

Kursusmanual: Neurologisk og psykiatrisk genetik

Kursets navn og placering i uddannelsen:

Klinisk genetik 3 - neurologisk og psykiatrisk genetik. Placeret i hoveduddannelsen, således at kurset vil blive afholdt ca. hvert 3. år. www.dsmg.dk

Tildeling af kursuspladser:

Tilmelding og koordinering sker via hovedkursusleder.

Kursets varighed:

8 timer. 1 dag. Kurset indgår som delelement i kurset "Klinisk genetik 3".

Kursets organisation:

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

Delkursuslederen på dette kursus er:

Suzanne Lindquist (København).

Kursets rationale:

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

Kursets formål:

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

Kursets indhold:

Kurset består af gruppearbejde og case-baserede, deltageraktiverende forelæsninger.

Kursets læringsmål:

Kursets læringsmål knytter sig til de målsætninger/kompetencer, som er beskrevet i målbeskrivelsen, marts 2015.

Følgende læringsmål inden for neurologisk genetik forventes dækket af kurset:

- **Redegøre for (2)** udvalgte arvelige neurologiske sygdomme samt arvelige sygdomme med neurologiske symptomer, herunder beskrive det genetiske grundlag, de kliniske manifestationer samt relevant behandling og opfølgning for: familiær hemiplegisk migræne, hereditær spastisk paraplegi, Friedreichs ataksi, porfyri, Wilsons sygdom, adrenoleukodystrofi, MELAS, LHON, MERRF, Kearns-Sayres sygdom, Fabrys sygdom og metakromatisk leukodystrofi.
- **Redegøre for (2)** udvalgte genetisk betingede muskeldystrofier, herunder beskrive det genetiske grundlag, undertyper, kliniske manifestationer samt relevant behandling og opfølgning for fascioscapulohumeral -, Limb-Girdle -, okulofaryngeal - og Emery-Dreifuss muskeldystrofi, Thomsens sygdom og SCN4A-relaterede sygdomme.
- **Redegøre for (2)** den ætiologiske baggrund, herunder genetiske forhold for udvalgte neurodegenerative sygdomme, herunder amyotrofisk lateral sklerose, frontotemporal demens, Alzheimers demens og Parkinsons sygdom.

- **Redegøre for (2)** for arvelige faktorerers betydning for multifaktorielle neurologiske sygdomme, herunder multipel sklerose.

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

- **Selvstændigt foretage (3)** genetisk udredning og genetisk rådgivning af patienter/familier med cerebrovaskulære lidelser som apopleksi og vaskulære anomalier, herunder CADASIL og cerebrale kavernøse malformationer.
- **Selvstændigt foretage (3)** genetisk udredning og genetisk rådgivning af patienter/familier med forhornscellesygdom, herunder spinal muskelatrofi.
- **Selvstændigt foretage (3)** genetisk udredning og genetisk rådgivning af patienter/familier med forekomst af sent debuterende neurologiske lidelser, herunder Huntingtons sygdom.
- **Selvstændigt foretage (3)** genetisk udredning og genetisk rådgivning af patienter/familier med perifer neuropati, herunder CMT og HNPP.
- **Selvstændigt foretage (3)** genetisk udredning og genetisk rådgivning af patienter/familier med myopati og muskeldystrofi, herunder Duchennes - og Beckers muskeldystrofi og dystrophia myotonica.
- **Selvstændigt foretage (3)** genetisk udredning og genetisk rådgivning af patienter/familier med neurofibromatose type 1.
- **Selvstændigt foretage (3)** genetisk udredning og genetisk rådgivning af patienter/familier med tuberøs sklerose.

Følgende læringsmål inden for psykiatrisk genetik forventes dækket af kurset:

- **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.
- **Redegøre for (2)** psykiatriske symptomer ved mikrodeletionssyndromer og andre genetisk betingede syndromer, herunder kende psykiatriske manifestationer ved 22q11deletionssyndrom, Prader-Willis syndrom, Williams syndrom, Klinefelters syndrom og Smith-Magenis syndrom.
- **Redegøre for (2)** at visse genetisk betingede sygdomme/tilstande kan debutere med psykiatriske symptomer, herunder Huntingtons sygdom, metakromatisk leukodystrofi, porfyri, frontallapdemens, Wilsons sygdom samt andre metaboliske sygdomme.

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

- **Selvstændigt foretage (3)** genetisk udredning og genetisk rådgivning ved autisme-spektrum forstyrrelser, herunder Retts syndrom og Fragilt X syndrom.

Kursusmateriale:

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

Forberedelse:

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

Kursets metoder:

Kurset består af deltageraktiverende, case-baserede forelæsninger og gruppearbejde, evt. diskussion og fremlæggelse af cases.

Evaluerings 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 kunne underskrive samt attestere ved stempel og

underskrift 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.

Kursusleder/kursussekreter og mulighed for kontakt:

Suzanne Granhøj Lindquist

Afdelingslæge, ph.d.

Klinisk Genetisk Klinik, Afsnit 4062

og

Hukommelsesklinikken, Afsnit for Neurogenetik, afsnit 6911

Rigshospitalet

Blegdamsvej 9

DK-2100 København Ø

Tlf: 35450925

Fax: 35454072

e-mail: suzanne.lindquist@regionh.dk

Lærere på kurset:

Litteraturliste: