

Kursusmanual: Cytogenetik

Kursets navn og placering i uddannelsen:

Cytogenetik. Placeret i hoveduddannelsen (afholdes ca. hvert 3. år; www.sst.dk)

Tildeling af kursuspladser:

Man er automatisk tildelt kursusplads som H-læge i klinisk genetik. Kursisten er selv ansvarlig for, at hovedkursuslederen har den korrekte mailadresse.

Kursets varighed:

16 timer (2 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.

Kursets rationale:

Vurdering af kromosomafvigelser udgør en relativ stor del af både præ- og postnatal genetisk diagnostik ofte med efterfølgende genetisk rådgivning og familieudredning. Det er derfor vigtigt at have indgående kendskab til de forskellige typer af kromosomafvigelser og til analysemetodernes fordele og begrænsninger for at kunne genkende kromosomafvigelser, uanset om der er anvendt en klassisk cytogenetisk metode eller f.eks. en NGS-baseret. Fortolkning af cytogenetiske resultater, vurdering af den kliniske konsekvens og formidling til patienter og kolleger fra andre specialer er ligeledes vigtige kompetencer.

Kursets formål:

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

Kursets læringsmål:

At kunne:

- redegøre for cytogenetiske metoder og hvornår hvilke metoder anvendes.
- redegøre for kromosomstruktur og anvende relevant nomenklatur.
- selvstændigt foretage fortolkning af cytogenetiske analyseresultater.
- vurdere og formidle, hvilke supplerende metoder der bør bringes i anvendelse ved uafklarede cytogenetiske fund.
- genetisk udredning og rådgivning ved nedsat fertilitet, mola og habituel abort.

Kursets indhold:

Undervisning med fokus på:

- at kende de enkelte analysers fordele og begrænsninger.
- 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.

- cytogenetikkenes betydning for udredning af Differences of Sex Development, mola, triploidi, habituel abort og infertilitet.
- særlige forhold knyttet til kønskromosomafvigelser, markerkromosomer, UPD, isokromosomer og ringkromosomer
- baggrunden for mikrodeletions- og duplikationssyndromer.
- 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 om genomets organisering.

Kursusmateriale:

Delkursusleder fremsender kursusmateriale 2-4 uger før kursusstart pr. mail.

Forberedelse:

Det forventes, at kursisten har forberedt sig forud for kurset i det omfang, det er påkrævet.

Kursets metoder:

Kurset består af forelæsninger, case-baserede opgaver og praktiske øvelser.

Evaluering og godkendelse af kurset:

Udfyldt evaluering samt minimum 90% deltagelse er obligatorisk for godkendelse.

Hoved- eller delkursusleder godkender kurset i logbogen.

Hvis kursisten 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.

Kursusledere og mulighed for kontakt:

Iben Bache, overlæge

Afdeling for genetik

Rigshospitalet

iben.bache@regionh.dk

Anne Skakkebæk, afdelingslæge

Klinisk Genetisk Afdeling

Aarhus Universitetshospital

annskaje@rm.dk

Lærere på kurset:

Fremgår af kursusprogrammet.

Litteraturliste:

Gardner and Amor. Gardner and Sutherland's Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling (5th ed). Oxford University Press.

McGowan-Jordan, Hasting and Moore. ISCN 2020: An International System for Human Cytogenomic Nomenclature.

Karger.