

Uddannelsesprogram

hoveduddannelsesforløb i

Klinisk Genetik

***Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital
og***

Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital

Godkendt den 4. december 2013 i DRRLV

INDHOLDSFORTEGNELSE

1. Indledning	3
2. Uddannelsens opbygning.....	4
2.1 Præsentation af uddannelsens ansættelsessteder, herunder organisering af faglige funktioner og læringsrammerne	4
3. Kompetencer, lærings- og kompetencevurderingsmetoder samt kurser og forskning	10
3.1 Plan for kompetenceudvikling og kompetencegodkendelse	10
3.2 Kort beskrivelse af læringsmetoder samt hvordan de anførte kompetencevurderingsmetoder skal anvendes på det enkelte ansættelsessted	30
3.3 Obligatoriske kurser og forskningstræning	32
4. Uddannelsesvejledning	34
5. Evaluering af den lægelige videreuddannelse	37
5.1 Evaluer.dk	37
5.2 Inspektorrapporter	37
5.3 Regionale specialespecifikke uddannelsesudvalg	38
6. Nyttige kontakter	39

1. Indledning

Specialet Klinisk Genetik er beskrevet i målbeskrivelsen (www.sst.dk), hvor også speciallægeuddannelsen er beskrevet. Speciallægeuddannelsens introduktionsforløb og hoveduddannelsesforløb understøttes ved anvendelse af uddannelsesbog/portefølje, som kan downloades fra www.DSMG.dk. Når elektronisk udgave er etableret, vil lægen blive introduceret til denne ved starten af ansættelsen. I porteføljen findes adgang til målbeskrivelse, relevante uddannelsesprogrammer, elementer der understøtter læringsprocessen, samt skemaer til dokumentation for godkendelse af de obligatoriske kompetencemål og kurser, der er betingelse for at opnå speciallægeanerkendelse.

Specielle regionale forhold

Hoveduddannelse i klinisk genetik kan foregå på nedenstående seks klinisk genetiske afdelinger, alle med funktion på specialniveau. De uddannelsesgivende afdelinger er:

- KG 1: Klinisk Genetisk Afdeling, Rigshospitalet
- KG 2: Klinikken Kennedy Centret, Rigshospitalet
- KG 3: Klinisk Genetisk Afdeling, Odense Universitetshospital
- KG 4: Klinisk Genetisk Afdeling, Sygehus Lillebælt, Vejle
- KG 5: Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital
- KG 6: Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital

Den kliniske uddannelse (pædiatri) kan gennemføres på:

- P 1: Skejby Sygehus
- P 2: Odense Universitetshospital
- P 3: Rigshospitalet

Der er mulighed for efter nærmere aftale at vælge klinisk uddannelse på en anden klinisk afdeling, frem for pædiatri. Dette fastlægges endeligt i forbindelse med ansættelsen.

Som det ses, er der to klinisk genetiske afdelinger i videreuddannelsesregion Nord. I henhold til SST's specialeplan er der en samarbejdsaftale mellem disse to afdelinger.

I Videreuddannelsesregion Nord er iht. bekendtgørelse fra Sundhedsministeriet etableret et tilbud om [individuel karrierevejledning](#) i forbindelse med den lægelige videreuddannelse.

2. Uddannelsens opbygning

Uddannelsens varighed og indhold er beskrevet i målbeskrivelsen (www.sst.dk). Dette uddannelsesprogram angiver, hvordan forløbet udmøntes i det aktuelle uddannelsesforløb, dvs. de konkrete ansættelser: antal, sted og varighed

1. ansættelse	2. ansættelse	3. ansættelse	4. ansættelse
<i>Klinisk genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital</i>	<i>Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital</i>	<i>Anden afdeling</i>	<i>Klinisk genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital</i>
<i>12 mdr</i>	<i>12 mdr</i>	<i>6 mdr</i>	<i>18 mdr</i>

2.1 Præsentation af uddannelsens ansættelsessteder, herunder organisering af faglige funktioner og læringsrammerne

1. og 4. ansættelse: Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital

Ansættelsesstedet generelt

Klinisk Genetik Afdeling på Aalborg Universitetshospital er oprettet i 2009 til primært at varetage genetisk udredning og rådgivning i Region Nordjylland. Genetiske laboratoriefunktioner er under planlægning i samarbejde med Afsnit for Molekylær Diagnostik, Klinisk Biokemisk Afdeling, med en fælles teknisk platform. Den fysiske sammenlægning af Klinisk Genetik og Molekylær Diagnostik er gennemført i januar 2013.

Klinisk genetiske funktioner udøves generelt på specialniveau.

Afdelingen fungerer i et samarbejde med Klinisk Genetisk Afdeling på Århus Universitetshospital i overensstemmelse med Sundhedsstyrelsens specialeudmelding om en genetisk enhed, Region vest. Afdelingen i Aalborg håndterer ca. 900 henvisninger årligt af patienter/familier med et bredt genetisk diagnosemønster, til genetisk udredning og rådgivning i dialog og tæt samarbejde med de henvisende instanser, d.v.s. kliniske afdelinger og almen praksis. Fælles ambulatorier vil blive oprettet for særlige områder, som onkogenetik og kardiogenetik.

Afsnit for Molekylær Diagnostik er organisatorisk indplaceret i den Funktionsbærende Enhed for Klinisk Biokemi og udfører genetiske analyser for sygdomsdisponerende gener. I 2011 udførte afsnittet 252 totale screeningsanalyser og 157 analyser for kendt mutation fordelt på generne ved HNPCC (MLH1, MSH2, MSH6 og PMS2) og HBOC (BRCA1 og BRCA2) med anvendelse af direkte sekventering og MLPA. Screeningsanalyserne er ved at blive overført til Næste Generations Sekventerings udstyr (NGS). I den forbindelse vil analyserne blive udvidet til også at omfatte andre høj-penetrante gener som RAD51D, PTEN, TP53, STK11, CDH1 og RAD51C. Udover analyserne relateret til disse arvelige cancerformer, blev der i 2011 udført 3.060 analyser for mutationer i IL28B, Faktor 2 og 5 samt laktoseintolerans med anvendelse af real-time PCR. Afsnit for Molekylær Diagnostik står også for oprensning af DNA og videreforsendelse af prøver rekvireret af Klinisk Genetisk Afdeling. I 2011 drejede det sig om 560 prøver. Kompetencer vedrørende molekylær genetisk teori, praktik og tolkning vil kunne erhverves ved aftalt samlet eller opdelt funktionstid i dette afsnit

med afsnittets daglige leder (læge) og molekylærbiologer som vejledere.

Kompetencer vedr. cytogenetisk laboratoriefunktion (herunder screening for små kromosomfejl vha. molekylære teknikker), præ- og postnatal diagnostik skal erhverves på den anden klinisk genetiske afdeling under de 12 måneders ophold der.

Forskningsaktivitet kan understøttes af afdelingens professor og de forskningsaktive overlæger samt kontakt til forskningsmiljøer i Forskningshuset på Aalborg Universitetshospital.

Afdelingen er bemannet med en ledende overlæge, som også er professor i klinisk genetik, en overlæge i onkogenetik, en overlæge i syndromologi (start senere), 3 uddannelseslæger, og 3 sekretærer. Professoratet har tilknyttet en klinisk assistent og ½ sekretær.

Organisation af specialer og faglige arbejdsfunktioner (funktionsbeskrivelse)

Ambulatorium:

Den uddannelsessøgende H-læge har eget ambulatorium en hel dag om ugen, typisk 6 sager pr. ambulatoriedag, hvor der typisk er tale om både fortløbende sager og indledende sager.

Vagtfunktion:

På nuværende tidspunkt er der ikke en vagtordning på afdelingen.

Tværfaglige konferencer:

Fosterkonference: Afholdes en gang om måneden.

Børnekonference: Afholdes en gang om måneden.

Syndromkonference: Afholdes fire gange om året.

Genodermmøde: Afholdes fire gange årligt.

Vestdansk syndromkonference: afholdes to gange årligt.

Interne konferencer og møder:

Middagskonference: Afholdes dagligt kl. 12.

Onkogenetisk konference: Afholdes ugentligt.

Personalemøde: Afholdes en gang om måneden.

Undervisning

Intern undervisning en gang om måneden.

Undervisning ved ekstern underviser en gang om måneden.

Undervisning i et onkogenetisk emne ugentligt i forbindelse med den onkogenetiske konference.

Journal club en gang om måneden.

