



Norsk forening for
medisinsk genetik
DEN NORSKE LEGEFORENING

Fagmøte i Humangenetikk 2023

Oslo

8.-9. november

Det 14. nasjonale fagmøtet i humangenetikk



Foto: Asbjørg Stray-Pedersen



Norsk forening for
medisinsk genetikk
DEN NORSKE LEGEFORENING

Innhold

| | |
|--|-------|
| Kart over konferanseområdet og generell info | 3-4 |
| Program | 5-8 |
| Inviterte foredragsholdere | 9-10 |
| Informasjon om middag | 11 |
| Workshops dag 1 og dag 2 | 12 |
| Årsmøteinnkalling NSHG | 13 |
| Årsmøteinnkalling NFMG | 14-15 |

Resyme foredrag "Personalized treatments in Norway" dag 2, innsendte abstracts og deltagerliste inngår i trykt program.

Kart over konferanseområdet og generell info

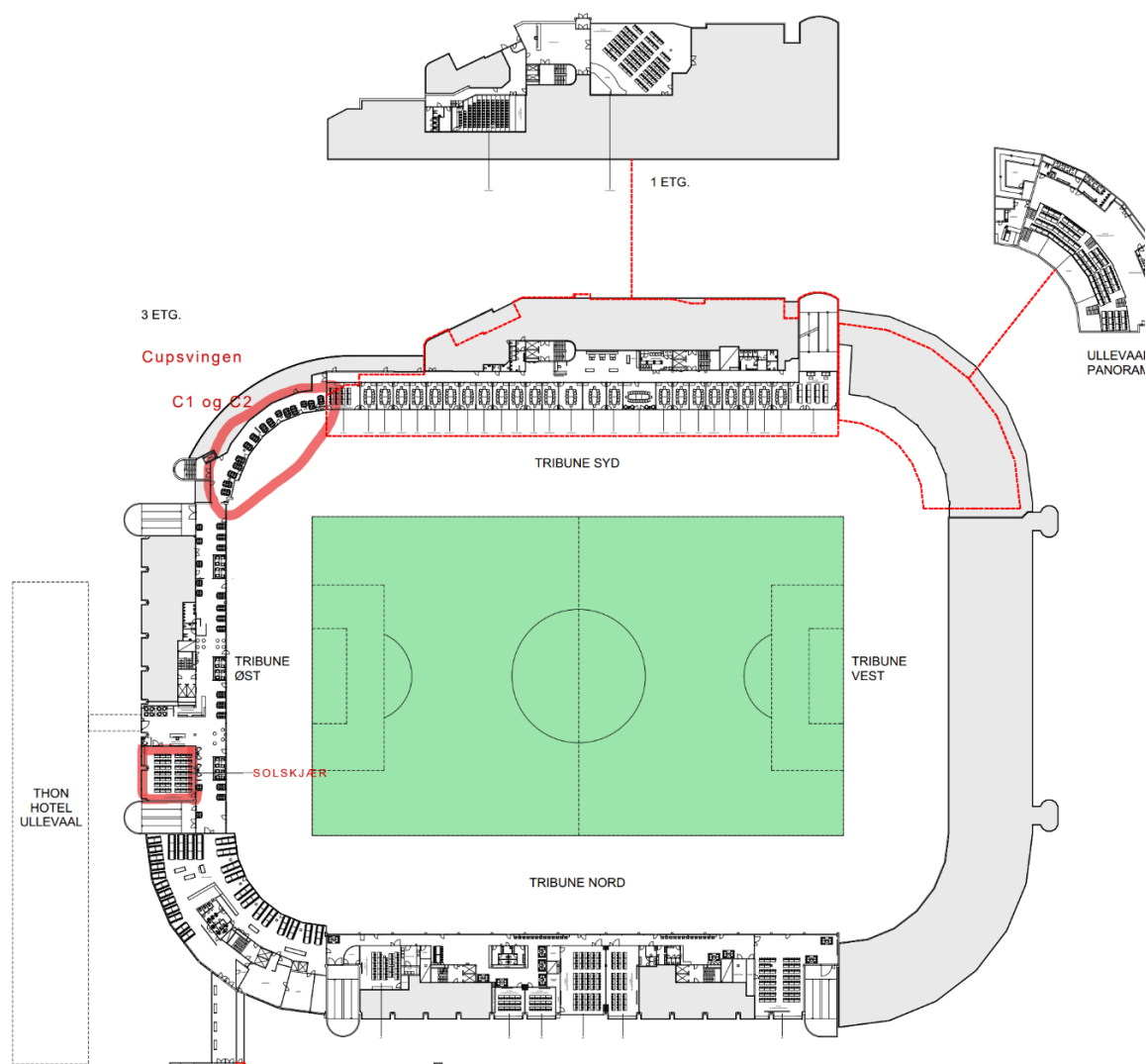


[Veibeskrivelse - Meet Ullevaal \(meet-ullevaal.no\)](http://meet-ullevaal.no)

[C1 - Meet Ullevaal \(meet-ullevaal.no\)](http://meet-ullevaal.no)

[C2 - Meet Ullevaal \(meet-ullevaal.no\)](http://meet-ullevaal.no)

[Solskjær - Meet Ullevaal \(meet-ullevaal.no\)](http://meet-ullevaal.no)



Garderobe: I Panorama Ullevaal.

Lunsj: Dag 1: Serveres i restauranten (3. etasje). Dag 2: Serveres på Løkka.

Leverandørutstilling: I Ullevaal Panorama (plenumsalen).

Posterutstilling: I Ullevaal Panorama (plenumsalen).

Middag: I Ullevaal Panorama (plenumsalen).



Norsk forening for
medisinsk genetik
DEN NORSKE LEGEFORENING

THE 14TH NORWEGIAN NATIONAL GENETICS MEETING

Genome-wide diagnostics and targeted therapeutics

Oslo 8.-9. November 2023

PROGRAM

Dag 1: Onsdag, 8. november, 2023

- 08:30 Registration. Coffee, tea
- 09:30 Welcome
Asbjørg Stray-Pedersen, Chair, Norwegian Society for Medical Genetics (NFMG)
- 09:35 **Long-read genomic approaches for rare disease research.**
Associate professor Alexander Hoischen,
Radboud University Medical Center, Nijmegen, the Netherlands.
Chair: Asbjørg Stray-Pedersen (OUS)
- 10:15 Q & A
- 10:25 **Break**
- 10:40 **N=1 studies and RNA therapeutics in neurodegenerative disorders.**
