

Program for H-kursus i Cytogenetik 2023

Mandag den 27. marts

9.30-10.00 Introduktion og morgenbrød

Inkl. afprøvning af medbragte bærbare computere

Anne Skakkebæk og Iben Bache

10.00-10.15 PRÆTEST

10.15-11.00 Genomets struktur i relation til kromosomsygdomme

Kromosomstruktur og -funktion, genomets organisering, segmental duplications som baggrund for at rekurrente CNV'er.

Niels Tommerup

11.00-11.15 Kaffe og te

11.15-12.00 Cytogenomics: analysemetodernes fordele og begrænsninger

Kromosomanalyse, FISH, array, WGS. inkl. at træne udredningsstrategier. *Iben Bache*

12.00-12.45 Frokost

12.45-13.00 Genetisk udredning af patienter med Disorder of Sex Development

Anne Skakkebæk

13.00-13.45 Disorder of Sex Development

Katharina Main

13.45-14.00 Kaffe og te

14.00-14.45 Kromosomanomalier og mandlig infertilitet

Jens Fedder

14.45-15.30 Præimplantations genetisk test for strukturelle rearrangementer PGT-SR

Laura Roos

15.30-15.45 Pause

15.45-17.15 Fiktivt EQA-program

Besvarelse af cytogenetiske analyser: supplerende metoder ved uafklarede cytogenetiske resultater, hvad skal et analysesvar indeholde, nomenklatur. *Iben Bache og Anne Skakkebæk*

Tirsdag den 28. marts

8.30-9.15 Mola og triploidi

Lone Sunde

9.15-9.45 Dansk Cytogenetisk Central Register

Steen Rasmussen

9.45-10.30 Kaffe/te inkl. ISCN multiple choice

Iben Bache

10.30-11.15 Cytogenetik/cytogenomics i fremtiden

WGS, Nanopore, BioNano, Xdrop, High-C og single cell haplotyping.

Mads Bak

11.15-12.00 Komplekse kromosomafvigelser

Lusine Nazaryan-Petersen

12.00-12.30 Frokost

12.30-14.00 CNV-analyse, fortolkning og besvarelse

Anne Skakkebæk og Ida Bay Lund

14.00-14.15 kaffe og te

14.15-15.00 ACMG guidelines for klassifikation af CNV'er

Marie Balslev Harder

15.00-15.30 POSTTEST + afrunding af kurset og evaluering

Anne Skakkebæk og Iben Bache

Praktiske oplysninger

Sted: Mødelokale 9901, opgang 99, Rigshospitalet, 2100 København Ø (på den anden side af Blegdamsvej, <https://www.rigshospitalet.dk/praktisk-information/find-vej-og-parkering/Documents/kort-blegdamsvej.pdf>)

HUSK at medbringe en bærbar computer: På kurset skal I deltage i gruppearbejde, hvor I skal bruge computer til at søge litteratur og skrive et analysesvar. Medbring også gerne ISCN2020 og Gardner and Sutherland's Chromosome Abnormalities and Genetic Counselling, hvis I har mulighed for det.

Kontaktoplysninger:

Iben Bache. Afd for Genetik, Rigshospitalet Tlf.: 29204843 iben.bache@regionh.dk

Anne Skakkebæk, Århus Klinisk Genetisk Afdeling. Aarhus Universitetshospital Tlf.: 27212998 annskaje@rm.dk

Kursets formål: Kurset har til formål at styrke lægens rolle som medicinsk ekspert i cytogenetiske/cytogenomiske problemstillinger. Der er fokus på analysestrategier og tolkningen af analyseresultater i en klinisk sammenhæng, og hvad et analysesvar bør indeholde.