Kurser og kongresser

Der er generelt god mulighed for deltagelse i relevante indenlandske møder og kurser. Deltagelse i udenlandske kongresser kan støttes så vidt muligt.

Forskning

Arbejde ved Klinisk Genetisk afdeling, Aalborg Universitetshospital, rummer mange muligheder for at gennemføre mindre eller større forskningsprojekter. Alle ansatte ved afdelingen opfordres til at bidrage til afdelingens forskning.

Hvis den uddannelsessøgende ikke har en PhD- eller doktorgrad, eller er i gang med at erhverve sig

en sådan grad og har fået bevilget overførsel af merit, skal han/hun gennemføre det obligatoriske forskningstræningsmodul, som består af 10 dages teoretisk kursusvirksomhed og 10 dages praktisk virksomhed. Den uddannelsessøgende og hovedvejlederen udformer en individuel aftale om gennemførelse af forskningstræningen inden for det første halve år af ansættelsen. Forskningstræningen skal være påbegyndt senest 2 år efter ansættelsens start og afsluttet senest seks måneder før speciallægeuddannelsen er gennemført. Vejlederen på forskningstræningen skal være en læge med erfaring med forskningsmetode og kan være hovedvejlederen eller en anden kvalificeret læge. Resultatet af forskningstræningsmodulet skal fremlægges mundtligt og skriftligt.

2. ansættelse: Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital

Ansættelsesstedet generelt

Klinisk Genetisk Afdeling, Århus Universitetshospital, Skejby, varetager genetisk rådgivning for Region Midtjylland, cytogenetisk laboratoriediagnostik for Region Midt- og Nordjylland, og molekylærgenetisk laboratoriediagnostik for udvalgte sygdomme for et meget stort optageområde. Afdelingen omfatter et ambulatorium til genetisk rådgivning og to speciallaboratorier: Cytogenetisk Laboratorium og Molekylærgenetisk Laboratorium. Afdelingen er beliggende i lejede bygninger sammen med Molekylær Medicinsk Afdeling (MoMA) og Molekylærmedicinsk Forskningsenhed og hører administrativt til Århus Universitetshospital. Afdelingen har etableret konsulentfunktion i klinisk genetik på sygehusene i Viborg og Herning. Fælles ambulatorium med gynækologisk afdeling Y, Aarhus Universitet samt det Kraniofaciale Team, Aarhus Universitetshospital foregår i udvalgte tilfælde.

Afdelingen modtager årligt ca. 2.500 henvisninger til genetisk rådgivning, dækkende et meget bredt spektrum af genetisk betingede sygdomme. Der er etableret tværfaglige konferencer med en række andre specialer. Afdelingens hovedinteresseområder er onkogenetik, neurogenetik, syndromologi og genodermatoser. Der er derfor god mulighed for at erhverve særlige kompetencer inden for disse områder.

I Cytogenetisk Laboratorium udføres årligt ca. 2.500 analyser, omfattende kromosomundersøgelser, FISH-analyser og arrayCGH-analyser. Af disse er ca. 1.200 prænatale kromosomundersøgelser (placentabiopsier og fostervandsprøver). Dansk Cytogenetisk Centralregister er knyttet til afdelingen. Molekylærgenetisk Laboratorium udfører årligt ca. 3.000 DNA-analyser for et bredt spektrum af arvelige sygdomme. Der er således god mulighed for at erhverve laboratoriemæssige kompetencer i afdelingen. Endvidere opretholder afdelingen DNA mhp. forsendelse til andre inden- og udenlandske laboratorier.

Der er i afdelingen 6 overlæger, heraf en ledende overlæge, en uddannelsesansvarlig overlæge, en specialeansvarlig overlæge for onkogenetikken som også er professor, en forskningsansvarlig overlæge, en laboratorieansvarlig overlæge samt yderligere en overlæge. En speciallæge i patologisk anatomi med særlige kompetencer inden for føtal patologi er knyttet til afdelingen. På nuværende tidspunkt er der 2 yngre læger i introduktionsstilling, og 5 yngre læger i hoveduddannelsesstilling. Derudover er der i afdelingen 3 molekylærbiologer, 19 bioanalytikere, 4 genetiske assistenter og 8 sekretærer.

Der pågår i afdelingen en række forsknings- og udviklingsprojekter. To af afdelingens overlæger er kliniske lektorer i klinisk genetik. Der er 1 ph.d.-studerende fast i afdelingen og yderligere 3 knyttet

til afdelingen.

Organisation af specialer og faglige arbejdsfunktioner (funktionsbeskrivelse)

Ambulatorium

Den uddannelsessøgende H-læge har eget ambulatorium en hel dag om ugen, typisk 6 sager pr. ambulatoriedag, idet der som oftest er tale om fortløbende sager. Dog kan indledende sager også være sat på programmet og i så fald er der afsat dobbelt tid til disse.

Vagtfunktion

Den uddannelsessøgende H-læge indgår som oftest i bagvagtsfunktionen, når vedkommende har været ansat ca. 1 år i H-stilling, hvilket typisk svarer til udeåret på anden klinisk genetisk afdeling.

Tværfaglige konferencer

Der er etableret tværfaglige konferencer med en lang række specialer/funktioner: gynækologi og obstetrik, pædiatri, center for sjældne sygdomme, dermatologi, patologi, neurologi, disorders of sexual development, det kraniofaciale team, kardiologi og onkologi. Den uddannelsessøgende H-læge opfordres til at deltage aktivt i disse evt. med afvejning af specifikke interesseområder.

Undervisning

Konferencer

	Formål	Deltagere	Tidspunkt	Kompetencer opnås
Onkogenetiske konferencer	Afklaring af tvivlstilfælde samt at skabe undervisningssituationer	Alle læger og genetiske assistenter i afdelingen	Torsdag kl. 8.00-9.30	
Almene konferencer	Afklaring af tvivlstilfælde samt at skabe undervisningssituationer	Alle læger og genetiske assistenter i afdelingen	Hver anden fredag kl. 9.00-10.30	
Lægebiologmøde	Afklaring af problemstillinger i relation til prøvesvar samt at skabe undervisningssituationer	Alle læger og molekylærbiologer	Hver anden fredag kl. 9.00-10.30	
Vagtkonferencer	Afklaring af akutte situationer i vagten	Bagvagten og forvagtten, evt. deltagelse af andre yngre læger	Hver dag kl. 12.30-13.00	
Vejledermøder	Gennemgang af ambulatoriesager samt andre ikke vagtrelaterede sager	Uddannelsessøgende læge og vejleder	Ca. 1 x / uge	

Formaliseret undervisning

	Formål	Underviser	Tidspunkt	Emner	Ansvarlig
Cytogenetik	Uddannelse af yngre læger	Peter K.A. Jensen	1 time hver anden uge	Kromosomanomalier	Peter K.A. Jensen
Onkogenetik	Uddannelse af yngre læger	Uffe Birk		Onkogenetik	Uffe Birk Jensen
Genetik	Vidensopdatering	Inviterede fore-	Sidste fre-	Varierende	

	ring af akademikere	dragsholdere	dag i måneden kl. 8.15-9.00		
Basal genetik og opgave-regning	Uddannelse af yngre læger	Uffe Birk og andre yngre læger på afdelingen	Fredag kl. 8.15-9.00	Basalgenetiske emner og opgave-regning	Uffe Birk Jensen
Intern undervisning	Vidensopdatering for alle i afdelingen	Inviterede foredragsholdere	Sidste tirsdag i måneden kl. 14.00-15.00	Varierende	Jane Pedersen

Kurser og kongresser

Deltagelse i indenlandske møder og kurser vil blive forsøgt muliggjort. Deltagelse i udenlandske kongresser kan ansøges, men generelt er kongresbudgettet i RegionMidt begrænset.

Forskning

Arbejde ved Klinisk Genetisk afdeling, Aarhus Universitetshospital, Skejby rummer mange muligheder for at gennemføre mindre eller større forskningsprojekter, lige fra kasuistikker initieret af observationer i klinikken eller laboratoriet til systematiske eksperimentelle, observationelle eller epidemiologiske studier, f.eks. som led i et PhD-projekt.

(<http://www.auh.dk/om+auh/afdelinger/klinisk+genetisk+afdeling/fagfolk/forskning+og+udvikling> ; <http://www.e-pages.dk/aarhusuniversitet/314>). Alle ansatte ved afdelingen forventes at bidrage til afdelingens forskning og alle yngre læger opfordres til at gennemføre et større eller mindre selvstændigt forskningsprojekt, der fører til publikation af en artikel eller poster, under deres ansættelse på afdelingen.

