**Målbeskrivelse**

**Specialistuddannelse til klinisk laboratorie-genetiker**

**Udarbejdet af ”Udvalget for formaliseret efteruddannelse til klinisk laboratoriegenetiker” under Dansk Selskab for Medicinsk Genetik**

**Version 1: maj 2014  
Version 2: februar 2017**

**Version 3/opdateret sidst: december 2017**

**Godkendt at DSMGs bestyrelse april 2017**

**Ændringer i forhold til version 2**

* Afsnit 4.3 er præciseret i forhold til præciseringer af godkendelse som specialist

**Ændringer i forhold til version 1**

* Afsnittet ”Historisk baggrund” indført
* Præcisering af adgangskrav
* Generelle sproglige opdateringer/præciseringer specielt for at skelne mellem igangværende med uddannelse og afsluttet uddannelse

**Indholdsfortegnelse**

[1 Indledning 4](#_Toc474778416)

[1.1 Historisk baggrund 4](#_Toc474778417)

[*1.1.1* *Overgangsordninger* 4](#_Toc474778418)

[1.2 UU2s sammensætning 5](#_Toc474778419)

[1.3 Formål med specialistuddannelsen 5](#_Toc474778420)

[2 Uddannelsen 6](#_Toc474778421)

[2.1 Adgangskrav 6](#_Toc474778422)

[2.2 Uddannelsesforløbet 6](#_Toc474778423)

[2.3 Målbeskrivelse 7](#_Toc474778424)

[*2.3.1* *Basal cellebiologi og genetik* 7](#_Toc474778425)

[*2.3.2* *Klinisk/medicinsk kendskab og færdigheder* 7](#_Toc474778426)

[*2.3.3* *Gruppe- og kommunikationsfærdigheder* 8](#_Toc474778427)

[*2.3.4* *Generelle laboratoriemæssigemål* 8](#_Toc474778428)

[*2.3.5* *Kendskab til good medical practice* 9](#_Toc474778429)

[*2.3.6* *Bioinformatik* 9](#_Toc474778430)

[*2.3.7* *Administrationsfærdigheder* 9](#_Toc474778431)

[*2.3.8* Undervisning 9](#_Toc474778432)

[3 Kvalitetssikring af uddannelsen 9](#_Toc474778433)

[4 Etablering af uddannelsesforløbet 10](#_Toc474778434)

[4.1 Vejlederfunktionen 10](#_Toc474778435)

[4.2 Uddannelsessteder 10](#_Toc474778436)

[4.3 Godkendelse som specialist 10](#_Toc474778437)

[4.4 Godkendelse som European Clincal Laboratory Geneticist 10](#_Toc474778438)

[5 Bilag 11](#_Toc474778439)

# Indledning

Det overordnede mål med dokumentet er at beskrive den postgraduate uddannelse til klinisk laboratoriegenetiker inden for specialet klinisk genetik med henblik på opnåelse af specialistanerkendelse certificeret inden for de europæiske fællesskaber, samt autorisation af Sundhedsstyrelsen. Kliniske laboratoriegenetikere er naturvidenskabelige akademikere tilknyttet en klinisk genetisk afdeling med specialisering i molekylærgenetisk diagnostik, cytogenetisk diagnostik og/eller biokemisk diagnostik af arvelige metaboliske sygdomme.

## Historisk baggrund

Udvalget til formaliseret efteruddannelse til klinisk laboratoriegenetiker under Dansk Selskab for Medicinsk Genetik (DSMG) har i 2012 – 2013 arbejdet på at udvikle en målbeskrivelse for efteruddannelse af naturvidenskabelige akademikere inden for klinisk genetik. Gruppen er heterogen, og består af molekylærbiologer, biologer, biokemikere, ingeniører, humanbiologer, kemikere m.m., der på laboratorieplan specialiserer sig indenfor klinisk genetik. Der er såvel nationalt som internationalt behov for en formaliseret uddannelsesstruktur, der fører til ensrettet uddannelse og certificering af kliniske laboratoriegenetikere. Dette understreges af, at European Society of Human Genetics (ESHG) har udarbejdet retningslinjer for uddannelseskrav til kliniske laboratoriegenetikere, der var i EU-høring i 2013 og som stiler mod en EU-anerkendt specialistprofession (Bilag 1). Det var derfor sandsynligt, at en certificering, og en ensretning af uddannelsesforløb indenfor EU-landenes klinisk genetiske laboratorier bliver nødvendig for akkreditering af klinisk genetiske afdelinger i nær fremtid.

Endvidere har klinisk genetik udviklet sig hastigt gennem årene, hvilket har medført, at gruppen af naturvidenskabelige akademikeres ansvarsområde ikke blot dækker metodeopsætning/metode-validering m.m., men også fortolkning af analyseresultater og svarafgivelse. Det har derfor længe været et ønske blandt specialets naturvidenskabelige akademikere, at opnå en anerkendelse af specialistfunktionen (certificering), for herved at angive en karrierestruktur. Desuden har lande som f.eks. England, Sverige og Holland allerede et uddannelsesprogram, der stiler mod en anerkendt specialisering.

Udvalget har inddraget ”European Society of Human Genetics’ (ESHG) ad hoc committee for the accreditation of clinical laboratory geneticists“ (Bilag 1), og “Syllabus for Training in Inborn Errors of Metabolism for Scientists and Medically Qualified Laboratory Staff” i arbejdet med forslaget til uddannelsesstruktur (Bilag 2).

Der blev under DSMG nedsat et Uddannelsesudvalg 2 (UU2) til at varetage uddannelsesopgaver vedrørende selskabets naturvidenskabelige akademiske medlemmer. UU2s organisering er inspireret af tilsvarende under Dansk Selskab for Klinisk Biokemi.

### *Overgangsordninger*

I forbindelse med at den postgraduate uddannelse til klinisk laboratoriegenetiker blev søsat var der 2 overgangsordninger:

**Overgangsordning 1: >=4 års fuldtids erfaring med diagnostisk genetik**

Der kunne søges om, at de allerede opnåede kompetencer/erfaring var tilstrækkelige for at opnå certifcering.

Overgangsordningen var gældende for perioden 01/01/2015 - 31/12/2015

**Overgangsordning 2: 1-4 år fuldtidsansættelse med diagnostisk genetik**

Der kunne søges om, optagelse på uddannelsen med de allerede optjente kompetencer som meritgivende (baseret på gennemgang af kompetencekort) . Uddannelsens samlede længde er stadig 4 år.

Optagelse på denne overgangsordning var gældende for perioden 01/01/2016 - 31/12/2016.

Herefter gælder målbeskrivelsens generelle betingelser.

## UU2s sammensætning

Udvalget som har udarbejdet målbeskrivelsen version 1 havde følgende medlemmer fra de klinisk genetiske afdelinger:

Charlotte Brasch Andersen (formand), molekylærbiolog, Odense Universitetshospital

Lotte Risom, seniorspecialist, Rigshospitalet

Mette Christensen, seniorspecialist, Rigshospitalet

Rikke Christensen, molekylærbiolog, Skejby sygehus

Søren Peter Jonstrup, molekylærbiolog, Aalborg Universitetshospital

Jesper Graakjær, molekylærbiolog, Sygehus Lillebælt

Karen Grønskov, seniormolekylærbiolog, Kennedy Centeret

Jens Michael Hertz, overlæge, formand for DSMG, Odense Universitetshospital

Uddannelsesudvalg 2 (UU2) varetager uddannelsesopgaver vedrørende selskabets naturvidenskabelige akademiske medlemmer. Udvalget sammensættes af: de uddannelsesansvarlige, formanden for DSMG samt 2-4 uddannelsessøgende. Udvalgets aktuelle sammensætning kan ses på hjemmesiden: <http://www.dsmg.dk>.

## Formål med specialistuddannelsen

Fagets fortsatte udvikling (samt tiltag til EU-harmonisering) nødvendiggør en ensartet videreuddannelse således, at det gennem uddannelsesforløbet sikres, at den enkelte kliniske laboratoriegenetiker er velfunderet indenfor det teknologiske, metodologiske, kliniske og ledelsesmæssige område, såvel teoretisk som praktisk. Specialistuddannelsens opbygning og indhold skal så vidt muligt sigte mod at tilgodese de krav, der er foreslået af ESHG mhp. at opnå en EU-certificering som klinisk laboratoriegenetiker (jf. Bilag 1), for herved at imødegå gensidig udveksling af laboratoriegenetikeren indenfor EU samt eventuelle akkrediteringskrav til de klinisk genetiske laboratorier.

Formålet med specialistuddannelsen skal overordnet sikre en valid koordinering af den klinisk genetiske funktion i diagnostik og behandling under anvendelse af den ekspanderende viden om disse. Specialistuddannelsen bør således bibringe laboratoriegenetikeren:

* Praktisk specialisering inden for et af specialets laboratoriemæssige hovedområder (cytogenetisk diagnostik, molekylærgenetisk diagnostik og biokemisk diagnostik af metaboliske sygdomme)
* Teoretisk viden om cytogenetiske, molekylærgenetiske og metaboliske/biokemiske principper og processer således, at denne viden kan appliceres på de diagnostiske behov og behandlingsstyring.
* Ekspertise inden for udvikling, optimering og validering af den brede vifte af analyser og teknologier, som klinisk genetiske laboratorier udbyder.
* Viden der, udover at sætte laboratoriegenetikeren i stand til at sikre en god laboratorieservice, også ruster hende/ham til at
  + rådgive vedrørende anvendelse af passende laboratorieundersøgelser for at imødekomme specifikke behov, herunder også vejledning vedrørende forskningsprojekter.
  + foretage en valid fortolkning af laboratoriedata og svarafgivelse (sidstnævnte evt. i samarbejde med klinikeren).
* Viden og erfaring med projektstyring, statistiske og administrative arbejdsredskaber, der sætter laboratoriegenetikeren i stand til at indgå i ledelsesmæssige funktioner, samt udvikle og vedligeholde systemer
  + i henhold til internationale standarder på området.
  + til sikring af analysernes og rapporteringens kvalitet.
  + til sikring af en optimal udnyttelse af givne ressourcer.

Specialistuddannelsen skal endvidere sætte den kliniske laboratoriegenetiker i stand til at anvende ovenstående viden ved deltagelse i efteruddannelse af laboratoriepersonale og andre personalegrupper.

# Uddannelsen

## Adgangskrav

Den uddannelsessøgende skal have gennemgået en relevant kandidatuddannelse som fx cand. scient., cand. polyt. eller lignende uddannelse.

Der skal være tale om et ansættelsesforhold med tilknytning til en klinisk genetisk afdeling og hvor mindst 50% af ansættelsen udgøres af kliniske arbejdsopgaver.

Man kan tidligst ansøge om optagelse på uddannelsen efter klinisk ansættelse svarende til 6 måneder fuldtid.

## Uddannelsesforløbet

Uddannelsesforløbet har en varighed svarende til 4 års fuldtidsansættelse, hvorigennem laboratoriegenetikeren skal opfylde de opstillede målkriterier (se afsnit 2.3).

Der skal under uddannelsesforløbet være mulighed for studieophold/besøg på andre klinisk genetiske afdelinger i Danmark eller udlandet. Da nogle af målbeskrivelsens krav kan overlappe med uddannelsesforløb for andre personalegrupper i klinisk genetik (speciallægeuddannelsen i klinisk genetik, og uddannelsen af genetiske assistenter), klinisk biokemi m.v., er der mulighed for at deltage på relevante, allerede udbudte kurser.

Gennem uddannelsesforløbet skal der sigtes mod opnåelse af et basalt kendskab til metodik og praktisk laboratoriearbejde i alle hovedområder inden for klinisk genetisk laboratorievirksomhed. Såfremt det ikke kan opnås inden for egen afdeling, skal den kommende kliniske laboratoriegenetiker under uddannelsesforløbet i et fokuseret praktikophold i laboratorier, hvor disse færdigheder kan opnås (i et cytogenetisk laboratorium, et metabolisk laboratorium eller et molekylærgenetisk laboratorium).

