

Kursusmanual: Klinisk genetik 1

(kardiologisk genetik, endokrinologisk genetik, nefrologisk genetik)

Kursets navn og placering i uddannelsen:

Klinisk genetik 1. 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:

Kardiologisk genetik:

Kardiologiske sygdomme forekommer meget hyppigt, og det er velkendt, at en relativ stor andel helt eller delvist har en genetisk baggrund. Nogle væsentlige genetisk betingede sygdomme er primært karakteriseret ved kardielle manifestationer, men der ses kardielle manifestationer ved en lang række andre monogene eller kromosomale sygdomme og syndromer.

Det klinisk genetiske udredningsarbejde ved pludselig uventet død, mistanke om arvelig hjertesygdom og ved allerede bekræftet arvelig hjertesygdom varetages typisk i samarbejde med andre kliniske og diagnostiske afdelinger. Udredningsarbejdet omfatter blandt andet familieudredning, molekylærgenetiske analyser og fortolkning af analysesvar samt rådgivning af såvel patienter som slægtninge. Genetisk udredning og rådgivning ved (risiko for) arvelig hjertesygdom foregår både præ- og postnatalt.

Endokrinologisk genetik:

Endokrinologiske sygdomme er meget hyppigt forekommende, de rammer mange forskellige organsystemer og kan have vidt forskellige præsentationer og forløb. Endokrinologiske lidelser er derudover enten monoætiologiske eller udvikles som primær eller sekundær komorbiditet til mange genetisk betingede sygdomme.

En gruppe af primære endokrinologiske sygdomme er sjældne og genetisk betingede, hvorfor såvel udredning som behandling varetages på afdelinger med højt specialiseret funktion. Udredningsarbejdet varetages i tæt samarbejde mellem kliniske og diagnostiske afdelinger. Til disse udredningsforløb knytter sig såvel den molekylærgenetiske udredning og svarfortolkning som den familiemæssige kliniske og genetiske udredning samt opfølgning.

Nefrologisk genetik:

Genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier med genetisk betingede nefrologiske sygdomme udgør en vigtig del af arbejdet som klinisk genetiker. Det er således væsentligt, at kursisten erhverver sig en bred viden om nefrologiske sygdommes genetik, herunder både kendskab til de monogene sygdomme, men også multifaktorielle sygdomme såsom medfødte

misdannelser i nyrer og urinveje. Kurset skal danne grundlag for, at kursisten selvstændigt kan foretage genetisk udredning og rådgivning inden for disse områder.

Kursets formål:

Kardiologisk genetik:

At styrke lægens rolle som medicinsk ekspert i arvelige kardiologiske sygdomme og problemstillinger. Der er fokus på de hyppigste arvelige kardiologiske sygdomme, udredningsstrategier og tolkning af analyseresultater med særligt fokus på korrelationen mellem resultater af laboratorieanalyser og objektive fund, anamnese og familieanamnese samt faldgruber i forhold til denne tolkning.

Endokrinologisk genetik:

At styrke lægens rolle som medicinsk ekspert i endokrinologiske problemstillinger. Der er fokus på udredningsstrategier og tolkning af analyseresultater samt fokus på fænotypisk præsentation af såvel primære hereditære endokrinopatier som sekundært udviklet endokrinopati ved andre hereditære tilstande.

Nefrologisk genetik:

At styrke lægens rolle som medicinsk ekspert i arvelige nefrologiske sygdomme og arvelige sygdomme, hvor nefrologiske manifestationer indgår som en væsentlig del af det fænotypiske billede. Der er derudover også fokus på nefrologiske sygdomme med multifaktoriel ætiologi.

Kursets læringsmål:

Kardiologisk genetik:

At kunne:

- foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med kardiomyopati, aortaaneurisme og/eller aortadissektion, genetisk betingede kardielle ion-kanalsygdomme.
- redegøre for den genetiske baggrund for de kliniske manifestationer ved familiær hyperkolesterolæmi.
- redegøre for den genetiske baggrund og de kliniske manifestationer ved pulmonal arteriel hypertension.
- angive hvilke hjertesygdomme, der kan ses ved udvalgte myopati og genetisk betingende aflejringssygdomme.
- redegøre for arvelige faktorerers betydning for multifaktorielle hjerte- og karsygdomme samt angive differentialdiagnoser ved pludselig hjertedød.

Endokrinologisk genetik:

At kunne:

- foretage udredning og rådgivning af patienter med adrenogenitalt syndrom.
- redegøre for "Disorders of Sex Development".
- redegøre for udvalgte genetiske endokrinologiske sygdomme herunder diabetes og binyresygdom
- redegøre for arvelige faktorerers betydning for multifaktorielt betingede endokrinologiske sygdomme.

Nefrologisk genetik:

At kunne:

- foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med cystenyresygdom, herunder kunne skelne mellem autosomal recessiv og dominant polycystisk nyresygdom.
- redegøre for udvalgte sygdomme med nefrologiske manifestationer jf. målbeskrivelsen.

- redegøre for differentialdiagnoser hos børn med medfødte misdannelser i nyrer og urinveje, herunder renal agenesi og dysplasi.

Kursets indhold:

Undervisning med fokus på kardiologisk genetik:

- Kardiomyopati.
- Thorakal aortasygdom.
- Arvelig rytmeforstyrrelse.
- Andre arvelige sygdomme, hvor kardielle manifestationer er fremtrædende.
- Pludselig uventet (hjerter)død.

Undervisning med fokus på endokrinologisk genetik:

- Udredningsstrategier ved komplekse hereditære steroidenzymdefekter.
- Udredningsstrategier ved "Disorders of Sex Development".
- Udredningsstrategier ved hereditære hypofyse-, binyre- og gonadesygdomme.
- Udredningsstrategier ved diabetes, stofskiftesygdomme og knoglesygdomme.
- Kendskab til sekundær endokrinopati ved andre hereditære sygdomme.

Undervisning med fokus på nefrologisk genetik:

- Cystenyresygdom.
- Sygdomme med nefrologiske manifestationer jf. målbeskrivelsen.
- Differentialdiagnoser hos børn med medfødte misdannelser i nyrer og urinveje, herunder renal agenesi og dysplasi.

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 oversigtsforelæsninger om emnerne 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:

Anja L Frederiksen

Overlæge, ph.d.

Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital

anja.lisbeth.frederiksen@rn.dk

Tlf. +45 9766 4977

Thomas Dyrsø Jensen

Uddannelsesansvarlig overlæge, ph.d.

Klinisk Genetisk Afdeling, Sygehus Lillebælt
thomas.dyrsoe.jensen@rsyd.dk
Tlf. +45 7940 6668

Lærere på kurset:

Fremgår af kursusprogrammet.

Litteraturliste:

Fremgår af kursusprogrammet.