

Als een van de jongste subspecialismen binnen de Nederlandse Vereniging van Kindergeneeskunde (NVK), willen we u als sectie Erfelijke & Aangeboren Aandoeningen (EAA) van harte uitnodigen op ons 25 jaar EAA Jubileum symposium in Eindhoven.

Alhoewel onze oprichters al in 1995 voorzagen dat de zorg voor kinderen met een erfelijke aandoening een extra set “skills” vereiste, had niemand kunnen voorzien hoe dynamisch en snel dit vakgebied zich zou ontwikkelen. In 2020 zijn we in staat om bij meer dan de helft van de kinderen met een verstandelijke beperking een (moleculaire) diagnose te stellen tezamen met onze collega’s van de klinische genetica en kinderneurologie. Deze informatie is niet alleen belangrijk voor de counseling van ouders in toekomstige zwangerschappen, maar ook steeds meer bepalend in het opstellen van een medisch behandelplan op maat en het organiseren van integrale, effectieve en efficiënte zorg. En dit is bij lange na nog niet het eindpunt! Behandelingen die de potentie hebben om oorzakelijk de aandoening te behandelen (*targeted therapy*) en daarmee daadwerkelijk de kwaliteit van leven te kunnen verbeteren, zijn geen toekomst muziek meer, maar langzaam maar reële opties. Als holistisch werkende EAA dokters staan wij middenin deze ontwikkelingen en zijn wij vaak de spil in een multidisciplinair netwerk, zowel in de academische setting als dichtbij huis.

Tijdens dit tweedaags symposium nemen we u middels vooraanstaande nationale en internationale experts in vogelvlucht mee in deze diagnostische en therapeutische ontwikkelingen alsmede in de psychosociale, medisch-ethische en logistieke aspecten.. Dus collega kinderartsen, neurologen, klinische genetici, metabole kinderartsen, AVG, revalidatie artsen, psychiaters, internisten en verpleegkundig specialisten en andere betrokken professionals, wees van harte welkom om met ons zowel terug als vooruit te kijken en onze samenwerking te vieren.

**Wanneer:** 7 & 8 April 2020

**Locatie:** Catharina Ziekenhuis, Michelangelolaan 2, Eindhoven

|                |                             |          |
|----------------|-----------------------------|----------|
| <b>Kosten:</b> | Twee dagen                  | 500 Euro |
|                | Een dag                     | 300 Euro |
|                | Arts in Opleiding en VS’ers | 150 Euro |



**catharina  
ziekenhuis**

**Accreditatie** is aangevraagd

**Aanmelding** per email onder vermelding van EAA Jubileumsymposium aan [infoservicedeskfb@catharinaziekenhuis.nl](mailto:infoservicedeskfb@catharinaziekenhuis.nl) met opgave voorkeur top 3 workshops en diner ja/nee.

Inschrijfkosten gelieve over te maken naar **NL20INGB 0007944057 t.a.v. NVK sectie EAA** onder vermelding van naam + inschrijving Jubileumcongres.

Tevens kunt u casuïstiek in de vorm van een korte pitch insturen op de 2<sup>e</sup> dag voor de sessie *knowns-unknowns* aan [casusEAA@gmail.com](mailto:casusEAA@gmail.com).

We hopen u op 7 en/of 8 april te kunnen begroeten !

Namens de sectie EAA,

Karen Bindels-de Heus, Annette van den Elzen, Merel Klaassens, Stella de Man, Danielle Veenma



# **JUBILEUMSYMPOSIUM**

**NVK SECTIE EAA**

**7 & 8 APRIL 2020**

*Locatie: Catharina Ziekenhuis Findhoven*



# Dinsdag 7 april

- 9.00-9.30            Ontvangst
- 9.30-10.00        Opening historie – toekomst EAA
- 10.00-10.45       Keynote lecture:  
Dian Donnai, prof of Medical Genetics, University of Manchester, UK
- 10.45-11.15       *PAUZE*
- 11.15-12.00       De (on)mogelijkheden van WES en kijkje in de toekomst:  
Han Brunner, prof Klinische Genetica, RadboudUMC/MUMC
- 12.00-13.00       Behandel mogelijkheden deel 1&2  
  
- Ype Elgersma, prof Neuroscience ErasmusMC  
  
- Ludo van der Pol, kinderneuroloog, UMC Utrecht
- 13.00-14.00       *LUNCH*
- 14.00-15.00       Behandel mogelijkheden deel 3&4  
  
- Bart Loeys, prof Medische Genetica, Universitair Ziekenhuis Antwerpen  
  
- Ans van der Ploeg, prof Metabole Aandoeningen, ErasmusMC
- 15.00-15.15       *PAUZE*
- 15.15-16.00       Awee Prins, filosoof EUR, "Bij broos leven hoort broos denken".
- 16.00-16.15       Ouder aan het woord
- 16.15 -16.30       Kwartiermaker VWS: Carien van Hooff, werkgroep 'Wijzienjewel'
- 16.30-17.30       paneldiscussie o.l.v. Carsten Lincke met o.a. Jan Peter Rake, Károly Illy,  
Carien van Hooff, Sigrid Hendriks, Ans van der Ploeg en een ouder.

*AVONDPROGRAMMA*    Diner met rondleiding in de Kazerne



# Woensdag 8 april

- 9.00 – 9.45u Helpen leven met een levend verlies:  
Manu Keirse, emeritus hoogleraar faculteit geneeskunde KU Leuven
- 9.45-10.00 *PAUZE*
- 10.00-11.00 workshop ronde 1
- prenatale screening  
Eline Bunnik (medisch ethicus), Gosia Srebniak (klinisch geneticus) en Sam Riedijk (psycholoog)
  - ontwikkelingen ICT in zorg thuis vanuit ziekenhuis  
Jan Peter Rake (kinderarts) en Liesl Rehbock (kinderneuroloog)
  - transitie  
Stella de Man (kinderarts-EAA), Laura de Graaff (internist-EAA) en Annemieke Wagemans (AVG)
  - counseling  
Merel Klaassens (kinderarts-EAA) en Maaïke Vreeburg (klinisch geneticus)
- 11.15-12.15 workshop ronde 2
- 12.30-14.00 *LUNCH* met voordracht van Abbe museum
- 14.00-15.00 *knowns - unknowns*  
o.l.v. Tjitske Kleefstra, klinisch geneticus RadboudUMC
- 15.00 *AFSLUITING*
- 15.30-16.30 ALV vergadering NVK sectie EAA voor leden

**Casuïstiek gevraagd!**  
sturen aan [casusEAA@gmail.com](mailto:casusEAA@gmail.com)