Under uddannelsesforløbet skal den uddannelsessøgende gennemføre et projekt. Til projektdelen knyttes en projektvejleder, der vælges efter opgavens art. Resultaterne fra projektet skal offentliggøres som mindst én original artikel, som hovedregel med den uddannelsessøgende som førsteforfatter i et internationalt anerkendt naturvidenskabeligt eller medicinsk tidsskrift med peer-review. Den uddannelsessøgende skal deltage aktivt i mindst en international eller nordisk kongres eller symposium indenfor klinisk genetik eller relateret fagområde med foredrag eller poster. Studieophold i ind- eller udland kan eventuelt indgå i stedet for kongres eller symposium.

Projektdelen kan evt. gennemføres som et formaliseret ph.d. projekt. Der stilles ikke krav om projektgennemførelse, hvis den uddannelsessøgende i forvejen har erhvervet en ph.d.-grad eller kan dokumentere kvalifikationer svarende til projektdelen.

## Målbeskrivelse

I det nedenstående er målbeskrivelsen for uddannelse til klinisk laboratoriegenetiker opdelt i emner. Målkriterierne skal opfyldes gennem den allerede eksisterende ansættelse via struktureret kollegial bedømmelse, godkendte kurser, godkendte praktikophold og evt. godkendt projekt.

### *Basal cellebiologi og genetik*

Efter endt uddannelse skal den kliniske laboratoriegenetiker have:

* Indgående kendskab til cellulære og molekylære mekanismer, som har betydning for mendelsk såvel som ikke-mendelsk arv, epigenetik, genetiske modifiers, multifaktorielle/polygene sygdomme, samt begreberne penetrans og variabel ekspressivitet
* Indgående kendskab til koblings- og segregationsanalyse
* Kendskab til de særlige problemstillinger, der er knyttet til prænatale undersøgelser.
* Kendskab til basis såvel som moderne metoder til at karakterisere det menneskelige genom i forskellige opløseligheder, inkl. forståelse for fordele, ulemper og begrænsninger ved hver metode
* Basis kendskab til epidemiologi og statistik
* Basis kendskab til den biokemiske baggrund for metaboliske sygdomme

### *Klinisk/medicinsk kendskab og færdigheder*

* Kendskab til klinisk terminologi
* Kendskab til betydning af diagnose, differentialdiagnose, undersøgelse og genetisk test af individer med både hyppige og sjældne arvelige/genetiske sygdomme og disses familier
* Kendskab til prænatale og postnatale kliniske test inklusiv metoder, risici og begrænsninger
* Kendskab til almindelige internationale nomenklatursystemer (som ISCN, HGVS, IUPAC) og online ressourcer (som OMIM, Orphanet and GeneReviews)
* Kendskab til kliniske indikationer og klinisk nytte og *cost effectiveness* ved forskellige testprocedurer
* Evaluering af familieinformation, konstruktion af stamtræ og risikoberegning ved arvelige sygdomme
* Kendskab til mutagenese og teratogenese, f.eks mulige konsekvenser af stråling, gifte, mutagener og prænatale infektioner
* Kendskab til mulige valg relateret til reproduktion med specifik opmærksomhed på de rette metoder til testning og disses begrænsninger
* Dybere kendskab til/og specialiseret træning inden for et eller flere emner fx:
  + Onkogenetik (arvelig disposition til cancer)
  + Sporadisk kræftgenetik, inklusiv hæmatologi (cancercytogenetik)
  + Metaboliske sygdomme
  + Udviklingsforstyrrelser
  + Kardiogenetik
  + Neurogenetik
  + Sansegenetik
  + Andre subspecialiteter af særlig interesse

### *Gruppe- og kommunikationsfærdigheder*

* Udvikling af gode kommunikationsfærdigheder med kolleger på klinisk genetiske afdelinger, andre specialister og sundhedspersonale
* Evne til at lave rapporter af ikke kun biologisk, men også klinisk gyldighed, relevant for patientdiagnostik og -håndtering
* Kendskab til at organisere og fagligt lede arbejde i et laboratorium
* Forståelse for etiske problemstillinger og vigtighed af samtykke og fortrolighed
* Indgå i samspil omkring genetisk rådgivning med andre fagprofessionelle såsom speciallæger i klinisk genetik og genetiske rådgivere
* Kommunikation med internationale samarbejdspartnere/special-laboratorier i diagnostisk øjemed – herunder formidling af relevant klinik samt håndtering af prøveforsendelse

