
Program

Genomisk medisin

13.-16.april 2026 | Scandic Bergen City, Bergen

Dag 1 – Mandag 13.april - Cytogenetikk Dagensvarlig: Houge

Tidspunkt	Tema	Underviser
09.30-09.55	Snacks	
09.55-10.00	Velkommen	
10.00-10.55	Cytogenetikk	Houge
10.55-11.20	ISCN og svarrapportering	Houge
11.25-12.30	Kasuistikker	Houge/Rødningen
12.30-13.30	Lunsj	
13.30-15.00	Kasuistikker	Houge/Rødningen
15.05-15.45	Genomiske rearrangement	Rødningen
15.45-16.00	Snacks	
16.00-17.00	Kasuistikker	Houge/Rødningen

Dag 2 – Tirsdag 14.april - Molekylærgenetikk Dagensvarlig: Houge

Tidspunkt	Tema	Underviser
08.30-09.05	Sekvenseringsmetodikk – fordelene med lange reads	Knappskog
09.05-09.30	HGVS nomenklaturregler	Aukrust
09.30-10.00	Loss-of-function varianter	Houge
10.00-10.15	Snacks	
10.15-10.45	Gain-of-function / dominant-negative varianter	Houge
10.45-11.15	Spleisefeil	Haukanes
11.20-11.50	Bruk av dataverktøy ved sekvensvarianttolkning	Bratland
11.50-12.30	Mitokondriesykdommer med kliniske eksempler	Varhaug
12.30-13.30	Lunsj	
13.30-15.00	Kasuistikker	Berland/Benneche
15.00-15.30	Genetisk testing – hva er fornuftig medisin?	Berland
15.30-15.45	Snacks	
15.45-17.00	Kasuistikker	Berland/Berntsen

Dag 3 – Onsdag 15.april - Genomiske avvik og epigenetikk Dagensvarlig: Berland

Tidspunkt	Tema	Underviser
08.30-09.00	Genomstruktur	Houge
09.00-09.30	Kopitallsbestemmelse og optisk genommapping	Hjertnes
09.30-10.00	Imprinting og UPD	Berland
10.00-10.15	Snacks	
10.15-10.45	Imprintingsykdommer	Berland
10.45-11.15	Bruk av dataverktøy ved kopitallsvarianttolkning	Haukanes
11.20-12.30	Kasuistikker	Houge/Berland
12.30-13.30	Lunsj	
13.30-15.00	Kasuistikker	Houge/Berland
15.00-15.45	Genetic mosaicism: Clinical picture and laboratory testing	Douzgou
15.45-16.00	Snacks	
16.00-17.00	Kasuistikker	Houge/Berland

Dag 4 – Torsdag 16.april - Beyond the exome – and next generation variant interpretation**Dagansvarlig: Houge**

Tidspunkt	Tema	Underviser
08.30-09.00	Chromatinopathies	Banka
09.00-09.30	Methylation profiling	Banka
09.30-09.50	RNUopathies	Banka
09.50-10.05	Snacks	
10.05-10.30	Enhancers and promoters	Barakat
10.30-11.05	Exploring the dark matter of the genome	Barakat
11.10-11.55	TADopathies	Houge
12.00-12.30	AlphaFold and the protein universe	Bratland
12.30-13.30	Lunsj	
13.30-14.15	MAVE and future perspectives on variant classification	Houge
14.15-15.45	Kursprøve med gjennomgang, snacks og kursevaluering	