

Kursusmanual: Medfødte metaboliske sygdomme

Kursets navn og placering i uddannelsen:

Klinisk genetik 2 - medfødte metaboliske sygdomme. 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 den korrekte mailadresse.

Kursets varighed:

8 timer. En dag. Kurset indgår som et delelement i kurset "Klinisk genetik 2".

Kursets organisation:

Delkursuslederen vil sørge 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:

Flemming Skovby (København).

Kursets rationale:

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.

Kursets formål:

Kurset skal danne grundlag for, at den uddannelsessøgende læge som færdiguddannet speciallæge kan foretage genetisk udredning og rådgivning ved genetisk betingede metaboliske sygdomme. Behandlingen af medfødte metaboliske sygdomme er centraliseret på Rigshospitalet, og den enkelte uddannelsessøgende vil ofte møde relativt få patienter med medfødte metaboliske sygdomme under sin uddannelse. Kurset vil supplere den viden, der kan opnås ved det daglige kliniske arbejde og litteraturstudier.

Kursets indhold:

Akut, subakut og kronisk præsentation. Børn/voksne.
Neonatalescreeningsprogrammet
Mitokondriesygdomme, herunder maternal arvegang og heteroplasm.

Kursets læringsmål:

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

Følgende læringsmål forventes dækket af kurset:

- **Selvstændigt foretage (3)** udredning og rådgivning af patienter/familier med medfødte metaboliske sygdomme.
- **Selvstændigt foretage (3)** udredning og rådgivning af patienter/familier med mitokondriesygdomme.
- **Redegøre for (2)** inddeling af medfødte metaboliske sygdomme
 - i forhold til involveret cellekompartiment
 - i forhold til det involverede stofskifte (small molecule diseases og large complex molecule diseases)
 - i forhold til klinik.
- **Redegøre for (2)** indikationer for urinmetabolisk screening og give forslag til supplerende metabolisk udredning for patienter mistænkt for medfødt metabolisk sygdom.

- **Redegøre for (2)** neonatalscreeningsprogrammet i Danmark.
- **Redegøre for (2)** at prøver fra placenta og amnionvæske i nogle tilfælde kan undersøges ved måling af enzymaktivitet samt tolke svar fra disse.
- **Angive (1)** at medfødte metaboliske sygdomme kan debutere akut med non-specifikke symptomer, og at disse kræver akut indlæggelse, diagnostik og intervention.
- **Identificere (1)** kliniske manifestationer, hvor medfødte metaboliske sygdomme kan være differentialdiagnose.

Kursusmateriale:

Kursisterne modtager kursusprogram og praktiske oplysninger pr. mail fra delkursuslederen.

Forberedelse:

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

Kursets metoder:

Kurset består af casebaserede forelæsninger og gruppearbejde.

Evaluering og 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 godkende de relevante kompetencer i logbogen.

Hvis en uddannelsessøgende læge 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.

Kursussekretær/Kursusleder og mulighed for kontakt:

Professor Flemming Skovby
Klinisk Genetisk Klinik, Afsnit 4062
Rigshospitalet
Blegdamsvej 9
DK-2100 København Ø
Tlf: 35453862
e-mail: flemming.skovby@regionh.dk

Lærere på kurset

Overlæge Allan Lund
Overlæge Peter Born
Afdelingslæge Elsebet Østergaard

Litteraturliste