

# Målbeskrivelse for speciallægeuddannelsen i Klinisk Genetik

Sundhedsstyrelsen  
Dansk Selskab for Medicinsk Genetik

Januar 2008

## **Målbeskrivelse for speciallægeuddannelsen i klinisk genetik**

Redaktion

Sundhedsstyrelsen  
Islands Brygge 67  
2300 København S

Emneord: målbeskrivelse, speciallægeuddannelse, klinisk genetik, speciale

Kategori: Vejledning

Sprog: Dansk

URL: <http://www.sst.dk>

Version: 2,0

Versionsdato: 2008

Elektronisk ISBN: 978-87-7676-641-2

Format: pdf

Udgivet af: Sundhedsstyrelsen

## **Forord**

I henhold til § 2 i bekendtgørelse nr. 1257 af 25. oktober 2007 om uddannelse af speciallæger godkender Sundhedsstyrelsen målbeskrivelser for de lægelige specialer. Målbeskrivelserne angiver de teoretiske og praktisk-kliniske kompetencer, som kræves for at opnå tilladelse til at betegne sig som speciallæge i det enkelte speciale.

Målbeskrivelserne for de lægelige specialer udarbejdes i tæt samarbejde med de videnskabelige selskaber.

Målbeskrivelsen for Klinisk Genetik er udarbejdet i samarbejde med Dansk Selskab for Medicinsk Genetik.

Uddannelse og Autorisation

Januar 2008

## Indholdsfortegnelse

Indholdsfortegnelse .....	3
1. Indledning .....	5
<b>1.1 Beskrivelse af og afgrænsning af specialet</b> .....	10
<b>1.2 Speciallægeuddannelsen i Klinisk Genetik. Uddannelsens formål og opbygning.</b> .....	10
<b>1.2.1 Uddannelsens formål</b> .....	10
<b>1.2.2 Uddannelsens opbygning</b> .....	11
2. Læringsstrategier .....	12
3. Evalueringsstrategier .....	14
<b>3.1 Vurdering af den uddannelsessøgende læge</b> .....	14
<b>3.2 Vurdering af læringsrammerne</b> .....	16
4. Obligatoriske teoretiske kurser .....	16
<b>4.1 Generelle kurser</b> .....	16
<b>4.2 Specialespecifikke kurser</b> .....	17
<b>4.3 Forskningstræning</b> .....	19
5. Kompetencekrav .....	19
<b>5.1 Mål for Introduktionsuddannelsen</b> .....	20
<b>5.1.1 MEDICINSK EKSPERT</b> .....	21
<b>5.1.2 KOMMUNIKATOR</b> .....	24
<b>5.1.3 SAMARBEJDER</b> .....	25
<b>5.1.4 LEDER/ADMINISTRATOR</b> .....	25
<b>5.1.5 SUNDHEDSFREMMER</b> .....	26
<b>5.1.6 AKADEMIKER</b> .....	26
<b>5.1.7 PROFESSIONEL</b> .....	27
<b>5.2 Mål for den nyuddannede speciallæge</b> .....	28
<b>5.2.1 MEDICINSK EKSPERT</b> .....	28
<b>5.2.2 KOMMUNIKATOR</b> .....	37
<b>5.2.3 SAMARBEJDER</b> .....	39
<b>5.2.4 LEDER/ADMINISTRATOR</b> .....	40
<b>5.2.5 SUNDHEDSFREMMER</b> .....	41
<b>5.2.6 AKADEMIKER</b> .....	42
<b>5.2.7 PROFESSIONEL</b> .....	44
Paradigme .....	46

## 1. Indledning

I målbeskrivelsen for det lægefaglige speciale Klinisk Genetik angives de samlede krav til og rammer for speciallægeuddannelsen.

Det beskrives:

- Hvilke minimumskompetencer der skal indehaves ved speciallægeuddannelsens afslutning.
- Hvilke læringsstrategier der skal anvendes for at opnå disse mål.
- Hvilke evalueringsmetoder der kan vurdere, om målene er nået.

Denne kompetencevurdering skal have konsekvens. Hvis målene i et konkret uddannelsesforløb ikke er nået eller ikke synes at kunne nås inden for den aftalte tidsramme, skal der iværksættes en vurdering af årsagsforholdene inddragende såvel den uddannelsessøgendes læges som uddannelsesstedets indsats og forhold.

Ved ethvert uddannelsesforløb anvendes en portefølje, som er et redskab til at kunne dokumentere erhvervede kompetencer. Porteføljen danner baggrund for at beskrive læreprocessens progression og den løbende plan for kompetenceopfyldelsen på baggrund af den uddannelsessøgende læges og vejleders gennemgang af dens optegnelser. Porteføljen skal endvidere dokumentere målopfyldelsen til brug for Det Regionale Videreuddannelsesråds vurdering af, om speciallægeanerkendelse kan søges i Sundhedsstyrelsen.

Uddannelsesstedet skal i dets uddannelsesprogram angive, hvilke læringsrammer, der betinger uddannelsesmiljøet og læreprocesserne. Rammerne består af stedets arbejdskultur, menneskelige ressourcer, uddannelseskultur, arbejdstimer, organisatoriske forhold mv.

Det Regionale Råd udarbejder uddannelsesprogrammer for såvel introduktionsforløb som hoveduddannelsesforløb på baggrund af målbeskrivelsen for såvel introduktions- som hoveduddannelsen og de inddragede uddannelsessteders uddannelsespotentiale.

Et uddannelsesprogram angiver den konkrete udmøntning af målbeskrivelsen på det enkelte uddannelsesforløb for henholdsvis introduktionsuddannelsen som hoveduddannelsen.

Ved udarbejdelsen af det enkelte uddannelsesprogram koordineres bidragene fra de uddannelsessteder, der indgår i uddannelsesforløbet.

Uddannelsesplan for den individuelle uddannelsessøgende udarbejdes i et samarbejde mellem den uddannelsessøgende læge og vejleder og udgør den konkrete uddannelsesplanlægning for den enkelte uddannelsessøgende læge (se i øvrigt afsnit 2: "Læringsstrategier").

Denne individuelle uddannelsesplan udgør det første afsnit i den uddannelsessøgendes personlige portefølje.

For det enkelte Hoveduddannelsesforløb udpeger den uddannelsesgivende afdeling en Hovedvejleder. Hovedvejleder er almindeligvis tilknyttet den uddannelsessøgende læges stamafdeling og har en overordnet og koordinerende funktion i hele uddannelsesforløbet i

modsatning til vejlederfunktionen, som varetages af forskellige personer fungerende på de afdelinger, der indgår i uddannelsesforløbet.

## **Vigtige funktioner i speciallægeuddannelsen**

### **Uddannelsesansvarlig overlæge, hovedvejleder og daglige kliniske vejledere**

I den ny speciallægeuddannelse ligger fokus på den uddannelsessøgendes egen læring af komplekse kompetencer i klinisk-paraklinisk virksomhed, og ikke på undervisning. Den pædagogiske opgave bliver således at tilrettelægge et optimalt læringsmiljø i afdelingen for de uddannelsessøgende, hvilket ikke kun kræver pædagogisk tænkning men også ledelse, organisation og administration. Formålet med dette er at optimere den enkeltes læring af alle målbeskrivelsens kompetencer. Den *uddannelsesansvarlige overlæge, hovedvejleder og daglige kliniske vejledere* har ansvaret for dette og ansvaret for, at uddannelsen bliver gennemført med den krævede kvalitet. Hvordan disse funktioner samordnes fremgår af Tabel 1. Det understreges, at enhver ansat læge har pligt til at medvirke i afdelingens uddannelsesmiljø.

I professionsuddannelser kan der også findes en *mentor*. Denne er oftest en ældre kollega som deltager frivilligt og af ideelle grunde uden ansvar som ansat og deltager således ikke i planlægning og gennemføring af uddannelsen, men fungerer kun som rådgiver og støtte for den uddannelsessøgende læge. Erfaringen viser at en godt fungerende mentor kan være til stor nytte i en professionsuddannelse. At opsøge en mentor og fungere som mentor er frivilligt fra begge sider. Det overlades derfor til den uddannelsessøgende læges eget skøn at søge en mentor. Da denne funktion i den postgraduate lægeuddannelse ikke kræves, bliver den ikke beskrevet her. Enkelte specialer eller regioner kan vælge at lægge mentorfunktionen i mere faste rammer.

### **Uddannelsesansvarlig overlæge**

Den administrative funktion af speciallægeuddannelsen varetages i sygehusafdelinger af en *uddannelsesansvarlig overlæge* som er ansat i en sygehusafdeling med et særligt ansvar for videreuddannelsen beskrevet i en funktionsbeskrivelse. Den uddannelsesansvarlige overlæge refererer til afdelingsledelsen vedrørende den lægelige videreuddannelse. I uddannelsen til almen praktiserende læge benævnes modsvarende funktion *praksiskoordinator*, som er ansat direkte af amterne.

Arbejdsopgaverne:

- Overordnet sikre læringsmiljøet i afdelingen.
- Sikre at der forefindes uddannelsesprogrammer for afdelingens typer af uddannelsesstillinger.
- Sikre at der bliver udarbejdet en uddannelsesplan for den uddannelsessøgende.
- Planlægge fokuserede ophold og sikre gennemførelse af dem.
- Sikre videreførelse af den uddannelsesmæssige status ved skift af hovedvejledere i uddannelsesforløbet.
- Planlægge og sikre program for introduktion i afdelingen.
- Sikre at enhver uddannelsessøgende tildeles en hovedvejleder.
- Engagere og instruere daglige kliniske vejledere.
- Sikre hovedvejleders og daglige kliniske vejleders arbejdsopgaver ved den ledende overlæge.
- Forestå håndteringen af u hensigtsmæssige uddannelsesforløb.
- Sikre at opnåede kompetencer bliver attesteret.
- Sikre at evaluering af uddannelsen udføres.

- Give afdelingen feed back på uddannelsen, iværksætte og gennemføre kvalitetsudviklingsarbejde.

### **Hovedvejleder**

Den uddannelsesansvarlige overlæge sørger for, at alle uddannelsessøgende læger i en afdeling har en hovedvejleder. Denne er en læge, der er senior i forhold til den uddannelsessøgende. Hovedvejlederen har en helt central rolle og pålægges ansvar for den praktiske gennemførelse af én eller flere uddannelsessøgendes forløb i afdelingen.

Arbejdsopgaverne:

- Sætte sig grundigt ind i uddannelsesprogrammet for det gældende uddannelsesforløb.
- Udarbejde en uddannelsesplan sammen med den uddannelsessøgende for uddannelsesforløbet i afdelingen.
- Sikre at uddannelsesplanen bliver gennemført.
- Sikre løbende justering af uddannelsesplanen.
- Informere daglige kliniske vejledere om uddannelsesplanen.
- Være ansvarlig for at introduktionsprogrammet bliver gennemført.
- Anvende pædagogiske redskaber sammen med den uddannelsessøgende, fx ugentlige/månedlige læringskontrakter. Evt. uddelegeres opgaven.
- Yde daglig klinisk vejledning og give feed back.
- Gennemføre fortløbende vejledersamtaler.
- Inddrage den uddannelsesansvarlige overlæge i uhensigtsmæssige uddannelsesforløb.
- Evaluere enkelte kompetencer.
- Attestere at de til uddannelsesforløbet svarende kompetencer er opnået.

### **Daglig klinisk vejleder**

Vejledning af den uddannelsessøgende kan og bør ikke varetages af en enkeltperson. I den daglige arbejdssituation har hver ansat læge et ansvar som vejleder. Efter delegering fra den uddannelsesansvarlige overlæge kan den daglige kliniske vejleder evaluere og attestere opnåelsen af enkeltkompetencer for de uddannelsessøgende læger.

Arbejdsopgaverne:

- Holde sig orienteret om uddannelsesplaner for afdelingens uddannelsessøgende læger.
- Deltage i gennemførelse af introduktionsprogrammet.
- Anvende pædagogiske redskaber, efter delegering, fx ugentlige/månedlige læringskontrakter, sammen med den uddannelsessøgende.
- Yde daglig klinisk vejledning og give feed back.
- Evaluere, efter delegering, enkelte kompetencer eller delkompetencer og rapportere til hovedvejleder.





Uddannelsesansvarlig overlæge, Hovedvejleder og Daglige kliniske vejledere

Funktionsområder	Uddannelsesansvarlig overlæge	Hovedvejleder (en udpeget)	Daglig klinisk vejleder (flere personer)
<b>Uddannelsesprogram</b>	- Sikrer at der forefindes uddannelsesprogrammer for afdelingens typer af uddannelsesstillinger	- Sætter sig grundigt ind i uddannelsesprogrammet for det gældende uddannelsesforløb	
<b>Uddannelsesplan</b>	- Sikrer at der bliver udarbejdet en uddannelsesplan til den uddannelsessøgende - Deltager i planlægningen af fokuserede kliniske ophold, og sikrer gennemførelsen af dem - Sikrer videreførelse af den uddannelsesmæssige status ved skift af hovedvejledere i uddannelsesforløbet	- Udarbejder sammen med den uddannelsessøgende en uddannelsesplan for forløbet i afdelingen - Sikrer at uddannelsesplanen bliver gennemført - Sikrer løbende justering af uddannelsesplanen - Informerer daglige kliniske vejledere om uddannelsesplanen	- Er forpligtiget til at holde sig orienteret om uddannelsesplaner for afdelingens uddannelsessøgende læger
<b>Introduktionsprogram</b>	- Sikrer program for introduktion i afdelingen	- Er ansvarlig for at programmet for introduktion i afdelingen bliver gennemført	- Deltager i gennemførelse af program for introduktion i afdelingen
<b>Klinisk vejledning</b>	- Sikrer at enhver uddannelsessøgende tildeles en hovedvejleder - Engagerer og instruerer daglige kliniske vejledere - Sikrer hovedvejleders og daglige kliniske vejleders arbejdsopgaver ved den ledende overlæge - Deltager i håndteringen af uhensigtsmæssige uddannelsesforløb - Engagerer og instruerer daglige kliniske vejledere	- Anvender sammen med den uddannelsessøgende i fornødent omfang pædagogiske redskaber, fx ugentlig/månedlig læringskontrakter. - Evt. uddelegeres opgaven. - Yder daglig klinisk vejledning og giver feedback - Gennemfører fortløbende vejledersamtaler - Inddrager den uddannelsesansvarlige overlæge i uhensigtsmæssige uddannelsesforløb	- Anvender, efter delegering, sammen med den uddannelsessøgende i fornødent omfang pædagogiske redskaber, fx ugentlig/månedlig læringskontrakter - Yder daglig klinisk vejledning og giver feedback
<b>Evaluerings af den uddannelsessøgende</b>	- Sikrer at opnåede kompetencer bliver attesteret	- Evaluerer enkelte kompetencer - Attesterer at de til uddannelsesforløbet svarende kompetencer er opnået	- Evaluerer efter delegering enkelte kompetencer eller delkompetencer og rapporterer til hovedvejleder
<b>Evaluerings af uddannelsen</b>	- Sikrer at evaluering af uddannelsen udføres - Giver afdelingen feedback, iværksætter og		

	gennemfører kvalitets-udviklingsarbejde		
--	---	--	--

## 1.1 Beskrivelse af og afgrænsning af specialet

Klinisk genetik er et tværgående speciale, der består af en klinisk del og en laboratoriemæssig del, som er stærkt integrerede. Specialet modtager patienter fra såvel den primære sundheds-tjeneste som sygehusafdelinger til klinisk genetisk udredning og genetisk diagnostik, risikovurderinger, prognosefastlæggelse, information og individualiseret genetisk rådgivning. Specialet har i stor udstrækning sine egne patienter, der ofte er raske familiemedlemmer fra familier og slægter, hvori genetisk sygdom optræder, og hvoraf mange ikke har andre kontakter i sundhedsvæsenet udover den praktiserende læge..

Specialet beskæftiger sig klinisk og laboratoriediagnostisk med kromosomsygdomme, kromosomafvigelser, monogene- og multifaktorielt nedarvede sygdomme, misdannelses-syndromer og misdannelsessekvenser. Den laboratoriediagnostiske del omfatter som følge heraf klassiske cytogenetiske, molekylær cytogenetiske, metaboliske og molekylær genetiske undersøgelser, herunder DNA-analyser. Analyser udføres såvel på prænatale prøver (fosterdiagnostik) som i forbindelse med postnatal diagnostik.

Specialet fungerer i et tæt samarbejde med stort set alle andre kliniske specialer, og varetager foruden de direkte patientkontakter også den lægefaglige rådgivning vedr. genetiske udredninger, resultatfortolkninger, profylakse m.v. til andre specialer, herunder primærsektoren.

Klinisk genetik er midt i en forrygende udvikling som følge af kortlægningen og beskrivelsen af det humane genom, der ikke alene vil medføre tiltagende diagnostiske, men også terapeutiske muligheder.

Der findes fem klinisk genetiske centre, der alle fungerer på højt specialiseret niveau. To af centrene findes i København, mens de tre øvrige findes i henholdsvis Århus, Vejle og Odense. Enkelte funktioner varetages på de teoretiske human-genetiske universitetsinstitutter, på Audiologisk Afdeling på Bispebjerg Hospital, og på HNPCC-registeret på Hvidovre Hospital.

## 1.2 Speciallægeuddannelsen i Klinisk Genetik. Uddannelsens formål og opbygning.

### 1.2.1 Uddannelsens formål

Formålet med uddannelsen i klinisk genetik er at give den uddannelsessøgende læge kompetencer på specialistniveau inden for det generelle og områdespecifikke arbejde i specialet, specialets tværfaglige virkefelt, værdier og holdninger, således at han/hun efterfølgende kan varetage specialets arbejdsopgaver som speciallæge i klinisk genetik som medinddrager følgende speciallægeroller:

**Medicinsk ekspert** - Mestre diagnostiske og terapeutiske færdigheder, som er

	nødvendige for en etisk og effektiv varetagelse af patientbehandlingen.
	- Opsøge og anvende relevant information i klinisk praksis.
	- Varetage effektiv lægegering med respekt for såvel patienten, uddannelse, forskning og lovgivning.
	-
<b>Kommunikator</b>	- Etablere optimal kontakt til patienter og pårørende.
	- Indhente relevant anamnese fra patienter/pårørende/andre.
	- Mestre relevant dialog med patienter/pårørende og behandler team.
<b>Samarbejder</b>	- Rådgive og diskutere konstruktivt med læger, sundhedspersonale og andre.
	- Medvirke konstruktivt i tværfaglige teams.
<b>Leder/administrator</b>	- Udnytte ressourcer rationelt i en afstemning af patientbehandling, uddannelsesbehov, forskning og eksterne aktiviteter.
	- Motivere og engagere i sundhedsorganisationen.
	- Anvende informationsteknologi til optimering af patientbehandling, livslang læring og andre aktiviteter.
<b>Sundhedsfremmer</b>	- Identificere vigtige faktorer for sundhed, som påvirker patienterne.
	- Arbejde for øget sundhed hos patienten.
	Opdage og reagere på de forhold, hvor rådgivning er påkrævet.
<b>Akademiker</b>	- Forpligtelse til en personlig kontinuerlig uddannelsesstrategi (livslang læring).
	- Kritisk vurdere medicinsk information.
	- Kritisk vurdere lægelig praksis.
	- Facilitere læring hos patienter, yngre kolleger, studenter og andre.
	- Bidrage til udvikling af ny viden.
<b>Professionel</b>	- Præstere høj kvalitet i behandling med integritet, ærlighed og medfølelse.
	- Udvide passende personlig og mellemmenneskelig professionel adfærd.
	- Praktisere faget i etisk overensstemmelse med forpligtelserne som læge.

Hvert af disse områder har et indhold, som i princippet er forskelligt dog også med indbyrdes overlap. Rollerne integreres problemfrit i det daglige kliniske arbejde

### 1.2.2 Uddannelsens opbygning

Den samlede uddannelsesvarighed udover turnus er 5 år.

Uddannelsen i klinisk genetik omfatter:

Introduktionsuddannelse i specialet udgør 12 måneders ansættelse på klinisk genetisk afdeling.

Hoveduddannelsen er fastsat til 48 måneder år og indeholder den fagspecifikke læring og træning ved funktion, såvel på klinisk genetiske afdelinger som på kliniske afdelinger for at de målbeskrevne kompetencer kan erhverves.

Klinisk genetiske afdelinger:

Størstedelen af kompetencerne i målbeskrivelsen kan læres under ansættelse på klinisk genetiske afdelinger. Fagets bredde, som i stigende grad medfører udvikling af særlige interesseområder og ekspertviden på de enkelte klinisk genetiske afdelinger vil bevirke, at det vil være optimalt med hoveduddannelsesforløb sammensat med funktion på to forskellige klinisk genetiske afdelinger.

Kliniske afdelinger:

En del kompetencer afspejler den klinisk genetiske speciallæges tværfaglige berøringsflade og arbejdsopgaver. Erhvervelse af disse kompetencer, der findes inden for områderne medicinsk ekspert, samarbejder og leder/administrator fordrer kendskab til kliniske afdelingers arbejdsproces og dagligdag og den dertil hørende patient- og familiehåndtering.

Fokuserede kliniske ophold:

Under fokuserede ophold, af højst 4 ugers varighed, indgår den uddannelsessøgende i det daglige arbejde på afdelingen uden behandlingsansvar og under fortsat ansættelse på stamafdelingen under Hoveduddannelsen. Der skal lægges vægt på, at den uddannelsessøgende under opholdet i særlig grad beskæftiger sig med klinisk undersøgelse, diagnostik og behandling af områdets arvelige sygdomme og syndromer, herunder også forholdsregler og konsekvenser for sygdommens forekomst for den samlede familie.

Stamafdelingen skal sikre, at der med tildeling af det fokuserede ophold aftales forløbsprogram, der sikrer læring inden for disse i målbeskrivelsen angivne kompetencer for kliniske ophold.

De konkrete aftaler om fokuserede ophold på kliniske afdelinger eller teoretiske institutter indgås mellem hovedvejleder, den enkelte uddannelsessøgende samt det konkrete opholdssted.

Teoretiske kurser:

I introduktionsuddannelsen såvel som i hoveduddannelsen indgår deltagelse i en del af de af Sundhedsstyrelsen strukturerede generelle tværfaglige kurser og i hoveduddannelsen gennemføres de angivne specialespecifikke kurser.

Forskningstræning:

Forskningstræning indarbejdes i hoveduddannelsen og gennemføres under ansættelse på klinisk genetisk stamafdeling i den samlede periode.

## **2. Læringsstrategier**

For hvert af de opstillede mål (kompetencekrav) er det beskrevet, hvordan målet kan nås. Beskrivelsen omfatter således en anvisning af den eller de veje - forskellige læringsstrategier - der kan føre til erhvervelse af den ønskede kompetence. Sådanne lærings- og undervisningsmetoder relevante for specialet er anført nedenfor. Den enkelte uddannelsesafdeling vil kunne vælge blandt metoderne ud fra hvilken der bedst kan udøves inden for afdelingens struktur, arbejdsform og særlige faglige aktivitet, i det omfang der ved beskrivelsen er angivet at der er tale om alternative metoder..

Nedenstående er en kort beskrivelse af de læringsstrategier, der er angivet ud for de enkelte mål ved beskrivelsen af de 7 roller (afsnit 5.1 og 5.2).

Læringsmetoder der kan bruges i speciallægeuddannelsen kan være:

**Selvstudium:** en form for adfærd hvor den enkelte, med eller uden hjælp fra andre, tager initiativ til at definere sine behov for læring, formulerer sine læringsmål, identificerer ressourcer og læringsstrategier hertil, og selv vurderer resultaterne.

**Færdighedskursus:** et kursus, der primært har formålet læring af praktiske færdigheder.

**Teoretisk kursus:** et kursus der primært har formålet læring af teoretisk viden.

**Litteraturopgaver:** selvstændigt at indsamle data, vurdere og syntetisere en problemstilling. Ved gennemgang af videnskabelige tidsskrifter, bøger og andre kilder som fx internet, til belysning af et problem.

**Undervisningsopgaver:** selvstændigt at varetage undervisning af sundhedspersonale af forskellige kategorier, og af andre, fx patientforeninger ol.

**Simulationsscenarier/rollespil:** i pædagogisk hensigt ved deltagerne, eller udenforstående instruerede personer, at skabe en tænkt situation, eller genskabe en oplevet situation, til refleksion over forskellige handlemuligheder.

**Tildeling af specifikke opgaver:** en form for reflekterende læring hvor den enkelte udfører en tildelt opgave og selv vurderer resultatet

**Udarbejdelse af skriftligt materiale:** Som eksempelvis er redegørelser til kliniske afdelinger vedrørende specifikke arvelige sygdommes baggrund, kliniske og genetiske diagnostik, instrukser for interne arbejdsprocesser, indlæg til den formaliserede , generelle faglige information mellem sundhedsvæsenets instanser på regionalt og nationalt plan.

**Videnskabeligt projekt** som er at deltage i problemformulering, indsamling af data, sammensætte og vurdere data og skrive rapport.

**Vejledning og supervision ved genetisk udredning og rådgivning, vejledning og supervision i praktisk laboratoriearbejde, vejledning og supervision af praktisk klinisk genetisk arbejde og vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på kliniske afdelinger** som er former for reflekterende læring, der ikke bygger på en adskillelse mellem læring og anvendelse af det

lærte. De foregår gennem deltagelse i et praksisfællesskab. Den medfører gensidige forpligtelser for mester og lærling. Den er således mere end imitation af en mere erfaren kollegas adfærd.

**Afdelingsundervisning- og konferencer** herunder internt organiseret undervisning i afdelingen, der retter sig mod alle læger. Kan være tilknyttet konferencer med kollegaer, hvor der fremlægges og drøftes videnskabelige problemer.

*Læringsrammerne* henviser til de rammer, der betinger uddannelsesmiljøet og læreprocesserne. Det kan eksempelvis være rammer, som skabes af arbejdskultur, menneskelige ressourcer, uddannelseskultur, arbejdstider, organisatoriske forhold etc.

Læringsrammerne er således inddraget i overvejelserne vedrørende læringsstrategier, men er ikke angivet i målbeskrivelsen.

I *uddannelsesprogrammet* udarbejdes ud fra ovenstående et afsnit om læringsrammerne, inklusive definition af vejlederfunktionen. Endvidere skal det ved udfærdigelse af uddannelsesprogrammer angives, at læringsrammerne skal vurderes – se 3.2.

I *uddannelsesplanen* anføres bl.a. på baggrund af ovenstående et afsnit, som beskriver den uddannelsessøgende læges egne mål, forudsætninger og egenskaber – herunder beskrivelser af, hvordan vedkommende påtænker at handle i forhold til de opstillede målsætninger.

### **3. Evalueringsstrategier**

Der skelnes mellem vurdering af den uddannelsessøgende læges kompetencer og vurdering af læringsrammerne.

#### **3.1 Vurdering af den uddannelsessøgende læge**

Den anvendte metode eller kombination af metoder til kompetencevurdering skal kunne afgøre, om den uddannelsessøgende læge *har eller ikke har* erhvervet den pågældende kompetence. Kompetencekravene er derfor formuleret på en sådan måde, at det med den/de anviste metoder til evaluering kan afgøres, om den uddannelsessøgende læge har erhvervet den pågældende kompetence eller ej.

I vurdering af den uddannelsessøgendes læges erhvervelse af de angivne kompetencer kan følgende strategier anvendes:

##### Struktureret observation i klinikken:

En metode, hvor den uddannelsesgivende direkte ser hvordan en uddannelsessøgende læge udfører en færdighed og ud fra i forvejen opstillede kriterier vurderer dennes færdighedsniveau. Til hjælp for denne vurdering kan der anvendes checklister og vurderingsskalaer, fx definerede beskrivelser af hvad den pågældende færdighed indebærer, så bedømmelsen kan udføres på et rationelt grundlag

##### Struktureret kollegial bedømmelse:

Bedømmelse, hvor den uddannelsesgivende læge direkte observerer den uddannelsessøgende i dennes udøvelse af praksis. Vurderingen kan støttes af et struktureret observationsskema, der synliggør de forskellige elementer i aktiviteten, således at relevante forhold kan komme med i vurderingen.

#### Struktureret observation i laboratoriet:

Som ovenfor, men med speciel fokus på laboratoriepraksis og hvor procedurebeskrivelser og analyseforskrifter kan anvendes som det strukturerede grundlag.

#### Struktureret vejledersamtale:

En struktureret vejledersamtale kan anvendes til at afdække og vejlede vedr. viden og holdninger samt evne til at strukturere og redegøre for handlingsforløb.

#### Audit af arbejdspraksis (intern/ekstern):

Fx superviseret struktureret gennemgang af journalmateriale, patientforløb, arbejdsprocedure og lignende med henblik på at vurdere den uddannelsessøgendes evne til at tilvejebringe en specificeret faglig fortolkning af viden og data.

#### Vurdering af udførte arbejdsopgaver/projekter:

Mål for evnen til at formulere kliniske og videnskabelige spørgsmål i relation til arbejdspraksis ved mundtlig eller skriftlig fremstilling.

#### Bedømmelse af afholdt undervisning.

#### Kommenteret vurdering af videooptagelser:

Vejleder og uddannelsessøgende vurderer i fællesskab og suppleres med dialog og vejledning. Særlig velegnet til evaluering af kommunikatorrollens delmål.

#### 360 graders evaluering:

360 graders evaluering egner sig til bedømmelse af uddannelsessøgendes adfærd i systemet, dvs til bedømmelse af "brede" egenskaber, som evne til at arbejde i forskellige funktioner, samarbejde, kommunikation med systemet og lignende. Metoden er karakteriseret ved, at lægen bedømmes ved brug af en rating skala af flere personer, som har mulighed for direkte observation, ved den fælles arbejdsproces eller – forløb. Medvirker til en mere alsidig bedømmelse. De opnåede informationer drøftes med den uddannelsessøgende.

#### Patienttilfredshedsvurderinger:

Specielt velegnet til vurdering af bløde kompetencer, fx kommunikationsevner ved genetisk rådgivning såvel mundtligt som skriftligt. Kan have karakter af spørgeskemaundersøgelse til mindre patientgruppe, hvor denne skal præcist afgrænses og beskrives og hvor journaloptegnelser og læringsrammer skal sammenstilles med patientvurderingen.

Egnede grupper kan bl.a. være:

- raske, der henvises til gentest.
- forældre til børn med arvelig sygdom.
- pt. tilhørende specifik diagnosegruppe.

Kompetencevurdering foretages løbende i uddannelsesforløbet med henblik på dokumentation, evaluering og evt. justering af uddannelsen undervejs. Det er væsentligt, at de kompetencer, der evalueres, bredt afspejler det, den uddannelsessøgende læge skal kunne.

### 3.2 Vurdering af læringsrammerne

Ud fra en vurdering af læringsrammerne skal der tages stilling til, om en korrektion og justering af rammerne kan kvalificere miljøet og kulturen på uddannelsesstedet.

I forlængelse heraf skal læringsrammerne kunne indgå i den løbende evaluering af den uddannelsessøgende læge. Væsentlige rammer (patientgrundlag og arbejdstilrette-læggelse), som kan have indflydelse på kompetencernes evt. manglende progression, kan hermed inkorporeres i bedømmelsen af den uddannelsessøgende læge.

Læringsrammerne bør ikke influere på slutevalueringen af den uddannelsessøgende læge.

Ved udfærdigelse af uddannelsesprogrammer angives det, at læringsrammerne skal vurderes. Dette kan ske ved anvendelse af de uddannelsessøgendes beskrivelse i logbøgerne af læreprocesserne og deres betingelser eller ved anvendelse af afdelingens selvevalueringsrapport udfærdiget i forbindelse med inspektor-ordningen. Vurderingen foretages internt på afdelingen fx kollektivt ved konferencer eller i mindre fora med formaliseret indflydelse på/ansvar for uddannelsesprogrammer og -forløb.

## 4. Obligatoriske teoretiske kurser

De obligatoriske teoretiske kurser omfatter generelle kurser, speciale-specifikke kurser samt kursus i forskningsmetodologi.

### 4.1 Generelle kurser

De generelle kurser, der er obligatoriske for alle uddannelsessøgende læger har en samlet varighed på ca. 4 uger og skal sikre minimumskompetencer inden for kommunikation, pædagogik samt ledelse, administration og samarbejde.

Kursusrækken udgør:

- **Kursus i kommunikation:**  
Overordnet mål: at understøtte de uddannelsessøgendes muligheder for at erhverve sig de i målbeskrivelsen opstillede kompetencer i kommunikation.  
Opbygges af 2 moduler med samlet varighed på 1 uge. Gennemløbes under den kliniske basisuddannelse.
- **Kursus i pædagogik:**  
Overordnet mål: at understøtte de uddannelsessøgendes muligheder for at erhverve sig den nødvendige pædagogiske minimumskompetence inden for læring og vejledning.  
Modul vedr. læring placeres i den kliniske basisuddannelse og modul vedr. vejledning i introduktionsuddannelsen. Samlet varighed ca. 1 uge.



- **Kursus i ledelse, administration og samarbejde:**  
Overordnet mål: at understøtte den uddannelsessøgendes muligheder for at erhverve målbeskrivelsens minimumskompetencer inden for områderne ledelse, administration og samarbejde. Opbygges af modul i introduktionsuddannelsen og 2 moduler i hoveduddannelsen med samlet varighed på 2 uger.

I øvrigt henvises der til de enhver tid gældende vejledning for generelle kurser som led i den lægelige videreuddannelse udfærdiget af Sundhedsstyrelsen ([www.sst.dk](http://www.sst.dk)).

## 4.2 Specialespecifikke kurser

Den specialespecifikke kursusrække ved speciallægeuddannelsen i klinisk genetik har som overordnet mål, at alle kommende kliniske genetikere mindst én gang i uddannelsen får en samlet fremstilling af:

- Specialets teoretiske videnskabelige grundlag.
- Alle væsentlige emner i forbindelse med den fortsatte udvikling af specialet.
- Praktiske kundskaber og færdigheder hørende til specialets to overordnede delområder: den kliniske del og den laboratoriemæssige del.

Gennem kursusrækken skal den uddannelsessøgende præsenteres for den generelle viden, som skal erhverves i uddannelsesforløbet suppleret med praktiske øvelser med henblik på integrering af denne viden i praksis.

De enkelte kursuselementer er opbygget således, at de hver især er emnecentrerede inden for den generelle viden, der kræves erhvervet, og således at de inden for det afgrænsede emne indeholder alle de tre overordnede elementer i målet for kursusrækken.

Kursusrækken i **Hoveduddannelsen** kan ikke overstige 210 timer og sammensættes af følgende kursuselementer:

- **Basal genetik:** Der gives en basal introduktion til genetik omhandlende genomets opbygning, komparativ genomik, genmapning, genekspression, bioinformatik, chipanalyse, epigenetik, farmakogenetik, dyremodeller og basal onkogenetik
- **Genetisk rådgivning:** Opbygning af genetisk rådgivning, familieudredning og optegning af stamtræ, risikoberegning, segregationsanalyse, formidling, juridiske aspekter (informeret samtykke, regler for udlevering af oplysninger, forsikring/pension, aktindsigt, adoption, abortlovgivningen, tavshedspligt), etik, genetisk testning af børn, genetisk testning ved sent debuterende sygdomme, prædiktiv gentest, opsøgning af familiemedlemmer, tværfagligt samarbejde, krisepsykologi og kommunikation.
- **Cytogenetik:** Celledyrkning, båndfarvningsteknikker, mikroskopering, kromosomanalyse, nomenklatur (ISCN), FISH, array-teknikker, UPD, Mendelsk cytogenetik, prænatal cytogenetisk diagnostik, mosaikker, de cytogenetiske metoders kliniske anvendelse, kromosomsygdomme, mikrodeletionssyndromer, cancerytogenetik og risikovurdering i familier med kromosomanomali.

- **Molekylærgenetisk diagnostik:** Formålet med kurset er at give en basal introduktion til molekylærgenetisk diagnostik i klinisk praksis. Der gives en oversigt over genomets opbygning, samt de basale molekylærgenetiske teknikker og metoder, der anvendes i forbindelse med undersøgelse for arvelige sygdomme. Kurset veksler mellem forelæsninger, demonstrationer og øvelser.
- **Genetisk epidemiologi og populationsgenetik:** Basal epidemiologi og basal populationsgenetik, Hardy-Weinberg, tvillingestudier, heritabilitet, genetiske isolater, associationsstudier, de store sygdommes genetik (astma/allergi, hjertekarsygdomme, diabetes og kræft), befolkningsundersøgelser. Kurset veksler mellem forelæsninger, praktiske øvelser og gennemgang af artikler.
- **Onkogenetik:** Onkogenetisk udredning og risikovurdering, basal molekylær onkogenetik (*BRCA1/2*, HNPCC-gener, *APC*, mutationsdatabaser, nomenklatur), cancerepidemiologi, onkologisk patologi, onkologi/radiologi/colonkirurgi/plastikkirurgi og arvelig risiko, HBC/HBOC, polypper og coloncancer, andre udvalgte arvelige cancersygdomme, etik. Undervisningsformen veksler mellem forelæsninger og gruppesessioner.
- 
- **Prænatal diagnostik:** Gennemgang af Sundhedsstyrelsens retningslinier for prænatal diagnostik (UL-screening og biokemisk screening), UL-diagnostik af syndromer og monogene sygdomme, invasiv prænatal diagnostik (AM/CVS), PGD, abortus provocatus (metoder, jura, samråd), fosterreduktion, infertilitet (genetiske årsager, behandling, IVF).
- **Dysmorfologi og neuropædiatri:** Medfødte stofskiftesygdomme, epigenetik og udviklingsforstyrrelser, herunder mental retardering, mitokondriesygdomme og syndromudredning.
- **Kommunikation:** Kommunikationsteori og -træning, ”den vanskelige samtale” og krisepsykologi.

Etiske og samfundsmæssige forhold relateret til kursusemnerne skal generelt inddrages i de enkelte delkurser, primært som diskussioner efter evt. oplæg.

I læringsprocesserne vil kurserne generelt anvende oversigtsforelæsninger, case-baseret læring, problem-baseret læring (PBL) og praktiske øvelser: Beregninger, brug af IT, databaser, rollespil-videooptagelser og endelig diskussioner. Kursisternes forudsætninger forventes at svare til det indlærte på den prægraduate del af det sundhedsvidenskabelige studium suppleret med selvstudium af kursernes emner efter emneafgrænsning og vejledning i et individuelt samspil med hovedvejleder. Det individuelle uddannelsesforløb bør struktureres således, at den uddannelsessøgende som minimum har deltaget i udrednings- og rådgivningsforløb, der er typiske for delkursernes emner.

Hvert af de 8 delkurser på hoveduddannelsen vil have en varighed på 1-3 dage med samlet kursustid på 19 dage. Det samlede timetal er 133.

