

GENOMICS IN CURRENT CLINICAL PRACTICE

Bergen 10th of November 2015 at Hotel Scandic Bergen City

- 08:30-09:15** **Registration**
- 09:15-09:20** **Welcome**
Torunn Fiskerstrand, Haukeland University Hospital, president of NFMG
- 09:20-09:30** **Introduction**
Vidar Martin Steen, Haukeland University Hospital
- PART 1** **REALISING GENOMICS FOR INTELLECTUAL DISABILITY AND RARE DISEASES**
Chair: Vidar Martin Steen
- 09:30-10:00** **Next generation sequencing in clinical practice - three years of experience.**
Joris Veltman, Radboud University Medical Center, Nijmegen
- 10:00-10:30** **Deciphering Developmental Disorders- paving the way for genomics
in pediatric health care**
Helen Firth, Addenbrooke's Hospital and University of Cambridge, Cambridge
- 10.30-10:45** **Coffee break**
- 10:45-11:15** **NIPT and the changing landscape of prenatal diagnostics**
Lyn Chitty, University College London
- 11:15-12:15** **Panel debate: Making genomics useful for patients with intellectual
disability and rare diseases** *Chairs: Sissel Rogne and Torunn Fiskerstrand*
- 12:15-13:15** **Lunch**
- PART 2** **CHALLENGES IN REALISING GENOMICS FOR COMMON DISEASES**
Chair: Hildegunn Høberg-Vetti, Haukeland University Hospital
- 13.15-13:45** **BRCA challenge - a global initiative to facilitate high throughput sequencing of
patients with breast cancer**
John Burn, Newcastle University and Newcastle Hospitals NHS Foundation Trust
- 13:45-14:15** **Personalised cancer medicine - status and perspectives.**
Ola Myklebost, University of Oslo
- 14:15-14:45** **Infrastructure for use of big data in health care**
Eivind Hovig, University of Oslo and Oslo University Hospital
- 14:45-15:00** **Coffee break**
- 15:00-15:30** **Privacy policy in the era of genomics**
Bjørn Erik Thon, Director of The Norwegian Data Protection Authority
- 15:30-16:25:** **Panel debate: Genomics for patient groups with more common diseases**
Chairs: Sissel Rogne and Torunn Fiskerstrand
- 16:25-16:30** **Closing remarks**
Sissel Rogne, Director of The Norwegian Biotechnology Advisory Board
- 16:45** **Årsmøte for NSHG (members only)**
- 19:30** **Dinner at Hotel Scandic Bergen City**



Joris Veltman MSc, PhD, er professor i genetikk (translational genomics) ved Radboud University Medical Center, Nijmegen og Maastricht University Medical Centre. Hans forskningsfelt er identifisering og tolkning av genomisk variasjon, med spesielt fokus på sjeldne nyoppståtte mutasjoner ved neurologiske utviklingsforstyrrelser og psykiatriske sykdommer. Forskningsgruppen studerer pasientenes eksomer og genomer ved hjelp av dypsekvensering og avansert bioinformatikk. Veltman er aktivt involvert i implementering av disse nye metodene i klinikken.



Helen Firth, MD, PhD, er overlege i klinisk genetikk ved Addenbrooke's Hospital i Cambridge. Hun er Honorary Visiting Senior Research Fellow ved University of Cambridge's School of Clinical Medicine og Honorary Faculty Member of the Wellcome Trust Sanger Institute. Firth har vært med på å utvikle DECIPHER (<http://decipher.sanger.ac.uk>), en viktig internasjonal genotype-fenotype datadelingsplattform, som brukes ved tolkning av kopitallsvariasjon i genomet. Hun er en av lederne for Deciphering Developmental Disorders (DDD) prosjektet (www.ddduk.org), og hennes forskningsinteresse er sjeldne genetiske varianter og syndromer.



Lyn Chitty, MB., BS., PhD er professor i genetikk og fostermedisin ved UCL Institute of Child Health og Great Ormond Street NHS Foundation Trust i London. Hennes forskningsfokus er non-invasiv prenatal diagnostikk (NIPD) og hun leder arbeidet i Storbritannia med utvikling av retningslinjer for implementering av NIPD i rutinediagnostikk. Hun er Senior Investigator ved National Institute for Health Research (NIHR), og hun leder NIHR North Thames Clinical Research Network og NHS Genomic Medicine Centre. Chitty er redaktør for tidsskriftet Prenatal Diagnosis og styremedlem i International Society of Prenatal Diagnosis.



Sir John Burn MD, PhD, er professor i klinisk genetikk ved Newcastle University og overlege i klinisk genetikk i Newcastle Hospitals NHS Foundation Trust. Han er styremedlem i National Health Service og har vært president i European Society of Human Genetics. Han har to hovedinteressefelt i forskning. Det ene er CAPP programmet som har lyktes i å vise at aspirin signifikant reduserer kreftrisikoen hos pasienter med Lynch syndrom. Det andre er utviklingen av en ny metode for genotyping og gensekvensering hvor man bruker nanoteknologi (nanowires). Han ble adlet av dronning Elizabeth for sin innsats for medisinen i 2010.



Ola Myklebost, cand.real, PhD, er professor ved Institutt for biovitenskap ved Universitetet i Oslo og leder en forskningsgruppe som studerer mesenchymale tumores (sarkomer) hvor de bruker funksjonell genomikk for å karakterisere mesenchymal oncogenese. Han er leder av Norwegian Cancer Genomics Consortium (NCGC), et nasjonalt forskningsprosjekt for persontilpasning av kreftbehandling (Kreftgenomikk.no).



Eivind Hovig, cand.real, PhD, er gruppeleder ved Institutt for Kreftforskning, Oslo Universitetssykehus, og professor i medisinsk bioinformatikk ved Universitetet i Oslo. Han er vitenskapelig leder av kjernefasilitet for bioinformatikk, og deltar i den nasjonale ledergruppen for Elixir Norge, som er en del av den europeiske infrastrukturplattformen for bioinformatikk. Han leder forskningsgrupper innen systembiologiske tilnærminger til melanom, og innen kreftrelatert genomikk og bioinformatikk. Han er også ansvarlig for bioinformatikken innen Norsk Kreftgenomikk-konsortium.



Bjørn Erik Thon har vært direktør i Datatilsynet siden august 2010. Tidligere har han vært forbrukerombud i ti år, dommerfullmektig, advokatfullmektig og politisk rådgiver i Justisdepartementet. Han har også hatt en rekke tillitsverv i Venstre, bl.a. nestleder i Oslo Venstre og valgkampleder i Oslo. Thon har utgitt flere bøker, nå sist biografien *Den amerikanske presidentens norske datter – Olga Wilsons dobbeltliv* (Gyldendal – 2014).

PANELDEBATT før lunsj: Joris Veltman, Helen Firth, Lyn Chitty, Dag Undlien, Trine Prescott.

PANELDEBATT etter lunsj: John Burn, Ola Myklebost, Eivind Hovig, Bjørn Erik Thon, Per Eystein Lønning.