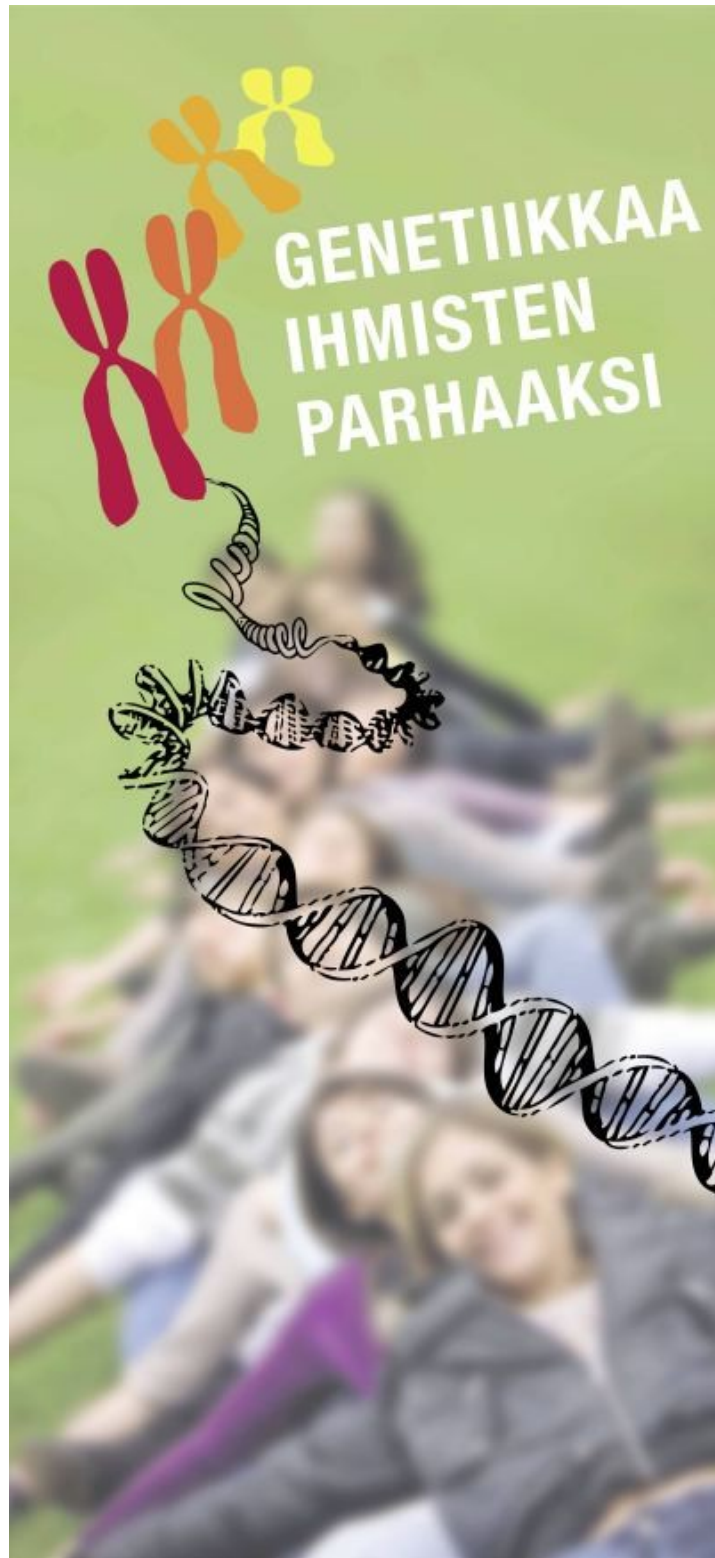


SLGY Internetissä 2009 - 2024



Suomen Lääketieteellisen Genetiikan Yhdistys ry. (2024)

Yhdistys

19.1.2014 18:45

Yhdistyksen tarkoituksena on toimia lääketieteellisen genetiikan ja yleisen genetiikan edistämiseksi ja kehittämiseksi Suomessa, ja toimia alasta kiinnostuneiden henkilöiden yhdyssiteenä.

Yhdistyksen jäsenet ovat perinnöllisyyslääkäreitä, molekyyliogenetiikkoja, genetiikan tutkijoita ja henkilöitä, jotka ovat muuten kiinnostuneita genetiikasta esim. tutkimuksen kautta.

Yhdistys järjestää vuosittain syyskokouksen ja kevätkokouksen, jonka yhteydessä pidetään vuosikokous ja Genetiikan päivän nuorille tutkijoille. Lisäksi yhdistys myöntää joka kolmas vuosi Genetiikan palkinnon.

Lisätietoja yhdistyksen toiminnasta saat hallituksen jäseniltä.

Yhdistyksen sähköpostiosoite: slgy@slgy.fi

The Finnish Society of Medical Genetics

19.1.2014 18:57

The Finnish Society of Medical Genetics was founded in 1976. The society has approximately 200 active members. In addition to these, the society has both Finnish and international honorary members. The members consist of clinicians, geneticists, genetics nurses, and under- and postgraduate students in these fields.

The purpose of the society is to promote and develop medical genetics in Finland and to function as a forum for the people interested in this field. For this purpose, the society organizes meetings and training sessions and creates and maintains connections with Finnish and international organizations.

Contact: slgy@slgy.fi

Hallitus

19.1.2014 18:40

slgy@slgy.fi

2023

- Jukka Moilanen, puheenjohtaja
- Marja Hietala, varapuheenjohtaja
- Lotta Rahkama, sihteeri
- Katri Rajala, varainhoitaja
- Virpi Laitinen
- Maarit Lappalainen

2022

- Jukka Moilanen, puheenjohtaja
- Marja Hietala, varapuheenjohtaja
- Lotta Rahkama, sihteeri
- Katri Rajala, varainhoitaja
- Virpi Laitinen
- Teija Paakkola

2021

- Jukka Moilanen, puheenjohtaja
- Marja Hietala, varapuheenjohtaja
- Sini Skarp, sihteeri
- Sini Penttilä, varainhoitaja
- Katri Rajala
- Tea Kotajärvi
- Katja Kuosa
- Heidi Toiminen
- Elli Kalliomaa

2019

- Kristiina Aittomäki puheenjohtaja
- Pia Pohjola, sihteeri
- Sini Penttilä varainhoitaja
- Leena Huhti
- Tea Kotajärvi
- Katja Kuosa
- Sini Skarp
- Heidi Toiminen
- Teppo Varilo

2018

- Minna Toivonen, puheenjohtaja
- Teppo Varilo, varapuheenjohtaja
- Pia Pohjola, sihteeri
- Leena Huhti, varainhoitaja
- Outi Kajula
- Rosa Salmela
- Sini Skarp

2017

- Laura Tanner, puheenjohtaja
- Minna Toivonen, varapuheenjohtaja
- Pia Pohjola, sihteeri
- Liina Kuuluvainen, varainhoitaja
- Rosa Salmela
- Leena Huhti
- Outi Kajula

2016

- Laura Tanner, puheenjohtaja
- Outi Kuismen, varapuheenjohtaja
- Rosa Salmela, sihteeri
- Liina Kuuluvainen, varainhoitaja
- Sari Rasi
- Minna Toivonen
- Outi Kajula

2015

- Minna Männikkö, puheenjohtaja
- Maria Haanpää, varapuheenjohtaja
- Laura Tanner, sihteeri
- Liina Kuuluvainen, varainhoitaja
- Katja Löfman
- Sari Rasi
- Minttu Marttila

2014

- Minna Männikkö, puheenjohtaja
- Maria Haanpää, varapuheenjohtaja
- Katarina Pelin, sihteeri
- Maaret Ridanpää, varainhoitaja
- Katja Löfman
- Sari Rasi

2013

- Carola Saloranta, puheenjohtaja
- Katarina Pelin, sihteeri
- Maaret Ridanpää, varainhoitaja
- Minna Männikkö, varapuheenjohtaja
- Maria Haanpää
- Katja Löfman

2012

- Carola Saloranta, puheenjohtaja
- Katarina Pelin, sihteeri
- Kristiina Avela
- Maaret Ridanpää, varainhoitaja
- Minna Männikkö
- Jukka Moilanen, varapuheenjohtaja

2011

- Johanna Schleutker, puheenjohtaja
- Sari Rasi, sihteeri
- Kristiina Avela, varainhoitaja
- Jaakko Ignatius, varapuheenjohtaja
- Jukka Moilanen
- Carola Saloranta

2010

- Johanna Schleutker, puheenjohtaja
- Kristiina Avela, varainhoitaja
- Sari Rasi, sihteeri
- Jaakko Ignatius
- Carola Saloranta
- Jukka Moilanen

2009

- Kristiina Aittomäki, puheenjohtaja
- Johanna Schleutker, varapuheenjohtaja
- Kristiina Avela, varainhoitaja
- Jaakko Ignatius
- Sari Rasi
- Hannele Laivuori, sihteeri

Jäsenyys

19.1.2014 18:54

Jos haluat liittyä yhdistyksen jäseneksi, lähetä vapaamuotoinen hakemus, jossa on kahden yhdistyksen jäsenen suositus, hallituksen sihteerille:

E-mail: slgy@slgy.fi

Kunniajäsenet

19.1.2014 18:49

Yhdistys voi hallituksen ehdotuksesta kutsua kunniajäsenekseen kotimaisen tai ulkomaisen henkilön, joka on ansiokkaasti edistänyt yhdistyksen tarkoituksia. Päätökseen vaaditaan vähintään 2/3 yhdistyksen kokouksessa annetuista äänistä.

SLGY:n kunniajäsenet:

- Kristiina Aittomäki
- Pertti Aula
- Albert de la Chapelle
- Märta Donner
- Peter Harper
- Ilkka Kaitila
- Victor McKusick
- Jaakko Leisti
- Harri Nevanlinna
- Reijo Norio
- Leena Palotie
- Jaakko Perheentupa
- Kari Raivio
- Pirkko Santavuori
- Marja-Liisa Savontaus
- Marjatta Sipponen
- Esko Suomalainen

Palkinnot

19.1.2014 18:51

SLGY:n myöntämä genetiikan palkinto

Palkinnon saajat:

- 1987 Sakari Knuutila
- 1989 Jukka-Pekka Mecklin
- 1991 Riitta Salonen
- 1994 Kati Kainulainen
- 1996 Kristiina Aittomäki
- 1998 Marjo Kestilä
- 2000 Marjatta Sipponen, Liisa Ukkola
- 2002 Anu Wartiovaara
- 2006 Iiris Hovatta
- 2009 Anna-Elina Lehesjoki
- 2012 Mirja Somer
- 2021 Helena Kääriäinen

Historia

19.1.2014 18:47

Lääketieteellisen genetiikan historian tallennus Euroopassa ja Suomessa

SLGY julkaisee ESHG:n hallinnoimassa lääketieteellisen genetiikan historian tallennushankkeessa syntyneitä haastatteluita.

Suomen Lääketieteellisen Genetiikan Yhdistyksen alkuvaiheet

Mukaeltu Jaakko Leistin puheesta SLGYn 25-vuotisjuhlassa tammikuussa 2002.

Keskustelutilaisuus 23.1.1976. Perustava kokous 24.9.1976

”Me allekirjoittaneet olemme perustaneet Suomen Lääketieteellisen Genetiikan Yhdistys – Förening för Medicinsk Genetik i Finland -nimisen yhdistyksen, liittyneet siihen jäseniksi ja hyväksyneet sille oheiset säännöt.” Albert de la Chapelle, Harri Nevanlinna, Jaakko Leisti, ym.

Rekisteröinti tapahtui vuonna 1979. Ensimmäinen toimintavuosi oli 1977. Yhdistyksen tarkoituksena on ”toimia lääketieteellisen genetiikan ja yleisen genetiikan edistämiseksi Suomessa, ja toimia alasta kiinnostuneiden henkilöiden yhdyssiteenä”. Yhdistyksen johtokuntaan kuuluu 7 jäsentä, käytännössä eri aloilta ja alueilta. Vuosittain järjestetään 2-3 kokousta. Kotimaista ja kansainvälistä yhteistyötä sekä mahdollisimman laajaa osallistumista toimintaan pidettiin tärkeänä.

Toimintaa vuosien varrella

- Palvelutarvekartoitukset 1978, 1986, 1999
- Perinnöllisyyslääketieteen erikoisalan perustaminen 1981, koulutus- ja pätevyysvaatimukset
- Sairaalageneetikon virkanimike, pätevyysvaatimukset 1981, 1983
- Osallistuminen lääketiedetapahtumiin 1977 alkaen
- Lammin kurssit 1978, 1980, 1984
- Genetiikan päivät 1985, 1986, 1987, 1988, 1989, 1990, 1991
- Teemakokoukset eri erikoisalojen kanssa
- Geneettisten palveluiden kehittäminen I, II ja III
- Duodecimin täydennyskoulutusohjelma
- Yhdistelmä-DNAn kliininen käyttö
- Tiedottaminen lääketieteellisen genetiikan alan asioista
- Sikiödiagnostiikka
- Genetiikan palkinto vuodesta 1987
- Genetiikan päivä nuorille tutkijoille vuodesta 1999
- Kriitikon rooli: eettiset kysymykset, hyvän käytännön puolustaja

Uutiset

11.9.2019 14:24

19.-20.11.2009 Metabolinen Klubi Oulussa

3.8.2009 16:59

Suomen Otolaryngologiyhdistyksen ja SLGY:n yhteiskokous Kuopiossa 9.10.2009

3.8.2009 16:38

11.12.2009 Syndroomailtapäivä Helsingissä

25.9.2009 16:56

Dysmorfologian terminologiaa

25.9.2009 16:58

American Journal of Medical Genetics -lehden erikoisnumero Elements of Morphology:
Standard Terminology on vapaasti saatavilla osoitteessa
<http://www3.interscience.wiley.com/journal/121641055/issue>.

XV Metabolic Club Meeting, Oulu, Finland 19.-20.11.2009

Oulun Yliopisto, Lääketieteellinen tiedekunta, auditorio 101A, Aapistie 5 A

Thursday 19th November 2009

08.30–08.55 Registration and Coffee

08.55–09.00 Docent Matti Nuutinen Opening

Update: Enzyme replacement and cofactor treatments and special diets in metabolic diseases

Enzyme replacement therapies in metabolic diseases

09.00–09.30 Dr Maila Penttinen Fabry disease

09.30–09.50 Dr Kristiina Kananen Cases

09.50–10.20 Dr Mervi Löfberg Pompe disease

10.20–10.40 *Coffee break: fruits, juices and coffee*

10.40–11.10 Docent Sirpa Ala-Mello Mucopolysaccharidoses

11.10–11.30 Docent Harri Niinikoski Cases

11.30–12.00 Docent Merja Möttönen Gaucher disease

12.00–12.20 Dr Satu Lehtinen Cases

12.20–13.30 *Lunch*

13.30–14.30 Professor Barbara Plecko Austria B-vitamin dependent metabolic diseases

14.30–14.50 Dr Heli Helander Cases

14.50–15.00 *Coffee break: fruits, juices and coffee served in the auditorium*

15.00–16.00 Dr. Sander Houten the Netherlands The diagnosis of Carnitine deficiency disorders during childhood

16.00–16.20 Dr Tiina Tyni Cases

16.20–17.20 Professor Elisabeth Holme Sweden Tyrosinemias: Long-term experiences

17.20–17.40 Docent Leena Vainionpää Cases

17.40–18.00 Professor Matti Salo Docent Matti Nuutinen Sponsors presentations and Closing remarks

Social program

18.00 Bus transportation to Maikkula Estate

18.30–22.00 Dinner with program

22.00– Finnish Sauna

Perjantai 20.11.2009

08.30–9.00 Kahvi

Erityisdieettiä vaativat metaboliset taudit ja kokemuksia dieettihoitojen käytännön toteutuksesta

09.00–9.45	Dosentti Kirsti Näntö-Salonen	Dieettihoitoiset metaboliset taudit
9.45–10.30	ravitsemusterapeutti Leea Järvi	Dieettihoitojen käytännön toteutuksesta ja kokemuksista
	Dosentti Harri Niinikoski	(PDH-potilaan ketogeeninen dieetti)
10.30–11.00	Virvoketauko	

Update-Mitä metaboliset tutkimukset kertovat ja eivät kerro?

11.00–11.45	Dosentti Matti Nuutinen ("Hypo"-tutkimuskartoitus) Dosentti Johanna Uusimaa ("Metab"-tutkimuskartoitus)	"Hypo"- ja "Metab"-tutkimuspaketit: selvitys tutkimuskäytännöistä yliopistollisissa sairaaloissa ja keskussairaaloissa
11.45–12.30	Dr Tarja Linnankivi	Likvorin metaboliset tutkimukset ja niiden tulkinta sekä kokemuksia neurotransmitterimäärityksistä suomalaisilla potilailla
12.30–13.30	Lounas	
13.30–14.15	Professori Matti Salo	Imupaperinäyte, karnitiinimääritykset, seerumin asyylikarnitiiniprofiili sekä fibroblasteista tehtävät metaboliset tutkimukset ja niiden tulkinta
14.15–15.00	Professori Jaakko Ignatius	Geenitutkimukset metabolisissa taudeissa ja niiden tulkinta (myös NKH:n lievemmat muodot)
15.00–15.45	Dosentti Leena Vainionpää	Kliinikon näkökulma: Mitä näytteitä ottaisin ja miten etenisin jatkotutkimusten suunnittelussa?
15.45	Dosentti Matti Nuutinen	Päivien päätös

Lisätietoja Matti Nuutinen, OYS, Lasten ja nuorten klinikka, sähköposti matti.nuutinen@ppshp.fi tai puhelin: 08-3155124.

Koulutus on hyväksytty teoreettiseksi kurssimuotoiseksi koulutukseksi (15 t) seuraaville erikoisaloille: kliininen kemia, lastenneurologia, perinnöllisyyslääketiede, endokrinologia, lastentaudit, neurologia ja sisätaudit.

Ilmoittautuminen Ilmoittautuminen tapahtuu sähköisesti 31.10.2009 mennessä oheisen linkin kautta: [sähköinen ilmoittautuminen](#) ja maksamalla osallistumismaksu 70 euroa Metabolisen klubin tilille.
Lisätietoja ilmoittautumisesta: klinikksihteeri Aila Kokko, OYS, Lasten ja nuorten hallinto, puhelin (08) 315 5432 ja sähköposti aila.kokko@ppshp.fi.

Majoitus Majoittumisen jokainen varaa itse, tästä löydät oululaisten hotellien yhteystiedot [Majoitus Oulussa](#).

Koulutuspaikka [Opaskartta](#) Opaskartan yläreunassa on hakupalvelin, jonka avulla paikallistat kaupungin hotellit.

Tervetuloa Ouluun!



SUOMEN LÄÄKETIETEELLISEN GENETIIKAN YHDISTYS RY
FÖRENING FÖR MEDICINSK GENETIK I FINLAND RF

Suomen Otolaryngologiyhdistyksen ja Suomen lääketieteellisen genetiikan yhdistyksen yhteiskokous Kuopiossa

Perjantai 9.10.2009
Kuopion yliopistollinen sairaala Auditorio 1

Syyskokoukseen tulee ilmoittautua 7.10. mennessä
e-lomakkeella
<https://elomake.helsinki.fi/lomakkeet/17329/lomake.html>

Osallistumismaksu on 60 euroa jäseniltä, muilta 80 euroa
Osallistumismaksun voi suorittaa SLGY:n tilille.

Lisätietoja: Hannele Laivuori, SLGY:n sihteeri
Hannele.laivuori@helsinki.fi
09 19125106

OHJELMA

9.10-9.15 Avaussanat Dos. Kristiina Aittomäki ja Prof. Heikki Löppönen

Genetiikan perusteita

Pj. Dos. Kristiina Aittomäki

9.15 – 9.40	Genomin rakenne LT Kristiina Avela
9.40 – 10.10	Sairauksien geneettinen diagnostiikka LT Kristiina Avela
10.10 – 10.40	<i>Kahvitauko ja näyttelyyn tutustuminen</i>
10.40 – 11.10	Geeniterapian mahdollisuudet ja tulevaisuus FT Mikko Turunen
11.10 – 11.40	KNK-syöpien genetiikka Prof. Veli-Matti Kosma
11.40 – 12.10	Suomen lääketieteellisen genetiikan yhdistyksen syyskokous Pj. Kristiina Aittomäki
12.10 – 13.40	<i>Lounastauko ja näyttelyyn tutustuminen</i>

Kuulovikojen genetiikkaa

Pj. Prof. Heikki Löppönen

13.40 – 14.00	GJB 2 LT Tuija Löppönen
14.00 – 14.20	Mitokondriotaudit LL Sanna Häkli

14.20 – 14.40 Ikäkuulon genetiikkaa, ARHI-projekti
LL Samuli Hannula ja Dos Elina Mäki-Torkko

KNK oireyhtymiä
Pj. Prof. Jussi Jero

14.40 – 15.00 Mikrotian periytyminen
LT Tuomas Klockars, dosenttiluento

15.00 – 15.20 Paraganglioma oireyhtymä
Dos. Kristiina Aittomäki

15.20 – 15.40 Usherin oireyhtymä
Prof. Jussi Jero

15.40-15.45 Loppuyhteenveto
Prof. Heikki Löppönen

Syndroomailtapäivä

Perjantaina 11.12.2009
Biomedicum, luentosali 2, P-kerros
Haartmaninkatu 4, Helsinki

- 13.00 Minna Pöyhönen ja Sirpa Kivirikko:
Neurofibromatoosi vai Legius?
13.30 Helena Kääriäinen: Rapadilino, mitä uutta?
14.00 - 16.00
Omat tunnetut ja tuntemattomat dysmorfiset tapaukset

Toivomme omien tapauksien ennakkoilmoittamista (ainakin lukumäärä) Mirja Somerille (mirja.somer@vaestoliitto.fi) aikataulun suunnittelemiseksi. Kerro myös, onko diagnoosi jo selvinnyt vai vielä haussa. Kuitenkin, jos ajankulu yllättää, tapauksesi saattaa mahtua mukaan vielä kokouspäivänäkin.

Ja tiedoksi, mikäli diagnoosi jää avoimeksi Syndroomailtapäivässä, potilastapaus on mahdollista lähettää vielä DYSCERNE- verkoston asiantuntijoiden arvioitavaksi esim. Väestöliiton perinnöllisyysklinikan kautta. Dyscernen toimintaan voit tutustua: www.dyscerne.org.

18.3.2010 Syndroomailtapäivä Helsingissä

24.11.2009 16:54

Syndroomailtapäivä järjestetään vuosikokouspäivää edeltävänä päivänä 18.3.2010 klo 13-16 Väestöliitossa, Kalevankatu 16, Helsinki (ohjelma liitteenä, ilmoittautuminen: mirja.somer (at) vaestoliitto.fi)

19.3.2010 SLGY:n kevätkokous Helsingissä

17.3.2010 16:36

SLGY:n kevätkokous 2010 ”Genetics of Complex Diseases” ja sääntömääräinen vuosikokous järjestetään perjantaina 19.3.2010 Biomedicumissa Helsingissä. Ilmoittautuminen viimeistään 14.3.2010 e-lomakkeella: <https://elomake.helsinki.fi/lomakkeet/19812/lomake.html>
Osallistumismaksu (sisältää kahvit, lounaan ja wine and cheese- tarjoilun) on jäseniltä 100€, hoitajilta ja opiskelijoilta 80€ ja ei-jäseniltä 120€. Se maksetaan 14.3.2010 mennessä SLGY:n tilille. Huom: Jäsenkirjeessä ollut viitenumero ei toimi (lisätietoihin voi laittaa viitteeksi 20101).

8.10.2010 SLGY:n syyskokous Tampereella

30.8.2010 16:34

Aiheena kantasolututkimus.

29.10.2010 Harvinaiset sairaudet-päivä Helsingissä

27.9.2010 16:32

Syndroomailtapäivä

Torstaina 18.3.2010
Väestöliitto, kokoustilat 5.krs
Kalevankatu 16, Helsinki

13.00 Mirja Somer: PEHO, voiko fenotyyppi vaihdella?

13.30 Jaakko Ignatius: COFS, mitä uutta?

14.00 - 16.00

Omat tunnetut ja tuntemattomat dysmorfiset tapaukset

Omat dysmorfiset potilas tapaukset, riippumatta diagnoosin varmuusasteesta, ilmoitetaan Mirjalle 12.3. mennessä (mirja.somer@vaestoliitto.fi). Ilmoita esityksen otsikoksi lyhyt kuvaus aihepiiristä paljastamatta diagnoosia etukäteen, esim. "Kaihi ja kuulovamma". Mukaan mahtuu ilmoittautumisjärjestyksessä.

Kokoukseen osallistumiseen ei ennakkoilmoittautumista, huolimatta kahvitarjoilusta!

Tervetuloa!

Riitta Salonen-Kajander



SUOMEN LÄÄKETIETEELLISEN GENETIIKAN YHDISTYS RY
FÖRENING FÖR MEDICINSK GENETIK I FINLAND RF



Spring Meeting
Biomedicum Helsinki
March 19, 2010
Lecture hall 3

Koulutuspäiville ilmoittautuminen viimeistään 14.3.2010 osoitteessa:
<https://elomake.helsinki.fi/lomakkeet/19812/lomake.html>
Osallistumismaksu (sisältää kahvit, lounaan ja wine and cheese- tarjoilun) on jäseniltä 100€, hoitajilta ja opiskelijoilta 80€ ja ei-jäseniltä 120€. Maksu 14.3.2010 mennessä SLGY:n tilille.



Programme

9.30-10.00	Registration and coffee	
10.00-10.05	Opening words	Kristiina Aittomäki
Chairperson Jaakko Ignatius		
10.05-10.45	Genetics of complex diseases	Juha Kere
10.45-11.30	Lessons from Finland	Markus Perola
11.30-12.15	Complex diseases and twin studies-are they still needed	Jaakko Kaprio
12.15-13.15	Lunch	
Chairperson Johanna Schleutker		
13.15-13.45	Genetics of complex diseases- Coeliac disease	Päivi Saavalainen
13.45-14.15	Genetics of hypertension-highways and sideways	Timo Hiltunen
14.15-14.45 Sponsored session	The Agilent Technologies SureSelect™ Platform for Target Enrichment	Andreas Polten
14.45-15.15	Coffee	
15.15.-16.00	Annual Meeting of SLGY	
16.00-17.00	Wine and cheese	



SLGY SYYSKOKOUS "KANTASOLUTUTKIMUS - STEM CELL RESEARCH"

8.10.2010 Tampere, Vapriikki, Alaverstaanraitti 5, Tampellan alue

	Topic	Speaker
09.30-09.55	Registration, coffee & exhibition	
	chair: Johanna Schleutker	
10.00-10.05	Opening	
10.05-10.45	Stem cells of the heart	Katriina Aalto-Setälä (Tampere)
10.45-11.15	Retinal repair through cell transplantation	Tanja Ilmarinen (Tampere)
11.15-11.45	Nuclear reprogramming and genetic fragility	Timo Otonkoski (Helsinki)
11.45-12.15	Stem cell research and cellular therapy activities at the Finnish Red Cross Blood Service	Johanna Nystedt (Helsinki)
12.15-13.15	Lunch & exhibition	
	chair: Katriina Aalto-Setälä	
13.15-13.45	Neural differentiation of stem cells for in vivo transplantation - efficiency and safety issues	Katja Puttonen (Kuopio)
13.45-14.15	Neural cell transplants for treating neurological diseases	Susanna Narkilahti (Tampere)
14.15-14.45	Coffee & exhibition	
14.45-15.15	Adult mesenchymal stem cells in bone applications	Petri Lehenkari (Oulu)
15.15-15.45	Stem cells in regenerative medicine	Mikko Lammi (Kuopio)
15.45	Closing	

Järjestäjä: Suomen Lääketieteellisen Genetiikan Yhdistys

Kohderyhmä: Yhdistyksen jäsenet ja muut asiasta kiinnostuneet. Koulutus on hyväksytty erikoislääkärin tutkinnon teoreettiseksi kurssimuotoiseksi koulutukseksi. Erikoistumisalat: gastroenterologinen kirurgia (5h), ihotaudit ja allergologia (5h), kardiologia (5h), kliininen hematologia (5h), käsikirurgia (5h), lastenkirurgia (5h), lastenneurologia (3h), lastentaudit (5h), neurokirurgia (5h), neurologia (3h), ortopedia ja traumatologia (5h), perinnöllisyyslääketiede (5h), plastiikkakirurgia (5h), silmätaudit (5h), suu- ja leukakirurgia (5h), sydän- ja rintaelinkirurgia (5h), syöpätaudit (5h), urologia (5h), verisuonikirurgia (5h) ja yleiskirurgia (5h).

Osallistumismaksu: 50 €, jäseniltä ja opiskelijoilta 40 €, hintaan sisältyy ohjelmassa mainitut kahvi ja lounas. Maksetaan etukäteen yhdistyksen tilille.

Ilmoittautuminen: 30.9.2010 mennessä SLGY:n kotisivujen kautta:
<https://finmedgen.org/kokoukset/slgy/tampere2010/ilmottautuminen.html>

Lisätietoja: info@slgy.finmedgen.org

Hyvä vastaanottaja

Harvinaiseksi sairaudeksi määritellään Euroopassa sairaus, jota esiintyy enintään viidellä potilaalla kymmentätuhatta henkilöä kohti, ja joka on taudinkuvultaan vakava ja hengenvaarallinen. Suomessa elää tämän määritelmän mukaan noin 30 000 harvinaista sairautta sairastavaa potilasta.

Mikä on harvinaissairauksien tutkimuksen, hoidon ja lääkkeiden saatavuuden tilanne Suomessa ja Euroopassa? Mitä toivomme tulevaisuuden tuovan tullessaan? Miten Suomesta tehdään harvinaissairauksien hoidon mallimaa? Vai olemmeko sitä jo?

Nyt toista kertaa järjestettävä kansallinen Harvinaiset sairaudet-päivä kokoaa yhteen harvinaissairauksien hoidon onnistumisen kannalta tärkeät tahot ottamaan kantaa mm. edellä esitettyihin kysymyksiin. Yhteisenä tavoitteena on taata harvinaisia sairauksia sairastaville potilaille Suomessa paras mahdollinen hoito.

Harvinaiset sairaudet-päivän 2010 järjestävät yhteistyössä

Suomen Hematologiyhdistys	Suomen Reumatologinen yhdistys
Suomen Lastenlääkäriyhdistys	Kuntoutus ORTON ja Sairaala ORTON
Suomen Lastenpsykiatriyhdistys	Orphanet Finland
Suomen Lääketieteellisen Genetiikan yhdistys	PerkinElmer Finland
Suomen Perinnöllisyyslääkärit yhdistys	Oy Swedish Orphan Biovitrum Ab

Aika: perjantai 29.10.2010
Paikka: Finlandia-talo, Helsinki
Mannerheimintie 13 e, 00100 Helsinki

Ilmoittautuminen ja lisätietoja internetissä osoitteessa:

www.harvinaisetsairaudet.com

Koulutustilaisuus on maksuton.

Tiedustelut sähköpostitse osoitteesta ulla-riitta.ketola@sobi.com
tai puhelimitse numerosta 0201 558 840.

Liite: Harvinaiset sairaudet-päivän 2010 ohjelma

Lämpimästi tervetuloa!



Risto Johansson
Professori, KYS
Harvinaiset sairaudet-päivän 2010 puheenjohtaja



Marco Hautalahti
toimitusjohtaja
Oy Swedish Orphan Biovitrum AB

Harvinaiset sairaudet -päivä 29.10.2010

Finlandia-talo, Helsinki, klo 8.15 - 17.00



Suomesta harvinaissairauksien tutkimuksen ja hoidon mallimaa?

HARVINAISET SAIRAUDET-PÄIVÄN 2010 JÄRJESTÄVÄT YHTEISTYÖSSÄ:

Suomen Hematologiyhdistys
Suomen Lastenlääkäriyhdistys
Suomen Lastenpsykiatriyhdistys
Suomen Lääketieteellisen Genetiikan yhdistys
Suomen Perinnöllisyyslääkärit yhdistys

Suomen Reumatologinen yhdistys
Kuntoutus ORTON ja Sairaala ORTON
Orphanet Finland
PerkinElmer Finland
Oy Swedish Orphan Biovitrum Ab

OHJELMA

Aamupäivän aikana esitetään lyhyet katsaukset harvinaissairauksien tutkimuksesta, hoidosta ja lääkkeiden saatavuudesta Suomessa ja Euroopassa. Mikä on nykytilanne, ja mitä toivomme tulevaisuuden tuovan tullessaan? Miten Suomesta tehdään harvinaissairauksien hoidon mallimaa? Vai olemmeko sitä jo? Tavoitteena on saada koolle kaikki harvinaissairauksien hoidon onnistumisen kannalta tärkeät tahot, poliittisista päättäjistä diagnostiikan ja hoidon toteuttajiin, potilas osana hoitoketjua. Paneelikeskustelussa osallistujilla on mahdollisuus esittää kysymyksiä ja mielipiteitä, joihin vastaavat ja ottavat kantaa eri tahojen huippuasiantuntijat.

Aamupäivän ohjelma klo 8.15 - 12.40

8.15-8.45	Kahvi
8.45-9.00	Tilaisuus alkaa - Toimitusjohtaja Marco Hautalahti, Oy Swedish Orphan Biovitrum Ab - Tilaisuuden puheenjohtaja, professori Risto Johansson, KYS
9.00-9.15	Harvinaiset sairaudet -päivän 2010 avaus Peruspalveluministeri Paula Riskko
9.15-9.35	Harvinaissairauksien diagnostiikka ja hoito Euroopassa ja Suomessa: näin potilaat sen kokevat. EURORDIS-tutkimuksen esittely ja tulokset. EURORDIS-organisaation edustaja
9.35-9.55	Harvinaislääkkeiden saatavuuden turvaaminen nyt ja tulevaisuudessa Asianajaja Klaus Nyblin, Hammarström Puhakka Partners
9.55-10.15	Harvinaissairauksien tutkimuksen mahdollisuudet ja haasteet Suomessa Dosentti Sakari Jokiranta, Haartman Instituutti, Helsingin Yliopisto
10.15-10.30	Tauko
	Vastasyntyneiden harvinaisten aineenvaihduntasairauksien seulonta
10.30-10.55	- Denmark - how and why? MD, DSc David M. Hougaard, Statens Serum Institut, Copenhagen, Denmark
10.55-11.15	- Katsaus seulontatilanteeseen Suomessa Professori Ilkka Mononen, TYKSLAB
11.15-11.35	Harvinaisten syöpien hoidon kehittäminen - onko se hoidon keskittämistä? Professori Pirkko-Liisa Kellokumpu-Lehtinen, TAYS
11.35-11.55	"Näin minua on hoidettu" Suomalainen potilas, Markku Toivainen, Suomen Hemofiliayhdistys
11.55-12.30	Kysymyksiä ja vastauksia
12.30-12.40	Yhteenveto Puheenjohtaja professori Risto Johansson
12.40-13.30	Lounas

Ilmapäivän ohjelma työryhmissä klo 13.30–17.00

Harvinaisten sairauksien hoidon kehittäminen Suomessa

Työryhmissä eri osa-alueiden asiantuntijat kuulevat ja keskustelevat yksityiskohtaisemmin oman alansa harvinaista sairauksista ja niiden diagnostiikasta ja hoidosta. Miten potilaiden diagnosointia, hoitoon pääsyä ja hoidon tasoa voidaan entisestään parantaa? Onko mahdollista yhdenmukaistaa hoitokäytäntöjä? Mikä on kustannusvaikuttavaa hoitoa?

TYÖRYHMÄT:

Harvinaisten syöpien hoito Suomessa, esimerkkinä pehmytkudossarkoomat

Puheenjohtaja professori Risto Johansson, KYS

13.30-13.45	Avaus - Risto Johansson, KYS
13.45-14.30	Yondelis activity in STS other than leiomyosarcoma - Pedro Santabarbara, PharmaMar
14.30-14.45	Trabectedin kustannusvaikuttavuus edenneen pehmytkudossarkooman hoidossa - Erkki Soini, ESIOR
14.45-15.10	Pehmytkudossarkoomien kirurginen hoito - Erkki Tukiainen, HUS
15.15-15.30	Kahvi
15.30-15.55	Pehmytkudossarkoomien kehittyvä lääkehoito - Maija Tarkkanen, HUS
16.00-16.25	Milloin tarvitaan sädehoitoa (pehmytkudossarkooman hoidossa)? - Paula Lindholm, TYKS
16.30-16.55	Pehmytkudossarkoomien kuvantamisesta - Nina Dalin-Hirvanen, HUS
17.00-17.15	Yhteenveto - Risto Johansson, KYS

Harvinaiset reumasairaudet

Puheenjohtaja dosentti Riitta Luosujärvi, HUS

13.30-13.35	Avaus - Riitta Luosujärvi, HUS
13.35-14.20	Autoinflammatoriset oireyhtymät fenotyyppistä genotyyppiin ja takaisin - Tom Pettersson, HUS
14.20-15.00	Aikuisen Stillin tauti kliinisen tutkimuksen valossa - Dan Nordström, HUS
15.00-15.30	Kahvi
15.30-16.15	Systeemioireinen lastenreuma - potilastapauksia - Kristiina Aalto, HUS
16.15-17.00	Yhteenveto - Riitta Luosujärvi, HUS

Harvinaiset perinnölliset sairaudet lapsilla

Puheenjohtaja professori Olli Simell, TYKS

13.30-13.35	Avaus - Olli Simell, TYKS
13.35-14.15	Akuutti hyperammonemia - Päivi Keskinen, TAYS
14.15-15.00	Kystinen fibroosi - Merja Kajosaari, HUS
15.00-15.15	Kahvi
15.15-16.00	Harvinaiset lasten luustosairaudet - Ilkka Kaitila, HY
16.00-16.45	Luustosairauspotilaiden hoito ja kuntoutus - Lisamarie Krüger, Kuntoutus ORTON
16.45-17.00	Yhteenveto - Olli Simell, TYKS

Harvinaiset hematologiset sairaudet

Puheenjohtaja dosentti Kari Remes, TYKS

13.30-13.35	Avaus - Kari Remes, TYKS
13.35-14.05	Hemofilian perinnöllisyys, kantajuus ja käytännön ohjeet - Kristiina Aittomäki, HUSLAB
14.05-14.35	Lasten hemofilian haasteet - Anne Mäkipernä, HUS
14.35-15.05	Ikäänhyvän verenvuototautia sairastavan potilaan haasteet - Eilina Armstrong, HUS
15.05-15.30	Kahvi
15.30-16.00	Miten valmistaudutaan verenvuototautia sairastavan potilaan toimenpiteeseen - Kirsi Laasila, HUS
16.00-16.30	Hemofiapotilaan nivelleikkaukset - Pekka Ylinen, Sairaala ORTON
16.30-17.00	Yhteenveto - Kari Remes, TYKS

ADHD ja harvinaiset komorbiditeetit

Puheenjohtaja erikoislääkäri Anita Puustjärvi, ESSHP

13.30-13.35	Avaus - Anita Puustjärvi, ESSHP
13.35-14.15	ADHD ja neuropsykiatriset häiriöt lapsuudessa. - Leena Pihlakoski, TYKS
14.15-15.00	ADHD:n erotusdiagnostikka lastenneurologin näkökulmasta - Päivi Olsén, OYS
15.00-15.15	Kahvi
15.15-16.00	ADHD ja kaksisuuntainen mielialahäiriö lapsilla ja nuorilla - Anita Puustjärvi, ESSHP
16.00-16.30	ADHD ja päihteet lapsilla ja nuorilla - Soja Niemelä, TY
16.30-17.00	Paneelikeskustelu ja yhteenveto

Yhteenveto työryhmissä -työryhmien puheenjohtajat

17.00-18.30 Pientä suolaista

25.3.2011 SLGY:n kevätkokous Helsingissä: Psykososiaaliset haasteet kliinisessä genetiikassa

20.1.2011 16:29

Kokous järjestetään Meilahden sairaala-alueella Biomedicum Helsinki 1:ssä (Haartmaninkatu 8, 00290 Helsinki)

24.3.2011 Syndroomailtapäivä Helsingissä

25.1.2011 16:52

Väestöliiton syndroomailtapäivä pidetään torstaina 24.3.2011 klo 13-16 Väestöliiton tiloissa Helsingissä.

18.-19.5.2011 Leena Peltosen muistosymposiumi Helsingissä

17.2.2011 16:50

A Global View of Disease Genomics – Symposium Honoring Academician of Science, Professor Leena Peltonen-Palotie: <http://leenasymposium.fimm.fi>

24.3.2011 Yleisöluento: Geenitestit terveyttä ennustamassa

23.3.2011 16:28

27.10.2011 Dysmorfologiailtapäivä Turussa

4.10.2011 16:49

Syksyn dysmorfologiailtapäivä järjestetään torstaina 27.10.2011 klo 13:00 Turun yliopiston Lääketieteellisen tiedekunnan Medisiina-rakennuksessa (Kiinamyllynkatu 10, 2. krs, C 202). Esitysten suhteen voi olla yhteydessä Marja Hietalaan.

28.10.2011 SLGY:n syyskokous Turussa

4.10.2011 16:25

”Maahanmuuttajien genetiikka”. Mikron luentosali, Kiinamyllynkatu 13, Turku klo 9-16. Tarkempi ohjelma ohessa. Osallistumismaksu 30 e. Kunniajäsensiä ja johtokunnan jäseniä pyydetään kohteliaimmin mainitsemaan statuksensa ilmoittautumislomakkeen lisätietojakentässä.

Psykososiaaliset haasteet kliinisessä genetiikassa



Psychosocial Challenges in Clinical Genetics

Suomen Lääketieteellisen Genetiikan Yhdistyksen kevätkokous 25.3.2011, Helsinki, Biomedicum, Luentosali 3

The Spring Meeting of the Finnish Society of Medical Genetics, 25th March 2011, Biomedicum, Lecture Hall 3

Aika/Time	Aihe/ Title	Puhuja/Speaker
9.30-10.00	ILMOITTAUTUMINEN JA KAHVI REGISTRATION AND COFFEE	
10.00	Aloitussanat/Opening	Prof. Johanna Schleutker, Tampereen Yliopisto
10.00 – 11.00	Counselling skills	Prof. Heather Skirton, University of Plymouth
11.00 – 11.45	Neuromuscular Conditions, disability and the psychological impact for patients	Louise Hastings, Neuromuscular Genetic Nurse Specialist, Newcastle upon Tyne
11.45 - 12.15	Harvinaishoitajana perinnöllisyysklinikassa	Sosiaalihoitaja Marjatta Sipponen, Väestöliitto
12.15 – 13.15	LOUNAS/LUNCH	
13.15 – 13.45	Neuvonnan muodot ennen, nyt ja tulevaisuudessa	dos. Marja Hietala, Turun Yliopisto
13.45 – 14.15	Geenitestaustuloksen kertominen perheessä; esimerkkinä HNPCC	LT Katja Aktan-Collan, HUS
14.15 – 14.45	Potilaan puheenvuoro	Jenni-Juulia Wallinheimo
14.45 – 15.00	KAHVI/COFFEE	
15.00 – 16.00	Haastavia tai opettavia potilastapauksia neuvonnan kannalta, á	
	10 min	

Syndroomailtapäivä

Torstaina 24.3.2011

**Väestöliitto, Väentupa (sisäänkäynti sisäpihan kautta)
Kalevankatu 16, Helsinki**

13.00 - 13.30 Mirja Somer: PEHO, voiko fenotyyppi vaihdella?

13.30 - 16.00 Omat tunnetut ja tuntemattomat dysmorfiset tapaukset

Omat dysmorfiset potilas tapaukset, riippumatta diagnoosin varmuusasteesta, ilmoitetaan Mirjalle 17.3. mennessä (mirja.somer@vaestoliitto.fi). Ilmoita esityksen otsikoksi lyhyt kuvaus aihepiiristä paljastamatta diagnoosia etukäteen, esim. "Kaihi ja kuulovamma". Mukaan mahtuu ilmoittautumisjärjestyksessä.

Kokoukseen osallistumiseen ei ennakkoilmoittautumista, huolimatta kahvitarjoilusta!

Tervetuloa!

Riitta Salonen-Kajander



Suomen Lääketieteellisen Genetiikan Yhdistys
Föreningen för Medicinsk Genetik i Finland

järjestää kaikille avoimen yleisöluennon torstaina 24.3.2011

Biomedicum, luentosali 1 (Haartmaninkatu 8, Meilahden sairaala-alue)

klo 17.00-17.30 kahvitarjoilu

klo 17.30-18.15 Tutkimusprofessori Helena Kääriäinen, THL

"Geenitestit terveyttä ennustamassa" *Geenitestit yleistyvät terveydenhuollossa ja sen ulkopuolellakin. Mitä ne kertovat? Miksi niitä käytetään? Milloin ne ovat turhia ja milloin tarpeellisia?*

klo 18.15-18.45 keskustelu

Tervetuloa kuuntelemaan ja keskustelemaan!

Suomen Lääketieteellisen Genetiikan Yhdistys
Syyskokous Turku 27.-28.10.2011

Torstai 27.10.2011

Dysmorfologia-iltapäivä

Paikka: Lääketieteen laitosrakennus Medisiina, Kiinamyllynkatu 10, ryhmätyöhuone C202

13.00 – 13.45 Molekyylikaryotyypaus dysmorfologisen potilaan tutkimuksissa
Alustus Jaakko Ignatius
Keskustelua

13.45 - 16.00 Omia tapauksia eri klinikoista
Yhteyshenkilö: Marja Hietala marja.hietala@utu.fi

16.00 - Lääkäriliiton Suomen Perinnöllisyyslääkärit -alaosaston syyskokous

Iltaohjelma: Tutustuminen Turun Taidemuseon Carl Larsson-näyttelyyn
tai Logomo-kulttuurikeskukseen (lähellä Rautatieasemaa)
Molemmat auki ad klo 19
Halukkaille yhteinen illallinen (omakustanteisia)

Suomen Lääketieteellisen Genetiikan Yhdistys
Syyskokous Turku 27.-28.10.2011

Perjantai 28.10.2011

SLGY:n syyskoulutus: "MAAHANMUUTTAJIEN GENETIIKKAA"

Paikka: Mikron luentosali, Kiinamyllynkatu 13 (lähellä Kupittaa rautatieasemaa)

- 9.00 - 10.00 Ilmoittautuminen, kahvi
- 10.00 - 10.05 Koulutustilaisuuden avaus, SLGY:n puheenjohtaja Johanna Schleutker
- 10.05 - 10.35 Mitä jokaisen lääkärin tulee tietää talassemioista?
Dos. Jukka Rajantie, HUS Lastenkliniikka
- 10.35 - 11.05 Hemoglobiinopatioiden laboratoriodiagnostiikka
Dos. Veli Kairisto, TYKS
- 11.05 - 11.45 DNA-tutkimukset hemoglobiinopatioiden selvittelyssä
LT, erikoislääkäri Minna Kankuri-Tammilehto, TYKS
- 11.45 - 12.00 Keskustelua
- 12.00 - 13.00 Lounas (useita vaihtoehtoravintoloita, kartta jaetaan tilaisuudessa, omakustanteinen)
- 13.00 - 13.45 Suomen väestö ja tautikirjo muuttuu - tärkeimmät maahanmuuttajaryhmät ja näiden "tautiperinnöt"
Dos. Jaakko Ignatius, TYKS
- 13.45 - 14.45 Kulttuurisia näkökulmia sairauteen ja parantamiseen, esimerkkinä somalialaiset maahanmuuttajat
Tutkijatohtori Marja Tiilikainen, Helsingin yliopisto, Sosiaalitieteiden laitos
- 14.45 - 15.15 Maahanmuuttajaperheen perinnöllisyysneuvonnan erityispiirteitä
Dos. Marja Hietala, TY/TYKS
- 15.15 - 15.30 Keskustelua
- 15.30 - Tilaisuuden päätös

Koulutus anotaan erikoistumiskoulutukseksi perinnöllisyyslääketieteen, lastentautien, hematologian ja yleislääketieteen aloille.

22.3.2012 Nuorten tutkijoiden päivä

24.1.2012 16:20

Kevätkokousta edeltävänä päivänä 22.3.2012 SLGY järjestää Nuorten tutkijoiden päivän, teemana Next Generation Sequencing. Luennoitsijoiksi valitaan abstraktien perusteella nuoria tutkijoita, joiden tutkimusaiheet ovat sopivia. **Abstraktien dead-line on 31.1.2012.** Abstraktien joukosta valitaan 2 kpl, jotka palkitaan Nuoren tutkijan palkinnolla (300€) Lisäinformaatiota: carola.saloranta (at) hus.fi

22.3.2012 Syndroomailtapäivä Helsingissä

24.1.2012 16:47

Väestöliiton ja HUS/KGY:n yhteistyössä järjestämä Syndrooma-iltapäivä pidetään to 22.3.2012 Biomedicumissa.

23.3.2012 SLGY:n kevätkokous Helsingissä: Next-Generation Sequencing

24.1.2012 16:22

SLGY:n kevätkokous pidetään Biomedicumissa (Haartmaninkatu 8, luentosali 2, P-kerros) Helsingissä 23.3.2012. Aiheena on ”Next-Generation Sequencing”. Osallistumismaksu 70€/ei-jäsenet, 60€/jäsenet ja 50€/hoitajat+opiskelijat.

SLGY:n sääntömääräinen vuosikokous pidetään luentojen jälkeen 23.3.2012 klo 16.00-17.00.

Genetiikan palkinto 2012 – johtokunta pyytää ehdotuksia!

24.1.2012 16:16

Yhdistys jakaa Genetiikan palkinnon (1000€) vuosikokouksen yhteydessä maaliskuussa 2012. Tunnustuspalkinnon perusteena on lääketieteellisen genetiikan alalla tehty ansiokas työ tai saavutus. Palkinnon saajan tulee olla SLGY:n jäsen. Ehdotuksen palkinnon saajasta voi tehdä kuka tahansa SLGY:n jäsenistä. **Johtokunta pyytää jäsenistöltä KIRJALLISIA ehdotuksia palkinnon saajasta 31.1.2012 mennessä.** Palkintoon liittyy luento, jonka saaja pitää luovutustilaisuudessa.

17-20.5.2012 The 2nd Global Congress for Consensus in Pediatrics & Child Health

27.1.2012 16:47

The 2nd Global Congress for Consensus in Pediatrics & Child Health

May 17-20, 2012 in Moscow, Russia.

The Congress is being held with the participation of the American Academy of Pediatrics (AAP) and Canadian Paediatric Society (CPS).

The scientific program will be of the highest standard, featuring presentations by leaders and opinion makers in the fields of pediatric specialties, presented in keynote addresses, sharp state of the art lectures, controversial debates and exclusive symposia.

For further information about the Congress, such as the preliminary program and topics, visit the Congress website: <http://www.cipediatrics.org>

14-15.6.2012 Väestöliiton Syndroomakoulu Helsingissä

21.3.2012 16:45

Ohjelma ja ilmoittautuminen:

<http://www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys/koulutukset/pediatrinen-syndroomakoulu-14-15>

2012 Nuoren tutkijan palkinnot

23.3.2012 16:11

22.3.2012 Nuorten tutkijoiden päivän yhteydessä myönnettiin Nuoren tutkijan palkinnot seuraaville tutkijoille:

Johanna Kondelin: Identifying Oncogenic Mutations in MSI Colorectal Cancer by Exome Sequencing

Hanna Koskela: Recurrent Missense Mutations in the STAT3 Gene in LGL Leukemia Provide Insights to Pathogenetic Mechanisms and Suggest Potential Diagnostic and Therapeutic Applications

22.10.2012 Identification of genes causing intellectual disability

6.9.2012 16:43

Biomedicum Helsinki seminaarisarjan luento ma 22.10.2012 klo 12-13

Apulaisprofessori Vera M. Kalscheuer, Max Planck Institute for Molecular Genetics, Berliini: Identification of genes causing intellectual disability

Luennon pitopaikka: Biomedicum Helsinki, Haartmaninkatu 8, luentosali 1.

Lisätietoja: dosentti Irma Järvelä, [irma.jarvela \(at\) helsinki.fi](mailto:irma.jarvela@helsinki.fi)

23.11.2012 SLGY:n ja SILY:n yhteiskokous Helsingissä

6.9.2012 16:07

The Finnish Society of Medical Genetics

Young Investigator's Day

22.3.2012

Biomedicum Helsinki, Haartmaninkatu 8, Helsinki
Lecture Hall 2

09.00 – 09.05	Opening remarks
09.05 – 09.25	The Effect of Algorithms on the Identification of Copy Number Variants in Finnish Population <i>Chakravarthi Kanduri</i>
09.25 – 09.45	Applying Bioinformatics in the Analysis of Next-generation Sequencing Data <i>Tommi Rantapero</i>
09.45 – 10.05	Identifying Oncogenic Mutations in MSI Colorectal Cancer by Exome Sequencing <i>Johanna Kondelin</i>
10.05 – 10.25	Exome Sequencing Identifies Loss-of-function Mutation in <i>Suppressor of fused homolog (SUFU)</i> in a Family with Multiple Meningioma <i>Mervi Aavikko</i>
10.25 – 10.55	Coffee break
10.55 – 11.15	Exome Sequencing Identifies New Gene Defects Underlying Mitochondrial Disease <i>Henna Tyynismaa</i>
11.15 – 11.35	X-exome Sequencing Revealed a Novel Mutation in the <i>CUL4B</i> Gene Underlying Cabezas Syndrome <i>Anju Philips</i>
11.35 – 11.55	Recurrent Missense Mutations in the <i>STAT3</i> Gene in LGL Leukemia Provide Insights to Pathogenetic Mechanisms and Suggest Potential Diagnostic and Therapeutic Applications <i>Hanna Koskela</i>
11.55 – 12.15	General Discussion Announcement of Young Investigator's Award winners



Suomen Lääketieteellisen Genetiikan Yhdistys järjestää

Next-Generation Sequencing -seminaarin

23.3.2012, Biomedicumissa, Helsingissä.

