



Målbekrivelse for speciallægeuddannelsen i Klinisk Genetik



Dansk Selskab for Medicinsk Genetik
Oktober 2019

Målbeskrivelse for speciallægeuddannelsen i Klinisk Genetik

Dansk Selskab for Medicinsk Genetik Oktober 2019

© Sundhedsstyrelsen, 2019.
Publikationen kan frit refereres
med tydelig kildeangivelse.

Sundhedsstyrelsen
Islands Brygge 67
2300 København S

www.sst.dk

Elektronisk ISBN: [xx]
Den trykte versions ISBN: [xx]
ISSN: [xx]

Sprog: Dansk
Version: 1,1
Versionsdato: [x.xx.xxxx]
Format: pdf
Foto: [Tekst] – og;

Udgivet af Sundhedsstyrelsen,
[Måned og år]

Indholdsfortegnelse

Forord	4
1. Indledning	5
1.1. Overgang til ny målbeskrivelse	5
2. Den generelle del	6
3. Den specialespecifikke del	6
3.1. Beskrivelse af specialet	6
3.2. Beskrivelse af uddannelsens overordnede forløb	7
3.2.1. Kompetenceniveau	8
3.2.2. Læringsstrategier og metoder til kompetencevurdering	9
3.3. Introduktionsuddannelse	11
3.3.1. Kompetencer	11
3.3.2. Liste med specialets obligatoriske kompetencer	11
3.3.3. Eventuelle kurser	16
3.4. Hoveduddannelsen	16
3.4.1. Kompetencer	16
3.4.2. Liste med specialets obligatoriske kompetencer	16
3.4.3. Obligatoriske specialespecifikke kurser	43
3.4.4. Obligatoriske generelle kurser	54
3.4.5. Obligatorisk forskningstræning	54
4. Dokumentationsdel	55
5. Nyttige links	56
5.1. Generelle links	56
5.2. Specialespecifikke links	56

Forord

I henhold til § 2 i bekendtgørelse nr. 96 af 2. februar 2018 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 speciallægeuddannelsen i Klinisk Genetik er udarbejdet i samarbejde med Dansk Selskab for Medicinsk Genetik (DSMG).

Center for Evidens, Uddannelse og Beredskab

Sundhedsstyrelsen

Oktober, 2019

1. Indledning

I henholdt til § 2 i Sundhedsstyrelsens bekendtgørelse nr. 96 af 2. februar 2018 (med senere tilføjelser) om uddannelse af speciallæger godkender Sundhedsstyrelsen målbeskrivelser for de lægelige specialer.

Målbeskrivelserne præciserer de minimumskompetencer, der skal opnås og godkendes i løbet af lægens uddannelse til speciallæge.

De videnskabelige selskaber har en naturlig faglig interesse i at sikre at kompetencerne i målbeskrivelserne er relevante og opdaterede, dels i forhold til den faglige udvikling i specialerne og dels baseret på den erfaring, der opnås under anvendelsen af målbeskrivelser og uddannelsesprogrammer i uddannelsesforløbet.

Der udarbejdes adskilte målbeskrivelser for introduktionsforløb og hoveduddannelsesforløb.

1.1. Overgang til ny målbeskrivelse

Målbeskrivelsen træder i kraft 1. januar 2020. Det betyder, at forløb opslået efter denne dato følger aktuelle målbeskrivelse. Forløb, som er startet før godkendelsen, vil følge den tidligere målbeskrivelse (og dertil hørende kompetencer). Dog kan forløb igangsat kort før dette tidspunkt (hvor under et år af hoveduddannelsesforløbet er gennemført ved godkendelsen) efter aftale med uddannelsesstedet få nyt uddannelsesprogram og følge den aktuelle målbeskrivelse.

2. Den generelle del

Der knytter sig en række lovmæssige regler og begreber til speciallægeuddannelsen som er ens for alle målbeskrivelser, på tværs af specialer og for introduktions- og hoveduddannelserne.

På [Sundhedsstyrelsens hjemmeside](#) er den danske speciallægeuddannelse nærmere beskrevet, herunder lovgrundlag, organisation, opbygning, aktører, terminologi med mere.

3. Den specialespecifikke del

Denne del af målbeskrivelsen beskriver specialet, de kompetencer der som minimum skal opnås samt specialets anbefalinger til læringsstrategier og fastlagte obligatoriske metoder til kompetencevurdering. Ligeledes beskrives de obligatoriske specialespecifikke kurser og forskningstræning. Denne del er udarbejdet af specialets videnskabelige selskab, som også er ansvarlig for revision i henhold til Sundhedsstyrelsens vejledning om udarbejdelse og revision af målbeskrivelse.

3.1. Beskrivelse af specialet

Klinisk genetik er et tværgående speciale bestående af en klinisk funktion og en laboratoriemæssig funktion, som er stærkt integrerede. Specialet modtager patienter fra såvel den primære sundhedssektor som hospitalsafdelinger til klinisk genetisk udredning og genetisk diagnostik, risikovurdering, prognosevurdering, information og individualiseret genetisk rådgivning. Specialet får i stor udstrækning henvist patienter, som ikke har udredningsforløb andre steder. Det kan f.eks. være raske slægtninge i familier, hvor genetisk betinget sygdom eller tilstand optræder.

Specialet beskæftiger sig klinisk og laboratoriediagnostisk med kromosomsygdomme, monogent og multifaktorielt betingede tilstande, misdannelsessyndromer og misdannelsessekvenser. Den laboratoriediagnostiske del omfatter dels klassiske cytogenetiske, molekylærgenetiske og metaboliske/biokemiske undersøgelser, men også nye analysemetoder og -teknikker. Analyserne udføres på såvel prænatale som postnatale prøver.

Klinisk genetik er midt i en hastig udvikling som følge af kortlægningen af det humane genom og som følge af udviklingen af nye metoder til omfattende sekventering af dele eller hele genomet og de deraf opståede muligheder for diagnostisk undersøgelse. Samtidig tilkommer der også i stigende grad terapeutiske muligheder ved genetiske sygdomme. Endvidere sker der fortsat implementering af nationale og internationale guidelines og kvalitetssikringsprogrammer for genetisk udredning og testning.

Specialet fungerer i et tæt samarbejde med stort set alle andre kliniske specialer og varetager foruden direkte patientkontakt også den lægefaglige rådgivning vedr. genetiske udredning, resultatfortolkning, profylakse m.v. til andre specialer, herunder primærsektoren, og har til formål at sikre sammenhængende patientforløb.

En klinisk genetiker har en række kompetencer inden for genetisk udredning og diagnostik samt - ofte i samarbejde med klinikere inden for andre specialer – fastlæggelse af kontrolprogram og opfølgning for patienter, hvor

det er relevant. Viden om genetiske analyser (principper, muligheder og begrænsninger) og fortolkning af genetiske laboratoriesvar samt videreformidling af disse i en klinisk sammenhæng til både patienter og samarbejdspartnere indgår som en væsentlig del af uddannelsen. Undervisning af andre sundhedsfaglige personer og studerende er ligeledes en væsentlig del af arbejdet som klinisk genetiker.

I uddannelsen af speciallæger i klinisk genetik er der stærk tradition for forskning, og den forskningsmæssige del af uddannelsen vægtes således højt. Der opfordres til selvstændigt videnskabeligt initiativ med henblik på at bidrage til specialets fortsatte udvikling.

Der er i Danmark fem klinisk genetiske afdelinger med uddannelsesforløb: En afdeling i København (som omfatter Rigshospitalet samt Kennedy Centret, Glostrup), tre afdelinger tilknyttet universitetshospitalerne i henholdsvis Aalborg, Aarhus og Odense samt en afdeling i Vejle (Sygehus Lillebælt). Alle afdelinger fungerer på højt specialiseret niveau.

3.2. Beskrivelse af uddannelsens overordnede forløb

Den samlede uddannelsesvarighed, ud over den kliniske basisuddannelse (KBU), er 5 år. Uddannelsen er centreret omkring det enkelte patientforløb og foregår primært i relation til det kliniske og laboratoriemæssige arbejde på afdelingerne. Uddannelsen i klinisk genetik omfatter:

Introduktionsuddannelsen i specialet udgør 12 måneders ansættelse i godkendt uddannelsesforløb på en klinisk genetisk afdeling. Såfremt kompetencerne i introduktionsstillingen er opnået ved afslutningen af introduktionsforløbet, er den uddannelsessøgende læge egnet til fortsat uddannelse inden for specialet og kan søge en hoveduddannelsesstilling.

Hoveduddannelsen er fastsat til 48 måneder og indeholder den fagspecifikke læring og træning ved funktion på såvel klinisk genetiske afdelinger som på andre kliniske afdelinger.

Klinisk genetiske afdelinger (42 måneder):

Størstedelen af kompetencerne i målbeskrivelsen tilegnes 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, bevirker, at det vil være optimalt med hoveduddannelsesforløb sammensat med funktion på to forskellige klinisk genetiske afdelinger. Ansættelsen må anbefales at finde sted på stamafdeling de første 18 måneder, herefter ansættelse på en anden klinisk afdeling (andet speciale) i 6 måneder (se senere), 12 måneder på anden klinisk genetisk afdeling ("udeår") og endelig 12 måneder på stamafdeling.

Klinisk afdeling (andet speciale) (6 måneder):

En del kompetencer afspejler den klinisk genetiske speciallæges tværdisciplinære berøringsflader og arbejdsopgaver. Erhvervelse af disse kompetencer, der findes inden for lægerollerne medicinsk ekspert/lægefaglig, samarbejder og leder/administrator/organisator, fordrer kendskab til andre kliniske afdelingers arbejdsprocesser og dagligdag og den dertil hørende patient- og familiehåndtering. Hvilken klinisk afdeling, der indgår i det enkelte hoveduddannelsesforløb, afgøres i den enkelte uddannelsesregion, men typisk kan det dreje sig om en afdeling, hvor der er en væsentlig andel af patienter med genetiske problemstillinger eller en afdeling, hvor der er mulighed for at have fokus på genetisk betingede sygdomme og tilstande i det givne speciale. Det kan være inden for specialer knyttet til de beskrevne disciplinspecifikke områder (f.eks. obstetrik, pædiatri, neurologi, onkologi mv.)

Fokuserede kliniske ophold:

Under fokuserede ophold af op til 4 ugers varighed indgår den uddannelsessøgende læge i det daglige arbejde på afdelingen, men uden behandlingsansvar og under fortsat ansættelse på stamafdelingen. Der skal lægges vægt på, at den uddannelsessøgende læge under opholdet i særlig grad beskæftiger sig med klinisk undersøgelse, diagnostik og behandling af specialets arvelige sygdomme, tilstande og syndromer. Endvidere bør der være fokus på forholdsregler og konsekvenser for sygdommens/tilstandens forekomst for den samlede familie. Stamafdelingen skal sikre, at der udarbejdes et program, der sikrer læring inden for de i målbeskrivelsen angivne kompetencer. De konkrete aftaler om fokuserede ophold på andre kliniske afdelinger eller teoretiske institutter indgås mellem hovedvejleder, den uddannelsessøgende læge samt det konkrete opholdssted som en del af den individuelle uddannelsesplan.

Teoretiske kurser:

Den daglige kliniske læring suppleres med obligatoriske kurser. I introduktionsuddannelsen, såvel som i hoveduddannelsen, indgår således deltagelse i de af Sundhedsstyrelsen strukturerede generelle tværfaglige kurser, og i hoveduddannelsen gennemføres de obligatoriske specialespecifikke kurser (de specialespecifikke kurser kan findes på DSMG's hjemmeside: www.dsmg.dk).

Forskningstræning:

Formålet med forskningstræning er at opnå kompetencer i forhold til kritisk at kunne vurdere medicinsk viden og lægelig praksis samt at kunne bidrage med ny viden. Forskningstræning indarbejdes i hoveduddannelsen og gennemføres under ansættelse på stamafdeling. Forskningstræningen består af en teoretisk og en praktisk del og skal være påbegyndt senest to år efter ansættelsens start og afsluttet senest et halvt år, før speciallægeuddannelsen er gennemført. Som udgangspunkt skal den teoretiske kursusvirksomhed afvikles inden for en periode på 12 måneder.

<http://sundhedsstyrelsen.dk/da/nyheder/2014/forskningstraening-i-speciallaegeuddannelsen>

Speciallægeuddannelsen kan evt. kombineres med et ph.d.-forløb. Dette træder i stedet for forskningstræningsforløbet.

3.2.1. Kompetenceniveau

Kompetencerne er inddelt i tre niveauer, hvor (3) angiver det højeste niveau, (2) det midterste niveau og (1) det laveste niveau. Der anvendes forskellige termer for henholdsvis faglige og intellektuelle kompetencer samt for kliniske færdigheder (se skema)

	Termer for faglige og intellektuelle kompetencer	Termer for kliniske færdigheder
Niveau 1	Angive/definere/identificere	Deltage/assistere
Niveau 2	Forklare/redegøre for	Udføre under vejledning
Niveau 3	Analysere/diskutere/vurdere	Selvstændigt udføre /udvise/udarbejde/foretage

Beskrivelse af niveauer for faglige og intellektuelle kompetencer:

Niveau (1). Angive/definere/identificere

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne reproducere erhvervet viden, kunne genkende det lærte, beskrive hvad han/hun har set/læst.

Niveau (2). Forklare/redegøre for

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne forklare årsagssammenhænge, kunne kombinere viden fra forskellige områder, kunne anvende viden til at løse opgaver og afhængig af resultaterne tilrettelægge videre udrednings- og behandlingsforløb.

Niveau (3). Analysere/diskutere/vurdere

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne forholde sig til og diskutere komplekse problemstillinger med varierende evidensgrundlag, kunne vurdere disses væsentlighed, kunne analysere komplekse biologiske sammenhænge, begrunde valg af metode mv.

Beskrivelse af kompetenceniveauer for kliniske færdigheder:

Niveau (1). Deltage/assistere

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne medvirke ved udførelse af bestemte opgaver og procedurer uden selvstændigt ansvar for den samlede opgavevaretagelse.

Niveau (2). Udføre under vejledning

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne udføre bestemte opgaver og procedurer under vejledning af en mere erfaren fagperson.

Niveau (3). Selvstændigt udføre/udvise/udarbejde/varetage/foretage

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne varetage planlægning og udførelse af bestemte funktioner, f.eks. kunne gennemføre en objektiv undersøgelse eller konsultation uden supervision og i en sådan grad, at den uddannelsessøgende læge vil kunne supervisere og undervise andre i proceduren.

Ved kompetencer angivet som niveau 3 og som beskriver en klinisk tilstand eller sygdom, forventes det, at den uddannelsessøgende læge kan beskrive den genetiske baggrund, de kliniske manifestationer, eventuelle undertyper, differentialdiagnoser samt relevant behandling og opfølgning for den givne tilstand/sygdom.

3.2.2. Læringsstrategier og metoder til kompetencevurdering

Kompetencekort og vejledninger ligger på specialets hjemmeside under uddannelsesudvalg <https://dsmg.dk/uddannelser/speciallaege/kompetencekort/>. Disse kan løbende opdateres på udformning, men skal altid understøtte de beskrevne kompetencer og metoder i målbeskrivelsen.

Ved nogle kompetencer er nævnt flere læringsstrategier og metoder til kompetencevurdering. Den uddannelsessøgende læge har ansvar for egen læring og skal forholde sig aktivt til egen uddannelse. Ved læringsstrategierne (som er vejledende fraset de obligatoriske kurser) kan en eller flere af de angivne strategier anvendes. Hvis der under kompetencevurdering er anført flere metoder, bør de alle anvendes, medmindre der er angivet et "eller" mellem metoderne.

Læringsstrategier:

Selvstudium:

Kompetencen opnås ved f.eks. selvstændig litteraturgennemgang.

Kursus:

Deltagelse i og godkendelse af formaliseret teoretisk eller praktisk kursus og gennemgang af materiale, der er udvalgt af delkursusleder.

Varetagelse af patientforløb:

Bygger på en kobling af teoretisk viden og praksis. Heri lægges, at den enkelte uddannelsessøgende læge varetager et samlet sagsforløb, herunder rådgivning, udredning, iværksættelse af analyser og andre parakliniske undersøgelser samt, hvis relevant, fastlæggelse af kontrolprogram.

Varetagelse af svarafgivelse i laboratoriet:

Bygger på en kobling af teoretisk viden til praktisk svarafgivelse i forbindelse med genetiske analyser.

Laboratoriearbejde:

Ved arbejde i cytogenetisk, molekylærgenetisk eller metabolisk laboratorium opnår den uddannelsessøgende læge den pågældende kompetence ved at indgå/være med i det praktiske arbejde og ved at forholde sig til analysekvalitet og - resultat i forhold til den kliniske problemstilling.

Udarbejdelse af skriftligt materiale:

Dette kan være en afdelingsinstruks, videnskabelig artikel eller rapport i forbindelse med en videnskabelig problemstilling, f.eks. i udvalg og lignende. Det kan også være et journalnotat, hvor en genetisk problemstilling er grundigt beskrevet.

Undervisning af andre:

Faglig diskussion som følge af enten internt eller eksternt afholdt undervisning, hvor faglige og videnskabelige problemstillinger drøftes.

Fokuseret ophold:

Ophold i en afgrænset tidsperiode på anden klinisk afdeling eller anden klinisk genetisk afdeling, hvor man forventer, at kompetencen kan opnås. Det kan f.eks. være i situationer, hvor en specifik analyse ikke udføres på den/de afdeling(er), hvor den uddannelsessøgende læge er ansat i uddannelsesforløbet, eller hvor en given patientgruppe følges i en klinisk afdeling, og hvor den uddannelsessøgende via et fokuseret ophold kan se et større antal for kompetencen relevante patienter.

Kompetencevurderingsmetoder:

Case-baseret diskussion:

Denne metode har form som en struktureret vejledersamtale, hvor man kan vurdere teoretisk viden, diskutere enkelte sagsforløb og etiske problemstillinger. Det kan f.eks. være sjældne sygdomstilstande, som den uddannelsessøgende læge på grund af den lave prævalens ikke med sikkerhed vil få et selvstændigt rådgivningsforløb i, men hvor der forventes kendskab til sygdommen, eller der er særlige genetiske forhold ved sygdomsgruppen. Metoden indebærer, at den kliniske vejleder via samtale med og spørgsmål til den uddannelsessøgende læge tager udgangspunkt i journalnotater og/eller uddannelseslægens oplevelser i forhold til den relevante problemstilling og derigennem får afdækket erfaringer, viden, indsigt og tilgang til det, som mål eller delmål omhandler. Den case-baserede diskussion kan også være en diskussion ved en internt organiseret konference, hvor en videnskabelig problemstilling sv.t. kompetencen diskuteres i en sådan grad, at vejlederen kan godkende kompetencen efterfølgende.

Mini-CEX (Mini-Clinical Evaluation Exercise):

Ved denne metode følger en mere erfaren kollega (typisk en læge) den uddannelsessøgende læge for at vurdere den uddannelsessøgende læges færdigheder i forbindelse med en praktisk færdighed eller konsultation.

Til dette anvendes et struktureret observationsskema i form af Mini-CEX, som findes på selskabets hjemmeside.

Kompetencekort:

Ved enkelte kompetencer er der udarbejdet kompetencekort, som den uddannelsessøgende læge skal gennemgå for at få kompetencen godkendt. Dette er især knyttet til laboratorierelaterede cyto- og molekylærgenetiske kompetencer.

Audit af arbejdspraksis:

Ved denne metode gennemgår vejlederen én eller flere sager, som den uddannelsessøgende læge har haft ansvaret for. Vejlederen vurderer herudfra, om den enkelte kompetence er opnået.

Godkendt kursus:

Godkendt specialespecifikt kursus.

360-graders feedback:

Formålet med 360-graders feedback er at give konstruktiv feedback til den uddannelsessøgende læge i forhold til kompetencer inden for lægerollerne: *Kommunikator*, samarbejder, leder/administrator/organisator og *Professionel*. Der udpeges for hver uddannelsessøgende læge en eller flere grupper af respondenter. Respondenterne kan udpeges af afdelingsledelse, overlæger, hovedvejledere eller af den uddannelsessøgende læge selv. Respondenter kan være administrativ chef (klinikchef/administrerende overlæge), specialeansvarlige overlæger, vejledere (ikke den uddannelsessøgendes hovedvejleder), uddannelsessøgende læger, bioanalytikere, sekretærer, genetiske vejledere mv. Der anbefales minimum 5-7 respondenter i hver gruppe. Eksempel på skema og vejledning, se side 18 i bilagssamling til rapporten: "Kompetencevurderingsmetoder – en oversigt". Sundhedsstyrelsen, 2013.

Mundtlig og skriftlig præsentation af videnskabeligt arbejde:

Formidling af ny viden i form af en artikel/kasuistik som førsteforfatter, et abstract + foredrag og/eller abstract + posterpræsentation ved videnskabeligt møde. Kompetencevurdering foretages af vejleder efter præsentationen.

3.3. Introduktionsuddannelse

3.3.1. Kompetencer

De enkelte kompetencer, som skal vurderes, er her beskrevet, så det fremgår hvilke af de 7 lægeroller, der indgår i kompetencen. Det er desuden konkret beskrevet, hvilket niveau kompetencen skal mestres på, når den kan endeligt godkendes. Ved formulering af en kompetence, vælges det aktionsverbum, der tydeligst beskriver hvordan kompetencen skal opnås. Der er angivet anbefalede læringsstrategier, som afdelingen kan vælge mellem. Derimod er den/de anførte metode(r) til kompetencevurdering obligatoriske. Hermed bliver disse landsdækkende, så det er ens hvordan kompetencen vurderes uanset hvor lægen uddannes og vurderes.

3.3.2. Liste med specialets obligatoriske kompetencer

Denne liste angiver de kompetencer lægen som minimum skal besidde ved endt uddannelse, med konkretisering af kompetencen, de anbefalede læringsstrategier og de(n) valgte obligatoriske metoder til kompetencevurdering. Kompetencerne og de tilknyttede vurderingsmetoder konkretiseres ved anvendelse af kompetencekort eller anden konkret vejledning, hvor det bl.a. tydeliggøres hvilke af de 7 roller, der indgår. Kompetenceopnåelsen kan inddeles i forskellige delniveauer, og dette understøttes i kompetencekortet.

Overordnede kompetencer samt disciplin-specifikke kompetencer.

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
Nr.	Mål	Konkretisering af mål (inkl. roller)		
1	Beskrive (1) relevante cyto-genetiske metoder.	Se kompetencekort. <i>Medicinsk ekspert/læge-faglig.</i>	Selvstudium. Laboratoriearbejde.	Kompetencekort.
2	Beskrive (1) relevante mole-kylærgenetiske metoder.	Se kompetencekort. <i>Medicinsk ekspert/læge-faglig.</i>	Selvstudium. Laboratoriearbejde.	Kompetencekort.
3	Beskrive (1) kromosomstruk-tur, - funktion og nomenklatur.	Se kompetencekort. <i>Medicinsk ekspert/læge-faglig.</i>	Selvstudium. Laboratoriearbejde. Varetagelse af svar-afgivelse i laborato-riet.	Kompetencekort.
4	Beskrive (1) genstruktur, - funktion og nomenklatur.	Se kompetencekort. <i>Medicinsk ekspert/læge-faglig.</i>	Selvstudium. Laboratoriearbejde. Varetagelse af svar-afgivelse i laborato-riet.	Kompetencekort.
5	Redegøre for (2) fortolkning af cytogenetiske analysere-sultater.	Se kompetencekort. <i>Medicinsk ekspert/læge-faglig.</i>	Selvstudium. Laboratoriearbejde. Varetagelse af svar-afgivelse i laborato-riet.	Kompetencekort.
6	Redegøre for (2) fortolkning af molekylærgenetiske analy-seresultater.	Se kompetencekort. <i>Medicinsk ekspert/læge-faglig.</i>	Selvstudium. Laboratoriearbejde. Varetagelse af svar-afgivelse i laborato-riet.	Kompetencekort.
7	Redegøre for (2) nedarv-ningsmønstre og arvegeange ud fra stamtræsdata.	AD, AR, XR, XD og mito-kondriel arvegang, kromo-somabnormiteter, epige-netik, anticipation, penet-rans, polygen og multifak-toriel arvegang. <i>Medicinsk ekspert/læge-faglig.</i>	Selvstudium. Varetagelse af pati-entforløb.	Case-baseret dis-kussion.
8	Under vejledning udføre (2) risikoberegning (populations-genetik, sandsynlighedsreg-ning og kombinatorik).	Herunder beregne risiko ved hjælp af teorien om Hardy-Weinberg fordeling og Bayes theorem. <i>Medicinsk ekspert/læge-faglig.</i>	Selvstudium. Varetagelse af pati-entforløb.	Case-baseret dis-kussion.
9	Under vejledning udføre (2) risikovurdering ud fra empiri-ske data.	<i>Medicinsk ekspert/læge-faglig.</i>	Selvstudium. Varetagelse af pati-entforløb.	Case-baseret dis-kussion.
10	Redegøre for (2) indikation for og valg af post- og præna-tal genetisk diagnostik ud fra kliniske problemstillinger.	<i>Medicinsk ekspert/læge-faglig.</i>	Varetagelse af pati-entforløb.	Audit af arbejds-praksis.

11	Selvstændigt udføre (3) klinisk undersøgelse af patient mistænkt for genetisk betinget sygdom.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Mini-CEX.
12	Diskutere (3) de specielle forhold vedrørende regler om tavshedspligt, mundtligt og skriftligt samtykke, der gælder i forbindelse med genetisk udredning og rådgivning.	Obs. specielle forhold ved familieudredning. <i>Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.
13	Selvstændigt foretage (3) formidling og kommunikation af vurderinger, udrednings- og behandlingsforslag til patienten i både mundtlig og skriftlig form.	Herunder formidle specifik viden om sygdomme, resultatet af genetiske undersøgelser, fordele og ulemper ved genetiske undersøgelser, behov for information samt opfølgning af familiemedlemmer. Mindre komplekse sager forventes at kunne håndteres selvstændigt, mens komplekse sager kan håndteres under supervision. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis eller Mini-CEX.
14	Selvstændigt udføre (3) formidling og kommunikation af vurderinger, udrednings- og behandlingsforslag til læger og andet sundhedsfagligt personale i både mundtlig og skriftlig form.	Herunder formidle specifik viden om mindre komplekse sygdom, resultat af genetiske undersøgelser, fordele og ulemper ved genetiske undersøgelser, behov for relevant opfølgning – herunder foretage relevant og sufficient journalføring. Mindre komplekse sager forventes at kunne håndteres selvstændigt, mens komplekse sager kan håndteres under supervision. <i>Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion.
15	Diskutere (3) og deltage konstruktivt i afdelingens interne konferencer og konferencer med andre afdelinger.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> Akademiker/forsker og underviser. <i>Leder/administrator/organisator. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb (som diskuteres til konferencer). Undervisning af andre.	Audit af arbejdspraksis

16	Selvstændigt udvise (3) forståelse og respekt i samarbejdsrelationer med andre (primærsektor, lægekolleger og andre afdelinger).	<i>Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb eller 360 graders evaluering	Audit af arbejdspraksis
17	Redegøre for (2) afdelingens organisation.	Herunder deltage i afdelingens introduktion. <i>Leder/administrator/organisator.</i>	Selvstudium.	Case-baseret diskussion.
18	Selvstændigt foretage (3) korrekt diagnosekodning og ydelsesregistrering.	<i>Leder/administrator/organisator.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.
19	Selvstændigt foretage (3) prioritering af egne ressourcer.	I forhold til klinisk praksis, uddannelse, forskning og eksterne aktiviteter. <i>Leder/administrator/organisator. Professionel.</i>	Varetagelse af patientforløb	Case-baseret diskussion.
20	Selvstændigt foretage (3) rådgivning om sundhedsfremmende adfærd i klinisk relevante situationer.	Herunder kontrolprogrammer og livsstilsfaktorer. <i>Sundhedsfremmer. Kommunikator.</i>	Varetagelse af patientforløb	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.
21	Selvstændigt foretage (3) vurdering af en klinisk problemstilling. Anvende litteratur- og databasesøgning samt konference med kolleger i nationale og internationale netværk.	Akademiker/forsker og underviser. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Leder/administrator/organisator. Professionel.</i>	Selvstudium. Varetagelse af patientforløb. Varetagelse af svarafgivelse i laboratoriet.	Case-baseret diskussion eller audit af arbejdspraksis.
22	Selvstændigt udføre (3) formidling af et videnskabeligt budskab til lægekolleger og andet personale.	F.eks. undervisning og fremlæggelse af case/litteratursøgning ved konference. Akademiker/forsker og underviser. <i>Kommunikator.</i>	Undervisning af andre.	Case-baseret diskussion.
23	Selvstændigt udvise (3) respekt, tillid, forståelse, fortrolighed og handle empatisk over for patienten samtidigt med, at den professionelle relation opretholdes.	<i>Professionel. Kommunikator.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Mini-CEX.
24	Selvstændigt udvise (3) indsigt i egne faglige begrænsninger og kompetencer.	<i>Professionel.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX eller audit på arbejdspraksis.
25	Selvstændigt følge (3) og efterleve de faglige, lovgivningsmæssige og etiske regler, som læger er bundet af.	<i>Professionel.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX eller audit på arbejdspraksis

Disciplinspecifikke kompetencer (knyttet til emnet: Prænatal genetik).

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
Nr.	Mål	Konkretisering af mål		
26	Under vejledning udføre (2) udredning og rådgivning ved numeriske og strukturelle kromosomabnormiteter.	Herunder reciprokke og Robertsonske translokationer. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis eller case-baseret diskussion.
27	Selvstændigt foretage (3) udredning ved forskellige prøvetagningsteknikker.	Herunder kunne redegøre for prænatale prøvetagningsteknikker i form af CVS, amniocentese og kordocentese. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i>	Selvstudium. Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis eller case-baseret diskussion
28	Under vejledning udføre (2) udredning og rådgivning ved autosomale recessive sygdomme.	Herunder vurdere gentagelsesrisiko og indikation for tilbud om prænatal diagnostik. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.
29	Under vejledning udføre (2) udredning og rådgivning ved autosomale dominante sygdomme.	Herunder vurdere gentagelsesrisiko og indikation for tilbud om prænatal diagnostik. Herunder neurofibromatose, HBOC og HNPCC. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.
30	Under vejledning udføre (2) udredning og rådgivning af patienter/familier med X-bundne sygdomme.	Herunder vurdere gentagelsesrisiko og indikation for tilbud om prænatal diagnostik. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion.
31	Redegøre for (2) baggrunden for risikoestimering hos gravide for trisomi 13, 18, og 21 ud fra maternel alder, maternelle blodprøver og ultralydsfund.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.
32	Redegøre for (2) differentialdiagnoser i forbindelse med påvisning af abnorm nakkefold hos fostre.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Fokuseret ophold. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.

33	Redegøre for (2) de lovgivningsmæssige forhold, der knytter sig til provokeret abort.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Fokuseret ophold. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.
----	--	--------------------------------------	--	--------------------------

3.3.3. Eventuelle kurser

Der er ingen obligatoriske specialespecifikke kurser i introduktionsuddannelsen ud over de obligatoriske generelle kurser.

3.4. Hoveduddannelsen

3.4.1. Kompetencer

De enkelte kompetencer, som skal vurderes, er her beskrevet, så det fremgår hvilke af de 7 lægeroller, der indgår i kompetencen. Det er desuden konkret beskrevet, hvilket niveau kompetencen skal mestres på, når den kan endeligt godkendes. Ved formulering af en kompetence, vælges det aktionsverbum, der tydeligst beskriver hvordan kompetencen skal opnås. Der er angivet anbefalede læringsstrategier, som afdelingen kan vælge mellem. Derimod er den/de anførte metode(r) til kompetencevurdering obligatoriske. Hermed bliver disse landsdækkende, så det er ens hvordan kompetencen vurderes uanset hvor lægen uddannes og vurderes.

3.4.2. Liste med specialets obligatoriske kompetencer

Nedenstående liste angiver de kompetencer, lægen som minimum skal besidde ved endt hoveduddannelse, med konkretisering af kompetencen, de anbefalede læringsstrategier og de(n) valgte obligatoriske metode(r) til kompetencevurdering.

Generelle kompetencer

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
Nr.	Mål	Konkretisering af mål		
1	Redegøre for (2) relevante cytogenetiske metoder.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Laboratoriearbejde. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Kompetencekort Godkendt kursus i cytogenetik.
2	Redegøre for (2) relevante molekylærgenetiske metoder.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Laboratoriearbejde. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Kompetencekort Godkendt kursus i molekylærgenetik.
3	Redegøre for (2) kromosomstruktur, kromosomfunktion og nomenklatur.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Laboratoriearbejde. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Kompetencekort Godkendt kursus i cytogenetik.
4	Redegøre for (2) genstruktur, genfunktion og nomenklatur.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Laboratoriearbejde. Varetagelse af patientforløb.	Godkendt kursus i molekylærgenetik.

			Kursus.	
5	Selvstændigt foretage (3) fortolkning af cytogenetiske analyseresultater.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Laboratoriearbejde. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Godkendt kursus i cytogenetik.
6	Selvstændigt foretage (3) fortolkning af molekylærgenetiske analyseresultater.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Laboratoriearbejde. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Kompetencekort Godkendt kursus i molekylærgenetik.
7	Vurdere (3) arvegegnede og analysere nedavningens mønstre ud fra stamtræsdata.	AD, AR, XR, XD og mitokondriel arvegang, kromosomabnormiteter, epigenetik, anticipation, penetrans, polygen og multifaktoriel arvegang. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Case-baseret diskussion Godkendt kursus i genetisk rådgivning.
8	Selvstændigt foretage (3) risikoberegning (populationsgenetik, sandsynlighedsregning og kombinatorik).	A priori, a posteriori, Hardy-Weinberg etc. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Godkendt kursus i genetisk epidemiologi. Case-baseret diskussion.
9	Selvstændigt foretage (3) risikovurdering ud fra empiriske data.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Godkendt kursus i genetisk epidemiologi. Case-baseret diskussion.
10	Redegøre for (2) somatisk cellegenetik (erhvervede afvigelser).	Mosaicisme, karcinogenese, epigenetik. Medicinsk ekspert/lægefaglig	Selvstudium. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Godkendt kursus i onkologisk genetik.
11	Beskrive (1) genetiske faktorerens betydning for visse lægemidlers omsætning, effekt og toksicitet.	Herunder kende til G6PD-mangel, warfarin-resistens og malign hypertermi, dihydropyrimidin-dehydrogenase-mangel samt abnorm kolinesterase-aktivitet. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus.	Case-baseret diskussion.
12	Beskrive (1) principper og udfordringer ved genterapi og nævne eksempler herpå.	Herunder bl.a. Lebers kongenit amaurose og retinitis pigmentosa. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus.	Godkendt kursus i audiologisk og oftalmologisk genetik.
13	Analysere (3) kliniske problemstillinger i forbindelse med genetisk rådgivning.	Herunder anvende kliniske vejledninger, litteratursøgning, databasesøgning og konference med kolleger i nationalt og internationalt netværk.	Selvstudium. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Audit af arbejdspraksis. Godkendt kursus i genetisk rådgivning.

		Akademiker/forsker og underviser. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>		
14	Selvstændigt udarbejde (3) en plan til besvarelse af et videnskabeligt spørgsmål.	Herunder redegøre for principperne for ansøgning til videnskabsetisk komite. Involvere hensigtsmæssig litteratursøgning, identificering af supplerende undersøgelser, involvering af relevant ekspertise. Præsentere, forsvare og udbrede resultaterne af undersøgelsen. Identificere områder for fremtidige undersøgelser, som udspringer af resultaterne. Akademiker/forsker og underviser.	Forskningstræningsmodul. Udarbejde mindst en videnskabeligt arbejde som førsteforfatter.	Godkendt forsknings-træningsmodul. Indsendelse af mindst et videnskabeligt arbejde som førsteforfatter.
15	Diskutere (3) indikationer for prænatal cyto- og molekylærgenetisk diagnostik.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion
16	Vurdere (3) og skriftligt formidle, hvilke supplerende metoder der bør bringes i anvendelse ved uafklarede cytogenetiske og molekylærgenetiske fund.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Audit af arbejdspraksis Godkendt kursus i cytogenetik Godkendt kursus i molekylærgenetik.
17	Selvstændigt varetage (3) planlægning af kontrol og opfølgingsprogram, både selvstændigt og i samarbejde med kolleger fra andre kliniske specialer samt formidle dette til patienten/familien.	Herunder kritisk stillingtagen til guidelines på området (evidens) og vurdere kontrolprogram i tilfælde, hvor der ikke findes en konsensus-guideline. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator.</i> Akademiker/forsker og underviser. Professionel og <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Audit af arbejdspraksis. Godkendt kursus i genetisk rådgivning.
18	Selvstændigt varetage (3) kommunikation i genetisk rådgivning, herunder forventningsafstemning samt formidle og kommunikere vurderinger, udred-	Herunder kunne forklare risikovurdering, genetiske testresultater og behandlingsmuligheder på en klar, præcis og balanceret måde til den enkelte patient og familie. Kunne tilpasse informationen til patientens forståelsesramme og sikre sig forståelse af det formidlede.	Kursus. Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning/klinisk arbejde (f.eks. med videooptagelser af rådgivningssamtaler).	Godkendt kursus i genetisk rådgivning og godkendt kursus i kommunikation og Mini-CEX.

	nings- og behandlingsforslag mundtligt og skriftligt til patienten i forståelig form.	<i>Kommunikator og Sundhedsfremmer.</i>		
--	---	---	--	--

Disciplinspecifikke kompetencer

Audiologisk genetik

Overordnet kompetence:

Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betinget høretab eller døvhed, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
Nr.	Mål	Konkretisering af mål		
19	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med (eller ved mistanke om) genetisk betinget høretab eller døvhed.	Herunder syndromisk og nonsyndromisk høretab/døvhed. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Mini-CEX eller case-baseret diskussion og godkendt kursus i audiologisk og oftalmologisk genetik.
20	Angive (1) differentialdiagnoser til en nyfødt med kongenit døvhed, herunder betydningen af kongenitte infektioner.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.
21	Redegøre for (2) udvalgte genetiske sygdomme, der kan ledsages af høretab eller døvhed.	Herunder neurofibromatose type 2, Sticklers syndrom, Waardenburgs syndrom, brankio-oto-renalt syndrom, Jervell-Lange-Nielsens syndrom, Ushers syndrom, Alports syndrom, Pendred syndrom samt mitokondriesygdomme. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.

