

Kursusmanual: Genetisk epidemiologi og Personlig medicin

Kursets navn og placering i uddannelsen:

Genetisk epidemiologi og personlig medicin. 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:

24 timer (3 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:

Genetiske faktorer spiller en rolle for de fleste sygdomme, men oftest er der tale om en kompleks interaktion mellem forskellige genetiske faktorer og miljøfaktorer. En del sygdomme kan både have monogen og multifaktoriel ætiologi, f.eks. kolorektalcancer, mamma- og ovariecancer, hjertekarsygdomme, diabetes, koagulopatier, psykiatriske sygdomme, og mange flere.

Det er derfor væsentligt, at speciallæger i klinisk genetik kan vurdere betydningen af arvelige faktorer i kombination med miljømæssig påvirkning.

I den genetiske rådgivning vedr. multifaktorielle sygdomme anvendes i høj grad empiriske risikoestimer. Tidligere anvendtes næsten udelukkende gennemsnitsrisici estimeret for grupper af patienter. Men nu bliver det i tiltagende grad muligt at estimere individbaserede risici.

Kursets formål:

Kurset har til formål at styrke kursistens rolle som medicinsk ekspert og akademiker ift. genetisk epidemiologi og personlig medicin.

Kursets læringsmål:

At kursisten kan

- forstå den teoretiske baggrund for beregning af risiko for sygdomme med hel eller delvis genetisk ætiologi, for grupper af personer og for enkeltindivider
- foretage risikoberegning for tilstande med monogen, polygen og/eller multifaktoriel ætiologi, for grupper af personer og for enkeltindivider
- medvirke til at bedømme validiteten af sådanne beregnede risici
- kommunikere sådanne risici til kolleger, patienter og befolkningen

Kursets indhold:

Undervisning med fokus på:

- Populationsgenetik, herunder Hardy-Weinberg-proportioner, etniske isolater, estimering af allel- og genotypefrekvens.
- Koblingsanalyse.
- Heritabilitet, herunder tvillingestudier
- Associationsstudier inkl. GWAS og PheWas, herunder udregning af *effect size* (OR og beta) og LD.
- Sandsynlighedsregning, herunder kombinatorik og beregning af invers sandsynlighed.
- Risikoberegning og -kommunikation, herunder kumuleret hyppighed, livstidsrisiko, intervalrisiko, relativ risiko, hazard ratio, risikoberegningsprogrammer og polygen risikoscore (PRS)

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.

Kursusleder og mulighed for kontakt:

Kontakt Hovedkursusleder for yderligere information.

Lærere på kurset:

Fremgår af kursusprogrammet.

Litteraturliste:

Fremgår af kursusprogrammet.