

Kompetencekort Cytogenetik

Kompetencer i målbeskrivelsen (I= introduktionsstilling, H= Hoveduddannelse) som er dækket af denne konkretisering:

I	Beskrive (1) kromosomstruktur, – funktion og nomenklatur.
I	Beskrive (1) relevante cytogenetiske metoder
I	Redegøre for (2) fortolkning af cytogenetiske analyseresultater
H	Redegøre for (2) kromosomstruktur, - funktion og nomenklatur
H	Redegøre for (2) relevante cytogenetiske metoder
H	Selvstændigt udføre (3) fortolkning af cytogenetiske analyseresultater

Forslag til litteratur - selvstudium:

P. K. A. Jensen: Kromosomafvigelser hos mennesket

ISCN2013 An International System for Human Cytogenetic Nomenclature. Krager, 2013

Gardner and Sutherland: Chromosome Abnormalities and Genetic Counselling

A Schinzel: Catalogue of unbalanced Chromosome Aberrations in Man

Introduktionsstilling

Kompetencerne: *Beskrive (1) relevante cytogenetiske metoder, Beskrive (1) kromosomstruktur, – funktion og nomenklatur og Redegøre for (2) fortolkning af cytogenetiske analyseresultater*

Kompetencen: Beskrive (1) kromosomstruktur, – funktion og nomenklatur.

Delmål		Kompetencevurderingsmetode	Udført (dato + initialer)
	Angive (1) kromosomstruktur (f.eks. q-arm, p-arm, centromer, telomer, benævnelse af bånd og sub-bånd)		
	Angive (1) den normale kromosomsammensætning og karyotype samt kunne forklare principper for angivelse af karyotype ved numeriske og strukturelle abnormiteter		
	Angive (1) væsentlige forskelle på meiose og mitose		
	Beskrive (1) segregationen af kromosomer under meiosen		
	Beskrive (1) non-disjunction og hvornår forskellige numeriske		

	abnormiteter kan være opstået.		
	Beskrive (1) gametdannelse hos bærere af translokationer		
	Definere (1) mosaicisme for kromosomabnormiteter og hvordan denne tilstand kan opstå (herunder <i>confined placental mosaicism</i>)		
	Angive (1) hvad uniparental disomi (UPD) betyder		

Klassiske cytogenetiske analyser (Kromosomanalyse)

	Delmål	Kompetencevurderingsmetode	Udført (dato + initialer)
Generelt			
	Beskrive (1) de principielle forskelle på cytogenetiske analyser og genetiske analyser på isoleret DNA		
	Anvende (2) indikationer for kromosomanalyse		
	Angive (1) hvilke type data der findes i Dansk Cytogenetisk Centralregister		
Celledyrkning			
	Angive (1) principper for sterilt arbejde		
	Angive (1) formålet med sortering/selektion af placentabiopsier (CVS)		
	Beskrive (1) principperne for opsætning, dyrkning og vurdering af morfologi af kulturer fra forskellige væv (f.eks. CVS, amnionvæske, blod og hud)		
Præparatfremstilling og analyse			
	Beskrive (1) høst af dyrkede celler mhp. præparation af kromosomer og fremstilling af metafaser		
	Beskrive (1) fremstilling af metafaser fra dyrkede og udyrkede celler		
	Beskrive (1) båndfarvning af kromosomer		
	Beskrive (1) mikroskopi og udvælgelse af metafaser til videre karyotypering		
	Anvende (2) viden om kromosomstruktur til opsætning af normale karyotyper		
	Anvende (2) viden om kromosomstruktur til opsætning af udvalgte abnorme karyotyper		

Tolkning og formulering af svar			
	Diskutere (3) sensitivitet og specificitet af kromosomanalyse af Q/G-båndsfarvede metafaser ift. deletion, duplikation, strukturel abnormitet, aneuploidi, polyploidi og uniparental disomi		
	Selvstændigt (3) skrive karyotype ved mere enkle kromosomafvigelser (aneuploidier, monosomier, polyploidier og mindre komplekse strukturelle abnormiteter), fortolke fundene i relation til fænotypen og formulere et svar		
	Under vejledning (2) skrive karyotype ved mere komplekse kromosomafvigelser (mosaiktilstande, markerkromosomer, translokationer o.lign.), fortolke fundene i relation til fænotypen, formulere et svar og lægge plan for evt. yderligere undersøgelser		
	Beskrive (1) den kliniske konsekvens af fund for læger i andre specialer		

FISH (fluorescent *in situ* hybridization)

Delmål		Kompetencevurderingsmetode	Udført (dato + initialer)
Metode	Redegøre for (2) princippet i FISH og anvendelse af forskellige probetyper (centromerprober, locusspecifikke prober, arm- og kromosomspecifikke prober, M-band, M-FISH og subtelomerprober)		
	Redegøre for (2) normale fund ved de forskellige probetyper		
	Anvende (2) indikationer for FISH-analyse		
	Selvstændigt (3) skrive karyotypen ved mere enkle kromosomafvigelser (aneuploidi, simple strukturelle abnormiteter, o.l.) belyst med FISH, fortolke fundene i relation til fænotypen og formulere et svar		
	Under vejledning (2) skrive karyotypen ved kromosomafvigelser (mosaiktilstande, markerkromosomer, translokationer o.lign.) belyst med FISH, fortolke fundene i relation til fænotypen, formulere et svar og lave plan for evt. yderligere undersøgelser		
	Beskrive (1) den kliniske konsekvens af fund for læger i andre		

	specialer		
--	-----------	--	--

Kromosom-mikroarray

Delmål		Kompetencevurderingsmetode	Udført (dato + initialer)
	Redegøre for (2) princippet for metoden og kende styrker og svagheder		
	Angive (1) indikationer for kromosom-mikroarray, herunder indikationer for anvendelse af kromosom-mikroarray til prænatale analyser		
	Under supervision (2) foretage vurdering af betydningen af en forandring påvist ved kromosom-mikroarray, fortolke resultatet i relation til fænotypen og lægge plan for evt. supplerende undersøgelser		
	Beskrive (1) den kliniske konsekvens af fund for læger i andre specialer		

Aneuploidiscreening (f.eks. vha QF-PCR, MLPA, kromosom-mikroarray eller kromosomanalyse af udyrkede celler)

Delmål		Kompetencevurderingsmetode	Udført (dato + initialer)
	Redegøre for (2) principperne for en metode til aneuploidiscreening		
	Redegøre for (2) indikationer for aneuploidiscreening		
	Selvstændigt (3) formulere svar på analyser med normalt resultat		
	Under vejledning (2) tolke abnorme resultater i relation til fænotype og i en klinisk sammenhæng formulere et svar og lægge plan for evt. supplerende analyser		
	Forklare (2) den kliniske konsekvens af fund for læger i andre specialer		
	Under vejledning (2) arbejde i tværfaglige teams ang. array CGH		

Non-invasive prenatal testing (NIPT)

		Kompetencevurderingsmetode	Udført (dato + initialer)

5. februar 2015

	Angive (1) princippet for undersøgelse af ffdDNA i maternelt blod	Godkendt kursus	
--	--	-----------------	--

Hoveduddannelsesstilling

Kompetencerne: Redegøre for (2) relevante cytogenetiske metoder, Redegøre for (2) kromosomstruktur, -funktion og nomenklatur og Selvstændigt udføre (3) fortolkning af cytogenetiske analyseresultater

Klassiske cytogenetiske metoder

Delmål		Kompetencevurderingsmetode	Udført (dato initialer)
	Vurdere (3) kromosomafvigelser, med brug af viden om kromosomstruktur, og angive disse med korrekt nomenklatur		
	Vurdere (3) komplekse kromosomafvigelser og fortolke disse i en klinisk sammenhæng herunder beslutte om der er indikation for yderligere undersøgelser		
	Diskutere (3) sensitivitet og specificitet af kromosomanalyse af Q/G-båndfarvede metafaser ift. mosaicisme		

FISH

Delmål		Kompetencevurderingsmetode	Udført (dato + initialer)
	Diskutere (3) hvilke FISH-prober, der egner sig bedst til afklaring af en given problemstilling		
	Diskutere (3) sensitivitet og specificitet af FISH ift. deletion, duplikation, strukturel abnormitet, aneuploidi, polyploidi, mosaicisme og UPD		
	Selvstændigt (3) skrive karyotypen ved komplekse kromosomafvigelser belyst med FISH og fortolke fundene i en klinisk sammenhæng, herunder vurdere om der er indikation yderligere undersøgelser		

Kromosom-mikroarray

Delmål		Kompetencevurderingsmetode	Udført (dato + initialer)
	Diskutere (3) sensitivitet og specificitet af kromosom-mikroarray ift. deletion, duplikation, strukturel abnormitet, aneuploidi, polyploidi, mosaicisme og UPD		
	Selvstændigt (3) vurdere en påvist forandrings betydning,		

	afgøre om der skal foretages supplerende undersøgelser og formulere et svar relevant ift. fænotypen og den kliniske problemstilling		
--	---	--	--

Aneuploidiscreening (f.eks. vha QF-PCR, MLPA, kromosom-mirkoarray eller kromosomanalyse af udyrkede celler fra placenta)

Delmål		Kompetencevurderingsmetode	Udført (dato + initialer)
	Diskutere (3) sensitivitet og specificitet af de forskellige metoder ift. deletion, duplikation, balanceret strukturel abnormitet, aneuploidi, polyploidi, mosaicisme og UPD		
	Selvstændigt (3) tolke komplekse abnorme resultater, afgøre om der skal udføres supplerende undersøgelser og formulere et svar som er relevant ift. fænotypen og den kliniske problemstilling		

Non-invasive prenatal testing (NIPT)

Delmål		Kompetencevurderingsmetode	Udført (dato + initialer)
	Diskutere (3) metode(r), indikationer for anvendelse af metoden/metoderne, samt styrker og svagheder, herunder sensitivitet og specificitet ift. deletion, duplikation, strukturel abnormitet, aneuploidi, polyploidi, mosaicisme og UPD	Godkendt kursus	

Præimplantations-genetisk diagnostik (PGD)

Delmål		Kompetencevurderingsmetode	Udført (dato + initialer)
	Forklare (2) princippet ved PGD for monogene og kromosomale sygdomme samt begrænsninger ved metoden		