Hvis den uddannelsessøgende ikke har en PhD- eller doktorgrad, eller er i gang med at erhverve sig en sådan grad og har fået bevilget overførsel af merit, skal han/hun gennemføre det obligatoriske forskningstræningsmodul, som består af 10 dages teoretisk kursusvirksomhed og 10 dages praktisk virksomhed. Den uddannelsessøgende og hovedvejlederen udformer en individuel aftale om gennemførelse af forskningstræningen indenfor det første halve år af ansættelsen. Forskningstræningen skal være påbegyndt senest 2 år efter ansættelsens start og afsluttet senest ½ før speciallægeuddannelsen er gennemført. Vejlederen på forskningstræningen skal være en læge med erfaring med forskningsmetode og kan være hovedvejlederen eller en anden kvalificeret læge. Resultatet af forskningstræningsmodulet skal fremlægges mundtligt og skriftligt.

De 10 dages kursusvirksomhed kan f.eks. bestå i Aarhus Universitets kurser (<http://ph-d-health.au.dk/en/forskningstraening/>), suppleret med enkelte dages individuel vejledning og mundtlig fremlæggelse

3. ansættelse: Anden afdeling

Ansættelsesstedet generelt

Organisation af specialer og faglige arbejdsfunktioner (funktionsbeskrivelse)

I forløbet af hoveduddannelsesstillingen indgår en ansættelse ved en anden afdeling, som ikke er fastlagt i uddannelsesprogrammet. Formålet med dette er, at valg af afdeling skal tilpasses den individuelle uddannelsesprofil, med henblik på den fagområderetning, som den kommende speci-

allæge stiler mod.

I hoveduddannelsesforløbet for en speciallæge i klinisk genetik indgår 6 måneders ansættelse på "anden afdeling", som siden 2003 traditionelt har været på en pædiatrisk afdeling. De senere års udvikling har gjort det muligt at udnytte genetisk viden og teknologi til forebyggelse, diagnostik og behandling i stort set alle specialer. Dette har rejst et behov for en langt bredere kvalifikation af landets speciallæger i klinisk genetik, end tidligere. Derfor er det hensigtsmæssigt at forskellige speciallæger i klinisk genetik har særlige kompetencer indenfor forskellige, andre specialer.

I dette uddannelsesprogram indgår 6 måneders ansættelse på en afdeling, som først vælges når den uddannelsestagende læge er ansat. Fordelen ved denne udformning er, at det øger sandsynligheden for at den kommende speciallæges kompetencer og talent udnyttes bedst muligt.

Indenfor de første 6 måneder af ansættelsen vil UOA og den uddannelsestagende læge, i samarbejde med PKL, vælge og lave aftale med "en anden afdeling".

Når ansættelsesstedet er kendt vil H-lægen modtage uddannelsesprogram med beskrivelse af afdelingen og funktioner for 3. ansættelse.

3. Kompetencer, lærings- og kompetencevurderingsmetoder samt kurser og forskning

3.1 Plan for kompetenceudvikling og kompetencegodkendelse

Kompetencemålene, der skal vurderes og godkendes er anført i målbeskrivelsen, hvor der angives forslag til læringsmetoder for hver enkelt kompetencevurdering. Målbeskrivelsen indeholder desuden en generel beskrivelse af lærings- og vurderingsstrategier.

http://www.sst.dk/Uddannelse%20og%20autorisation/Special%20og%20videreuddannelse/Laege/Maalbeskrivelser%20i%20speciallaegeuddannelsen/Klinisk_genetik.aspx

I dette program findes anvisning på i hvilke delansættelser og hvornår de enkelte kompetencemål skal godkendes. Kompetencegodkendelsen er fordelt efter sværhedsgrad, kompleksitet mm. Læringsrammer og metoder vælges for den enkelte ansættelse. Kompetencevurderingsmetodernes gennemførelse i det konkrete ansættelsessted er ligeledes beskrevet:

CHECKLISTE

Målnummer og kompetencemål. (svarende til målbeskrivelsen)	Konkretisering af mål	Læringsmetoder (valgt ud fra mulige i målbeskrivelsen)	Kompetencevurderingsmetode (som angivet i målbeskrivelsen)	Tidspunkt for forventet kompetencegodkendelse			
				1. ansættelse	2. ansættelse	3. ansættelse	4. ansættelse
				Måned	Måned	Måned	Måned
5.2.1 MEDICINSK EKSPERT							
Generelle vidensmål:							
1. Redegøre for gen- og kromosomstruktur, -funktion og nomenklatur, normal og abnorm.		Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Undervisningsopgaver	Godkendt kursus, Bedømmelse af afholdt undervisning, Struktureret kollegial bedømmelse	6			
2. Redegøre for normal og abnorm celledeling.		Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Undervisningsopgaver.	Godkendt kursus Bedømmelse af afholdt undervisning, Struktureret kollegial bedømmelse	6			

3. Redegøre for nedarvningsmønstre.		Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser og Undervisningsopgaver.	Godkendt kursus Bedømmelse af afholdt undervisning, Struktureret kollegial bedømmelse	6			
4. Redegøre for fosterudviklingsbiologi ved normal udvikling og dysmorfologi.		Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Undervisningsopgaver.	Godkendt kursus, Struktureret kollegial bedømmelse	12			
5. Redegøre for basal biokemisk viden og analyse ved "Inborn errors of metabolism".		Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. Undervisningsopgaver.	Godkendt kursus, Bedømmelse af afholdt undervisning, Struktureret kollegial bedømmelse	12			
6. Redegøre for principper for genetisk epidemiologi og populationsgenetik.		Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Undervisningsopgaver.	Godkendt kursus, Bedømmelse af afholdt undervisning, Struktureret kollegial bedømmelse		12		
7. Redegøre for anvendelse af genetiske laboratorietechnikker: cytogenetiske og molekylærgenetiske.		Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Tildeling af specifikke opgaver, fx skriftlig vejledning til kliniske afdelinger	Godkendt kursus, Bedømmelse af afholdt undervisning, Struktureret kollegial bedømmelse		6		
8. Redegøre for somatisk celle-genetik (erhvervede afvigelser).		Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser.	Godkendt kursus og Bedømmelse af afholdt undervisning	12			

		ser.	ning				
Genetisk udredning og risikovurdering:							
1. Optage anamnese herunder slægtsanamnese med optegnelse af stamtræ		Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Selvstudium og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser	Struktureret observation i klinikken, struktureret kollegial bedømmelse, audit af arbejdspraksis	6			
2. Skelne mellem arvegange ud fra nedarvningsmønstre ST1		Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og/eller Afdelingsundervisning og – konferencer. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser.	Struktureret observation i klinikken, struktureret kollegial bedømmelse, Audit af arbejdspraksis	6			
3. Selvstændigt beregne risiko for forskellige individer i en familie		Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Tildeling af specifikke opgaver	Struktureret observation i klinikken, struktureret kollegial bedømmelse, Audit af arbejdspraksis Godkendt kursus	12			
4. Udføre selvstændigt risikoberegning ud fra empiriske data.		Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og	Godkendt kursus Struktureret observation i klinikken, struktureret kollegial bedømmelse, Audit af arbejdspraksis	12			

		Kurser, inkl. specialespecifikke kurser.					
5. Selvstændigt indhente viden om genetiske sygdomme, faktorer og forhold ved søgning i litteratur og i databaser.		Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Tildeling af specifikke opgaver. og/eller Litteraturopgaver.	Godkendt kursus Struktureret observation i klinikken, struktureret kollegial bedømmelse, Audit af arbejdspraksis	6			
6. Selvstændigt udføre syndromudredning og -diagnostik.		Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser.	Struktureret observation i klinikken, struktureret kollegial bedømmelse, Audit af arbejdspraksis Godkendt kursus			6	
Genetiske sygdommes og syndromers klinik:							
1. Ved veldefinerede hyppige syndromer og genetiske sygdomme redegøre for: ætiologi, diagnose, forløb, håndtering og prognose.		Selvstudium. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på klinisk afdeling (her pædiatri).	Struktureret observation i klinikken, struktureret kollegial bedømmelse, Audit af arbejdspraksis.		6		
2. Beskrive og anvende indikatorer for normal og abnorm psykomotorisk udvikling i klinisk diagnostik.		Selvstudium. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på klinisk afdeling (pædiatri).	Struktureret observation i klinikken, struktureret kollegial bedømmelse, Audit af arbejdspraksis			6	

3.	Udføre klinisk udredning af de hyppigste syndromer og genetiske sygdomme.	Selvstudium. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på klinisk afdeling (pædiatri).	Struktureret observation i klinikken, struktureret kollegial bedømmelse, Audit af arbejdspraksis			6		
4.	Udføre tilsyn på og besvare forespørgsler fra kliniske afdelinger som led i disse afdelingers kliniske udredning og behandling.	Selvstudium. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på klinisk afdeling (pædiatri).	Struktureret observation i klinikken Struktureret kollegial bedømmelse		12			
Ordination og tolkning af genetiske og non-genetiske undersøgelser:								
1.	Planlægge udredningsprogram ved mistanke om genetisk sygdom.	Selvstudium. og Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og/eller Afdelingsundervisning og – konferencer. og/eller Vejledning og supervision af klinisk arbejde på kliniske afdelinger.	Godkendt kursus og Struktureret kollegial bedømmelse. og Struktureret vejledersamtale og Audit af arbejdspraksis.		6			
2.	Med udgangspunkt i resultatet fra anamnesen og den objektive undersøgelse at planlægge supplerende undersøgelser, dels på probanden, dels på relevante fami-	Selvstudium. og Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning.	Godkendt kursus og Struktureret kollegial bedømmelse. og/eller Audit af arbejdspraksis.	12				

		og/eller Afdelingsundervisning og – konfe- rencer. og/eller vejledning og supervision af klinisk arbejde på kliniske afdelinger.					
3. Redegøre for og anvende indikationer for genetisk di- agnostik.		Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision ved ge- netisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konfe- rencer. og Vejledning og supervision af i kli- nisk arbejde på kliniske afdelinger.	Godkendt kursus og Struktureret interview og Audit af arbejdspraksis	12			
4. I en konkret rådgivning ordi- nere relevante undersøgel- ser ved monogene sygdom- me.		Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision ved ge- netisk rådgivning. og Vejledning og supervision af klinisk arbejde på kliniske afdelinger.	Struktureret kollegial bedømmelse. og Audit af arbejdspraksis	12			
5. Redegøre for og anvende indikationerne for postnatal og prænatal cytogenetisk og molekylærgenetisk diagno- stik for proband og familie- medlemmer.		Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision ved ge- netisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konfe- rencer.	Godkendt kursus og Struktureret kollegial bedømmelse. og/eller Struktureret interview og/eller Audit af arbejdspraksis.	12			
6. Tolke cytogenetiske, mole- kylær-cytogenetiske og mo- lekylære analysesvar for proband og familiemed- lemmer herunder vurdere,		Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision ved ge- netisk rådgivning. og	Godkendt kursus og Struktureret kollegial bedømmelse.		6		

		Afdelingsundervisning og – konfe- rencer.					
7. Tolke resultater af prænatal risiko-vurdering og yde præ- natal vejledning svarende hertil.		Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision ved ge- netisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konfe- rencer.	Godkendt kursus og Struktureret kollegial bedømmelse.	12			
8. Informere patient og/eller familie om resultat af den forudgående udredning og sikre forståelse.		Vejledning og supervision ved ge- netisk rådgivning. Og specialespecifikt kursus i kom- munikation, herunder Simulationsscenarier/rollespil. og/eller Videoptagelser af rådgivningssam- taler og/eller Afdelingskonferencer og – under- visning.	Godkendt kursus og/eller Struktureret kollegial bedømmelse. og/eller Vurdering af videoptagelser.	12			
9. Informere patienten og/eller familie om de medicinske, reproduktionsmæssige og sociale følger af tilstedevæ- relsen af en arvelig sygdom og sikre forståelse.		Vejledning og supervision ved ge- netisk rådgivning. Og specialespecifikt kursus i kom- munikation, herunder Simulationsscenarier/rollespil. og/eller Videoptagelser af rådgivningssam- taler og/eller Afdelingskonferencer og – under- visning.	Struktureret kollegial bedømmelse. Vurdering af videoptagelser	12			
10. Rådgive ved de monogene sygdomme om mulige for- mer for bærerdiagnostik så-		Vejledning og supervision ved ge- netisk rådgivning. og	Struktureret kollegial bedømmelse. og Godkendt kursus		6		

		Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Afdelingskonferencer og – undervisning.					
11. Varetage de specielle rådgivningsmæssige aspekter ved prædiktiv og præsymptomatisk diagnostik. ST2		Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Afdelingskonferencer og – undervisning.	Struktureret kollegial bedømmelse. og Godkendt kursus		6		
12. Rådgive forældre til børn med kromosomsygdomme. Patienter med kromosomsygdom. Personer, der er bærere af balanceret kromosomfejl.		Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Simulationsscenarier/rollespil. og/eller Videoptagelser af rådgivningssamtaler og/eller Afdelingskonferencer og – undervisning.	Struktureret kollegial bedømmelse. Vurdering af videoptagelser		12		
13. Yde prænatal genetisk vejledning før prøvetagning, herunder kunne redegøre for og informere om muligheden for genetisk præimplantationsdiagnostik (PGD).		Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på klinisk afdeling og Afdelingskonferencer og -undervisning	Struktureret kollegial bedømmelse.		12		
14. Orienter om relevante patientforeninger og hjælpeordninger m.m.		Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning.	Struktureret kollegial bedømmelse og/eller Audit af arbejdspraksis		12		

15. I samråd med probanden og de nærmeste, tilrettelægge den optimale strategi for videre formidling af informationer ud i familien, inkl. tilrettelæggelse af undersøgelses- og opfølgingsprogrammer for andre familie-medlemmer.		Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Afdelingskonferencer og – undervisning.	Struktureret tilbagemelding fra kliniske samarbejdspartnere inkl. almen praksis. og 360-graders evaluering og Godkendt kursus	12			
16. På baggrund af diagnosen, iværksætte profylaktiske og/eller terapeutiske tiltag på patienten og medlemmer af familien med relevant forøget risiko.		Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på klinisk afdeling. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Afdelingskonferencer og – undervisning.	Struktureret kollegial bedømmelse. og Godkendt kursus	12			
Teknisk ekspert:							
1. Redegøre for principperne for celle-dyrkning og steril dyrkningsteknik.		Selvstudium. og Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision i praktisk laboratoriearbejde.	Struktureret observation i laboratoriet. og Audit (intern) af arbejdspraksis. og Vurdering af svarbeskrivelser. Kortsvar test vedrørende viden med relation til genetisk laboratorieaktivitet.		6		
2. Redegøre for principperne for konventionel lysmikroskopi og for fluorescensmi-					6		

3. Redegøre for principperne for båndfarvningsmetoder.					6		
4. Redegøre for principperne for de mest anvendte molekylære og molekylærcytogenetiske metoder					6		
5. Redegøre for opsætning, dyrkning og høst af amniocytter og chorion villus prøver					6		
6. Redegøre for opsætning, dyrkning og høst af lymfocytter og prøver fra hudbiopsi og abortvæv.					6		
7. Foretage en klassisk kromosomanalyse omfattende kromosomtælling, analyse og karyotypering.					6		
8. Fortolke cytogenetiske, molekylær-cytogenetiske og molekylære resultater med den rette nomenklatur samt analyseresultatets kliniske betydning.					6		
9. Beskrive resultatet af en koblingsundersøgelse foretaget ved hjælp af polymorfe markører.					12		
5.2.2 KOMMUNIKATOR							
1. Afdække og formulere med den rådsøgende det fælles grundlag for den genetiske		Kurser, specialespecifikke og Simulationsscenarier/rollespil.	Godkendt kursus Struktureret kollegial bedømmelse.	6			

		og/eller Videoptagelser af rådgivningssamtaler. og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Vejledning og supervision i praktisk klinisk arbejde på kliniske afdelinger. edning og supervision i praktisk klinisk arb	Vurdering af videoptagelser. Patientvurderinger.				
2. Fremlægge relevant medicinsk information for den aktuelle rådgivning inkl. orientering vedr. graviditet generelt og fosterudvikling specielt.				12			
3. Fremlægge genetisk og teknisk information med anvendelse af ikke-faglige termer overfor den/de rådsøgende og sikre forståelse.				12			
4. Anvende forskellige interviewteknikker.				12			
5. Interviewe den/de rådsøgende, så en præcis og tilstrækkelig familieanamnese bringes til veje.				12			
6. Gennemføre patient- og familiesamtaler i respekt for familiens væremåde og omgangsform under hensyntagen til potentielle styrker og svagheder hos de rådsøgen-				12			

7. Fremlægge, diskutere og konkludere på en non-direktiv måde.		Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på klinisk afdeling og Vejledning og supervision af praktisk klinisk genetisk arbejde og Tildeling af specifikke opgaver	Struktureret kollegial bedømmelse Bedømmelse af specifikke opgaver		12		
8. Mundtligt og skriftligt anvende regler om tavshedspligt og informeret samtykke i forløbet af en genetisk familieudredning.				12			
9. Udfærdige skriftlig beskrivelse af opnået information og givet rådgivning både i journalform og til brug for information af kolleger og i resuméform til den/de radsøgende.				12			
10. Formidle genetisk information til lægekolleger i andre specialer og til paramedicinsk personale.				12			
11. Indgå i tværfaglig dialog med kliniske afdelinger ved anvendelse af disse afdelingers vanlige sprogbrug.					6		
12. Planlægge, organisere og udføre initiativer til information af bredere og ikke-professionelle grupper vedr. genetiske forhold og emner.							12

5.2.3 SAMARBEJDER							
1. Udvikle tværfaglige relationer til de afdelinger, der henviser patienter til genetisk rådgivning og til de laboratorier på afdelingen, der udfører de relevante laboratorieundersøgelser.		Vejledning og supervision af praktisk klinisk genetisk arbejde og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på klinisk afdeling og Kurser, inkl. specialespecifikke. og Tildeling af specifikke opgaver. og/eller Udarbejdelse af skriftligt materiale.	Struktureret kollegial bedømmelse. og/eller Audit af arbejdspraksis. og Godkendelse af kursus og Bedømmelse af tildelte opgaver			6	
2. Udvikle tværfaglige relationer til de afdelinger, der samarbejdes med, til de videnskabelige medarbejdere på afdelingen og til afdelingens laboratorier for herigennem at optimere varetagelsen af videnskabelige, uddannelsesmæssige og administrative opgaver.							6
3. Fastlægge undersøgelsesforløb for patienter, der henvises til genetisk rådgivning i samarbejde med andre involverede afdelinger og med afdelingens laboratorier.					12		
4. Planlægge udrednings- og kontrolprogram for anlægsbærere og mulige anlægsbærere for arvelige sygdomme i samarbejde med relevante kliniske afdelinger.					12		

5.	Deltage aktivt i afdelingens interne konferencer og konferencer med samarbejdende afdelinger for herigennem at bidrage til at øge det faglige niveau.		Vejledning og supervision af praktisk klinisk genetisk arbejde og Tildeling af specifikke opgaver	Struktureret kollegial bedømmelse og Bedømmelse af tildelte opgaver	12			
6.	Formidle, hvordan klinisk genetik påvirker patientbehandling, forskning og uddannelsesmæssige aktiviteter lokalt, regionalt og nationalt.							6
7.	Samarbejde med afdelingens øvrige medarbejdere samt med samarbejdende afdelinger i løsning af konflikter, give feedback og hvor det er hensigtsmæssigt kunne indtage en lederrolle.							6
5.2.4 LEDER/ADMINISTRATOR								
1.	Fungere effektivt i sundhedsorganisationer, lige fra individuel praksis til organisationer på lokalt, regionalt og nationalt niveau.		Kurser, inkl. specialespecifikke. og Tildeling af specifikke opgaver. og Udarbejdelse af skriftligt materiale. og Forskningstræning.	Godkendt kursus og Audit af arbejdspraksis. og Vurdering af udførte opgaver og projekter.				6
2.	Indgå i et effektivt samarbejde i et team eller partnerskab, hvad enten det er som teamleder eller teammedlem.							6
3.	Udnytte og prioritere ressourcer i samarbejdet mellem primær - og sekundær-							6

4.	Udnytte og prioritere res- sourcer i forhold til patient- varetagelse, arbejdsmiljø, uddannelse, forskning og eksterne aktiviteter.						6
5.	Varetage arbejdstilrette- læggelse og udforme in- struks for arbejdsopgaver i afdelingen.						6
6.	Planlægge og evaluere un- dersøgelser- og behand- lingsprogrammer samt pa- tientforløb ved komplicere- de arvelige tilstande.						6
7.	Deltage i planlægning, bud- gettering og evaluering af undersøgelser- og scree- nings-programmer.						6
8.	Forestå ledelsen af et tvær- fagligt samarbejde vedrø- rende en patient eller en problemstilling, hvor de en- kelte team-medlemmers ressourcer udnyttes bedst muligt, og hvor hvert enkelt medlem respekteres.						6
5.2.5 SUNDHEDSFREMMER							
1.	Rådgive om og udøve sund- hedsfremmende tiltag til gavn for den enkelte patient og i samfundet ud fra evi-	Kurser, inkl. specialespecifikke kur- ser. og Tildeling af specifikke opgaver.	Godkendt kursus og Audit af arbejdspraksis. og				6

		og Afdelingsundervisning og - konferencer.	Vurdering af udførte opgaver og projekter.				
2. Opdage og reagere på forhold, hvor rådgivning og oplysning om genetiske forhold er påkrævet.						6	
3. Anvende metoder til at lokalisere lokale, regionale eller nationale ressourcegrupper/patientforeninger og kunne omsætte kontakt til og fra disse.							6
4. Anvende forebyggelsesstrategier ved genetiske sygdomme og medfødte misdannelser.							6
5. Anvende registre over genetiske sygdomsenheder ved håndtering af patient/familie og i et samfundsperspektiv.					6		
6. Anvende registeroplysninger ved vurdering af muligheder for forebyggelse af genetiske sygdomme.							6
7. Samarbejde med de videnskabelige selskaber og andre foreninger eller myndigheder om at identificere og rådgive aktuelle risikogrupper om den betydende genetiske baggrund og anvende den tilgængelige viden om forebyggelse i disse grupper.		Tildeling af specifikke opgaver	Bedømmelse af tildelte opgaver				6

8. Henvise til og samarbejde med sociale myndigheder og institutioner ud fra gældende lovgivning.						6	
5.2.6 AKADEMIKER							
1. Klinisk: Opstille en klinisk problemstilling. Erkende og påvise manglende viden omkring det kliniske spørgsmål. Udarbejde en plan for udfyldelse af videnshuller: litteratursøgning, database-søgning, konsultationer med kolleger i et nationalt og internationalt netværk. Arbejde på at udvikle systemer til nedfældning af informationer om dette nationale og internationale netværk. Finde, på basis af indhentede informationer, løsninger på de kliniske problemstillinger. Implementere løsningerne og efterfølgende evaluere løsningerne i lyset af de opnåede resultater.		Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Videnskabelige projekter = forskningstræning. og Undervisningsopgaver.	Godkendt kursus og Vurdering af udførte opgaver/projekter. og Vurdering af afholdt undervisning.				6
2. Videnskabeligt: Formulere et videnskabeligt spørgsmål. Udarbejde en plan til at besvare det videnskabelige							6

spørgsmål. Redegøre for det videnskabs- etisk komite system og principperne i ansøgninger hertil. Involvere hensigts- mæssig litteratursøgning, identificering af supplerende undersøgelser, involvering af relevante ekspertise. Gennemføre undersøgelsen efter forslaget. Præsentere, forsvare og ud- brede resultaterne af under- søgelsen. Identificere områder for fremtidige undersøgelser, som udspringer af resulta- terne.							
3. Pædagogik: På basalt niveau redegøre for, være motiveret til og kunne anvende principper for voksenlæring i forbindel- se med sig selv og andre. Udvide forståelse for fore- trukne lærings-metoder hos studerende, yngre læger og andre kolleger.		Tildeling af specifikke opgaver	Bedømmelse af specifikke opgaver				6
5.2.7 PROFESSIONEL							
1. <u>Disciplinbaserede mål:</u> Udvide den holdning, bl.a. præget af venlighed, forstå- else og empati, som anses for afgørende for klinisk ge- netik.		Vejledning og supervision af prak- tisk klinisk genetisk arbejde og Vejledning og supervision af prak- tisk klinisk arbejde på kliniske afde- linger.	Struktureret kollegial bedømmelse. og Audit af arbejdspraksis (in- tern/ekstern). og Godkendt kursus		12		

Anvende hensigtsmæssige strategier for at opretholde og udvikle faglig kompetence. Kontinuerligt evaluere egne evner, viden og færdigheder og være vidende om egne faglige begrænsninger.		og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Afdelingsundervisning og -konferencer.					
2. <u>Mål relateret til personlig/faglig grænseflade:</u> Omhyggeligt tilstræbe en balance imellem de personlige og faglige roller og ansvar samt være i stand til at kunne identificere samt vise forskellige veje til løsning af konflikter og dårligt arbejdsmiljø							6
3. <u>Mål relateret til etik og faglige foreninger:</u> Anvende det faglige, lovgivningsmæssige og etiske kodeks, som læger er bundet af. Herunder <u>være bevidst om de særlige forhold for klinisk genetik.</u> Erkende, analysere og formulere forslag til at løse etiske spørgsmål i den daglige klinik, såsom fortælling af sandheden, indhentning af		Selvstudium og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på kliniske afdelinger og Vejledning og supervision af praktisk klinisk genetisk arbejde	Struktureret kollegial bedømmelse Video, Patienttilfredshedsundersøgelse				6

samtykke, tavshedspligt, interessekonflikter, ressourceallokering, videnskabsetik m.m. Redegøre for og være i stand til at anvende relevante administrative regler og love i sundhedssystemet med henblik på retningslinjer for egen arbejdspraksis. Have kendskab til Datatilsynets regler om opbevaring af prøver. Erkende, analysere og angive, hvordan man forholder sig ved uprofessionel adfærd i klinisk arbejde, herunder overveje lokale og regionale forordninger.							
--	--	--	--	--	--	--	--

3.2 Kort beskrivelse af læringsmetoder samt hvordan de anførte kompetencevurderingsmetoder skal anvendes på det enkelte ansættelsessted

1. og 4. ansættelse: Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital

Læringsmetoder

Målbeskrivelsen for faget angiver flere læringsmetoder, der kan anvendes under uddannelsen.

På afdelingen vil der især blive lagt vægt på følgende læringsstrategier:

Vejledning og supervision ved klinisk genetisk udredning og rådgivning og laboratoriearbejde. Læringen vil især være baseret på mesterlære som en form for reflekterende læring, der bygger på indlæring og anvendelse af det indlærte.

Mesterlæren foregår ved deltagelse i det praktiske fællesskab på afdelingen, og kvaliteten i læringsstrategien indebærer indsats fra såvel mester som lærling og foregår over en længerevarende periode. Mesterlære forudsætter således også aktiv og selvstændig indsats fra den uddannelsessøgende som en del af et kvalificeret "parløb".

Afdelingsundervisning. Fagets teoretiske grundlag indlæres og beherskes gennem præsentation ved organiseret undervisning i afdelingen, der kan omfatte såvel lægestaben som områdets øvrige medarbejdere.

Tildeling af opgaver. Selvstændigt indsamle data, vurdere og syntetisere en problemstilling. Det kan fx være i direkte relation til det klinisk genetiske arbejde eller gennemgang af videnskabelige tidsskrifter, bøger eller andre kilder, som fx Internet, til belysning af et problem.

Udarbejdelse af skriftligt materiale. Er eksempelvis redegørelse til kliniske afdelinger vedrørende specifikke arvelige sygdommes baggrund, klinisk og genetisk. Instrukser for interne arbejdsprocesser.

Deltagelse i projekt. Aktiv deltagelse i formulering af problemstilling, indsamling af data, sammensætte og vurdere data og skriftlig dokumentation/artikel.

Ved fastlæggelse af den uddannelsessøgendes uddannelsesplan vil der med den uddannelsesansvarlige overlæge blive aftalt anvendelse af disse metoder til erhvervelse af enkelte kompetencer. Herudover vil der naturligt ske en løbende vurdering af læringsstrategien for den uddannelsessøgende i forbindelse med dialog med vejleder(e).

Kompetencevurderingmetoder

Blandt målbeskrivelsens angivelse af evalueringsstrategier vil følgende især blive anvendt:

Struktureret, kollegial bedømmelse. Bedømmelse, hvor den uddannelsesgivende læge direkte observerer den uddannelsessøgende i dennes udøvelse af praksis. Særlig relevant inden for genetisk udredning og rådgivning.

Struktureret observation i laboratoriet. Som ovenfor, men med særligt fokus på laboratoriepraksis og vores procedurebeskrivelser og analyseforskrifter, kan anvendes som det strukturerede grund-

lag.

Struktureret vejledersamtale. Denne kan anvendes til at afdække og vejlede vedrørende viden og holdninger samt evne til at strukturere og redegøre for handlingsforløb.

Audit af arbejdspraksis. Superviseret og struktureret gennemgang af genetiske rådgivningssager med henblik på gennemførelse af udredning og patientkontakt. Kan også omfatte gennemgang af analysebeskrivelser og kliniske tolkninger samt vejledninger til rekvirerende afdeling.

Bedømmelse af afholdt undervisning. Metoden anvendes i forbindelse med afgørelsen af, om en given kompetence er erhvervet.

Der vil desuden ske en samlet, løbende vurdering af den uddannelsessøgende i det klinisk genetiske arbejde med vurdering af progressionen i erhvervelsen af kompetencer, også gennem den løbende dialog med vejlederne.

2.ansættelse: Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital, Skejby

Læringsmetoder

Metoder til brug for den uddannelsessøgendes læring

Målbeskrivelsen for faget angiver flere læringsmetoder, der kan anvendes under uddannelsen.

På afdelingen her vil der især blive lagt vægt på følgende læringsstrategier:

Vejledning og supervision ved klinisk genetisk udredning og rådgivning og laboratoriearbejde. Læringen vil især være baseret på mesterlære som en form for reflekterende læring, der bygger på indlæring og anvendelse af det indlærte.

Mesterlæren foregår ved deltagelse i det praktiske fællesskab på afdelingen, og kvaliteten i læringsstrategien indebærer indsats fra såvel mester som lærling og foregår over en længerevarende periode. Mesterlære forudsætter således også aktiv og selvstændig indsats fra den uddannelsessøgende som en del af et kvalificeret "parløb".

Afdelingsundervisning. Fagets teoretiske grundlag indlæres og beherskes gennem præsentation ved organiseret undervisning i afdelingen, der kan omfatte såvel lægestaben som områdets øvrige medarbejdere.

Tildeling af opgaver. Selvstændigt indsamle data, vurdere og syntetisere en problemstilling. Det kan fx være i direkte relation til det klinisk genetiske arbejde eller gennemgang af videnskabelige tidsskrifter, bøger eller andre kilder, som fx Internet, til belysning af et problem.

Udarbejdelse af skriftligt materiale. Er eksempelvis redegørelse til kliniske afdelinger vedrørende specifikke arvelige sygdommes baggrund, klinisk og genetisk. Instrukser for interne arbejdsprocesser.

Deltagelse i projekt. Aktiv deltagelse i formulering af problemstilling, indsamling af data, sammensætte og vurdere data og skriftlig dokumentation/artikel.

Ved fastlæggelse af den uddannelsessøgendes uddannelsesplan vil der med den uddannelsesansvarlige overlæge blive aftalt anvendelse af disse metoder til erhvervelse af enkelte kompetencer. Herudover vil der naturligt ske en løbende vurdering af læringsstrategien for den uddannelsessøgende i forbindelse med dialog med vejleder(e).

Kompetencevurderingmetoder

Blandt målbeskrivelsens angivelse af evalueringsstrategier vil følgende især blive anvendt:

Struktureret, kollegial bedømmelse. Bedømmelse, hvor den uddannelsesgivende læge direkte observerer den uddannelsessøgende i dennes udøvelse af praksis. Særlig relevant inden for genetisk udredning og rådgivning.

Struktureret observation i laboratoriet. Som ovenfor, men med særligt fokus på laboratoriepraksis og vores procedurebeskrivelser og analyseforskrifter kan anvendes som det strukturerede grundlag.

Struktureret vejledersamtale. Denne kan anvendes til at afdække og vejlede vedrørende viden og holdninger samt evne til at strukturere og redegøre for handlingsforløb.

Audit af arbejdspraksis. Superviseret og struktureret gennemgang af genetiske rådgivningssager med henblik på gennemførelse af udredning og patientkontakt. Kan også omfatte gennemgang af analysebeskrivelser og kliniske tolkninger samt vejledninger til rekvirerende afdeling.

Bedømmelse af afholdt undervisning. Metoden anvendes i forbindelse med afgørelsen af, om en given kompetence er erhvervet.

Der vil desuden ske en samlet, løbende vurdering af den uddannelsessøgende i det kliniske genetiske arbejde med vurdering af progressionen i erhvervelsen af kompetencer, også gennem den løbende dialog med vejlederne.

3. ansættelse

Ansættelse på anden klinisk afdeling arrangeres indenfor det første ½ år af H-stillingsansættelsen. Ansvaret er delt mellem yngre læge og den uddannelses ansvarliges overlæge på stamafdelingen. Selve tilrettelæggelsen kan uddelegeres til yngre læge og hovedvejleder.

Når ansættelsesstedet er kendt vil H-lægen modtage uddannelsesprogram læringsmetoder og kompetencevurderingsmetoder for 3. ansættelse.

3.3 Obligatoriske kurser og forskningstræning

Specialespecifikke kurser

Disse er nationale og er beskrevet i målbeskrivelsen (www.sst.dk) og organiseres via specialeselskabet

<http://www.videreuddannelsen-nord.dk/kurser/specialespecifikke+kurser>

<http://www.dsmg.dk/index.php/uddannelser>

Generelle kurser

De generelle kurser er overordnet beskrevet i målbeskrivelsen. Kurserne udmøntes og planlægges hovedsageligt regionalt, af det regionale videreuddannelsessekretariat og af Sundhedsstyrelsen.

Der er derfor forskel på kursernes opbygning og varighed samt tilmeldingsprocedure. Lægen skal selv holde sig orienteret om de regionale vilkår, inklusive vilkår for tilmelding.

Ud over nedenstående korte beskrivelse henvises til målbeskrivelsen og hjemmesiden for kursusbeskrivelsen ved det regionale videreuddannelsessekretariat og Sundhedsstyrelsen

<http://www.videreuddannelsen-nord.dk/kurser/generelle+kurser>

<http://www.sst.dk/Uddannelse%20og%20autorisation/Special%20og%20videreuddannelse/Laeger/Generelle%20kurser.aspx>

Forskningstræning

Oversigt udarbejdes af de regionale følgegrupper/uddannelsesudvalg/-råd i samarbejde med den postgraduate lektor (PKL), og findes på det regionale videreuddannelsessekretariats hjemmeside

<http://www.videreuddannelsen-nord.dk/kurser/forskningstr%c3%a6ning>

4. Uddannelsesvejledning

Under ansættelsen skal der gives uddannelsesvejledning som anført i målbeskrivelsen

http://www.sst.dk/Uddannelse%20og%20autorisation/Special%20og%20videreuddannelse/Laege/Maalbeskrivelser%20i%20speciallaegeuddannelsen/Klinisk_genetik.aspx

1. og 4. ansættelse: Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital

Organisering af den lægelige videreuddannelse

Afdelingen er udrustet med to speciallæger, den ene med særområde i onkogenetik. Den ene er uddannelsesansvarlig overlæge (UAO) og den anden ledende overlæge. Den ene overlæge har et klinisk professorat i klinisk genetik. Der foretages tæt koordinering af den lægelige videreuddannelse vejlederne imellem. En yngre læge fungerer som UKYL

Rammer for uddannelsesvejledning og udarbejdelse af uddannelsesplan

Den uddannelsessøgende læge skal løbende erhverve sig nye kompetencer i henhold til porteføljen og samtidig bære et øget ansvar i allerede erhvervede kompetencer. Progressionen af uddannelsen evalueres løbende, hvor introduktionssamtale, justeringssamtale(r) og slutsamtale med hovedvejlederen fungerer som særlige fikspunkter. I forbindelse med introduktionssamtalen udformes sammen med hovedvejlederen en individuel uddannelsesplan, der skal danne grundlag for opnåelse af aftalte relevante kompetencer i det aktuelle uddannelseselement. Denne uddannelsesplan godkendes af UAO og kan justeres løbende ved behov. I forbindelse med afslutning af et tilfredsstillende gennemført uddannelseselement, underskriver UAO den til speciallægeanerkendelse påkrævede "Attestation for tidsmæssigt gennemført uddannelseselement i den lægelige videreuddannelse".

Supervision og klinisk vejledning i det daglige arbejde

Der anvendes løbende kontakt og mesterlære (hovedvejleder og "åben dør princippet" for afdelingens speciallæger og mere seniore læger i øvrigt).

Der afholdes månedlige foster- og børnekonferencer, samt syndromkonferencer fire gange årligt med deltagelse af andre specialer på sygehuset

2. ansættelse: Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital

Organisering af den lægelige videreuddannelse

Afdelingen har en uddannelsesansvarlig overlæge (UAO) og en uddannelseskoordinerende yngre læge (UKYL), som varetager organiseringen af den lægelige videreuddannelse i afdelingen og er med i det regionale uddannelsesudvalg (Region Nord).

Der er ligeledes en tillidsmand (TR), som sikrer, at overenskomst og lign. overholdes.

UAO udpeger hovedvejledere individuelt til hver enkelt uddannelsessøgende blandt afdelingens øvrige læger. Hovedvejleder er som minimum et uddannelsesniveau længere fremme end den uddannelsesstagende læge. Afdelingens hovedvejledere fungerer som primære kontaktpersoner og har alle deltaget i vejlederkursus.

De kliniske vejledere er alle afdelingens ansatte. Der foregår læring på mange niveauer i det daglige og oplæring heri varetages derfor af alle, selvfølgelig afhængigt af relevante kompetencer.

UAO refererer til afdelingsledelsen.

Retningslinje for arbejdstilrettelæggelse findes på: http://e-dok.rm.dk/e-dok/e_7003380.NSF/AabnKapitel/6B9C8C9E82EA3410C12575890034084B

Funktionsbeskrivelse for hovedvejleder:

<http://www.auh.dk/files/Hospital/AUH/Om%20AUH/Administrationen/HR/HR-Aarhus-filer/HR%20-%20Laegelig%20videreuddannelse/pdf/vejlederhjørnet/Funktionsbeskrivelse%20hovedvejledere%20april12.pdf>

Rammer for uddannelsesvejledning

Evalueringsprogram og -plan gennemføres ud fra retningslinjerne beskrevet i "Vejledning og evaluering i den lægelige videreuddannelse". Se endvidere Bilag 4.

Formålet med en sådan plan er, at anføre en tilnærmelsesvis logisk rækkefølge for erhvervelse af målbeskrivelsens kompetencer. Sygdomsrelaterede kompetencer, især inden for genetisk rådgivning, vil kunne variere over tid afhængig af henvisningsmønsteret på afdelingen.

Uddannelsesplanen kan/skal tilpasses det enkelte arbejdssted ud fra muligheder og driftshensyn.

De specialespecifikke kurser indplaceres i uddannelsesplanen afhængigt af, hvornår disse udbydes.

De generelle kurser indplaceres hvor det er mest hensigtsmæssigt.

Uddannelsesplan

- **Udarbejdelse af uddannelsesplan**
Uddannelsesplan udformes af den uddannelsestagende læge under, eller umiddelbart efter introduktionssamtalen. Der benyttes følgende skema:
http://www.auh.dk/files/Hospital/AUH/Om%20AUH/Administrationen/HR/HR-Aarhus-filer/HR%20-%20Laegelig%20videreuddannelse/pdf/vejlederhjørnet/intro_1g.pdf
Med kopi til: yngre læge, hovedvejleder og UAO.
- **Justering af uddannelsesplan**
Uddannelsesplanen vil blive justeret løbende ved justeringssamtale/r, hertil benyttes:
<http://www.auh.dk/files/Hospital/AUH/Om%20AUH/Administrationen/HR/HR-Aarhus-filer/HR%20-%20Laegelig%20videreuddannelse/pdf/vejlederhjørnet/Justeringg.pdf>
Med kopi til: yngre læge, hovedvejleder og UAO.
- **Afslutning af ansættelsen på 1. uddannelsessted**
Til den afsluttende samtale benyttes:
<http://www.auh.dk/files/Hospital/AUH/Om%20AUH/Administrationen/HR/HR-Aarhus-filer/HR%20-%20Laegelig%20videreuddannelse/pdf/vejlederhjørnet/slutsamtaleg.pdf>
samt attestation for tidsmæssigt gennemført uddannelseselement, som findes på:
<http://www.sst.dk/Uddannelse%20og%20autorisation/Special%20og%20videreuddannelse/Laegge.aspx>
Med kopi til: yngre læge, hovedvejleder og UAO.