08:30-09:00 Registration

09:00-09:05 Opening

Next-generation-sequencing platforms, methods and applications

09:05-09:45 NGS Platforms in targeted, exome and whole genome sequencing
Pekka Ellonen (Institute for Molecular Medicine Finland)

09:45-10:25 Analysis and bioinformatics of NGS data
Matti Nykter (Tampere University of Technology)

10:25-10:30 *Sponsor*

10:30-11:00 **COFFEE**

NGS in research – finding new mutations

11:00-11:30 NGS in tumor genomics
Lauri Aaltonen (University of Helsinki)

11:30-12:00 X-ome sequencing in Finnish families with intellectual disability
Irma Järvelä (University of Helsinki)

12:00-12:30 Award lecture
Finnish Society of Medical Genetics Award Recipient 2012

12:30-13:30 **LUNCH**

NGS in human diagnostics

13:30-14:15 Whole exome sequencing in clinical practice , an example of 300 cases
Marcel Nelen (Radboud University Nijmegen, Medical Centre)

14:15-14:45 Single cell transcriptome analysis
Juha Kere (Karolinska Institutet)

14:45-15:30 Panel discussion: Ethical, legal and societal issues in NGS

Introduction by *Helena Kääriäinen*

Panelists: Kääriäinen, Kere and Nelen

15:30-16.00 **WINE AND CHEESE**

16:00-17:00 Annual meeting of the Finnish Society of Medical Genetics

SLGY:n ja SILY:n yhteiskokous 23.11.2012
Hotelli Scandic Continental, Mannerheimintie 46, Helsinki,

Ohjelma

9.00-10.00 Ilmoittautuminen, näyttely ja kahvi

10.00-10.15 Tervetulosanat, Suomen Ihotautilääkäriyhdistyksen puheenjohtaja Antti Lauerma ja Lääketieteellisen Genetiikan yhdistyksen puheenjohtaja Carola Saloranta

10.15-11.00 Mitä on dysmorfologia ja miten sitä voi hyödyntää diagnostiikassa.
Tutkimusprof. Helena Kääriäinen, THL

11.00-11.45 Uutta genetiikan menetelmistä. Prof. Juha Kere, Karolinska Institutet, Tukholma

11.45-13.15 Lounas ja näyttely

13.15-14.15 Café au lait spots as a diagnostic challenge. Prof. Eric Legius, KU Leuven, Belgia

14.15-15.00 Perinnöllinen syöpäalttius ja iho. Ylil. Kristiina Aittomäki, HusLab

15.00-15.45 Kahvi ja näyttelytauko

15.45-16.15 Nethertonin syndrooma Suomessa. Prof. Annamari Ranki HY ja HUS

16.15-18.00 Tapausselostuksia perinnöllisyyslääkäreiltä ja ihotautilääkäreiltä

22.3.2013 SLGY:n kevätkokous Helsingissä: Seminar on Epigenetics

15.2.2013 14:08

Keväkokouksen aiheena on epigenetiikka. Paikka: Biomedicum Helsinki, sali 2.

Kokouksen yhteydessä pidetään myös yhdistyksen vuosikokous.

Ilmoittautuminen: <https://finmedgen.org/kokoukset/slgy/helsinki2013/ilmoittautuminen.htm>

Osallistumismaksut: SLGY:n jäsenet 60 €, opiskelijat ja hoitajat 50 €, muut 70 €.

21.3.2013 Nuorten tutkijoiden päivä

15.3.2013 14:10

The Finnish Society of Medical Genetics: Young Investigator's Day. 21.3.2013; Biomedicum Helsinki, Haartmaninkatu 8, Helsinki, Lecture Hall 2

Ei ilmoittautumista.

21.3.2013 Syndroomailtapäivä

15.3.2013 14:06

Biomedicum, Haartmaninkatu 8, Helsinki, luentosali 2 klo 13:00-16:00

21.3.2013 Yleisöluento: Voivatko ympäristö ja elintavat kääntää perimän tiedon pääläelleen?

15.3.2013 14:11

Yleisöluento: ”Voivatko ympäristö ja elintavat kääntää perimän tiedon pääläelleen?”

Professori Minna Nyström, Helsingin yliopisto, biotieteiden laitos

Tiedekulma, Helsingin Yliopisto, Aleksanterinkatu 7, päätila, torstaina 21.3.2013 klo 18:15-19:00

Tilaisuuden järjestää Suomen lääketieteellisen genetiikan yhdistys (SLGY).

<http://helsinginyliopisto.etapahtuma.fi/Default.aspx?tabid=304&id=5870>

2013 Nuoren tutkijan palkinnot

23.3.2013 13:30

21.3.2013 myönnettiin Nuoren tutkijan palkinnot seuraaville tutkijoille:

Kirsi Tuppurainen

Alexandra Gylfe

8.11.2013 SLGY:n syyskokous Helsingissä: Bioinformatiikka

11.10.2013 14:13

SLGY:n syyskokous järjestetään 8.11. Helsingissä ja sen aiheena on bioinformatiikka. Ohjelma sisältää sekä luentoja (aamupäivällä) että käytännön harjoituksia atk-luokassa (iltapäivällä). Hoitajille on oma iltapäiväohjelma.

Ilmoittautuminen: <https://finmedgen.org/kokoukset/slgy/syys2013/ilmoittautuminen.htm>



The Finnish Society of Medical Genetics

Seminar on Epigenetics

22.3.2013, Biomedicum Helsinki, lecture hall 2

08:30-09:00 Registration

09:00-09:05 Opening, Carola Saloranta

Epigenetic mechanisms

Chair: Carola Saloranta

09:05-09:45 Introduction to epigenetics

Päivi Peltomäki (Department of Medical Genetics, University of Helsinki)

09:45-10:25 Western diet and inherited Mlh1 mutation predispose colon to early expression and methylation changes in growth-regulatory genes

Marjaana Pussila (Department of Biosciences, University of Helsinki)

10:25-10:30 Sponsor: Petri Hartikainen, Sobi

10:30-11:10 COFFEE AND EXHIBITION

Epigenetics of common traits

Chair: Minna Männikkö

11:10-11:50 The methylome of acquired obesity

Miina Ollikainen (Hjelt Institute, University of Helsinki)

11:50-12:30 Epigenetics of stress

Tiina Paunio (University of Helsinki and National Institute for Health and Welfare)

12:30-13:30 LUNCH AND EXHIBITION

Epigenetics and environmental exposure

Chair: Katarina Pelin

13:30-14:10 Epigenetics of fetal alcohol spectrum disorders

Nina Kaminen-Ahola (Department of Medical Genetics, University of Helsinki)

14:10-14:50 Epigenetics studies on asbestos-associated lung tumors

Eeva Kettunen (Finnish Institute of Occupational Health)

14:50-15:30 Epigenetics of smoking dependence

Emmi Tiili (Finnish Institute of Occupational Health)

15:30-16:00 WINE AND CHEESE

16:00-17:00 Annual meeting of the Finnish Society of Medical Genetics



The Finnish Society of Medical Genetics

Young Investigator's Day

21.3.2013

Biomedicum Helsinki, Haartmaninkatu 8, Helsinki
Lecture Hall 2

09.00 – 09.05	Opening remarks, Carola Saloranta
09.05 – 09.35	<i>CCND1</i> is a Putative miR-193b Target in Prostate Cancer <i>Kirsi Tuppurainen</i>
09.35 – 10.05	Genome-Wide Association Study Identifies Novel Loci for Vision Disorders in a Canine Animal Model <i>Saija Ahonen</i>
10.05 – 10.35	Modified Atkins Diet in Late-Onset Mitochondrial Myopathy <i>Sofia Ahola-Erkkilä</i>
10.35 – 11.05	Next Generation Sequencing of Colorectal Cancer <i>Alexandra Gylfe</i>
11.05 – 11.35	Molecular Analysis of Adipose Tissue of Patients with Mitochondrial Disorders <i>Jana Buzkova</i>
11.35 – 12.00	General Discussion Announcement of Young Investigator's Award winners



Syndroomailtapäivä torstaina 21.3.

Biomedicum, Luentosali 2 klo. 13-16.00
Haartmaninkatu 8, Helsinki

- 13.00 Aloituskahvit
- 13.15 Riitta Salonen-Kajander: Mosaiikkeja geenipolulla
- 13.45 Nina Horelli-Kuitunen: Harmittomat segmenttaaliset duplikaatiot?
- 14.15 -16.00
Omat tunnetut ja tuntemattomat dysmorfiset tapaukset

Toivomme omien tapauksien **ennakkoilmoittamista**
14.3. mennessä Minna Kankuri-Tammilehdolle
minna.kankuri-tammilehto@rinnekoti.fi tai
p .040 736 9491 aikataulun suunnittelemiseksi.

Tervetuloa!

Riitta Salonen-Kajander
Norio-keskus, Rinnekoti-Säätiö
p. 040 7471075



SUOMEN LÄÄKETIETEELLISEN GENETIIKAN YHDISTYS RY
FÖRENING FÖR MEDICINSK GENETIK I FINLAND RF

Bioinformatiikka – Mitä geenivastaus kertoo?

08.11.2013, Porthania, luentosali III (Yliopistonkatu 3, Helsinki)

08:30-09:00 **Ilmoittautuminen**

09:00-09:05 **Tervetuloa**, Carola Saloranta

Bioinformatiikan salat tutuiksi

Puheenjohtaja: Maria Haanpää

09:05-09:50 **Ihmisen genomi ja sen monimuotoisuus**

Dosentti Minna Männikkö (Oulun yliopisto)

09:50-10:35 **Geneettiset tietokannat hyötykäyttöön**

Vanhempi tutkija, viestintäkoordinaattori Mari Kaunisto (FIMM)

10:35-11:05 **KAHVI**

11:05-11.50 **Geneettisen riskin arviointi monitekijäisessä taudissa**

Tutkimusprofessori Markus Perola (Terveyden- ja hyvinvoinnin laitos, THL)

11.50-12:00 **Yleinen keskustelu**

12:00-13:00 **LOUNAS** (omakustanteinen)

Tietokanta-workshopit, Aleksandria, atk-luokat K130 ja K133

(Fabianinkatu 26/28, yhdyskäytävä Porthaniasta)

Rinnakkais-sessiot 13:00 – 14:20 ja 14:40 – 16:00:

Vanhempi tutkija Kati Donner (FIMM): Geneettisen variantin merkityksen selvittäminen tietokantojen avulla (luokka K130 klo 13:00-14:20 ja luokka K133 klo 14:40-16:00)

Sairaalageneetikko Tiina Alitalo (HUSLAB): Molekyylikaryotyypityksen tuloksen tulkitseminen tietokantojen avulla (luokka K133 klo 13:00-14:20 ja luokka K130 klo 14:40-16:00)



SUOMEN LÄÄKETIETEELLISEN GENETIIKAN YHDISTYS RY
FÖRENING FÖR MEDICINSK GENETIK I FINLAND RF

Hoitajien iltapäivä, Porthania, luentosali P723

13:00-14:00 **Tiedonhaku perinnöllisyshoitajan työssä**
Informaatikko Tiina Heino (Terkko)

14:30-16:00 **Tutustuminen Syöpäjärjestöjen puhelinneuvontaan Pikku
Roobertinkadulla**
Sairaanhoitajat Virpi Halinen ja Hannele Kuvaja

Nuorten tutkijoiden päivä ja Syndroomailtapäivä 27.3.2014

5.2.2014 15:20 Katarina Pelin

Nuorten tutkijoiden päivä järjestetään 27.3.2014, Meilahden sairaalan luentosalissa 1 Helsingissä. Nuorten tutkijoiden päivän sisältö muodostuu päivää varten lähetettyjen abstraktien perusteella. Hallitus kehottaa kaikkia nuoria tutkijoita lähettämään abstraktin omasta tutkimusaiheestaan ja osallistumaan Nuorten tutkijoiden päivään! Osallistuminen on ilmaista ja kaksi parasta esitystä palkitaan Nuoren tutkijan palkinnolla (300 euroa). **Abstraktien pidennetty deadline on 9.3.2014** ja ne lähetetään Carola Salorannalle:

Carola.Saloranta (at) hus.fi

Nuorten tutkijoiden päivän jälkeen, iltapäivällä 27.3.2014, järjestetään Syndroomailtapäivä Meilahden sairaalan luentosalissa 1.

28.3.2014 SLGY:n kevätkokous Helsingissä: Connective tissue and bone disease

5.2.2014 14:11

SLGY:n kevätkokous ”Connective tissue and bone disease” on 28.3.14 HUS:ssa.

Ilmoittautuminen tämän linkin kautta 14.3. mennessä.:
<https://www.slgy.info/kyselyt/index.php/463631/lang-fi>

Yleisöluento 27.3.2014, klo 18:00-19:30, Porthania, Helsinki

5.2.2014 15:28 Katarina Pelin

Ilkka Kaitila pitää yleisöluennon aiheesta ”***Voivatko luustonkin sairaudet olla perinnöllisiä?***” Porthania, luentosali PIII, Yliopistonkatu 3, Helsinki

TERVETULOA!

Syndroomailtapäivä to 27.3.2014 klo 13:00-16:00, Meilahden sairaalan luentosali 1, Haartmaninkatu 4, Helsinki

4.3.2014 11:40 Katarina Pelin

Nuorten Tutkijoiden Päivä/ Young Investigator's Day 27.3.2014

12.3.2014 09:29 Carola Saloranta

Luennoitsijat Nuorten Tutkijoiden Päivään on valittu, kiitos kaikille aktiviteetista!

Tervetuloa kuuntelemaan, paikka on Meilahden luentosali 1, aika 27.3.14 klo 9.00 – 12.30 . Tilaisuus on maksuton, ilmoittautua ei tarvitse.

Young Investigator's Day 27.3.2014

12.3.2014 09:43 Carola Saloranta

The presentations for The Young Investigator's Day have been chosen, thank you all for your interest!

Welcome to listen to the young investigators, at Meilahti Hospital, lecture hall 1, Thursday 27.3.14 at 9.00 – 12.30. Coffee is served. There is no attendance fee, and no need for registration beforehand.

2014 Nuoren tutkijan palkinnot

28.5.2014 14:01 Katarina Pelin

SLGY on myöntänyt Nuoren tutkijan palkinnot 27.3.2014 seuraaville tutkijoille:

Mariann Kasela

Sofia Ahola

Kokousinfoa SLGY:n jäsenille!

28.5.2014 14:23 Katarina Pelin

Kansainvälisen epämuodostumajärjestön International Clearing House for Birth Defects (ICBDSR) 40-vuotisjuhlakokous ja siihen liittyvä tieteellinen kokous järjestetään Helsingissä Hanasaassa 14.–15.9.2014. THL on kokouksen isäntä.

Epämuodostumien ja perinnöllisten sairauksien kanssa työskentelevät lääkärit ovat tervetulleita osallistumaan tieteelliseen kokoukseen, johon voi lähettää myös abstraktin. Abstraktit on lähetettävä viimeistään 30.6.2014.

Metaboliset päivät Oulussa 6.-7.11.2014

17.6.2014 11:03 Katarina Pelin

Suomen Metabolisen Klubi ry:n vuosikokous järjestetään tänä vuonna Oulussa 6. -7.11.2014 Hotelli-ravintola Lasaretissa.

Koulutuspäivien aihe on : ” Akuuttien metabolisten tautien kulmakivet lohiportaiden äärellä”. Ohjelma ja lisätiedot ovat oheisessa koulutustiedotteessa, josta löytyvät myös ilmoittautumislinkki ja -ohjeet.

SLGY:n syyskoulutuspäivä 31.10.2014 Helsingissä: Potilaan kohtaamisen haasteet ja mahdollisuudet

3.9.2014 12:10 Katarina Pelin

Ilmoittaudu tästä (ilm. päättynyt): <https://www.slgy.info/kyselyt/index.php/929493/lang-fi>



SUOMEN LÄÄKETIETEELLISEN GENETIIKAN YHDISTYS RY
FÖRENING FÖR MEDICINSK GENETIK I FINLAND RF

Connective tissue and bone disease

28.3.2014, HUCS Women's Hospital, Seth Wichmann auditorium, Haartmaninkatu 2, Helsinki

08:30-09:00 Registration

09:00-09:05 Opening, Carola Saloranta

The challenge of Ehlers-Danlos Syndrome

Chair: Carola Saloranta

09:05-09:45 Worries of a clinician faced with the current classification and genetics of Ehlers-Danlos syndrome

Carina Wallgren-Pettersson, The Folkhälsan Department of Medical Genetics, Helsinki

09:45-10:45 Ehlers-Danlos Syndrome hypermobility type and Joint Hypermobility syndrome: Same or different entities?

Prof. Rodney Grahame, University College Hospital, London, UK

10:45-11:15 Coffee and exhibitions

11:15-12:00 Treatment of Ehlers-Danlos Syndrome hypermobility type

Harri Hämäläinen, Helsinki University Hospital, Physiatry Outpatient Clinic

12:00-12:15 Discussion

12:15-12:20 Sponsor, Thermo Fisher Scientific

12:20 – 13:15 Lunch and exhibitions

13:15-14:15 Meeting of the Society

Hereditary Bone diseases

Chair: Minna Männikkö

14:15-15:00 Hereditary osteoporosis

Outi Mäkitie, The Karolinska Institute, Stockholm, Sweden

15:00-16:00 Prenatal diagnosis of osteochondrodysplasias

Ultrasound diagnostics

Aydin Tekay, Oulu University Hospital, Prenatal Diagnostic Unit

Genetics

Carola Saloranta, Helsinki University Hospital, Department of Clinical Genetics



Syndroomailtapäivä torstaina 27.3.

Meilahden sairaalan luentosali 1, klo. 13-16.00
Haartmaninkatu 4, Helsinki

- 13.00 Aloituskahvit
- 13.15 Pirjo Isohanni: Uutta lasten mitokondriotaudeista
- 13.45 Hannele Koillinen: Mitä uutta huulisuulakihalkion genetiikasta tiedetään?
- 14.15 -16.00
Omat tunnetut ja tuntemattomat dysmorfiset tapaukset

Toivomme omien tapauksien **ennakkoilmoittamista 20.3. mennessä** Sirpa Ala-Mellolle mieluiten sirpa.ala-mello@rinnekoti.fi (tai p. 040 1924218) aikataulun suunnittelemiseksi.

Tervetuloa!