Ideelt vil kursusrækken på Hoveduddannelsen skulle gennemgås i den angivne rækkefølge, da den erhvervede viden og praktiske oplæring vil skulle støtte progressionen i den individuelle læreproces mod større selvstændighed ved udøvelsen af de forskellige roller.

#### Evalueringsniveau:

Evalueringsniveau kan udøves i læreprocessen på kursus ved brug af undervisningsformen PBL og rollespil-videooptagelser. Kursusrelaterede delelementer af progressionstest med vurdering af delkursusleder før og efter kursus kan anvendes til testning af kompetencer primært tilhørende den medicinske ekspertrolle. Manglende progression i anvendelsen af disse teoretiske kompetencer kunne lede til gentagelse efter selvstudium fx efter 3 måneder og evaluering af delkursusleder i samarbejde med hovedvejleder.

#### Evalueringsniveau og af produkt- eller patientbehandlings kvalitet:

Denne kan primært evalueres af hovedvejleder lokalt 3-6 måneder efter kurset. Hovedvejleder meddeler indlæringens resultat til delkursusleder og hovedkursusleder af hensyn til den løbende generelle kursusevaluering i uddannelsesudvalg. Ligeledes kan evalueringens resultat indgå i strukturering af den individuelle læreproces.

Planlægningen og håndteringen af Dansk Selskab for Medicinsk Genetik specialspecifikke kurser vil ske i regi af Selskabets uddannelsesudvalg med dets formand som hovedkursusleder og dermed organisatorisk og budgetmæssig ansvarlig overfor Sundhedsstyrelsen. Det enkelte kursus vil have delkursusleder, som i et samspil med hovedkursusleder og uddannelsesudvalg udformer de enkelte kurser. Dette vurderes og godkendes indholdsmæssigt af uddannelsesudvalget. Selskabets uddannelsesudvalg har repræsentanter fra alle uddannelsesgivende afdelinger samt repræsentant fra fagets gruppe af uddannelsessøgende yngre læger.

### **4.3 Forskningstræning**

Forskningstræning tager sigte på at udvikle kompetencer til at opsøge og vurdere ny viden samt at overføre denne til praktisk klinisk brug. Ved forløbet opnås træning i en arbejdsform, som kan udgøre en del af grundlaget for livslang læring, og være det nødvendige værktøj til at sikre, at lægen arbejder på grundlag af den til enhver tid eksisterende viden til sikring af forskningsbaseret patient- og familieudredning samt rådgivning.

- Under hoveduddannelsen gennemføres forskningstræning efter program fastlagt af den aktuelle uddannelsesregion. Forskningstræningen omfatter kursus i forskningsmetode samt udarbejdelsen af et mindre projekt eller projektbeskrivelse. Samlet varighed 20 dage.

Ved opnået ph.d. grad eller dr. med. grad kan forskningstræningsmodulet alternativt omfatte videnskabelig vejlederfunktion inden for emner med klinisk genetisk relevans, eller gennemførelse af kvalitetssikrings- eller kvalitetsudviklingsprojekt inden for klinisk genetik.

## **5. Kompetencekrav**

Målbeskrivelsen danner grundlag for en kompetenceudvikling, hvor målene nås i en løbende læreproces, og hvor de enkelte kompetencer supplerer indtil den endelige speciallægekompetence opnås.

I det følgende beskrives de kompetencer, en speciallæge i Klinisk Genetik skal besidde ved afslutningen af hoveduddannelsen. Der er tale om minimumskompetencer, hvilket betyder, at alle kommende speciallæger i Klinisk Genetik skal have opnået samtlige kompetencer, uanset sammensætning af uddannelsesforløb.

Kompetencerne er grupperet efter overordnet indhold i de syv roller, der indgår i speciallægekompetencerne.

Den medicinske ekspertrolle er opdelt i følgende delelementer:

- Generel viden.
- Genetisk udredning og risikovurdering.
- Genetiske sygdommes og morfologiske syndromers klinik.
- Ordination og tolkning af genetiske og non-genetiske undersøgelser.
- Genetisk rådgivning og opfølgning.
- Teknisk ekspert.

Delelementet "generel viden" indeholder kompetencer vedrørende teoretisk viden, som skal sikre speciallægens grundlag for at kunne håndtere den delmængde af de mange hver især sjældne problemstillinger, speciallægen i sin samlede funktionstid potentielt vil kunne møde. Kompetencebeskrivelsen udgør således også rammerne for de specialespecifikke kursers indhold.

Listen over kompetencer er opdelt i tre kolonner: Kompetencer, Læringsstrategi og Evalueringsstrategi.

I kompetencekolonnen beskrives selve kompetencen lægen skal være i besiddelse af ved afslutningen af henholdsvis introduktionsuddannelsen og hoveduddannelsen.

I kolonnerne Læringsstrategi og Evalueringsstrategi angives metoder til, hvordan den pågældende kompetence kan læres, og hvordan det kan evalueres om kompetencen faktisk er opnået.

### **5.1 Mål for Introduktionsuddannelsen**

Vurdering af den uddannelsessøgende læges egnethed i specialet skal foretages tidligst muligt og som hovedregel ved afslutningen af introduktionsuddannelsen. For introduktionsuddannelsen dækker de opstillede mål nøgle-funktioner i specialet, således at denne ansættelsesdel reelt kan danne baggrund for en vurdering af pågældende læges egnethed i specialet. Endvidere skal introduktionsuddannelsen give den uddannelsessøgende læge et dækkende indblik i specialet, således at valget af speciale kvalificeres.

Det er specifikt anført, hvilke kompetencer, der skal være erhvervet ved afslutningen af introduktionsuddannelsen inden for de syv roller:

**INTRODUKTIONSUDDANNELSEN**  
**5.1.1 MEDICINSK EKSPERT**

Kompetencekrav – Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
<b>Efter afsluttet Introduktionsuddannelse skal lægen kunne:</b>		
<b>Vidensmål:</b>		
Redegøre for normal og abnorm celledeling, kromosomstruktur, morfologi og nomenklatur	Undervisningsopgaver.	Bedømmelse af afholdt undervisning
Redegøre for monogene og komplekse nedarvningsmønstre.	Undervisningsopgaver	Bedømmelse af afholdt undervisning
Redegøre for anvendelse af genetiske laborieteknikker: cytogenetiske og molekylærgenetiske.	Tildeling af specifikke opgaver: skriftlig beskrivelse fx til information af kliniske afdelinger	Struktureret vurdering af skriftlig redegørelse
<b>Genetisk udredning og risikovurdering:</b>		
Optage slægtsanamnese med optegnelse af stamtavle.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Selvstudium.	Struktureret observation i klinikken.

Skelne mellem autosomal dominant, autosomal recessiv og kønsbunden arvegang ud fra nedarvningsmønstre.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Selvstudium	Struktureret observation i klinikken
Anvende principperne for analyse af nedarvningsmønstrene for arvelige kromosomabnormiteter.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Selvstudium	Struktureret observation i klinikken
Anvende principper for risikoberegning ud fra empiriske data.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Selvstudium.	Struktureret observation i klinikken
Ved søgning i litteraturl databaser og klinisk genetiske databaser indhente viden om genetiske sygdomme, faktorer og forhold.	Tildeling af specifikke opgaver og/eller Litteraturopgaver.	Vurdering af specifikke opgaver
<b>Genetiske sygdommes og syndromers klinik:</b>		
Anvende indikationer for diagnostik ved monogen sygdom inkl. ved prænatal diagnostik.	Tildeling af specifikke opgaver. og/eller Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og -konferencer.	Vurdering af specifikke opgaver og Struktureret kollegial bedømmelse
Anvende indikationerne for postnatal og prænatal cytogenetisk og molekylærgenetisk diagnostik.	Tildeling af specifikke opgaver. og/eller Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og -konferencer.	Vurdering af specifikke opgaver og Struktureret kollegial bedømmelse

Tolke resultater af prænatal risikovurdering og yde prænatal vejledning svarende hertil.	Tildeling af specifikke opgaver. og/eller Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og -konferencer.	Vurdering af specifikke opgaver og Struktureret kollegial bedømmelse
<b>Genetisk rådgivning og opfølgning:</b>		
Yde prænatal genetisk vejledning før prøvetagning og kunne informere om muligheden for genetisk præimplantationsdiagnostik (PGD).	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingskonferencer og -undervisning.	Struktureret kollegial bedømmelse. og Vurdering af videooptagelser.
<b>Teknisk ekspert:</b>		
Redegøre for principperne for celledyrkning og steril dyrkningsteknik.	Selvstudium. og Tildeling af skriftlig opgave	Vurdering af skriftlig opgave
Redegøre for principperne for konventionel lysmikroskopi og for fluorescens-mikroskopi.	Selvstudium. og Vejledning og supervision i praktisk laboratoriearbejde	Kortsvar test vedrørende viden med relation til genetisk laboratorieaktivitet
Redegøre for principperne for de vigtigste båndfarvningsmetoder (Q-, G- og R-bånd).	Selvstudium. og Vejledning og supervision i praktisk laboratoriearbejde	Kortsvar test vedrørende viden med relation til genetisk laboratorieaktivitet
Foretage en klassisk kromosomanalyse af G- eller Q-bånd omfattende kromosomtælling, analyse og karyotypering.	Vejledning og supervision i praktisk laboratoriearbejde	Struktureret observation i laboratoriet

Angive principperne for oprensning af DNA, opmærkning af prober og ”southern blot” analyse.	Selvstudium. og Vejledning og supervision i praktisk laboratoriearbejde	Kortsvar test vedrørende viden med relation til genetisk laboratorieaktivitet og Struktureret observation i laboratoriet
Redegøre for princippet ved en PCR reaktion.	Selvstudium. og Vejledning og supervision i praktisk laboratoriearbejde	Kortsvar test vedrørende viden med relation til genetisk laboratorieaktivitet og Struktureret observation i laboratoriet