Dermatologisk genetik

Overordnet kompetence:

Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede tilstande med dermatologiske manifestationer, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
Nr.	Mål	Konkretisering af mål		
22	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med ichthyosis ud fra familieanamnese, anamnese, objektiv undersøgelse og resultatet af undersøgelse af hudbiopsi.	Herunder kunne skelne mellem ichthyosis vulgaris, X-bundet ichthyosis og autosomal recessiv kongenit ichthyosis. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX og godkendt kursus i dermatologisk genetik.
23	Selvstændigt udføre (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med abnorme ektodermale strukturer.	Herunder ektodermal dysplasi syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.
24	Selvstændigt udføre (3) udredning og rådgivning af patienter/familier ved hyppigere forekommende genodermatoser.	Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, diagnostiske kriterier, kliniske manifestationer, opfølgning og behandling ved hereditære palmoplantare keratodermatoser og incontinentia pigmenti. (Syndromer der er nævnt i andre disciplinspecifikke områder er ikke medtaget her). <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.
25	Angive (1) dermatologiske karakteristika for patienter med udvalgte genetiske sygdomme.	Herunder epidermolysis bullosa, Peutz-Jeghers syndrom, hereditær hæmoragisk telangiectasi, Birth-Hogg-Dubé syndrom, ataxia telangiectasia, Fanconis anæmi, Darier sygdom, Cowdens syndrom, Gorlins syndrom, nail-patella syndrom, neurofibromatose type 1, tuberøs sklerose og præmatur aldring. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.

26	Redegøre for (2) arvelige faktorerens betydning for multifactorielle dermatologiske sygdomme.	Herunder psoriasis og malignt melanom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium.	Case-baseret diskussion.
----	--	--	--------------	--------------------------

Dysmorfologi

Overordnet kompetence:

Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier med dysmorme træk, herunder foretage objektiv undersøgelse, foreslå relevant udredning og vurdere undersøgelsesresultater samt kunne planlægge den kliniske opfølgning, vurdere gentagelsesrisiko og formidle den samlede vurdering til patienten og slægtninge.

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
Nr.	Mål	Konkretisering af mål		
27	Selvstændigt foretage (3) objektiv undersøgelse af en patient med dysmorme træk og anvende korrekt terminologi ved beskrivelse af disse.	Herunder genetiske og ikke-genetiske differentialdiagnoser. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Mini-CEX og godkendt kursus i dysmorfologi.
28	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med en eller flere misdannelser.	Herunder genetiske og ikke-genetiske differentialdiagnoser. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Mini-CEX.
29	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med mental retardering.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.
30	Vurdere (3) om en medfødt misdannelse er en malformation, deformation, "disruption" eller dysplasi.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.
31	Angive (1) forskellen på et syndrom, en sekvens og en association.	Herunder Potters sekvens og Pierre-Robin sekvens. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.
32	Forklare (2) medfødte misdannelser	Herunder forklare hvordan		Case-baseret diskussion.

	som deviation fra normal udvikling under morfogenesen.	cheilo- og palatoschisis, cerebrale misdannelser, kardielle misdannelser, oesophagusatresi, gastroskise og omfalocoele, neuralrørsdefekter og urogenitale misdannelser kan opstå. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	
33	Angive (1) milepæle for barnets udvikling, normale vækstparametre samt identificere afvigende udvikling.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.
34	Redegøre for (2) og genkende specifikke dysmorfe træk ved udvalgte kromosomsygdomme.	Herunder angive specifikke træk ved trisomi 13, 18 og 21, mosaicisme for trisomi 8 monosomi X, Klinefelter syndrom, Pallister-Killian syndrom. Mikrodeletionssyndromerne: Williams syndrom, Angelman og Prader-Willis syndrom, Wolf-Hirschhorn syndrom, Cri du Chat syndrom, 22q11deletionssyndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion og godkendt kursus i dysmorfologi.
35	Redegøre for (2) og genkende specifikke dysmorfe træk og misdannelser ved udvalgte syndromer.	Herunder CHARGE syndrom, Beckwith-Wiedemanns syndrom, Cornelia de Lange syndrom, føtalt alkoholsyndrom, Kabuki syndrom, Rubinstein-Taybi syndrom, Mowat-Wilsons syndrom, Silver-Russell syndrom, Smith-Lemli-Opitz' syndrom, Treacher-Collins syndrom, VACTER/VACTERL association, WAGR syndrom (Wilms tumor, aniridia, genitale anomalier og mental retarderingssyndrom), Zellweger syndrom. (Syndromer som indgår i andre disciplin-specifikke kompetencer er så vidt muligt ikke medtaget her). <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion og godkendt kursus i dysmorfologi.

Endokrinologisk genetik

Overordnet kompetence:

Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede tilstande med endokrinologiske manifestationer, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
Nr.	Mål	Konkretisering af mål		
36	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med adrenogenitalt syndrom.	Herunder have kendskab til andre enzymdefekter, der er årsag til salttab: 11 β -hydroxylase defekt, 17 α -hydroxylase defekt. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Sundhedsfremmer. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Mini-CEX eller case-baseret diskussion og godkendt kursus i endokrinologisk genetik.
37	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med forekomst af mandlig hypogonadisme.	Herunder have kendskab til Kallmanns syndrom og Klinefelters syndrom. Derudover have kendskab til Y-mikrodeletionsundersøgelse. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.
38	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med pubertas tarda.	Herunder Turners syndrom samt redegøre for differentialdiagnoser. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.
39	Redegøre for (2) "Disorders of Sex Development".	Herunder beskrive det genetiske grundlag, kliniske manifestationer samt relevant behandling og opfølgning for androgent insensitivitetssyndrom, (46,XX DSD), (46,XY DSD), kromosomal ovarietestikulær DSD, (45,X/46,XY mixed gonadal dysgenesi) og gonadedysgenesi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Kursus.	Case baseret diskussion og godkendt kursus i endokrinologisk genetik.
40	Redegøre for (2) Albrights hereditære osteodystrofi.	Herunder beskrive den genetiske baggrund, kliniske manifestationer samt relevant behandling og opfølgning. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.

41	Redegøre for (2) arvelige faktorerens betydning for diabetes.	Herunder MODY og mitokondrie-sygdomme. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskus-sion.
42	Redegøre for (2) udvalgte genetiske sygdomme, der manifesterer sig ved Addisons sygdom (primær kronisk binyrebarkinsufficiens).	Adrenoleukodystrofi, kongenit binyrebarkhyperplasi, familiær glukokortikoidmangel. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskus-sion og godkendt kursus i endokrinologi.
43	Redegøre for (2) udvalgte genetiske sygdomme, der manifesterer sig ved pseudohyperaldosteronisme og hyperaldosteronisme.	11 β -hydroxysteroid dehydrogenase defekt, Liddles syndrom, Bartters syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskus-sion.
44	Angive (1) differentaldiagnoser i forbindelse med forekomst af fæokromocytom.	Herunder neurofibromatose type 1, von Hippel-Lindaus syndrom, multipel endokrin neoplasi type 1 syndrom samt familiær paragangliom/ fæokromocytom syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskus-sion.
45	Redegøre for (2) den genetiske baggrund for hypo - og hyperparathyreoidisme.	Herunder forekomst af familiære former og neonatal svær hyperparathyreoidisme. Multipel endokrin neoplasi type 1. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskus-sion.
46	Redegøre for (2) arvelige faktorerens betydning for multifaktorielle endokrinologiske sygdomme.	Herunder adipositas, hyper- og hypothyreoidisme. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskus-sion og godkendt kursus i endokrinologisk genetik.

Gastrointestinal genetik

Overordnet kompetence:

Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede tilstande med gastrointestinale manifestationer, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
Nr.	Mål	Konkretisering af mål		
47	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med hereditær hæmokromatose.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Mini-CEX eller Case-baseret diskussion.
48	Redegøre for (2) udvalgte genetiske sygdomme, der manifesterer sig med gastrointestinale manifestationer.	Herunder beskrive diagnostiske kriterier, kliniske manifestationer, differentialdiagnoser samt relevant behandling og opfølgning for Wilsons sygdom og hereditær pancreatitis. (Cystisk fibrose, alfa-1-antitrypsin mangel og Shwachman-Diamond syndrom er anført under andre disciplinspecifikke kompetencer). <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.
49	Redegøre (2) for arvelige faktorerens betydning for multifaktorielle inflammatoriske tarmsygdomme.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.

Hæmatologisk genetik

Overordnet kompetence:

Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede hæmatologiske tilstande, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
Nr.	Mål	Konkretisering af mål		
50	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med arvelige koagulopatienter.	Herunder kende til udredningsmuligheder (inkl. genetiske) samt behandling og forholdsregler ved hæmofili A/B, faktor V Leiden og von Willebrand sygdom (f.eks. i forbindelse med graviditet/fødsel). <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.
51	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med hæmoglobinopatienter.	Herunder thalassæmi og seglcelleanæmi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.
52	Redegøre for (2) udvalgte arvelige koagulopatienter.	Herunder have kendskab til den genetiske baggrund, opfølgning og behandling ved sygdomme med øget tromboembolierisiko og sygdomme med øget blødningsrisiko. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion
53	Angive (1) udvalgte arvelige sygdomme, der kan manifestere sig ved knoglemarvsinsufficiens.	Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, kliniske manifestationer, opfølgning og behandling ved Fanconis anæmi, Diamond-Blackfans anæmi , dyskeratosis congenita og familiær myelodysplastisk syndrom (MDS)/akut myeloid leukæmi (AML). <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.
54	Angive (1) arvelige sygdomme, der manifesterer sig ved hæmolytisk anæmi.	Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, opfølgning og behandling af: hereditær sfærocytose, hereditær elliptocytose, glucose-6-fosfat-dehydrogenasemangel og pyruvatkinasemangel. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.
55	Angive (1) udvalgte arvelige granulocytopenier.	Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, opfølgning og behandling af granulocytosygdomme:	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion.

		Chediak-Higashis syndrom, leukocytadhæsiionsdefekter, kronisk granulomatøs sygdom, svær kongenit neutropeni. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium.	
--	--	--	--------------	--

Immunologisk genetik

Overordnet kompetence:

Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede immunologiske tilstande, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
Nr.	Mål	Konkretisering af mål		
56	Redegøre for (2) udredning og rådgivning af patienter/familier med familiær forekomst af periodisk feber.	Herunder familiær middelhavsfeber. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.
57	Redegøre for (2) det ætiologiske grundlag og kliniske manifestationer for udvalgte genetisk betingede immunologiske tilstande.	Herunder defekter i komplementsystemet, f.eks. mannan-bindende lektindefekt og hereditært angioødem. Defekt i det innate immunsystem, f.eks. kronisk granulomatøs sygdom og Griscellis syndrom. Antistofdefekter, f.eks. IgA-mangel og X-bundet agammaglobulinæmi. T-lymfocytdefekter, f.eks. 22q11-deletionssyndrom, Duncans syndrom og ataxia telangiectasia. Kombinerede immundefekter, f.eks. "severe combined immunodeficiency" og Wiskott-Aldrichs syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.

Kardiologisk genetik

Overordnet kompetence:

Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede hjerte- eller karsygdomme, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.

