

# **Klinisk genetik 3**

**d. 25.-26. marts 2021**

**Virtuelt på Teams for alle kursister**

**Delkursusledere:**

**Laura Roos (sansegenetik)**

**og**

**Suzanne Granhøj Lindquist (neurologisk og psykiatrisk genetik)**

# Dag 1: Sansegenetik

## Kursets rationale:

Rådgivning og udredning af patienter/familier med audiologiske og oftalmologiske genetiske sygdomme udgør en væsentlig del af arbejdet som klinisk genetiker. Hertil kommer, at audiologiske og oftalmologiske manifestationer 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:

Formålet med kurset er, at de uddannelsessøgende læger erhverver sig de kompetencer i målbeskrivelsen, som ikke må forventes at kunne dækkes ved det daglige kliniske arbejde.

## Kursets indhold:

Kurset består af gruppearbejde og case-baserede forelæsninger.

08.30-8.35:	Velkomst og praktisk info. Laura Roos
8.35-9.20:	Arvelige hørenedsættelser. Baggrund og status. Lisbeth Tranebjærg
9.20-10.00:	Cases + kort pause+ fælles drøftelse af case
10.00-10.45:	Arvelige hørenedsættelser. Diagnostik versus forskning. Lisbeth Tranebjærg
10.45-11.30:	Cases + kort pause + fælles drøftelse af case
11.30-11.50:	Overblik over øjenundersøgelse, herunder elektrofysiologiske undersøgelser. Glaukom, diabetisk retinopati, aldersrelateret makuladegeneration. Line Kessel
11.50-12.35:	Frokost
12.35-13.00:	Kliniske aspekter ved retinal dystrofi. Line Kessel
13.00-13.25:	Genetisk udredning ved retinal dystrofi. Karen Grønskov
13.25-13.50:	Case + pause + fælles drøftelse af case
14.00-14.25:	Kliniske og genetiske aspekter ved okulokutan albinisme. Line Kessel, Mette Bertelsen, Karen Grønskov.
14.25-14.45:	Case + fælles drøftelse af case
14.45-15.10:	Kliniske og genetiske aspekter ved øjen misdannelser. Line Kessel, Mette Bertelsen, Karen Grønskov.
15.10-15.30:	Case+ fælles drøftelse af case
15.30-15.50:	Kliniske og genetiske aspekter ved opticus atrofi (Line Kessel, Karen Grønskov)
15.50-16.00:	Case + fælles drøftelse af case
16.00:	Tak for i dag 😊

**Undervisere:**

Lisbeth Tranebjærg, professor, overlæge, Klinisk Genetisk Klinik, Rigshospitalet

e-mail: [tranebjaerg@sund.ku.dk](mailto:tranebjaerg@sund.ku.dk) eller [lisbeth.tranebjaerg@regionh.dk](mailto:lisbeth.tranebjaerg@regionh.dk)

Line Kessel, overlæge, Overlæge, klinisk lektor, Ph.D, Øjenklinikken for børn, Rigshospitalet-Glostrup

e-mail: [line.kessel.01@regionh.dk](mailto:line.kessel.01@regionh.dk)

Mette Bertelsen Vardrup, reservelæge, PhD, Klinisk Genetisk Klinik, Rigshospitalet

e-mail: [mette.bertelsen@regionh.dk](mailto:mette.bertelsen@regionh.dk)

Karen Grønskov, seniorforsker, Ph.D, Klinisk Genetisk Klinik, Rigshospitalet

e-mail: [karen.groenskov@regionh.dk](mailto:karen.groenskov@regionh.dk)

Laura Roos, afdelingslæge, Ph.D, Klinisk Genetisk Klinik, Rigshospitalet

e-mail: [laura.kirstine.soenderberg.roos@regionh.dk](mailto:laura.kirstine.soenderberg.roos@regionh.dk)

## Dag 2: Neurologisk genetik og psykiatrisk genetik

### Kursets rationale og formål (se også [www.dsmg.dk](http://www.dsmg.dk)):

Genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier i forbindelse med neurologiske og psykiatriske sygdomme udgør en stadig stigende del af arbejdet som klinisk genetiker. Det er således væsentligt, at den uddannelsessøgende læge erhverver 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.

Formålet med kurset er, at de uddannelsessøgende læger erhverver de kompetencer i målbeskrivelsen, som ikke forventes opnået ved dagligt klinisk arbejde.

Kurset består af case-baserede og deltageraktiverende forelæsninger

### PROGRAM

08.30-09.00	Kliniske og genetiske aspekter af udvalgte arvelige neurodegenerative sygdomme (del 1). Jørgen E Nielsen.
09.00-09.45	Cases + kort pause. Suzanne Lindquist og Jørgen Nielsen
09.45-10.15	Kliniske og genetiske aspekter af udvalgte arvelige neurodegenerative sygdomme (del 2). Jørgen E Nielsen.
10.15-10.45	Cases + kort pause.
10.45-12.00	Neurogenetik og anvendt molekylærgenetik. Morten Dunø.
12.00-12.45	Frokostpause
12.45-13.30	Mitochondriesygdomme. Elsebet Østergaard.
13.30-13.45	Pause
13.45-14.15	Hereditær spastisk paraparese (HSP). Kirsten Svenstrup.
14.15-14.30	Cases. Suzanne Lindquist og Kirsten Svenstrup
14.30-15.00	ALS – klinik og molekylærgenetik. Kirsten Svenstrup.
15.00-15.15	Pause.
15.15-16.15	Genetiske aspekter af udvalgte psykiatriske sygdomme. Ditte Demontis.
16.15-16.30	Afrunding/evaluering

**Undervisere:**

Ditte Demontis, lektor, ph.d., Institut for Biomedicin – Forskning og Uddannelse, Århus Universitet

e-mail: [Ditte@biomed.au.dk](mailto:Ditte@biomed.au.dk)

Morten Dunø, Laboratorieleder, ErCLG, ph.d., Klinisk Genetisk Afdeling, Rigshospitalet

e-mail: [Morten.Dunoe@regionh.dk](mailto:Morten.Dunoe@regionh.dk)

Suzanne Granhøj Lindquist, overlæge, ph.d., Hukommelseskliniken og Klinisk Genetisk Afdeling, Rigshospitalet

e-mail: [suzanne.lindquist@regionh.dk](mailto:suzanne.lindquist@regionh.dk)

Jørgen Erik Nielsen, Professor, overlæge, ph.d., Hukommelseskliniken, Rigshospitalet

e-mail: [Joergen.erik.nielsen.01@regionh.dk](mailto:Joergen.erik.nielsen.01@regionh.dk)

Kirsten Svenstrup, overlæge, ph.d., Neuromuskulær Klinik, Rigshospitalet og Neurologisk Afdeling  
Bispebjerg Hospital

e-mail: [kirsten.svenstrup@regionh.dk](mailto:kirsten.svenstrup@regionh.dk)

Elsebet Østergaard, overlæge, ph.d., Klinisk Genetisk Afdeling, Rigshospitalet

e-mail: [Elsebet.Oestergaard.01@regionh.dk](mailto:Elsebet.Oestergaard.01@regionh.dk)