

H-KURSUS, KLINISK GENETIK; "GENETISK RÅDGIVNING".

PROGRAM d. 12+13 september 2022

| Mandag d. 12 sept. 2022 | Tirsdag d. 13 sept. 2022 |
|--|--|
| <p>9.30-10.00 Ankomst og kaffe/te/brød</p> | <p>9.05-9.50 "Sekundære fund ved exom/genom/bred genpanelanalyse – risikoens afhængighed af strategi, ACMG guidelines vs. Europa/Canada". v. Anders Bojesen. Cheflæge, ph.d., Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital.</p> |
| <p>10.00-10.15 Velkommen, introduktion af undervisere og deltagere samt kurset.</p> | <p>10.00-10.45 "Genetisk test/analyse af børn". v. Pernille Axél Gregersen. Overlæge, Center for Sjældne Sygdomme Vest og Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital.</p> |
| <p>10.15-11.15 (videooplæg) "Jura og Etik". v. Mette Harlev. Professor v. Juridisk Fakultet, Københavns Universitet, Formand NVK. Anne-Marie Gerdes. Overlæge, professor, Genetisk Klinik, Rigshospitalet.</p> | <p>10.55-11.25 "Genetisk udredning og rådgivning ved autosomal recessive sygdomme". v. Sara Markholdt. Uddannelsesansvarlig overlæge, Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital.</p> |
| <p>11.30-12.15 "Fagpersoner og patienters forventninger til og erfaringer med exom- og helgenomsekventering." v. Laura Emdal Navne. Ph.d. og seniorforsker i VIVE (Det Nationale Forsknings- og Analysecenter for Velfærd).</p> | <p>11.30-12.15 "Introduktion til rådgivning v. neurodegenerative sygdomme (som eksempel) og Ida's historie". v. Christina Daugaard Lyngholm, afd. læge, Genetisk Klinik, Rigshospitalet. "Huntington sygdom-patientens/den pårørendes perspektiv". v. Ida Mathiesen, tidligere patient/pårørende.</p> |
| <p>12.15-13.00 Frokost</p> | <p>12.15-13.00 Frokost</p> |
| <p>13.00-14.00 "Temaer i relation til formidling af risici, usikkerhed og evidens til patienter og pårørende". v. Thomas Ploug. Professor, Ph.d., Viceinstituteder på Institut for kommunikation og psykologi, Aalborg Universitet.</p> | <p>13.00-13.45 "Neuropsykologisk udredning af Huntington-patienter og støtte til pårørende". v. Ane Buskov. Neuropsykolog, neurologisk afdeling, Aarhus Universitetshospital.</p> |

| | |
|--|---|
| 14.00-14.45: Gruppearbejde - walk & talk. | 14.00-14.45 "Rådgivning af patienter i det digitale univers - hvordan gør man det?" <i>v. Jane Ege Møller. PhD, lektor ved IKM, Aarhus Universitet.</i> |
| 14.45-15.45 (videooplæg) "Særlige forhold vedr. rådgivning af etniske minoriteter". <i>Morten Sodemann. Overlæge, professor, leder af Indvandrermedicinsk Klinik, Odense Universitetshospital.</i> | 14.45-15.00 Samle trådene, evaluering og tak for i dag. |
| 16.00-16.45 "Fælles beslutningstagning". <i>v. Karina Dahl Steffensen. Overlæge, professor, leder af Center for Fælles Beslutningstagning, SLB Vejle.</i> | |
| 16.45-17.00 Samle trådene og tak for i dag. | |

Kursets mål: jævnfør SST;

<https://www.sst.dk/-/media/Viden/Uddannelse/Uddannelse-af-speciallaeger/Maalbeskrivelser/Klinisk-genetik/maalbeskrivelse-speciallaegeuddannelsen-kliniskgenetik-2019.ashx>

Kurset har til formål at styrke lægens rolle som professionel i relation til den genetiske rådgivning. Kurset vil ud over selve rådgivningsprocessen have fokus på lovgivningsmæssige og etiske problemstillinger samt holdnings-/kulturforskelles betydning ved genetisk rådgivning.

Kursets rationale:

Genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier i forbindelse med genetisk eller mulig genetisk betinget sygdom er en meget væsentlig del af arbejdet som klinisk genetiker. Genetisk rådgivning er rådgivning af patienter med en genetisk betinget sygdom, men er i høj grad også rådgivning af raske personer med en risiko for en given genetisk betinget lidelse. Patienterne kan have en hvilken som helst alder og livssituation, og ofte har udredningen ikke kun betydning for dem selv, men også for andre familiemedlemmer. Selvom den uddannelsessøgende læge i klinisk genetik efter endt introduktionsuddannelse allerede har en del erfaring med genetisk rådgivning, er det af stor betydning, at også de mere vanskelige aspekter i den genetiske rådgivning kan håndteres. En speciallæge i klinisk genetik bør endvidere have kendskab til, i hvilken grad den genetiske rådgivning er evidensbaseret. Herudover er det væsentligt, at man som klinisk genetiker er i stand til at identificere og forholde sig til etiske problemstillinger og er bekendt med de lovgivningsmæssige forhold den genetiske rådgivning foregår under.

Kursets varighed: 16 timer (2 dage).

Kursets form:

Eksternatkursus. Kurset består af forelæsninger kombineret med gennemgang af kursusdeltagernes egne cases baseret på situationer, hvor de har oplevet sig udfordret i den genetiske rådgivning.

Det forventes, at kursisten har indsendt case samt forberedt sig inden kurset, således at kurset bygger på i forvejen erhvervede kompetencer.

Kursets placering i uddannelsen:

Placeret i hoveduddannelsen, således at kurset vil blive afholdt ca. hvert 3. år (www.sst.dk).

Krav til godkendelse af kurset:

Udfyldt evaluering samt minimum 90 % deltagelse er obligatorisk for, at kurset kan godkendes. Efter godkendt kursus udstedes et kursusbevis, og hovedvejleder vil i samarbejde med den uddannelsessøgende læge godkende de relevante kompetencer i logbogen.

Litteraturforslag:

Bog: Peter S Harper: General aspects of genetic counselling. In: Practical Genetic Counselling.

DSMG: Rapport om genetisk rådgivning (er under revision), **er desværre ikke tilgængelig i opdateret version.**

DSMG: Guideline vedr. genetisk test af børn, **se [Guidelines, godkendte – DSMG](#) (kun FIGUR)**

DSMG: Guideline vedr. uopfordret kontakt til risikopersoner (har været i høring i DSMG for nylig, er ikke udkommet endnu).

DSMG: Guideline vedr. sent debuterende neurodegenerative sygdomme, **se [Guidelines, godkendte – DSMG](#)**

DSMG: Guideline vedr. Anlægsbærerundersøgelse ved autosomal recessive sygdomme, **se [Guidelines, godkendte – DSMG](#)**