### 5.1.2 KOMMUNIKATOR

Kompetencekrav Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
<b>Efter afsluttet Introduktionsuddannelse skal lægen kunne:</b>		
Afdække og formulere med den radsøgende det fælles grundlag for den genetiske udrednings- og rådgivningsproces.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning.	Struktureret kollegial bedømmelse. og/eller Vurdering af videooptagelser.
Interviewe den/de radsøgende, så en præcis og tilstrækkelig familieanamnese bringes til veje.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning	Struktureret kollegial bedømmelse og/eller Vurdering af video-optagelse
Mundtligt og skriftligt håndtere regler om tavshedspligt og informeret samtykke i forløbet af en genetisk familieudredning.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning	Struktureret kollegial bedømmelse
Udfærdige skriftlig beskrivelse af opnået information og givet rådgivning både i journalform og til brug for information af kolleger og i resuméform til den/de radsøgende.	Skriftlig opgave: Udfærdigelse af dokumenter og journal i genetisk rådgivningssagsforløb	Bedømmelse af opgave



Formidle genetisk information til lægekolleger i andre specialer og til para-medicinsk personale.	Undervisningsopgave	360-graders evaluering
---	---------------------	------------------------

### 5.1.3 SAMARBEJDER

Kompetencekrav - Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
<b>Efter afsluttet Introduktionsuddannelse skal lægen kunne:</b>		
Deltage aktivt i afdelingens interne konferencer og konferencer med samarbejdende afdelinger for herigennem at bidrage til at øge det faglige niveau til gavn for patienterne.	Klinisk arbejde i stamafdeling og Tildeling af specifikke opgaver. og/eller Udarbejdelse af skriftligt materiale.	Struktureret kollegial bedømmelse. og 360-graders evaluering og Audit af arbejdspraksis eller Bedømmelse af opgave

### 5.1.4 LEDER/ADMINISTRATOR

Kompetencekrav – Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
<b>Efter afsluttet Introduktionsuddannelse skal lægen kunne:</b>		
Udforme instruks for arbejdsopgaver i afdelingen.	Tildeling af specifikke opgaver. og Udarbejdelse af skriftligt materiale.	Bedømmelse af opgave

### 5.1.5 SUNDHEDSFREMMER

Kompetencekrav – Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
<b>Efter afsluttet Introduktionsuddannelse skal lægen kunne:</b>		
Anvende metoder til at lokalisere lokale, regionale eller nationale ressourcegrupper/patientforeninger og kunne omsætte kontakt til og fra disse.	Tildeling af specifikke opgaver. og/eller Afdelingsundervisning og -konferencer.	Bedømmelse af udførte opgaver og projekter. og/eller Bedømmelse af afholdt undervisning

### 5.1.6 AKADEMIKER

Kompetencekrav Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
<b>Efter afsluttet Introduktionsuddannelse skal lægen kunne:</b>		
a. Opstille en klinisk problemstilling. b. Erkende og påvise manglende viden omkring det kliniske spørgsmål. c. Udarbejde en plan for udfyldelse af videnshuller: litteratursøgning, databasesøgning, konsultationer med kolleger i et nationalt og internationalt netværk.	Undervisningsopgaver og/eller Tildeling af specifikke opgaver	Bedømmelse af udførte opgaver/projekter og/eller Bedømmelse af afholdt undervisning.

### 5.1.7 PROFESSIONEL

Kompetencekrav Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
<b>Efter afsluttet Introduktionsuddannelse skal lægen kunne:</b>		
Udvide den holdning, bl.a. præget af venlighed, forståelse og empati, som anses for afgørende for klinisk genetik.	Vejledning og supervision af praktisk klinisk genetisk arbejde og Afdelingsundervisning- og konferencer. og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning.	Struktureret kollegial bedømmelse. og Bedømmelse af arbejdspraksis (intern/ekstern).
Angive det faglige, lovgivningsmæssige og etiske kodeks, som læger er bundet af.	Selvstudium og Undervisning	Struktureret kollegial bedømmelse og Evaluering af undervisning
Anvende relevante administrative regler og love i sundhedssystemet med henblik på retningslinier for egen arbejdspraksis.	Selvstudium og Praktisk Klinisk Arbejde	Bedømmelse af arbejdspraksis

## HOVEDUDDANNELSEN

### 5.2 Mål for den nyuddannede speciallæge

#### 5.2.1 MEDICINSK EKSPERT

Kompetencekrav – Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
<b>Efter afsluttet Hoveduddannelse skal lægen kunne:</b>		
<b>Generelle vidensmål:</b>		
Redegøre for gen- og kromosomstruktur, -funktion og nomenklatur, normal og abnorm.	Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Undervisningsopgaver	Godkendt kursus, Bedømmelse af afholdt undervisning, Struktureret kollegial bedømmelse
Redegøre for normal og abnorm celledeling.	Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Undervisningsopgaver.	Godkendt kursus Bedømmelse af afholdt undervisning, Struktureret kollegial bedømmelse
Redegøre for nedarvningsmønstre.	Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser og Undervisningsopgaver.	Godkendt kursus Bedømmelse af afholdt undervisning, Struktureret kollegial bedømmelse

Redegøre for fosterudviklingsbiologi ved normal udvikling og dysmorfologi.	Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Undervisningsopgaver.	Godkendt kursus, Struktureret kollegial bedømmelse
Redegøre for basal biokemisk viden og analyse ved "Inborn errors of metabolism".	Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. Undervisningsopgaver.	Godkendt kursus, Bedømmelse af afholdt undervisning, Struktureret kollegial bedømmelse
Redegøre for principper for genetisk epidemiologi og populationsgenetik.	Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Undervisningsopgaver.	Godkendt kursus, Bedømmelse af afholdt undervisning, Struktureret kollegial bedømmelse
Redegøre for anvendelse af genetiske laboratorietechnikker: cytogenetiske og molekylærgenetiske.	Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Tildeling af specifikke opgaver, fx skriftlig vejledning til kliniske afdelinger	Godkendt kursus, Bedømmelse af afholdt undervisning, Struktureret kollegial bedømmelse
Redegøre for somatisk cellegenetik (erhvervede afvigelser).	Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser.	Godkendt kursus og Bedømmelse af afholdt undervisning
<b>Genetisk udredning og risikovurdering:</b>		

<p>Optage anamnese herunder slægtsanamnese med optegnelse af stamtræ</p>	<p>Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Selvstudium og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser</p>	<p>Struktureret observation i klinikken, struktureret kollegial bedømmelse, audit af arbejdspraksis</p>
<p>Skelne mellem arvegeange ud fra nedarvningsmønstre</p>	<p>Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og/eller Afdelingsundervisning og – konferencer. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser.</p>	<p>Struktureret observation i klinikken, struktureret kollegial bedømmelse, Audit af arbejdspraksis</p>
<p>Selvstændigt beregne risiko for forskellige individer i en familie</p>	<p>Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Tildeling af specifikke opgaver</p>	<p>Struktureret observation i klinikken, struktureret kollegial bedømmelse, Audit af arbejdspraksis Godkendt kursus</p>
<p>Udføre selvstændigt risikoberegning ud fra empiriske data.</p>	<p>Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser.</p>	<p>Godkendt kursus Struktureret observation i klinikken, struktureret kollegial bedømmelse, Audit af arbejdspraksis</p>

Selvstændigt indhente viden om genetiske sygdomme, faktorer og forhold ved søgning i litteratur og i databaser.	Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Tildeling af specifikke opgaver. og/eller Litteraturopgaver.	Godkendt kursus Struktureret observation i klinikken, struktureret kollegial bedømmelse, Audit af arbejdspraksis
Selvstændigt udføre syndromudredning og -diagnostik.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser.	Struktureret observation i klinikken, struktureret kollegial bedømmelse, Audit af arbejdspraksis Godkendt kursus
<b>Genetiske sygdommes og syndromers klinik:</b>		
Ved veldefinerede hyppige syndromer og genetiske sygdomme redegøre for: ætiologi, diagnose, forløb, håndtering og prognose.	Selvstudium. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på klinisk afdeling (her pædiatri).	Struktureret observation i klinikken, struktureret kollegial bedømmelse, Audit af arbejdspraksis.
Beskrive og anvende indikatorer for normal og abnorm psykomotorisk udvikling i klinisk diagnostik.	Selvstudium. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på klinisk afdeling (pædiatri).	Struktureret observation i klinikken, struktureret kollegial bedømmelse, Audit af arbejdspraksis
Udføre klinisk udredning af de hyppigste syndromer og genetiske sygdomme.	Selvstudium. og Afdelingsundervisning og – konferencer.	Struktureret observation i klinikken, struktureret kollegial bedømmelse, Audit af arbejdspraksis

	og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på klinisk afdeling (pædiatri).	
Udføre tilsyn på og besvare forespørgsler fra kliniske afdelinger som led i disse afdelingers kliniske udredning og behandling.	Selvstudium. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på klinisk afdeling (pædiatri).	Struktureret observation i klinikken Struktureret kollegial bedømmelse
<b>Ordination og tolkning af genetiske og non-genetiske undersøgelser:</b>		
Planlægge udredningsprogram ved mistanke om genetisk sygdom.	Selvstudium. og Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og/eller Afdelingsundervisning og – konferencer. og/eller Vejledning og supervision af klinisk arbejde på kliniske afdelinger.	Godkendt kursus og Struktureret kollegial bedømmelse. og Struktureret vejledersamtale og Audit af arbejdspraksis.



<p>Med udgangspunkt i resultatet fra anamnesen og den objektive undersøgelse at planlægge supplerende undersøgelser, dels på probanden, dels på relevante familiemedlemmer.</p>	<p>Selvstudium. og Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og/eller Afdelingsundervisning og – konferencer. og/eller vejledning og supervision af klinisk arbejde på kliniske afdelinger.</p>	<p>Godkendt kursus og Struktureret kollegial bedømmelse. og/eller Audit af arbejdspraksis.</p>
<p>Redegøre for og anvende indikationer for genetisk diagnostik.</p>	<p>Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Vejledning og supervision af i klinisk arbejde på kliniske afdelinger.</p>	<p>Godkendt kursus og Struktureret interview og Audit af arbejdspraksis</p>
<p>I en konkret rådgivning ordinere relevante undersøgelser ved monogene sygdomme.</p>	<p>Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Vejledning og supervision af klinisk arbejde på kliniske afdelinger.</p>	<p>Struktureret kollegial bedømmelse. og Audit af arbejdspraksis</p>

<p>Redegøre for og anvende indikationerne for postnatal og prænatal cytogenetisk og molekylærgenetisk diagnostik for proband og familiemedlemmer.</p>	<p>Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konferencer.</p>	<p>Godkendt kursus og Struktureret kollegial bedømmelse. og/eller Struktureret interview og/eller Audit af arbejdspraksis.</p>
<p>Tolke cytogenetiske, molekylær-cytogenetiske og molekylære analysesvar for proband og familiemedlemmer herunder vurdere, hvilke supplerende metoder, der bør bringes i anvendelse ved uafklarede fund</p>	<p>Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konferencer.</p>	<p>Godkendt kursus og Struktureret kollegial bedømmelse.</p>
<p>Tolke resultater af prænatal risiko-vurdering og yde prænatal vejledning svarende hertil.</p>	<p>Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konferencer.</p>	<p>Godkendt kursus og Struktureret kollegial bedømmelse.</p>
<p>Informere patient og/eller familie om resultat af den forudgående udredning og sikre forståelse.</p>	<p>Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. Og specialespecifikt kursus i kommunikation, herunder Simulationsscenarier/rollespil. og/eller Videoptagelser af rådgivningssamtaler og/eller Afdelingskonferencer og – undervisning.</p>	<p>Godkendt kursus og/eller Struktureret kollegial bedømmelse. og/eller Vurdering af videoptagelser.</p>

<p>Informere patienten og/eller familie om de medicinske, reproduktionsmæssige og sociale følger af tilstedeværelsen af en arvelig sygdom og sikre forståelse.</p>	<p>Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. Og specialespecifikt kursus i kommunikation, herunder Simulationsscenerier/rollespil. og/eller Videoptagelser af rådgivningssamtaler og/eller Afdelingskonferencer og – undervisning.</p>	<p>Struktureret kollegial bedømmelse.  Vurdering af videoptagelser</p>
<p>Rådgive ved de monogene sygdomme om mulige former for bærerdiagnostik såsom klinisk undersøgelse, direkte mutationsanalyse, haplotypning, koblingsanalyse og metaboliske undersøgelser.</p>	<p>Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Afdelingskonferencer og – undervisning.</p>	<p>Struktureret kollegial bedømmelse. og Godkendt kursus</p>
<p>Varetage de specielle rådgivningsmæssige aspekter ved prædiktiv og præsymptomatisk diagnostik.</p>	<p>Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Afdelingskonferencer og – undervisning.</p>	<p>Struktureret kollegial bedømmelse. og Godkendt kursus</p>
<p>Rådgive forældre til børn med kromosomsygdomme. Patienter med kromosomsygdom. Personer, der er bærere af balanceret kromosomfejl.</p>	<p>Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Simulationsscenerier/rollespil. og/eller Videoptagelser af rådgivningssamtaler og/eller Afdelingskonferencer og – undervisning.</p>	<p>Struktureret kollegial bedømmelse.  Vurdering af videoptagelser</p>

Yde prænatal genetisk vejledning før prøve-tagning, herunder kunne redegøre for og informere om muligheden for genetisk præimplantationsdiagnostik (PGD).	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på klinisk afdeling og Afdelingskonferencer og -undervisning	Struktureret kollegial bedømmelse.
Orienterer om relevante patientforeninger og hjælpeordninger m.m.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning.	Struktureret kollegial bedømmelse og/eller Audit af arbejdspraksis
I samråd med probanden og de nærmeste, tilrettelægge den optimale strategi for videre formidling af informationer ud i familien, inkl. tilrettelæggelse af undersøgelses- og opfølgings-programmer for andre familie-medlemmer.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Afdelingskonferencer og – undervisning.	Struktureret tilbagemelding fra kliniske samarbejdspartnere inkl. almen praksis. og 360-graders evaluering og Godkendt kursus
På baggrund af diagnosen, iværksætte profylaktiske og/eller terapeutiske tiltag på patienten og medlemmer af familien med relevant forøget risiko.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på klinisk afdeling. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Afdelingskonferencer og – undervisning.	Struktureret kollegial bedømmelse. og Godkendt kursus
<b>Teknisk ekspert:</b>		
Redegøre for principperne for celle-dyrkning og steril dyrkningsteknik.	Selvstudium. og	Struktureret observation i laboratoriet. og
Redegøre for principperne for konventionel lysmikroskopi og for fluorescensmikroskopi.	Kurser, specialespecifikke. og	Audit (intern) af arbejdspraksis. og
Redegøre for principperne for båndfarvningsmetoder.	Vejledning og supervision i praktisk la-	Vurdering af svarbeskrivelser.

Redegøre for principperne for de mest anvendte molekylære og molekylærcytogenetiske metoder	laboriearbejde.	Kortsvar test vedrørende viden med relation til genetisk laboratorie aktivitet.
Redegøre for opsætning, dyrkning og høst af amniocytter og chorion villus prøver		
Redegøre for opsætning, dyrkning og høst af lymfocytter og prøver fra hudbiopsi og abortvæv.		
Foretage en klassisk kromosomanalyse omfattende kromosomtælling, analyse og karyotypering.		
Fortolke cytogenetiske, molekylær-cytogenetiske og molekylære resultater med den rette nomenklatur samt analyseresultatets kliniske betydning.		
Beskrive resultatet af en koblingsundersøgelse foretaget ved hjælp af polymorfe markører.		

### 5.2.2 KOMMUNIKATOR

<b>Kompetencekrav – Mål</b>	<b>Læringsstrategi</b>	<b>Evalueringsstrategi</b>
-----------------------------	------------------------	----------------------------

<b>Efter afsluttet Hoveduddannelse skal lægen kunne:</b>		
Afdække og formulere med den radsøgende det fælles grundlag for den genetiske udrednings- og rådgivningsproces.	Kurser, specialespecifikke. og Simulationsscenarier/rollespil. og/eller Videoptagelser af rådgivningssamtaler. og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Vejledning og supervision i praktisk klinisk arbejde på kliniske afdelinger.	Godkendt kursus  Struktureret kollegial bedømmelse.  Vurdering af videooptagelser.  Patientvurderinger.
Fremlægge relevant medicinsk information for den aktuelle rådgivning inkl. orientering vedr. graviditet generelt og fosterudvikling specielt.		
Fremlægge genetisk og teknisk information med anvendelse af ikke-faglige termer overfor den/de radsøgende og sikre forståelse.		
Anvende forskellige interviewteknikker.		
Interviewe den/de radsøgende, så en præcis og tilstrækkelig familieanamnese bringes til veje.		
Gennemføre patient- og familiesamtaler i respekt for familiens væremåde og omgangsform under hensyntagen til potentielle styrker og svagheder hos de radsøgende.		
Kende til krisereaktioner og kunne identificere patienter med behov for yderligere opfølgning		
Fremlægge, diskutere og konkludere på en non-direktiv måde.	Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på klinisk afdeling og Vejledning og supervision af praktisk klinisk genetisk arbejde og Tildeling af specifikke opgaver	Struktureret kollegial bedømmelse  Bedømmelse af specifikke opgaver
Mundtligt og skriftligt anvende regler om tavshedspligt og informeret samtykke i forløbet af en genetisk familieudredning.		
Udfærdige skriftlig beskrivelse af opnået information og givet rådgivning både i journal-form og til brug for information af kolleger og i resuméform til den/de radsøgende.		

Formidle genetisk information til lægekolleger i andre specialer og til para-medicinsk personale.		
Indgå i tværfaglig dialog med kliniske afdelinger ved anvendelse af disse afdelingers vanlige sprogbrug.		
Planlægge, organisere og udføre initiativer til information af bredere og ikke-professionelle grupper vedr. genetiske forhold og emner.		

### 5.2.3 SAMARBEJDER

Kompetencekrav - Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
<b>Efter afsluttet Hoveduddannelse skal lægen kunne:</b>		
Udvikle tværfaglige relationer til de afdelinger, der henviser patienter til genetisk rådgivning og til de laboratorier på afdelingen, der udfører de relevante laboratorieundersøgelser.	Vejledning og supervision af praktisk klinisk genetisk arbejde og	Struktureret kollegial bedømmelse. og/eller Audit af arbejdspraksis.
Udvikle tværfaglige relationer til de afdelinger, der samarbejdes med, til de videnskabelige medarbejdere på afdelingen og til afdelingens laboratorier for herigennem at optimere varetagelsen af videnskabelige, uddannelsesmæssige og administrative opgaver.	Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på klinisk afdeling og Kurser, inkl. specialespecifikke. og	Godkendelse af kursus og Bedømmelse af tildelte opgaver
Fastlægge undersøgelsesforløb for patienter, der henvises til genetisk rådgivning i samarbejde med andre involverede afdelinger og med afdelingens laboratorier.	Tildeling af specifikke opgaver. og/eller Udarbejdelse af skriftligt materiale.	
Planlægge udrednings- og kontrolprogram for anlægsbærere og mulige anlægsbærere for arvelige sygdomme i samarbejde med relevante kliniske afdelinger.		

Deltage aktivt i afdelingens interne konferencer og konferencer med samarbejdende afdelinger for herigennem at bidrage til at øge det faglige niveau.	Vejledning og supervision af praktisk klinisk genetisk arbejde og	Struktureret kollegial bedømmelse og Bedømmelse af tildelte opgaver
Formidle, hvordan klinisk genetik påvirker patientbehandling, forskning og uddannelsesmæssige aktiviteter lokalt, regionalt og nationalt.	Tildeling af specifikke opgaver	
Samarbejde med afdelingens øvrige medarbejdere samt med samarbejdende afdelinger i løsning af konflikter, give feedback og hvor det er hensigtsmæssigt kunne indtage en lederrolle.		