Professor Willeke van Roon-Mom,
Leiden University Medical Center, Leiden, the Netherlands
Chair: Asbjørg Stray-Pedersen (OUS)
- 11:20 Q & A
- 11:30 **News from the genetic field in Norway.**
- Molecular diagnostics in developmental delay.
 - Trine Prescott (Skien)
 - Incidental findings (in Norwegian).
 - Charlotte von der Lippe (Skien)
 - PGT – an update (in Norwegian).
 - Julie Paulsen (St. Olav)
- Chair: Asbjørg Stray-Pedersen (OUS)

- 12:05 **Presentation of submitted abstracts (“frie foredrag 1-3”) (in English)**
- Functional analyses of ABCA4 missense variants can aid variant interpretation and phenotype prediction in individuals with ABCA4-retinal dystrophies. Ingvild Aukrust (UiB)
 - Metaphyseal dysplasia caused by a pathogenic variant in UXS1. Øystein L. Holla (Skien)
 - Cardiovascular phenotypes in children tested for hereditary thoracic aortic disease (HTAD). Anna Irene Skeie Sekkelsten (OUS)
- Chair: Cecilie F. Rustad (OUS)
- 13:00 **Lunch (Restaurant, 3. floor)**
- 14:00 **«Elevator pitch» – Posters, part 1.**
- Posters 7-17.
- Chair: Maren Olsen Fridtjofsen (St. Olav)
- 14:30 **Update of the national solution in Norway for sharing interpreted variants.**
- Øystein L. Holla (Skien) og Tony Håndstad (OUS)
- Chair: Maren Fridtjofsen Olsen (St. Olav)
- 15:00 **Coffee break with poster viewing**
- 15:30 **Workshops Day 1 (in Norwegian)**
- Prenatal genetisk utredning – i endring. Asgeir Lande (OUS), Julie Paulsen (St. Olav), Ragnhild Glad (UNN), Sara Keim (OUS). **Rom C2.**
 - Long read technology - opportunities and challenges. Siv Anita Hegre og Anuradha Ravi (St. Olav). **Ullevaal Panorama.**
 - Merkantil Arbeidsflyt. Berit Kristin Nilsen (St. Olav). **Rom C1.**
- 16:55 Closing remarks
- 17:00 General Assembly Norwegian Society of Human Genetics (NSHG) (in Norwegian)
- 17:30 General Assembly Norwegian Society of Medical Genetics (NFMG) (in Norwegian)
- 18:45 **Aperitif, Meeting Point**
- 19:30 **Networking dinner**

