

Uddannelsesprogram

Hoveduddannelsesforløb i

Klinisk Genetik

***Klinisk Genetisk Afdeling / Aarhus Universitetshospital
og***

***Klinisk Genetisk Afdeling / Aalborg Universitetshospital
og***

Pædiatrisk Afdeling / Aarhus Universitetshospital

2015 målbeskrivelsen

H 2016 KGA AUH 12 _KGA Aalborg 12_ Pæd AUH 6_KGA AUH 18

Godkendt den 16.11.2016 af 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	12
3.1 Plan for kompetenceudvikling og kompetencegodkendelse.....	12
3.2 Kort beskrivelse af læringsmetoder samt hvordan de anførte kompetencevurderingsmetoder skal anvendes på det enkelte ansættelsessted.....	48
3.3 Obligatoriske kurser og forskningstræning.....	52
4. Uddannelsesvejledning	54
5. Evaluering af den lægelige videreuddannelse	59
5.1 Evaluer.dk.....	59
5.2 Inspektorrapporter	59
5.3 Regionale specialespecifikke uddannelsesudvalg.....	60
6. Nyttige kontakter	61

1. Indledning

Specialet Klinisk Genetik er beskrevet i målbeskrivelsen www.sst.dk, hvor også speciallægeuddannelsen er beskrevet. Speciallægeuddannelsens introduktions- og hoveduddannelsesforløb understøttes ved anvendelse af uddannelsesbog/portefølje. 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.

Til godkendelse af kompetencer anvendes den elektroniske logbog: www.logbog.net. Denne vil uddannelseslægen blive introduceret for i forbindelse introduktionsprogrammet på afdelingen.

Specielle regionale forhold

Videreuddannelsesregion Nord består af de politiske regioner Region Midt og Region Nord. En hoveduddannelsesstilling er 4-årig og består af ansættelse på klinisk genetisk stamafdeling, ansættelse på anden klinisk genetisk afdeling (udeår), ansættelse på anden klinisk afdeling og slutteligt ansættelse på stamafdeling. Langt de fleste hoveduddannelsesstillinger i Videreuddannelsesregion Nord involverer ansættelse på de klinisk genetiske afdelinger i henholdsvis Aarhus og Aalborg. Dog vil enkelte programmer, som nærværende program, indeholde ansættelse på klinisk genetisk afdeling i en anden videreuddannelsesregion – i dette tilfælde klinisk genetisk afdeling, Sygehus Lillebælt Vejle.

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. 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
Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital	Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital	Pædiatrisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital	Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital
12 mdr.	12 mdr.	6 mdr.	18 mdr.

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

Nedenfor findes kort beskrivelse af de ansættelsessteder lægen skal ansættes på i denne del af speciallægeuddannelsen. Beskrivelsen er tilstræbt kort, men kan evt. findes i mere udførlig udgave på ansættelsesstedets hjemmeside ud fra det anførte link.

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

[KGA AUH](#)

A) Ansættelsesstedet generelt

Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital varetager genetisk rådgivning for Region Midt, cytogenetisk laboratoriediagnostik for Region Midt og Nord og molekylærgenetisk laboratoriediagnostik for udvalgte sygdomme for et meget stort optageområde. Afdelingen omfatter et ambulatorium til genetisk udredning og rådgivning samt et laboratorium til genetisk diagnostik. I udvalgte tilfælde er der etableret fælles ambulatoriefunktion med andre hospitalsafdelinger, herunder med Gynækologisk Afdeling Y og Neurologisk Afdeling F, Aarhus Universitetshospital. Dansk Cytogenetisk Centralregister er knyttet til afdelingen.

Afdelingen modtager henvisninger til genetisk udredning og rådgivning dækkende et meget bredt spektrum af genetisk betingede sygdomme. Der er etableret tværdisciplinære konferencer med en række andre specialer. Afdelingens hovedinteresseområder er prænatal diagnostik, onkogenetik, neurogenetik, syndromologi, skeletdysplasier, genetiske lever- og nyrelidelser og genodermatoser. Der er derfor god mulighed for at erhverve særlige kompetencer inden for disse områder.

Der er god mulighed for at erhverve laboratoriemæssige kompetencer i afdelingen. Længerevarende ophold i laboratoriet sker hovedsageligt i løbet af de første måneder af ansættelsen men indgår også som en naturlig del af forvagtsfunktionen.

I afdelingen pågår en række forsknings- og udviklingsprojekter. Ph.D.-studerende og specialestuderende er tilknyttet afdelingen, ligesom der ofte er forskellige typer studerende med kortere ophold på afdelingen.

B) Organisation af speialet og faglige arbejdsfunktioner (funktionsbeskrivelse)

- **Ambulatorium I:** \AMBULATORIUM\Ambulatorieplan\ . En central del af uddannelseslægens arbejde består i selvstændig genetisk udredning og rådgivning af "egne" patienter i det genetiske ambulatorium, med planlagt og ad hoc supervision
- **Vagtfunktion i forvagtsslaget:** Typisk har uddannelseslægen vagt 1-2 dage pr. uge. Vagtarbejdet indeholder bl.a. visitation af laboratorieprøver, fortolkning og formidling af analyseresultater og besvarelse af forespørgsler fra samarbejdspartnere
- **Vagtfunktion i bagvagtsslaget (sidst i uddannelsesforløbet):** Typisk har uddannelseslægen vagt 1-2 dage pr. uge. Der er mulighed for konferering med en speciallæge. I øvrigt foregår vagtarbejdet under supervision af kliniske vejledere og i tæt samarbejde med bioanalytikere og molekylærbiologer
- **Konferencer I:** \Læger\Konferenceoversigt
Der er både interne og eksterne konferencer. Uddannelseslægen forventes at deltage aktivt i disse, evt. med afvejning af specifikke interesseområder. En speciallæge i klinisk genetik deltager altid i konferencerne, som foregår jævnligt: nogle dagligt, nogle ugentligt og andre et par gange pr. semester

Arbejdsopgaverne varetages inden for dagarbejdstid.

C) Undervisning

Afdelingen vægter uddannelse højt og både planlagt og ad hoc supervision indgår som en fast del af det daglige arbejde.

C1) Konferencer: I:\Læger\Konferenceoversigt

Afdelingens morgenkonferencer:

- Formål: Overlevering af vagtrelaterede sager og casebaseret undervisning i specielt laboratoriedelen
- Deltagere: Afdelingens læger
- Hvornår: Hver morgen
- Kompetencer inden for alle lægeroller kan erhverves

Afdelingens interne onkogenetiske konferencer:

- Formål: Gennemgang af onkogenetiske sager og formaliseret undervisning i onkogenetik
- Deltagere: Afdelingens læger
- Hvornår: Hver uge
- Kompetencer inden for alle lægeroller kan erhverves

Afdelingens interne almene konferencer:

- Formål: Gennemgang af almene sager og casebaseret undervisning
- Deltagere: Afdelingens læger og molekylærbiologer
- Hvornår: Hver uge
- Kompetencer inden for alle lægeroller kan erhverves

Tværdisciplinære konferencer:

- Formål: Gennemgang af tværdisciplinære sager og ofte casebaseret undervisning
- Deltagere: Afdelingens yngre læger deltager når muligt, og desuden deltager afdelingens overlæger samt læger fra andre specialer
- Hvornår: Jævnligt, nogle ugentligt andre et par gange pr. semester
- Kompetencer inden for alle lægeroller kan erhverves

C2) Formaliseret undervisning:

Uddannelseslægen forventes at deltage aktivt i afdelingens undervisning

I:\Undervisning\Yngre læger

- Formål: Tilegnelse af teoretisk viden
- Undervisere: Ansatte på afdelingen og inviterede eksterne undervisere
- Emner: Bredt dækkende de 7 lægeroller

Der afholdes ugentlig undervisning for afdelingens læger, enten med internt eller eksternt ansat foredragsholder

I:\Undervisning\Yngre læger\Onsdagsundervisning

I forbindelse med de onkogenetiske konferencer underviser de yngre læger på skift afdelingens øvrige læger i et onkogenetisk emne

I:\Undervisning\Yngre læger\Onkogenetisk undervisning ved konf\

Endvidere forventes det, at uddannelseslægen selv underviser i udvalgte emner i andre sammenhænge. Som ansat på afdelingen kan man forvente at få tilbudt varetægelse af undervisning af medicinstuderende.

Alle læger forventes være kliniske vejledere for kollegaer og at bidrage aktivt til den løbende ”bedside” undervisning af medicinstuderende, andre studerende og afdelingens ikke-lægelige personale.

C3) Kurser og kongresser:

- I løbet af hoveduddannelsesstilling skal uddannelseslægen deltage i en række obligatoriske kurser. Kurserne omfatter generelle kurser

<http://www.videreuddannelsen-nord.dk/hoveduddannelse/obligatoriske-kurser-og-forskningstraning/generelle-kurser/>,

speciale specifikke kurser www.DSMG.dk

og kurser i forskningstraning

<http://www.videreuddannelsen-nord.dk/hoveduddannelse/obligatoriske-kurser-og-forskningstraning/forskningstraning/>

- Der opfordres herudover til deltagelse i uddannelsesrelevante inden- og udenlandske møder, kurser og kongresser. Dog er der ikke de økonomiske eller tidsmæssige rammer, der kunne ønskes til at støtte alle relevante møder og kurser.

Retningslinje om kursus- og kongres deltagelse: [KGA AUH Kurser og Kongresser](#). Efter deltagelse forventes mundtlig afrapportering ved en af afdelingens konferencer

C4) Forskning

Arbejdet ved Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital 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.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.

Afdelingens professorer hjælper gerne i gang. De fleste af afdelingens akademikere vil kunne vejlede og supervisere afhængigt af projektets emne. [Forskning KGA AUH](#)

2. ansættelse: Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital [KGA AAUH](#)

Ansættelsesstedet generelt

Klinisk Genetisk Afdeling på Aalborg Universitetshospital er en nyere afdeling, oprettet i 2009. Afdelingen varetager genetisk udredning og rådgivning i Region Nordjylland. Genetiske laboratoriefunktioner udføres i tæt samarbejde med Afsnit for Molekylær Diagnostik, Klinisk Biokemisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital.

Afdelingen håndterer mere end 1600 henvisninger årligt og antallet er i kraftig stigning.

Der er etableret tværdisciplinære konferencer med en række andre specialer.

Afdelingens hovedinteresseområder er sansegenetik, herunder især arveligt betinget hørenedsættelse og øjenssygdomme, onkogenetik, syndromologi og aortopatier. Der er således god mulighed for at erhverve særlige kompetencer indenfor disse områder.

Afsnit for Molekylær Diagnostik er organisatorisk en del af den Funktionsbærende Enhed for Klinisk Biokemi og udfører genetiske analyser for sygdomsdisponerende gener for rekvirenter fra ind- og udland. Laboratoriet har mange års erfaring med analyse af BRCA og MMR gener samt analyser for mutationer i IL28B, Faktor 2 og 5 og laktoseintolerans. Afdelingen udfører endvidere omfattende NGS paneler for arvelig cancer, døvhed og aortopatier samt exomsekventering. Der er god mulighed for at erhverve laboratiemæssige kompetencer i afsnit for Molekylær Diagnostik. Ophold i laboratoriet sker i skemalagte blokke i løbet af uddannelsen og er herudover en daglig del af forvagtsfunktionen.

Organisation af specialet og faglige arbejdsfunktioner (funktionsbeskrivelse)

Ambulatoriefunktion:

Uddannelseslæger varetager eget ambulatorium med en hel eller to halve ugentlige ambulatorie-dage. I nogle ambulatoriefunktioner medvirker der en sygeplejerske (genetisk assistent).

Vagtfunktion:

Alle yngre læger indgår i vagtfunktion. Den enkelte uddannelseslæge har gennemsnitligt vagt 1-2 gange ugentligt afhængigt af antallet af yngre læger i forvagtsslaget. Vagtarbejdet indebærer primært besvarelse af telefoniske henvendelser fra kollegaer fra andre specialer, laboratorierelaterede opgaver og undervisning af medicinstuderende.

Arbejdet varetages indenfor dagarbejdstid.

Konferencer:

Der afholdes daglig intern konference, hvor rådgivningssager gennemgås.

Der afholdes tværdisciplinære konferencer med bl.a. pædiatri, føtalmedicin, patologi, kardiologi, dermatologi, kirurgisk gastroenterologi, andre onkorelevante specialer og neurologi. Uddannelseslæger deltager og bidrager til konferencerne i de perioder af uddannelsen, hvor de har uddannelsesfokus på de forskellige områder (se oversigt over konferencer på afdelingens fællesdrev).

Undervisning

Afdelingen vægter uddannelse højt og både planlagt og ad hoc supervision indgår som en fast del af det daglige arbejde. Der ydes supervision af både skriftligt og klinisk arbejde.

Kompetencer vedrørende molekylærgenetisk teori, praktik og tolkning erhverves ved ophold i laboratoriet, der skemalægges i løbet af ansættelsens første måned, samt ved den løbende vagt-funktion.

Under laboratorieopholdet indgår der en mindre mængde katedral undervisning. Under laboratorieopholdet fungerer molekylærbiologer som daglige vejledere.

Alle læger forventes at være kliniske vejledere for kollegaer og at bidrage aktivt til den løbende "bedside" undervisning af medicinstuderende, andre studerende og afdelingens ikke-lægelige personale.

Konferencer

Afdelingens interne konferencer:

- Formål: Gennemgang af onkogenetiske og almene rådgivningssager
- Deltagere: Afdelingens læger, genetiske assistenter
- Hvornår: Dagligt
- Kompetencer indenfor alle lægeroller kan erhverves

Tværdisciplinære konferencer:

- Formål: Gennemgang af tværdisciplinære rådgivningssager og andre relevante cases. Lejlighedsvis casebaseret undervisning
- Deltagere: Speciallæger, læger fra andre specialer og uddannelseslæger deltager og bidrager til konferencerne i de perioder af uddannelsen, hvor de har fokus på de enkelte fagområder
- Hvornår: Nogle månedligt - andre 4 gange årligt
- Kompetencer indenfor alle lægeroller kan erhverves

Formaliseret undervisning:

Uddannelseslægen forventes at deltage aktivt i afdelingens undervisning (se program på afdelingens fællesdrev).

Intern undervisning:

Afholdes én gang månedligt af afdelingens læger.

Ekstern undervisning:

Afholdes 6-12 gange årligt af eksterne foredragsholdere.

Supervision med sygehuspræsten:

Der afholdes løbende supervisionseancer med fokus på kommunikation, retorik, faglige dilemmaer og etik. Alle yngre læger deltager aktivt heri.

Journalclub:

Afholdes 6-12 gange årligt. Alle yngre læger og lejlighedsvis speciallæger deltager heri.

Staff-meeting:

Afholdes én gang månedligt på skift mellem sygehusets afdelinger.

Kurser og kongresser

Der opfordres til deltagelse i uddannelsesrelevante inden- og udenlandske møder, kurser og kongresser. Deltagelse aftales nærmere med hovedvejleder og tilsagn om deltagelse afhænger af uddannelsesmodul og afdelingens økonomi. Der skal søges om tjenestefri og rejse-godtgørelse via Elektronisk kursusansøgning.

Deltagelse i de ikke-obligatoriske genetiske kurser for læger i I-stilling forventes og finder sted to gange årligt.

Forskning

Afdelingen er forskningsaktiv og alle ansatte ved afdelingen opfordres til at bidrage til afdelingens forskning. Aktiviteter kan understøttes af afdelingens professor og de øvrige forskningsaktive overlæger.

Afdelingen forsker aktuelt i familiær colorectal cancer, syndromisk og non-syndromisk døvhed, Noonan syndrom/rasopatier, aldersbetinget maculadegeneration og uterusanomalier. Der pågår løbende andre mindre projekter.

3. ansættelse: Pædiatrisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital**A) Ansættelsesstedet generelt**

[Børneafdelingen AUH](#), Skejby er en universitetsafdeling som tager sig af den almene pædiatri i Aarhus Universitetshospitals optageområde inkl. Horsens, samt højtspecialiserede funktioner indenfor pulmonologi, allergologi, cystisk fibrose, neonatologi, intensiv pædiatri, kardiologi, gastroenterologi, nefro-urologi, infektionspædiatri, immunologi, reumatologi, onkologi, hæmatologi, endokrinologi, neuropædiatri, socialpædiatri, børn udsat for overgreb og sjældne sygdomme, endokrinologi. Disse funktioner varetages i samarbejde med nationale og internationale børneafdelinger med højtspecialiserede funktioner.

B) Organisation af specialer og faglige arbejdsfunktioner (funktionsbeskrivelse)**Superviserede ambulatorier**

En speciallæge superviserer læger i klinisk genetik i de højtspecialiserede funktioners ambulatorier, hvor lægen kan få mulighed for at gå "ekstra" med speciallægen.

Parallelambulatorier:

En speciallæge har sit eget ambulatorium samtidigt med, at en uddannelseslæge har patienter indenfor allergi, neurologi og nefro-urologi. Den erfarne læge er tilgængelig hele dagen, hvor der er afsat i alt 1 times tid til supervision, hvor patienter konfereres og vurderes sammen. På YL-ambulatoriet er der afsat 1 time til hver ny patient samt 30 min til kontrolpatienter. Dagens patienter gennemgås inden ambulatoriet starter.

Stuegange

Man er som uddannelseslæge oftest sammen med en speciallæge på stuegang på de enkelte afsnit. Man starter med forstuegang, hvor en speciallæge i afsnittet er til stede, hvor dagens arbejde tilrettelægges, de enkelte patienter diskuteres og forløb superviseres. Der aftales ligeledes, hvorvidt der skal foregå en struktureret klinisk observation afhængigt af uddannelseslægens uddannelsesplan.

Vagtarbejde

Foregår i samarbejde mellem de 4 vagthavende. Inden opstart som mellemvagt sikres gennemgået introduktionsforløb til afdelingen, herunder neonatalafsnit, genoplivning, fødegangsarbejde mm. Neonatalvagten har tilstedeværelsesvagt med primær funktion på intensiv/neonatalafsnittet, speciallægeopgaver på fødegang og Y-OP (f.eks. meget for tidlig fødsel, svær asfyksi og præterme flerbefødsler) samt bagvagtfunktion for mellemvagt eller forvagt på fødegang, barselafsnit og Y-OP.

Forvagten (I-lægen) har primær funktion i børnemodtagelse, samt når muligt bistå stuegangsgående læger med afdelingsopgaver, herunder tilkald til A10 og A40. Ved behov for hjælp tilkaldes mellemvagten. I det omfang arbejdet i modtagelsen tillader det, kan forvagten deltage i stuegang sammen med bagvagten.

Som **HU-læge i klinisk genetik** indgår man i forvagtsrullet alle 6 mdr., men har væsentligt færre vagter end de øvrige forvagter.

Mellemvagten (HU-lægen) har delt tilstedeværelsesvagt med primærfunktion ift. at modtage kald til fødegang, barselafsnit og Y-OP. Ved behov for hjælp tilkaldes neonatalvagten. Mellemvagten varetager opgaver i modtagelsen i samarbejde med forvagten, superviserer forvagten og modtager desuden de primære kald til afsnit A30 og A40. Ved behov for hjælp tilkaldes bagvagten.

Bagvagten superviserer og hjælper forvagten og mellemvagten med særligt henblik på uddannelse af uddannelseslæger og samtidig hensigtsmæssig afvikling af patienter i den akutte børnemodtagelse. Bagvagten går stuegang på Intensiv afdeling I, aftenstuegang (behovsstuegang) på afsnit A10-A40, varetager tilsyn på andre afdelinger og på Aarhus Sygehus og opkald eksternt fra. Bagvagten har ikke tilstedeværelsesvagt.

Tværfaglige konferencer med udspecificering af deltagere og hyppighed

Der afholdes dagligt mellem 7-12 tværfaglige, subspecialiserede fagområdekonerferencer med deltagelse af fagområdets speciallæger, tværgående specialer f.eks. røntgen, mikrobiologisk, immunologisk, samt tværfaglige specialister f.eks. socialrådgivere, fysioterapeuter, psykologer, pædagoger, diætister m.fl.

C) Undervisning

C1) Konferencer:

- Daglig morgenkonference med prioriteret rapport samt interaktiv fremlæggelse af [dagens case](#) med uddybning af klinisk præsentation, differentialdiagnostik, udredning og behandling
- Daglig middagskonference hvor bagvagt orienteres om dagens patienter fra afsnittene, og hvor kliniske problemstillinger kan diskuteres
- Daglig morgenrøntgenkonference
- Fagområdespecifikke konferencer, jvf. beskrivelse ovenfor
- 1 ugentlig conference med klinisk mikrobiolog
- 1 ugentlig tværfaglige conference pr. afsnit i de specialespecifikke teams (læger og sygeplejersker)

C2) Formaliseret undervisning:

- Dagens case fremlægges dagligt til morgenkonferencen af enten forvagt eller mellemvagt
- 1 ugentlig morgenundervisning ved uddannelseslæge i afdelingen
- 1 ugentlig morgenundervisning ved speciallæger i afdelingen, som oftest er tværfaglig og med udefra kommende undervisere
- 1 ugentlig eftermiddagsundervisning ved uddannelseslæge i afdelingen
- Studenterundervisning (20 lektioner / 4 uger)
- Der gennemføres scenarietræning i den akutte børnemodtagelse med deltagelse af 2-4 læger og 2-4 sygeplejersker. Derudover tilbydes kontinuerligt børne-hjertegenoplivningskurser
- Staff-meeting afholdes 1 gang månedligt
- Der gennemføres løbende afsnitsspecifik undervisning afholdt af fagområdernes speciallæger, afholdt tværfagligt

UAO og UKYL er ansvarlige for undervisningen i afdelingen. Plan for undervisning sendes med mail i hver måned, samt ophænges i A-konferencerummet.

C3) Kurser og kongresser

Intern instruks for deltagelse i kurser og konferencer for KGA findes i e-dok.rm.dk. Søg på Aarhus Universitetshospital, "kursus KGA".

H-lægen skal deltage i de obligatoriske H-kurser.

Herudover kan der ansøges særskilt om yderligere kursus-/kongres dage afhængig af subspeciale orientering. Vi forventer, at uddannelseslæger, som bevilges kurser og kongresser udover de obligatoriske efterfølgende foretager undervisning i afdelingen herom.

C4) Forskning

Afdelingen har en fast børne-forskningsenhed, hvor der kontinuerligt er tilknyttet mellem 10-20 PhD-studerende samt et antal forskningsårsstuderende. Der udføres forskning indenfor samtlige højt specialiserede funktioner i børneafdelingen, hvor der løbende er mulighed for at blive tilknyttet og opstartet i et forskningsprojekt.

De yngre læger i klinisk genetik kan skrive kasuistikker, statusartikler eller deltage i forskning.

Afdelingen har flere professorer, heraf en lærestolsprofessor som er forskningsansvarlig.

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 kompetencevurderingsstrategier. (www.sst.dk).

Indholdet i nedenstående checkliste svarer til målbeskrivelsens logbog.

I dette program findes anvisning på, i hvilke delansættelser og hvornår de enkelte kompetencemål skal godkendes. Mange genetiske sygdomme er sjældne, og det er derfor svært at sige præcis, hvornår uddannelseslægerne møder de enkelte sager og dermed kan opnå kompetencerne. For de kompetencer som er markeret med "*" er der valgfrihed, men det skal tilstræbes, at der i 1. ansættelse, 2. ansættelse og 3. ansættelse på klinisk genetisk afdeling er godkendt henholdsvis 50%, 75% og 100% af det samlede *antal* med stjerne markerede kompetencer. Det drejer sig om 45 ud af de 126 kompetencer.

For de kompetencer, hvor "Godkendt kursus i" er anført som en af flere kompetencevurderingsmetoder, kan kompetencen godkendes, når uddannelseslægen vurderes kompetent med den/de øvrig(e) metode(r).

Kompetencegodkendelsen er fordelt efter sværhedsgrad, kompleksitet mm. Læringsrammer og kompetencevurderingsmetoder vælges for den enkelte ansættelse. Kompetencevurderingsmetodernes gennemførelse i det konkrete ansættelsessted er ligeledes beskrevet:

CHECKLISTE

Målnummer og kompetencemål		Konkretisering af mål	Læringsmetoder	Kompetencevurderingsmetode	Tidspunkt for forventet kompetencegodkendelse (mdr.)			
					1. ansættelse	2. ansættelse	3. ansættelse	4. ansættelse
					Måned 1-12	Måned 13-24	Måned 25-30	Måned 31-48
1	Redegøre for (2) relevante cytogenetiske metoder.	Medicinsk ekspert/lægefaglig.	Selvstudium. Laboratoriearbejde. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Kompetencekort. Godkendt kursus i cytogenetik.	X			

2	Redegøre for (2) relevante molekylærgenetiske metoder.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Laboratoriearbejde. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Kompetencekort. Godkendt kursus i molekylærgenetik.	X			
3	Redegøre for (2) kromosomstruktur, kromosomfunktion og nomenklatur.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Laboratoriearbejde. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Kompetencekort. Godkendt kursus i cytogenetik.	X			
4	Redegøre for (2) genstruktur, genfunktion og nomenklatur.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Laboratoriearbejde. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Godkendt kursus i molekylærgenetik.				X
5	Selvstændigt foretage (3) fortolkning af cytogenetiske analyseresultater.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Laboratoriearbejde. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Godkendt kursus i cytogenetik.				X
6	Selvstændigt foretage (3) fortolkning af molekylærgenetiske analyseresultater.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Laboratoriearbejde. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Kompetencekort. Godkendt kursus i molekylærgenetik.				X
7	Vurdere (3) arvege og analysere nedavningsmønstre ud fra stamtræsdata.	AD, AR, XR, XD og mitokondriel arvegang, kromosomabnormiteter, epigenetik, anticipation, penetrans.	Selvstudium. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i genetisk rådgivning.	X			

		rans, polygen og multifaktoriel arvegang. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>						
8	Selvstændigt foretage (3) risikoberegning (populationsgenetik, sandsynlighedsregning og kombinatorik).	A priori, a posteriori, Hardy-Weinberg etc. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i genetisk epidemiologi.	X			
9	Selvstændigt foretage (3) risikovurdering ud fra empiriske data.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i genetisk epidemiologi.	X			
10	Redegøre for (2) somatisk cellegenetik (erhvervede afvigelser).	Mosaïcisme, karcinogenese, epigenetik. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Godkendt kursus i onkologisk genetik.				X
11	Beskrive (1) genetiske faktorerers betydning for visse lægemidlers omsætning, effekt og toksicitet.	Herunder kende til G6PD-mangel, warfarin-resistens og malign hypertermi, dihydropyrimidin-dehydrogenase-mangel samt abnorm kolinesterase-aktivitet. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus.	Case-baseret diskussion.				X
12	Beskrive (1) principper og udfordringer ved genterapi og nævne eksempler herpå.	Herunder bl.a. Lebers kongenitte amaurose og retinitis pigmentosa. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus.	Godkendt kursus i audiologisk og oftalmologisk genetik.				X
13	Analysere (3) kliniske problemstillinger i forbindelse med genetisk	Herunder anvende kliniske vejledninger, litteratursøgning, databasesøgning	Selvstudium. Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis. Godkendt kursus i genetisk rådgivning.		X		

	rådgivning.	og konference med kolleger i nationalt og internationalt netværk. <i>Akademiker/forsker og underviser.</i> <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus.					
14	Selvstændigt udarbejde (3) en plan til besvarelse af et videnskabeligt spørgsmål.	Herunder redegøre for principperne for ansøgning til videnskabsetisk komite. Involvere hensigtsmæssig litteratursøgning, identificering af supplerende undersøgelser, involvering af relevant ekspertise. Præsentere, forsvare og udbrede resultaterne af undersøgelsen. Identificere områder for fremtidige undersøgelser, som udspringer af resultaterne. <i>Akademiker/forsker og underviser.</i>	Forskningstræningsmodul. Udarbejde mindst en videnskabelig artikel som førsteforfatter.	Godkendt forskningstræningsmodul. Indsendelse af mindst en videnskabelig artikel som førsteforfatter.				X
15	Diskutere (3) indikationer for prænatal cyto- og molekylærgenetisk diagnostik.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion	X			
16	Vurdere (3) og skriftligt formidle, hvilke supplerende metoder der bør bringes i anvendelse ved uafklarede cytogenetiske og molekylærgenetiske fund.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Audit af arbejdspraksis. Godkendt kursus i cytogenetik. Godkendt kursus i molekylærgenetik.	X			

17	Selvstændigt varetage (3) planlægning af kontrol og opfølgingsprogram, både selvstændigt og i samarbejde med kolleger fra andre kliniske specialer samt formidle dette til patienten/familien.	Herunder kritisk stillingtagen til guidelines på området (evidens) og vurdere kontrolprogram i tilfælde, hvor der ikke findes en konsensus-guideline. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Akademiker/forsker og underviser. Professionel og Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Audit af arbejdspraksis. Godkendt kursus i genetisk rådgivning.					X
18	Selvstændigt varetage (3) kommunikation i genetisk rådgivning, herunder forventningsafstemning samt formidle og kommunikere vurderinger, udrednings- og behandlingsforslag mundtligt og skriftligt til patienten i forståelig form. -	Herunder kunne forklare risikovurdering, genetiske testresultater og behandlingsmuligheder på en klar, præcis og balanceret måde til den enkelte patient og familie. Kunne tilpasse informationen til patientens forståelsesramme og sikre sig forståelse af det formidlede. <i>Kommunikator og Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Mini-CEX. Godkendt kursus i genetisk rådgivning. Godkendt kursus i kommunikation.	X				
<u>Audiologisk genetik</u>				Overordnet kompetence: Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betinget høretab eller døvhed, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer					

				udredning og kontrol.				
19	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med (eller ved mistanke om) genetisk betinget høretab eller døvhed.	Herunder syndromisk og nonsyndromisk høretab/døvhed. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Mini-CEX. Godkendt kursus i audiologisk og oftalmologisk genetik.	X*	X*		X*
20	Angive (1) differentialdiagnoser til en nyfødt med kongenit døvhed, herunder betydningen af kongenitte infektioner.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.		X		
21	Redegøre for (2) udvalgte genetiske sygdomme, der kan ledsages af høretab eller døvhed.	Herunder neurofibromatose type 2, Sticklers syndrom, Waardenburgs syndrom, brankio-oto-renalt syndrom, Jervell-Lange-Nielsens syndrom, Ushers syndrom, Alports syndrom, Pendred syndrom samt mitokondriesygdomme. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.		X		
<u>Dermatologisk genetik</u>				Overordnet kompetence: Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede tilstande med dermatologiske manifestationer, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.				
22	Selvstændigt foretage	Herunder kunne skelne	Varetagelse af	Case-baseret diskussion el-	X*	X*		X*

	(3) udredning og rådgivning af patienter/familier med ichthyosis ud fra familieanamnese, anamnese, objektiv undersøgelse og resultatet af undersøgelse af hudbiopsi.	mellem ichthyosis vulgaris, X-bundet ichthyosis og autosomal recessiv kongenit ichthyosis. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i>	patientforløb. Kursus.	ler Mini-CEX. Kursus i dermatologisk genetisk.				
23	Selvstændigt udføre (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med abnorme ektodermale strukturer.	Herunder ektodermal dysplasi syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.	X*	X*		X*
24	Selvstændigt udføre (3) udredning og rådgivning af patienter/familier ved hyppige forekommende genodermatoser.	Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, diagnostiske kriterier, kliniske manifestationer, opfølgning og behandling ved hereditære pal-moplantare keratodermatoser og incontinentia pigmenti. (Syndromer der er nævnt i andre disciplinspecifikke områder er ikke medtaget her). <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.	X*	X*		X*
25	Angive (1) dermatologiske karakteristika for	Herunder epidermolysis bullosa, Peutz-Jeghers	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion.		X		

	patienter med udvalgte genetiske sygdomme.	syndrom, hereditær hæmoragisk telangiektasi, Birth-Hogg-Dubé syndrom, ataxia telangiektasia, Fanconis anæmi, Darier sygdom, Cowdens syndrom, Gorlins syndrom, nail-patella syndrom, neurofibromatose type 1, tuberøs sklerose og præmatur aldring. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium.					
26	Redegøre for (2) arvelige faktorerers betydning for multifaktorielle dermatologiske sygdomme.	Herunder psoriasis og malignt melanom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium.	Case-baseret diskussion.				X
Dysmorfologi				Overordnet kompetence: Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier med dysmorfe træk, herunder foretage objektiv undersøgelse, foreslå relevant udredning og vurdere undersøgelsesresultater samt kunne planlægge den kliniske opfølgning, vurdere gentagelsesrisiko og formidle den samlede vurdering til patienten og slægtninge.				
27	Selvstændigt foretage (3) objektiv undersøgelse af en patient med dysmorfe træk og anvende korrekt terminologi ved beskrivelse af disse.	Herunder genetiske og ikke-genetiske differentialdiagnoser. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Mini-CEX. Godkendt kursus i dysmorfologi.			X	
28	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med en eller flere misdannelser.	Herunder genetiske og ikke-genetiske differentialdiagnoser. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Mini-CEX.	X*	X*		X*

		<i>Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>						
29	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med mental retardering.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.			X	
30	Vurdere (3) om en medfødt misdannelse er en malformation, deformation, "disruption" eller dysplasi.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.			X	
31	Angive (1) forskellen på et syndrom, en sekvens og en association.	Herunder Potters sekvens og Pierre-Robin sekvens. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.			X	
32	Forklare (2) medfødte misdannelser som deviation fra normal udvikling under morfogenesen.	Herunder forklare hvordan cheilo- og palatoschisis, cerebrale misdannelser, kardielle misdannelser, oesophagusatresi, gastrokise og omfalocoele, neuralrørsdefekter og urogenitale misdannelser kan opstå. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.			X	
33	Angive (1) milepæle for barnets udvikling, normale vækstparametre samt identificere afvigende udvikling.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.			X	

34	Redegøre for (2) og genkende specifikke dysmorfe træk ved udvalgte kromosomsygdomme.	Herunder angive specifikke træk ved trisomi 13, 18 og 21, mosaicisme for trisomi 8 monosomi X, Klinefelter syndrom, Pallister-Killian syndrom. Mikrodeletionssyndromer: Williams syndrom, Angelman og Prader-Willis syndrom, Wolf-Hirschhorn syndrom, Cri du Chat syndrom, 22q11deletionssyndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i dysmorfologi.			X	
35	Redegøre for (2) og genkende specifikke dysmorfe træk og misdannelser ved udvalgte syndromer.	Herunder CHARGE syndrom, Beckwith-Wiedemanns syndrom, Cornelia de Lange syndrom, føtalt alkoholsyndrom, Kabuki syndrom, Rubinstein-Taybi syndrom, Mowat-Wilsons syndrom, Silver-Russell syndrom, Smith-Lemli-Opitz' syndrom, Treacher-Collins syndrom, VATER/VACTERL association, WAGR syndrom (Wilms tumor, aniridia, genitale anomalier og mental retarderingssyndrom), Zellweger syndrom. (Syndromer som indgår i andre disciplinspecifikke kompetencer er så vidt muligt ikke medtaget her).	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i dysmorfologi.				X

		Medicinsk ekspert/lægefaglig.						
Endokrinologisk genetik				Overordnet kompetence: Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede tilstande med endokrinologiske manifestationer, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.				
36	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med adrenogenitalt syndrom.	Herunder have kendskab til andre enzymdefekter, der er årsag til salttab: 11β-hydroxylase defekt, 17α-hydroxylase defekt. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Sundhedsfremmer. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Mini-CEX. Godkendt kursus i endokrinologisk genetik.				X
37	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med forekomst af mandlig hypogonadisme.	Herunder have kendskab til Kallmanns syndrom og Klinefelters syndrom. Derudover have kendskab til Y-mikrodeletionsundersøgelse. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.				X
38	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med pubertas tarda.	Herunder Turners syndrom samt redegøre for differentialdiagnoser. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.	X*	X*		X*

		<i>Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>						
39	Redegøre for (2) “Disorders of Sex Development”.	Herunder beskrive det genetiske grundlag, kliniske manifestationer samt relevant behandling og opfølgning for androgent insensitivitetssyndrom, (46,XX DSD), (46,XY DSD), kromosomal ovotestikulær DSD, (45,X/46,XY mixed gonadal dysgenesi) og gonadedysgenesi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Kursus.	Case baseret diskussion. Godkendt kursus i endokrinologisk genetik.				X
40	Redegøre for (2) Al-brights hereditære osteodystrofi.	Herunder beskrive den genetiske baggrund, kliniske manifestationer samt relevant behandling og opfølgning. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.	X*	X*		X*
41	Redegøre for (2) arvelige faktorerers betydning for diabetes.	Herunder MODY og mitokondriesygdomme. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.	X*	X*		X*
42	Redegøre for (2) udvalgte genetiske sygdomme, der manifesterer sig ved Addisons sygdom (primær kronisk binyrebarkinsufficiens).	Adrenoleukodystrofi, kongenit binyrebarkhyperplasi, familiær glukokortikoidmangel. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i endokrinologi.	X*	X*		X*

43	Redegøre for (2) udvalgte genetiske sygdomme, der manifesterer sig ved pseudo-hyperaldosteronisme og hyperaldosteronisme.	11β-hydroxysteroid dehydrogenase defekt, Liddles syndrom, Bartters syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.	X*	X*		X*
44	Angive (1) differentialdiagnoser i forbindelse med forekomst af fæokromocytom.	Herunder neurofibromatose type 1, von Hippel-Lindaus syndrom, multipel endokrin neoplasie type 1 syndrom samt familiær paragangliom/ fæokromocytom syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.		X		
45	Redegøre for (2) den genetiske baggrund for hypo - og hyperparathyreoidisme.	Herunder forekomst af familiære former og neonatal svær hyperparathyreoidisme. Multipel endokrin neoplasie type 1. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.				X
46	Redegøre for (2) arvelige faktorer betydning for multifaktorielle endokrinologiske sygdomme.	Herunder adipositas, hyper- og hypothyreoidisme. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i endokrinologisk genetik.				X
Gastrointestinal genetik				Overordnet kompetence: Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede tilstande med gastrointestinale manifestationer, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.				
47	Selvstændigt foretage (3) udredning og råd-	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Mini-CEX eller Case-baseret diskussion.	X			

	givning af patienter/familier med hereditær hæmokromatose.	<i>Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>						
48	Redegøre for (2) udvalgte genetiske sygdomme, der manifesterer sig med gastrointestinale manifestationer.	Herunder beskrive diagnostiske kriterier, kliniske manifestationer, differentialdiagnoser samt relevant behandling og opfølgning for Wilsons sygdom og hereditær pancreatitis. (Cystisk fibrose, alfa-1-antitrypsin mangel og Shwachman-Diamond syndrom er anført under andre disciplinspecifikke kompetencer). <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.	X*	X*		X*
49	Redegøre (2) for arvelige faktorerers betydning for multifaktorielle inflammatoriske tarmsygdomme.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.				X
Hæmatologisk genetik				Overordnet kompetence: Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede hæmatologiske tilstande, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.				
50	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med arvelige koagulopatier.	Herunder kende til udredningsmuligheder (inkl. genetiske) samt behandling og forholdsregler ved hæmofili A/B, faktor V Leiden og von Willebrand	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.	X			

		sygdom (f.eks. i forbindelse med graviditet/fødsel). <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>						
51	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med hæmoglobinopatier.	Herunder thalassæmi og seglcelleanæmi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion. Mini-CEX.	X			
52	Redegøre for (2) udvalgte arvelige koagulopatier.	Herunder have kendskab til den genetiske baggrund, opfølgning og behandling ved sygdomme med øget tromboembolirisiko og sygdomme med øget blødningsrisiko. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion	X			
53	Angive (1) udvalgte arvelige sygdomme, der kan manifestere sig ved knoglemarvsinsufficiens.	Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, kliniske manifestationer, opfølgning og behandling ved Fanconis anæmi, Diamond-Blackfans anæmi, dyskeratosis congenita og familiær myelodysplastisk syndrom (MDS)/akut myeloid leukæmi (AML). <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.	X			

54	Angive (1) arvelige sygdomme, der manifesterer sig ved hæmolytisk anæmi.	Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, opfølgning og behandling af: hereditær sfærocytose, hereditær elliptocytose, glucose-6-fosfat-dehydrogenasemangel og pyruvatkinasemangel. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.	X				
55	Angive (1) udvalgte arvelige granulocytopenier.	Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, opfølgning og behandling af granulocyt sygdomme: Chediak-Higashis syndrom, leukocytadhæsiionsdefekter, kronisk granulomatøs sygdom, svær kongenit neutropeni. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.	X				
Immunologisk genetik				Overordnet kompetence: Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede immunologiske tilstande, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.					
56	Redegøre for (2) udredning og rådgivning af patienter/familier med familiær forekomst af periodisk feber.	Herunder familiær middelhavsfeber. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.					X
57	Redegøre for (2) det ætiologiske grundlag og kliniske manifesta-	Herunder defekter i komplementsystemet, f.eks. mannan-bindende lek-	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.					X

	tioner for udvalgte genetisk betingede immunologiske tilstande.	tindefekt og arveligt angioødem. Defekt i det innate immunsystem, f.eks. kronisk granulomatøs sygdom og Griscellis syndrom. Antistofdefekter, f.eks. IgA-mangel og X-bundet agammaglobulinæmi. T-lymfocytddefekter, f.eks. 22q11-deletionssyndrom, Duncans syndrom og ataxia telangiectasia. Kombinerede immundefekter, f.eks. "severe combined immunodeficiency" og Wiskott-Aldrichs syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>						
Kardiologisk genetik				Overordnet kompetence: Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede hjerte- eller karsygdomme, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.				
58	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med kardiomyopati.	Herunder klassifikation af kardiomyopati i undertyper. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.	X*	X*		X*
59	Selvstændigt foretage (3) udredning og råd-	For Marfans syndrom se "skelet- og bindevævsli-	Varetagelse af patientforløb.	Mini-CEX.	X*	X*		X*

	givning af patienter/familier med forekomst af aortaaneurisme og/eller aortadissektion.	delser". <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>						
60	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med forekomst af genetisk betingede kardielle ionkanal sygdomme.	Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, diagnostiske kriterier, kliniske manifestationer, opfølgning og behandling for følgende: Langt QT-syndrom, kort QT-syndrom, Brugadas syndrom og katekolaminerg polymorf ventrikulær takykardi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.	X*	X*		X*
61	Redegøre for (2) den genetiske baggrund for de kliniske manifestationer ved familiær hyperkolesterolemie.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus. Selvstudium.	Godkendt kursus i kardiologisk genetik.				X
62	Redegøre for (2) den genetiske baggrund og de kliniske manifestationer ved pulmonal arteriel hypertension.	Herunder tilstande som skyldes mutation i BMPR2. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus. Selvstudium.	Godkendt kursus i kardiologisk genetik.				X
63	Angive (1) hvilke hjertesygdomme, der kan	Herunder dystrophia myotonica type 1, Limb-Girdle,	Kursus. Selvstudium.	Varetagelse af patientforløb.		X		

	ses ved udvalgte myopatier.	Beckers og Duchennes muskeldystrofier, og fascioscapulohumeral muskeldystrofi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>		Case baseret diskussion. Godkendt kursus i kardiologisk genetik.				
64	Redegøre for (2) kardielle manifestationer ved genetisk betingede aflejringsygdomme.	Herunder Fabrys sygdom og familiær amyloidose. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus. Selvstudium.	Godkendt kursus i kardiologisk genetik.				X
65	Redegøre for (2) og genkende specifikke dysmorphe træk ved syndromer, der involverer hjertemisdannelser.	Herunder Noonans syndrom, kardiofaciokutant syndrom, Costellos syndrom, Williams syndrom og 22q11-deletionssyndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus. Selvstudium.	Varetagelse af patientforløb. Case baseret diskussion. Godkendt kursus i kardiologisk genetik.	X*	X*		X*
66	Redegøre for (2) arvelige faktorerers betydning for multifaktorielle hjerte- og karsygdomme.	Herunder hypertension og myokardieinfarkt. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus. Selvstudium.	Godkendt kursus i kardiologisk genetik.				X
67	Angive (1) differentialdiagnoser ved pludselig hjertedød.	Herunder anvende kliniske oplysninger og obduktionsrapporter i vurdering af ætiologi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus. Selvstudium.	Godkendt kursus i kardiologisk genetik.				X
<u>Medfødte metaboliske sygdomme</u>				Overordnet kompetence: Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede medfødte metaboliske tilstande, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.				

68	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med medfødte metaboliske sygdomme.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.	X*	X*		X*
69	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med mitokondriesygdomme.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.	X*	X*		X*
70	Redegøre for (2) inddeling af medfødte metaboliske sygdomme i forhold til 1) involveret cellekompartiment 2) det involverede stofskifte (small molecule diseases og large complex molecule diseases) 3) kliniske manifestationer.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Kursus.	Godkendt kursus i medfødte metaboliske sygdomme.				X
71	Redegøre for (2) indikation for urinmetabolisk screening og give forslag til supplerende metabolisk udredning for patienter mistænkt for medfødt metabolisk sygdom.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i medfødte metaboliske sygdomme.	X			
72	Redegøre for (2) neo-	Herunder angive forløb,	Selvstudium.	Godkendt kursus i				X

	natalscreeningsprogrammet i Danmark.	princippet ved undersøgelsen, opfølgning ved positive fund, begrænsninger ved screeningsprogrammet, kende til falsk positiv og falsk negativrate samt angive, at sygdomme kan debutere, før resultat foreligger. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus.	medfødte metaboliske sygdomme.				
73	Redegøre for (2) , at prøver fra CVS og amnionvæske i nogle tilfælde kan undersøges ved måling af enzymaktivitet samt tolke svar fra disse.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i medfødte metaboliske sygdomme.	X			
74	Angive (1) , at medfødte metaboliske sygdomme kan debutere akut med nonspecifikke symptomer, og at disse kræver akut indlæggelse, diagnostik og intervention.	Herunder f.eks. bevidstløshed, opkastninger, hypotoni, kramper, hypoglykæmi, metabolisk acidose, leverinsufficiens, hyperammonæmi og angive, at stærk mistanke om metabolisk krise ofte kræver i.v. glukosebehandling. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i medfødte metaboliske sygdomme.	X			
75	Identificere (1) kliniske manifestationer, hvor medfødte metaboliske sygdomme kan være differentialdiagnose.	Herunder dårlig trivsel, forsinket udvikling, neurologisk degeneration, leukodystrofi, mikrocefali, leverdysfunktion, myopati, organomegali mv. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i medfødte metaboliske sygdomme.		X		

Nefrologisk genetik				Overordnet kompetence: Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede nefrologiske tilstande, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.				
76	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med cystenyrresygdom	Herunder kunne skelne mellem autosomal recessiv og dominant polycystisk nyresygdom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Audit af arbejdspraksis eller Mini-CEX. Godkendt kursus i nefrologisk genetik.	X*	X*		X*
77	Redegøre for (2) udvalgte sygdomme med nefrologiske manifestationer	Herunder beskrive det genetiske grundlag og kliniske manifestationer ved Alports syndrom, Bardet-Biedls syndrom, Wilms tumor, Meckels syndrom, Fabrys sygdom, kongenit nefrotisk syndrom, medullær cystenyre, benign familiær hæmaturi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.				X
78	Redegøre for (2) differentialdiagnoser hos børn med medfødte urogenitale misdannelser.	Herunder renal agenesi og dysplasi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.				X
Neurologisk genetik				Overordnet kompetence: Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mis-				

				tænkt for eller har genetisk betingede neurologiske tilstande, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.				
79	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med cerebrovaskulære lidelser som apopleksi og vaskulære anomalier.	Herunder CADASIL (cerebral autosomal dominant arteriopati med subkortikale infarkter og leukoencephalopati) og cerebrale kavernøse malformationer. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Case-baseret diskussion. Mini-CEX. Godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.	X*	X*		X*
80	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med forhornscellesygdom.	Herunder spinal muskelatrofi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis. Godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.	X*	X*		X*
81	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med sent debuterende neurologiske lidelser.	Herunder Huntingtons sygdom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Mini-CEX. Godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.	X*	X*		X*
82	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med sent debuterende neurologiske lidelser.	Herunder CMT (Charcot-Marie-Tooth) og HNPP (Hereditary Neuropathy)	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Case-baseret diskussion. Mini-CEX.	X*	X*		X*

	ter/familier med perifer neuropati.	with liability to Pressure Palsies). <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>		Godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.				
83	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med myopati og muskeldystrofi.	Herunder Duchennes og Beckers muskeldystrofi og dystrophia myotonica. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion. Mini-CEX.	X*	X*		X*
84	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med neurofibromatose type 1.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.	X*	X*		X*
85	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med tuberos sklerose.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion. Mini-CEX.	X*	X*		X*
86	Redegøre for (2) udvalgte arvelige neurologiske sygdomme samt arvelige sygdomme med neurologiske symptomer.	Herunder beskrive det genetiske grundlag, kliniske manifestationer samt relevant behandling og opfølgning for: Familiær hemiplegisk migræne, here-	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.				X

		ditær spastisk paraplegi, Friedreichs ataksi, porfyri, Wilsons sygdom, adrenoleukodystrofi, MELAS (mitokondriel encefalomyopati med laktatacidose og "stroke-like" episoder), LHON (Lebers hereditære opticusneuropati), MERRF (myoklon epilepsi med "ragged red fibers"), Kearns-Sayres sygdom, Fabrys sygdom og metakromatisk leukodystrofi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>						
87	Redegøre for (2) udvalgte arvelige muskeldystrofier.	Herunder beskrive det genetiske grundlag, under typer, kliniske manifestationer samt relevant behandling og opfølgning for fascioscapulohumeral -, Limb-Girdle -, okulofaryngeal - og Emery-Dreifuss muskeldystrofi, Thomsens sygdom og SCN4A-relaterede sygdomme. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.	X [*]	X [*]		X [*]
88	Redegøre for (2) den ætiologiske baggrund, herunder genetiske forhold for udvalgte neurodegenerative sygdomme.	Herunder amyotrofisk lateral sklerose, frontotemporal demens, Alzheimers demens og Parkinsons sygdom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.	X [*]	X [*]		X [*]

89	Redegøre for (2) arvelige faktorerers betydning for multifaktorielle neurologiske sygdomme.	Herunder multipel sklerose. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium.	Case-baseret diskussion.					X
Oftalmologisk genetik				Overordnet kompetence: Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede tilstande med oftalmologiske manifestationer, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.					
90	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med retinitis pigmentosa.	Isoleret eller som led i syndrom, herunder have kendskab til genterapi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX. Godkendt kursus i oftalmologisk genetik.		X			
91	Redegøre for (2) udredning og rådgivning af patienter/familier med opticusatrofi.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i oftalmologisk genetik.	X*	X*			X*
92	Redegøre for (2) udredning og rådgivning af patienter/familier med okulær og/eller okulokutan albinisme.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.	X*	X*			X*
93	Redegøre for (2) differentialdiagnoser hos et barn med okulær udviklingsdefekt.	Herunder mikroftalmi, anoftalmi, kolobom og aniridi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.	X*	X*			X*

94	Redegøre for (2) arvelige faktorerers betydning for multifaktorielle oftalmologiske sygdomme.	Herunder glaukom, diabetisk retinopati og aldersrelateret makuladegeneration (AMD). <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium.	Case-baseret diskussion.	X [*]	X [*]		X [*]
<u>Onkologisk genetik</u>				Overordnet kompetence: Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede onkologiske sygdomme, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.				
95	Selvstændigt foretage (3) udredning, risikovurdering og rådgivning af patienter/familier med forekomst af mammacancer (+/- ovariecancer).	Herunder i vurderingen inddrage familieanamnese, alder på diagnosetidspunkt, tumorkarakteristika og andre tumormarkører samt risikoberegningsprogrammer og empiriske data. Herunder formidle viden til patienten og tilbyde relevant kontrol og forebyggelse til familier med HBOC (heritær bryst- og ovariecancer) (+/- BRCA1- eller BRCA2-mutation), moderat risiko for mammacancer og ikke væsentlig øget risiko for ovariecancer. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis. Mini-CEX.		X		

96	Selvstændigt foretage (3) udredning, risiko-vurdering og rådgivning af patienter/familier med forekomst af kolorektal cancer og/eller polyper.	Herunder i vurderingen inddrage familieanamnese, alder på diagnosetidspunkt, tumorkarakteristika og andre tumormarkører (som immunhistokemiske undersøgelser for mismatch-repair-proteinerne, mikrosatellit-instabilitetsundersøgelser og undersøgelse for BRAF-mutation) samt risikoberegningsprogrammer og empiriske data. Herunder: Familiær adenomatøs polypose, MUTYH-associeret polypose, HNPCC (hereditær non-polypøs kolorektal cancer), moderat risiko for kolorektal cancer. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis. Mini-CEX.		X		
97	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med øget forekomst af en eller flere forskellige typer cancer, som ikke kan henføres til et velbeskrevet cancerdisponerende syndrom.	F.eks. familiær ophobning af nyrecancer, familiær ophobning af tidlig prostatacancer. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.		X		

98	Selvstændigt foretage (3) udredning, risiko-vurdering og rådgivning af patienter/familier med forekomst af malignt melanom.	Herunder i vurderingen inddrage familieanamnese, alder på diagnosetidspunkt, tumorkarakteristika og eventuelle andre tumormarkører. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion. Mini-CEX.		X		
99	Diskutere (3) differentialdiagnoser ved mistanke om cancersyndromer.	Herunder multipel endokrin neoplasie (MEN), Li-Fraumeni syndrom, von Hippel-Lindaus syndrom, neurofibromatose type 2, Peutz-Jeghers syndrom, juvenil polypose, PTEN-hamartoma tumor syndrom, MUTYH-associeret polypose og Gorlins syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i onkologisk genetik.				X
100	Redegøre for (2) det genetiske grundlag, kliniske manifestationer samt relevant behandling og opfølgning af retinoblastom.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.	X*	X*		X*
101	Beskrive (1) rationalet bag genetisk betinget tumorspecifik monitorering og behandling.	Herunder herceptin og tyrosinkinasehæmmere ved kronisk myeloid leukæmi (CML).	Kursus.	Godkendt kursus i onkologisk genetik.				X

10 2	Angive (1) erhvervede cyto- og molekylærgenetiske afvigelsers betydning for patogenese ved maligne hæmatologiske sygdomme.	Herunder betydning for diagnostisk, prognose og behandling ved akutte og kroniske leukæmier.	Kursus.	Godkendt kursus i cytogenetik.				X
Prænatal udredning og diagnostik				Overordnet kompetence: Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning i det prænatale forløb af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede sygdomme, herunder angive gentagelsesrisiko, diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.				
10 3	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved nedsat fertilitet, habituel abort, senabort eller dødfødsel.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion. Mini-CEX.		X		
10 4	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning vedrørende præimplantationsgenetisk diagnostik (PGD).	Herunder kunne redegøre for metode, sensitivitet/specificitet, begrænsninger og anvendelse i forhold til den specifikke genetiske problemstilling. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Fokuseret patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.		X		
10 5	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved påvisning af fostermisdannelse eller vækstafvigelse	Herunder diskutere strategier for genetisk udredning og analyse. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i prænatal udredning og diagnostik.				X

	under graviditet.	<i>Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>						
10 6	Redegøre for (2) differentialdiagnoser ved oligo- og polyhydramnios.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Godkendt kursus i prænatal udredning og diagnostik.				X
10 7	Redegøre for (2) differentialdiagnoser ved abnormt ultralydsfund.	Herunder ekkotætte tarme, korte rørknogler, stor nakkefold, "golfbolde" i hjertet, cyster i plexus choroideus. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Godkendt kursus i prænatal udredning og diagnostik.				X
Psykiatrisk genetik				Overordnet kompetence: Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede tilstande med psykiatriske manifestationer, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.				
10 8	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved autismespektrum forstyrrelser.	Herunder Retts syndrom og Fragilt X syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.	X*	X*		X*
10 9	Redegøre for (2) arvelige faktorer betydning for multifaktorielle psykiatriske sygdomme.	Herunder for affektive lidelser og lidelser i det skizofrene spektrum, tics, ADHD (attention deficit/hyperactivity disorder) og Tourettes syndrom.	Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.	X*	X*		X*

		<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>						
110	Redegøre for (2) psykiatriske symptomer ved mikrodeletionssyndromer og andre genetiske syndromer.	Herunder kende psykiatriske manifestationer ved 22q11deletionssyndrom, Prader-Willis syndrom, Williams syndrom, Klinefelters syndrom og Smith-Magenis syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.		X		
111	Redegøre for (2) , at visse genetiske sygdomme kan debutere med psykiatriske symptomer.	Herunder Huntingtons sygdom, metakromatisk leukodystrofi, porfyri, frontallapsdemens, Wilsons sygdom samt andre metaboliske sygdomme. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.		X		
Genetik ved pulmonale sygdomme				Overordnet kompetence: Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede tilstande med pulmonale manifestationer, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.				
112	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved hereditær hæmoragisk telangiectasi.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller. Mini-CEX.	X*	X*		X*
113	Selvstændigt foretage (3) udredning og råd-	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller	X*	X*		X*

	givning ved alfa-1-antitrypsinmangel.	<i>Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>		Mini-CEX.				
11 4	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved cystisk fibrose.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.	X*	X*		X*
11 5	Redegøre for (2) udredning og rådgivning ved primær ciliedyskinesi.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion.	X*	X*		X*
11 6	Angive (1) differentialdiagnoser ved gentagen forekomst af pneumothorax.	Herunder kendskab til Birt-Hogg-Dubés og Marfans syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion.	X*	X*		X*
11 7	Angive (1) arvelige faktors betydning for multifaktorielle pulmonale sygdomme.	Herunder astma bronchiale, kronisk obstruktiv lungesygdom og interstitiel lungefibrose. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium.	Case-baseret diskussion.				X
Genetiske skelet- og bindevævssygdomme				Overordnet kompetence: Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede bindevævs- og skeletsygdomme, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.				
11 8	Selvstændigt foretage (3) objektiv undersøgelse ved formodet bindevævs- eller ske-	Herunder kropsmål og Beighton score. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Mini-CEX.			X	

	letsygdom.	<i>Kommunikator. Professionel.</i>						
11 9	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved Marfans syndrom.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Audit af arbejdspraksis. Godkendt kursus i dysmorfologi.			X	
12 0	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved Ehlers-Danlos syndrom.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX. Godkendt kursus i dysmorfologi.			X	
12 1	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved dværgvækst.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX. Godkendt kursus i dysmorfologi.				X
12 2	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved "short stature syndromer".	Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, kliniske manifestationer, differentialdiagnoser samt relevant behandling og opfølgning ved Aarskogs syndrom, Rubinstein-Taybis syndrom, Léri-Weills dyschondrosteose og Silver-Russells syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX. Godkendt kursus i dysmorfologi.				X

12 3	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med "overgrowth" syndromer.	Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, kliniske manifestationer, differentialdiagnoser samt relevant behandling og opfølgning ved hemihyperplasi, Beckwith-Wiedemanns syndrom, Sotos syndrom, Prader-Willis syndrom og Proteus' syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Case-baseret diskussion. Mini-CEX. Godkendt kursus i dysmorfologi.					X
12 4	Redegøre for (2) osteogenesis imperfecta.	Herunder kunne beskrive det genetiske grundlag, de kliniske manifestationer, opfølgning og behandling. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i dysmorfologi.	X*	X*			X*
12 5	Redegøre for (2) Sticklers syndrom samt Loeys-Dietz' syndrom.	Herunder kunne beskrive det genetiske grundlag, de kliniske manifestationer, opfølgning og behandling. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i dysmorfologi.	X*	X*			X*
12 6	Redegøre for (2) krani-edyssynostose-syndromer.	Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, kliniske manifestationer, differentialdiagnoser,	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i dysmorfologi.	X*	X*			X*

		ser samt relevant behandling og opfølgning for Crouzons syndrom, Aperts syndrom, Pfeifers syndrom og Muenkes syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>							
--	--	---	--	--	--	--	--	--	--

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

1. og 4. ansættelse: [Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital](#)

Alt efter interesse kan der være mulighed for kortere ophold ved andre afdelinger.

Læringsmetoder

Ved nogle kompetencer er nævnt flere læringsstrategier og metoder til kompetencevurdering. Uddannelseslægen har ansvar for egen læring og skal forholde sig aktivt til egen uddannelse. Ved læringsstrategierne (som er vejledende fraset de obligatoriske kurser), kan en eller flere af de angivne strategier anvendes. Hvis der under kompetencevurdering er anført flere metoder, bør de alle anvendes, medmindre der er angivet et "eller" mellem metoderne.

A) Selvstudium:

Kompetencen opnås ved f.eks. selvstændig litteraturgennemgang.

B) Kursus:

Deltagelse i og godkendelse af formaliseret teoretisk eller praktisk kursus og gennemgang af materiale, der er udvalgt af delkursusleder.

C) Varetagelse af patientforløb:

Bygger på en kobling af teoretisk viden og praksis. Heri lægges, at uddannelseslægen varetager et samlet sagsforløb, herunder udredning og rådgivning, herunder iværksættelse af laboratorieanalyser og andre parakliniske undersøgelser samt, hvis relevant, fastlæggelse af kontrolprogram.

D) Varetagelse af svarafgivelse i laboratoriet:

Bygger på en kobling af teoretisk viden til praktisk svarafgivelse i forbindelse med genetiske analyser.

E) Laboratoriearbejde:

Ved arbejde i cytogenetisk, molekylærgenetisk eller celledyrkningslaboratorium opnår uddannelseslægen den pågældende kompetence ved at indgå/være med i det praktiske arbejde og ved at forholde sig til analysekvalitet og - resultat i forhold til den kliniske problemstilling.

F) Udarbejdelse af skriftligt materiale:

Dette kan være en afdelingsinstruks, videnskabelig artikel eller rapport i forbindelse med en videnskabelig problemstilling, f.eks. i udvalg og lignende. Det kan også være et journalnotat, hvor en genetisk problemstilling er grundigt beskrevet.

G) Undervisning af andre:

Faglig diskussion som følge af enten internt eller eksternt afholdt undervisning, hvor faglige og videnskabelige problemstillinger drøftes.

Kompetencevurderingsmetoder

Uddannelseslægen har ansvar for egen læring og skal forholde sig aktivt til egen uddannelse herunder tage initiativ til, at kompetencevurdering gennemføres. Ved vejledersamtaler aftales løbene, hvilke kompetencer der er fokus på, og hvilke kompetencevurderingsmetode(r), der skal benyttes.

Enhver klinisk vejleder kan foretage kompetencevurdering, men kun hovedvejleder kan godkende den enkelte kompetence i logbogen. Kliniske vejledere og hovedvejledere samarbejder i det daglige arbejde om uddannelseslægen. Endvidere foregår ovennævnte samarbejde ved jævnlige formelle vejledermøder på afdelingen.

A) Case-baseret diskussion:

Denne metode har form som en struktureret vejledersamtale, hvor man kan vurdere teoretisk viden, diskutere enkelte sagsforløb og etiske problemstillinger. Det kan f.eks. være sjældne sygdomstilstande, som uddannelseslægen på grund af den lave prævalens ikke med sikkerhed vil få et selvstændigt udrednings/rådgivningsforløb i, men hvor der forventes kendskab til sygdommen, eller der er særlige genetiske forhold ved sygdommen.

Metoden kan f.eks. indebære, at den kliniske vejleder taler med og stiller spørgsmål til uddannelseslægen med udgangspunkt i journalnotater og/eller uddannelseslægens oplevelser i forhold til den relevante problemstilling. Derigennem bliver uddannelseslægens erfaring, viden, indsigt og tilgang til det konkrete mål eller delmål afdækket.

Den case-baserede diskussion kan også være en diskussion ved en intern konference, hvor en videnskabelig problemstilling sv.t. kompetencen diskuteres i en sådan grad, at den kliniske vejleder kan godkende kompetencen.

B) Mini-CEX (Mini-Clinical Evaluation Exercise):

Ved denne metode følger en mere erfaren kollega (typisk en læge) uddannelseslægen for at vurdere uddannelseslægens færdigheder f.eks. en praktisk færdighed eller en konsultation. Til dette anvendes et struktureret observationsskema (Mini-CEX).

C) Kompetencekort:

Ved enkelte kompetencer er der udarbejdet kompetencekort, som uddannelseslægen skal gennemgå for at få kompetencen godkendt. Dette er især knyttet til laboratorierelaterede cyto- og molekylærgenetiske kompetencer.

D) Audit af arbejdspraksis:

Ved denne metode gennemgår den kliniske vejleder én eller flere sager, som uddannelseslægen har haft ansvaret for. Kan også omfatte gennemgang af instrukser, analysesvar, journalnotater og lign. Vejlederen vurderer herudfra, om den enkelte kompetence er opnået.

E) Godkendt kursus:

Godkendt specialespecifikt kursus.

F) 360-graders feedback

Formålet med 360-graders feedback er at give konstruktiv feedback til uddannelseslægen i forhold til kompetencer inden for lægerollerne: Kommunikator, samarbejder, leder/administrator/organisator og professionel. Der udpeges for hver uddannelseslæge en eller flere grupper af respondenter. Respondenterne udpeges af uddannelseslægen selv. Respondenter kan være ledende overlæge, specialeansvarlige overlæger, vejledere, andre uddannelseslæger, bioanalytikere, sekretærer, genetiske vejledere mv.

G) Mundtlig og skriftlig præsentation af videnskabeligt arbejde:

Formidling af ny viden i form af en artikel/kasuistik som førsteforfatter, et abstract + foredrag og/eller abstract + posterpræsentation ved videnskabeligt møde. Kompetencevurdering foretages af vejleder efter præsentationen.

2. ansættelse: [Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital](#)

Læringsmetoder

Ved nogle kompetencer er nævnt flere læringsstrategier og metoder til kompetencevurdering. Uddannelseslægen har ansvar for egen læring og skal forholde sig aktivt til egen uddannelse. Ved læringsstrategierne (som er vejledende fraset de obligatoriske kurser), kan en eller flere af de angivne strategier anvendes. Hvis der under kompetencevurdering er anført flere metoder, bør de alle anvendes, medmindre der er angivet et "eller" mellem metoderne.

A) Selvstudium:

Kompetencen opnås ved f.eks. selvstændig litteraturgennemgang.

B) Kursus:

Deltagelse i og godkendelse af formaliseret teoretisk eller praktisk kursus og gennemgang af materiale, der er udvalgt af delkursusleder.

C) Varetagelse af patientforløb:

Bygger på en kobling af teoretisk viden og praksis. Heri lægges, at uddannelseslægen varetager et samlet sagsforløb, herunder udredning og rådgivning, iværksættelse af laboratorieanalyser og andre parakliniske undersøgelser samt, hvis relevant, fastlæggelse af kontrolprogram.

D) Varetagelse af svarafgivelse i laboratoriet:

Bygger på en kobling af teoretisk viden til praktisk svarafgivelse i forbindelse med genetiske analyser.

E) Laboratoriearbejde:

Ved arbejde i cytogenetisk, molekylærgenetisk eller celledyrkningslaboratorium opnår uddannelseslægen den pågældende kompetence ved at indgå/være med i det praktiske arbejde og ved at forholde sig til analysekvalitet og -resultat i forhold til den kliniske problemstilling.

F) Udarbejdelse af skriftligt materiale:

Dette kan være en afdelingsinstruks, videnskabelig artikel eller rapport i forbindelse med en videnskabelig problemstilling, f.eks. i udvalg og lignende. Det kan også være et journalnotat, hvor en genetisk problemstilling er grundigt beskrevet.

G) Undervisning af andre:

Faglig diskussion som følge af enten internt eller eksternt afholdt undervisning, hvor faglige og videnskabelige problemstillinger drøftes.

Kompetencevurderingsmetoder

Uddannelseslægen har ansvar for egen læring og skal forholde sig aktivt til egen uddannelse herunder tage initiativ til, at kompetencevurdering gennemføres. Ved vejledersamtaler aftales løbene, hvilke kompetencer der er fokus på, og hvilke kompetencevurderingsmetode(r), der skal benyttes.

Enhver klinisk vejleder kan foretage kompetencevurdering, men kun hovedvejleder kan godkende den enkelte kompetence i logbogen. Kliniske vejledere og hovedvejledere samarbejder i det daglige arbejde om uddannelseslægen.

A) Case-baseret diskussion:

Denne metode har form som en struktureret vejledersamtale, hvor man kan vurdere teoretisk viden, diskutere enkelte sagsforløb og etiske problemstillinger. Det kan f.eks. være sjældne sygdomstilstande, som uddannelseslægen på grund af den lave prævalens ikke med sikkerhed vil få et selvstændigt udrednings/rådgivningsforløb i, men hvor der forventes kendskab til sygdommen, eller der er særlige genetiske forhold ved sygdommen.

Metoden kan f.eks. indebære, at den kliniske vejleder taler med og stiller spørgsmål til uddannelseslægen med udgangspunkt i journalnotater og/eller uddannelseslægens oplevelser i forhold til den relevante problemstilling. Derigennem bliver uddannelseslægens erfaring, viden, indsigt og tilgang til det konkrete mål eller delmål afdækket.

Den case-baserede diskussion kan også være en diskussion ved en intern konference, hvor en videnskabelig problemstilling sv.t. kompetencen diskuteres i en sådan grad, at den kliniske vejleder kan godkende kompetencen.

B) Mini-CEX (Mini-Clinical Evaluation Exercise):

Ved denne metode følger en mere erfaren kollega (typisk en læge) uddannelseslægen for at vurdere uddannelseslægens færdigheder f.eks. en praktisk færdighed eller en konsultation. Til dette anvendes et struktureret observationsskema (Mini-CEX).

C) Kompetencekort:

Ved enkelte kompetencer er der udarbejdet kompetencekort, som uddannelseslægen skal gennemgå for at få kompetencen godkendt. Dette er især knyttet til laboratorierelaterede cyto- og molekylærgenetiske kompetencer.

D) Audit af arbejdspraksis:

Ved denne metode gennemgår den kliniske vejleder én eller flere sager, som uddannelseslægen har haft ansvaret for. Kan også omfatte gennemgang af instrukser, analysesvar, journalnotater og lign. Vejlederen vurderer herudfra, om den enkelte kompetence er opnået.

E) Godkendt kursus:

Godkendt specialespecifikt kursus.

F) Mundtlig og skriftlig præsentation af videnskabeligt arbejde:

Formidling af ny viden i form af en artikel/kasuistik som førsteforfatter, et abstract + foredrag og/eller abstract + posterpræsentation ved videnskabeligt møde. Kompetencevurdering foretages af vejleder efter præsentationen.

3. ansættelse: [Pædiatrisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital](#)**Læringsmetoder****Læringsramme: Lær mens du arbejder**

Det meste af det læger lærer, lærer de mens de arbejder. Her fremhæves tre eksempler på læring:

A) Selvstudie - Selvstyret læring

Et godt eksempel er, når uddannelseslægen begynder at undre sig over noget, for eksempel et nyt syndrom eller et uventet klinisk forløb, og derefter selv søger litteratur eller følger op på patienten.

B) Varetagelse af patientforløb - Mesterlære

Vi lægger stor vægt på at udnytte krydsningspunkter mellem yngre og ældre klinikere til mesterlære.

C) Kursus

Deltagelse i og godkendelse af formaliseret teoretisk eller praktisk kursus og gennemgang af materiale, der er udvalgt af delkursusleder.

Kompetencevurderingsmetoder

Kompetencevurdering sker løbende. Hovedvejleder vil "holde øje på afstand", og de enkelte kliniske vejledere vurderer kompetencer i de enkelte læringssituationer. Enhver læge, som er senior i forhold til uddannelseslægen er en klinisk vejleder. Uddannelseslægen siger selv til, når han eller hun er klar til at blive kompetencevurderet. Alle kompetencevurderingsmetoderne i målbeskrivelsen, afsnit 3.3.2.2, kan anvendes.

A) MiniCEX

Mini-CEX kan bruges til evaluere alle situationer, hvor den uddannelsessøgende interagerer med patienter eller andre personalegrupper. Princippet bygger på direkte observation af den uddannelsessøgende, dvs, at vejleder eller kolleger observerer den uddannelsessøgende udføre forskellige handlinger og samtidig eller umiddelbart derefter udfylder skemaet og giver den uddannelsessøgende feedback på handlingen.

B) Audit af arbejdspraksis

Vejlederne evaluerer løbende uddannelseslægens kliniske arbejde ved gennemgang af udvalgte journaler, journalnotater eller epikriser.

C) Casebaseret diskussion - Vejledersamtale

Uddannelseslægen identificerer en cases, gerne inkl. video, som afspilles, mens lægen beskriver sine fund (anfaldsbeskrivelse) og formulerer forslag til sandsynlig diagnose. Videocasen kan være en optagelse af en aktuel eller tidligere patient.

D) Godkendt kursus

Dette er en kompetencevurderingsmetode, når et kursus er en del af erhvervelse af en kompetence. Kursuslederen vælger kompetencevurderingsmetoderne, der skal bruges samt kriterierne for godkendelse.

3.3 Obligatoriske kurser og forskningstræning

Specialespecifikke kurser

Disse er nationale og er beskrevet i målbeskrivelsen. De specialespecifikke kurser organiseres via specialeselskabet www.DSMG.dk

For yderligere information henvises til det regionale videreuddannelsessekretariats [hjemmeside](#) og Sundhedsstyrelsens [hjemmeside](#).

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, inklusiv vilkår for tilmelding.

For yderligere information henvises til det regionale videreuddannelsessekretariats [hjemmeside](#) og Sundhedsstyrelsens [hjemmeside](#).

Forskningstræning

De regionale følgegrupper / uddannelsesudvalg / -råd udarbejder i samarbejde med den postgraduate lektor en oversigt over forskningstræning, som findes på det regionale videreuddannelsessekretariats [hjemmeside](#).

4. Uddannelsesvejledning

Under ansættelsen skal der gives uddannelsesvejledning som anført i målbeskrivelsen www.sst.dk. Der skal efter behov tilbydes karrierevejledning og hjælp til specialevalg.

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

[KGA AUH](#)

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 (Videreuddannelsesregion Nord).

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

UAO udpeger hovedvejledere individuelt til hver enkelt uddannelseslæge blandt afdelingens øvrige læger. Hovedvejleder er som minimum et uddannelsesniveau længere fremme end uddannelseslægen. 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: [KGA AUH Arbejdstilrettelæggelse](#)

Funktionsbeskrivelse for hovedvejleder: [AUH Hovedvejleder Funktionsbeskrivelse](#)

Rammer for uddannelsesvejledning

Daglig læring foregår på mange niveauer og oplæring varetages derfor af alle faggrupper tilknyttet afdelingen.

Der afholdes jævnlige skemalagte vejledersamtaler mellem hovedvejleder og uddannelseslæge, som udgangspunkt hver uge. Idet uddannelseslægen har ansvar for egen læring og skal forholde sig aktivt til egen uddannelse, er det uddannelseslægens ansvar via Outlook at booke hovedvejleder til møderne, gerne som en tilbagevendende begivenhed i hele ansættelsesperioden. Hyppighed og varighed af samtalerne kan justeres efter behov. Mere formelle møder, hvor uddannelsesplaner udformes og justeres, indgår som en del af disse skemalagte møder og forekommer som oftest hver 3.-4 måned, dog som minimum i form af introduktionssamtale, justeringssamtale og slut-samtale. Ved samtalerne kompetencevurderes, justeres og planlægges fremadrettet. Specialevalg og karrierevejledning indgår som en naturlig del. UAO deltager som oftest i introduktionssamtale, midtvejssamtale og slutsamtale og i øvrigt efter behov. UAO bookes ligeledes af uddannelseslægen via Outlook.

Der afholdes månedlige yngre læge-møder, hvor uddannelse indgår som fast emne.

Endvidere afholdes månedlige uddannelsesmøder mellem gruppen af uddannelseslæger og UAO.

Udarbejdelse af uddannelsesplan

Formålet med en uddannelsesplan er at anføre rækkefølge for erhvervelse af målbeskrivelsens kompetencer. Muligheden for at opnå sygdomsrelaterede kompetencer, især inden for genetisk rådgivning, vil kunne variere over tid afhængigt af henvisningsmønsteret på afdelingen.

Uddannelsesplan og forløbsbeskrivelse udformes af uddannelseslægen i samarbejde med hovedvejleder og UAO under eller umiddelbart efter introduktionssamtalen. Forløbsbeskrivelsesskema

udleveres på afdelingen. Til uddannelsesplanerne benyttes elektronisk skema i RMUK-systemet (Region Midtjyllands Udviklingssamtaler og Kursusregistrering): [RMUK](#)
Uddannelseslæge, hovedvejleder og UAO skal alle godkende uddannelsesplanerne elektronisk i RMUK-systemet. Formelle justeringssamtaler mellem uddannelseslæge og hovedvejleder finder som regel sted ca. fire gange om året, afhængigt af behov. UAO deltager i flere af samtalerne. Uddannelsesplanen justeres ud fra muligheder og driftshensyn.

Supervision og klinisk vejledning i det daglige arbejde

Der er uddannelsesfokuseret arbejdstilrettelæggelse med bl.a. et længerevarende introduktionsprogram mhp. accelereret uddannelse til opnåelse af basisfærdigheder. Ansvar for udarbejdelsen af dette introduktionsprogram påhviler afdelingen.

Uddannelsen er målstyret, og derfor søges alle kliniske situationer i vagten, ambulatoriet og ved konferencerne udnyttet til supervision, vejledning og feedback. Den kliniske supervision og vejledning foretages af de klinisk vejledere med direkte feedback, struktureret feedback og/eller ved samtaler med hovedvejleder tilpasset situationen. Uddannelseslægen har ansvar for egen læring og skal forholde sig aktivt til egen uddannelse. Det er således uddannelseslægens ansvar at efterspørge supervision og feedback.

Der er udarbejdet kompetencekort til laboratoriefunktioner, hvor specielt de kliniske vejledere i laboratoriet kan foretage kompetencevurdering.

Endvidere findes visitationsskema til ambulatoriet til fokusering på patientkategorier. Det er uddannelseslægens ansvar at indmelde ønskede patientkategorier på de forskellige tidspunkter af uddannelsen.

Ved kompetencevurdering af ambulatoriearbejdet benyttes kompetencevurderingsvæktøjet Mini-CEX. Ved udvalgte konsultationer i ambulatoriet er der således mulighed for tilstedeværelse af klinisk vejleder, som benytter ovenstående strukturerede feedback-skema.

Det er uddannelseslægens ansvar at invitere kliniske vejledere med til supervision af de ønskede konsultationer og på forhånd definere, hvilke dele af konsultationen der ønskes supervision af, ligesom det er uddannelseslægens ansvar at sikre, at kompetencevurderingen sker i laboratoriefunktionen.

I øvrigt tilstræbes det, at dagens ambulatorielæger ved morgenkonferencen italesætter, hvis der kommer "læreriige" patienter i ambulatoriet, så uddannelseslægen om muligt kan deltage i konsultationen eller dele heraf.

Alle hoveduddannelseslæger tilbydes i uddannelsesforløbet feedback ved en 360 graders feedback gennemgang ved feedbackfacilitator.

Dokumentation på kompetencekort kan foretages af de kliniske vejledere, der er kompetente til den givne kompetence. En bioanalytiker kan dokumentere laboratoriefærdigheder på kompetencekort vedr. kompetence 1-3+6¹

Det er alene hovedvejlederen, som godkender kompetencer i logbogen.

¹ 1: Redegøre for relevante cytogenetiske metoder, 2: Redegøre for relevante molekylærgenetiske metoder, 3: Redegøre for kromosomstruktur, kromosomfunktion og nomenklatur og 6: **Selvstændigt foretage** fortolkning af molekylærgenetiske analyseresultater.

Konferencer/møder

Der afholdes morgenkonferencer.

Forvagt og bagvagt mødes efter behov.

I løbet af dagen er der flere ad hoc møder/krydsningspunkter mellem samt uddannelseslægen og kliniske vejledere.

Der afholdes ugentligt intern almen konference og ugentligt intern onkogenetisk konference.

Vedr. tværdisciplinære konferencer henvises til pkt. 2.1.

2. ansættelse: Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital

[KGA AAUH](#)

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 som repræsenterer afdelingen i uddannelsesudvalget for klinisk genetik i Videreuddannelsesregion Nord.

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

Der foregår læring på mange niveauer i det daglige, og oplæring varetages derfor af alle, selvfølgelig afhængigt af relevante kompetencer.

UAO refererer til afdelingsledelsen.

Rammer for uddannelsesvejledning

Der gives vejledning og feedback i forbindelse med de daglige middagskonferencer, hvor alle yngre lægers rådgivningssager fremlægges.

Der afholdes jævnlige vejledersamtaler mellem hovedvejleder og uddannelseslæge. Samtalerne foregår på fastlagte tidspunkter og vil oftest foregå ugentligt i begyndelsen af hoveduddannelsen, hvorefter hyppighed og varighed kan justeres efter behov. Ved samtalerne gennemgås løbende rådgivningssager og drøftes faglige problemstillinger knyttet til det daglige arbejde. Én gang månedligt sættes der længere tid af til kompetencevurdering, justering og fremadrettet planlægning. Der afholdes herudover de formelle introduktions-, justerings- og afslutningssamtaler.

Der afholdes månedlige Yngre-læge møder, hvor uddannelse indgår som fast emne. Den UAO deltagere i disse møder ca. 4 gange årligt.

Udarbejdelse af uddannelsesplan

Formålet med en uddannelsesplan er at anføre rækkefølge for erhvervelse af målbeskrivelsens kompetencer samt sikre fokus på alle lægeroller. Muligheden for at opnå sygdomsrelaterede kompetencer indenfor genetisk rådgivning, vil kunne variere over tid afhængigt af henvisningsmønsteret på afdelingen og der er derfor behov for opmærksomhed på progression i opnåelse af disse kompetencer fra både uddannelsessøgende og vejleders side.

Uddannelsesplan og evt. forløbsbeskrivelse udformes af uddannelseslægen i samarbejde med hovedvejleder under eller umiddelbart efter introduktionssamtalen. Der benyttes standardiseret skema for uddannelsesplanens udarbejdelse i forbindelse med introduktions-, midtvejs- og afslutningssamtalen [Lægers uddannelsesforum](#).

Uddannelsesplanen justeres ud fra afdelingens konkrete uddannelsesmuligheder og henvisningsmønster, og godkendes af UAO.

Supervision og klinisk vejledning i det daglige arbejde

Der er uddannelsesfokuseret arbejdstilrettelæggelse, med bl.a. et introduktionsprogram og visitationsskema, der sikrer jævn fordeling af de forskellige typer af rådgivningssager og muliggør fokus på specifikke patientkategorier.

Den kliniske supervision og vejledning foretages af læger på et højere uddannelsesniveau end uddannelseslægen og foretages med direkte og/eller struktureret feedback. Der planlægges altid tæt tilstedeværelsessupervision i begyndelsen af introduktionsuddannelsen, herefter tilpasses supervisionen individuelt. Som minimum planlægges tilstedeværelsessupervision efter 2+1+2- modellen, der praktiseres for alle uddannelseslæger uanset uddannelsesstrin (2 supervisionsseancer i starten, en i midten og to i slutningen af en ansættelse).

Hovedvejleder superviserer alt skriftligt materiale tilknyttet de første 15 rådgivningssager. Herefter tilpasses det skriftlige supervisionsbehov individuelt.

Der er udarbejdet kompetencekort til laboratoriefunktioner og kompetencevurderingsværktøjet Mini-CEX benyttes ved supervision af rådgivningssamtaler.

Den kliniske supervision kan foretages af de daglige kliniske lægelige vejledere.

Attestering af kompetencekort, der knytter sig specifikt til laboratoriearbejde, kompetence 1-3+6², kan foretages af molekylærbiologer, bioanalytikere og læger, hvorefter det alene er hovedvejlederen, der godkender kompetencerne i den elektroniske logbog.

Alle hoveduddannelseslæger skal minimum en gang i uddannelsesforløbet gennemføre 360 graders feedback med efterfølgende feedback ved godkendt facilitator.

Konferencer/møder

Der afholdes middagskonferencer.

Forvagt og bagvagt mødes eller konfererer efter behov.

Vedr. tværdisciplinære konferencer henvises til pkt. 2.1.

3. ansættelse: [Pædiatrisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital](#)

Under ansættelsen skal der gives uddannelsesvejledning som anført i [målbeskrivelsen](#). Der skal efter behov tilbydes karrierevejledning og hjælp til specialevalg.

Organisering af den lægelige videreuddannelse

Uddannelsesansvarlig overlæge (UAO) på afdelingen udpeger en hovedvejleder for hver ansat yngre læge i speciallægeuddannelse.

Rammer for uddannelsesvejledning

Hovedvejleder og uddannelseslæge er ansvarlige for at aftale tidspunkter og indhold for vejleder-

² 1: Redegøre for relevante cytogenetiske metoder, 2: Redegøre for relevante molekylærgenetiske metoder, 3: Redegøre for kromosomstruktur, kromosomfunktion og nomenklatur og 6: **Selvstændigt foretage** fortolkning af molekylærgenetiske analyseresultater.

samtalerne. Ved disse samtaler lægges individuel uddannelsesplan og gives karrierevejledning, mens kompetencevurdering skal ske hos daglige kliniske vejledere.

I løbet af ansættelsen skal uddannelseslægen have minimum tre samtaler med hovedvejleder; introduktions-, midtvejs-, og slutevalueringssamtale.

Vi anbefaler, at der holdes hyppige, kortere justeringssamtaler, for at sikre at uddannelsesmålene nås tilfredsstillende, da der er mange mål, der skal nås.

Udarbejdelse af uddannelsesplan

[Uddannelsesplanerne](#), som er vigtige for uddannelseslægens selvstyrede læring i hverdagen, udfyldes af uddannelseslægen selv i forbindelse med vejledersamtalerne. Lægen finder selv de relevante læringsstrategier og får derved selv en idé om, hvordan hun eller han kan træne kompetencerne og få dem vurderet. UAO godkender uddannelsesplanen

Supervision og klinisk vejledning i det daglige arbejde

Alle speciallæger samt senior læger i hoveduddannelse kan fungere som daglige kliniske vejledere, og dermed godkende kompetencer. Det er de samme læger, som kan supervisere i klinikken og give feedback.

Den uddannelsesansvarlige overlæge er ansvarlig for dette, men kan vælge at medinddrage og uddelegere dele af vurderingen til andre herunder hovedvejlederen eller daglige vejledere. Uddannelseslægen skal sikre sig, de nødvendige godkendelser i logbog.net

5. Evaluering af den lægelige videreuddannelse

Det fremgår af Sundhedsstyrelsens bekendtgørelse nr. 1706 af 20.12.2006 om de regionale råd for lægers videreuddannelse³, at de regionale råd for lægers videreuddannelse 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 inspektor-rapporter for alle afdelinger.

Det Regionale Råd for Lægers Videreuddannelse i Videreuddannelsesregion Nord⁴ (DRRLV) vil løbende følge disse evalueringer, ligesom det forventes, at de diskuteres i de regionale specialespecifikke uddannelsesudvalg⁵, hvor specialets postgraduate kliniske lektor (PKL) er formand⁶.

5.1 Evaluer.dk

Det Regionale Råd for Lægers Videreuddannelse offentliggør yngre lægers evalueringer af uddannelsesstederne elektronisk via system på 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 evaluer.dk, hvortil uddannelseslægen modtager login via mail fra Videreuddannelsessekretariatet. Alle uddannelseslægers 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

Sundhedsstyrelsen⁷ 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. Inspek-

³ www.retsinformation.dk/Forms/R0710.aspx?id=11069

⁴ www.videreuddannelsen-nord.dk/det+regionale+r%c3%a5d

⁵ www.videreuddannelsen-nord.dk/postgraduat+klinisk+lektor/uddannelsesudvalg

⁶ www.videreuddannelsen-nord.dk/postgraduat+klinisk+lektor

⁷ www.sst.dk/Uddannelse%20og%20autorisation/Inspektorordning.aspx

torrapporterne fremlægges løbende på møder i DRRLV, som via den Postgraduate Kliniske Lektor 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 uddannelsesudvalg⁸

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 DRRLV.

⁸ <http://www.videreuddannelsen-nord.dk/postgraduat+klinisk+lektor/uddannelsesudvalg>

6. Nyttige kontakter

Uddannelsesansvarlige overlæger

Der henvises til hjemmesiden for det enkelte ansættelsessted:

Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital:

[Uddannelsesansvarlig overlæge KGA AUH](#)

Pædiatrisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital:

<http://www.auh.dk/om-auh/afdelinger/borneafdeling-a/>

Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital:

[Afdelingens hjemmeside](#)

Postgraduat klinisk lektor for denne uddannelse

Oversigt findes på [hjemmesiden](#) for Center for Sundhedsvidenskabelige Uddannelser

Specialeselskabets hjemmeside

www.DSMG.dk

www.paediatri.dk, vælg "uddannelse", og [Uddannelsesplan til udfyldelse](#) (pdf)

Sundhedsstyrelsen

www.sst.dk

[Den lægelige videreuddannelse](#)

Regionale sekretariater for lægelig videreuddannelse

Videreuddannelsesregion Nord: www.videreuddannelsen-nord.dk

Videreuddannelsesregion Syd: www.videreuddannelsen-syd.dk

Videreuddannelsesregion Øst: www.laegueuddannelsen.dk

Andre

Lægeforeningens karriererådgivning ([Karrierecoaching](#))

[Yngre Pædiatere](#)