

## Program for kursus i Cytogenetik 25.-26. september 2017

**Sted:** Lokale 13.2.36. Mærsk Bygningen, Panum Institutet, Indgang via Blegdamsvej 3, 2200 København N

**Kursets formål:** Kurset har til formål at styrke lægens rolle som medicinsk ekspert i cytogenetiske problemstillinger. Der er fokus på analysestrategier og tolkningen af analyseresultater i en klinisk sammenhæng, og hvad et analysesvar bør indeholde.

*Mandag d. 25. september 2017*

Kl. 9.45-10.15 **Introduktion inkl. afprøvning af jeres bærbare computere.** *Iben Bache*  
Kaffe, te og morgenbrød.

Kl. 10.15-11.00 **Genomets struktur i relation til kromosomsygdomme.** *Niels Tommerup*  
Baggrunden for at nogle numeriske kromosomafvigelser ses hyppigt, hvorfor rekurrente CNV'er opstår, betydningen af genomets organisering i topologiske domæner mm.

Kl. 11.15-14.45 **Chromosomal microarray (CMA).** *Susanne Kjærgaard og Maria Kirchhoff*  
Casebaseret undervisning: fortolkning og klassifikation af CMA fund. Husk egen bærbar computer!  
Frokostpause når det passer i undervisningen.

Kl. 14.45-15.00 kaffe og te

Kl. 15.00-15.45 **Cancer Cytogenetik.** *Mette Klarskov Andersen*  
Somatiske vs. konstitutionelle cytogenetiske forandringer. Genomisk instabilitet.

Kl. 15.45-16.15 **ISCN multiple choice** *Iben Bache*

Kl. 16.15-16.30 kaffe og te

Kl. 16.30-18.00 **Postnatal cytogenetik quiz.** *Iben Bache*  
Numeriske og strukturelle kromosomafvigelser. Kønnskromosomafvigelser. Udredningsstrategier.

*Tirsdag d. 26. september 2017*

**Kl. 8.30-10 Besvarelse af cytogenetiske analyser.** *Iben Bache*

Gennemgang af kursisternes opgaver: hvad bør et svarbrev indeholde og hvilke supplerende undersøgelser er relevante?

Kl. 10-10.30 kaffe og te

**Kl. 10.30-14.45 Prænatal cytogenetik** *Tina Duelund Hjortshøj og Laura Roos*

Casebaseret undervisning: markerkromosom, CVS mosaik, UPD, mola og triploidi.  
Frokostpause når det passer i undervisningen.

Kl. 14.45-15 kaffe og te

**Kl. 15-15.45 Cytogenetik i fremtiden inkl. debat** *Niels Tommerup og Iben Bache*

Nye teknikker, som er relevante at kende. Debat om cytogenetikens rolle i fremtiden.

15.45-16 Evaluering og afsked. *Iben Bache*

### **Obligatorisk forberedelse:**

Kursisterne deltager i et fiktivt kvalitetssikringsprogram (i stil med Cytogenetic External Quality Assessment Service, CEQAS). I vil modtage et cytogenetisk analyseresultat med tilhørende rekvisitionsseddel fra en fiktiv patient og på den baggrund skal I skrive et forslag til svarbrev. Jeres svarbrev skal sendes til kursuslederen ([ibache@sund.ku.dk](mailto:ibache@sund.ku.dk)) senest den 20.9.2017.

HUSK at medbringe en bærbar computer til undervisning i CMA.

### **Undervisere**

*Iben Bache*, afdelingslæge, Kromosomlab., Klinisk Genetisk Klinik (KGK), Rigshospitalet (RH) + lektor ved Institut for Cellulær og Molekylær Medicin (ICMM), Københavns universitet

*Niels Tommerup*, professor i genetik, ICMM, Københavns Universitet

*Susanne Kjærgaard*, overlæge, Kromosomlab., KGK, RH

*Maria Kirchhoff*, seniorforsker, Kromosomlab., KGK, RH

*Mette Klarskov Andersen*, overlæge, Hæmatologisk-Onkologisk Kromosomlab., KGK, RH

*Tina Duelund Hjortshøj*, afdelingslæge, KGK, RH

*Laura Roos*, afdelingslæge, KGK, RH

**Kursusleder:** Iben Bache: Tlf.: 35458254 (lige uger) og 35333850 (ulige uger). E-mail: [ibache@sund.ku.dk](mailto:ibache@sund.ku.dk)