Dag 2: Torsdag, 9. november, 2023

- 08:00 Registration
- 08:30 Welcome. Helle Høyer, Chair, Norwegian Society of Human Genetics (NSHG)
- 08.35 **Personalized treatments in Norway (in Norwegian).**
- Presisjonsmedisin innen lungekreft, - hva har skjedd og hvor er vi i dag? Åslaug Helland (OUS)
 - Familiær hyperkolesterolemi – nøkkelen til behandling av alle med høyt kolesterol? Knut Erik Berge (OUS)
 - Medikamentell behandling av barn med akondroplasi – står vi foran et paradigmeskifte? Svein Fredwall (OUS)
 - Genterapi behandling av arvelige netthinnesykdommer. Josephine Prener Holtan (OUS)
 - Genterapi og nyfødtscreening, med fokus på metakromatisk leukodystrofi (MLD) – status 2023 (Nyfødtscreeningen)
- Chair: Charlotte von der Lippe (Skien)
- 09:30: «Elevator pitch» - Posters part 2
- Posters 18-23
- Chair: Charlotte von der Lippe (Skien)
- 09.50: **Coffee break with poster viewing**
- 10:20 **Access to new treatments in Norway (in Norwegian).**
- «Tidlig diagnose og behandling - forskjellen mellom liv og død». Beate Sjøraunet.
 - Tilgang til nye behandlinger for sjeldne tilstander i Norge. Innledning og drøfting.
 - Representant fra Legemiddelindustrien (LMI)
 - Representant fra pasientforening
 - Representanter fra behandlingstjenesten
- Chair: Asbjørg Stray-Pedersen (OUS)
- 11:30 **Lunch (Løkka, i tribunegangen)**
- 12:45 **Presentation of submitted abstracts ("frie foredrag 4-6")**
- shinyseg: a web application for flexible cosegregation and sensitivity analysis. Christian Carrizosa (OUS)
 - A pipeline for detection of somatic mutations in malformation of cortical development. Fridny Heimisdottir (OUS)
 - Precision medicine in Lynch Syndrome. Mev Dominguez-Valentin (OUS)
- Chair: Cecilie F. Rustad (OUS)



Norsk forening for
medisinsk genetikk

DEN NORSKE LEGEFORENING

- 13:30 **Workshops Day 2 (in Norwegian)**
- Arvelig kreft: Hvem glipper for oss? Er forbudet mot oppsøkende genetisk virksomhet utgått på dato? Hildegunn Vetti og Cathrine Bjorvatn (Haukeland). **Rom C2.**
 - CE-IVDR og oppfølging av inhouse metoder benyttet ved medisinsk genetiske laboratorier. Linda Strand (Skien). **Rom C1.**
 - Nasjonalt samarbeid innen bioinformatikk. Ksenia Lavrichenko (OUS). **Ullevaal Panorama.**
- 15:00 **Awards**
- Beste poster. Utdes av abstractkomiteen ved Elisabet Ognedal og Maren Fridtjofsen Olsen
 - Beste muntlige presentasjon. Utdes av abstractkomiteen ved Elisabet Ognedal og Maren Fridtjofsen Olsen
 - Beste LIS-artikkel. Utdes av NFMG ved styreleder Asbjørg Stray-Pedersen
 - Artikkelpris for NSHG. Utdes av styreleder Helle Høyen.
 - Mentorpris. Utdes av LISer i NFMG, Unge Genetikere
- 15:15 Closing remarks ved leder i NSHG, Helle Høyen
- 15:30 **End**

Inviterte internasjonale foredragsholdere:

Alexander Hoischen, PhD, Associate Professor Genomic Technologies and Immuno-Genomics

Institution: Departments of Human Genetics and Internal Medicine, Radboud University Medical Center; Nijmegen, The Netherlands

Email: alexander.hoischen@radboudumc.nl



Biography

Alexander Hoischen's research group 'Genomic Technologies and Immuno-Genomics' (<https://www.radboudumc.nl/en/immuno-genomics>; <https://www.immuno-genomics.com/>) has expertise in the identification of rare disease genes using latest genomics tools – since recently with a particular focus on immune-related disease genes. We have been the first identifying a disease causing dominant de novo mutation for a Mendelian disorder by exome sequencing [1] followed by the identification of several disease genes for rare diseases [2-5]. Following a six months' research stint in 2013 in the laboratories of my collaborators Prof. Eichler and Prof. Shendure (UW, Seattle; USA), I established the latest technology for accurate and large scale targeted re-sequencing (smMIPs) in Nijmegen. In recent efforts, our team applies long-read sequencing and ultra-long-read optical genome mapping to unsolved rare disease cases and other clinical challenges [6-11].

After we applied latest genomic technologies successfully in the research of rare diseases, e.g. WES [e.g.:1-5]; and MIPs [e.g.:12-15]; these were subsequently integrated into routine diagnostics, e.g. WES [e.g.:16-18]; and MIPs [19-20]. My research group now focuses on the genetic basis of immune diseases [e.g.:21-23], with the most recent identification of a novel immunodeficiency that predisposes men to severe COVID-19 [23].

In the last years we have shown that applications of novel and disruptive technologies allows new scientific insights and rapid translation into clinical and diagnostic practice at unprecedented speed. As part of my role in rare disease genomics I co-lead a work package in the EU-funded H2020 project SOLVE-RD (www.solve-rd.eu). I was also awarded the full PI status and an Associate Professorship at the Radboud University Medical Center from 2019 onwards.

References: 1.) Hoischen A et al. Nat Genet. 2010 Jun;42(6):483-5. 2.) Acuna-Hidalgo R et al. Am J Hum Genet. 2014 Sep 4;95(3):285-93. 3.) Hoischen A, Krumm N, Eichler EE. Nat Neurosci. 2014 Jun;17(6):764-72. 4.) Hoischen A, et al. Nat Genet. 2011 Jun 26;43(8):729-31. 5.) van Bon BW, et al. Am J Hum Genet. 2012 Jun 8;90(6):1094-101. 6.) Pauper M, et al. Eur J Hum Genet. 2020 Nov 30. 7.) Mantere T, Kersten S, Hoischen A. Front Genet. 2019 May 7;10:426 8.) Mantere et al. Am J Hum Genet. 2021 Aug 5;108(8):1409-1422 9.) Neveling et al. Am J Hum Genet. 2021 Aug 5;108(8):1423-1435 10.) Sabatella et al. J Pathol. 2021 Oct;255(2):202-211 11.) Kucuk et al. Genome Med. 2023 May 8;15(1):34. 12.) Jansen S, Hoischen A, et al. Eur J Hum Genet. 2017 Dec 5. 13.) Ockeloen CW et al. Genet Med. 2016 Nov;18(11):1158-1162. 14.) Acuna-Hidalgo R, [...] Hoischen A. Am J Hum Genet. 2017 Jul 6;101(1):50-64. 15.) Arts P, et al. Nat Commun. 2017 May 5;8:15190. 16.) de Ligt J, et al. N Engl J Med. 2012 Nov 15;367(20):1921-9. 17.) Gilissen C et al. Nature. 2014 Jul 17;511(7509):344-7. 18.) Arts P et al. Genome Med. 2019 Jun 17;11(1):38. 19.) Neveling K et al. Clin Chem. 2017 Feb;63(2):503-512. 20.) Eijkelenboom A, et al. J Mol Diagn. 2016 Nov;18(6):851-863. 21.) van de Veerdonk FL, Plantinga TS, Hoischen A, et al. N Engl J Med. 2011 Jul 7;365(1):54-61. 22.) Arts et al. J Allergy Clin Immunol. 2016 Sep;138(3):895-898. 23.) van der Made CI, et al. JAMA. 2020 Jul 24;324(7):1-11

