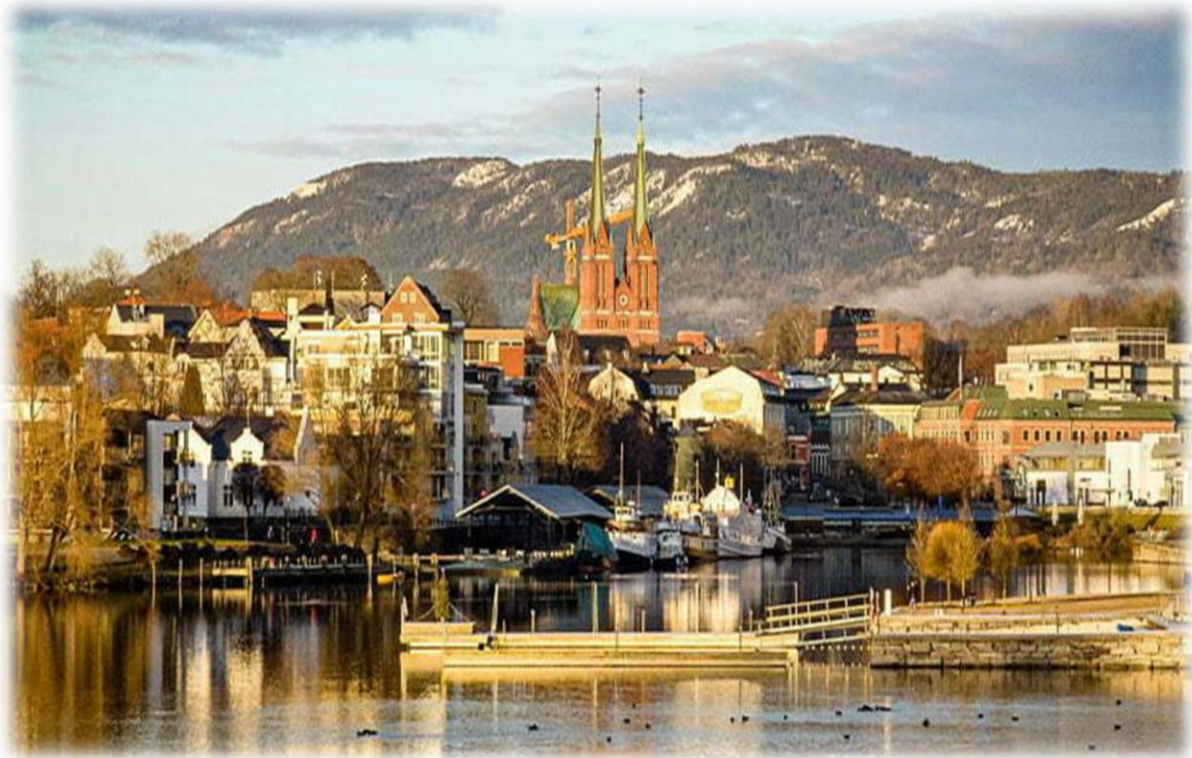


THE 15TH NORWEGIAN NATIONAL GENETICS MEETING

**Strategies for unsolved cases after
exome/genome sequencing**

Skien 13.-14. November 2024





Norsk forening for
medisinsk genetik
DEN NORSKE LEGEFØRENING

Innhold

Program	2-5
Inviterte foredragsholdere	6-8
Informasjon om middag	9
Workshops dag 1 og dag 2	10-11
Årsmøteinnkalling NSHG	12
Årsmøteagenda NFMG	13
Innsendte abstracts til «frie foredrag» dag 1 og dag 2	14-20
Innsendte abstracts til posterpresentasjon	21-33
Deltagerliste	34-38

THE 15TH NORWEGIAN NATIONAL GENETICS MEETING

Strategies for unsolved cases after exome/genome sequencing

Skien 13.-14. November 2024

PROGRAM

Day 1: Wednesday 13th November, 2024 (English day)