Riitta Salonen-Kajander
Norio-keskus, Rinnekoti-Säätiö
p. 040 7471075

The Finnish Society of Medical Genetics

Young Investigator's Day

27.3.2014

Meilahti Hospital, Haartmaninkatu 4, Helsinki
Lecture Hall 1

09.00 – 09.05	Opening remarks, Carola Saloranta
09.05 – 09.30	Mitochondrial encephalomyopathy and retinoblastoma explained by compound heterozygosity of SUCLA2 point mutation and 13q14 deletion <i>Sanna Matilainen</i>
09.30 – 09.55	Mitochondrial EFTs defects in juvenile-onset Leigh disease, ataxia, neuropathy and optic atrophy <i>Sofia Ahola</i>
09.55 – 10.20	Genotype-phenotype correlations for novel and previously described mutations in <i>TPM2</i> and <i>TPM3</i> causing congenital myopathies <i>Minttu Marttila</i>
10.20 – 10.45	X chromosome exome sequencing in Finnish families with intellectual disability <i>Anju Philips</i>
10.45 – 11.00	Coffee break
11.00 – 11.25	Identification of new target genes in microsatellite unstable colorectal cancer by exome sequencing <i>Johanna Kondelin</i>
11.25 – 11.50	Functional analysis of mismatch repair gene variants of uncertain significance and their possible contribution to Lynch syndrome <i>Mariann Kasela</i>
11.50 – 12.15	Genetic modifiers of CHEK2*1100delC associated breast cancer risk <i>Taru Muranen</i>
12.15 – 12.30	SLGY board discussion and announcement of Young Investigator's Award winners



International Clearinghouse for Birth Defects
Surveillance and Research

**The 41st Annual Scientific Meeting of
International Clearing House for Birth Defects
September 14-15, 2014**

at Hanasaari Swedish-Finnish Cultural Centre. Helsinki, Finland

The International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR) is a voluntary non-profit international organisation affiliated with WHO. ICBDSR was first established forty years ago, 1974, in Helsinki, Finland. The mission of the ICBDSR is to bring together programmes from around the world conducting surveillance and research of birth defects with the aim of preventing them and decreasing the impact of their consequences. The 44 present ICBDSR member programmes worldwide are actively engaged in the systematic collection and analysis of data for the comprehensive surveillance of birth defects. (<http://www.icbdsr.org>)

The 41st Annual Meeting of the ICBDSR is arranged in the Hanasaari Cultural Centre with a Scientific Meeting in September 14-15, 2014. We invite Finnish colleagues who are working with the birth defects and genetics to join us and attend the Scientific Meeting. You are invited to present your studies on birth defects in oral and / or poster presentations, but you can also attend the meeting without any presentation. See attached the Call for Abstracts (deadline June 30, 2014).

Congress packages:

- whole day package: €58.45 / person / day, including 2 coffee breaks and one buffet lunch
- half day package: €52.40 / person / half day, including one coffee break and one buffet lunch

Congress packages includes wi-fi connection and meeting facilities. The congress package should be paid at the Hanasaari Cultural Centre reception at arrival.

All participants should email their registration to annukka.ritvanen@thl.fi by September 1st, 2014. Please provide the following information in your email:

- Name
- Organization
- E-mail
- Attending:
 - Sunday September 14, 2014: full / half day
 - Monday September 15, 2014: full / half day

Scientific Meeting Programme

Sunday, September 14, 2014

8:30 - 8:45 Welcome

8:45 - 9:25 J. David Erickson Honorary Lecture (invited speaker)

The J. David Erickson lecture was instituted a few years ago in honor of Dave Erickson, a friend and supporter of the Clearinghouse for decades, and an outstanding birth defect epidemiologist. The lecture was delivered in previous years by David Erickson himself (the first lecture), and followed by distinguished members of the public health community and academia

9:25 - 9:30 Distinguished Service Award

The ICBDSR Distinguished Service Award honours an individual who has provided distinguished service to the International Clearinghouse.

9:30 - 10:00 A. Lisi Award Winner Lecture

This award honors Alessandra Lisi, a young researcher at ICBDSR Centre from 2002 to her untimely death in 2006. We honour her memory with a Prize for young outstanding researchers.

10:00 - 10:30 Presentation - Human gene expression during the first three days: from oocytes to 8 cells (Juha Kere, Professor, Karolinska Institutet and University of Helsinki)

10:30 - 10:45 Coffee break

10:45 - 11:15 Presentation - Preimplantation and prenatal testing in the genomic era (Kristiina Aittomäki, Professor, Helsinki University Central Hospital and University of Helsinki)

11:15 - 12:45 Session I - Oral presentations

12:45 - 14:00 Lunch

14:00 - 15:30 Session II - Oral presentations

15:30 - 16:00 Coffee break

16:00 - 17:30 Session III - Oral presentations

Monday, September 15, 2014

Workshop on "Human genetic epidemiology / population genetics / biobanking" and Scientific Sessions

8:30 - 8:55 Population genetics in Europe – Finns as an example (Antti Sajantila, Professor, Hjelte Institute, Department of Forensic Medicine, Helsinki University)

8:55 - 9:20 Background of the Finnish Disease Heritage – the FinDis Database (Teppo Varilo, Docent, Haartman Institute, Department of Medical Genetics, University of Helsinki)

9:20 - 9:45 Clinical view on the Finnish Disease Heritage (Jaakko Ignatius, Docent, Turku University Central Hospital)

9:45 - 10:10 Geographic clusters of genetic diseases in South America

10:10 - 10:40 Coffee break

10:40 - 11:05 New Legislation on Biobanking in Finland (Sirpa Soini, Senior legal adviser, THL)

11:05 - 11:30 From biobanks to data hubs (Aarno Palotie, Professor, Institute for Molecular Medicine Finland (FIMM), University of Helsinki and Massachusetts General Hospital and Broad Institute of MIT and Harvard, USA.

11:30 - 11:50 Overview on Genomics & Biobanking & Birth Defects

11:50 - 12:10 Genomics & Birth Defects in the ICBDSR - Results from the survey on the possibility of performing genomic studies linked to birth defects in the frame of the ICBDSR.

12:10 - 12:30 Discussion on Genetic Epidemiology and Biobanking, linked to Birth Defects (all)

12:30 - 14:00 Lunch

14:00 - 15:30 Session IV - Oral presentations

15:30 - 16:00 Coffee break

16:00 - 17:30 Session V - Oral presentations

17:30 End of the Scientific Meeting

Welcome!

Further information is given by

Annukka Ritvanen

Epämuodostumarekisteri, THL

PL 30, 00271 Helsinki, Finland

e-mail: annukka.ritvanen@thl.fi

tel: +358 29 524 7376

11.6.2014

Suomen Metabolisen Klubin kokous Oulussa 6. - 7.11.2014
Hotelli-ravintola Lasaretti, Aurora-Sali, Kasarmintie 13, 90100 Oulu

Suomen Metabolinen klubi ry järjestää yhdessä Oulun yliopistollisen sairaalan Lasten ja nuorten vastuualueen kanssa valtakunnallisen tapahtuman

Akuuttien metabolisten tautien kulmakivet lohiportaiden äärellä

TORSTAI/THURSDAY 6.11.2014

8:00 - 8:30 Ilmoittautuminen/ Registration

08:30 - 10:00 **Metabolinen aamunkoittokoulu: "Aamukalalla- joko nappasi?"**
–Interaktiivinen potilastapaussessio

10:00 - 10:30 Ilmoittautuminen/ Registration, Coffee and Exhibition

Acute metabolic crisis: diagnostics and emergency managements

10:30 - 11:30 Acute metabolic crisis with unknown etiology- characteristic clinical features and milestones of emergency treatments
Dr. Manju Kurian, MA, MBBChir, MRCPCH, PhD
Great Ormond Street Hospital for Children, University College London

11:30 - 12:30 Acute metabolic crisis- nutrition and supplements
Speaker unconfirmed

12:30 - 13:30 Lunch and the Exhibition

Metabolic diseases presenting with hepatocerebral manifestations

13:30 - 14:10 Metabolic diseases presenting with liver dysfunction
Dr. Risto Lapatto, Adj Prof, Hospital for Children and Adolescents,
Helsinki University Central Hospital

14:10 - 14:50 The management of acute liver failure
Dr. Hannu Jalanko, Prof, Dept Pediatr Nephrol & Transplantat,
Helsinki University Central Hospital

14:50 - 15:20 Case presentations

15:20 - 15:50 Coffee and the Exhibition



11.6.2014

- 15:50 - 16:30 Metabolic diseases presenting with neurologic manifestations
Dr. Tuula Lönnqvist, Adj Prof, Division of Child Neurology,
Helsinki University Central Hospital
- 16:30 - 17:00 Case presentations
- 17:00 - 17:30 Sponsors' presentations
- 19:00 - Dinner (salmon, white fish et cetera...)



Seuloja, verkkoja ja verkostoja –kalastelua kotimaisilla ja kansainvälisillä vesillä

PERJANTAI 7.11.2014

- 8:30 - 9:15 Metabolisten tautien laboratoriodiagnostiikan mahdollisuudet Suomessa ja ulkomailla –mitä näytteitä ottaisin ja minne lähettäisin?
Dos Leila Risteli, johtava lääkäri, Nordlab
- 9:15 - 10:00 Metabolisten tautien geenitutkimusten nykymahdollisuudet Suomessa ja ulkomailla
Dos Jukka Moilanen, vs. ylilääkäri, OYS, Perinnöllisyyspoliklinikka
- 10:00 - 10:45 Potilastapauksia
- 10:45 - 11:15 Sponsoreiden puheenvuoroja
- 11:15 - 12:15 Lounas ja näyttelyyn tutustuminen
- 12:15 - 13:15 Paneelikeskustelu: metabolisten tautien asiantuntijoiden verkostoitumisen kehittäminen Suomessa –miten käytännössä toteutettaisiin?
- 13:15 - 13:45 Kahvit ja näyttelyyn tutustuminen
- 13:45 - 14:00 Potilastapausten palkintojen jako
- 14:00 - 14:45 Suomen Metabolinen Klubi ry:n sääntömääräinen vuosikokous





SUOMEN LÄÄKETIETEELLISEN GENETIIKAN YHDISTYS RY
FÖRENING FÖR MEDICINSK GENETIK I FINLAND RF

Potilaan kohtaamisen haasteet ja mahdollisuudet

31.10.2014, HYKSNaistenklinikka, Seth Wichmann sali (Haartmaninkatu 2, Helsinki)

- 09:00-09:30 Ilmoittautuminen ja kahvi
- 09:30-09:35 Tervetuloa, SLGY:n hallituksen sihteeri Katarina Pelin
- 09:35-10:20 Kun lapsi saa kehitysvammadiagnoosin –haasteet ja tuen mahdollisuudet
perinnöllisyyslääkäri Sirpa Ala-Mello ja kuntoutussuunnittelija Päivi Taanila,
Norio-keskus
- 10:20-11:05 Ikävien uutisten kertominen potilaalle
lastenneurologi Tuula Lönnqvist, HUS
- 11:05-11:50 Kokemuspuheenvuoro
perinnöllisyyshoitaja Ulla Parisaari, Norio-keskus
- 11:50-13:00 Lounas (sis. kahvi) ja näyttely
- 13:00-13:45 Vuorovaikutuksen tutkijan näkökulma perinnöllisyysneuvontaan: Tiedon
jakaminen ja käsittely ammattilaisen ja asiakkaan välisenä vuorovaikutuksena
nykysuomen professori Esa Lehtinen, Vaasan yliopisto
- 13:45-14:30 Ihminen kohtaa ihmisen
pastori, geneetikko Kirsi Huoponen, Turku
- 14:30-15:00 Keskustelu



ORDIOR



INTERMUNE®
Leader in IPF

eppendorf



labnet

European Bioethics Course

5.12.2014 10:47 Katarina Pelin

9-13 March 2015: advanced European Bioethics Course ‘Responsible Innovation and Human Genomics, ethical opportunities and threats’, ethical opportunities and threats’

Nuorten tutkijoiden päivä 2015

16.12.2014 13:21 Katarina Pelin

Nuorten tutkijoiden päivä pidetään 26.3.2015 Helsingissä (Meilahden sairaalan luentosali 3). Ohjelma muodostuu päivää varten lähetettyjen abstraktien perusteella. SLGY:n hallitus kehottaa kaikkia nuoria tutkijoita lähettämään abstraktin omasta tutkimusaiheestaan ja osallistumaan Nuorten tutkijoiden päivään! Osallistuminen on ilmaista ja kaksi parasta esitystä palkitaan Nuoren tutkijan palkinnolla (300 euroa). Ei tarvitse olla SLGY:n jäsen osallistuakseen.

Englanninkieliset abstraktit lähetetään 15.2.2015 mennessä SLGY:n sihteerille Katarina.Pelin (at) helsinki.fi

SLGY:n kevätkokous 2015

16.12.2014 13:11 Katarina Pelin

SLGY:n sääntömääräinen vuosikokous ja kevätkoulutustilaisuus pidetään perjantaina 27.3.2015 Helsingissä (Meilahden sairaalan luentosali 3). Kevätkoulutustilaisuuden aihe on ”microRNAs and genetic disease”.

The Finnish Society of Medical Genetics Young Investigators’ Day – Call for abstracts

16.12.2014 13:36 Katarina Pelin

The Finnish Society of Medical Genetics Young Investigators’ Day will be held on March 26, 2015, in Meilahti Hospital lecture hall 3, Haartmaninkatu 4, Helsinki. The presentations by young investigators of their own research results will be chosen based on their abstracts. The topic is free, but should be related to medical genetics. The abstract deadline is January 31, 2015 and the abstracts should be sent by e-mail to Katarina.Pelin (at) helsinki.fi

The abstract deadline has been extended to February 15, 2015!

YLEISÖLUENTO 26.3.2015, klo 18:00-19:30, PORTHANIA, HELSINKI

4.2.2015 16:41 Katarina Pelin

Markus Perola pitää yleisöluennon aiheesta ”Onko lihavuus perinnöllistä?”

Porthania, luentosali PII, Yliopistonkatu 3, Helsinki

TERVETULOA!

***SLGY:n kevätkoulutuspäivä: MicroRNAs and Genetic Disease,
27.3.2015, Meilahti Hospital, Lecture Hall 3, Haartmaninkatu 4,
Helsinki***

17.2.2015 16:12 Katarina Pelin

Ilmoittaudu tästä (ilm. päättynyt): <https://www.slgy.info/kyselyt/index.php/122658/lang-fi>

***The Finnish Society of Medical Genetics Young Investigators' Day
26.3.2015, Meilahti Hospital Lecture Hall 3, Helsinki***

17.2.2015 16:05 Katarina Pelin

Welcome to the Young Investigators' Day! Participation is free!

Yleisöluento 26.3.2015 PERUTTU

26.3.2015 13:49 Katarina Pelin

Markus Perola on valitettavasti joutunut perumaan yleisöluentonsa.

2015 Nuoren tutkijan palkinnot

30.3.2015 12:39 Katarina Pelin

SLGY on myöntänyt Nuoren tutkijan palkinnot 26.3.2015 seuraaville tutkijoille:

Mikko Muona

Sini Skarp

SLGY:n syyskokous Eksomi ja kohdennetut paneelitutkimukset

16.10.2015 14:47 Laura Tanner

Helsinki 13.11.2015, Meilahden sairaala, luentosali 1

Klikkaa tätä linkkiä: <https://www.slgy.info/kyselyt/index.php/674436/lang-fi>

INTRODUCTION

Human life is increasingly entangled with medical technology. Between conception and grave, virtually all medical problems and concerns receive a technological response.

Innovative medical technologies, while they may contribute to improving health and prolonging life, may also shift our understandings of health and disease, elicit new clinical practices and routines and shift responsibilities for health care providers and patients in preventing, diagnosing, monitoring and treating disease. As debates over medical technologies indicate, these shifts have ambiguous value.

In this course we will explore the nature of human-technology relations, as well as their value. The focus will be on ethical dimensions of developments in medical technology and genomics.

Debates about new technologies reveal a need to consider their pro's and con's, preferably at an early stage of their development. At that point it is still possible to alter the technology, or choose an intelligent implementation strategy that helps to realize its most attractive aspects and diminish the influence of the less attractive aspects. Such early ethical engagement contributes to responsible innovation. The rationale behind responsible innovation is that it contributes to realizing better technologies, which actually foster human health and wellbeing, because their up- and downsides are considered early on.

The lectures will introduce basic philosophical and ethical concepts related to responsible innovation and genomics. Small group discussions and working groups are devoted to in-depth discussions of particular contemporary ethical issues.

SCIENTIFIC COMMITTEE

Prof. Evert van Leeuwen PhD, Professor of Medical Ethics, Chair of the section medical ethics, professor of medical ethics, Radboudumc

Simone van der Burg PhD, senior researcher Ethics and Philosophy of Medical Technology, Radboudumc

PARTICIPANTS

This course is designed with participants from various backgrounds in mind: researchers and physicians in the field of human genetics and genomics, biomedical sciences, biomedical engineering, life sciences, genetics and biology but also for professionals from other areas in healthcare such as physicians and nurses, health care administrators, bioethics committee members, professionals working in the pharmaceutical industry, professionals in the areas of ethics, philosophy and theology, and PhD students undertaking courses of study in any of these areas.

ERASMUS MUNDUS MASTER OF BIOETHICS

This course is part of the post initial Erasmus Mundus Master of Bioethics Program, a one-year master program for a group of international students from European and non-European countries. This program is organized by the Universities of Leuven (Belgium), Nijmegen (the Netherlands) and Padova (Italy). Because of this combination, participants of the course Responsible Innovation and Human Genomics will be part of a diverse, international audience, which adds to the discussions in a unique way.

COURSE FEES and PAYMENTS

The course fee is € (Euro) 690 for registration before or on 15 January, 2014, € (Euro) 790 for registration from 16 January, 2015. This price includes tuition and course materials, as well as refreshments, three lunches and a dinner.

Participants are reminded that they may apply for continuing education credit hours through their professional association.

For cancellation after February 1, 2015 a banking and administrative fee of € 91,- will be charged. Fees are non-refundable if applicants cancel after February 26, 2015.

CONTACT INFORMATION

Simone Naber, course management:
E-mail: Simone.Naber@Radboudumc.nl
Telephone: +31 (0)24 361 33 59, Fax: +31 (0) 24 354 02 54

PO Box 9101, 114, 6500 HB Nijmegen, the Netherlands

Radboudumc
university medical center

Advanced European Bioethics Course Responsible Innovation and Human Genomics Ethical opportunities and Threats



FACULTY

KEYNOTE SPEAKER: prof. Hedwig te Molder is chair of the Strategic Communications group at the department of Social Sciences at Wageningen University. She studies every day talk on science and technology issues. Prof. te Molder is also full professor Science Communication at the University of Twente

SPEAKERS

Prof. Philip Brey PhD, professor of Philosophy of Technology, University of Twente

Prof. Peter Paul Verbeek PhD, professor of Philosophy of Technology, University of Twente

Prof. Antonie Meijers PhD, professor of Philosophy and Ethics of Technology, Eindhoven University of Technology

Jessica Mesman PhD, associate professor Science, Technology and Society Studies, Maastricht University

Steven Dorrestijn PhD, assistant professor, department of Industrial Design, University of Twente

Lotte Krabbenborg PhD postdoc researcher, department of IQHealthcare, Radboudumc

Aimee van Wynsberghe PhD, assistant professor, department of philosophy, University of Twente

Prof. Hub Zwart PhD, professor of philosophy, Faculty of Science, Radboud University

Ineke van der Burgt MD, geneticist, Radboudumc

Prof. Joris Veltman PhD, professor of Translational Genomics, Radboudumc

Prof. Wout Feltz PhD, professor of Regenerative Medicine and pediatric urology, Radboudumc

Jasper Bovenberg JD, LL.M. PhD, attorney at law specialized in medical law, data protection and bio-technology transfer

Prof. Gerhard Zielhuis (invited), professor of Epidemiology, Director of Biobanks, Radboudumc

Prof. Michael Muller PhD, professor of Nutrigenomics and Systems Nutrition, University of East Anglia, UK

Lidewij Henneman PhD (invited), senior researcher, associate professor, Clinical Genetics, Community Genetics, VU University Medical Centre, Amsterdam

Stef Groenewoud PhD, senior project leader Quality of Healthcare, Radboudumc

Frans Brom PhD, chair department of Technology Assessment of the Rathenau Institute, the Hague

PROGRAMME

The first two days of this course aim to provide an insight into the philosophy and ethics of responsible innovation. We will study the meaning of 'responsibility' in responsible research and innovation, explore the role of imagination in moral reflection about technologies that still have to come about, and become acquainted with concrete tools to conduct responsible innovation.

