

Kursusmanual: Molekylærgenetik

Kursets navn og placering i uddannelsen:

Molekylærgenetik. 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

24 timer (3 dage).

Kursets organisation:

Delkursuslederen har ansvar 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:

Jens Michael Hertz (OUH).

Kursets rationale:

Molekylærgenetik udgør i dag en væsentlig del af en klinisk genetikers laboratiemæssige funktioner. Hertil kommer, at kompetencer mht. fortolkningen af resultaterne af molekylærgenetiske analyser og vurdering af den kliniske konsekvens af en given variant indgår som et helt afgørende element i den genetiske udredning og rådgivning. Grundlæggende kendskab til genomets opbygning, genregulation, genekspression, epigenetik, molekylærgenetiske undersøgelsesmetoder og bioinformatik er helt nødvendig for en klinisk genetiker. I dette kursus indgår desuden mere basale områder af genetikken, der ikke dækkes af andre kurser.

Selvom den uddannelsessøgende læge i klinisk genetik typisk allerede har en del erfaring med molekylærgenetik efter endt introduktionsuddannelse, er det af stor betydning, at fordele og begrænsninger ved forskellige analysemetoder er kendt. Dette er også af stor betydning ved formidling af molekylærgenetiske analyseresultater til patienter og kolleger fra andre specialer og øvrige sundhedsfaglige samarbejdspartnere.

Kursets formål:

Kurset har til formål at styrke lægens rolle som medicinsk ekspert/lægefaglig i molekylærgenetiske problemstillinger. Der er fokus på analysestrategier og tolkningen af analyseresultater i en klinisk sammenhæng, og hvad en analyserapport bør indeholde.

Kursets indhold:

Case-baseret undervisning, hvor der fokuseres på:

- at kende de enkelte analysemetoders fordele og begrænsninger.
- at træne valg af relevante udredningsstrategier.
- at udarbejde en kvalificeret analyserapport med anvendelse af korrekt nomenklatur for sekvensvarianter.
- at vurdere resultater og tolke disse i en klinisk sammenhæng, herunder overveje om der skal udføres supplerende undersøgelser.
- at formidle fortolkningen af resultaterne til patienten og til andre klinikere.

Et laboratoriekursus hvor der fokuseres på basale analysemetoder såsom Sanger-sekventering samt bioinformatiske øvelser.

Gennemgang af nyere metoder, som ikke findes på alle uddannelsessteder, men som det er relevant at have kendskab til som klinisk genetiker.

I dette kursus indgår desuden mere basale områder af genetikken, der ikke dækkes af andre kurser, såsom

- anvendelse af eksperimentelle modeller til studiet af arvelige sygdomme og sekvensvarianter (dyremodeller).
- basale principper ved genterapi.
- farmakogenetik.

Kursets læringsmål:

Kursets læringsmål knytter sig til kompetencer, som er beskrevet i målbeskrivelsen. Molekylærgenetik er en væsentlig del af læringsmålene i introduktionsuddannelsen. Læringsmålene bygger videre på de i forvejen erhvervede kompetencer.

Følgende læringsmål forventes dækket/delvis dækket af kurset:

- **Redegøre for (2)** relevante molekylærgenetiske metoder.
- **Redegøre for (2)** genstruktur, -funktion og nomenklatur.
- **Selvstændigt foretage (3)** fortolkning af molekylærgenetiske analyseresultater.
- **Beskrive (1)** genetiske faktorerers betydning for visse lægemidlers omsætning, effekt og toksicitet.
- **Beskrive (2)** principper og udfordringer ved genterapi og nævne eksempler herpå.
- **Diskutere (3)** indikationer for prænatal cyto- og molekylærgenetisk diagnostik.
- **Vurdere (3)** og skriftligt formidle, hvilke supplerende metoder der bør bringes i anvendelse ved uafklarede cytogenetiske og molekylærgenetiske fund.

Kursusmateriale:

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

Forberedelse:

Delkursuslederen/kursussektretæren 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 forelæsninger kombineret med case-baserede opgaver. Kurset indeholder desuden praktiske laboratorieøvelser.

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.

Kursussektretær/Kursusleder og mulighed for kontakt:

Professor, Overlæge Jens Michael Hertz
Klinisk Genetisk Afdeling
Odense Universitetshospital
Sdr. Boulevard 29,
5000 Odense C
Tlf. 6541 3191
jens.michael.hertz@rsyd.dk

Lærere på kurset

Morten Dunø, laboratorieleder, cand.scient., ph.d., Klinisk Genetisk Afdeling, Rigshospitalet
Charlotte Brasch Andersen, molekylærbiolog, ph.d., Klinisk Genetisk Afdeling, OUH

Mads Thomassen, molekylærbiolog, ph.d., Klinisk Genetisk Afdeling, OUH
Klaus Brusgaard, molekylærbiolog, ph.d., Klinisk Genetisk Afdeling, OUH
Karen Brøndum-Nielsen, professor, overlæge, dr.med., Kennedy Centeret, Rigshospitalet
Elsebet Østergaard, afdelingslæge, ph.d., Klinisk Genetisk Afdeling, Rigshospitalet
Jens Michael Hertz, professor, overlæge, dr.med., Klinisk Genetisk Afdeling, OUH

Litteraturliste