09:30	Registration. Coffee, tea
10:30	Welcome Asbjørg Stray-Pedersen, Chair, Norwegian Society for Medical Genetics (NFMG)
10.35	“TAD talk”: Non-coding variants and human disease. Prof. MD Malte Spielmann, Head of Department, Institute of Human Genetics, University Medical Center Schleswig-Holstein, Germany Chair: Asbjørg Stray-Pedersen
11:15	Q & A
11:25	Coffee break
11:40	Functional studies in diagnostics <ul style="list-style-type: none">• Trondheim: CAG for Rare Genetic Diseases. Rune Østern, Senior physician and section leader, St. Olavs Hospital and Barbara van Loon, professor, NTNU.• Oslo: FUNKiS: Prof. Hilde Loge Nilsen, Head of research, Dept of. Microbiology, OUS Chair: Asbjørg Stray-Pedersen
12.10	Q & A
12.20	Lunch
13.30	Personalized Cancer Prevention and Challenges in cancer risk syndromes Prof. MD Svetlana Bajalica Lagercrantz, Department of Oncology-Pathology, Karolinska institutet, Karolinska University Hospital, Stockholm, Sweden Chair: Hildegunn Vetti
14:10	Q & A
14.20	«Elevator pitch» – Posters, part 1. Posters 1-8 Chair: Maren Fridtjofsen Olsen
15.00	Coffee break with poster viewing for poster 1-8

- 15.30 **«Presentation of submitted abstracts (“frie foredrag 1-3”) (in English)**
- Setting up a network of diagnostic and research excellence for individuals with developmental disorders who remain undiagnosed following clinical exome sequencing in Norway. Ognjen Bojovic (HUS).
 - Amyotrophic lateral sclerosis caused by the C9orf72 expansion in Norway - prevalence, ancestry, clinical and demographic variables. Cathrine Goberg Olsen (STHF)
 - The transcriptional impact at high resolution for the Autoimmune Regulator, AIRE: Differential effects of the pathogenic variants p.Arg257Ter, p.Cys311Tyr, and the polygenic risk variant p.Arg471Cys. Eirik Bratland (HUS).
- Chair: Maren Fridtjofsen Olsen
- 16.00 **VarDe: One year experience with sharing variant interpretations**
Øystein L. Holla (STHF)
Chair: Maren Fridtjofsen Olsen
- 16.20 **Meeting information.** Asbjørg Stray Pedersen
- 16.25 **Coffee break**
- 16:40 **Workshops Day 1 (in Norwegian)**
- Long-read/Optical genome mapping. Ksenia Lavrichenko, OUS. Main conference venue - Dovregubben
 - Arvelig kreft. Hildegunn Vetti (HUS) & Astrid Tenden Stormorken (OUS). Room Anitra
 - Merkantil. Evy Johansen & Sahira Parveen (OUS). Room Helmer
- 18:00 General Assembly Norwegian Society for Human Genetics (NSHG) (in Norwegian). Room Anitra
- 18:00 General Assembly Norwegian Society of Medical Genetics (NFMG) (in Norwegian). Room Helmer
- 19.30 **Welcome gathering before dinner – Ibsenhuset reception area**
- 20.00 **Networking dinner – Ibsenhuset Peer Gynt**

Dag 2: Torsdag 14. november, 2024 (Norwegian day)

