

## Dag 1: Neurologisk genetik og psykiatrisk genetik

Kursets rationale og formål (se også [www.dsmg.dk](http://www.dsmg.dk)):

Genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier i forbindelse med neurologiske og psykiatriske sygdomme udgør en stadig stigende del af arbejdet som klinisk genetiker. Det er således væsentligt, at den uddannelsessøgende læge erhverver 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.

Formålet med kurset er, at de uddannelsessøgende læger erhverver de kompetencer i målbeskrivelsen, som ikke forventes opnået ved dagligt klinisk arbejde.

Kurset består af case-baserede og deltageraktiverende forelæsninger

### PROGRAM

09.00-10.45	Kliniske og genetiske aspekter af udvalgte arvelige neurodegenerative sygdomme. Jørgen E Nielsen.
10.45-11.00	Kaffepause
11.00-12.30	Arvelige muskelsygdomme: Kliniske og molekylærgenetiske aspekter. John Vissing.
12.30 -13.15	Frokost
13.15-14.15	Genetiske aspekter af udvalgte psykiatriske sygdomme. Ditte Demontis.
14.15-14.45	Psykiatriske symptomer ved arvelige metaboliske sygdomme. Sabine Grønborg.
14.45-15.00	Kaffepause
15.00-16.15	HSP og ALS – klinik, molekylærgenetik og rådgivning. Kirsten Svenstrup.
16-15-16.45	Rådgivningsmæssige aspekter – med fokus på neurodegenerative sygdomme. Suzanne G Lindquist.
16.45-17.00	Opsamling, evaluering

## Dag 2: Sansegenetik

### Kursets 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.

### Kursets formål:

Formålet med kurset er, at de uddannelsessøgende læger erhverver sig de kompetencer i målbeskrivelsen, som ikke må forventes at kunne dækkes ved det daglige kliniske arbejde.

### Kursets indhold:

Kurset består af gruppearbejde og case-baserede forelæsninger.

08.00-8.45	Arvelige hørenedsættelser. Baggrund og status. Lisbeth Tranebjærg
8.45-9.30	Arvelige hørenedsættelser. Diagnostik versus forskning. Lisbeth Tranebjærg
9.30-9.45	Kaffepause
9.45-10.30	Arbejde med Cases i små grupper. Lisbeth Tranebjærg
10.30-11.15	Fremlægning/diskussion af cases i plenum. Lisbeth Tranebjærg
11.15-11.45	Overblik over øjenundersøgelse, herunder elektrofysiologiske undersøgelser. Glaukom, diabetisk retinopati, aldersrelateret makuladegeneration. Line Kessel
11.45 -12.30	Frokost
12.30-13.00	Kliniske og genetiske aspekter ved okulokutan albinisme. Line Kessel, Laura Roos, Karen Grønskov.
13.00-13.30	Kliniske og genetiske aspekter ved øjen misdannelser. Line Kessel, Laura Roos, Karen Grønskov.
13.30-14.00	Kliniske aspekter ved retinal dystrofi. Line Kessel
14.00-14.15	Kaffepause
14.15-14.45	Genetisk udredning ved retinal dystrofi. Karen Grønskov
14.45-15.15	Kliniske og genetiske aspekter ved opticus atrofi (Line Kessel, Karen Grønskov)
15.15-15.30	Afrunding