

Uddannelsesprogram

Hoveduddannelsesforløb i Klinisk Genetik

Klinisk Genetisk Afdeling / Aalborg Universitetshospital

og

Klinisk Genetisk Afdeling / Aarhus Universitetshospital

og

Åben sideuddannelse

Årstal 2019

*Godkendt den 27. november 2020 af Det Regionale Råd for Lægers
Videreuddannelse*

Indledning (dette afsnit udfyldes af sekretariatet)

Formålet med uddannelsesprogrammet er at beskrive, hvordan og hvornår målene, som er beskrevet i målbeskrivelsen for Klinisk Genetik, opnås i det daglige arbejde på Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital og Klinisk Genetik Afdeling, Aarhus Universitetshospital. Desuden beskriver uddannelsesprogrammet, hvordan kompetencevurderingen af opnåede mål vil foregå i det daglige arbejde.

Programmet er opdelt svarende til de afdelinger som indgår i uddannelsesforløbet, og følger tidsmæssigt opbygningen af uddannelsen. Det er beskrevet, hvilke kompetencer der forventes opnået på de enkelte ansættelsessteder, ligesom det er skitseret, i hvilken rækkefølge de enkelte mål mest hensigtsmæssigt opnås.

Uddannelsesprogrammet beskriver således idealforløbet for netop denne uddannelsesstilling.

Samtidig udgør uddannelsesprogrammet en slags kontrakt mellem uddannelseslægen og de afdelinger, som indgår i uddannelsesforløbet, idet såvel uddannelseslægen som afdelingen kan stille krav til hinanden, svarende til uddannelsesprogrammet.

Uddannelsens varighed og indhold er beskrevet i målbeskrivelsen ([Link til aktuelle målbeskrivelse, SST](#)).

Forkortelser

KV: Kompetencevurdering

RMUK: (Region Midtjyllands Uddannelses- og kursusadministration)

UKO: Uddannelseskoordinerende overlæge

UAO: Uddannelsesansvarlig overlæge

PKL: Postgraduat Klinisk Lektor

UKYL: Uddannelseskoordinerende yngre læge

Indholdsfortegnelse

Indledning (dette afsnit udfyldes af sekretariatet)	2
Forkortelser	2
Indholdsfortegnelse	3
Uddannelsesforløbets opbygning	5
1. Første ansættelse	6
1.1 Præsentation af afdelingen	6
1.1.1 Introduktion til afdelingen	6
1.1.2 Organisering af den lægelige uddannelse i afdelingen/praksis	6
1.1.3 Uddannelsesvejledning	6
1.1.4 Arbejdsopgaver og - tilrettelæggelse	7
1.2 Uddannelsesplanlægning	7
1.2.1 Sammenhæng mellem uddannelse og arbejdsfunktioner	8
1.3 Plan for kompetenceudvikling og kompetencegodkendelse	8
1.4 Konferencer, undervisning, kurser og kongresdeltagelse	34
1.4.1 Undervisning	34
1.4.2 Kursusdeltagelse	35
1.5 Fokuserede ophold og uddannelsesdage / returdage	35
1.6 Forskning og udvikling	35
1.7 Anbefalet litteratur	35
2. Anden ansættelse	37
2.1 Præsentation af afdelingen / praksis	37
2.1.1 Introduktion til afdelingen	37
2.1.2 Organisering af den lægelige uddannelse i afdelingen/praksis	37
2.1.3 Uddannelsesvejledning	37
2.1.4 Arbejdsopgaver og - tilrettelæggelse	37
2.2 Uddannelsesplanlægning	38
2.2.1 Sammenhæng mellem uddannelse og arbejdsfunktioner	38
2.3 Plan for kompetenceudvikling og kompetencegodkendelse	39
2.4 Konferencer, undervisning, kurser og kongresdeltagelse	39
2.4.1 Undervisning	39
2.4.2 Kursusdeltagelse	39

2.5 Fokuserede ophold og uddannelsesdage / returdage	40
2.6 Forskning og udvikling	40
2.7 Anbefalet litteratur	40
3. Tredje ansættelse	40
4. Fjerde ansættelse	40
5. Evaluering af den lægelige videreuddannelse	41
5.1 Inspektorrapporter	41
5.2 Regionale specialespecifikke uddannelsesudvalg	41
6 Nyttige kontakter	42
7. Overordnet organisering af den lægelige videreuddannelse	43
7.1 Generelt om uddannelsesvejledning/samtaler	45
7.2 Generelt om godkendelse af kompetencer	46
7.3 Hvis uddannelsesforløbet ikke lever op til uddannelsesprogrammet	46

Uddannelsesforløbets opbygning

1. ansættelse	2. ansættelse	3. ansættelse	4. ansættelse
Klinisk Genetisk Afdeling Aalborg Universitetshospital	Klinisk Genetisk Afdeling Aarhus Universitetshospital	Anden afdeling	Klinisk Genetisk Afdeling Aalborg Universitetshospital
Varighed 18 mdr.	Varighed 12 mdr.	Varighed 6 mdr.	Varighed 12 mdr.
Side 6	Side 37	Side 40	Side 40

1. Første ansættelse

KGA, Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital, 18 mdr.

1.1 Præsentation af afdelingen

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

Klinisk Genetisk Afdeling varetager, i henhold til specialeplanen for Klinisk Genetik, patienter på både højtspecialiseret- og regionsfunktions-niveau.

Afdelingens hovedinteresseområder er sansegenetik, herunder især arveligt betinget hørenedsættelse og øjenssygdomme, onkogenetik, neurogenetik, dysmorfologi og syndromdiagnostik, men ser patienter inden for hele bredden af Klinisk Genetik. Der er således god mulighed for at erhverve særlige kompetencer indenfor ovennævnte områder.

Der er etableret tværdisciplinære konferencer med en række andre specialer.

Afdeling for Molekylær Diagnostik er en meget tæt samarbejdspartner i det daglige arbejde og i uddannelsessammenhæng. Afdelingen 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 for laktoseintolerans. Afdelingen udfører exomsekventering og omfattende NGS paneler for arvelig cancer, døvhed og aortopatier. Der er god mulighed for at erhverve laboratoriemæssige kompetencer i Afdeling for Molekylær Diagnostik under ophold, der foregår i skemalagt i løbet af uddannelsen og herudover som en daglig del af forvagtstfunktionen.

I Klinisk Genetisk Afdeling pågår en række forsknings- og udviklingsprojekter. Der er Ph.d.-studerende tilknyttet afdelingen og der er i perioder medicinstuderende ansat i forskningsvikariatet.

1.1.1 Introduktion til afdelingen

Der er udarbejdet særskilt introduktionsprogram til afdelingen, som uddannelseslægen følger de første uger.

1.1.2 Organisering af den lægelige uddannelse i afdelingen/praksis

I afsnittet "Overordnet organisering af den lægelige videreuddannelse" (afsnit 7) er de forskellige aktører i den lægelige videreuddannelse beskrevet.

1.1.3 Uddannelsesvejledning

Der er mulighed for konferering med speciallæger på daglig basis og tilstedeværelsessupervision indgår som en systematisk del af uddannelsen. Uddannelseslægen afholder regelmæssige møder med hovedvejleder, hvor patienter og kliniske problemstillinger gennemgås. På disse møder foretages der også kompetencevurdering. Møderne afholdes i starten af hoveduddannelsen ugentligt, men tilpasses kontinuerligt uddannelseslægens faglige niveau og selvstændighedsprogression.

Der afholdes formelle introduktions-midtvejs/justerings- og slutsamtaler mellem uddannelseslæge og hovedvejleder. Samtalerne dokumenteres på faste skemaer og kopi heraf opbevares af uddannelseslægen og UAO. Det er uddannelseslægens ansvar at samtalerne afholdes, dog er den første samtale planlagt af uddannelsesstedet ved start i afdelingen.

Uddannelseslægen tilknyttes desuden en mentor ca. 6 måneder inde i HU-forløbet. Mentor fungerer som uformel gennemgående senior sparringspartner gennem hele HU-forløbet

1.1.4 Arbejdsopgaver og - tilrettelæggelse

Langt de fleste kompetencer opnås ved mesterlære som en del af den daglige kliniske patienthåndtering, der omhandler genetisk udredning, diagnostik og rådgivning, interne og eksterne konferencer i afdelingen

Ambulatorium:

Uddannelseslæger varetager eget ambulatorium med minimum en hel eller to halve ugentlige ambulatoriedage.

Uddannelseslægen introduceres til ambulatoriet af mere erfaren kollega og de genetiske sygeplejersker. Der er i løbet af introduktionsperioden afsat tid til at yngre læge både følger mere erfaren lægekollega og har selvstændige patientkonsultationer, hvor en erfaren lægekollega superviserer.

Der ydes supervision af skriftligt arbejde i introduktionsperioden og løbende supervision af det kliniske arbejde.

Der tages i visitationen til ambulatoriet hensyn til uddannelseslægens anciennitet og uddannelsesfokus, så det sikres, at uddannelseslægen gennem uddannelsen får tildelt patienter med tiltagende kompleksitet og så variationen i det omfang det er muligt, tilpasses målbeskrivelsen. I nogle ambulatoriefunktioner medvirker der en genetisk sygeplejerske. Der foretages planlagt og ad hoc supervision af ambulatoriarbejdet ved hovedvejleder og daglige kliniske vejledere. Supervision og kompetencevurdering i ambulatoriet foregår ved mere erfaren kollega.

Det tilstræbes, at samme læge opstarter og afslutter den enkelte patient/rådgivningssag og tildeles alle rådgivninger omhandlende samme familie.

Vagtfunktion:

Alle yngre læger indgår i forvags- og laboratorievagts-funktionen, der passes henholdsvis 1-2 gange ugentligt og i månedlige rul, afhængigt af aktuelle bemanning. Vagtarbejdet indebærer primært besvarelse af telefoniske henvendelser fra kollegaer fra andre specialer og laboratorierelaterede opgaver.

Arbejdet varetages indenfor almindelig dagarbejdstid. Der er ikke hverken aften- eller weekendvagter. Bagvagt kan konsulteres og kan efter behov udføre supervision.

Laboratoriefunktion:

Kompetencer vedrørende molekylærgenetisk teori, praktik og tolkning erhverves ved ophold i laboratoriet, der skemalægges med faste blokke i løbet af ansættelsen, samt ved den løbende vagtfunktion. Under laboratorieopholdet indgår der en mindre mængde katedral undervisning. Under laboratorieopholdet fungerer molekylærbiologer som daglige vejledere.

Øvrige funktioner:

På dage uden ambulatorie- eller forvagsfunktion arbejdes der med igangværende patientudredninger, forberedelse af nye patienter samt forberedelse, deltagelse og opfølgning på tværfaglige konferencer m.v. Udover varetagelse af konkrete patientforløb er der i arbejdstiden en vis tid til "selvstudium", der i målbeskrivelsen er anført som en gennemgående læringsmetode.

Der henvises til tabel i afsnittet "Plan for kompetenceudvikling og kompetencegodkendelse".

1.2 Uddannelsesplanlægning

Alle afdelingens / praksis' læger fungerer som daglige kliniske vejledere, og deltager i praktisk vejledning, supervision og kompetencevurdering. Det er som udgangspunkt hovedvejleder, der godkender kompetencer i logbog.net.

1.2.1 Sammenhæng mellem uddannelse og arbejdsfunktioner

Se afsnit 1.1.4

1.3 Plan for kompetenceudvikling og kompetencegodkendelse

Nedenfor er skitseret det ideelle forløb for tilegnelse af de kompetencer, der skal opnås i dette element af uddannelsesforløbet.

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).

3. ansættelse udgøres af 6 måneders klinisk ansættelse på ikke-fastlagt afdeling. Kompetencer, der skal opnås i dette modul, vil variere afhængigt af, hvad der er muligt på netop det ansættelsessted.

Kompetencerne, der forventes opnået under ansættelsen, skal beskrives i et tillægsuddannelsesprogram.

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 efter henholdsvis 1.ansættelse, 2.ansættelse og 4.ansættelse på klinisk genetisk afdeling, er godkendt i alt henholdsvis 50%, 75% og 100% af det samlede *antal* med stjerne markerede kompetencer. I alt er 44 ud af de 126 kompetencer markeret med stjerne.

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). For detaljeret information herom henvises til målbeskrivelsen.

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

Både hovedvejleder og afdelingens øvrige speciallæger godkender kompetencer. I praksis planlægges det ved fastlagte møder mellem uddannelseslæge og hovedvejleder.

Kompetencemål/konkretisering af mål og lægerolle		Læringsmetoder/ arbejdsfunktion	Kompetence-vurderings- metode	Tidspunkt for forventet Kompetencegodkendelse under ansættelserne (mdr.)			
				1. (1-18)	2. (19-30)	3. (31-36)	4. (37-48)
1	Redegøre for (2) relevante cytogenetiske metoder <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	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) arvegeange og analysere nedarvningsmønstre ud fra stamtræesdata. AD, AR, XR, XD og mitokondriel arvegang, kromosomabnormiteter, epigenetik, anticipation, penetrans, polygen og multifaktoriel arvegang. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	<i>Selvstudium.</i> <i>Varetagelse af patientforløb.</i> <i>Kursus.</i>	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i genetisk rådgivning.	X			
8	Selvstændigt foretage (3) risikoberegning (populationsgenetik, sandsynlighedsregning og	Selvstudium. Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion.	X			

	kombinatorik). A priori, a posteriori, Hardy-Weinberg etc. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus.	Godkendt kursus i genetisk epidemiologi.				
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 rådgivning. Herunder anvende kliniske vejledninger, litteratursøgning, databasesøgning og konference med kolleger i nationalt og internationalt netværk. <i>Akademiker/forsker og underviser. Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Audit af arbejdspraksis. Godkendt kursus i genetisk rådgivning.		X		
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	Forskningstræningsmodul. Udarbejde mindst en videnskabelig artikel som førsteforfatter.	Godkendt forskningstræningsmodul. Indsendelse af mindst en videnskabelig artikel som førsteforfatter.				X

	undersøgelsen. Identificere områder for fremtidige undersøgelser, som udspringer af resultaterne. <i>Akademiker/forsker og underviser.</i>					
15	Diskutere (3) indikationer for prænatal cyto- og molekulærgenetisk 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 molekulærgenetiske fund. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Samarbejder</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Audit af arbejdspraksis. Godkendt kursus i cytogenetik. Godkendt kursus i molekulærgenetik.		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		

Audiologisk genetik		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.					
Kompetencemål/konkretisering af mål og lægerolle		Læringsmetoder/ arbejdsfunktion	Kompetence-vurderings- metode	Tidspunkt for forventet Kompetencegodkendelse under ansættelserne (mdr.)			
				1. (1-18)	2. (19-30)	3. (31-36)	4. (37-48)
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. Kommunikator. Professionel. 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

Dermatologisk genetik		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.					
Kompetencemål/konkretisering af mål og lægerolle		Læringsmetoder/ arbejdsfunktion	Kompetence-vurderings- metode	Tidspunkt for forventet Kompetencegodkendelse under ansættelserne (mdr.)			
				1. (1-18)	2. (19-30)	3. (31-36)	4. (37-48)

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

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 dysmorphe 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.						
Kompetencemål/konkretisering af mål og lægerolle		Læringsmetoder/ arbejdsfunktion	Kompetencevurderings- metode	Tidspunkt for forventet Kompetencegodkendelse under ansættelserne (mdr.)			
				1. (1-18)	2. (19-30)	3. (31-36)	4. (37-48)
27	Selvstændigt foretage (3) objektiv undersøgelse af en patient med dysmorphe 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. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Mini-CEX.	X*	X*		X*
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*	X*		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, gastroskise 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 dysmorme 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. Mikrodeletionssyndromerne: 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 dysmorme 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). <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i dysmorfologi.				X

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.					
Kompetencemål/konkretisering af mål og lægerolle		Læringsmetoder/arbejdsfunktion	Kompetence-vurderings-metode	Tidspunkt for forventet Kompetencegodkendelse under ansættelserne (mdr.)			
				1. (1-18)	2. (19-30)	3. (31-36)	4. (37-48)
36	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med adrenogenitalt syndrom. Herunder have kendskab til andre enzymdefekter, der er årsag til salttab: 11 β -hydroxylase defekt, 17 α -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. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.	X*	X*		X*
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) Albrights hereditære osteodystrofi. Herunder beskrive den genetiske baggrund, kliniske manifestationer samt relevant behandling og opfølgning.	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.	X*	X*		X*

	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>						
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 pseudohyperaldosteronisme 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 faktorerers 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 genetisk		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					
Kompetencemål/konkretisering af mål og lægerolle		Læringsmetoder/arbejdsfunktion	Kompetence-vurderings-metode	Tidspunkt for forventet Kompetencegodkendelse under ansættelserne (mdr.)			
				1. (1-18)	2. (19-30)	3. (31-36)	4. (37-48)
47	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med hereditær hæmokromatose. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Mini-CEX eller Case-baseret diskussion.	X			
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 genetisk		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.					
Kompetencemål/konkretisering af mål og lægerolle		Læringsmetoder/arbejdsfunktion	Kompetence-vurderings-metode	Tidspunkt for forventet Kompetencegodkendelse under ansættelserne (mdr.)			
				1. (1-18)	2. (19-30)	3. (31-36)	4. (37-48)
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 sygdom (f.eks. i forbindelse med graviditet/fødsel).	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.	X			

	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>						
51	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med hæmoglobinopater. Herunder thalassæmi og seglcelleanæmi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion. Mini-CEX.	X			
52	Redegøre for (2) udvalgte arvelige koagulopater. Herunder have kendskab til den genetiske baggrund, opfølgning og behandling ved sygdomme med øget tromboemboli-risiko 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			

Immunologi sk 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						
Kompetencemål/konkretisering af mål og lægerolle		Læringsmetoder/ arbejdsfunktion	Kompetence-vurderings- metode	Tidspunkt for forventet Kompetencegodkendelse under ansættelserne (mdr.)			
				1. (1-18)	2. (19-30)	3. (31-36)	4. (37-48)
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 manifestationer for udvalgte genetisk betingede immunologiske tilstande. Herunder defekter i komplementsystemet, f.eks. mannan-bindende lektindefekt og hereditært angioødem. Defekt i det innate immunsystem, f.eks. kronisk granulomatøs sygdom og Griscellis syndrom. Antistofdefekter, f.eks. IgA-mangel og X-bundet agammaglobulinæmi. T-lymfocytdefekter, 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>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.		X		

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						
Kompetencemål/konkretisering af mål og lægerolle		Læringsmetoder/ arbejdsfunktion	Kompetence-vurderings- metode	Tidspunkt for forventet Kompetencegodkendelse under ansættelserne (mdr.)			
				1. (1-18)	2. (19-30)	3. (31-36)	4. (37-48)

58	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med kardiomyopati. Herunder klassifikation af kardiomyopati i undertyper. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.	X*	X*		X*
59	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med forekomst af aortaaneurisme og/eller aortadissektion. For Marfans syndrom se "skelet- og bindevævslidelser". <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Mini-CEX.	X*	X*		X*
60	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med forekomst af genetisk betingede kardielle ion-kanal sygdomme. Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, diagnostiske kriterier, kliniske manifestationer, opfølgning og behandling for følgende: Langt QT-syndrom, kort QT-syndrom, Brugada syndrom og katekolaminerg polymorf ventrikulær takykardi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.	X*	X*		X*
61	Redegøre for (2) den genetiske baggrund for de kliniske manifestationer ved familiær hyperkolesterolæmi. <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 ses ved udvalgte myopatier. Herunder dystrophia myotonica type 1, Limb-Girdle, Beckers og Duchennes muskeldystrofier, og fascioscapulohumeral muskeldystrofi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus. Selvstudium.	Varetagelse af patientforløb. Case baseret diskussion. Godkendt kursus i kardiologisk genetik.		X		
64	Redegøre for (2) kardielle manifestationer ved genetisk betingede aflejringsygdomme. Herunder Fabrys sygdom og familiær amyloidose.	Kursus. Selvstudium.	Godkendt kursus i kardiologisk genetik.				X

	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>						
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

Medfødte metaboliske sygdomme	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.						
Kompetencemål/konkretisering af mål og lægerolle		Læringsmetoder/arbejdsfunktion	Kompetence-vurderings-metode	Tidspunkt for forventet Kompetencegodkendelse under ansættelserne (mdr.)			
				1. (1-18)	2. (19-30)	3. (31-36)	4. (37-48)
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	Selvstudium. Kursus.	Godkendt kursus i medfødte metaboliske sygdomme.				X

	2) det involverede stofskifte (small molecule diseases og large complex molecule diseases) 3) kliniske manifestationer. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>						
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) neonatalscreeningsprogrammet i Danmark. Herunder angive forløb, princippet ved undersøgelsen, opfølgning ved positive fund, begrænsninger ved screeningsprogrammet, kende til falsk positiv- og falsk negativrater samt angive, at sygdomme kan debutere, før resultat foreligger. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Kursus.	Godkendt kursus i medfødte metaboliske sygdomme.				X
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 non-specifikke symptomer, og at disse kræver akut indlæggelse, diagnostik og intervention. Herunder f.eks. bevidstløshed, opkastninger, hypotoni, kramper, hypoglykæmi, metabolisk acidose, leverinsufficiens, hyperammoniæmi 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.						
Kompetencemål/konkretisering af mål og lægerolle		Læringsmetoder/ arbejdsfunktion	Kompetence-vurderings- metode	Tidspunkt for forventet Kompetencegodkendelse under ansættelserne (mdr.)			
				1. (1-18)	2. (19-30)	3. (31-36)	4. (37-48)
76	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med cystenryresygdom 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 cystenryre, 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 agenese 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 mistænkt for eller har genetisk betingede neurologiske tilstande, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol						
Kompetencemål/konkretisering af mål og lægerolle		Læringsmetoder/ arbejdsfunktion	Kompetence-vurderings- metode	Tidspunkt for forventet Kompetencegodkendelse under ansættelserne (mdr.)			
				1. (1-18)	2. (19-30)	3. (31-36)	4. (37-48)
79	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med cerebrovaskulære lidelser som apopleksi og vaskulære anomalier. Herunder CADASIL (cerebral autosomal	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Case-baseret diskussion. Mini-CEX.	X*	X*		X*

	dominant arteriopati med subkortikale infarkter og leukoencefalopati) og cerebrale kavernøse malformationer. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professional. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>		Godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.				
80	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med forhornscellesygdom. Herunder spinal muskelatrofi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professional. 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. Professional. 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 perifer neuropati. Herunder CMT (Charcot-Marie-Tooth) og HNPP (Hereditary Neuropathy with liability to Pressure Palsies). <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professional. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Case-baseret diskussion. Mini-CEX. Godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.	X*	X*		X*
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. Kommunikator. Professional. Samarbejder. 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. Kommunikator. Professional. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.	X*	X*		X*
85	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med tuberøs sklerose. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion. Mini-CEX.	X*	X*		X*

	<i>Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>						
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, hereditær spastisk paraplegi, Friedreichs ataksi, porfyri, Wilsons sygdom, adrenoleukodystrofi, MELAS (mitochondriel encefalomyopati med laktatacidose og "stroke-like" episoder), LHON (Lebers hereditære opticusneuropati), MERRF (myoklon epilepsi med "ragged red fibers"), Kearn-Sayres sygdom, Fabrys sygdom og metakromatisk leukodystrofi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.				X
87	Redegøre for (2) udvalgte arvelige muskeldystrofier. Herunder beskrive det genetiske grundlag, undertyper, 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.
------------------------------	---

Kompetencemål/konkretisering af mål og lægerolle		Læringsmetoder/ arbejdsfunktion	Kompetence-vurderings- metode	Tidspunkt for forventet Kompetencegodkendelse under ansættelserne (mdr.)			
				1. (1-18)	2. (19-30)	3. (31-36)	4. (37-48)
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 faktorerens 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*

Onkologisk genetik	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.						
Kompetencemål/konkretisering af mål og lægerolle		Læringsmetoder/ arbejdsfunktion	Kompetence-vurderings- metode	Tidspunkt for forventet Kompetencegodkendelse under ansættelserne (mdr.)			
				1. (1-18)	2. (19-30)	3. (31-36)	4. (37-48)

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 (arvet 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, risikovurdering og rådgivning af patienter/familier med forekomst af kolorektal cancer og/eller polypper. 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 (arvet non-polyposis kolorektal cancer), moderat risiko for kolorektal cancer. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. 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. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.		X		
98	Selvstændigt foretage (3) udredning, risikovurdering og rådgivning af patienter/familier med forekomst af malignt melanom. Herunder i vurderingen inddrage familieanamnese, alder på diagnosetidspunkt, tumorkarakteristika og eventuelle andre tumormarkører.	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion. Mini-CEX.		X		

	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>						
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		
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
102	Angive (1) erhvervede cyto- og molekylærgenetiske afvigelsers betydning for patogenese ved maligne hæmatologiske. Herunder betydning for diagnostisk, prognose og behandling ved akutte og kroniske leukæmier/sygdomme.	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.					
Kompetencemål/konkretisering af mål og lægerolle		Læringsmetoder/arbejdsfunktion	Kompetence-vurderings-metode	Tidspunkt for forventet Kompetencegodkendelse under ansættelserne (mdr.)			
				1. (1-18)	2. (19-30)	3. (31-36)	4. (37-48)
103	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			
104	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning vedrørende præimplantationsgenetisk diagnostik (PGD).	Varetagelse af patientforløb. Fokuseret patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.	X			

	Herunder kunne redegøre for metode, sensitivitet/specifitet, begrænsninger og anvendelse i forhold til den specifikke genetiske problemstilling. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>						
105	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved påvisning af fostermisdannelse eller vækstafvigelse under graviditet. Herunder diskutere strategier for genetisk udredning og analyse. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i prænatal udredning og diagnostik.				X
106	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
107	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.					
Kompetencemål/konkretisering af mål og lægerolle		Læringsmetoder/ arbejdsfunktion	Kompetence-vurderings-metode	Tidspunkt for forventet Kompetencegodkendelse under ansættelserne (mdr.)			
				1. (1-18)	2. (19-30)	3. (31-36)	4. (37-48)
108	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved autisme-spektrum 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*
109	Redegøre for (2) arvelige faktors 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.					
Kompetencemål/konkretisering af mål og lægerolle		Læringsmetoder/ arbejdsfunktion	Kompetence-vurderings- metode	Tidspunkt for forventet Kompetencegodkendelse under ansættelserne (mdr.)			
				1. (1-18)	2. (19-30)	3. (31-36)	4. (37-48)
112	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved hereditær hæmoragisk telangiektasi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller. Mini-CEX.	X*	X*		X*
113	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved alfa-1-antitrypsinmangel. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.	X*	X*		X*
114	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved cystisk fibrose.	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.	X*	X*		X*

	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>						
115	Redegøre for (2) udredning og rådgivning ved primær ciliædyskinesi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion.	X*	X*		X*
116	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*
117	Angive (1) arvelige faktorerens 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.					
Kompetencemål/konkretisering af mål og lægerolle		Læringsmetoder/arbejdsfunktion	Kompetence-vurderings-metode	Tidspunkt for forventet Kompetencegodkendelse under ansættelserne (mdr.)			
				1. (1-18)	2. (19-30)	3. (31-36)	4. (37-48)
118	Selvstændigt foretage (3) objektiv undersøgelse ved formodet bindevævs- eller skeletsygdom. Herunder kropsmål og Beighton score. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Mini-CEX.	X			
119	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*	X*		X*
120	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*	X*		X*

121	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
122	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
123	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. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Case-baseret diskussion. Mini-CEX. Godkendt kursus i dysmorfologi.				X
124	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*
125	Redegøre for (2) Sticklers syndrom samt Loey-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*
126	Redegøre for (2) kraniedyssynostose-syndromer. Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, kliniske manifestationer, differentialdiagnoser samt relevant behandling og opfølgning for Crouzons syndrom, Aperts syndrom, Pfeiffers syndrom og Muenkes syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i dysmorfologi.	X*	X*		X*

1.4 Konferencer, undervisning, kurser og kongresdeltagelse

Nedenfor er skitseret og beskrevet, hvilke konferencer uddannelseslægen forventes at deltage i, hvad uddannelseslægens rolle på konferencen er og hvad uddannelseslægen kan forvente at lære af deltagelse i konferencen.

Konferencer:

Afdelingens interne konferencer:

Middagskonference

- Formål: Gennemgang af onkogenetiske og almene rådgivningssager, således at den enkelte uddannelseslæge hjælpes videre med konkrete spørgsmål til patientudredningen og fra vagtarbejdet. Morgendagens ambulatorieprogram skitseres mhp. planlægning af supervision og bedside undervisning.
- Deltagere: Afdelingens læger, genetiske assistenter.
- Hvornår: Dagligt.
- Kompetencer indenfor alle lægeroller kan erhverves. Uddannelseslægerne opnår fortløbende indsigt i hensigtsmæssig udredningsstrategi og organisation og øger deres faglige indblik og viden om specifikke sygdomme.

Tværdisciplinære konferencer:

Der afholdes tværdisciplinære konferencer med bl.a. pædiatri, føtalmedicin, patologi, kardiologi, dermatologi, kirurgisk gastroenterologi, andre onkorelevante specialer og neurologi.

- Formål: Gennemgang af tværdisciplinære rådgivningssager og andre relevante cases. Lejlighedsvis casebaseret undervisning.
- Deltagere: Speciallæger, læger fra andre specialer og uddannelseslæger deltager og bidrager aktivt til konferencerne i de perioder af uddannelsen, hvor de har fokus på de enkelte fagområder (se oversigt over konferencer på afdelingens fællesdrev).
- Hvornår: Nogle månedligt - andre 4-6 gange årligt.
- Kompetencer inden for alle lægeroller kan erhverves.

1.4.1 Undervisning

Formaliseret undervisning:

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

Hoveduddannelseslæger deltager på skift i undervisning og opgavegennemgang med medicinstuderende.

Intern undervisning:

Afholdes én gang månedligt af afdelingens læger. Uddannelseslægen tildeles undervisningsseancer af den undervisningsansvarlige. Afholdes i perioder i samarbejde med andre genetiske afdelinger.

Ekstern undervisning:

Afholdes én gang månedligt af eksterne foredragsholdere.

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.

Årskompetencehjul:

Afholdes en gang månedligt med deltagelse af uddannelseslæger og lejlighedsvis speciallæger. Der foretages gennemgang af en række teoretiske emner, hvoraf flere er direkte knyttet til en kompetence i målbeskrivelsen. Der trænes teoretisk viden, diskussionsteknik og kompetencevurderingsteknik.

1.4.2 Kursusdeltagelse

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

Der opfordres til deltagelse i uddannelsesrelevante inden- og udenlandske møder, kurser og kongresser. Deltagelse aftales nærmere med hovedvejleder og UAO og der skal søges om tjenestefri og rejsegodtgørelse.

Vær opmærksom på at der kan være lang venteliste til fx SOL 2-kurset, og specialespecifikke kurser, der sjældent udbydes.

Der er i et vist omfang mulighed for at deltage i andre kurser.

Det er fast procedure i forbindelse med deltagelse i kurser at uddannelseslægen sammen med hovedvejleder udarbejder mål for deltagelse i kurset og at uddannelseslægen efter kursusdeltagelse orienterer alle læger i afdelingen om kursusudbyttet.

1.5 Fokuserede ophold og uddannelsesdage / returdage

Uddannelseslæger kan benytte op til 5 arbejdsdage pr. år som særlige uddannelsesdage. Indholdet og planlægningen af disse dage sker i samarbejde med hovedvejleder. Dagene benyttes til at øge kendskabet til relevante samarbejdsafdelinger, litteraturlæsning eller til andre aktiviteter, der kan supplere den daglige tilegnelse af kompetencer. Aktiviteterne skal være uddannelsesrelevante og gerne direkte relaterede til målbeskrivelsens kompetencer

Der er ikke fastlagte fokuserede ophold i denne del af uddannelsen.

1.6 Forskning og udvikling

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

Afdelingen forsker blandt andet i familiær colorectal cancer, syndromisk og non-syndromisk døvhed, mitochondriesygdomme, endokrine sygdomme, mola, Noonan syndrom/rasopatier, aldersbetinget maculadegeneration, øjensygdomme og uterusanomalier. Der pågår løbende en række andre projekter.

Det obligatoriske forskningstræningsmodul gennemføres som et forløb af maksimalt 20 dages varighed, fordelt på 5-10 dages teori og 10 dage til udarbejdelse af et selvstændigt projekt.

Forskningstræningsmodulet skal som udgangspunkt påbegyndes indenfor de første 2 år af hoveduddannelsen og gennemføres i løbet af 12 måneder. Hvis du inden ansættelse i hoveduddannelse har erhvervet en ph.d eller doktorgrad, kan du få dispensation for forskningstræningen.

Link: [Forskningstræning VUS](#)

1.7 Anbefalet litteratur

Nedenfor er angivet en oversigt over litteratur, som uddannelseslægen forventes at orientere sig i

- Strachan, Read, Molecular Genetics
- Nørby, Jensen m.fl., Medicinsk Genetik
- Gardner, Sutherland, Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling
- www.dsmg.dk
- www.eshg.org

2. Anden ansættelse

Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital

2.1 Præsentation af afdelingen / praksis

<http://www.auh.dk/om-auh/afdelinger/klinisk-genetisk-afdeling/>.

Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital varetager genetisk udredning, diagnostik og 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, diagnostik og rådgivning samt et laboratorium til genetiske laboratoriefunktioner. 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, diagnostik 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 leverlidelser og genodermatoser. Der er derfor god mulighed for at erhverve særlige kompetencer inden for disse områder.

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

2.1.1 Introduktion til afdelingen

Der er udarbejdet særskilt introduktionsprogram til afdelingen, som du følger de første uger.

2.1.2 Organisering af den lægelige uddannelse i afdelingen/praksis

I afsnittet "Overordnet organisering af den lægelige videreuddannelse" (afsnit 7) er de forskellige aktører i den lægelige videreuddannelse beskrevet.

2.1.3 Uddannelsesvejledning

Der er mulighed for konferering med speciallæge på daglig basis, og i stort omfang mulighed for supervision. Uddannelseslægen afholder regelmæssige møder med hovedvejleder, hvor kliniske problemstillinger gennemgås og der foretages kompetencevurdering.

Der afholdes formelle introduktions-midtvejs/justerings- og slut samtaler mellem uddannelseslæge og hovedvejleder. Planlægning og dokumentation af afholdte samtaler sker i RMUK (Region Midtjyllands Uddannelses- og kursusadministration). Via dette system foregår godkendelsesproceduren for de individuelle uddannelsesplaner elektronisk. Det er uddannelseslægens ansvar at samtalerne afholdes, dog er den første samtale planlagt af uddannelsesstedet ved start i afdelingen.

2.1.4 Arbejdsopgaver og - tilrettelæggelse

Ambulatorium

Uddannelseslæger varetager eget ambulatorium. Patientforløbene omfatter selvstændig genetisk udredning, diagnostik og rådgivning af patienter i ambulatoriet. Der gives planlagt og ad hoc supervision.

Uddannelseslægen introduceres til ambulatoriet af mere erfaren kollega og de genetiske sygeplejersker. Der er i løbet af introduktionsperioden afsat tid til at yngre læge både følger mere erfaren lægekollega og har selvstændige patientkonsultationer, hvor en erfaren lægekollega superviserer.

Der ydes løbende supervision af det kliniske arbejde.

Der tages i visitationen til ambulatoriet hensyn til uddannelseslægens anciennitet og uddannelsesfokus, så det sikres, at uddannelseslægen gennem uddannelsen får tildelt patienter med tiltagende kompleksitet og så variationen i det omfang det er muligt, tilpasses målbeskrivelsen. I nogle ambulatoriefunktioner medvirker der en genetisk sygeplejerske. Der foretages planlagt og ad hoc supervision af ambulatoriearbejdet ved hovedvejleder og daglige kliniske vejledere. Supervision og kompetencevurdering i ambulatoriet foregår ved mere erfaren kollega.

Det tilstræbes, at samme læge opstarter og afslutter den enkelte patient/rådgivningssag og tildeles alle rådgivninger omhandlende samme familie.

Vagtfunktion i forvagtsslaget:

Alle yngre læger indgår i forvagts- og laboratorievagts-funktionen, der passes henholdsvis 1-2 gange ugentligt og i månedlige rul, afhængigt af aktuelle bemanning. Vagtarbejdet indebærer primært besvarelse af telefoniske henvendelser fra kollegaer fra andre specialer og laboratorierelaterede opgaver.

Arbejdet varetages indenfor almindelig dagarbejdstid. Der er ikke hverken aften- eller weekendvagter.

Bagvagt kan konsulteres og kan efter behov udføre supervision

Vagtfunktion i bagvagtsslaget (sidst i uddannelsesforløbet)

Typisk har uddannelseslægen vagt 1 dag 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.

Der tages i visitationen hensyn til uddannelseslægens anciennitet og uddannelsesfokus. Der henvises til tabel I afsnittet "Plan for kompetenceudvikling og kompetencegodkendelse".

2.2 Uddannelsesplanlægning

2.2.1 Sammenhæng mellem uddannelse og arbejdsfunktioner

Eksempler på væsentlige arbejdsfunktioner:

Se afsnit 2.1.4.

Tværfaglig konferencer

Der er både interne og eksterne konferencer. Uddannelseslægen forventes at deltage aktivt i disse, evt. med afvejning af specifikke interesseområder, og er fast medansvarlig for bestemte konferencer i længere perioder. En speciallæge i klinisk genetik er medansvarlig og deltager altid i konferencerne, som foregår jævnligt: nogle dagligt, nogle ugentligt og andre et par gange pr. semester

Afdelingens morgenkonferencer

- Formål: Overlevering af vagtrelaterede sager og casebaseret undervisning
- 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

2.3 Plan for kompetenceudvikling og kompetencegodkendelse

Se skema afsnit 1.3, hvor en oversigt over den samlede kompetenceudvikling og kompetencegodkendelse kan findes.

2.4 Konferencer, undervisning, kurser og kongresdeltagelse

Se skema afsnit 1.4, hvor en oversigt over konferencer, undervisning, kurser og kongresdeltagelse kan findes.

2.4.1 Undervisning

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

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

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

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

Journalclub afholdes 6-8 gange årligt. Alle yngre læger og lejlighedsvis speciallæger deltager heri.

Alle læger, der har været på kursus / deltaget i konferencer skal fremlægge hovedpointer fra kurset/konferencen ved morgenkonference senest 1 uge efter deltagelsen.

Forskningstræningsopgaven samt opgaven udarbejdet i forbindelse med SOL-kurset fremlægges på afdelingen ved morgenkonference eller ved morgenundervisningen

Staff-meeting, 1 gang pr måned fraset juli og december.

2.4.2 Kursusdeltagelse

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

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

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

Vær opmærksom på at der kan være lang venteliste til fx SOL 2-kurset, og specialespecifikke kurser, der sjældent udbydes.

Der er i et vist omfang mulighed for at deltage i andre kurser.

Det er fast procedure i forbindelse med deltagelse i kurser at uddannelseslægen sammen med hovedvejleder udarbejder mål for deltagelse i kurset og at uddannelseslægen efter kursusdeltagelse orienterer alle læger i afdelingen om kursusudbyttet.

2.5 Fokuserede ophold og uddannelsesdage / returdage

Der er ikke fastlagt fokuserede ophold i dette modul af uddannelsen

2.6 Forskning og udvikling

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 Ph.d.-projekt (<http://www.e-pages.dk/aarhusuniversitet/314>). Alle ansatte ved afdelingen forventes at bidrage til afdelingens forskning. Afdelingens professorer hjælper gerne i gang. De fleste af afdelingens akademikere vil kunne vej- lede og supervisere afhængigt af projektets emne. [Forskning KGA AUH](#)

Det obligatoriske forskningstræningsmodul gennemføres som et forløb af maksimalt 20 dages varighed, fordelt på 5-10 dages teori og 10 dage til udarbejdelse af et selvstændigt projekt.

Forskningstræningsmodulet skal som udgangspunkt påbegyndes indenfor de først 2 år af hoveduddannelsen og gennemføres i løbet af 12 måneder. Hvis du inden ansættelse i hoveduddannelse har erhvervet en Ph.d. eller doktorgrad, kan du få dispensation for forskningstræningen.

Forskningstræning VUS

2.7 Anbefalet litteratur

Nedenfor er angivet en oversigt over litteratur, som uddannelseslægen forventes at orientere sig i

- Strachan, Read, Molecular Genetics
- Nørby, Jensen m.fl., Medicinsk Genetik
- Gardner, Sutherland, Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling
- Read, Donnai, New Clinical Genetics
- www.dsmg.dk
- www.eshg.org

3. Tredje ansættelse

3. ansættelse udgøres af åben sideuddannelse, hvortil der udarbejdes tillægsuddannelsesprogram.

4. Fjerde ansættelse

Se første ansættelse

5. Evaluering af den lægelige videreuddannelse

Uddannelseslægers evalueringer af afdelingen ses på www.evaluer.dk – ligesom seneste inspektorrapport kan findes på Sundhedsstyrelsens hjemmeside

Det Regionale Råd for Lægers Videreuddannelse (DRRLV) skal sikre høj kvalitet i den lægelige videreuddannelse (Sundhedsstyrelsens bekendtgørelse nr. 1706 af 20.12.2006 om de regionale råd for lægers videreuddannelse¹). Derfor følger DRRLV løbende uddannelseslægenes evalueringer af uddannelsesstederne, ligesom inspektorrapporter altid dagsordensættes på møder i DRRLV.

Kvaliteten i den lægelige videreuddannelse følges endvidere af de postgraduate kliniske lektorer og i de specialespecifikke uddannelsesudvalg (se nedenfor), og på de enkelte hospitaler, samt på den enkelte afdeling.

Alle uddannelseslæger skal ved afslutning af hvert delforløb evaluere sit ophold, både hvad angår uddannelsesprogram, herunder uddannelsesplan samt uddannelsesstedets uddannelsesmiljø og dets læringsrammer. Evalueringen foregår via www.evaluer.dk, som den yngre læge kan tilgå fra den elektroniske logbog.

Uddannelseslægenes evalueringer af uddannelsesstederne offentliggøres på 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.

5.1 Inspektorrapporter

Sundhedsstyrelsen² er ansvarlig for inspektorordningen og udsender inspektorer til alle uddannelsesgivende afdelinger med jævne mellemrum, samt udsender rapporter fra inspektorenes besøg. Det fremgår af Sundhedsstyrelsens bekendtgørelse nr. 1706 af 20.12.2006 om de regionale råd for lægers videreuddannelse (kap. 2, § 7), at DRRLV løbende skal vurdere den enkelte afdelings egnethed som uddannelsessted på baggrund af inspektorrapporterne. Ordningen er et væsentligt element i kvalitetsopfølgningen af den lægelige videreuddannelse på de enkelte hospitaler og afdelinger. Inspektorrapporterne fremlægges løbende på møder i DRRLV, som via den Postgraduate Kliniske Lektor (PKL) i de enkelte specialer følger op på inspektorrapporternes konklusioner og anbefalinger i samarbejde med hospitalsledelsen / Klinikindehaveren, ledelsen på afdelingen og UAO, samt for hospitalerne de uddannelseskoordinerende overlæger.

5.2 Regionale specialespecifikke uddannelsesudvalg

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. I langt de fleste specialespecifikke uddannelsesudvalg er yngre læger repræsenteret ved afdelingernes uddannelseskoordinerende yngre læge

¹ www.retsinformation.dk/Forms/R0710.aspx?id=11069

² www.sst.dk/Uddannelse%20og%20autorisation/Inspektorordning.aspx

6 Nyttige kontakter

Uddannelsesansvarlige overlæger

Der henvises til hjemmesiden for det enkelte ansættelsessted

[KGA Aalborg UH](#)

[KGA AUH](#)

Postgraduat klinisk lektor for denne uddannelse: Overlæge, Ph.d., Lone Sunde, Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital.

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

Specialeselskabets hjemmeside [DSMG](#)

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.laegeuddannelsen.dk

Andre

Lægeforeningens karriererådgivning Karrierecoaching

Karriereværket https://www.laeger.dk/sites/default/files/karrierevaerket_1.pdf

7. Overordnet organisering af den lægelige videreuddannelse

Navn og forkortelse	Ansvar	Opgaver
Lægefaglig direktør	Har det overordnede ansvarlig for den lægelige videreuddannelse på hospitalet	
UKO - Uddannelseskoordinerende overlæge	Har ansvar for den lægelige videreuddannelse på hospitalet	På alle hospitaler i Videreuddannelsesregion Nord er det i praksis den/de uddannelseskoordinerende overlæger, som varetager udvikling og drift af den lægelige videreuddannelse i samarbejde med den lægefaglige direktør, center- og afdelingsledelserne og de uddannelsesansvarlige overlæger (UAO) og uddannelseskoordinerende yngre læger (UKYL).
Center- /afdelingsledelse	Er ansvarlig for den lægelige videreuddannelse i afdelingen	Afdelingsledelserne sikrer i samarbejde med UAO rammerne for den lægelige videreuddannelse på afdelingen.
UAO – uddannelsesansvarlig overlæge	Er leder af den lægelige videreuddannelse i afdelingen	UAO sikrer i samarbejde med afdelingsledelsen og afdelingens UKYL rammerne for gennemførelse og evaluering af de uddannelsesforløb, som afdelingen tilbyder. UAO skitserer en overordnet plan for hvilke arbejdsfunktioner uddannelseslægen skal varetage for at opnå de kompetencer, som er planlagt opnået i uddannelsesforløbet på den pågældende afdeling og hvordan uddannelseslægen skal rotere mellem afdelingens afsnit eller teams. Denne plan er en del af uddannelsesprogrammet. I dagligdagen er det ofte skemalægger, der lægger arbejdsplanen. UAO skal sikre, at der tilbydes den fornødne oplæring og supervision samt kompetencevurdering i afdelingen. UAO udpeger de speciallæger og uddannelseslæger, som skal fungere som hovedvejledere. Som overordnet ansvarlig for den lægelige videreuddannelse i afdelingen skal UAO holdes orienteret om alle uddannelsesforløb, ligesom UAO skal

		godkende alle individuelle uddannelsesplaner. UAO beslutter, hvem der kan kompetencevurdere hvilke kompetencer (uddelegerer). UAO har ansvar for at alle aftaler dokumenteres skriftligt, herunder at der udarbejdes referater fra samtalerne.
AMU – almenmedicinsk uddannelseskoordinator	Vedligeholder oversigten over de uddannelsesgivende almene praksis i videreuddannelsesregionen, og fordeler de uddannelsessøgende læger heri.	Deltager i ansættelsesudvalget og er bindeled til de uddannelsesgivende almen praksis'er, indenfor et geografisk område. Rådgiver de uddannelsessøgende læger indenfor eget område. Der er 8 AMU'er i Region Midtjylland og 4 i Region Nordjylland
Tutor	I praksis er tutorlægen ansvarlig for den lægelige videreuddannelse. Dette gælder for både almen praksis og speciallægepraksis.	Tutorlægen sikrer rammerne for gennemførelse og evaluering af de uddannelsesforløb, som afdelingen tilbyder. Tutorlægen fungerer som uddannelsesansvarlig overlæge og hovedvejleder for uddannelseslægen. Tutorlægen planlægger i samarbejde med uddannelseslægen, hvilke arbejdsfunktioner uddannelseslægen skal varetage for at opnå de kompetencer, der er beskrevet i uddannelsesprogrammet for den aktuelle ansættelse. Tutorlægen er ansvarlig for, at den fornødne oplæring, supervision og kompetencevurdering foregår. Tutorlægen har ansvar for at alle aftaler dokumenteres skriftligt, herunder at der udarbejdes referater fra samtalerne Klinikindehaveren har ansvar for at alle aftaler dokumenteres skriftligt, herunder at der udarbejdes referater fra samtalerne.
Hovedvejleder	Har ansvar for at den enkelte uddannelseslæge får den tilstrækkelige og nødvendige vejledning i uddannelsesforløbet	Hovedvejleder er ansvarlig for den enkelte uddannelseslæges forløb – herunder afholde vejledersamtaler og sikre, at der udarbejdes individuelle uddannelsesplaner i samarbejde med uddannelseslægen. Hovedvejleder skal sikre at uddannelseslægen får karrierevejledning. Den individuelle uddannelsesplan beskriver hvad den enkelte uddannelseslæge skal fokusere på i den periode planen er lavet for.

Klinisk vejleder	Alle læger i afdelingen	Alle læger kan fungere som kliniske vejledere i den daglige oplæring og supervision. Kliniske vejledere, der er et uddannelsesstrin højere end uddannelseslægen kan efter delegation fra UAO vurdere gennemføre kompetencevurdering.
UKYL – uddannelseskoordinerende yngre læge		UKYL'en samarbejder tæt med den uddannelsesansvarlige overlæge om at sikre og udvikle uddannelsen på afdelingen.
PKL – postgraduat klinisk lektor	Fagligt ansvar for at uddannelsen lever op til målbeskrivelsens krav indenfor videreuddannelsesregionen	Der er ansat postgraduate kliniske lektorer (PKL) i alle specialer, for Klinisk Basisuddannelse og uddannelsen i akutafdelinger, samt enkelte tværgående PKL'er. PKL'ernes opgaver er at sikre kvaliteten af uddannelsen i pågældende speciale/ område, samt at sikre den pædagogiske udvikling i videreuddannelsen. PKL har således formidlende og rådgivende funktion. Det er samtidig PKL'erne, der sammen med de uddannelsesansvarlige overlæger i videreuddannelsesregionen sammensætter uddannelsesforløb og PKL er ansvarlig for at der findes opdaterede uddannelsesprogrammer. PKL rådgiver i sager, hvor der søges merit. Endelig vil PKL i et vist omfang blive inddraget i uhensigtsmæssige uddannelsesforløb, ligesom PKL inddrages når kvaliteten af videreuddannelsen i en afdeling ikke lever op til kravene (f eks efter et inspektorbesøg – se afsnittet "Evaluering af den lægelige videreuddannelse").

7.1 Generelt om uddannelsesvejledning/samtaler

Alle uddannelsessøgende læger tildeles en hovedvejleder / tutorlæge. Uddannelseslægen og hovedvejleder / tutorlægen er ansvarlige for at gennemføre introduktionssamtale, en eller flere justeringssamtaler samt en afsluttende samtale. Samtalerne indeholder, udover planlægning af kompetenceudvikling, også karrierevejledning. I forbindelse med disse vejledersamtaler udarbejder uddannelseslægen en skriftlig individuel uddannelsesplan, som skal godkendes af hovedvejleder / tutorlægen/ UAO, samt uddannelseslægen. Da uddannelsesprogrammet beskriver idealforløbet for uddannelsen, er formålet med den individuelle uddannelsesplan at beskrive afvigelser fra standardforløbet.

Det er uddannelseslægens ansvar sammen med hovedvejleder / tutorlæge at planlægge, gennemføre og dokumentere disse samtaler. Til brug ved samtalerne er udviklet en app "Vejledning", hvor der er samlet centrale dokumenter og vejledninger til brug under din uddannelse.

7.2 Generelt om godkendelse af kompetencer

Godkendelse af kompetencer og kurser samt tidsmæssig attestations, foregår elektronisk i www.logbog.net. Logbogen findes også som app, hvorfra uddannelseslægen kan klarmelde kompetencer og skrive noter mm.

7.3 Hvis uddannelsesforløbet ikke lever op til uddannelsesprogrammet

Såfremt en uddannelseslæge ikke finder at uddannelsen lever op til det uddannelsesprogram, som er udarbejdet for det pågældende uddannelsesforløb, er det i første omgang hovedvejlederen, som skal kontaktes. Løses problemet ikke ad denne vej kontaktes UAO og afdelingsledelsen. Kan man ikke få sin sag behandlet indenfor afdelingens rammer kan uddannelseslægen – efter at have orienteret afdelingsledelsen - henvende sig til hospitalets uddannelseskoordinerende overlæge eller specialets / områdets PKL.

Under ansættelse i praksis drøftes problemet i første omgang med tutorlægen, hvorefter det kan drøftes med specialets PKL, hvis der ikke kan findes en løsning i den pågældende praksis.

Det vil ligeledes være naturligt at rette henvendelse til Videreuddannelsessekretariatet, såfremt man har problemer i forhold til uddannelsen på afdelingen / i praksis.