### *Generelle laboratoriemæssigemål*

Efter endt uddannelse skal den kliniske laboratoriegenetiker kunne varetage;

* Styring og organisering af laboratoriearbejde (inklusiv hygiejne, sikkerhed, arbejdsmiljø m.m.)
* Kendskab til basale biokemiske principper/metoder til diagnostik af metaboliske sygdomme
* Kendskab til emner relateret til kvalitetssikring (OECD anbefalinger, ECA guidelines, Eurogentest –EQA- anbefalinger, nationale guidelines) og akkreditering (ISO15189)
* Prøvehåndtering (fra prøven modtages til svar gives ud (identifikation, procesering, transport)– samt evt. videre opbevaring)
* Prioritering af svartid på baggrund af klinik
* Dybere kendskab til fortolkning af laboratorieresultater ved brug af bioinformatik og databaser, mere specifikt svarudgivelse indenfor egne specialanalyser
* Praktisk erfaring og baggrundskendskab til de (præ)analytiske teknikker og metoder som bruges i genom diagnostik samt biokemisk diagnostik af arvelige metaboliske sygdomme.
* Svarafgivelse: rapportering af resultater (indenfor egne specialanalyser)
  + Udarbejdelse af komplet og passende beskrivelse af anvendte tests
  + Fortolkning af testresultater i relation til kliniske oplysninger og formulering af konklusion, hvis nødvendigt med hjælp fra yderligere relevante analyser eller litteratur gennemgang
  + Kendskab til de vigtigste konsekvenser af diagnosen
  + Er opmærksom på muligheder og begrænsninger ved den valgte metode og årsagerne dertil
  + Forståelse for positiv og negativ prædiktiv værdi for en test
  + Integrering af multidisciplinære data
  + Integrering af national og international udvikling indenfor de molekylære og cytogenetiske områder i diagnostik
  + Opmærksomhed på, at ved vanskelige sygehistorier kan intern og ekstern drøftelse være essentiel
  + Svaret skal udarbejdes i overensstemmelse med gældende internationale godkendte standarder
* Bevidsthed om ny teknologi
  + Være opmærksom på potentielle nye metoder, teknikker, udvikling inde for bioinformatik
  + Nye metoders muligheder i diagnostisk brug
  + Estimere anvendelsesmuligheder, kvalitet og omkostninger ved nye metoder
  + Forberede implementerings kriterier ved nye teknikker
* Evne til at udvikle, optimere, validere og introducere nye undersøgelser ind i den diagnostiske service
* Kendskab til emner relateret til kvalitetssikring (OECD anbefalinger, ECA anbefalinger, Eurogentests (EMQN), EQA – anbefalinger og nationale anbefalinger, akkreditering (ISO 15189). Samt erfaring med selvstændigt evaluering af ovenstående.
* At deltage i internationale samarbejder.

### *Kendskab til good medical practice*

* Deltagelse i audits og kliniske kvalitetsprocedurer
* Overholdelse af etablerede samtykke og fortrolighedsprocedurer
* Viden om juridiske/etiske aspekter i både diagnostik og forskning (Sundhedslovens bestemmelser om informeret samtykke, regler for udlevering af personlige oplysninger/biobanker/data/prøver/svar, tavshedspligt m.m.)
* Fremme livslang læring gennem fortsat professionel uddannelse og deltagelse i relevante kurser/konference

### *Bioinformatik*

* Tilegne sig viden om hvordan man udnytter IT-teknologi til at fremme godt laboratoriearbejde og tolkning af resultater, relateret til det software der er på afdelingen samt online ressourcer og databaser
* Kendskab til datasikkerhed

### *Administrationsfærdigheder*

* Udvikling af multidisciplinære holdarbejde og lederskabsevner
* Forståelse for organisationen af klinisk genetiske ydelser
* Mulighed for at deltage i afdelingsaktiviteter relateret til organisatorisk planlægning, økonomisk administration samt måling og vedligeholdelse af kvalitetsstandarder
* Kendskab til generel sundhedspolitik, mål, drift, struktur og prioriteringer

### Undervisning

* Opnå undervisningsfærdigheder ved deltagelse i uddannelse og træning af studerende, sundhedspersonale og evt. patientforeninger.

Ovenstående vurderes at kunne varetages af et fokuseret ophold i special-laboratorier, A-kurser i DSMG-regi, samt internationale kurser, kurser udbudt af DSKB, Eurogentest, struktureret kollegial bedømmelse på ansættelsesstedet, samt i projektopgaven.

# Kvalitetssikring af uddannelsen

* Et skriftligt godkendt curriculum for uddannelsesperioden skal sættes op som en kontrakt mellem personen under specialistuddannelse og den uddannelsesansvarlige.
* Alle under specialistuddannelse skal holde en uddannelses log, helst i elektronisk version, som indeholder detaljer om kliniske- og laboratorie erfaringer, uddannelsesaktiviteter, forskning og publikationer.
* Vejlederen og den uddannelsessøgende skal med jævne mellemrum, mindst hvert halve år, vurdere det samlede uddannelsesforløb med henblik på eventuelle justeringer. Der skal udarbejdes en skriftlig evaluering/referat som opbevares af begge.

# **Etablering af uddannelsesforløbet**

UU2 bør tage kontakt til nyansatte akademikere med henblik på eventuelt at etablere et uddannelsesforløb, og kan evt. være behjælpelig med at der skabes kontakt til en vejleder, der sammen med den uddannelsessøgende planlægger et uddannelsesforløb.

Der skal udarbejdes en plan over uddannelsesforløbet med detaljer om som minimum: vejleder, kurser og en formaliseret runde på op til 2 uger i alt med introduktion til laboratoriets forskellige arbejdspladser evt. til andre genetiske afdelinger. Planen sendes til UU2 (skabelon kan fås ved henvendelse til UU2).

## Vejlederfunktionen

Hvis vejlederen ikke er stedets uddannelsesansvarlige skal denne godkendes af UU2 samt være specialist i klinisk laboratoriegenetik.

Vejlederen, der er ansvarlig for tilrettelæggelse af uddannelsesforløbet, skal være ansat på uddannelsesstedet.

## Uddannelsessteder

Som uddannelsessted kan godkendes klinisk genetiske afdelinger, hvor der er ansat mindst 2 speciallæger i klinisk genetik, og mindst én klinisk laboratoriegenetiker..

## Godkendelse som specialist

Den formelle godkendelse af specialistansøgningen foretages af uddannelsesudvalg 2 (UU2), på vegne af DSMG, efter vurdering af skriftlig ansøgning. Udvalgssammensætningen kan ses på [www.dsmg.dk](http://www.dsmg.dk).

Ansøgningsskema fås ved henvendelse til udvalget. Dokumentation for gennemførte kurser, praktikophold, projektforløb samt ansættelsesforhold skal være vedlagt ansøgningen.

Ansøgningerne om godkendelse som specialist vurderes af 2 klinisk laboratoriegenetikere samt en speciallæge i klinisk genetik; alle 3 bør ikke være ansat i samme afdeling som ansøger. Vurderingen foretages med baggrund i denne retningslinje, således at det sikres at krav til kurser, kursus/kongresdeltagelse, ansættelsesbaggrund og videnskabeligt arbejde, er opfyldt. Der udarbejdes en indstilling på baggrund af ansøgning og dens tilhørende dokumentation.

Indstillingen behandles efterfølgende af UU2. Der udstedes et specialistbevis som underskrives af DSMG’s og UU2s formand.

## Godkendelse som European Clincal Laboratory Geneticist

Efter dansk certificering som klinisk laboratoriegenetiker kan der en gang om året ansøges hos European Board of Medical Genetics (EBMG).

For at opnå og bibeholde europæisk godkendelse er der krav fra EBMG om fortsat uddannelse og deltagelse i både nationale/internationale kurser/kongresser samt antal kliniske svar per år. Aktuelle regler findes på https://www.eshg.org/clg.0.html

Godkendelsen er tidsbegrænset og man skal re-certificeres hvert femte år.

# Bilag

Bilag 1 : <https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/committees/LabGenetics/ESHG_Clin_lab_gen_spes_final_EU.pdf>

Bilag 2: <http://www.ssiem.org/centralstore/training/Training_Syllabus_Laboratory_2006.pdf>