

Kursusmanual: Klinisk Genetik 3 (dermatologisk genetik, oftalmo- og audiogenetik)

Kursets navn og placering i uddannelsen:

Klinisk Genetik 3. 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).

Fordelt med ca. 1/3 for hvert emne.

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:

Rådgivning og udredning af patienter/familier med dermatologiske, oftalmologiske og audiologiske sygdomme er en del af arbejdet som klinisk genetiker. Hertil kommer, at symptomer fra disse organsystemer ofte ses som en del af symptombilledet ved andre genetiske sygdomme og syndromer, og viden om disse benyttes i udredning og diagnosticering af patienter.

Kursets formål:

At give kursisten tilstrækkelig medicinsk faglig viden om det kliniske billede ved genodermatoser og ved arvelige sygdomme med syns- og hørenedsættelse til anvendelse ved genetisk udredning og rådgivning ved disse tilstande.

Kursets læringsmål:

Dermatologisk genetik

At kunne:

- foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med genodermatoser
- redegøre for arvelige faktorerens betydning for multifaktorielle dermatologiske sygdomme.
- angive dermatologiske karakteristika for patienter med udvalgte genetiske sygdomme

Oftalmogenetik:

At kunne:

- foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med arvelige øjensygdomme.
- redegøre for arvelige faktorerens betydning for multifaktorielle oftalmologiske sygdomme,
- redegøre for differentialdiagnoser hos et barn med okulær udviklingsdefekter
- angive genterapi i visse tilfælde som mulig behandling.

Audiologisk genetik:

At kunne:

- foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med (eller ved mistanke om) arvelig hørenedsættelse, herunder syndromisk og nonsyndromisk hørenedsættelse.
- angive differentialdiagnoser ved kongenit hørenedsættelse, herunder at kende betydningen af kongenitte infektioner.
- redegøre for udvalgte genetiske sygdomme, der kan ledsages af hørenedsættelse.

Kursets indhold:

Undervisning med fokus på:

- klinisk udredning og kliniske manifestationer ved udvalgte genetiske sygdomme, jf. målbeskrivelsen.
- overblik over de forskellige genetiske diagnoser der knytter sig til de tre organsystemer af relevans for den genetiske udredning af patienter med hhv. dermatologiske symptomer, nedsat syn eller nedsat hørelse.

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 suppleret med case-baserede opgaver, der løses i plenum eller i grupper.

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

Lærere på kurset:

Fremgår af kursusprogrammet.

Litteraturliste:

Tilsendes med kursusprogrammet kort før kursusstart.