08:45	Registrering
09:00	Velkommen Helle Høyér, Styreleder, Norsk Selskap for Humangenetik (NSHG)
09.05	KI i spesialisthelsetjenesten og medisinsk genetik Karl Øyvind Mikalsen, avdelingsleder ved Senter for pasientnær kunstig intelligens (SPKI), Universitetssykehuset Nord-Norge og førstemanuensis II ved UiT Norges arktiske universitet Chair: Helle Høyér
9.45	Spørsmål
9.55	Elevator pitch» - Postere del 2 Poster 9-15 Chair: Maren Fridtjofsen Olsen
10.25	Kaffepause med postervisning for poster 9-15
11:00	Presentasjon av innsendte abstracter (frie foredrag 4-6”) <ul style="list-style-type: none">• Bruk av long-read sekvensering på uløste kliniske saker. Kristine Misund (St. Olav).• Atrial pathology in Tntv mice indicates a causal relationship between early-onset atrial fibrillation and rare variation in the sarcomeric giant gene TTN in patients. Ingrid E. Christophersen (OUS, Bærum Hospital).• New activating TSH receptor variant in four generations of a Norwegian family – Lessons from the LH receptor, family report and functional analysis for Gly413Ser. Oskar Kelp (OUS). Chair: Maren Fridtjofsen Olsen
11:30	Strategier for analyse og tolkning i Norge <ul style="list-style-type: none">• UNN Tromsø: Elisabeth Buvang.• St. Olavs Hospital: Marie Lundbæk og Kristine Misund• Sykehuset Telemark: Kristian Tveten• Oslo universitetssykehus: Asgeir Lande• Haukeland universitetssjukehus: Eirik Bratland• Nyfødtscreeningen (OUS): Asbjørg Stray-Pedersen Chair: Gry Hoem
12:30	Lunsj

13:30

Workshops Dag 2

- Muligheter og utfordringer med funksjonelle studier i avklaring av VUS. Charlotte von der Lippe (STHF). Plenumsalen - Dovregubben
- PGT - dagens tilbud og veien videre. Julie Paulsen (St Olavs). Rom Anita
- Norplus' Nordisk masterprogram i genetisk veiledning. Cathrine Bjorvatn & Wenche Listøl (HUS). Rom Helmer

15:00

Prisutdeling

- Beste poster. Utdeles av abstractkomiteen
- Beste muntlige presentasjon. Utdeles av abstractkomiteen
- Beste LIS-artikkel. Utdeles av NFMG
- Artikkelpris for NSHG. Utdeles av styreleder Helle Høyen.
- Mentorpris. Utdeles av LISer i NFMG, Unge Genetikere

15:15

Avslutning

Helle Høyen, Styreleder, Norsk Selskap for Humangenetik (NSHG)

15:30

End

Inviterte internasjonale foredragsholdere:

Prof. MD Malte Spielmann

Professor Malte Spielmann is a medical doctor and board certified specialist in human genetics. He is the Director of Human Genetics at the Univ. Hospital Schleswig-Holstein in Kiel & Lübeck, and Chair of Human Genetics at the University of Lübeck. He is also a research group leader at the Max Planck Institute for Molecular Genetics in Berlin. Dr. Spielmann was a Heisenberg fellow of the Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG, German Research Foundation), and is a current member of the DFG priority programme “Spatial Genome Architecture in Development and Disease” (SPP 2202). Dr. Spielmann serves on the program committees of the German and European Society of Human Genetics. Malte Spielmann has published more than 120 articles in peer-review journals with an h-index of 40 and over 12000 citations. The focus of his scientific work has been to understand the role of noncoding mutations and SVs as the cause of human disease and their influence on the 3D architecture of the genome. He has extensive experience with the clinical application of NGS technologies and the analysis of WGS data. The aim of the Spielmann Lab is to understand the pleiotropic effects of mutations and structural variants during embryogenesis and investigate their influence on the 3D architecture of the genome. The lab has been applying the latest high-throughput technologies during mouse embryonic development including chromosome conformation capture techniques and massively parallel reporter assays, and the lab has pioneered the development and application of single cell technologies to study human disease in mouse models and in human postmortem tissues.



Prof. MD Svetlana Bajalica Lagercrantz.

Svetlana Bajalica Lagercrantz is Professor in Cancer Genetics and Hereditary cancer at department of oncology-pathology at Karolinska Institutet, and Senior Consultant in Oncology and in Clinical Genetics at the Hereditary Cancer Unit at Karolinska University Hospital, Stockholm, Sweden. The Hereditary Cancer Unit coordinate Genetic counselling, mainstream testing as well as follow-up for individuals with cancer predisposition syndromes and increased cancer risk. She is the Swedish coordinator for the European Reference Network for Genetic Tumor risk syndromes (ERN GENTURIS) and process leader in Hereditary Cancer in Sweden as well as the Registry Holder for the Swedish Quality Registry for Hereditary Cancer (The National OncoGenetic quAlity registry, NOGA). Her research focus is on genetics of tumor predisposition syndromes with a focus on hereditary breast cancer, and TP53 and CDH1 related cancer risk syndromes.



The overall aim for the research in Team Lagercrantz is to achieve improved clinical handling of patients with cancer predisposition syndromes. The PhD-students and postdocs are mainly clinicians with translational research projects in the field of Hereditary Cancer. The group coordinates two large national translational studies (i.e. SWEP53 – the Swedish gTP53 related cancer risk cohort, and SVE(C)DH1– the Swedish hereditary CDH1 cohort) that includes projects on the use of circulating tumor DNA as a biomarker for prediction, genotype-phenotype aspects on cancer risk, psychosocial considerations, and individualized surveillance.

Karl Øyvind Mikalsen, M.Sc., PhD

Avdelingsleder ved Senter for pasientnær kunstig intelligens (www.spki.no) ved UNN HF og førsteamanuensis II ved UiT Norges arktiske universitet – Institutt for klinisk medisin og maskinlæringsgruppa. Mikalsen har lang erfaring med forskning og utvikling innen statistikk, kunstig intelligens og helse. I sin jobb i SPKI er hovedfokuset på innføring av KI på sykehusene i Helse Nord – til nytte for både pasienter og helsepersonell.





Norsk forening for
medisinsk genetik

DEN NORSKE LEGEFØRENING

Informasjon om aperitiff og middag

Hjertelig velkommen sammenkomst før middag kl. 19:30 i Foajeen på Ibsenhuset. Middagen serveres i Peer Gynt på Ibsenhuset kl. 20:00.

Drikke kan kjøpes i baren i Foajeen på Ibsenhuset. Baren åpner kl. 19:30. Ibsenhuset stenger kl. 00:00.

Workshops dag 1, onsdag 13. november, kl. 16:40-17:55

- **Long-read/Optical genome mapping.**

Ksenia Lavrichenko (OUS)

Vi får høre om første års erfaringer med nanopore-sekvensering, med fokus på deteksjon av strukturelle varianter og STRs, benchmarking, vanlige fallgruver og sammenligning av sensitivitet og presisjon med kort-read WGS. Det blir også refleksjoner rundt bruk av Bionano i diagnostikk, inkludert teknologiens fordeler, begrensninger og potensial for spesifikke sykdommer eller pasientgrupper.

Rom: Plenumsalen- Dovregubben

- **Arvelig kreft.**

Hildegunn Vetti (HUS) og Astrid Tenden Stormorken (OUS)

Workshopen har hovedfokus på Lynch syndrom. Det blir presentasjon av en nylig publisert nasjonal studie på kreftrisiko ved PMS2-genfeil og gjennomgang av arbeidet med nye nasjonale retningslinjer for Lynch syndrom. Er det grunnlag for å differensiere kontrollopplegget for de ulike MMR-genene?

Rom: Anitra

- **Merkantil.**

Evy Johansen og Sahira Parveen (OUS)

I denne workshopen blir det foredrag og diskusjon rundt temaene:

- 'Baby shoes never worn' - hva kan vi si som kan hjelpe kvinner og par ved svangerskapsavbrudd? v/overlege Øivind Braaten
- Vil kunstig intelligens hjelpe meg til å gjøre jobben min - eller vil kunstig intelligens gjøre jobben min? v/overlege Øivind Braaten

Rom: Helmer

Workshops dag 2, torsdag 14. november, kl. 13:30-14:55

- **Muligheter og utfordringer med funksjonelle studier i avklaring av VUS.**

Charlotte von der Lippe (STHF)

Funksjonelle studier kan i mange tilfeller avklare en VUS. Men hvor reelt er det å få gjennomført funksjonelle studier i diagnostikken? Hvilke muligheter har vi? Hvordan kan vi sammen yte best mulig helsehjelp i VUS-sakene? Vi inviterer personer fra klinikk og lab til en fruktbar diskusjon rundt dette, og ønsker at alle som er interessert i tema deltar i denne workshopen.