MON 9-3: WELCOME

16:00 Registration and welcome
17:00 Keynote: the Hidden Moralities of Science and Technology, Hedwig te Molder
18:30 Social program

TUE 10-3: RESPONSIBILITY IN RESPONSIBLE INNOVATION

09:00 Introduction of the day-theme, Simone van der Burg
09:45 Lecture and discussion: Individual versus social approaches to responsibility, Philip Brey
11:00 Lecture and discussion: Can a technology be considered responsible? Peter Paul Verbeek and Antonie Meijers
13:30 Workshop: Ethical assessment of technology
15:45 Closing session

WED 11-3: THE ROLE OF IMAGINATION IN MORAL REFLECTION

09:00 Introduction of the day-theme, Simone van der Burg
09:30 Lecture and discussion: The role of imagination in ethical reflection about technology, Jessica Mesman
11:00 Lecture and discussion: How does a technology steer the behavior of the user? Steven Dorrestijn
13:30 Lecture: Getting acquainted with scenario workshop and value sensitive design, Lotte Krabbenborg and Aimee van Wynsberghe
14:30 Workshop: write a scenario or create a value sensitive design
16:30 Imagination, movies and reflection on technology, Hub Zwart
17:30 Evening program: Pizza and movie

PROGRAMME

During the third and fourth day the primary focus will be on developments in genomics and genetic modification and its consequences for public health interventions, curative medicine, patients and citizens. Ethical questions will be addressed by different stakeholders, such as scientists, engineers, health care providers, and a patient. The debates will be analyzed according to moral frameworks provided during the course. Socratic reasoning and discourse analysis will especially be part of these days.

THUR 12-3: DYNAMIC MORALITIES IN HUMAN GENOMICS

09:00 Introduction: four moral discourses of person related genomic practice, Evert van Leeuwen
09:45 Reflective discussion with representatives of these four discourses: patient, personal medicine and risk management, genetic variation, enhancement, Ineke van der Burgt, Joris Veltman, Wout Feltz, patient
11:00 Working groups: defining key elements of the moral discourse of best practices
13:30 Lecture: How do ethical and legal discourse interrelate in genomics, Jasper Bovenberg
14:15 Case discussion: cases from the four discourses
15:45 Working groups: develop a patient centered model
16:30 Presentation of results

FRI 13-3: POPULATION & SOCIETAL HEALTH PERSPECTIVE

09:00 Introduction: Genomic knowledge, social science and morality: the new area of public health genomics, Evert van Leeuwen
09:45 Reflective discussion with representatives from ethics and genomics in biobanking, nutrition, the healthcare system and prevention, Gerhard Zielhuis, Michael Muller, Lidewij Henneman, Stef Groenewoud
11:00 Working groups: defining key elements of the moral discourse of best practices
13:30 Lecture: The intertwinement of social and personal interests in the development of genomics, Frans Brom
14:15 Case discussion: Cases from the four areas in public health genomics
15:45 Working groups: define the main issues that will have to be dealt with from a personal, national and global perspective
16:30 Presentation of results



SUOMEN LÄÄKETIETEELLISEN GENETIIKAN YHDISTYS RY
FÖRENING FÖR MEDICINSK GENETIK I FINLAND RF

MicroRNAs and Genetic Disease

27.3.2015, Meilahti Hospital, Lecture Hall 3 (Haartmaninkatu 4, Helsinki)

- 09:00-09:30 Registration and coffee
- 09:30-09:35 Opening, Minna Männikkö
- 09:35-10:20 Introduction to microRNAs
Mikko Filander, Institute of Biotechnology, University of Helsinki
- 10:20-11:05 The role of microRNAs in genetic diseases: an overview
Sandro Banfi, Department of Biochemistry, Biophysics and General Pathology, Second University of Naples, Italy
- 11:05-11:50 Regulation of spermatogenesis and male fertility by small noncoding RNAs
Noora Kotaja, Institute of Biomedicine, Department of Physiology, University of Turku
- 11:50-11:55 Sponsor: Qiagen
- 11:55-13:15 Lunch (Biomedicum)
- 13:15-14:15 Meeting of the Society and coffee
- 14:15-15:00 MicroRNAs in atherosclerotic cardiovascular disease
Emma Paitoharju, Department of Clinical Chemistry, University of Tampere
- 15:00-15:45 miRNA and colon cancer
Päivi Peltomäki, Department of Medical and Clinical Genetics, University of Helsinki
- 15:45-16:30 miRNAs in prostate cancer
Tapio Visakorpi, Institute of Biosciences and Medical Technology, University of Tampere



The Finnish Society of Medical Genetics
 Young Investigators' Day
 26.3.2015
 Meilahti Hospital, Haartmaninkatu 4, Helsinki
 Lecture Hall 3

09.30 – 09.35	Opening remarks, Minna Männikkö
09.35 – 10.00	Identification of genetic causes of childhood-onset cardiomyopathies by next-generation sequencing technologies Catalina Vasilescu, University of Helsinki
10.00 – 10.25	Copy number variations in NEB and other nemaline myopathy-causing genes Kirsi Kiski, Folkhälsan Institute of Genetics, University of Helsinki
10.25 – 10.50	A whole exome study identifies novel candidate genes for Modic changes Sini Karp, University of Oulu
10.50 – 11.15	Coffee break
11.15 – 11.40	BAP1 germline mutations in Finnish uveal melanoma patients Salla Markkinen, Folkhälsan Institute of Genetics, University of Helsinki
11.40 – 12.05	A recurrent de novo mutation in a potassium channel gene KCNC1 causes progressive myoclonus epilepsy Mikko Muona, Folkhälsan Institute of Genetics, University of Helsinki
12.05 – 12.20	SLGY board discussion and announcement of Young Investigator's Award winners



SUOMEN LÄÄKETIETEELLISEN GENETIIKAN YHDISTYS RY
FÖRENING FÖR MEDICINSK GENETIK I FINLAND RF

Eksomi ja kohdennetut paneelitutkimukset

13.11.2015, Helsinki, Meilahden sairaala, luentosali 1

09:00-09:30 **Ilmoittautuminen ja kahvi**

09:30-09:35 **Tervetuloa, SLGYn hallituksen jäsen**

09:35-11:30 **Kokemuksia eksomi- ja paneelitutkimuksista à 20-30min/yksikkö**

HUS Kliininen genetiikka, Fimlab, TYKS Kliininen genetiikka, OYS Perinnöllisyyspoliklinikka

11:30-11:40 **Sponsorin puheenvuoro: Affymetrix**

11:45-13:00 **Lounas ja näyttely**

13:00-13:45 **Kohdennetut paneelitutkimukset ja niiden raportointi laboratorion**

näkökulmasta, Jonna Tallila / Blueprint Genetics

13:45-14:30 **Sekvensointilaitteesta genomidatan tulkintaan: eri reittejä pitkin parempaan ymmärrykseen. Cristophe Roos / Euformatics**

14:30-15:15 **Eksomitutkimukset ja niiden raportointi, Tuula Rinne / Genome Diagnostics Nijmegen**

15:15-15:45 **Keskustelua**

SLGY:n kevätkokous ”New genetic tools in prenatal diagnostics”

18.1.2016 12:28 Laura Tanner

Helsinki 18.3. klo 9-16 Meilahti Hospital, Lecture Hall 1

Registration : <https://www.slgy.info/kyselyt/index.php/697413/lang-fi>

SLGY:n juhlakokous 2016

6.6.2016 13:41 Outi Kajula

SLGY täyttää 40 vuotta. Juhlakokous ja iltajuhla järjestetään 28.10.2016 Helsingissä.

Juhlakokoukseen ilmoittautuminen on päättynyt. Peruutuspaikkojen tiedustelut sihteeriltä (rosa.salmela(at)hus.fi)



SUOMEN LÄÄKETIETEELLISEN GENETIIKAN YHDISTYS RY
FÖRENING FÖR MEDICINSK GENETIK I FINLAND RF

New Genetic Tools in Prenatal Diagnostics

18.3.2016 Meilahti Hospital, Lecture Hall 1 (Haartmaninkatu 4, Helsinki)

09.00-09.30 Registration and coffee

09.30-09.35 Opening, Minna Männikkö

09.35-10.20 Pre-implantation diagnosis. Eero Varila & Noora Sirkanen, Dextra.

10.20-11.05 Pre-implantation diagnosis, Christel Hydén-Granskog, Helsinki University Hospital

11.05-11.50 Carrier screening for genetic disorders, Helena Kääriäinen, National Institute for Health and Welfare

11.50-11.55 Sponsor: Promega Biotech

11.55-13.15 Lunch (at the lecture hall)

13.15-14.15 Meeting of the Society and coffee

14.15-15.00 Non-invasive prenatal diagnosis – the clinician's point of view. Vedran Stefanovic, Fetomaternal Medical Center.

15.00-15.45 Non-invasive prenatal diagnosis – the laboratory's point of view. Anna-Kaisa Anttonen, HUSLAB.

15.45-16.00 Discussion



SUOMEN LÄÄKETIETEELLISEN GENETIIKAN YHDISTYS RY
FÖRENING FÖR MEDICINSK GENETIK I FINLAND RF

Suomen Lääketieteellisen Genetiikan yhdistys 40 vuotta

JUHLAKOKOUSOHJELMA **28.10.2016**

Meilahden sairaala, luentosali 3

9.00 - 9.30	Ilmoittautuminen Kahvitarjoilu
9.30 - 10.15	Juhlakokouksen avajaiset Musiikkiesitys Avajaispuhe Suomen lääketieteellisen genetiikan yhdistyksen historia SLGY:n puheenjohtaja Laura Tanner
	Lääketieteellisen genetiikan alkuvaiheet Suomessa Puheenjohtaja Outi Kuusmin
10.15 - 10.45	Klininen genetiikka 1970-luvulla Professori Jaakko Leisti
10.45 - 11.30	Perinnöllisyysneuvonnan aloittaminen Professori Reijo Norio
11.30 - 12.00	Sikiödiagnostiikan alkuvaiheet Professori Pertti Aula
12.00 - 12.15	Sponsorin puheenvuoro Blueprint Genetics
12.15 - 13.30	Lounas
	Lääketieteellinen genetiikka Suomessa 2010-luvulla Puheenjohtaja Laura Tanner
13.30 - 14.00	Perinnöllisyysneuvonta hoitotyön näkökulmasta Rehtori, TtM Liisa Ukkola
14.00 - 14.30	Perinnöllisyysneuvonta tänä päivänä Professori Kristiina Aittomäki
14.30 - 15.00	Eräitä hajahuomioita genetiikan etiikasta Professori Matti Häyry
15.00-15.30	Keskustelua

Juhlakokouksen päätös

SLGY:n puheenjohtaja Laura Tanner



SUOMEN LÄÄKETIETEELLISEN GENETIIKAN YHDISTYS RY
FÖRENING FÖR MEDICINSK GENETIK I FINLAND RF

Suomen lääketieteellisen genetiikan yhdistys 40 vuotta

ILTAJUHLA

28.10.2016 klo 19.00

Hotelli Kalastajatorppa

Avajaispuhe

SLGY:n puheenjohtaja Laura Tanner

Malja 40-vuotiaalle yhdistykselle

Juhlailallinen

Suomalaisen tautiperinnön alkulähteillä

Professori Reijo Norio

Vapaa sana ja ohjelma

Iltajuhla jatkuu Elmeri trio yhtyeen merkeissä

Pukukoodi: Tumma puku

SLGY:n kevätkokous 2017

17.11.2016 17:22 Outi Kajula

SLGY:n sääntömääräinen vuosikokous ja kevätkoulutuspäivä pidetään perjantaina 24.3.2017 Helsingissä. Koulutuspäivän aiheena on Genomitutkimus ja genomiikka.

Kevätkokoukseen ilmoittautuminen on päättynyt.

Tiedustelut: laura.tanner(at)hus.fi

Yleisöluento 23.3.2017

29.1.2017 16:23 Outi Kajula

”Nettigeenitestit – hyödyllisiä, haitallisia vai harmittomia?”

Dosentti Marja Hietala, Tyks, Kliininen genetiikka

Torstaina 23.3.2017 klo 18-20

Helsingin yliopiston päärakennus, sali 10

Tervetuloa!

Perinnöllisyyshoitajien koulutuspäivä

7.2.2017 17:46 Outi Kajula

Perinnöllisyyshoitajien koulutuspäivä pidetään torstaina 23.3.2017 Helsingissä.

Perinnöllisyyshoitajien koulutuspäivä

29.8.2017 15:24 Outi Kajula

Perinnöllisyyshoitajien ja harvinaissairauksien yksiköiden hoitajien yhteinen koulutuspäivä järjestetään Tampereella 21.9.2017.

SLGY mukana Laboriolääketiedepäivillä 5.-6.10.2017

22.9.2017 10:31 Rosa Salmela

Tänä syksynä erillistä SLGY:n syyskokousta ei järjestetä, vaan SLGY on mukana Marina Congress Centerissä Helsingissä 5.-6.10.2017 pidettävillä Laboriolääketiedepäivillä. Laboratoriomaailman perinteiseen syyskongressiin on tänä vuonna yhdistetty Suomen Kliinisen Kemian (SKKY), Sairaalakemistien ja Suomen Lääketieteellisen Genetiikan (SLGY) yhdistysten syyskoulutuspäivät. Tarkempi ohjelma ja lisätietoa ilmoittautumisesta ja majoituksesta löytyy osoitteesta <http://www.lablt.fi/>



SUOMEN LÄÄKETIETEELLISEN GENETIIKAN YHDISTYS RY
FÖRENING FÖR MEDICINSK GENETIK I FINLAND RF

KEVÄTKOKOUSOHJELMA 24.3.2017

Meilahden sairaala, luentosali 1

Genomitutkimus ja genomiikka

8.30 - 9.00	Ilmoittautuminen Kahvitarjoilu
9.00 - 9.15	Kevätkokouksen avaus SLGY:n puheenjohtaja Laura Tanner
Aamupäivän puheenjohtaja LT Laura Tanner	
9.15 - 10.00	Genetics strategies to tackle neurodevelopmental and neuropsychiatric diseases Professori Aarno Palotie, FIMM
10.00 - 10.45	Hunting new disease genes with the help on man's best friend Professori Hannes Lohi, Helsingin yliopisto
10.45 - 11.10	CcfDNA isolation and more Specialist of Genomics and Integrated solutions Rasmus Sørensen, Promega
11.10 - 12.10	Vuosikokous
12.10 - 13.00	Lounas
Iltapäivän puheenjohtaja LT Outi Kuismin	
13.00 - 13.45	Biopankit tutkimuksen ja hoidon tukena Tutkimusprofessori Helena Kääriäinen, THL
13.45 - 14.30	Kansallinen genomistrategia käytännön lääkärin näkökulmasta? Dosentti Jukka Moilanen, OYS
14.30- 15.15	Tautien parantaminen geenihoidolla Dosentti Kirmo Wartiovaara, HUS
15.15 - 15.45	Dosentuuriluento Geenipaneelitutkimukset verkkokalvorappeumapotilailla – uusia perustajamutaatioita LT Kristiina Avela, HUS
15.45 - 16.00	Kevätkokouksen päätös SLGY:n puheenjohtaja Laura Tanner



SUOMEN LÄÄKETIETEELLISEN GENETIIKAN YHDISTYS RY
FÖRENING FÖR MEDICINSK GENETIK I FINLAND RF

**PERINNÖLLISYYSHOITAJIEN KOULUTUSPÄIVÄ
23.3.2017**

HUS/Iho- ja allergiasairaala
Kliinisen genetiikan yksikön neuvotteluhuone

9.00 – 9.15	Aamukahvi ja koulutuspäivän avaus Sari Rasi, Asiantuntijahoitaja, TAYS Outi Kajula, Tohtorikoulutettava, Oulun yliopisto
9.15 – 10.15	Tietoon perustuva suostumus erityisryhmillä, hoitotyön näkökulma Outi Kajula, Tohtorikoulutettava, Oulun yliopisto
10.15 – 11.00	Lynch syndrooma rekisteri Beatriz Alcala-Repo, Tutkimushoitaja, HUS
11.00 – 11.15	Alustus iltapäivän osuuteen Outi Kajula, Tohtorikoulutettava, Oulun yliopisto
11.15 – 12.15	Lounas
12.15 – 14.00	Esi- ja sukutietojen kerääminen. Käytänteet ja niiden kehittäminen Outi Kajula, Tohtorikoulutettava, Oulun yliopisto
14.00 – 14.15	Tauko
14.15 - 15.15	Edellinen aihe jatkuu
15.15 – 15.30	Koulutuspäivän päätös ja palaute Sari Rasi, Asiantuntijahoitaja, TAYS Outi Kajula, Tohtorikoulutettava, Oulun yliopisto
17.00 – 19.00	Perinnöllisyyshoitajien tapaaminen Ravintola Töölön Sävel

HARVINAISSAIRAUKSIEN YKSIKÖN- JA PERINNÖLLISYYSHOITAJIEN YHTEINEN KOKOUSPÄIVÄ 21.09.2017 TAMPEREELLA

Potilashotelli Norlandia Care, Polaris-kabinetti

Biokatu 14, Finn-Medi 6-7, 1.krs

09:00-09:30	KAHVI JA SÄMPYLÄ (TAYS TARJOAA)
09:30-10.30	TERVETULOA, ESITTÄYTYMINEN SARI RASI JA LEENA KOPPANEN
10:30-11:30	MITÄ KUULUU PERINNÖLLISYYSHOITAJAN TOIMENKUVAAN SARI RASI / KESKUSTELUA
11:30-12:30	LOUNAS (SANOFI GENZYME TARJOAA)
12:30-13:30	MITÄ KUULUU HARVINAISSAIRAUKSIEN YKSIKÖN HOITAJAN TOIMENKUVAAN LEENA KOPPANEN / KESKUSTELUA
13:30-14:00	KAHVI (SLGY TARJOAA)
14:00-15:00	YHTEISTYÖ

HARVINAISSAIRAUKSIEN HOITAJIEN JA PERINNÖLLISYYSHOITAJIEN OMAT OHJELMAT

15:00-16:00	UUTTA TOIMINTAA: HOITAJANEUVONNAT HELSINGISSÄ JA OULUSSA / PN-HOITAJAT *****
15:00-16:00	HARVINAISSAIRAUKSIEN YKSIKÖIDEN HOITAJIEN TAPAAMINEN (VIRTUAALISAIRAALA,YMS.)
16:00-20:00	HARVINAISSAIRAUKSIEN YKSIKÖIDEN HOITAJIEN JA LÄÄKÄREIDEN KOKOUS (SISÄLTÄÄ RUOKAILUN 1/2H)

ILMOITTAUTUMINEN 7.9.2017 MENNESSÄ: sari.rasi@pshp.fi

SLGY:n kevätkokous 2018

24.1.2018 12:29 Rosa Salmela

SLGY:n sääntömääräinen vuosikokous ja kevätkoulutuspäivä pidetään perjantaina 23.3.2018 Helsingissä.