Kompetencemål			Læringsme- tode(r), anbefaling	Kompetencevurde- ringsmetode(r), obligatorisk(e)
Nr.	Mål	Konkretisering af mål		
58	Selvstændigt fore- tage (3) udredning og rådgivning af patien- ter/familier med kardi- omyopati.	Herunder klassifikation af kardiomyopati i underty- per. <i>Medicinsk ekspert/læge- faglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af pa- tientforløb.	Case-baseret diskus- sion eller Mini-CEX.
59	Selvstændigt fore- tage (3) udredning og rådgivning af patien- ter/familier med fore- komst af aortaaneu- risme og/eller aorta- dissektion.	For Marfans syndrom se "skelet- og bindevævsli- delser". <i>Medicinsk ekspert/læge- faglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af pa- tientforløb.	Case-baseret diskus- sion eller Mini-CEX.
60	Selvstændigt fore- tage (3) udredning og rådgivning af patien- ter/familier med fore- komst af genetisk be- tingede kardielle ion- kanal sygdomme.	Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, diagnostiske kriterier, klini- ske manifestationer, op- følgning og behandling for følgende: Langt QT-syn- drom, kort QT-syndrom, Brugadas syndrom og ka- tekolaminerg polymorf ventrikulær takykardi. <i>Medicinsk ekspert/læge- faglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder. Sundheds- fremmer.</i>	Varetagelse af pa- tientforløb.	Audit af arbejdsprak- sis.
61	Redegøre for (2) den genetiske baggrund for de kliniske manife- stationer ved familær hyperkolesterolæmi.	<i>Medicinsk ekspert/læge- faglig.</i>	Kursus. Selvstudium.	Godkendt kursus i kardiologisk genetik.
62	Redegøre for (2) den genetiske baggrund og de kliniske manife-	Herunder tilstande som skyldes mutation i BMPR2.	Kursus. Selvstudium.	Godkendt kursus i kardiologisk genetik.

	stationer ved pulmonal arteriel hypertension.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>		
63	Angive (1) hvilke hjertesygdomme, der kan ses ved udvalgte myopater.	Herunder dystrophia myotonica type 1, Limb-Girdle, Beckers og Duchennes muskeldystrofier, og fascioscapulohumeral muskeldystrofi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus. Selvstudium.	Godkendt kursus i kardiologisk genetik og varetagelse af patientforløb eller case-baseret diskussion.
64	Redegøre for (2) kardielle manifestationer ved genetisk betingede aflejrings sygdomme.	Herunder Fabrys sygdom og familiær amyloidose. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus. Selvstudium.	Godkendt kursus i kardiologisk genetik.
65	Redegøre for (2) og genkende specifikke dysmorphe træk ved syndromer, der involverer hjertemisdannelser.	Herunder Noonans syndrom, kardiofaciokutant syndrom, Costellos syndrom, Williams syndrom og 22q11-deletionssyndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus. Selvstudium.	Godkendt kursus i kardiologisk genetik og varetagelse af patientforløb eller case-baseret diskussion.
66	Redegøre for (2) arvelige faktorerens betydning for multifaktorielle hjerte- og kar-sygdomme.	Herunder hypertension og myokardieinfarkt. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus. Selvstudium.	Godkendt kursus i kardiologisk genetik.
67	Angive (1) differentiaaldiagnoser ved pludselig hjertedød.	Herunder anvende kliniske oplysninger og obduktionsrapporter i vurdering af ætiologi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus. Selvstudium.	Godkendt kursus i kardiologisk genetik.

Medfødte metaboliske sygdomme

Overordnet kompetence:

Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede medfødte metaboliske tilstande, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
Nr.	Mål	Konkretisering af mål		
68	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med medfødte	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.

	metaboliske sygdomme.			
69	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med mitokondriesygdomme.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.
70	Redegøre for (2) inddeling af medfødte metaboliske sygdomme i forhold til 1) involveret cellekompartiment 2) det involverede stofskifte (small molecule diseases og large complex molecule diseases) 3) kliniske manifestationer.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Kursus.	Godkendt kursus i medfødte metaboliske sygdomme.
71	Redegøre for (2) indikation for urinmetabolisk screening og give forslag til supplerende metabolisk udredning for patienter mistænkt for medfødt metabolisk sygdom.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion og godkendt kursus i medfødte metaboliske sygdomme.
72	Redegøre for (2) neonatalscreeningsprogrammet i Danmark.	Herunder angive forløb, principper ved undersøgelsen, opfølgning ved positive fund, begrænsninger ved screeningsprogrammet, kende til falsk positiv- og falsk negativrater samt angive, at sygdomme kan debutere, før resultat foreligger. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Kursus.	Godkendt kursus i medfødte metaboliske sygdomme.
73	Redegøre for (2) , at prøver fra CVS og amnionvæske i nogle tilfælde kan undersøges ved måling af enzymaktivitet samt tolke svar fra disse.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion og godkendt kursus i medfødte metaboliske sygdomme.
74	Angive (1) , at medfødte metaboliske sygdomme kan debutere akut med non-specifikke symptomer, og at	Herunder f.eks. bevidstløshed, opkastninger, hypotoni, kramper, hypoglykæmi, metabolisk acidose, leverinsufficiens, hyperammonizæmi og angive, at stærk mistanke om metabolisk	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion og godkendt kursus i medfødte metaboliske sygdomme.

	disse kræver akut indlæggelse, diagnostik og intervention.	krise ofte kræver i.v. glukosebehandling. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>		
75	Identificere (1) kliniske manifestationer, hvor medfødte metaboliske sygdomme kan være differentialdiagnose.	Herunder dårlig trivsel, forsinket udvikling, neurologisk degeneration, leukodystrofi, mikrocefali, leverdysfunktion, myopati, organomegali mv. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion og godkendt kursus i medfødte metaboliske sygdomme.

Nefrologisk genetik

Overordnet kompetence:

Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede nefrologiske tilstande, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
Nr.	Mål	Konkretisering af mål		
76	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med cystenyrtesygdom	Herunder kunne skelne mellem autosomal recessiv og dominant polycystisk nyresygdom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Audit af arbejdspraksis eller Mini-CEX og godkendt kursus i nefrologisk genetik.
77	Redegøre for (2) udvalgte sygdomme med nefrologiske manifestationer	Herunder beskrive det genetiske grundlag og kliniske manifestationer ved Alports syndrom, Bardet-Biedls syndrom, Wilms tumor, Meckels syndrom, Fabrys sygdom, kongenit nefrotisk syndrom, medullær cystenyre, benign familiær hæmaturi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.
78	Redegøre for (2) differentialdiagnoser hos børn med medfødte urogenitale misdannelser.	Herunder renal agenese og dysplasi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.

Neurologisk genetik

Overordnet kompetence:

Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede neurologiske tilstande, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
Nr.	Mål	Konkretisering af mål		
79	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med cerebrovaskulære lidelser som apopleksi og vaskulære anomalier.	Herunder CADASIL (cerebral autosomal dominant arteriopati med subkortikale infarkter og leukoencefalopati) og cerebrale kavernøse malformationer. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professional. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX og godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.
80	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med forhornscellesygdom.	Herunder spinal muskelatrofi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professional. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX og godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.
81	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med sent debuterende neurologiske lidelser.	Herunder Huntingtons sygdom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professional. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Mini-CEX og godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.
82	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med perifer neuropati.	Herunder CMT (Charcot-Marie-Tooth) og HNPP (Hereditary Neuropathy with liability to Pressure Palsies). <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professional. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX og godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.

83	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med myopati og muskeldystrofi.	Herunder Duchennes og Beckers muskeldystrofi og dystrophia myotonica. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.
84	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med neurofibromatose type 1	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.
85	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med tuberøs sklerose.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.
86	Redegøre for (2) udvalgte arvelige neurologiske sygdomme samt arvelige sygdomme med neurologiske symptomer.	Herunder beskrive det genetiske grundlag, kliniske manifestationer samt relevant behandling og opfølgning for: Familiær hemiplegisk migræne, hereditær spastisk paraplegi, Friedreichs ataksi, porfyri, Wilsons sygdom, adrenoleukodystrofi, MELAS (mitokondriel encefalomyopati med laktatacidose og "stroke-like" episoder), LHON (Lebers hereditære opticusneuropati), MERRF (myoklon epilepsi med "ragged red fibers"), Kearns-Sayres sygdom, Fabrys sygdom og metakromatisk leukodystrofi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion og godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.

87	Redegøre for (2) udvalgte arvelige muskeldystrofier.	Herunder beskrive det genetiske grundlag, undertyper, kliniske manifestationer samt relevant behandling og opfølgning for fascioscapulohumeral -, Limb-Girdle -, okulofaryngeal - og Emery-Dreifuss muskeldystrofi, Thomsens sygdom og SCN4A-relaterede sygdomme. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.
88	Redegøre for (2) den ætiologiske baggrund, herunder genetiske forhold for udvalgte neurodegenerative sygdomme.	Herunder amyotrofisk lateral sklerose, frontotemporal demens, Alzheimers demens og Parkinsons sygdom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.
89	Redegøre for (2) arvelige faktorerens betydning for multifaktorielle neurologiske sygdomme.	Herunder multipel sklerose. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium.	Case-baseret diskussion.

Oftalmologisk genetik

Overordnet kompetence:

Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede tilstande med oftalmologiske manifestationer, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
	Mål	Konkretisering af mål		
90	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med retinitis pigmentosa.	Isoleret eller som led i syndrom, herunder have kendskab til genterapi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX og godkendt kursus i oftalmologisk genetik.
91	Redegøre for (2) udredning og rådgivning af patienter/familier med opticusatrofi.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion eller mini-CEX og godkendt kursus i oftalmologisk genetik.
92	Redegøre for (2) udredning og rådgivning af patienter/familier med okulær og/eller okulokutan albinisme.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.
93	Redegøre for (2) differentialdiagnoser hos et barn med okulær udviklingsdefekt.	Herunder mikroftalmi, anoftalmi, kolobom og aniridi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.
94	Redegøre for (2) arvelige faktorerens betydning for multifaktorielle oftalmologiske sygdomme.	Herunder glaukom, diabetisk retinopati og aldersrelateret makuladegeneration (AMD). <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Selvstudium.	Case-baseret diskussion.

Onkologisk genetik

Overordnet kompetence:

Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede onkologiske sygdomme, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
Nr.	Mål	Konkretisering af mål		
95	Selvstændigt foretage (3) udredning, risikovurdering og rådgivning af patienter/familier med forekomst af mammacancer (+/- ovariecancer).	<p>Herunder i vurderingen inddrage familieanamnese, alder på diagnosetidspunkt, tumorkarakteristika og andre tumormarkører samt risikoberegningsprogrammer og empiriske data.</p> <p>Herunder formidle viden til patienten og tilbyde relevant kontrol og forebyggelse til familier med HBOC (hereditær bryst - og ovariecancer) (+/- BRCA1- eller BRCA2-mutation), moderat risiko for mammacancer og ikke væsentlig øget risiko for mammacancer.</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i></p>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis og Mini-CEX
96	Selvstændigt foretage (3) udredning, risikovurdering og rådgivning af patienter/familier med forekomst af kolorektal cancer og/eller polypper.	<p>Herunder i vurderingen inddrage familieanamnese, alder på diagnosetidspunkt, tumorkarakteristika og andre tumormarkører (som immunhistokemiske undersøgelser for mismatch-repair-proteinerne, mikrosatellit-instabilitetsundersøgelser og undersøgelse for BRAF-mutation) samt risikoberegningsprogrammer og empiriske data.</p> <p>Herunder: Familiær adenomatøs polypose, MUTYH-associeret polypose, HNPCC (hereditær non-polypøs kolorektal cancer), moderat risiko for kolorektal cancer.</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i></p>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis og Mini CEX

97	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med øget forekomst af en eller flere forskellige typer cancer, som ikke kan henføres til et velbeskrevet cancerdisponerende syndrom.	F.eks. familiær ophobning af nyrecancer, familiær ophobning af tidlig prostatacancer. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX
98	Selvstændigt foretage (3) udredning, risikovurdering og rådgivning af patienter/familier med forekomst af malignt melanom.	Herunder i vurderingen inddrage familieanamnese, alder på diagnosetidspunkt, tumorkarakteristika og eventuelle andre tumormarkører. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.
99	Diskutere (3) differentialdiagnoser ved mistanke om cancersyndromer.	Herunder multipel endokrin neoplasia (MEN), Li-Fraumeni syndrom, von Hippel-Lindaus syndrom, neurofibromatose type 2, Peutz-Jeghers syndrom, juvenil polypose, PTEN-hamartoma tumor syndrom, MUTYH-associeret polypose og Gorlins syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion og godkendt kursus i onkologisk genetik.
100	Redegøre for (2) det genetiske grundlag, kliniske manifestationer samt relevant behandling og opfølgning af retinoblastom.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.
101	Beskrive (1) rationalet bag genetisk betinget tumorspecifik monitorering og behandling.	Herunder herceptin og tyrosinkinasehæmmere ved kronisk myeloid leukæmi (CML).	Kursus.	Godkendt kursus i onkologisk genetik.
102	Angive (1) erhvervede cyto- og molekylærgenetiske afvigelsers betydning	Herunder betydning for diagnostisk, prognose og behandling ved akutte og kroniske leukæmier.	Kursus.	Godkendt kursus i cytogenetik.

	for patogenese ved maligne hæmatologiske sygdomme.			
--	--	--	--	--

Prænatal udredning og diagnostik

Overordnet kompetence:

Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning i det prænatale forløb af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede sygdomme, herunder angive gentagelsesrisiko, diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
Nr.	Mål	Konkretisering af mål		
103	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved nedsat fertilitet, habituel abort, senabort eller dødfødsel.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.
104	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning vedrørende præimplantationsgenetisk diagnostik (PGD).	Herunder kunne redegøre for metode, sensitivitet/specificitet, begrænsninger og anvendelse i forhold til den specifikke genetiske problemstilling. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Fokuseret patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.

105	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved påvisning af fostermisdannelse eller vækstafvigelse under graviditet.	Herunder diskutere strategier for genetisk udredning og analyse. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Fokuseret ophold. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion og godkendt kursus i prænatal udredning og diagnostik.
106	Redegøre for (2) differentialdiagnoser ved oligo- og polyhydramnios.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Fokuseret ophold. Selvstudium. Kursus.	Godkendt kursus i prænatal udredning og diagnostik.
107	Redegøre for (2) differentialdiagnoser ved abnormt ultralydsfund.	Herunder ekkotætte tarme, korte rørknogler, stor nakkefold, "golfbolde" i hjertet, cyster i plexus choroideus. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Fokuseret ophold. Selvstudium. Kursus.	Godkendt kursus i prænatal udredning og diagnostik.

Psykiatrisk genetik

Overordnet kompetence:

Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede tilstande med psykiatriske manifestationer, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
Nr.	Mål	Konkretisering af mål		
108	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved autisme-spektrum forstyrrelser.	Herunder Retts syndrom og Fragilt X syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX
109	Redegøre for (2) arvelige faktorer	Herunder for affektive lidelser og lidelser i det skizofrene spek-	Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion og godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.

	betydning for multifaktorielle psykiatriske sygdomme.	trum, tics, ADHD (attention deficit/hyperactivity disorder) og Tourettes syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>		
110	Redegøre for (2) psykiatriske symptomer ved mikrodeletionssyndromer og andre genetiske syndromer.	Herunder kende psykiatriske manifestationer ved 22q11 deletionssyndrom, Prader-Willis syndrom, Williams syndrom, Klinfelters syndrom og Smith-Magenis syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion og godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik
111	Redegøre for (2) , at visse genetiske sygdomme kan debutere med psykiatriske symptomer.	Herunder Huntingtons sygdom, metakromatisk leukodystrofi, porfyri, frontallapsdemens, Wilsons sygdom samt andre metaboliske sygdomme. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion og godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.

Genetik ved pulmonale sygdomme

Overordnet kompetence:

Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede tilstande med pulmonale manifestationer, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
Nr.	Mål	Konkretisering af mål		
112	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved hereditær hæmorrhagisk telangiectasi.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.
113	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved alfa-1-antitrypsinmangel.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.
114	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved cystisk fibrose.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX

115	Redegøre for (2) udredning og rådgivning ved primær cilie dyskinesi.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion.
116	Angive (1) differentialdiagnoser ved gentagen forekomst af pneumothorax.	Herunder kendskab til Birt-Hogg-Dubés og Marfans syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion.
117	Angive (1) arvelige faktorerens betydning for multifactorielle pulmonale sygdomme.	Herunder astma bronchiale, kronisk obstruktiv lungesygdom og interstitiel lungefibrose. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium.	Case-baseret diskussion.

Genetiske skelet- og bindevævssygdomme

Overordnet kompetence:

Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede bindevævs- og skeletsygdomme, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
Nr.	Mål	Konkretisering af mål		
118	Selvstændigt foretage (3) objektiv undersøgelse ved formodet bindevævs- eller skeletsygdom.	Herunder kropsmål og Beighton score. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Mini-CEX
119	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved Marfans syndrom.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion eller mini-CEX og godkendt kursus i dysmorfologi.

120	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved Ehlers-Danlos syndrom.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX samt godkendt kursus i dysmorfologi.
121	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved dværgvækst.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX og godkendt kursus i dysmorfologi.
122	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved "short stature syndromer".	Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, kliniske manifestationer, differentialdiagnoser samt relevant behandling og opfølgning ved Aarskogs syndrom, Rubinstein-Taybis syndrom, Léri-Weills dyschondrosteose og Silver-Russells syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX og godkendt kursus i dysmorfologi.
123	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med "overgrowth" syndromer.	Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, kliniske manifestationer, differentialdiagnoser samt relevant behandling og opfølgning ved hemihyperplasi, Beckwith-Wiedemanns syndrom, Sotos syndrom, Prader-Willis syndrom og Proteus´ syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX og godkendt kursus i dysmorfologi.

124	Redegøre for (2) osteogenesis imperfecta.	Herunder kunne beskrive det genetiske grundlag, de kliniske manifestationer, opfølgning og behandling. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion og godkendt kursus i dysmorfologi.
125	Redegøre for (2) Sticklers syndrom samt Loeys-Dietz'syndrom.	Herunder kunne beskrive det genetiske grundlag, de kliniske manifestationer, opfølgning og behandling. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion og godkendt kursus i dysmorfologi.
126	Redegøre for (2) kraniedyssynostose-syndromer.	Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, kliniske manifestationer, differentialdiagnoser samt relevant behandling og opfølgning for Crouzons syndrom, Aperts syndrom, Pfeiffers syndrom og Muenkes syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion og godkendt kursus i dysmorfologi.

3.4.3 Obligatoriske specialespecifikke kurser

Kurser knyttet til den generelle del:

Molekylærgenetik

Genetisk epidemiologi

Cytogenetik

Genetisk rådgivning

Kommunikation

Disciplinspecifikke kurser:

Dysmorfologi

Onkologisk genetik

Klinisk genetik 1, dækkende emnerne:

- Dermatologisk genetik.
- Endokrinologisk genetik.
- Kardiologisk genetik.
- Nefrologisk genetik.

Klinisk genetik 2, dækkende emnerne:

- Medfødte metaboliske sygdomme.
- **Prænatal udredning og diagnostik.**

Klinisk genetik 3, dækkende emnerne:

- Neurologisk og psykiatrisk genetik.
- **Oftalmologisk og audiologisk genetik.**

På Sundhedsstyrelsens hjemmeside findes en mere detaljeret beskrivelse af de enkelte kurser samt praktiske oplysninger om kurserne, og hvornår de afholdes næste gang (www.sst.dk).

Molekylærgenetik

Kursets mål:

Kurset har til formål at styrke lægens rolle som medicinsk ekspert/lægefaglig i molekylærgenetiske problemstillinger. Der er fokus på analysestrategier og tolkningen af analyseresultater i en klinisk sammenhæng, og hvad en analyserapport bør indeholde.

Kursets rationale:

Molekylærgenetik udgør en væsentlig del af en klinisk genetikers laboratoriemæssige funktioner. Hertil kommer, at kompetencer mht. fortolkning af resultaterne af molekylærgenetiske analyser og vurdering af den kliniske konsekvens af en given variant indgår som et helt afgørende element i den genetiske udredning og rådgivning. Et grundigt kendskab til genomets opbygning, genregulation, genekspression, epigenetik, molekylærgenetiske undersøgelsesmetoder og bioinformatik er helt nødvendig for en klinisk genetiker. I dette kursus indgår desuden mere basale områder af genetikken, der ikke dækkes af andre kurser. Selvom den uddannelsessøgende læge i klinisk genetik typisk allerede har en del erfaring med molekylærgenetik efter endt introduktionsuddannelse, er det af stor betydning, at fordele og begrænsninger ved forskellige analysemetoder er kendt. Dette er også af stor betydning ved formidling af molekylærgenetiske analyseresultater til patienter og kolleger fra andre specialer og øvrige sundhedsfaglige samarbejdspartnere.

Kursets varighed:

24 timer (3 dage).

Kursets form:

Eksternatkursus. Kurset består af forelæsninger kombineret med case-baserede opgaver. Kurset indeholder desuden praktiske laboratorie- og bioinformatikøvelser.

Information om undervisningsmateriale, der forventes gennemgået/kendt inden selve kurset, vil blive udsendt inden kursusstart. Det forventes, at kursisten har forberedt sig inden kurset, således at kurset bygger på i forvejen erhvervede kompetencer.

Kursets placering i uddannelsen:

Placeret i hoveduddannelsen, således at kurset vil blive afholdt ca. hvert 3. år (www.sst.dk).

Krav til godkendelse af kurset:

Udfyldt evaluering samt minimum 90 % deltagelse er obligatorisk for, at kurset kan godkendes. Efter godkendt kursus udstedes et kursusbevis, og hovedvejleder vil i samarbejde med den uddannelsessøgende læge godkende de relevante kompetencer i logbogen.

Genetisk epidemiologi**Kursets mål:**

Kurset har til formål at styrke lægens rolle som medicinsk ekspert og akademiker i genetisk epidemiologi. Der er fokus på teoretisk baggrund, frekvens- og risikoberegning samt fortolkning af resultater af genetiske koblingsanalyser og associationsstudier.

Kursets rationale:

Genetiske faktorer spiller en rolle for de fleste sygdomme, men oftest er der tale om en kompleks interaktion mellem forskellige genetiske faktorer og miljøfaktorer. Monogen arvegang kan være en differentialdiagnostisk overvejelse ved sygdomme, der i de fleste tilfælde er multifaktorielt betingede, f.eks. kolorektal cancer, mamma- og ovariecancer og autisme, og det er derfor væsentligt, at speciallægen i klinisk genetik kan vurdere betydningen af arvelige faktorer over for f.eks. miljømæssig påvirkning.

I den genetiske rådgivning vedr. multifaktorielle sygdomme anvendes i udstrakt grad empiriske risikotal, og speciallægen i klinisk genetik bør kunne anvende disse samt foretage en kritisk vurdering af de analyser, der ligger bagved, f.eks. fremkommet via indsamling af epidemiologiske data, tvillingestudier eller koblingsanalyse. Endvidere bør speciallægen i klinisk genetik kunne vurdere betydningen af specifikke genetiske varianter, f.eks. SNPs, som disponerende faktorer for udvikling af en sygdom.

Kursets varighed:

20 timer (3 dage).

Kursets form:

Eksternatkursus. Kurset består af forelæsninger kombineret med case-baserede opgaver og øvelser. Information om undervisningsmateriale, der forventes gennemgået/kendt inden selve kurset, vil blive udsendt inden kursusstart. Det forventes, at kursisten har forberedt sig inden kurset, således at kurset bygger på i forvejen erhvervede kompetencer.

Kursets placering i uddannelsen:

Placeret i hoveduddannelsen, således at kurset vil blive afholdt ca. hvert 3. år (www.sst.dk).

Krav til godkendelse af kurset:

Udfyldt evaluering samt minimum 90 % deltagelse er obligatorisk for, at kurset kan godkendes. Efter godkendt kursus udstedes et kursusbevis, og hovedvejleder vil i samarbejde med den uddannelsessøgende læge godkende de relevante kompetencer i logbogen.

Cytogenetik

Kursets mål:

Kurset har til formål at styrke lægens rolle som medicinsk ekspert i cytogenetiske problemstillinger. Der er fokus på analysestrategier og tolkning af analyseresultater i en klinisk sammenhæng, og hvad et analysesvar bør indeholde.

Kursets rationale:

Cytogenetik udgør en væsentlig del af en klinisk genetikers laboratoriemæssige funktion. Grundlæggende kendskab til kromosomorganisation, metoder og typer af kromosomaberrationer, og hvordan betydningen af disse bedst undersøges, er helt nødvendig. En helt essentiel del er også at kunne tolke resultaterne og vurdere den kliniske konsekvens af en given aberration. Selv om den uddannelsessøgende læge i klinisk genetik typisk allerede har en del erfaring med cytogenetik efter endt introduktionsuddannelse, er det af stor betydning at have grundigt kendskab til fordele og begrænsninger ved forskellige metoder, også i forhold til formidling af cytogenetiske svar til patienter og samarbejdspartnere.

Kursets varighed:

16 timer (2 dage).

Kursets form:

Eksternatkursus. Kurset består af forelæsninger kombineret med case-baserede opgaver, som løses i grupper og gennemgås. Information om undervisningsmateriale, der forventes gennemgået/kendt inden selve kurset, vil blive udsendt inden kursusstart. Det forventes, at kursisten har forberedt sig inden kurset, således at kurset bygger på i forvejen erhvervede kompetencer.

Kursets placering i uddannelsen:

Placeret i hoveduddannelsen, således at kurset vil blive afholdt ca. hvert 3. år. (www.sst.dk).

Krav til godkendelse af kurset:

Udfyldt evaluering samt minimum 90 % deltagelse er obligatorisk for, at kurset kan godkendes. Efter godkendt kursus udstedes et kursusbevis, og hovedvejleder vil i samarbejde med den uddannelsessøgende læge godkende de relevante kompetencer i logbogen.

Genetisk rådgivning

Kursets mål:

Kurset har til formål at styrke lægens rolle som professionel i relation til den genetiske rådgivning. Kurset vil ud over selve rådgivningsprocessen have fokus på lovgivningsmæssige og etiske problemstillinger samt holdnings-/kulturforskelle betydning ved genetisk rådgivning.

Kursets rationale:

Genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier i forbindelse med genetisk eller mulig genetisk betinget sygdom er en meget væsentlig del af arbejdet som klinisk genetiker. Genetisk rådgivning er rådgivning af patienter med en genetisk betinget sygdom, men er i høj grad også rådgivning af raske personer med en risiko for en given genetisk betinget lidelse. Patienterne kan have en hvilken som helst alder og livssituation, og ofte har udredningen ikke kun betydning for dem selv, men også for andre familiemedlemmer. Selvom den uddannelsessøgende læge i klinisk genetik efter endt introduktionsuddannelse allerede har en del erfaring med genetisk

rådgivning, er det af stor betydning, at også de mere vanskelige aspekter i den genetiske rådgivning kan håndteres. En speciallæge i klinisk genetik bør endvidere have kendskab til, i hvilken grad den genetiske rådgivning er evidensbaseret. Herudover er det væsentligt, at man som klinisk genetiker er i stand til at identificere og forholde sig til etiske problemstillinger og er bekendt med de lovgivningsmæssige forhold den genetiske rådgivning foregår under.

Kursets varighed:

16 timer (2 dage).

Kursets form:

Eksternatkursus. Kurset består af forelæsninger kombineret med gennemgang af kursusdeltagernes egne cases baseret på situationer, hvor de har oplevet sig udfordret i den genetiske rådgivning. Information om undervisningsmateriale, der forventes gennemgået/kendt inden selve kurset, vil blive udsendt inden kursusstart. Det forventes, at kursisten har indsendt case samt forberedt sig inden kurset, således at kurset bygger på i forvejen erhvervede kompetencer.

Kursets placering i uddannelsen:

Placeret i hoveduddannelsen, således at kurset vil blive afholdt ca. hvert 3. år (www.sst.dk).

Krav til godkendelse af kurset:

Udfyldt evaluering samt minimum 90 % deltagelse er obligatorisk for, at kurset kan godkendes. Efter godkendt kursus udstedes et kursusbevis, og hovedvejleder vil i samarbejde med den uddannelsessøgende læge godkende de relevante kompetencer i logbogen.

Kommunikation**Kursets mål:**

Kurset har til formål at styrke rollen som *Kommunikator* i relation til den genetiske rådgivning. Kurset vil primært fokusere på kommunikation i relation til selve rådgivningen, typisk med udgangspunkt i "den svære samtale". Der vil også blive inddraget aspekter af krisepsykologi.

Kursets rationale:

God kommunikation er helt essentielt for den genetiske rådgivning, som igen er en meget væsentlig del af arbejdet som klinisk genetiker. Genetisk rådgivning er rådgivning af patienter med en genetisk betinget sygdom og rådgivning af raske personer med risiko for en given genetisk sygdom. Patienterne kan have en hvilken som helst alder og livssituation, og ofte har udredningen ikke kun betydning for deres helbredtstilstand og overvejelser vedr. livsvalg og reproduktion, men har ofte også betydning for andre familiemedlemmer. At kunne kommunikere klart med patienter i en hvilken som helst af disse situationer er således helt nødvendig for arbejdet som klinisk genetiker. Selvom den uddannelsessøgende læge efter endt introduktionsuddannelse i klinisk genetik allerede har en del erfaring med kommunikation, er det af stor betydning også at kunne håndtere mere vanskelige kommunikative aspekter i den genetiske rådgivning.

Kursets varighed:

16 timer (2 på hinanden følgende dage).

Kursets form:

Eksternatkursus. Kurset består af rollespil (med anvendelse af skuespillere i kommunikationslaboratorium) med efterfølgende diskussion og feedback til den enkelte. Herudover vil der være gruppearbejde, hvor kursisternes

egne cases med særlige kommunikative udfordringer gennemarbejdes og analyseres. Endelig vil der være forelæsningsmateriale til sikring af fælles baggrund og terminologi i diskussionerne.

Kursets placering i uddannelsen:

Placeret i hoveduddannelsen, således at kurset vil blive afholdt ca. hvert 3. år (www.sst.dk).

Krav til godkendelse af kurset:

Udfyldt evaluering samt minimum 90 % deltagelse er obligatorisk for, at kurset kan godkendes. Efter godkendt kursus udstedes et kursusbevis, og hovedvejleder vil i samarbejde med den uddannelsessøgende læge godkende de relevante kompetencer i logbogen.

Disciplinspecifikke kurser:

Dysmorfologi

Kursets mål:

Kurset har til formål at understøtte den uddannelsessøgendes kliniske færdigheder og brug af korrekt terminologi. Kurset vil bidrage til opbygning af en overordnet struktureret tilgang til syndromudredning.

Kursets rationale:

Ved mange genetisk betingede tilstande forekommer der dysmorphe træk. Den kliniske undersøgelse ligger sammen med anamnesen, familieanamnesen, adfærd og parakliniske undersøgelser til grund for enhver syndromudredning og vil ofte være vejledende for analysevalg. Den syndromologiske udredning af en patient kan foregå primært i klinisk genetisk regi, ved tværdisciplinært samarbejde/konference, eller når patienter er henvist til "second opinion" på en genetisk afdeling. Syndromologisk specialviden benyttes i vid udstrækning også ved prænatal diagnostik og i forbindelse med genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier i øvrigt. Søgning i syndromdatabaser benyttes aktivt i den syndromologiske udredning. Den kliniske undersøgelse og syndromologiske udredningsstrategi og tankegang udvikles hovedsageligt i det daglige kliniske arbejde og ved møder med læger. En del af kompetencerne kan dog med fordel struktureres og perspektiveres af et kursus.

Kursets varighed:

16 timer (2 dage).

Kursets form:

Eksternatkursus. Kurset består af case-baserede forelæsningsmateriale, gruppearbejde og fremlæggelse af egne cases. Information om undervisningsmateriale, der forventes gennemgået/kendt inden selve kurset, vil blive udsendt inden kursusstart. Det forventes, at kursisten har forberedt sig inden kurset, således at kurset bygger på i forvejen erhvervede kompetencer.

Kursets placering i uddannelsen:

Placeret i hoveduddannelsen, således at kurset vil blive afholdt ca. hvert 3. år (www.sst.dk).

Krav til godkendelse af kurset:

Udfyldt evaluering samt minimum 90 % deltagelse er obligatorisk for, at kurset kan godkendes. Efter godkendt kursus udstedes et kursusbevis, og hovedvejleder vil i samarbejde med den uddannelsessøgende læge godkende de relevante kompetencer i logbogen.

Onkologisk genetik

Kursets mål:

Kurset har til formål at styrke lægens rolle som medicinsk ekspert/lægefaglig i onkologiske genetiske sygdomme og problemstillinger.

Kursets rationale:

De onkologiske genetiske rådgivningssager udgør hovedparten af de genetiske rådgivningssager på de kliniske genetiske afdelinger. Dette forhold afspejler dels den hyppige forekomst af kræftsygdom i befolkningen og dels den efterhånden omfattende viden om den genetiske baggrund for mange kræftsygdomme, den hastige vækst i mulighederne for molekylærgenetisk diagnostik samt de forskellige muligheder for surveillance, hvor det vurderes eller fastslås, at der forekommer en arveligt betinget øget risiko for én eller flere kræftsygdomme.

Det kliniske genetiske udredningsarbejde ved mistanke om, eller ved allerede bekræftet, arveligt betinget kræftsygdom varetages typisk i samarbejde med andre kliniske og diagnostiske afdelinger. Til udredningsarbejdet knytter sig bl.a. indhentning af dokumentation for de i familien forekommende kræfttilfælde, molekylærgenetisk og histologisk udredning, fortolkning af analysesvar, stillingtagen til indikation for kontrol og rådgivning.

Den uddannelsessøgende læge i klinisk genetik har typisk efter endt introduktionsuddannelse varetaget en del onkologiske genetiske rådgivningssager og rådgivningssager vedrørende andre arvelige sygdomme eller kromosomsygdomme, hvor der kan ses en øget risiko for visse kræftsygdomme. Det må derfor forudsættes, at den uddannelsessøgende forud for dette kursus allerede har erhvervet sig et basalt kendskab til de hyppigst forekommende cancersyndromer og risikoklassifikationer, herunder forhold vedrørende genetisk baggrund, diagnostik og kontrol. Det drejer sig især om mammacancer, mamma- og ovariecancer samt kolorektal cancer.

Kursets varighed:

24 timer (3 dage).

Kursets form:

Eksternatkursus. Kurset består af oversigtsforelæsninger om emnerne suppleret med case-baserede opgaver, der løses i plenum eller i grupper. Information om undervisningsmateriale, der forventes gennemgået/kendt inden selve kurset, vil blive udsendt inden kursusstart. Kursisterne skal indsende cases fra klinikken inden kursusstart. Det forventes, at kursisten har forberedt sig inden kurset, således at kurset bygger på i forvejen erhvervede kompetencer.

Kursets placering i uddannelsen:

Placeret i hoveduddannelsen, således at kurset vil blive afholdt ca. hvert 3. år (www.sst.dk).

Krav til godkendelse af kurset:

Udfyldt evaluering samt minimum 90 % deltagelse og indsendelse af en kort rapport vedr. kursistens egne cases er en forudsætning for, at kurset kan godkendes. Efter godkendt kursus udstedes et kursusbevis, og hovedvejleder vil i samarbejde med den uddannelsessøgende læge godkende de relevante kompetencer i logbogen.

Klinisk genetik 1

Dette kursus består af 4 delkurser: Formål og rationale er nedenfor beskrevet for hvert område separat.

Kursets varighed:

16 timer (2 dage).

Kursets form:

Eksternatkursus. Kurset består af korte oversigtsforelæsninger om emnerne samt deltageraktiverende case-baserede opgaver, der løses i plenum eller i grupper. Information om undervisningsmateriale, der forventes gennemgået/kendt inden selve kurset, vil blive udsendt inden kursusstart. Det forventes, at kursisten har forberedt sig inden kurset, således at kurset bygger på i forvejen erhvervede kompetencer fra introduktionsuddannelsen.

Krav til godkendelse af kurset:

Udfyldt evaluering samt minimum 90 % deltagelse er obligatorisk for, at kurset kan godkendes. Efter godkendt kursus udstedes et kursusbevis, og hovedvejleder vil i samarbejde med den uddannelsessøgende læge godkende de relevante kompetencer i logbogen.

Kursets placering i uddannelsen:

Placeret i hoveduddannelsen, således at kurset vil blive afholdt ca. hvert 3. år. Se www.dsmg.dk.

1.1) Delkursus: Dermatologisk genetik**Delkursets mål:**

Delkursets formål er at give den uddannelsessøgende læge tilstrækkelig medicinsk faglig viden om det kliniske billede ved genodermatoser samt genetisk udredning og rådgivning ved disse tilstande.

Delkursets rationale:

Rådgivning og udredning af patienter/familier med dermatologiske sygdomme er en del af arbejdet som klinisk genetiker, idet dermatologiske sygdomme er hyppige. Hertil kommer, at dermatologiske symptomer ofte ses som en del af symptombilledet ved andre genetiske sygdomme og syndromer, og viden om disse benyttes i udredning og diagnostik af patienter.

Delkursets varighed:

4 timer (1/2 dag).

1.2) Delkursus: Endokrinologisk genetik**Delkursets mål:**

Delkurset har til formål at styrke lægens rolle som medicinsk ekspert i endokrinologiske problemstillinger. Der er fokus på udredningsstrategier og tolkningen af analyseresultater samt fokus på den fænotypiske præsentation ved hereditære endokrinopatier (primære eller sekundære til anden hereditær tilstand).

