Pediatrisk genetik 2027

BLF:s arbetsgrupp för pediatrisk genetik

Onsdag 13 januari 2027 | Svenska Läkaresällskapet, Klara Östra Kyrkogata 10, Stockholm

Registrering 09.30 • Vetenskapligt program 10.00–17.00 • Årsmöte 17.00–18.00

Inbjudan

Kära kollegor,

Varmt välkomna till 2027 års möte i pediatrisk genetik på Svenska Läkaresällskapet i Stockholm!

Vi välkomnar fallpresentationer för diagnostiska diskussioner eller behandlingsdiskussioner. Även intressanta fall där diagnosen redan har fastställts är välkomna. Anmäl gärna fall till Giedre Grigelioniene via e-postadressen nedan och ange namn och kliniktillhörighet. Håll presentationerna korta och koncisa. Patientfotografier får endast visas med samtycke från patienten och/eller vårdnadshavare, enligt gällande regler.

Dagen avslutas med ett årsmöte för BLF:s arbetsgrupp för pediatrisk genetik. Kollegor som är intresserade av att engagera sig i arbetsgruppen är varmt välkomna att höra av sig.

Deltagaravgiften är 1700 kr och ska täcka lunch, kaffe, lokalhyra och resekostnader för inbjudna föreläsare. Vi är tacksamma om ni ordnar ledighet och betalning i god tid, eftersom klinikernas betalningsadministration ibland kan ta lång tid.

Anmäl er senast den 15 december 2026 via följande länk:

Anmälan: https://www.trippus.net/Pediatriskgenetik_2027_deltagare

Ange namn, arbetsplats och om ni är medlemmar i Svenska Läkaresällskapet, eftersom medlemskapet påverkar kostnaden för lokalhyran.

Fallanmälan: giedre.grigelioniene@ki.se

Föreläsningarna hålls på engelska eftersom vi har två inbjudna gästföreläsare en från Nederländerna (Bert Smeeth), och en från USA, Boston (Kerstin Lindblad). Alla barnläkare, kliniska genetiker och andra intresserade kollegor i landet är varmt välkomna. Sprid gärna informationen till era kollegor!

Med vänliga hälsningar,
Styrelsen för BLF:s arbetsgrupp för pediatrisk genetik
genom Giedre Grigelioniene

Programme – Paediatric Genetics 2027

Working Group on Paediatric Genetics, Swedish Paediatric Society

Wednesday, 13 January 2027 | Swedish Society of Medicine, Stockholm

Registration 09:30–10:00 • Scientific programme 10:00–17:00 • Annual meeting 17:00–18:00

Time	Session	Speaker(s)
09:30–10:00	Registration and coffee/tea	
10:00–10:10	Welcome	Giedre Grigelioniene; Åsa Eriksson
10:10–10:55	Overview of mitochondrial diseases	Karin Naess
10:55–11:30	The Long, Hard Road from Scientific Discovery to Treatment for Mitochondrial Myopathy and LAMA2-Related Dystrophy	Bert Smeets
11:30–12:10	Neuromuscular disorders: Diagnostics using long-read whole-genome sequencing	Anna Lindstrand
12:10–13:10	Lunch	
13:10–13:30	How animals help us understand human disease	Kerstin Lindblad-Toh
13:30–14:00	SOVM spectrum	Sofia Frisk
14:00–14:30	Uncertain variants and their interpretation	Maria Pettersson; Anna Hammarsjö
14:30–15:00	Coffee break	
15:00–15:30	Neurofibromatosis type 1 (NF1)	Sofia Båtelson
15:30–16:00	Report from UDNI Sweden	Ann Nordgren
16:00–16:15	Collective registry for rare diseases and updates from NPO Sällsynta	Cecilia Soussi Zander
16:15–17:00	Patient case discussions (2–3 cases, to be confirmed)	Presenters to be confirmed
17:00–18:00	Annual meeting – Working Group on Paediatric Genetics	Working group board

WELCOME! The board of the Working Group on Paediatric Genetics, through Giedre Grigelioniene.