Ilmoittautuminen SLGY kevätkokous 2018: <https://www.slgy.info/kyselyt/index.php/564135>

Symposium In Honour of Professor Kristiina Aittomäki March 22nd 2018

24.1.2018 12:25 Rosa Salmela

SLGY järjestää symposiumin professori Kristiina Aittomäen kunniaksi maaliskuussa Helsingissä. Ohessa päivän ohjelma. Toivomme etukäteisilmoittautumista sihteerille s-postitse [pia.pohjola\(at\)tyks.fi](mailto:pia.pohjola@tyks.fi)

SLGY mukana Laboriolääketiede ja näyttely tapahtumassa 4.-5.10.2018

26.9.2018 11:39 Rosa Salmela

Tänä syksynä erillistä SLGY:n syyskokousta ei järjestetä, vaan SLGY on jälleen mukana Marina Congress Centerissä Helsingissä 4.-5.10.2018 pidettävänä Laboriolääketiede ja näyttely 2018-tapahtumassa.

Laboratoriomaailman perinteisen syyskongressin järjestävät tänä vuonna Laboriolääketieteen Koulutuskeskus Koulab Oy, Suomen Bioanalytikkoliitto ry, Suomen Kliinisen Kemian Erikoislääkäriyhdistys, Kliiniset Mikrobiologit ry, Suomen Sytologiassistentit ry, Suomen Lääketieteellisen Genetiikan yhdistys, Suomen Kliinisen Kemian Yhdistys ja Sairaalakemistit ry. Tarkempi ohjelma ja lisätietoa ilmoittautumisesta ja majoituksesta löytyy osoitteesta <http://www.lablt.fi/>

Spring Meeting of Finnish Society of Medical Genetics

Oncogenetics update – the present and the future of Lynch syndrome

Friday 23rd March 2018, 8.30-16.00, Lecture Hall, Skin and Allergy Hospital, Meilahdentie 2, Helsinki

8.30-9.00 Coffee and registration

9.00-9.15 Opening remarks

9.15-10.00 Dr Pål Møller, Department of Medical Genetics, Oslo University Hospital: Genetic heterogeneity of Lynch syndrome

10.00-10.30. Dr. Toni Seppälä, Division of Gastrointestinal Surgery, Helsinki University Central Hospital: Cancer risk, survival and individual surveillance in Lynch syndrome

10.30-11.00 Anni Niskakoski, PhD Student, Department of Medical Genetics, University of Helsinki: Gynecological cancers in Lynch syndrome

11.00-11.15 Discussion

11.15-11.30 Sponsors

11.30-12.30 Lunch

12.30-13.15 Professor Jukka-Pekka Mecklin, Department of Education and Science, Central Finland Central Hospital and University of Jyväskylä: The future of Lynch syndrome registries

13.15-14.00 Presentations of the young investigators

14.00-15.00 Spring Meeting of the Finnish Society of Medical Genetics (in Finnish)

Symposium In Honour of Professor Kristiina Aittomäki

Thursday, March 22nd 2018, 12.00-16.00, Haartman-Instituutti / Lecture Hall 1,
Haartmaninkatu 3, Helsinki.

Program

12.00-12.10 Welcome and opening remarks

Laura Tanner, The Finnish Society of Medical Genetics

12.10-13.10

Predicting breast cancer – how far have we come?

Professor Douglas Easton, Centre for Cancer Genetic Epidemiology, University of Cambridge

13.10-13.30.

Genetic susceptibility to breast and ovarian cancer in Finland

Docent Heli Nevanlinna, Department of Obstetrics and Gynecology, Helsinki University
Hospital

13.30-14.00

Uterine leiomyomas: susceptibility and molecular classification.

Academy Professor Lauri Aaltonen, Genome-Scale Biology Program & Department of Medical
Genetics, University of Helsinki

14.00-14.30

Coffee break

14.30-15.00

Mutations in the FSHR gene, what do we know today?

Professor Juha Tapanainen, Department of Obstetrics and Gynecology, University of Helsinki
and Helsinki University Hospital

15.00-15.30

Genetic susceptibility to colorectal cancer

Professor Heikki Järvinen, Genome-Scale Biology Program, University of Helsinki

15.30-16.00

From gynecology to clinical genetics – from Eastern Finland to Tasmania

Professor Kristiina Aittomäki, Department of Clinical Genetics / HUSLAB and Department of
Medical Genetics and Genome-Scale Biology Program, University of Helsinki

16.00-16.15

Sentiments on behalf of HUSLAB, The Finnish Society of Clinical Geneticists, University of Helsinki and The Finnish Society of Medical Genetics

Closure of the symposium

SLGY:n kevätkokous 2019

18.2.2019 13:19 Rosa Salmela

SLGY:n sääntömääräinen vuosikokous ja kevätkoulutuspäivä pidetään perjantaina 15.3.2019 Helsingissä.

Ilmoittautuminen SLGY:n kevätkokous 2019:
<https://www.slgy.info/kyselyt/index.php/249648/lang-fi>

SLGY mukana Laboratoriolääketiede ja näyttely tapahtumassa 10.-11.10 2019

22.9.2019 23:01 Heidi Toiminen

Tänä syksynä erillistä SLGY:n syyskokousta ei järjestetä, vaan SLGY on jälleen mukana Marina Congress Centerissä Helsingissä 10.-11.10.2019 pidettävässä Laboratoriolääketiede ja näyttely 2019-tapahtumassa.

Laboratoriomaailman perinteisen syyskongressin järjestävät tänä vuonna Laboratoriolääketieteen Koulutuskeskus Koulab Oy, Suomen Bioanalytykkoliitto ry, Suomen Kliinisen Kemian Erikoislääkäriyhdistys, Kliiniset Mikrobiologit ry, Suomen Sytologiassistentit ry, Suomen Lääketieteellisen Genetiikan yhdistys, Suomen Kliinisen Kemian Yhdistys, Sairaalakemistit ry ja Kliiniset Fysiologian Hoitajat ry. Tarkempi ohjelma ja lisätietoa ilmoittautumisesta ja majoituksesta löytyy osoitteesta <http://www.lablt.fi/>



SUOMEN LÄÄKETIETEELLISEN GENETIIKAN YHDISTYS RY
FÖRENING FÖR MEDICINSK GENETIK I FINLAND RF

Suomen lääketieteellisen genetiikan yhdistys ry:n

KEVÄTKOKOUSOHJELMA

15.3.2019

Folkhälsan-talo, Topeliuksenkatu 20, 00250
Helsinki

8.30-9.00	Ilmoittautuminen Kahvitarjoilu
9.00-9.05	Kevätkokouksen avaus SLGY:n puheenjohtaja Minna Toivonen
9.05-9.50	Geenit elämän alussa ja kypsän iän sairauksissa Professori Juha Kere
9.50-10.35	Perinnöllisyysneuvontaan liittyvät eettiset kysymykset Professori Kristiina Aittomäki
10.35-10.50	Nuori tutkija: Elina Kaikkonen Sponsorien puheenvuoro Lounas
11.45-12.00	Nuori tutkija: Saana Mönkäre
12.00-12.45	Genomikeskus ja genomstrategia Erityisasiantuntija Sandra Liede
12.45-13.30	Kuluttajille markkinoidut geenitestit ja yksilön oikeudet omaan geenitietoonsa Professori Veikko Launis
13.30-13.45	Nuori tutkija: Lydia Sagath
14.00	Kevätkokouksen päätös SLGY:n puheenjohtaja Minna Toivonen Iltapäiväkahvi
14.30-15.30	SLGY:n vuosikokous

SLGY:n kevätkokous 2020

17.2.2020 00:01 Heidi Toiminen

Suomen Lääketieteellisen Genetiikan Yhdistyksen ja Terveystieteiden tutkimuskeskuksen Geneetikot ry:n yhteinen kevätkokous pidetään 20.3.2020: Allergiatalo, Paciuksenkatu 13, Helsinki.
Ilmoittautuminen kevätkokoukseen päättyy 29.2.2020.

Ilmoittautuminen SLGY:n kevätkokous 2020:
<https://www.slgy.info/kyselyt/index.php/368297/lang-fi>

SLGY:n ja TG:n kevätkokous 20.3.2020 siirtyy

15.3.2020 21:34 Heidi Toiminen

SLGY:n johtokunta ja TG:n hallitus ovat käsitelleet koronavirustilanteen vaikutusta ensi viikon kevätkokoukseen, ja molempien päätöksellä katsottiin parhaimmaksi perua sekä 20.3.2020 kokous että 19.3.2020 workshop tältä erää ja siirtää ne uuteen ajankohtaan. Siirto katsottiin tarpeelliseksi, koska osallistujat ovat terveydenhuollon ammattilaisia.

Uusi ajankohta tiedotetaan mahdollisimman pian, ja ohjelma pyritään pitämään samana mahdollisuuksien mukaan.

Osallistumismaksuja ei palauteta toistaiseksi. Mikäli kokoukseen osallistuminen uutena ajankohtana ei ole mahdollista, maksun voi pyytää palautettavaksi.

Koska tämän myötä myös yhdistysten varsinaiset kevätkokoukset peruuntuvat, päätettiin lisäksi, että SLGY:n nykyinen johtokunta sekä TG:n nykyinen hallitus jatkavat kunnes yhdistysten seuraavat kokouksen saadaan järjestettyä.

Pahoittelemme tilannetta.

Ystävällisin terveisin,

SLGY:n johtokunnan puolesta

Pia

Sihteeri, SLGY

TG:n hallituksen puolesta

Kati

Sihteeri, TG

SLGY:n Kevätkokous 2021

22.2.2021 03:06 Heidi Toiminen

Suomen Lääketieteellisen Genetiikan Yhdistyksen ja Terveystieteiden tutkimuskeskuksen Geneetikot ry:n yhteinen kevätseminaari verkossa 19.3.2021. Aihe: Kopiolukumuutokset, niiden toteaminen ja merkitys

Alla linkki seminaaripäivän ohjelmaan.

SLGY:n syyskokous 2021

28.9.2021 12:22

SLGY:n syyskokous järjestetään 15.10.2021 klo 10.20 – 15.40 virtuaalisena (Teams-yhteydellä). Aiheena kliininen genetiikka, genomiikka ja perinnöllisyysneuvonta Suomessa ja Euroopassa. Tervetuloa mukaan!

Genomilääketiede – haaveita vai arkipäivää

19.10.2021 11:36

Seminaari Tiedekulmassa 25.10.2021 klo 13-15.



SUOMEN LÄÄKETIETEELLISEN GENETIIKAN YHDISTYS RY
FÖRENING FÖR MEDICINSK GENETIK I FINLAND RF



Suomen Lääketieteellisen Genetiikan Yhdistyksen ja Terveystieteiden tutkimuskeskuksen Geneetikot ry:n yhteinen
kevätseminaari verkossa 19.3.2021

Aihe: Kopiaolokumuutokset, niiden toteaminen ja merkitys

9.00–9.10	Kokouksen avaus	Kristiina Aittomäki ja Kirsi Kiski
	Aamupäiväsessio	pj Kirsi Kiski
9.10–9.50	Detecting CNVs in the human genome	Nicole de Loeuw, Radboud UMC
9.50–10.20	Bionano optical mapping – a novel approach for structural variant detection	Tuomo Mantere, Radboud UMC, Oulun yliopisto
10.20–10.50	SNP-arraypohjainen CNV- ja UPD-diagnostiikka Nordlabissa	Hannaleena Kokkonen, Nordlab
10.50–11.0	Sponsoripuheenvuoro: Triolab	
11.10–11.30	TG:n vuosikokous yhdistyksen jäsenille	
11.10–12.30	Lounastauko	
	Iltapäiväsessiot	pj Kristiina Aittomäki
12.30–12.40	Akateemikko Albert de la Chapellen muistosoanat	Anna-Bina Lehesjoki, HY, Folkhälsan
12.40–13.10	CNV-diagnostiikka maligniteeteissa	Anne Juvonen, HUSLAB
13.10–13.40	CNV aivokasvainten diagnostiikassa	Olli Tynnenen, HUSLAB
13.40–13.50	Sponsoripuheenvuoro: Agilent Technologies	
13.50–14.10	Kahvitauko	
14.10–14.20	Sponsoripuheenvuoro: Illumina	
14.20–14.50	Yleisimpiä CNV-oireyhtymiä	Hannele Koillinen, TYKS
14.50–15.20	CNV:t kehitysviivästyneillä potilailla ja aikuisväestössä Suomessa	Emo Saarentaus, FIMM, HY
15.20–15.50	CNV-löydökset HUSLABin sikiödiagnostiikassa	Kirsi Kiski, HUSLAB
15.50	Kokouksen päätös	Kristiina Aittomäki ja Kirsi Kiski
16.00–	SLGY:n vuosikokous yhdistyksen jäsenille	

Perinnöllisyyshoitajien aamuohjelma

9.00–9.10	Kokouksen avaus	Kristiina Aittomäki
9.10–10.10	Tietosuoja ja oikeus tietää, miten menetellä perheen ja laajemman suvun hoidossa	Petri Hämäläinen, HUS Kehittämisen- ja tietosuojapäällikkö
10.10–10.40	Syöpäjärjestöjen neuvonta	Tutta Kosonen, Syöpäjärjestöt Neuvontahoitaja
10.40–11.10	Yleisten sairauksien riskiprofilointi	Kati Kristiansson, THL Johtava tutkija
11.10–12.30	Lounastauko	

illumina®





Quo vadis, genetic counselling? Näkemyksiä kliinisestä genetiikasta, genomiikasta ja perinnöllisyysneuvonnasta Suomessa ja Euroopassa

SLGY:n syyskoulutus 15.10.2021, Teams-kokouksena

<i>International aspects of clinical genetics, genomics and genetic counselling. Chair: Carina Wallgren-Pettersson</i>			
Time	Duration	Topic	Speakers
10.20	10 min	Opening remarks	Carina Wallgren-Pettersson, University of Helsinki and The Folkhälsan Department of Medical Genetics
10.30-11.15	45 min	Don't mess this up!	Angus Clarke, Cardiff University
11.15-12.00	45 min	Education and clinical practice in genetic counselling in Sweden	Johanna Rantala and Maria Soller, Karolinska University Hospital
12.00-13.00	break		
<i>Perinnöllisyysneuvonnan käytäntö, koulutus ja haasteita Suomessa. Puheenjohtaja: Jukka Moilanen</i>			
Klo	Kesto	Aihe	Puhujat
13.00-13.30	30 min	Perinnöllisyysneuvonnan tilanne Suomessa	Tanja Saarela, KYS
13.30-14.00	30 min	Hoitajien perinnöllisyysneuvonta ja koulutus Suomessa	Outi Kajula, TAMK (videotallenne)
14.00-14.15	tauko		
14.15-14.45	30 min	Kokemuksia neuvontavideon käytöstä HUS:n kliinisen genetiikan yksikössä	Kristiina Avela, HUS
14.45-15.15	30 min	Kaupallisen geenitestauksen nykytilanteesta ja tulevaisuuden näkymistä	Marja Hietala, TYKS
15.15-15.30	15 min		Keskustelua
15.30-15.40	10 min	Tilaisuuden päätös	Jukka Moilanen, OYS ja Oulun yliopisto

Koulutusta haetaan hyväksyttäväksi perinnöllisyyslääketieteen erikoistumiskoulutukseen (6 h).

Tilaisuus järjestetään Teams-kokouksena. Koulutus on maksuton.

Ilmoittautuminen ti 12.10. mennessä: <https://www.slgv.info/kyselyt/index.php/178878/lang-fi>

Muutokset ohjelmaan ovat mahdollisia.

Tiedekulman ohjelma 25.10 klo 13-15

Genomilääketiede – haaveita vai arkipäivää?

Kansallisessa genomistrategiassa visioitiin, että vuonna 2020 genomitietoa käytetään rutiininomaisesti terveydenhuollossa. Missä nyt mennään? Onko genomilääketiede lunastanut lupauksensa? Mitä haasteita on yhä edessä? Miten Suomi sijoittuu kansainvälisesti geenilääketieteen kentälle? Miksei genomilääketiede ratkaise kaikkea? Miten geenitietoja voidaan käyttää terveydenhoidon ulkopuolella?

Prof. **Angus Clarke**, University of Cardiff, Wales, UK: How do we meld genomics with equity and justice?

Prof. **Juhani Knuuti**, Turun yliopisto, PET-keskuksen johtaja: Voiko kansantauteja seuloa ja ehkäistä genomitiedon avulla?

Dos. **Marjut Salokannel**, tutkimusjohtaja, Helsingin yliopisto: Meidän tiedollinen itsemääräämisoikeutemme ja genomiikka

VTT, yliopistonlehtori **Karoliina Snell**:
Odotukset ja haasteet kansalaisen näkökulmasta

Kieli Englanti/suomi

Pj Prof. **Juha Kere**, Karolinska Institutet, Folkhälsanin tutkimuskeskus ja Helsingin yliopisto

Voit liittyä seminaariin tämän linkin kautta:

<https://tiedekulmamedia.helsinki.fi/fi/web/tiedekulma/player/webcast?playerId=38521893&eventId>

SLGY:n kevätkokous 2022

2.3.2022 13:27

Alkio- ja sikiödiagnostiikka, 25.3.2022, Teams

Ilmoittautuminen:

<https://kyselyt.slgly.info/ea2xo2ma/index.php?r=survey/index&sid=574366&lang=fi>
(16.3.2022 mennessä)

Osallistumismaksu on SLGY:n jäsenille 15 € ja muille 30 €.

Osallistumismaksu maksetaan SLGY:n tilille.

Save-the-date

28.8.2022 20:05 Teija Paakkola

Save the date!

SLGY:n syyskokouspäivä tulossa 14.10.2022.

Ohjelma julkaistaan lähiaikoina.

SLGY:n syyskoulutuspäivä 2022

12.9.2022 17:34 Teija Paakkola

Tuulta purjeisiin – navigointia genetiikan nopean kehityksen pyörteissä 14.10.2022

Haartman-instituutti, sali 2, Haartmaninkatu 3, Helsinki

Etäosallistuminen mahdollista Zoom-portaalilla

Ilmoittautuminen:

<https://kyselyt.slgly.info/ea2xo2ma/index.php?r=survey/index&sid=469924&lang=fi>
(30.9.2022 mennessä)

Osallistumismaksu on jäsenille 15€ ja muille 25€.

Osallistumismaksu maksetaan SLGY:n tilille.

Voit ilmoittautuessa mainita jos tarvitset osallistumistodistuksen ja muista silloin myös kirjautua kokoukseen omalla nimelläsi (etu ja sukunimi).



SUOMEN LÄÄKETIETEELLISEN GENETIIKAN YHDISTYS RY
FÖRENING FÖR MEDICINSK GENETIK I FINLAND RF

SLGY:n kevätkokous 25.3.2022

Alkio- ja sikiödiagnostiikka Puheenjohtaja: Heidi Toiminen		
Aika	Aihe	Puhuja
8.15-8.25	Seminaarin aloitus ja tervetuliaissanat	Jukka Moilanen, SLGY:n puheenjohtaja (OYS ja OY)
8.25-9.05	Alkiodiagnostiikka laboratoriossa	Christel Hydén-Granskog (HUS)
9.05-9.45	Alkiodiagnostiikka, potilastapauksia	Eveliina Salminen (HUS)
9.45-9.50	Tauko	
9.50-10.30	Sikiödiagnostiikkatapauksia	Laura Tanner (HUS)
10.30-11.30	Non-invasive prenatal diagnostics	Prof. Lyn Chitty (Institute of Child Health, UCL)
11.30-12.30	Lounas	
Non-invasive prenatal testing Puheenjohtaja: Heidi Toiminen		
12.30-13.15	NIPT experiences from the Netherlands	Janneke Weiss (RadboudUMC)
13.15-14.00	Consequences of NIPT in Finland	Vedran Stefanovic (HUS)
14.00-14.10	Tauko	
Palkintopuhe Puheenjohtaja: Heidi Toiminen		
14.10-14.40	Genetiikan palkinnonsaajan puhe	Helena Kääriäinen
Yhdistyksen vuosikokous		
14.45-15.45	SLGY:n vuosikokous	



SUOMEN LÄÄKETIETEELLISEN GENETIIKAN YHDISTYS RY
FÖRENING FÖR MEDICINSK GENETIK I FINLAND RF

SLGY:n syyskoulutus 14.10.2022

Tuulta purjeisiin - navigointia genetiikan nopean kehityksen pyörteissä

Haartman-instituutti, sali 2, Haartmaninkatu 3, Helsinki

Etäosallistuminen mahdollista Zoom-portaalilla

Ohjelma		
Aika	Aihe	Puhuja
8.30-8.55	Aamukahvi, ilmoittautuminen	
8.55-9.00	Koulutuspäivän avaus	<i>Jukka Moilanen, SLGY:n pj.</i>
Laboriodiagnostiikan uusia tuulia Puheenjohtajat: Virpi Laitinen ja Teija Paakkola		
9.00-9.45	MLPA vs. NGS kopiolumäärämuutosten osoittamisessa	<i>Minna Toivonen ja Pia Pohjola (Zoom)</i>
9.45-10.15	Optinen genomikartointi - seuraavan sukupolven sytogeneettinen analyysi?	<i>Tuomo Mantere</i>
10.15-10.30	Tauko	
10.30-11.00	Long-read sekvensoinnin mahdollisuudet	<i>Tuomo Mantere</i>
11.00-11.45	Ajankohtaista farmakogenetiikasta	<i>Katriina Tarkiainen</i>
11.45-12.40	Lounas	
All aboard - uusia genetiikan yhteistyömuotoja Puheenjohtajat: Jukka Moilanen ja Katri Rajala		
12.40-12.45	Perinnöllisyyshoitajien haastattelu- tutkimuksen esittely	<i>Tuija Varke-Moberg</i>
12.45-13.30	Molecular tumor board	<i>Erika Alanne</i>
13.30-14.00	Genomics board	<i>Maria Haanpää</i>
14.00-14.30	Kahvitauko	
14.30-15.00	GENTURIS	<i>Maria Haanpää</i>
15.00-15.45	Kansallinen syöpätyöryhmä	<i>Minna Kankuri-Tammilehto (Zoom)</i>
15.45-16.00	Keskustelu ja tilaisuuden päätös	

Save-the-date

25.1.2023 19:18 Teija Paakkola

SLGY:n kevätkoulutus järjestetään 23.3. ja 24.3.

Torstaina 23.3. aiheena työnohjaus, työssä jaksaminen ja potilaiden tukeminen.

Perjantaina 24.3. aiheena monitekijäisten ominaisuuksien ja sairauksien genetiikka.

Tarkka ohjelmakuvaus tulossa lähiaikoina.

Muistathan päivittää yhteystietosi, jotta yhdistyksen lähettämä kokouskutsu löytää perille!
Tietojen päivitys slgy@slgy.fi

SLGY:n kevätkoulutus 23.3. ja 24.3. sekä vuosikokous

31.1.2023 18:33 Teija Paakkola

23.3. Työnohjaus, työssä jaksaminen, potilaiden tukeminen

Sijainti Porthania P674 (Yliopistonkatu 3, Helsinki)

24.3. Monitekijäisten ominaisuuksien ja sairauksien genetiikka

Sijainti Fazer Experience Vierailukeskus (Fazerintie 6, Vantaa)

Ei etäosallistumismahdollisuutta, vuosikokoukseen osallistujien oltava läsnä. Jälki-ilmoittautumisia ei tilaisuuden käytännön järjestelyiden vuoksi voida ottaa vastaan.

Ilmoittautuminen ja osallistumismaksu viimeistään 5.3.2023. Ilmoittautumislomake:
<https://kyselyt.slgy.info/ea2xo2ma/index.php?r=survey/index&sid=642987&lang=fi>

Osallistumismaksut:

Torstai: jäsen 15 €, opiskelija 10 €, ei-jäsen 20 €

Perjantai: jäsen 30 €, opiskelija 20 €, ei-jäsen 40 €

Torstai ja perjantai: jäsen 45 €, opiskelija 30 €, ei-jäsen 60 €

Osallistumismaksu maksetaan SLGY:n tilille.

Voit ilmoittautuessa mainita jos tarvitset osallistumistodistuksen.

SLGY:n syyskoulutus 6.10.2023: Katsaus epigenetiikan maailmaan / Mitä Suomessa nyt tutkitaan

13.9.2023 10:32

Koulutus järjestetään virtuaalisena Teams-etäyhteydellä pe 6.10.2023 klo 8:30 – 16:00. Aamupäivän sessiossa tarkastellaan epigenetiikan perusteita ja tuoreita tutkimustuloksia, iltapäivällä genetiikan ajankohtaisia tutkimushankkeita ja niiden tuloksia. Tervetuloa mukaan!

Ilmoittautuminen:

<https://kyselyt.slgy.info/ea2xo2ma/index.php?r=survey/index&sid=986999&lang=fi>



SUOMEN LÄÄKETIETEELLISEN GENETIIKAN YHDISTYS RY
FÖRENING FÖR MEDICINSK GENETIK I FINLAND RF

SLGY:n kevätkoulutus 23.3.-24.3.2023

Torstai 23.3.2023

Työnohjaus, työssä jaksaminen, potilaiden tukeminen, Porthania P674 (Yliopistonkatu 3, Helsinki)

11:00 - 12:00	Lounas, ravintola Unicafe	
12:00 - 12:10	Tilaisuuden avaus	Katri Rajala, SLGY:n johtokunta
12:10 - 13:00	Vuorovaikutus, yhteistyö ja palautteen merkitys	Heli Halava, LT, työterveyshuollon ja terveydenhuollon erikoislääkäri, kliininen opettaja, Turun yliopisto
13:00 - 14:00	Potilaan kohtaaminen	Satu Marttila, traumapsykoterapeutti
14:00 - 15:00	Kahvi ja ryhmätyöskentely	
15:00	Tilaisuuden päätös	

Perjantai 24.3.2023

Monitekijäisten ominaisuuksien ja sairauksien genetiikka, Fazer Experience Vierailukeskus (Fazerintie 6, Vantaa)

08:30 - 09:00	Aamiainen (Food Stories)	
09:00 - 09:05	Tilaisuuden avaus	Jukka Moilanen, SLGY:n pj
09:05 - 09:35	Persoonallisuuden genetiikka: mitä uusin tutkimusnäyttö kertoo	Aino Saarinen, psykologian yliopistonlehtori, persoonallisuuden ja neuropsykologian dosentti, Helsingin yliopisto
09:35 - 10:20	Käyttäytymisgenetiikka: perimän merkitys psykologisissa piirteissä	Antti Latvala, apulaisprofessori, Kriminologian ja oikeuspolitiikan instituutti, Helsingin yliopisto
10:20 - 10:30	Tauko	
10:30 - 11:15	Genomiikka ja neuropsykiatria – askelta lähempänä täsmälääketiedettä?	Kristiina Tammimies, lääketieteellisen genetiikan dosentti, vastuullinen tutkija ja apulaisjohtaja, Center of Neurodevelopmental Disorders at Karolinska Institutet (KIND)
11:15 - 11:45	Skitsofrenian genetiikka	Jaana Suvisaari, tutkimusprofessori, THL, mielenterveystiimi, psykiatrian erikoislääkäri
11:45 - 12:45	Lounas (Food Stories)	
12:45 - 13:40	SLGY ry:n vuosikokous (erillinen ohjelma)	
13:40 - 14:00	Sponsorien puheenvuorot	Triolab, Agilent
14:00 - 14:30	Iltapäiväkahvi (Food Stories)	
14:30 - 15:15	Mihin tavallisten tautien geenitutkimus kelpaa terveydenhuollossa ja lääketieteessä?	Juha Kere, professori, Karolinska Institutet
15:15 - 16:00	Genomimääritykset valtimosairauksissa?	Juhani Knuuti, professori, Turun yliopisto, Tyks
16:00 - 17:00	Loppusanat ja opastettu näyttelykierros (sisältää lahjakassin)	
17:00	Tilaisuus päättyy	

Ei etäosallistumismahdollisuutta. Ilmoittautuminen ja osallistumismaksu viimeistään 5.3.2023 osoitteessa www.slgly.info. Jälki-ilmoittautumisia ei tilaisuuden käytännön järjestelyiden vuoksi voida ottaa vastaan.

Osallistumismaksu maksetaan yhdistyksen tilille

Osallistumismaksut: torstai jäsen 15 €, opiskelija 10 €, ei-jäsen 20 €; perjantai jäsen 30 €, opiskelija 20 €, ei-jäsen 40 €.



Agilent

TRIOLAB



SLGY:n syyskoulutus TEAMS-etäyhteydellä 6.10.2023

Ohjelma		
Katsaus epigenetiikan maailmaan		Puheenjohtaja: Jukka Moilanen
Aika	Aihe	Puhuja
8:30	Tilaisuuden avaus	Jukka Moilanen, SLGY:n pj.
8:40-9:30	Epigenetiikan perusteet	Nina Kaminen-Ahola, epigenetiikan dosentti, Medicum, Helsingin yliopisto
9:30-10:15	Epigeneettiset kellot biologisen ikääntymisen ennustajina	Miina Ollikainen, FT, epigenetiikan dosentti, Lääketieteellinen tutkimuslaitos Minerva, ja Suomen molekyyli-lääketieteen instituutti FIMM, Helsingin yliopisto
10:15-10:30	Tauko	
10:30-11:15	Istukan epigenomi "ikkunana" alkuraskautteen: raskaudenaikaisen alkoholi-altistuksen ja hedelmöityshoitojen vaikutukset kehitykseen	Nina Kaminen-Ahola, epigenetiikan dosentti, Medicum, Helsingin yliopisto
11:15-12:00	Epigeneettisen tiedon siirto vanhemmilta jälkeläisille - vaikutukset jälkeläisen kehitykseen ja terveyteen	Noora Kotaja, FT, molekyyli-genetiikan professori, Turun yliopisto
12:00-13:00	Lounas	
Mitä Suomessa nyt tutkitaan		Puheenjohtaja: Katri Rajala
13:00-13:30	Kehitysvammaisuuden ja oireyhtymien tunnistaminen geenitutkimuksen avulla	Irma Järvelä, dosentti, erikoislääkäri, Helsingin yliopisto
13:30-13:50	Kehitysvamman geneettinen etiologia Pohjois-Suomen kehitysvammakohortin perheaineistossa	Aarni Venetvaara, LK, Kliinisen lääketieteen tutkimusyksikkö, Oulun yliopisto
13:50-14:15	Lasten pikkuaivosairaudet Pohjois-Suomessa: geenitutkimuksista uusiin in vitro -tautimalleihin	Jussi Tolonen, LT, lastenneurologian erikoistuva lääkäri, Suomen Akatemian kliininen tutkija, Kliinisen lääketieteen tutkimusyksikkö, Oulun yliopisto
14:15-14:25	Tauko	
14:25-14:50	Lapsuusiällä alkaneen sensorineuraalisen kuulovian geneettiset taustatekijät Pohjois-Suomessa	Elisa Rahikkala, dosentti, erikoislääkäri, Suomen Akatemian kliininen tutkija ja Minna Kraatari-Tiri, LT, erikoislääkäri, kliininen opettaja, Kliinisen lääketieteen tutkimusyksikkö, Oulun yliopisto ja Oulun yliopistollinen sairaala
14:50-15:10	WGS:lla tunnistetaan uusia synnyntäisen hyperinsulinismin tautimekanismeja	Jonna Männistö, LT, University of Exeter (U.K.), KYS Perinnöllisyyspoliklinikka
15:10-15:40	Sydänlihaskiintumalle altistavat geneettiset variantit	Sini Skarp, FT, tutkijatohtori, Biolääketieteen ja sisätautien tutkimusyksikkö, Oulun yliopisto
15:40	Keskustelu ja loppusanat	Jukka Moilanen, SLGY:n pj.

Tilaisuus järjestetään Teams-alustalla. Ilmoittautuminen 3.10.2023 mennessä.

Osallistumismaksu (25€/jäsen, 20€/opiskelija, 30€/muu) maksetaan yhdistyksen tilille

viitenumero 3078. Jos haluat todistuksen koulutukseen osallistumisesta, kirjaudu omalla nimelläsi Teamsiin.

***SLGY:n kevätkoulutus ”Monogeenisten tautien hoito” ja
yhdistyksen vuosikokous 22.3.2024***

15.2.2024 19:27

Kielikeskus, Sali 115, Fabianinkatu 26, Helsinki, myös etäosallistumismahdollisuus

Ilmoittautuminen:

<https://kyselyt.slgy.info/ea2xo2ma/index.php?r=survey/index&sid=929681&lang=fi>



SUOMEN LÄÄKETIETEELLISEN GENETIIKAN YHDISTYS RY
FÖRENING FÖR MEDICINSK GENETIK I FINLAND RF

SLGY:n kevätkoulutus perjantai 22.3.2024

Monogeenisten tautien hoito

Kielikeskus, Sali 115, Fabianinkatu 26, Helsinki [Opetustilat \(helsinki.fi\)](https://www.opetustilat.helsinki.fi)

8:30-8:55	Aamukahvi, ilmoittautuminen	
8:55-9:00	Tilaisuuden avaus	Jukka Moilanen, SLGY:n pj
9:00-9:45	Geenihoitojen nykytilanne	Kirjo Wartiovaara, dos, perinnöllisyyslääketieteen el, HUS, Helsingin yliopisto
9:45-10:30	Perinnöllisten verkkokalvorappeumien hoidot -missä mennään?	Eeva-Marja Sankila, silmätautien el, HUS
10:30 - 11:15	Geneettisten lastenneurologisten sairauksien uudet hoidot, Zoom- yhteydellä	Tuire Lähdesmäki, dos, lastentautien- ja lastenneurologian el, Tyks
11:15 -12:15	Lounas	
12:15-13:00	Synnynnäisten aineenvaihduntatautien diagnostiikka ja hoito, Zoom-yhteydellä	Harri Niinikoski, prof, lastentautien el Tyks, Turun Yliopisto
13:00-13:45	Geenitestaus neurodegeneratiivisissa sairauksissa ja tulevaisuuden näkymät uusien hoitojen osalta	Eino Solje, dos, neurologian el, KYS
13:45 - 14:00	Sponsorin puheenvuoro	illumina
14:00 - 14:30	Kahvitauko	
14:30 - 15:45	Yhdistyksen vuosikokous (erillinen ohjelma)	
15:45 - 16:00	Tilaisuuden päätös	Jukka Moilanen, SLGY:n pj

Tilaisuus järjestetään Kielikeskuksessa, Helsingissä sekä etätilaisuutena Zoom-alustalla.

Ilmoittautuminen tilaisuuteen ja osallistumismaksu viimeistään 5.3.2024 osoitteessa www.slgv.info.

Etäkoulutukseen voit ilmoittautua 19.3.2024 saakka.

Jälki-ilmoittautumisia ei tilaisuuden käytännön järjestelyiden vuoksi voida ottaa vastaan.

Osallistumismaksu maksetaan yhdistyksen tilille

Osallistumismaksut:

jäsen etänä 25€, jäsen läsnä 45€,

ei-jäsen etänä 30€, ei-jäsen läsnä 50€,

opiskelija etänä 20€, opiskelija läsnä 40€.

illumina

TRIOLAB