#### 5.2.4 LEDER/ADMINISTRATOR

Kompetencekrav – Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
<b>Efter afsluttet Hoveduddannelse skal lægen kunne:</b>		
Fungere effektivt i sundheds-organisationer, lige fra individuel praksis til organisationer på lokalt, regionalt og nationalt niveau.	Kurser, inkl. specialespecifikke. og Tildeling af specifikke opgaver. og Udarbejdelse af skriftligt materiale. og Forskningstræning.	Godkendt kursus og Audit af arbejdspraksis. og Vurdering af udførte opgaver og projekter.
Indgå i et effektivt samarbejde i et team eller partnerskab, hvad enten det er som teamleder eller teammedlem.		
Udnytte og prioritere ressourcer i samarbejdet mellem primær - og sekundærsektoren – eventuelt sammen med andre behandlende afdelinger.		
Udnytte og prioritere ressourcer i forhold til patientvaretagelse, arbejdsmiljø, uddannelse, forskning og eksterne aktiviteter.		
Varetagelse af arbejdstilrettelæggelse og udforme instruks for arbejdsopgaver i afdelingen.		



Planlægge og evaluere undersøgelses- og behandlingsprogrammer samt patientforløb ved komplicerede arvelige tilstande.		
Deltage i planlægning, budgettering og evaluering af undersøgelses- og screeningsprogrammer.		
Forestå ledelsen af et tværfagligt samarbejde vedrørende en patient eller en problemstilling, hvor de enkelte team-medlemmers ressourcer udnyttes bedst muligt, og hvor hvert enkelt medlem respekteres.		

### 5.2.5 SUNDHEDSFREMMER

Kompetencekrav – Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
<b>Efter afsluttet Hoveduddannelse skal lægen kunne:</b>		
Rådgive om og udøve sundhedsfremmende tiltag til gavn for den enkelte patient og i samfundet ud fra evidensbaseret viden om genetiske risikofaktorer, effekt og forebyggelse	Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Tildeling af specifikke opgaver. og Afdelingsundervisning og -konferencer.	Godkendt kursus og Audit af arbejdspraksis. og Vurdering af udførte opgaver og projekter.
Opdage og reagere på forhold, hvor rådgivning og oplysning om genetiske forhold er påkrævet.		
Anvende metoder til at lokalisere lokale, regionale eller nationale ressourcegrupper/patientforeninger og kunne omsætte kontakt til og fra disse.		
Anvende forebyggelsesstrategier ved genetiske sygdomme og medfødte misdannelser.		
Anvende registre over genetiske sygdoms-enheder ved håndtering af patient/familie og i et samfundsperspektiv.		

Anvende registeroplysninger ved vurdering af muligheder for forebyggelse af genetiske sygdomme.		
Samarbejde med de videnskabelige selskaber og andre foreninger eller myndigheder om at identificere og rådgive aktuelle risikogrupper om den betydende genetiske baggrund og anvende den tilgængelige viden om forebyggelse i disse grupper.	Tildeling af specifikke opgaver	Bedømmelse af tildelte opgaver
Henviser til og samarbejder med sociale myndigheder og institutioner ud fra gældende lovgivning.		

### 5.2.6 AKADEMIKER

Kompetencekrav – Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
<b>Efter afsluttet Hoveduddannelse skal lægen kunne:</b>		

<p><b>Klinisk:</b>  Opstille en klinisk problemstilling.  Erkende og påvise manglende viden omkring det kliniske spørgsmål.  Udarbejde en plan for udfyldelse af videnshuller: litteratursøgning, database-søgning, konsultationer med kolleger i et nationalt og internationalt netværk.  Arbejde på at udvikle systemer til nedfældning af informationer om dette nationale og internationale netværk.  Finde, på basis af indhentede informationer, løsninger på de kliniske problemstillinger.  Implementere løsningerne og efterfølgende evaluere løsningerne i lyset af de opnåede resultater.</p>	<p>Kurser, inkl. specialespecifikke kurser.  og  Videnskabelige projekter = forskningstræning.  og  Undervisningsopgaver.</p>	<p>Godkendt kursus  og  Vurdering af udførte opgaver/projekter.  og  Vurdering af afholdt undervisning.</p>
<p><b>Videnskabelige:</b>  Formulere et videnskabeligt spørgsmål.  Udarbejde en plan til at besvare det videnskabelige spørgsmål.  Redegøre for det videnskabsetisk komite system og principperne i ansøgninger hertil.  Involvere hensigtsmæssig litteratursøgning, identificering af supplerende undersøgelser, involvering af relevante ekspertise.  Gennemføre undersøgelsen efter forslaget.  Præsentere, forsvare og udbrede resultaterne af undersøgelsen.  Identificere områder for fremtidige undersøgelser, som udspringer af resultaterne.</p>		
<p><b>Pædagogik:</b>  På basalt niveau redegøre for, være motiveret til og kunne anvende principper for</p>	<p>Tildeling af specifikke opgaver</p>	<p>Bedømmelse af specifikke opgaver</p>

voksenlæring i forbindelse med sig selv og andre. Udvide forståelse for foretrukne lærings-metoder hos studerende, yngre læger og andre kolleger.		
--	--	--

### 5.2.7 PROFESSIONEL

Kompetencekrav – Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
<b>Efter afsluttet Hoveduddannelse skal lægen kunne:</b>		
<u>Disciplinbaserede mål:</u> Udvide den holdning, bl.a. præget af venlighed, forståelse og empati, som anses for afgørende for klinisk genetik.  Anvende hensigtsmæssige strategier for at opretholde og udvikle faglig kompetence.  Kontinuerligt evaluere egne evner, viden og færdigheder og være vidende om egne faglige begrænsninger.	Vejledning og supervision af praktisk klinisk genetisk arbejde og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på kliniske afdelinger. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Afdelingsundervisning og - konferencer.	Struktureret kollegial bedømmelse. og Audit af arbejdspraksis (intern/ekstern). og Godkendt kursus
<u>Mål relateret til personlig/faglig grænseflade:</u> Omhyggeligt tilstræbe en balance imellem de personlige og faglige roller og ansvar samt være i stand til at kunne identificere samt vise forskellige veje til løsning af konflikter og dårligt arbejdsmiljø		
<u>Mål relateret til etik og faglige foreninger:</u> Anvende det faglige, lovgivningsmæssige og etiske kodeks, som læger er bundet af.	Selvstudium og	Struktureret kollegial bedømmelse Video,

<p><u>Herunder være bevidst om de særlige forhold for klinisk genetik.</u></p> <p>Erkende, analysere og formulere forslag til at løse etiske spørgsmål i den daglige klinik, såsom fortælling af sandheden, indhentning af samtykke, tavshedspligt, interessekonflikter, ressourceallokering, videnskabsetik m.m.</p> <p>Redegøre for og være i stand til at anvende relevante administrative regler og love i sundhedssystemet med henblik på retningslinier for egen arbejdspraksis.</p> <p>Have kendskab til Datatilsynets regler om opbevaring af prøver.</p> <p>Erkende, analysere og angive, hvordan man forholder sig ved uprofessionel adfærd i klinisk arbejde, herunder overveje lokale og regionale forordninger.</p>	<p>Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på kliniske afdelinger og Vejledning og supervision af praktisk klinisk genetisk arbejde</p>	<p>Patienttilfredshedsundersøgelse</p>
--	---	--

## Paradigme .

**Vejledende anbefalinger vedr. ansættelser og fokuserede ophold på kliniske afdelinger udenfor kliniske genetiske afdelinger med henblik på at opnå erhvervelser i kliniske kompetencer, jf. målbeskrivelsens afsnit 1.2 og matrix.**

De nødvendige kompetencer vil kunne erhverves ved funktion (ansættelse) på pædiatrisk og obstetrisk afdeling med ultralydafsnit, som er de kliniske afdelinger, der har hyppigst kontakt til og tværgående samarbejde med det klinisk genetiske fagområde.

### **Fokuserede kliniske ophold:**

I læringsprocessen bør også indgå fokuserede kortere varende ophold, af højst 4 ugers varighed, valgt efter den uddannelsessøgendes særlige interessefelter inden for klinisk genetik. Opholdet kan foregå på én eller flere af nedenstående afdelinger eller på institutioner med særlig interesse for det klinisk genetiske felt:

- Obstetrisk ultralydafsnit
- Center for Sjældne Sygdomme, Skejby Sygehus
- Klinik for Sjældne Handicap, Rigshospitalet
- Neurologi
- Føtal patologi
- Onkologi
- Medicinsk endokrinologi
- Klinisk biokemi
- Cancercytogenetisk Laboratorium
- HNPCC- og FAP-registret på Hvidovre Hospital
- Demensklubben på Rigshospitalet
- Audiologisk Afdeling, Bispebjerg Hospital
- Øjenklinikken ved Kennedy Centret
- Dermatologisk Afdeling

Det klinisk genetiske speciale har fælles faglige berøringsflader til de fleste andre specialer, inden for hvilke de genetiske sygdomme diagnosticeres og behandles. Den klinisk genetiske speciallæge vil som oftest have et særligt interessefelt inden for en afgrænset gruppe af sygdomme og en dertil naturlig berøringsflade til de diagnosticerende og behandelende afdelinger.

Det er derfor mest optimalt, at den enkelte uddannelsessøgende kan vælge inden for hvilket område, der ønskes en særlig oplæring i de kliniske aspekter af interessefeltet og hvor valget udmøntes i et fokuseret ophold, der aftales som led i den generelle aftale om det specifikke uddannelsesforløb medinddragende de regionale lægelige videreuddannelser.