

## Kursusmanual: Genetisk epidemiologi

### Kursets navn og placering i uddannelsen:

Genetisk epidemiologi. 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:

20 timer (3 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:

Torben Kruse (OUH).

### Kursets rationale:

Genetiske faktorer spiller en rolle for de fleste sygdomme, men oftest er der tale om en kompleks interaktion mellem forskellige genetiske faktorer og miljøfaktorer. Monogen arvegang kan være en differentialdiagnostisk overvejelse ved sygdomme, der i de fleste tilfælde er multifaktorielt betingede f.eks. kolorektal cancer, mamma- og ovariecancer og autisme, og det er derfor væsentligt, at speciallægen i klinisk genetik kan vurdere betydningen af arvelige faktorer overfor f.eks. miljømæssig påvirkning.

I den genetiske rådgivning vedr. multifaktorielle sygdomme anvendes i udstrakt grad empiriske risikotal, og speciallægen i klinisk genetik bør kunne anvende disse samt foretage en kritisk vurdering af de analyser, der ligger bagved, f.eks. fremkommet via indsamling af epidemiologiske data, tvillingestudier eller koblingsanalyse. Endvidere bør speciallægen i klinisk genetik kunne vurdere betydningen af specifikke genetiske varianter, f.eks. SNPs, som disponerende faktorer for udvikling af en sygdom.

### Kursets formål:

Kurset har til formål at styrke lægens rolle som medicinsk ekspert og akademiker i genetisk epidemiologi. Der er fokus på teoretisk baggrund, frekvens- og risikoberegning samt fortolkning af resultater af genetiske koblingsanalyser og associationsstudier.

### Kursets indhold:

- Epidemiologi og populationsgenetik.
- Hardy-Weinberg, herunder beregning af allel- og genotypefrekvens.
- Koblingsanalyse (inkl. opgaver), herunder anvendelse af forskellige typer markører og LOD score beregning.
- Tvillingestudier og anvendelse.
- Risikoberegning.
- Genetiske isolater, herunder IBD og IBS.
- Associationsstudier inkl. GWAS.
- De store sygdommes genetik (astma/allergi, hjertekarsygdomme, diabetes og kræft) og befolkningsundersøgelser.
- Kumuleret hyppighed, livstidsrisiko, intervalrisiko, relativ risiko, hazard ratio, risikoberegningsprogrammer (f.eks. BOADICEA)
- Øvelser i bioinformatik, herunder søgning i databaser.

### Kursets læringsmål:

Kursets læringsmål knytter sig til kompetencer, som er beskrevet i målbeskrivelsen.

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

- **Selvstændigt foretage (3)** risikoberegning (populationsgenetik, sandsynlighedsregning og kombinatorik).
- **Selvstændigt foretage (3)** risikovurdering ud fra empiriske data.

**Følgende læringsmål indgår som en del af målbeskrivelsen for hoveduddannelsen i klinisk genetik, men kan inkluderes i kurset. Dog må det forventes, at disse kompetencer også kan opnås på anden vis:**

- **Redegøre for (2)** arvelige faktorerers betydning for multifaktorielle endokrinologiske sygdomme, herunder adipositas, hyper- og hypothyreoidisme.
- **Redegøre for (2)** arvelige faktorerers betydning for multifaktorielle dermatologiske sygdomme, herunder psoriasis og malignt melanom.
- **Redegøre for (2)** arvelige faktorerers betydning for multifaktorielle hjerte- og karsygdomme, herunder hypertension og myokardieinfarkt.
- **Redegøre (2)** for arvelige faktorerers betydning for multifaktorielle inflammatoriske tarmsygdomme.
- **Redegøre for (2)** for arvelige faktorerers betydning for multifaktorielle neurologiske sygdomme, herunder multipel sklerose.
- **Redegøre for (2)** arvelige faktorerers betydning for multifaktorielle oftalmologiske sygdomme, herunder glaukom, diabetisk retinopati og aldersrelateret makuladegeneration.
- **Redegøre for (2)** arvelige faktorerers betydning for multifaktorielle psykiatriske sygdomme, herunder for affektive lidelser og lidelser i det skizofrene spektrum, tics, ADHD og Tourettes syndrom.
- **Angive (1)** arvelige faktorerers betydning for multifaktorielle pulmonale sygdomme, herunder astma bronchiale, kronisk obstruktiv lungesygdom og interstitiel lungefibrose.

**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.

**Kursets metoder:**

Kurset består af forelæsninger kombineret med case-baserede opgaver og øvelser.

**Evaluering og godkendelse af kurset:**

Udfyldt evaluering samt minimum 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 efter kurset 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.

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

Torben Kruse, forskningsleder, professor  
Klinisk Genetisk Afdeling  
Odense Universitetshospital  
Sdr. Boulevard 29,  
5000 Odense C  
Tlf. 6541 1963  
torben.kruse@rsyd.dk

**Lærere på kurset:**

**Litteraturliste:**