

## Kompetencekort Molekylærgenetik

Kompetencer i målbeskrivelsen (I= introduktionsstilling, H= Hoveduddannelse) som er dækket af dette kompetencekort:

I	<b>Beskrive (1)</b> relevante molekylærgenetiske metoder	
I	<b>Redegøre for (2)</b> tolkning af molekylærgenetiske analyseresultater	
I	<b>Beskrive (1)</b> genstruktur, -funktion og -nomenklatur.	
H	<b>Redegøre for (2)</b> relevante molekylærgenetiske metoder	
H	<b>Selvstændigt udføre (3)</b> tolkning af molekylærgenetiske analyseresultater	

Forslag til litteratur - selvstudium:

[www.hgvs.org](http://www.hgvs.org)

Søren Nørby, Peter J.A. Jensen: Medicinsk Genetik. FADLs forlag, 2. udgave

Robert Mueller, Ian Young: Emery's Elements of Medical Genetics, Elsevier, 14<sup>th</sup> edition

Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F. Willard Thompson & Thompson: Genetics in Medicine, Saunders, 6th edition

Tom Strachan, Andrew Reed: Human Molecular Genetics, Garland Sciences, 4<sup>th</sup> edition

Emneområder der skal godkendes:

## I-stilling

Kompetence: Beskrive (1) relevante molekylærgenetiske metoder

Delmål		Kompetencevurderingsmetode	Udført (dato + initialer)
DNA-oprensning og prøveopbevaring	<b>Beskrive (1)</b> DNA-oprensning		
	<b>Beskrive (1)</b> regler for opbevaring af prøver i laboratorium		
PCR-metoder	<b>Beskrive (1)</b> principperne ved PCR		
	<b>Beskrive (1)</b> principperne ved qf-PCR		
	<b>Beskrive (1)</b> principperne for MLPA		
Restriktionsenzymmer	<b>Beskrive (1)</b> principperne for brug af restriktionsenzymmer		
Varianter	<b>Beskrive (1)</b> principperne for detektion af DNA-varianter (herunder RFLP, PCR, SNP-array, gelelektroforese, sekventering)		
Sanger-sekventering	<b>Beskrive (1)</b> principperne for Sanger-sekventering og angive anvendelsesområder		
Next generation sequencing (NGS)	<b>Beskrive (1)</b> principperne ved targeteret massesekventering, exomsekventering, <i>whole-genome</i> sekventering		
Koblings- og associationsanalyse	<b>Beskrive (1)</b> anvendelse af hhv. koblings- og associationsanalyse		

**I-Stilling**

Kompetence: Redegøre for (2) fortolkning af molekylærgenetiske analyseresultater

Delmål		Kompetencevurderings- metode	Udført (dato + initialer)
Sanger-sekventering	<b>Beskrive (1)</b> en variant påvist ved Sanger-sekventering og angive metoder til afklaring af dennes betydning ved anvendelse af databaser, litteratursøgning og vurdering ud fra klinik og stamtræ.		
Forskning og klinik	<b>Redegøre for (2)</b> at der er forskel på resultater fundet ved forskning og resultater fundet ved kliniske undersøgelser, og at man før klinisk brug bør verificere fund gjort ved forskning.		

**I-Stilling**

Kompetence: Beskrive (1) genstruktur, - funktion og nomenklatur.

Delmål		Kompetencevurdering s-metode	Udført (dato + initialer)
	<b>Beskrive (anvende) (1)</b> korrekt terminologi ved notation af sekvens-varianter		
	<b>Forklare (2)</b> hvilke ændringer DNA varianter medfører på RNA- og proteinniveau		
	<b>Forklare (2)</b> hvad der har betydning for vurderingen af om en DNA-variant er patogen		
	<b>Forklare (2)</b> den kliniske betydning af højpenetrante mutationer i forhold til hyppige svagt disponerende varianter		
	<b>Redegøre (2)</b> for mekanismer for hvorledes nye varianter opstår		
	<b>Forklare (2)</b> hvor hyppigt nye varianter opstår og hvor hyppige varianter er i det humane genom		
	<b>Beskrive (1)</b> Det humane genomprojekt og 1000 genom-projektet.		

