

## Kursusmanual: Endokrinologisk genetik

### Kursets navn og placering i uddannelsen:

Klinisk genetik 1 - endokrinologisk genetik. Placeret i hoveduddannelsen, således at kurset vil blive afholdt ca. hvert 3. år. [www.dsmg.dk](http://www.dsmg.dk)

### Tildeling af kursuspladser:

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

### Kursets varighed:

3 timer. Indgår som del af kurset "Klinisk genetik 1".

### Kursets organisation:

Delkursuslederen vil sørge 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:

Anja Frederiksen  
Thomas Dyrsø Jensen

### Kursets rationale:

Endokrinologiske sygdomme er meget hyppigt forekommende, de rammer mange forskellige organsystemer og kan have vidt forskellige præsentationer og forløb. Endokrinologiske lidelser er derudover enten monoætiologiske eller udvikles som primær eller sekundær komorbiditet til en betydelig del af genetisk betingede sygdomme.

En gruppe af primære endokrinologiske sygdomme er sjældne og genetisk betingede, hvorfor såvel udredning som behandling varetages på afdelinger med højt specialiseret funktion. Udredningsarbejdet varetages i tæt samarbejde mellem kliniske og diagnostiske afdelinger. Til disse udredningsforløb knytter sig såvel den molekylærgenetiske udredning og svarfortolkning som den familiemæssige kliniske og genetiske udredning samt opfølgning.

Den uddannelsessøgende læge i klinisk genetik har i introduktionsuddannelsen typisk set enkelte patienter med kromosomanomali, hvortil endokrinologiske sygdomsmanifestationer er knyttet (f.eks. Turner og Klinefelter syndrom). Tilstande med komplekse hereditære steroidenzymdefekter, "Disorders of Sex Development", hereditære hypofyse-, binyre- og gonadesygdomme samt hereditære former af diabetes, stofskifte- og knoglesygdomme stifter den uddannelsessøgende dog oftest først bekendtskab med i hoveduddannelsesforløbet.

Kendskab til og forståelse af disse sygdomsgrupper er af afgørende betydning for tilrettelæggelse af udredningsforløb (inkl. biokemiske og genetiske undersøgelser) og for differentialdiagnostiske overvejelser.

### Kursets formål:

Kurset har til formål at styrke lægens rolle som medicinsk ekspert i endokrinologiske problemstillinger. Der er fokus på udredningsstrategier og tolkning af analyseresultater samt fokus på fænotypisk præsentation af såvel primære hereditære endokrinopati som sekundært udviklet endokrinopati ved andre hereditære tilstande.

### Kursets indhold:

Case-baseret undervisning hvor der fokuseres på:

- udredningsstrategier ved komplekse hereditære steroidenzymdefekter.
- udredningsstrategier ved "Disorders of Sex Development".
- udredningsstrategier ved hereditære hypofyse-, binyre- og gonadesygdomme.
- udredningsstrategier ved diabetes, stofskiftesygdomme og knoglesygdomme.
- kendskab til sekundær endokrinopati ved andre hereditære sygdomme.

**Kursets læringsmål:**

Kursets læringsmål knytter sig til kompetencer, som er beskrevet i målbeskrivelsen, marts 2015. Læringsmålene bygger videre på allerede erhvervede kompetencer.

**Følgende læringsmål forventes dækket/delvis dækket af kurset:**

- **Selvstændigt kunne foretage (3)** udredning og rådgivning af patienter med adrenogenitalt syndrom.
- **Redegøre for (2)** "Disorders of Sex Development".
- **Redegøre for (2)** udvalgte genetiske sygdomme, der manifesterer sig med Addisons sygdom.
- **Redegøre for (2)** arvelige faktorerers betydning for multifaktoriel betingede endokrinologiske sygdomme.

**Kursusmateriale:**

Kursisterne vil pr. mail modtage kursusprogram og praktiske oplysninger koordineret af delkursuslederen.

**Forberedelse:**

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

**Kursets metoder:**

Kurset består af case-baserede opgaver, som løses i plenum suppleret med korte oversigtsforelæsninger om emnerne.

**Evaluerings og godkendelse af kurset:**

Udfyldt evaluering samt 90 % deltagelse er obligatorisk for, at kurset kan godkendes. Efter godkendt kursus udstedes et kursusbevis, og hovedvejleder vil godkende 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 den pågældendes uddannelsesansvarlige overlæge om problemet, så der efterfølgende kan fokuseres på erhvervelse af de nødvendige kompetencer.

**Kursussektør/Kursusleder og mulighed for kontakt:**

Anja L Frederiksen  
Overlæge, ph.d.  
Klinisk Genetisk Afdeling  
Anja.Frederiksen@rsyd.dk - www.ouh.dk  
Tlf. +45 65 41 34 88/17 25

Thomas Dyrsoe Jensen  
Uddannelsesansvarlig overlæge, ph.d.  
Klinisk Genetisk Afdeling  
Sygehus Lillebælt  
Kabbeltoft 25, 7100 Vejle  
thomas.dyrsoe.jensen@rsyd.dk  
Direkte tlf. 7940 6668

**Lærere på kurset:**

**Litteraturliste:**