Rom: Plenumsalen- Dovregubben

- **PGT - dagens tilbud og veien videre.**

Julie Paulsen (St Olavs).

Det blir en kort introduksjon om tilbudet i tjenesten etterfulgt av gruppediskusjoner om sentrale spørsmål som indikasjoner for PGT, erfaringer med tjenesten så langt, vanskelige vurderinger etc.

Rom: Anitra

- **Norplus' Nordisk masterprogram i genetisk veiledning.**

Cathrine Bjorvatn & Wenche Listøl (HUS).

Nordisk masterprogram i genetisk veiledning - en mer bærekraftig modell?

Vi ønsker å samle inn gode ideer fra alle medisinsk genetiske avdelinger i landet og diskutere muligheter og utfordringer.

Rom: Helmer



Norsk forening for
medisinsk genetik
DEN NORSKE LEGEFØRENING

Årsmøteinnkalling NSHG



Norsk Selskap for humangenetik

Til medlemmer i Norsk Selskap for Humangenetik

Innkalling til årsmøte i NSHG 13. november 2024

Det kalles med dette inn til ordinært årsmøte i foreningen.

Sted: Ibsenhuset, Skien

Tid: Onsdag 13. november 2024, 18.00-18.30

Dagsorden:

1. Godkjenning av innkalling/dagsorden
2. Valg av møteleder og referent
3. Godkjenning av referat fra årsmøtet 2023.
4. Styrets årsmelding med regnskap v/ Helle Høyer og Jorunn Hjaltadottir
5. Fastsetting av kommende års innbetaling av NSHG/ESHG medlemskap v/ Jorunn Hjaltadottir
6. Behandling av innkomne saker
7. Valg

Helle Høyer

Styreleder NSHG

Årsmøte NFMG



**Norsk forening for
medisinsk genetikk**
DEN NORSKE LEGEFORENING

Møtested: Ibsenhuset, Skien
Møtetid: Onsdag 13. november 2024, kl.18:00-18:45.

Dagsorden:

1. Godkjenning av innkalling til årsmøte 2024
2. Godkjenning av dagsorden
3. Valg av to protokollførere
4. Godkjenning av protokoll fra årsmøte 2023
5. Gjennomgang av årsregnskap for 2023 v/kasserer Simone B. Reiter
6. Gjennomgang av Styrets årsmelding 2024 v/leder
7. Gjennomgang av spesialitetskomiteens årsmelding v/leder Benedicte Larsen Geisner
8. Fagmøte 2024
9. Fagmøte 2025
10. Programkomité til neste års fagmøte 2025..
11. Valg av nytt styremedlem til NFMG
12. Valg av spesialitetskomité 2025-26
13. Endring av sammensetning komitémedlemmer valgkomiteen
14. Valg av representant(er) til faglandsrådet.
15. Budsjett for 2024, vedtatt av NFMG styret
16. Budsjett for 2025, forslag
17. Forslag til endringer i bruk av foreningens midler
18. Styresamling NFMG/NSHG nytt og gammelt styre januar 2025, - til orientering
19. NFMGs pris for beste artikkel med LIS som førsteforfatter
20. Priser
21. Eventuelt

Alle medlemmer ønskes velkommen til møtet.

Vennlig hilsen

Styret i NFMG:

Charlotte von der Lippe (nestleder), Linda Mathisen (webansvarlig), Gry Hoem (LIS-representant/sekretær), Sofia Douzgou Houge (vara), Simone B. Reiter (kasserer), Asbjørg Stray-Pedersen (leder)

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. Årsmøteinnkalling med vedlegg er blitt tilsendt alle registrerte medlemmer via Legeforeningens meldingstjeneste.



Norsk forening for
medisinsk genetik

DEN NORSKE LEGEFORENING

**Welcome back to the
THE 16TH NORWEGIAN NATIONAL GENETICS MEETING**

Bergen, November 2025