Delkursets rationale:

Endokrinologiske sygdomme er hyppigt forekommende, de rammer mange forskellige organsystemer og kan have vidt forskellige præsentationer og forløb. Endokrinologiske lidelser kan derudover enten være monogent nedarvede eller udvikles primært eller sekundært til en betydelig del af andre genetisk betingede sygdomme. Kendskab til og forståelse af hereditære endokrinopatier er af afgørende betydning for tilrettelæggelse af udredningsforløb (inkl. biokemiske og genetiske undersøgelser) og for de differentialdiagnostiske overvejelser.

Delkursets varighed:

4 timer (1/2 dag).

1.3) Delkursus: Kardiologisk genetik**Delkursets mål:**

Delkurset har til formål at styrke lægens rolle som medicinsk ekspert i kardiologiske genetiske sygdomme og problemstillinger. Der er fokus på de hyppigste kardiologiske genetiske sygdomme, udredningsstrategier og tolkning af analyseresultater med særligt fokus på faldgruber i forhold til denne tolkning.

Delkursets rationale:

Kardiologiske sygdomme forekommer meget hyppigt, og det er velkendt, at en relativt stor andel helt eller delvist har en genetisk baggrund. Nogle væsentlige genetisk betingede sygdomme er primært karakteriserede ved kardielle manifestationer, mens en lang række andre monogene eller kromosomale sygdomme kan have kardielle manifestationer som en del af sygdomsbilledet.

Det klinisk genetiske udredningsarbejde ved mistanke om arvelig hjertesygdom og pludselig uventet død eller ved allerede bekræftet arvelig hjertesygdom varetages typisk i samarbejde med andre kliniske og diagnostiske afdelinger. Til udredningsarbejdet knytter sig bl.a. molekylærgenetisk udredning, fortolkning af analysesvar, familieudredning og rådgivning, såvel præ- som postnatal.

Delkursets varighed:

4 timer (1/2 dag).

1.4) Delkursus: Nefrologisk genetik

Delkursets mål:

Formålet med delkurset er, at den uddannelsessøgende læge erhverver sig de kompetencer i målbeskrivelsen, som må forventes ikke at kunne opnås ved det daglige kliniske arbejde, for derved at styrke lægens rolle som medicinsk ekspert i genetisk betingede nefrologiske sygdomme.

Delkursets rationale:

Genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier med genetisk betingede nefrologiske sygdomme udgør en vigtig del af arbejdet som klinisk genetiker. Det er således væsentligt, at den uddannelsessøgende læge erhverver sig en bred viden om nefrologiske sygdommes genetik, herunder både kendskab til de monogene sygdomme, men også multifaktorielle sygdomme såsom medfødte misdannelser i nyrer og urinveje.

Kurset skal danne grundlag for, at den uddannelsessøgende læge som færdiguddannet speciallæge kan foretage genetisk udredning og rådgivning inden for disse områder.

Delkursets varighed:

4 timer (1/2 dag).

Disciplinspecifikt kursus: Klinisk genetik 2

Dette kursus består af 2 delkurser: Formål og rationale er nedenfor beskrevet for hvert område separat.

Kursets varighed:

16 timer (2 dage).

Kursets form:

Eksternatkursus. Kurset består af korte oversigtsforelæsninger om emnerne samt deltageraktiverende case-baserede opgaver, der løses i plenum eller i grupper. Information om undervisningsmateriale, der forventes gennemgået/kendt inden selve kurset, vil blive udsendt inden kursusstart. Det forventes, at kursisten har forberedt sig inden kurset, således at kurset bygger på i forvejen erhvervede kompetencer fra introduktionsuddannelsen.

Krav til godkendelse af kurset:

Udfyldt evaluering samt minimum 90 % deltagelse er obligatorisk for, at kurset kan godkendes. Efter godkendt kursus udstedes et kursusbevis, og hovedvejleder vil i samarbejde med den uddannelsessøgende læge godkende de relevante kompetencer i logbogen.

Kursets placering i uddannelsen:

Placeret i hoveduddannelsen, således at kurset vil blive afholdt ca. hvert 3. år (www.sst.dk).

2.1) Delkursus: Medfødte metaboliske sygdomme**Delkursets mål:**

Kurset skal danne grundlag for, at den uddannelsessøgende læge som færdiguddannet speciallæge kan foretage genetisk udredning og rådgivning ved genetisk betingede metaboliske sygdomme.

Behandlingen af medfødte metaboliske sygdomme er centraliseret på Rigshospitalet, og den enkelte uddannelsessøgende vil ofte møde relativt få patienter med medfødte metaboliske sygdomme under sin uddannelse. Kurset vil derfor supplere den viden, der kan opnås ved det daglige kliniske arbejde og litteraturstudier.

Delkursets rationale:

De fleste medfødte metaboliske tilstande er hver for sig sjældne, men tilsammen er de relativt hyppige. De kan debutere i både barne- og voksenalder med symptomer fra forskellige organsystemer og i nogle tilfælde dysmorphe træk. Tilstandene kan således være differentialdiagnoser til andre genetiske tilstande. Et solidt kendskab til disse sygdommes præsentationsformer er nødvendigt, da tidlig diagnose kan være afgørende for, at behandling initieres rettidigt.

Delkursets varighed:

8 time (1 dag).

2.2) Delkursus: Prænatal udredning og diagnostik**Delkursets mål:**

Formålet med delkurset er, at den uddannelsessøgende læge erhverver sig de kompetencer i målbeskrivelsen, som må forventes ikke at kunne opnås ved det daglige kliniske arbejde, for derved at styrke lægens rolle som medicinsk ekspert, samarbejder og professionel i relation til emner vedrørende prænatal udredning og diagnostik.

Delkursets rationale:

Rådgivning og udredning af patienter/familier i forbindelse med graviditet eller planlægning heraf udgør en af de væsentligste funktioner for en klinisk genetiker. Derudover har klinisk genetik et anseeligt tværdisciplinært samarbejde med føtalmedicinere, obstetrikere, fertilitetslæger og føtalpatologer i forbindelse med mistanke om genetiske problemstillinger i relation til infertilitet, habituel abort og graviditet, herunder prænatal diagnostik. Det er således essentielt, at den uddannelsessøgende læge i klinisk genetik erhverver sig viden om flere aspekter af føtalmedicin, herunder risiko for og udredning af abnorme fund ved ultralydsdiagnostik samt de lovgivningsmæssige og etiske aspekter, der knytter sig særligt til disse patientforløb.

En del vigtige kompetencer opnås allerede i forbindelse med introduktionsuddannelsen, og dette kursus vil bygge videre på disse (se under forberedelse).

Delkursets varighed:

8 timer (1 dag).

Disciplinspecifikt kursus: Klinisk genetik 3

Dette kursus består af 2 delkurser: Formål og rationale er nedenfor beskrevet for hvert område separat.

Kursets varighed:

16 timer (2 dage).

Kursets form:

Eksternatkursus. Kurset består af korte oversigtsforelæsninger om emnerne samt deltageraktiverende case-baserede opgaver, der løses i plenum eller i grupper. Information om undervisningsmateriale, der forventes gennemgået/kendt inden selve kurset, vil blive udsendt inden kursusstart. Det forventes, at kursisten har forberedt sig inden kurset, således at kurset bygger på i forvejen erhvervede kompetencer fra introduktionsuddannelsen.

Krav til godkendelse af kurset:

Udfyldt evaluering samt minimum 90 % deltagelse er obligatorisk for, at kurset kan godkendes. Efter godkendt kursus udstedes et kursusbevis, og hovedvejleder vil i samarbejde med den uddannelsessøgende læge godkende de relevante kompetencer i logbogen.

Kursets placering i uddannelsen:

Placeret i hoveduddannelsen, således at kurset vil blive afholdt ca. hvert 3. år (www.sst.dk).

3.1) Delkursus: Neurologisk og psykiatrisk genetik**Delkursets mål:**

Formålet med delkurset er, at den uddannelsessøgende læge styrker sin rolle som medicinsk ekspert/lægefaglig vedrørende neurologisk og psykiatrisk genetik og erhverver sig de kompetencer i målbeskrivelsen, som må forventes ikke at kunne opnås ved det daglige kliniske arbejde.

Delkursets rationale:

Genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier i forbindelse med neurologiske og psykiatriske sygdomme udgør en stor og stadig stigende del af arbejdet som klinisk genetiker. Det er således væsentligt, at den uddannelsessøgende læge erhverver sig en bred viden om neurologisk og psykiatrisk genetik, herunder både kendskab til monogene sygdomme, men også multifaktorielle sygdomme såsom autisme og multipel sklerose. Kurset skal således danne grundlag for, at den uddannelsessøgende læge som færdiguddannet speciallæge kan foretage genetisk udredning og rådgivning inden for disse områder.

Delkursets varighed:

8 timer (1 dag).

3.2) Delkursus: Oftalmologisk og audiolologisk genetik**Delkursets mål:**

Formålet med delkurset er, at den uddannelsessøgende læge styrker sin rolle som medicinsk ekspert vedrørende audiolologisk og oftalmologisk genetik og erhverver sig de kompetencer i målbeskrivelsen, som ikke forventes at

kunne opnås ved det daglige kliniske arbejde.

Delkursets rationale:

Rådgivning og udredning af patienter/familier med audiologiske og oftalmologiske genetiske sygdomme udgør en væsentlig del af arbejdet som klinisk genetiker. Hertil kommer, at audiologiske og oftalmologiske manifestationer ofte ses som en del af symptombilledet ved andre genetiske sygdomme og syndromer, og viden om disse benyttes i udredning og diagnosticering af patienter.

Delkursets varighed:

8 timer (1 dag).

3.4.4 Obligatoriske generelle kurser

De tre generelle obligatoriske kurser SOL1, SOL2 og SOL3 skal efter gennemførelse godkendes og attesteres i logbog.net.

3.4.5. Obligatorisk forskningstræning

Information om forskningstræningsmodulet for de tre videreuddannelsesregioner findes på nedenstående hjemmesider:

Videreuddannelsesregion Nord:

- <http://www.videreuddannelsen-nord.dk/kurser/forskningstr%C3%A6ning>

Videreuddannelsesregion Syddanmark:

- <http://www.videreuddannelsen-syd.dk/wm120021>
hvor der er link til PDF-dokument vedr. forskningstræningsmodulet i Klinisk Genetik, samt
- <http://www.videreuddannelsen-syd.dk/wm434157>
hvor der er mere generel information om forskningstræningsmodulet.

Videreuddannelsesregion Øst:

- <http://www.laegeuddannelsen.dk>

4. Dokumentationsdel

Dette afsnit beskriver den dokumentation, der skal foreligge for at lægen i introduktions- og hoveduddannelsesstilling kan få godkendt uddannelsesforløbene, og for at lægen i hoveduddannelse kan opnå speciallægeanerkendelse.

For at en læge efter afsluttet introduktionsstilling kan få godkendt sin uddannelse, skal der foreligge en godkendt dokumentation af uddannelsesforløbet. Dokumentationen skal foretages i logbog.net og består af følgende:

1. Godkendelse af obligatoriske kompetencer og kurser
2. Attestation for tidsmæssigt gennemført uddannelseselement i den lægelige videreuddannelse.

Logbog.net findes på følgende adresse: <https://secure.logbog.net/login.dt>.

For at en læge efter hoveduddannelsen kan opnå speciallægeanerkendelse, skal der ud over en godkendt introduktionsuddannelse foreligge en godkendt dokumentation af hoveduddannelsesforløbet. Dokumentationen skal foretages i logbog.net - <https://secure.logbog.net/login.dt> - og består af følgende:

1. Godkendelse af obligatoriske kompetencer og kurser (specialespecifikke og generelle)
2. Attestation for tidsmæssigt gennemført uddannelseselement i den lægelige videreuddannelse
3. Attestation for gennemført forskningstræning.

Der henvises til [Styrelsen for Patientsikkerheds hjemmeside](#) for yderligere detaljer vedr. dokumentation og attestation vedr. hoveduddannelsen.

5. Nyttige links

5.1. Generelle links

[Sundhedsstyrelsen, special- og videreuddannelse](#)

[Organisationen af lægevidenskabelige selskaber \(Tidligere Dansk Medicinsk Selskab\)](#)

Logbog.nets hjemmeside: <https://secure.logbog.net/login.dt>

Ansøgning om speciallægeanerkendelse via logbog.net til [Styrelsen for Patientsikkerhed](#)

De regionale videreuddannelsessekretariater:

[Videreuddannelsesregion Nord](#)

[Videreuddannelsesregion Syd](#)

[Videreuddannelsesregion Øst](#)

5.2. Specialespecifikke links

www.DSMG.dk

Sundhedsstyrelsen
Islands Brygge 67
2300 København S

www.sst.dk

Sundhed for alle ♥ + ●