

Kursusmanual: Prænatal udredning og diagnostik

Kursets navn og placering i uddannelsen:

Klinisk genetik 2 - prænatal udredning og diagnostik. 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 (1 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:

Rådgivning og udredning af patienter/familier i forbindelse med graviditet eller planlægning heraf udgør en af de væsentligste funktioner for en klinisk genetiker. Derudover har klinisk genetik et anseeligt tværdisciplinært samarbejde med føtalmedicinere, obstetrikere, fertilitetslæger og føtalpatologer i forbindelse med mistanke om genetiske problemstillinger i relation til infertilitet, habituel abort, graviditet, herunder prænatal diagnostik. Det er således essentielt, at den uddannelsessøgende læge i klinisk genetik erhverver sig viden om flere aspekter af føtalmedicin, herunder risiko for og udredning af abnorme fund ved ultralydsdiagnostik samt de lovgivningsmæssige og etiske aspekter, der knytter sig særligt til disse patientforløb.

En del vigtige kompetencer opnås allerede i forbindelse med introduktionsuddannelsen, og dette kursus vil bygge videre på disse (se under forberedelse).

Kursets formål:

Formålet med delkurset er, at den uddannelsessøgende læge erhverver sig de kompetencer i målbeskrivelsen, som ikke kan forventes opnået ved dagligt klinisk arbejde, for derved at styrke lægens rolle som medicinsk ekspert, samarbejder og professionel i relation til emner vedrørende prænatal udredning og diagnostik.

Kursets indhold:

- Gennemgang af Sundhedsstyrelsens retningslinjer for prænatal diagnostik (UL-screening og biokemisk screening)
- UL-diagnostik af syndromer og monogene sygdomme
- Invasiv prænatal diagnostik
- Præimplantationsgenetisk diagnostik (PGD)
- Abortus provocatus (metoder, jura, samråd),
- Fosterreduktion
- Infertilitet (genetiske årsager, behandling, IVF)
- NIPT

Kurset består af gruppearbejde og case-baseret undervisning.

Kursets læringsmål:

Kursets læringsmål knytter sig til kompetencer, som er beskrevet i målbeskrivelsen, marts 2015. Disse læringsmål bygger videre på de i introduktionsuddannelsen i forvejen erhvervede kompetencer (se under forberedelse).

Følgende læringsmål forventes dækket/delvist dækket af kurset:

- **Redegøre for (2)** differentialdiagnoser ved abnormt ultralydfund.
- **Redegøre for (2)** differentialdiagnoser ved oligo- og polyhydramnios.

Følgende læringsmål indgår som en del af målbeskrivelsen for hoveduddannelsen for klinisk genetik og kan berøres i forbindelse med kurset. Dog må det forventes, at disse kompetencer også kan opnås på anden vis:

- **Selvstændigt foretage (3)** udredning og rådgivning ved nedsat fertilitet, habituel abort, senabort eller dødfødsel.
- **Selvstændigt foretage (3)** udredning og rådgivning vedrørende præimplantationsgenetisk diagnostik (PGD).
- **Selvstændigt foretage (3)** udredning og rådgivning ved påvisning af fostermisdannelse eller vækstafvigelse under graviditeten.

Kursusmateriale:

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

Forberedelse:

Delkursuslederen 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 oven på i forvejen erhvervede kompetencer.

Der gøres opmærksom på, at følgende kompetencer forventes opnået i introduktionsuddannelsen:

- **Under vejledning udføre (2)** udredning og rådgivning ved numeriske og strukturelle kromosomabnormiteter, herunder reciprokke og robertsonske translokationer.
- **Selvstændigt foretage (3)** udredning ved forskellige prøvetagningsteknikker, herunder kunne redegøre for prænatale prøvetagningsteknikker i form af CVS og amniocentese og kordocentese.
- **Redegøre for (2)** baggrunden for risikoestimering hos gravide for trisomi 13, 18, og 21 ud fra maternel alder, maternelle blodprøver og ultralydsfund.
- **Redegøre for (2)** de lovgivningsmæssige forhold, der knytter sig til provokeret abort.

Kursets metoder:

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

Evaluerings 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 Susanne Kjærgaard

Overlæge Karin Sundberg

Overlæge Morten Hedegaard

Litteraturliste: