

Kursusmanual: Dysmorfologi

Kursets navn og placering i uddannelsen:

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

Tildeling af kursuspladser:

Tilmelding og koordinering sker via delkursuslederen/kursussektæren, der kontakter den uddannelsessøgende pr. mail. Den uddannelsessøgende er selv ansvarlig for at hovedkursuslederen har den korrekte mailadresse.

Kursets varighed:

16 timer. 2 dage.

Kursets organisation:

Delkursuslederen har ansvar for, at de overordnede rammer for undervisningen er til stede, f.eks. vedr. praktiske forhold som lokaler, forplejning og undervisere. Derudover er delkursuslederen ansvarlig for den pædagogiske udvikling af kurset, for at det faglige indhold er i overensstemmelse med målbeskrivelsen, samt at indholdet er opdateret i forhold til den nuværende viden.

Delkursuslederen på dette kursus er:

Susanne E. Boonen (Aarhus) og Irene Kibæk Nielsen (Aalborg).

Kursets rationale:

Ved mange genetisk betingede tilstande forekommer der dysmorfe 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 til den prænatale diagnostik og i forbindelse med genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier i øvrigt.

Syndromdatabaser benyttes aktivt i den syndromologiske udredning.

Den kliniske undersøgelse og syndromologiske udredningsstrategi og tankegang udvikles hovedsageligt i det daglige kliniske arbejde og ved mesterlære. En del af kompetencerne kan dog med fordel struktureres og perspektiveres af et kursus.

Kursets formål:

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 indhold:

Principperne for abnorm udvikling, f.eks. basal embryologi og afvigelse herfra.

Principperne for syndromudredning, herunder terminologi og syndromdatabasetræning.

Gennemgang af visse sygdomsgrupper, f.eks. de hyppigste deletions-/duplikationssyndromer, lille vækst/overvækst, skeletdysplasier, bindevævssygdomme, mikrocefali/makrocefali, rasopatier, kraniedyssynostoser, strukturelle hjerne-, hjerte- og urogenitale misdannelser, ekstremitetsmisdannelser.

Træning i case-præsentation.

Kursets læringsmål:

Kursets læringsmål knytter sig til kompetencer, som er beskrevet i målbeskrivelsen, marts 2015. Disse læringsmål bygger videre på de i introduktionsuddannelsen i forvejen erhvervede kompetencer (se under forberedelse).

Følgende læringsmål forventes dækket af kurset:

- **Selvstændigt foretage (3)** objektiv undersøgelse af en patient med dysmorfe træk og anvende korrekt terminologi ved beskrivelse af disse.

- **Selvstændigt foretage (3)** udredning og rådgivning af patienter/familier med en eller flere misdannelser.
- **Selvstændigt foretage (3)** udredning og rådgivning af patienter/familier med mental retardering.
- **Vurdere (3)** om en medfødt misdannelse er en malformation, en deformation, en "disruption" eller dysplasi.
- **Angive (1)** forskellen på et syndrom, en sekvens og en association.
- **Forklare (2)** medfødte misdannelser som deviation fra normal udvikling under morfogenesen.
- **Angive (1)** milepæle for barnets udvikling, vækstparametre samt identificere afvigende udvikling.
- **Redegøre for (2)** og genkende specifikke dysmorfe træk ved udvalgte kromosomsygdomme.
- **Redegøre for (2)** og genkende specifikke dysmorfe træk og misdannelser ved udvalgte syndromer.

Kursusmateriale:

Kursisterne modtager kursusprogram og praktiske oplysninger pr. mail fra delkursuslederen.

Forberedelse:

Delkursuslederen/kursussekretæren vil koordinere udsendelsen af evt. undervisningsmateriale, der forventes gennemgået/kendt inden selve kurset. Det forventes, at kursisten har forberedt sig inden kurset, således at kurset bygger oven på i forvejen erhvervede kompetencer fra introduktionsuddannelsen

Kursets metoder:

Kurset består af case-baserede forelæsninger, gruppearbejde og fremlæggelse af egne cases.

Evaluering og godkendelse af kurset:

Evalueringen er elektronisk. Udfyldt evaluering samt 90 % deltagelse er obligatorisk for, at kurset kan godkendes. Efter godkendt kursus tilsendes et kursusbevis. Hovedvejleder vil underskrive de relevante kompetencer i logbogen.

Hvis en uddannelsessøgende læge ikke er på et kompetenceniveau, der svarer til det forventede, skal hovedkursuslederen kontaktes af delkursuslederen, og denne vil da informere ansættelsesstedets uddannelsesansvarlige overlæge om udfordringen.

Kursussekretær/Kursusleder og mulighed for kontakt:

Susanne E. Boonen
Overlæge, ph.d.
Department of Clinical Genetics ▪ Aarhus University Hospital
Brendstrupgaardsvej 21C, Skejby ▪ DK-8200 Aarhus N ▪ Denmark
Tel. +45 7845 5561
susaboon@rm.dk

Irene Kibæk Nielsen
Uddannelsesansvarlig overlæge
Klinisk Genetisk Afdeling
Aalborg Universitetshospital
Ladegårdsgade 5, 5. sal
9000 Aalborg
Tlf. 97664989
irene.kibaek.nielsen@rn.dk

Lærere på kurset:

Litteraturliste: