

## Kursusmanual: Kardiologisk genetik

### Kursets navn og placering i uddannelsen:

Klinisk genetik 1 – kardiologisk genetik. Placeret i hoveduddannelsen, således at kurset vil blive afholdt ca. hvert 3. år.  
www.dsmg.dk

### Tildeling af kursuspladser:

Tilmelding og koordinering sker via delkursuslederen/kursussekretæren, der kontakter den uddannelsessøgende pr. mail. Den uddannelsessøgende er selv ansvarlig for, at hovedkursuslederen har korrekt mailadresse.

### Kursets varighed:

4 timer. Kurset indgår som et delelement i kurset "Klinisk genetik 1".

### Kursets organisation

Delkursuslederen er ansvarlig 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.

### Delkursuslederen på dette kursus er:

Anja Frederiksen  
Thomas Dyrsø Jensen

### Kursets rationale:

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.

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 familiemæssig udredning, molekylærgenetiske undersøgelser og fortolkning af analysesvar samt rådgivning af såvel patienter som slægtninge. Genetisk udredning og rådgivning ved (risiko for) arvelig hjertesygdom foregår både præ- og postnalt.

### Kursets formål:

Den uddannelsessøgende læge har i introduktionsuddannelsen i klinisk genetik typisk varetaget et mindre antal genetiske udredningsforløb vedrørende arveligt betingede sygdomme, hvor kardielle manifestationer spiller en væsentlig rolle. Kurset har til formål 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.

### Kursets indhold:

Case-baseret undervisning hvor der fokuseres på:

- kardiomyopati.
- thorakal aortadissektion/-aneurisme.
- arvelig rytmeforstyrrelse.
- andre arvelige sygdomme, hvor kardielle manifestationer er fremtrædende.
- pludselig uventet (hjerte)død.

### Kursets læringsmål:

Kursets læringsmål knytter sig til kompetencer, som er beskrevet i målbeskrivelsen, marts 2015.

**Følgende læringsmål forventes dækket/delvis dækket af kurset:**

- **Selvstændigt foretage (3)** udredning og rådgivning af patienter/familier med kardiomyopati.
- **Selvstændigt foretage (3)** udredning og rådgivning af patienter/familier med forekomst af aortaaneurisme og/eller aortadissektion.
- **Selvstændigt foretage (3)** udredning og rådgivning af patienter/familier med forekomst af genetisk betingede kardielle ion-kanalsygdomme.
- **Redegøre for (2)** den genetiske baggrund for de kliniske manifestationer ved familiær hyperkolesterolæmi.
- **Redegøre for (2)** den genetiske baggrund og de kliniske manifestationer ved pulmonal arteriel hypertension.
- **Angive (1)** hvilke hjertesygdomme, der kan ses ved udvalgte myopati.
- **Redegøre for (2)** kardielle manifestationer ved genetisk betingende aflejringsygdomme.
- **Redegøre for (2)** arvelige faktorerens betydning for multifaktorielle hjerte- og karsygdomme.
- **Angive (1)** differentialdiagnoser ved pludselig hjertedød.

**Kursusmateriale:**

Kursisterne vil pr. mail modtage kursusprogram og praktiske oplysninger koordineret af delkursuslederen.

**Forberedelse:**

Delkursuslederen/kursussekretæren vil koordinere udsendelsen af evt. undervisningsmateriale, der forventes kendt inden selve kurset. Det forventes, at kursisten har forberedt sig inden kurset, således at kurset bygger oven på i forvejen erhvervede kompetencer.

**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 90 % deltagelse er obligatorisk for, at kurset kan godkendes. Efter godkendt kursus udstedes et kursusbevis, og hovedvejleder vil godkende de relevante kompetencer i logbogen.

Hvis en uddannelsessøgende læge 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.

**Kursussekretær/kursusleder og mulighed for kontakt:**

Anja L Frederiksen  
Overlæge, ph.d.  
Klinisk Genetisk Afdeling  
Anja.Frederiksen@rsyd.dk - www.ouh.dk  
Tlf. +45 65 41 34 88/17 25

Thomas Dyrsoe Jensen  
Uddannelsesansvarlig overlæge, ph.d.  
Klinisk Genetisk Afdeling  
Sygehus Lillebælt  
Kabeltoft 25, 7100 Vejle  
thomas.dyrsoe.jensen@rsyd.dk  
Direkte tlf. 7940 6668

**Lærere på kurset:**

**Litteraturliste:**

