

Kursusmanual: Oftalmologisk og audiologisk genetik

Kursets navn og placering i uddannelsen:

Klinisk genetik 3 – oftalmologisk og audiologisk 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 delkursuslederen, der evt. kan uddelegere denne opgave.

Kursets varighed:

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

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 den delkursusansvarlige samtidig ansvarlig for den pædagogiske og faglige udvikling af kurset, at kursets faglige indhold er i overensstemmelse med målbeskrivelsen og retningslinjer, samt at indholdet er opdateret i forhold til den nuværende viden.

Delkursuslederen på dette kursus er:

Suzanne Lindquist (København).

Kursets rationale:

Rådgivning og udredning af patienter/familier med audiologiske og oftalmologiske genetiske sygdomme udgør en væsentlig del af arbejdet som klinisk genetiker. Hertil kommer, at audiologiske og oftalmologiske manifestationer ofte ses som en del af symptombilledet ved andre genetiske sygdomme og syndromer, og viden om disse benyttes i udredning og diagnosticering af patienter.

Kursets formål:

Formålet med kurset er, at de uddannelsessøgende læger erhverver sig de kompetencer i målbeskrivelsen, som ikke må forventes at kunne dækkes ved det daglige kliniske arbejde.

Kursets indhold:

Kurset består af gruppearbejde og case-baserede forelæsninger.

Kursets læringsmål:

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

Følgende læringsmål inden for oftalmologisk genetik forventes dækket af kurset:

- **Redegøre for (2)** udredning og rådgivning af patienter/familier med opticusatrofi.
- **Redegøre for (2)** udredning og rådgivning af patienter/familier med okulær og/eller okulokutan albinisme.
- **Redegøre for (2)** arvelige faktorerens betydning for multifaktorielle oftalmologiske sygdomme, herunder glaukom, diabetisk retinopati og aldersrelateret makuladegeneration.
- **Redegøre for (2)** differentialdiagnoser hos et barn med okulær udviklingsdefekt, herunder mikroftalmi, anoftalmi, kolobom og aniridi.

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

- **Selvstændigt foretage (3)** udredning og rådgivning af patienter/familier med retinitis pigmentosa - isoleret eller som led i syndrom - herunder have kendskab til genterapi.

Følgende læringsmål inden for audiologisk genetik forventes dækket af kurset:

- **Angive (1)** differentialdiagnoser til en nyfødt med kongenit døvhed, herunder betydningen af kongenitte infektioner.
- **Redegøre for (2)** udvalgte genetiske sygdomme, der kan ledsages af høretab eller døvhed, herunder neurofibromatose type 2, Sticklers syndrom, Waardenburgs syndrom, brankio-oto-renalt syndrom, Jervell-Lange-Nielsens syndrom, Ushers syndrom, Alports syndrom, Pendred syndrom samt mitokondriesygdomme.

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

- **Selvstændigt foretage (3)** udredning og rådgivning af patienter/familier med (eller ved mistanke om) arveligt høretab eller døvhed, herunder syndromisk og nonsyndromisk høretab/døvhed.

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, evt. 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, og 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 den pågældende uddannelsesansvarlige overlæge om udfordringen.

Kursusleder/kursussektretær 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: