

Program for kursus i Cytogenetik 25.-26. september 2017

Sted: Lokale 13.2.36. Mærsk Bygningen, Panum Institutet, Indgang via Blegdamsvej 3, 2200 København N

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

Mandag d. 25. september 2017

Kl. 9.45-10.15 **Introduktion inkl. afprøvning af jeres bærbare computere.** *Iben Bache*
Kaffe, te og morgenbrød.

Kl. 10.15-11.00 **Genomets struktur i relation til kromosomsygdomme.** *Niels Tommerup*
Baggrunden for at nogle numeriske kromosomafvigelser ses hyppigt, hvorfor rekurrente CNV'er opstår, betydningen af genomets organisering i topologiske domæner mm.

Kl. 11.15-14.45 **Chromosomal microarray (CMA).** *Susanne Kjærsgaard og Maria Kirchhoff*
Casebaseret undervisning: fortolkning og klassifikation af CMA fund. Husk egen bærbar computer!
Frokostpause når det passer i undervisningen.

Kl. 14.45-15.00 kaffe og te

Kl. 15.00-15.45 **Cancer Cytogenetik.** *Mette Klarskov Andersen*
Somatiske vs. konstitutionelle cytogenetiske forandringer. Genomisk instabilitet.

Kl. 15.45-16.15 **ISCN multiple choice** *Iben Bache*

Kl. 16.15-16.30 kaffe og te

Kl. 16.30-18.00 **Postnatal cytogenetik quiz.** *Iben Bache*
Numeriske og strukturelle kromosomafvigelser. Kønnskromosomafvigelser. Udredningsstrategier.

Tirsdag d. 26. september 2017

Kl. 8.30-10 Besvarelse af cytogenetiske analyser. *Iben Bache*

Gennemgang af kursisternes opgaver: hvad bør et svarbrev indeholde og hvilke supplerende undersøgelser er relevante?

Kl. 10-10.30 kaffe og te

Kl. 10.30-14.45 Prænatal cytogenetik *Tina Duelund Hjortshøj og Laura Roos*

Casebaseret undervisning: markerkromosom, CVS mosaik, UPD, mola og triploidi.
Frokostpause når det passer i undervisningen.

Kl. 14.45-15 kaffe og te

Kl. 15-15.45 Cytogenetik i fremtiden inkl. debat *Niels Tommerup og Iben Bache*

Nye teknikker, som er relevante at kende. Debat om cytogenetikens rolle i fremtiden.

15.45-16 Evaluering og afsked. *Iben Bache*

Obligatorisk forberedelse:

Kursisterne deltager i et fiktivt kvalitetssikringsprogram (i stil med Cytogenetic External Quality Assessment Service, CEQAS). I vil modtage et cytogenetisk analyseresultat med tilhørende rekvisitionsseddel fra en fiktiv patient og på den baggrund skal I skrive et forslag til svarbrev. Jeres svarbrev skal sendes til kursuslederen (ibache@sund.ku.dk) senest den 20.9.2017.

HUSK at medbringe en bærbar computer til undervisning i CMA.

Undervisere

Iben Bache, afdelingslæge, Kromosomlab., Klinisk Genetisk Klinik (KGK), Rigshospitalet (RH) + lektor ved Institut for Cellulær og Molekylær Medicin (ICMM), Københavns universitet

Niels Tommerup, professor i genetik, ICMM, Københavns Universitet

Susanne Kjærgaard, overlæge, Kromosomlab., KGK, RH

Maria Kirchhoff, seniorforsker, Kromosomlab., KGK, RH

Mette Klarskov Andersen, overlæge, Hæmatologisk-Onkologisk Kromosomlab., KGK, RH

Tina Duelund Hjortshøj, afdelingslæge, KGK, RH

Laura Roos, afdelingslæge, KGK, RH

Kursusleder: Iben Bache: Tlf.: 35458254 (lige uger) og 35333850 (ulige uger). E-mail: ibache@sund.ku.dk