**H-stilling**

Kompetence: Redegøre for (2) relevante molekylærgenetiske metoder

Delmål		Kompetencevurderingsmetode	Udført (dato + initiatler)
PCR-metoder	<b>Redegøre (2)</b> for PCR i detaljer herunder anvendelse, fejlkilder og have set /evt. selv udført dette		
	<b>Beskrive (1)</b> principperne ved RT-PCR		
	<b>Redegøre (2)</b> for principperne i kvantitativ PCR (qPCR), indikationer for anvendelse, og fordele og ulemper i forhold til anvendelse af andre metoder		
	<b>Redegøre (2)</b> for MLPA-analyse, angive indikationer, fordele og ulemper i forhold til anvendelse af andre metoder. Herunder anvendelse af MLPA til undersøgelse for metyleringsstatus.		
Sanger-sekventering	<b>Redegøre (2)</b> for Sanger-sekventering herunder anvendelse, fejlkilder, artefakter og selv have udført dette.	Godkendt kursus	
Polymorfe markører	<b>Beskrive (1)</b> anvendelse af associationsstudier med polymorfe markører (herunder GWAS) samt beskrive fremgangsmåde ved faderskabsundersøgelse		
	<b>Redegøre (2)</b> for segregationsanalyse med polymorfe markører herunder anvendelse og fejlkilder.		
	<b>Beskrive (1)</b> anvendelse af polymorfe markører til undersøgelse for bl.a. LOH og MSI i tumorer.		
Next generation sequencing	<b>Redegøre (2)</b> for next generation sequencing (NGS), herunder anvendelse, fejlkilder og have deltaget ved dette.		
Ekspressionsarray	<b>Beskrive (1)</b> principperne ved ekspressions-array og andre typer af ekspressionsstudier		
Andre metoder	<b>Redegøre (2)</b> molekylærgenetisk fremgangsmåde ved undersøgelse af dynamiske mutationer herunder repeat-primed-PCR		
	<b>Redegøre (2)</b> molekylærgenetisk fremgangsmåde ved undersøgelse for uniparental disomi		
	<b>Beskrive (1)</b> molekylærgenetisk fremgangsmåde ved undersøgelse for X-inaktivering		
	<b>Beskrive (1)</b> molekylærgenetisk fremgangsmåde ved undersøgelse af multifaktorielle sygdomme		

**H-stilling**

Kompetence: Selvstændigt udføre (3) fortolkning af molekylærgenetiske analyseresultater

Delmål		Kompetencevurderingsmetode	Udført (dato + initialer)
Sanger-sekventering	<b>Selvstændigt (3)</b> kunne tolke resultatet fra en Sanger-sekventering, herunder kunne identificere varianter og vurdere betydningen af påviste varianter ud fra databaser, litteratursøgning, analyser af klinisk billede og stamtræ.		
	<b>Anvende (1)</b> korrekt terminologi ved notation af varianter i forbindelse med prøvesvar fra Sanger-sekventering.		
	<b>Diskutere (3)</b> funktionelle metoder til afklaring af en variants betydning		
Massiv parallel sekventering (NGS)	<b>Beskrive (1)</b> de bioinformatiske strategier til at analysere data fra exomsekventering/hel genomsekventering		
	<b>Under supervision (2)</b> kunne udfærdige svar fra exomsekventering og/eller targeteret sekventering		
	<b>Redegøre (2)</b> for risikoen for tilfældighedsfund ved genomisk sekventering samt andre etiske overvejelser i forbindelse hermed.		
Undersøgelse af frit DNA i blod	<b>Beskrive (1)</b> principperne ved denne type undersøgelse og angive mulige anvendelsesområder, herunder bl.a. prænatal diagnostik ved undersøgelse af frit føtalt DNA i blod		