

# Kursusmanual: Dysmorfologi

## **Kursets navn og placering i uddannelsen:**

Dysmorfologi. Placeret i hoveduddannelsen (afholdes ca. hvert 3. år; [www.sst.dk](http://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:**

Ved mange genetisk betingede tilstande ses dysmorfe træk. Den kliniske undersøgelse er sammen med anamnese, familieanamnese og parakliniske undersøgelser en vigtig del af syndromudredningen.

Syndromudredningen kan foregå primært i klinisk genetisk regi og ved tværdisciplinært samarbejde og konference.

## **Kursets formål:**

At understøtte kursistens kliniske færdigheder og brug af korrekt terminologi indenfor dysmorfologi.

Kurset vil bidrage til opbygning af en overordnet struktureret tilgang til syndromudredning.

## **Kursets læringsmål:**

At kunne:

- foretage objektiv undersøgelse af en patient med dysmorfe træk og anvende korrekt terminologi ved beskrivelse af disse.
- foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med en eller flere misdannelser.
- foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med mental retardering.
- vurdere om en medfødt misdannelse er en malformation, en deformation, en "disruption" eller dysplasi.
- angive forskellen på et syndrom, en sekvens og en association.
- forklare medfødte misdannelser som deviation fra normal udvikling under morfogenesen.
- anvende milepæle for barnets udvikling, vækstparametre samt identificere afvigende udvikling.
- redegøre for og genkende specifikke dysmorfe træk ved udvalgte kromosomsygdomme og ved udvalgte syndromer.

**Kursets indhold:**

Undervisning med fokus på:

- principperne for abnorm udvikling, f.eks. basal embryologi og afvigelser herfra.
- principperne for syndromudredning, herunder terminologi og syndromdatabasetræning.
- gennemgang af visse sygdomsgrupper, f.eks. de hyppigste deletions-/duplikationssyndromer, lille vækst/overvækst, skeletdysplasier, bindevævssygdomme, mikrocefali/makrocefali, rasopatier, kraniedyssynostoser, strukturelle hjerne-, hjerte- og urogenitale misdannelser, ekstremitetsmisdannelser.
- træning i case-præsentation.

**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 case-baserede forelæsninger, gruppearbejde og fremlæggelse af egne cases.

**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.

**Kursusleder og mulighed for kontakt:**

Irene Kibæk Nielsen, ledende overlæge

Klinisk Genetisk afdeling

Aalborg Universitetshospital

Ladegårdsgade 5, 5. sal

9000 Aalborg

Tlf. 97664989

[irene.kibaek.nielsen@rn.dk](mailto:irene.kibaek.nielsen@rn.dk)

**Lærere på kurset:**

Fremgår af kursusprogrammet.

**Litteraturliste:**

Fremgår af kursusprogrammet.