

Kursusmanual: Nefrologisk genetik

Kursets navn og placering i uddannelsen:

Klinisk genetik 1 - nefrologisk 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 hovedkursusleder.

Kursets varighed:

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

Kursets organisation:

Delkursuslederen sørger for, at de overordnede rammer for undervisningen er til stede, f.eks. vedr. praktiske forhold som lokaler, forplejning og undervisere. Derudover er den delkursusansvarlige ansvarlig for den pædagogiske udvikling af kurset, at kursets faglige indhold er i overensstemmelse med målbeskrivelsen og de beskrevne retningslinjer for kurset i øvrigt, samt at indholdet er opdateret i forhold til den nuværende viden.

Delkursuslederen på dette kursus er:

Anja Frederiksen
Thomas Dyrsø Jensen

Kursets rationale:

Genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier med genetisk betingede nefrologiske sygdomme udgør en vigtig del af arbejdet som klinisk genetiker. Det er således væsentligt, at den uddannelsessøgende læge erhverver sig en bred viden om nefrologiske sygdommes genetik, herunder både kendskab til de monogene sygdomme, men også multifaktorielle sygdomme såsom medfødte misdannelser i nyrer og urinveje. Kurset skal danne grundlag for, at den uddannelsessøgende læge som færdiguddannet speciallæge kan foretage genetisk udredning og rådgivning inden for disse områder.

Kursets formål:

Formålet med kurset er, at den uddannelsessøgende læge erhverver sig de kompetencer i målbeskrivelsen, som må forventes ikke at kunne opnås ved det daglige kliniske arbejde, for derved at styrke lægens rolle som medicinsk ekspert i genetisk betingede nefrologiske sygdomme.

Kursets indhold:

Kurset består af gruppearbejde og case-baserede, deltageraktiverende forelæsninger.

Kursets læringsmål:

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

Følgende læringsmål inden for nefrologisk genetik forventes dækket af kurset:

- **Selvstændigt foretage (3)** udredning og rådgivning af patienter/familier med cystenyresygdom, herunder kunne skelne mellem autosomal -, recessiv - og dominant polycystisk nyresygdom.
- **Redegøre for (2)** udvalgte sygdomme med nefrologiske manifestationer, herunder beskrive det genetiske grundlag for og de kliniske manifestationer ved arvelige hæmaturi (f.eks. Alports syndrom og tynd membran sygdom), kongenit nefrotisk syndrom, Fabrys sygdom, Bardet-Biedls syndrom, Meckels syndrom og Wilms tumor.
- **Redegøre for (2)** differentialdiagnoser hos børn med medfødte misdannelser i nyrer og urinveje, herunder renal agenesi og dysplasi.

Kursusmateriale:

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

Forberedelse:

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

Kursets metoder:

Kurset består af deltageraktiverende, case-baserede forelæsninger og gruppearbejde, evt. diskussion og fremlæggelse af cases.

Evaluering og godkendelse af kurset:

Evalueringen er elektronisk. Udfyldt evaluering samt 90 % deltagelse er obligatorisk for, at kurset kan godkendes. Efter godkendt kursus tilsendes et kursusbevis. Hovedvejleder vil i samarbejde med den uddannelsessøgende læge kunne underskrive samt attestere ved stempel og underskrift 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 ansættelsesstedets uddannelsesansvarlige overlæge om udfordringen.

Delkursusleder/kursussektretær 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
Kabbeltoft 25, 7100 Vejle
thomas.dyrsoe.jensen@rsyd.dk
Direkte tlf. 7940 6668

Lærere på kurset:

Litteraturliste: