

Kursusmanual: Cytogenetik

Kursets navn og placering i uddannelsen:

Cytogenetik. 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 kontakter den uddannelsessøgende pr. mail. Den uddannelsessøgende er selv ansvarlig for, at hovedkursuslederen har den korrekte mailadresse.

Kursets varighed:

16 timer (2 dage).

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:

Iben Bache (København).

Kursets rationale:

Cytogenetik udgør en væsentlig del af en klinisk genetikers laboratoriemæssige funktion. Grundlæggende kendskab til kromosomorganisation, metoder, typer af kromosomaberrationer og hvordan betydningen af disse bedst undersøges, er helt nødvendig. En helt essentiel del er også at kunne tolke resultaterne og vurdere den kliniske konsekvens af en given aberration.

Selv om den uddannelsessøgende læge i klinisk genetik typisk allerede har en del erfaring med cytogenetik efter endt introduktionsuddannelse, er det af stor betydning, at fordele og begrænsninger ved forskellige metoder er kendt. Dette er også af stor betydning ved formidling af cytogenetiske svar til patienter og samarbejdspartner.

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.

Kursets indhold:

Casebaseret undervisning hvor der fokuseres på:

- at kende de enkelte analysers fordele og begrænsninger.
- at kende til betydningen af, hvilket materiale der undersøges (f.eks. ved prænatale analyser, ved mistanke om mosaiktilstande eller ved undersøgelse af neoplastiske celler for somatiske forandringer).
- at træne i valg af relevante udredningsstrategier.
- at vurdere resultater og tolke disse i en klinisk sammenhæng, herunder overveje supplerende undersøgelser.
- at kunne formidle fortolkningen af resultaterne til patienten og andre klinikere.
- gennemgang af nyere metoder, som det er relevant at have kendskab til som klinisk genetiker, f.eks. fordi metoderne er på vej ind i klinikken.
- at metoderne kan generere mere fundamental viden (f.eks. breakpoint mapping).

Særlige forhold knyttet til cytogenetiske problemstillinger som f.eks. mosaiktilstande, markerkromosomer, UPD, genomisk instabilitet og baggrunden for mikrolelions-/duplikationssyndromer.

Kursets læringsmål:

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

Følgende læringsmål forventes dækket/delvist dækket af kurset:

- **Redegøre for (2)** relevante cytogenetiske metoder.
- **Redegøre for (2)** kromosomstruktur, - funktion og nomenklatur.
- **Selvstændigt foretage (3)** fortolkning af cytogenetiske analyseresultater.
- **Redegøre for (2)** somatisk cellegenetik (erhvervede afvigelse).
- **Diskutere (3)** indikationer for prænatal cyto- og molekylærgenetisk diagnostik.
- **Vurdere (3)** og skriftligt formidle, hvilke supplerende metoder der bør bringes i anvendelse ved uafklarede cytogenetiske og molekylærgenetiske fund.

Følgende kompetencer forventes opnået i introduktionsuddannelsen:

- Beskrive (1) relevante cytogenetiske metoder.
- Beskrive (1) kromosomstruktur, - funktion og nomenklatur.
- Redegøre for (2) fortolkning af cytogenetiske analyseresultater.
- Under vejledning udføre (2) udredning og rådgivning ved numeriske og strukturelle kromosomabnormiteter, herunder reciproke og robertsonske translokationer.

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. Det forventes, at kursisten har forberedt sig inden kurset, således at kurset bygger oven på i forvejen erhvervede kompetencer.

Obligatorisk forberedelse: kursisterne skal deltage i et fiktivt kvalitetssikringsprogram (i stil med Cytogenetic External Quality Assessment Service, CEQAS), hvor et cytogenetiske analyseresultat med tilhørende rekvisitionseddell fra en fiktiv patient vil blive udsendt. På den baggrund skal kursisten skrive et forslag til et svarbrev. Formålet er at træne analysestrategier og tolkning af analyseresultater i en klinisk sammenhæng, samt hvad et analysesvar bør indeholde. Disse cases vil også blive anvendt som konkrete eksempler på cytogenetiske problemstillinger i undervisningen.

Frivillig forberedelse: Hvis du i din hverdag støder på en spændende, problematisk eller på anden måde interessant cytogenetisk case (prænatal, postnatal eller cancer) så send den gerne til kursuslederen (ibache@sund.ku.dk) senest 1 uge før kurset. Casen skal beskrives (max ½ side) og evt. analyseresultater medsendes.

Kursets metoder:

Kurset består af forelæsninger kombineret med opgaver.

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:

Iben Bache. Klinisk genetisk klinik, Rigshospitalet (Tlf.: 35458254) og ICMM, Københavns Universitet. E-mail: ibache@sund.ku.dk

Litteraturliste:

Gardner, Sutherland and Shaffer. Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling (4th ed). Oxford University Press.

McGowan-Jordan, Simons and Schmid. ISCN 2016: An International System for Human Cytogenomic Nomenclature. Karger.