



www.jydskmedicinskelskab.org :: Møde #614

Tid Torsdag den 12. maj 2016 fra 19:00 til 21:30
Sted Auditoriet, Aarhus Universitetshospital, Tage-Hansens Gade 2, 8000 Aarhus C
Deltagelse Mødet er åbent for alle interesserede og tilmelding er ikke nødvendigt

Genetik for klinikere: Hvad enhver læge bør vide om arvelige sygdomme — for at være bedre end Google...!

Genetikken udvikler sig eksplosivt i disse år. Årsagen til langt flere arvelige sygdomme kendes, og de diagnostiske og forebyggende muligheder er blevet større. Nogle familier skal følges i særlige kontrolprogrammer for at forebygge udvikling af sygdom. Og nu skal kræftpacienter med visse genfejl behandles anderledes både kirurgisk og medicinsk. Genetikken breder sig og involverer patienter fra flere og flere specialer – og ikke mindst praksis. Foredragene tager udgangspunkt i store patientgrupper i genetikken lige nu: tarmkræft, brystkræft og kræft i æggestokkene samt de neurologiske sygdomme. Og slutter af med at gennemgå fosterdiagnostikken, der også forandrede sig i 2015.

Ordstyrer *Ledende overlæge, ph.d., dr.med. Ida Vogel, Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital*

Program

- 19:00 – 19:05 **Velkomst**
Peter Vestergaard; professor, overlæge, ph.d., dr.med., Endokrinologisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital; formand for Jydsk Medicinsk Selskab
- 19:05 – 19:35 **Arvelig disposition til tarmkræft — hvem skal undersøges, hvor ofte — og bør de tage aspirin?**
Overlæge, ph.d., Charlotte Lautrup, Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital
 Der gives en kort introduktion til de hyppigste syndromer med disposition til kolorektal cancer. Baggrunden for de nye kontrolprogrammer indført 1. januar 2016 gennemgås.
- 19:35 – 20:05 **Når valg af kemoterapi afgøres af dine gener — arvelig disposition til kræft i bryst og æggestok**
Overlæge Anne-Bine Skytte, ph.d., Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital
 Gennem mange år er familier med en arvelig disposition til mamma- og ovariecancer blevet udredt med screening af BRCA1/2 generne, for at kunne identificere de raske kvinder, der vil have gavn af screening og/eller forebyggende operationer. Nu her næsten 20 år efter det blev muligt, er det også blevet muligt at behandle de syge kvinder i disse familier med targeteret behandling.
- 20:05 – 20:25 **Kaffepause**
- 20:25 – 20:55 **Genetikken i de neurologiske sygdomme og de ny genomiske teknikker**
Professor Uffe Birk Jensen, ph.d., Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital
 Over de seneste år er det teknisk blevet muligt at undersøge op mod 100 gener på én gang og herved er der blevet nye diagnostiske muligheder for multi-gen sygdomme som for eksempel Charcot-Marie-Tooth sygdom; en sygdom karakteriseret af tiltagende nedsat muskelkraft først i fødder, underben, hænder og arme. Andre diagnostiske muligheder er at undersøge alle 22.000 gener på én gang (exom), og der gennemgås kliniske eksempler herpå.

20:55 – 21:25 **Fosterdiagnostikken er under voldsom forandring: Hvad er Non-Invasiv Prænatal Testning (NIPT), og hvad tilbydes de gravide lige nu?**

Ida Vogel

Non-Invasiv Prænatal Testning (NIPT) kan via en blodprøve fra den gravide vise, om der er en stor sandsynlighed for, at det ufødte barn har Downs syndrom. NIPT er ikke forbundet med øget risiko for abort. Hvorfor er det at vi i Danmark – til forskel fra mange andre lande – alligevel tilbyder moderkageprøve til kvinder med forøget risiko ved nakkefoldsscanningen? Og hvem skal så have NIPT?

21:25 – 21:30 **Afrunding**