Professor Willeke van Roon-Mom,

Institution: Leiden University Medical Center, Leiden, the Netherlands

Biography

Dr. Willeke van Roon-Mom did her masters in Medical Biology at the University of Groningen. During her studies she got fascinated by how the brain functions, and what causes neurodegenerative diseases. This fascination led to her PhD studies at the University of Auckland, in New Zealand, where she studied changes in the human brain caused by Huntington disease. In her career, the translational aspect from genome, to transcriptome, protein, tissue and ultimately the patient has been very important. In Leiden she is now Professor at the Human Genetics Department of the LUMC and studies transcriptional changes in both cell models of HD and HD patient material. Aim of these studies is to unravel novel biomarkers of HD disease progress and pathology. Another line of research concerns studying epigenetic changes in HD and the regulation of transcription at the HTT locus. To this end, the levels of transcription at the HTT locus and differences in binding of DNA binding proteins is studied in patient derived cells. Additionally, the development of therapeutic strategies for HD and other neurodegenerative disorders are being investigated. Small antibodies (VHH), specific for the huntingtin protein and the use of antisense oligonucleotides as a therapeutic tool for HD and other neurodegenerative disorders are being studied. This has led to several therapeutic strategies for Spinocerebellar Ataxia type 3 and functional studies of the ataxin-3 protein. Willeke is a board member of the Dutch Huntington Disease Research Network, an active participant of the European Huntington Disease Research Network and participates in several European collaborations. She gives regular presentations at international scientific meetings and patient associations and is the main inventor on a patent application concerning exon skipping for neurodegenerative diseases.





Norsk forening for
medisinsk genetikk
DEN NORSKE LEGEFORENING

Hjertelig velkommen til en aperitiff kl. 18:45 i Meeting Point (3. etasje i nærheten av rom Solskjær), før middagen serveres i Ullevål Panorama (plenumsalen) kl. 19:30.

I tillegg åpner baren i Meeting Point fra kl. 17:30.

Meny:

- *Forrett: Ingefær- og chilibakt laks*
- *Hovedrett: Marinert andebryst*
- *Dessert: Pavlova*

Drikke kan kjøpes i baren i Ullevaal Panorama. Baren åpner kl. 19:00 og er åpen til kl. 23:30. Ullevaal Panorama stenger kl. 00:00.



Workshops dag 1, onsdag 8. november, kl. 15:30-16:55

- **Prenatal genetisk utredning – i endring.**
Asgeir Lande (OUS), Julie Paulsen (St. Olav), Ragnhild Glad (UNN), Sara Keim (OUS).
Rom: C2
- **Long read technology - opportunities and challenges.**
Siv Anita Hegre og Anuradha Ravi (St. Olav)
Ullevaal Panorama (plenumsal)
- **Merkantil Arbeidsflyt.**
Berit Kristin Nilsen (St. Olav).
Rom: C1

Workshops dag 2, torsdag 9. november, kl. 13:30-15:00

- **Arvelig kreft:**
Hvem glipper for oss?
Er forbudet mot oppsøkende genetisk virksomhet utgått på dato?
Hildegunn Vetti og Cathrine Bjorvatn (Haukeland)
Rom: C2
- **CE-IVDR og oppfølging av inhouse metoder benyttet ved medisinsk genetiske laboratorier.**
Linda Strand (Skien)
Rom: C1
- **Nasjonalt samarbeid innen bioinformatikk.**
Ksenia Lavrichenko (OUS)
Ullevaal Panorama (plenumsal)



Norsk forening for
medisinsk genetikk

DEN NORSKE LEGEFORENING

Årsmøteinnkalling NSHG



Norsk Selskap for humangenetikk

Til medlemmer i Norsk Selskap for Humangenetikk

Innkalling til årsmøte i NSHG 8. november 2023

Det kalles med dette inn til ordinært årsmøte i foreningen.