Supervision og klinisk vejledning i det daglige arbejde

Der er udarbejdet kompetencevurderingsskemaer til laboratoriefunktioner, rådgivningssamtaler og undervisning:

- Dokumentation på kompetencekortene og den kliniske supervision kan foretages af de daglige kliniske vejledere: læger, molekylærbiologer, bioanalytikere, genetiske assistenter og sekretærer afhængigt af, hvad der er mest hensigtsmæssigt for den givne situation.
- Alle opnåede kompetencer, der er knyttet til det enkelte uddannelseselement, jvf. uddannelsesprogrammet, skal attesteres af hovedvejleder i logbogen med dato og læselig underskrift ud for hver enkelt kompetence. Der skal afsluttes med stempel/afdelingens stempel og den uddannelsesansvarlige overlæges, alternativt den ledende overlæges, læselig underskrift, jf. vejledning nr. 9586 af 14. juli 2008 om "Kompetencevurdering i den lægelige videreuddannelse". Stempel og læselig underskrift kan evt. sættes nederst på siden. Der skal gøres opmærksom på, at gentagelsestegn eller anden form for afkrydsning ikke godkendes.

Se evt.:

<http://www.sst.dk/Uddannelse%20og%20autorisation/Soeg%20speciallaege%20og%20specialtandlaege%20anerkendelse/Speciallaegeansoegning/Laege%202003%20bestemmelserne/Dokumentation%202003%20bestemmelserne.aspx>

Der er uddannelsesfokuseret arbejdstilrettelæggelse, med bl.a. et længerevarende introduktionsprogram. Introduktionsprogrammet skal sikre, at den uddannelsestagende læge får et indblik i afdelingens aktiviteter, samarbejde med andre afdelinger og forskningsaktivitet. Introduktionsprogrammet har dog først og fremmest fokus på, at der opnås fortrolighed med arbejdsgangen på klinisk genetisk afdeling samt, at planerne for det specifikke uddannelsesforløb er præsenteret. Den kliniske supervision og vejledning foretages af relevant personale oftest med direkte feedback, ofte suppleret med struktureret feedback ved samtaler med hovedvejleder.

Den uddannelsestagende læge skal sikre sig, at kompetencerne godkendes efterhånden som de bliver opnået. Hovedvejleder kvitterer for de opnåede kompetencer i Logbogen.

Ved de formaliserede samtaler vil ajourførte opgørelser over gennemført genetisk rådgivning, kurser og læst litteratur samt deltagelse i faglig mødevirksomhed indgå i vurdering af forløbet.

3. ansættelse

Ansættelse på anden klinisk afdeling arrangeres indenfor det første ½ år af H-stillingsansættelsen. Ansvaret er delt mellem yngre læge og den uddannelses ansvarliges overlæge på stamafdelingen. Selve tilrettelæggelsen kan uddelegeres til yngre læge og hovedvejleder.

Når ansættelsesstedet er kendt vil H-lægen modtage uddannelsesprogram med beskrivelse af organisering og rammer for 3. ansættelse.

5. Evaluering af den lægelige videreuddannelse

Det fremgår af Sundhedsstyrelsens bekendtgørelse nr. 1706 af 20.12.2006 om de regionale råd for lægers videreuddannelse¹, at de regionale råd for lægers videreuddannelse (DRRLV) skal sikre høj kvalitet i den lægelige videreuddannelse (kap. 1, § 2). Til løsning af denne opgave har rådet flere redskaber, nemlig brugertilfredshed via yngre lægers evaluering af afdelingerne på evaluer.dk og inspektorrapporter for alle afdelinger.

Det Regionale Råd for Lægers Videreuddannelse i Videreuddannelsesregion Nord² vil løbende følge disse evalueringer, ligesom det forventes, at de diskuteres i de regionale specialespecifikke uddannelsesudvalg³, hvor specialets postgraduate kliniske lektor er formand⁴.

5.1 Evaluer.dk

Det Regionale Råd for Lægers Videreuddannelse offentliggør yngre lægers evalueringer af uddannelsesstederne elektronisk via system på www.evaluer.dk.

Den enkelte uddannelsessøgende læge skal ved afslutning af hvert delforløb evaluere sit ophold, både hvad angår uddannelsesprogram, herunder uddannelsesplan samt uddannelsesstedet og dets læringsrammer. Evalueringen foregår via www.evaluer.dk hvortil den yngre læge modtager log-in via mail fra Videreuddannelsessekretariatet. Alle de uddannelsessøgende lægers evalueringer af uddannelsesstederne kan følges via hjemmesiden www.evaluer.dk.

Den enkelte læges evaluering er anonym og dermed ikke offentligt tilgængelig. Derimod offentliggøres et gennemsnit for alle evalueringer på den uddannelsesgivende afdeling. Uddannelsesansvarlige overlæger har adgang til at se enkeltevalueringer og prosatekst om uddannelsesstedet. For afdelingen er denne prosatekst oftest den mest givende og udviklende del af evalueringerne, mens pointevalueringerne mere tjener til sammenligning på tværs af afdelinger, specialer og hospitaler. Afdelingerne vil løbende anvende disse evalueringer i arbejdet på at forbedre den lægelige videreuddannelse.

5.2 Inspektorrapporter

Sundhedsstyrelsen⁵ står for inspektorordningen og udsender inspektorer til alle uddannelsesgivende afdelinger ca. hvert 4. år, samt udsender rapporter fra inspektorernes besøg.

Det fremgår af Sundhedsstyrelsens bekendtgørelse nr. 1706 af 20.12.2006 om de regionale råd for lægers videreuddannelse (kap. 2, § 7), at DRRLV løbende skal vurdere den enkelte afdelings egnethed som uddannelsessted på baggrund af inspektorrapporterne. Ordningen er et væsentligt element i kvalitetsopfølgningen af den lægelige videreuddannelse på de enkelte hospitaler og afdelinger. Inspektorrapporterne fremlægges løbende på møder i DRRLV, som via den Postgraduate

¹ <https://www.retsinformation.dk/Forms/R0710.aspx?id=11069>

² <http://www.videreuddannelsen-nord.dk/det+regionale+r%c3%a5d>

³ <http://www.videreuddannelsen-nord.dk/files/Sundhed/Sundhedsplanlægning/Lægelig%20uddannelse/Det%20Regionale%20Råd/Rapporter%20og%20notater/Kommisiorium%20for%20Uddannelsesudvalg%20050411.pdf>

⁴ <http://www.videreuddannelsen-nord.dk/pkl/funktionsbeskrivelse>

⁵ <http://www.sst.dk/Uddannelse%20og%20autorisation/Inspektorordning.aspx>

Kliniske Lektor (PKL) i de enkelte specialer følger op på inspektorrapporternes konklusioner og anbefalinger i samarbejde med ledelserne på afdelingerne og de uddannelsesansvarlige læger.

5.3 Regionale specialespecifikke uddannelsesudvalg⁶

Uddannelsesudvalgene for de enkelte specialer har til formål at drøfte spørgsmål om specialets videreuddannelse på samtlige uddannelsessteder i Videreuddannelsesregionen, herunder at bidrage til sikring af en ensartet høj kvalitet i den lægelige videreuddannelse på alle uddannelsessteder for specialet. Uddannelsesudvalgene bør derfor løbende drøfte de enkelte afdelingers evalueringer og inspektorrapporter og følge op på disse via PKL i specialet, som også informerer det regionale råd for lægers videreuddannelse.

⁶ <http://www.videreuddannelsen-nord.dk/files/Sundhed/Sundhedsplanlægning/Lægelig%20uddannelse/Det%20Regionale%20Råd/Rapporter%20og%20notater/Kommisiorium%20for%20Uddannelsesudvalg%20050411.pdf>

6. Nyttige kontakter

Uddannelsesansvarlige overlæger:

Michael Bjørn Petersen, ph.d., dr.med., professor, ledende overlæge, uddannelsesansvarlig overlæge, www.aalborguh.rn.dk

Postgraduat klinisk lektor for denne uddannelse:

Oversigt findes på [hjemmesiden](#) for Center for Medicinsk Uddannelse

Specialeselskabets hjemmeside

www.DSMG.dk

Sundhedsstyrelsen

www.sst.dk

[Den lægelige videreuddannelse](#)

Regionale sekretariater for lægelig videreuddannelse

Videreuddannelsesregion Nord: <http://www.videreuddannelsen-nord.dk>

Videreuddannelsesregion Syd: www.videreuddannelsen-syd.dk

Videreuddannelsesregion Øst: www.laegeuddannelsen.dk

Andre

Lægeforeningens karriererådgivning ([Karrierecoaching](#))