

Kursusmanual: Klinisk genetik 2 (Medfødte metaboliske sygdomme, Neurologi, Psykiatri)

Kursets navn og placering i uddannelsen:

Klinisk genetik 2. 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):

Medfødte metaboliske sygdomme (1 dag)

Neurologi (80% af 1 dag)

Psykiatri (20% af 1 dag),

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:

Medfødte metaboliske sygdomme:

De fleste medfødte metaboliske tilstande er hver for sig sjældne, men tilsammen er de relativt hyppige. De kan debutere i både barne- og voksenalder med symptomer fra forskellige organsystemer og i nogle tilfælde dysmorfe træk. Tilstandene kan således være differentialdiagnoser til andre genetiske tilstande. Et solidt kendskab til disse sygdommes præsentationsformer er nødvendigt, da tidlig diagnose kan være afgørende for, at behandling initieres rettidigt.

Neurologi og psykiatri:

Genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier i forbindelse med neurologiske og psykiatriske sygdomme udgør en stor og stadig stigende del af arbejdet som klinisk genetiker. Det er således væsentligt, at kursisten erhverver sig en bred viden om neurologisk og psykiatrisk genetik, herunder både kendskab til monogene sygdomme, men også multifaktorielle sygdomme såsom autisme og multipel sklerose. Kurset skal således danne grundlag for, at den uddannelsessøgende læge som færdiguddannet speciallæge kan foretage genetisk udredning og rådgivning inden for disse områder.

Kursets formål:

Medfødte metaboliske sygdomme:

Kurset skal danne grundlag for, at kursisten som færdiguddannet speciallæge kan foretage genetisk udredning og rådgivning ved genetisk betingede metaboliske sygdomme.

Kurset vil supplere den viden, der kan opnås ved det daglige kliniske arbejde, da de enkelte metaboliske sygdomme er sjældent forekommende.

Neurologi og psykiatri:

Kurset skal danne grundlag for, at den uddannelsessøgende læge som færdiguddannet speciallæge kan foretage genetisk udredning og rådgivning ved genetisk betingede

neurologiske og psykiatriske sygdomme. Kurset vil supplere den viden, der kan opnås ved det daglige kliniske arbejde.

Kursets læringsmål:

Medfødte metaboliske sygdomme:

At kunne:

- foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med medfødte metaboliske sygdomme.
- foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med mitokondriesygdomme.
- redegøre for inddeling af medfødte metaboliske sygdomme i forhold til 1) involveret cellekompartiment 2) det involverede stofskifte (small molecule diseases og large complex molecule diseases) 3) klinik.
- redegøre for indikationer for urinmetabolisk screening og give forslag til supplerende metabolisk udredning hos patienter mistænkt for medfødt metabolisk sygdom.
- redegøre for neonatalscreeningsprogrammet i Danmark.
- redegøre for at prøver fra væv, placenta og amnionvæske i nogle tilfælde kan undersøges ved måling af enzymaktivitet samt tolke svar fra disse.
- angive at medfødte metaboliske sygdomme kan debutere akut med non-specifikke symptomer, og at disse kræver akut indlæggelse, diagnostik og intervention.
- identificere kliniske manifestationer, hvor medfødte metaboliske sygdomme kan være differentialdiagnose.

Neurologi:

At kunne:

- foretage udredning for udvalgte genetisk betingede neurologiske sygdomme, muskeldystrofier samt arvelige sygdomme med neurologiske symptomer, herunder beskrive det genetiske grundlag, de kliniske manifestationer samt relevant behandling og opfølgning.
- redegøre for den ætiologiske baggrund, herunder genetiske forhold for udvalgte neurodegenerative sygdomme.
- redegøre for arvelige faktorerers betydning for multifaktorielle neurologiske sygdomme, herunder foretage genetisk udredning og genetisk rådgivning af patienter/familier med cerebrovaskulære lidelser.
- foretage genetisk udredning og genetisk rådgivning af patienter/familier med forekomst af sent debuterende neurologiske lidelser.

Psykiatri:

At kunne:

- redegøre for arvelige faktorerers betydning for multifaktorielle psykiatriske sygdomme, herunder affektive lidelser og lidelser i det skizofrene spektrum, tics, ADHD og Tourettes syndrom.
- redegøre for psykiatriske symptomer ved mikrodeletionssyndromer og andre genetisk betingede syndromer, herunder kende psykiatriske manifestationer ved 22q11deletionssyndrom, Prader-Willis syndrom, Williams syndrom, Klinefelters syndrom og Smith-Magenis syndrom.
- redegøre for at visse genetisk betingede sygdomme/tilstande kan debutere med psykiatriske symptomer.
- selvstændigt foretage genetisk udredning og genetisk rådgivning ved autisme-spektrum forstyrrelser, herunder Retts syndrom og Fragilt X syndrom.

Kursets indhold:

Undervisning med fokus på medfødte metaboliske sygdomme:

- Akut, subakut og kronisk præsentation hos såvel børn som voksne.
- Neonatalscreeningsprogrammet
- Mitokondriesygdomme, herunder maternal arvegang og heteroplasm.
- Relevante analyser og undersøgelser.

Undervisning med fokus på neurologi og psykiatri:

- Genetisk udredning og rådgivning ved genetisk betingede neurologiske og psykiatriske sygdomme.
- Relevante analyser og undersøgelser
- Multifaktorielle faktorerens betydning for udvikling af neurologisk sygdom

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 deltageraktiverende forelæsninger, case-baserede opgaver og gruppearbejde.

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:

Aktuelt ingen delkursusleder. Kontakt Hovedkursusleder for yderligere information.

Lærere på kurset:

Fremgår af kursusprogrammet.

Litteraturliste:

Fremgår af kursusprogrammet.

Peter Harper: General aspects of genetic counselling. In: Practical genetic counselling.

Relevante DSMG guidelines