Sted: Thon Hotell Ullevaal, Oslo, **Rom C2**

Tid: Onsdag 8. November 2023, 17.00-17.30

Dagsorden:

1. Godkjenning av innkalling/dagsorden
2. Valg av møteleder og referent
3. Godkjenning av referat fra årsmøtet 2022.
4. Styrets årsmelding med regnskap v/ Helle Høyer og Jorunn Hjatladottir
5. Fastsetting av kommende års innbetaling av NSHG/ESHG medlemskap v/ Jorunn Hjatladottir
6. Behandling av innkomne saker
7. Valg

Helle Høyer

Styreleder NSHG



Årsmøteinnkalling NFMG



Til Medlemmer av Norsk forening for medisinsk genetik

Innkalling til årsmøte 2023, Norsk forening for medisinsk genetik.

Det kalles med dette inn til ordinært årsmøte i foreningen.

Møtested: Thon Hotell Ullevaal, Oslo, **Rom C1**

Møtetid: Onsdag 8. november 2023, **kl.17:30-18:15.**

Dagsorden

1. Godkjenning av innkalling til årsmøte 2023
2. Godkjenning av dagsorden
3. Valg av to protokollførere
4. Godkjenning av protokoll fra årsmøte 2022 (vedlegg 1)
5. Gjennomgang av årsregnskap for 2022 v/kasserer Julie Paulsen. (vedlegg 2)
6. Gjennomgang av Styrets årsmelding 2023 v/leder (vedlegg 3)
7. Gjennomgang av spesialitetskomiteens årsmelding v/leder
8. Fagmøte 2023 (vedlegg 4).
9. Fagmøte 2024.
10. Programkomité til neste års fagmøte 2024. Medlemmer som ønsker plass i komiteen bes gi beskjed til astraype@ous-hf.no eller en annen av styremedlemmene.
11. Valg av nye styremedlemmer til NFMG (Vedlegg 5, innstilling fra valgkomiteen)
12. Valg av representant(er) til faglandsrådet
13. Bruk av foreningens midler til refusjon av kursutgifter LIS og spesialister (vedlegg 6)
14. Bruk av foreningens midler til arrangering av faglige arrangementer (vedlegg 7)
15. Styresamling NFMG/NSHG nytt og gammelt styre januar 2023, - til orientering
16. NFMGs pris for beste artikkel med LIS som førsteforfatter – Vi ber om at kandidater til prisen meldes til Styret i foreningen så snart som mulig og innen 31.okt 2022. Forslag til kandidater sendes: Julie.Paulsen@stolav.no
17. Priser
18. Eventuelt

Alle medlemmer ønskes velkommen til møtet.

Vi gjør oppmerksom på at andre saker som ønskes tatt opp på årsmøtet må meldes skriftlig, gjerne e-post, senest 2 uker før årsmøtet. Saker av mindre betydning (herunder



orienteringssaker) kan tas opp under eventuelt. Forslag om vedtektsendringer må være innsendt minst 2 måneder før årsmøtet, og være utsendt til medlemmene 4 uker før årsmøtet.

Vennlig hilsen

Styret i NFMG:

Julie Paulsen (kasserer),
Knut Erik Berge (nestleder/webansvarlig),
Charlotte von der Lippe (vara og sekretær),
Sofia Douzgou Houge (styremedlem),
Gry Hoem (styremedlem-LIS),
Asbjørg Stray-Pedersen (leder)

Vedlegg 1: Protokoll fra Årsmøte i Norsk Forening for Medisinsk Genetikk 2022

Vedlegg 2: Årsregnskap 2022 signert ved styret

Vedlegg 3: Årsrapport 2023

Vedlegg 4: Fagmøte i genetikk 2023 – invitasjon og program

Vedlegg 5: Valg av nye styremedlemmer til NFMG,
innstilling fra valgkomiteen og endringer i komitesammensetning

Vedlegg 6: Bruk av foreningens midler til refusjon av kursutgifter LIS og spesialister

Vedlegg 7: Bruk av foreningens midler til arrangering av faglige arrangementer