

Uddannelsesprogram

Region Syddanmark

Klinisk genetik

Hoveduddannelsesstilling

Klinisk Genetisk Afdeling, Sygehus Lillebælt, Vejle Sygehus

September 2018

Indholdsfortegnelse

Indhold

1. Indledning.....	3
2.1 Uddannelsens opbygning	3
2.2 Præsentation af uddannelsens ansættelsessteder, herunder organisering af faglige funktioner og læringsrammerne	4
3.1 Plan for kompetenceudvikling og -godkendelse	13
3.2 Lærings- kompetencevurderingsmetoder.....	53
3.3 Obligatoriske kurser og forskningstræning.....	53
4. Uddannelsesvejledning.....	54
5 Evaluering af den lægelige videreuddannelse	57
6. Nyttige kontakter	57

1 Indledning

Specialet klinisk genetik er beskrevet i målbeskrivelsen, som findes på www.sundhedsstyrelsen.dk, hvor også speciallægeuddannelsen er beskrevet. Speciallægeuddannelsens introduktionsforløb og hoveduddannelsesforløb understøttes ved anvendelse af uddannelsesprogrammer, som kan findes på www.videreuddannelsen-syd.dk under det relevante speciale. Uddannelsesprogrammerne udleveres ved første ansættelse i forløbet.

Specielle regionale forhold

I Region Syddanmark er der to klinisk genetiske afdelinger på hhv. Sygehus Lillebælt (SLB), Vejle og Odense Universitetshospital (OUH), Odense.

Begge afdelinger varetager introduktionsforløb og fungerer hver især som stamafdeling for hoveduddannelsesforløb.

For nuværende varetages i Vejle udelukkende regionsfunktioner inden for klinisk genetik, mens afdelingen i Odense varetager en del højt specialiserede funktioner, herunder prænatal diagnostik. Den påkrævede opnåelse af kompetencer inden for prænatal diagnostik under en introduktionsstilling i Vejle løses ved, at introduktionslægen gennemfører et fokuseret ophold af 1-2 ugers varighed på en anden klinisk genetisk afdeling, der varetager prænatal diagnostik. Tilsvarende kompetencer kan for en hoveduddannelseslæges vedkommende opnås under den etårige periode på en anden klinisk genetisk afdeling.

2.1 Uddannelsens opbygning

Uddannelsens varighed og indhold er beskrevet i målbeskrivelsen <http://sundhedsstyrelsen.dk/> Dette uddannelsesprogram angiver, hvordan målbeskrivelsens indhold udmøntes i det aktuelle uddannelsesforløb, dvs. de konkrete ansættelser: antal, sted og varighed:

Hoveduddannelse, fire ansættelser:	SLB, Vejle, Klinisk Genetisk Afd.: 12 måneder
	AUH, Klinisk Genetisk Afd.: 12 måneder
	AUH, Børneafdelingen: 6 måneder
	SLB, Vejle, Klinisk Genetisk Afd.: 18 måneder

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

Nedenfor findes en beskrivelse af de(t) ansættelsessted(er), lægen skal ansættes på i denne del af speciallægeuddannelsen.

Beskrivelsen er tilstræbt kort, men kan evt. findes i mere udførlig udgave på ansættelsesstedets hjemmeside ud fra det anførte link.

Klinisk Genetisk Afd., SLB, Vejle (www.sygehuslillebaelt.dk/wm242521)

Beskrivelse af ansættelsesstedet

Klinisk Genetisk Afdeling på Sygehus Lillebælt, Vejle, varetager den klinisk genetiske betjening af den vestlige del af Region Syddanmark. Vi er en dynamisk afdeling, der som en del af Sygehus Lillebælt sætter patienten først. Vi er her for at gøre det bedst mulige for patienten, og vi vægter service og kvalitet over for patienter, pårørende, personale og samarbejdspartnere meget højt.

Afdelingen arbejder med alle de klassiske funktioner inden for klinisk genetik, dvs. både genetisk rådgivning og udførelse af genetiske analyser. Afdelingen varetog ca. 2400 rådgivningssager sidste år med både klassiske genetiske og onkogenetiske problemstillinger.

Vi forsøger at møde patienterne, hvor de er og tilbyder derfor også ambulant udredning og rådgivning på Aabenraa, Kolding og Esbjerg sygehuse flere gange månedligt.

Vores laboratorium er DANAK-akkrediteret og udfører både DNA-baserede og cytogenetiske analyser postnatalt. Vi bruger et bredt spektrum af analysemetoder, herunder analyser baseret på NGS (next-generation sequencing), kromosomale array-analyser, fragmentanalyser og klassiske kromosomanalyser. Vi har adgang til mange forskellige typer af teknologi til brug både i klinik og forskning.

Vi har et bredt og godt samarbejde med den øvrige klinik. Vi deltager i tværfaglige MDT-konferencer og mødes med bl.a. kirurgiske, onkologiske, patologiske, pædiatriske, gynækologiske og kardiologiske afdelinger internt på Sygehus Lillebælt samt regionalt og nationalt for at være med til at løfte udredningen og behandlingen af patienterne. Herunder ligger implicit et tæt samarbejde med Klinisk Genetisk Afdeling, Odense Universitetshospital, om den genetiske udredning i Region Syddanmark.

Afdelingen har todelt ledelse med en ledende overlæge og en ledende bioanalytiker. Vores afdeling er præget af en høj grad af medindflydelse, ansvarsfølelse, respekt og samarbejde. Vi prioriterer at have et godt arbejdsmiljø i en flad organisation med fokus på hjælpsomhed og "den åbne dørs" politik, hvor undervisning og fokus på videreuddannelse er en integreret del af hverdagen.

Vi prioriterer at have et aktivt og levende forskningsmiljø og herved understøtte udviklingen af et kompetent og engageret personale, som samarbejder om at skabe den bedste kvalitet for patienterne.

Vi 3 overlæger, 3 (5 fra november 2018) afdelingslæger, 1-2 hoveduddannelseslæger og 1-2 introduktionslæger. Hertil kommer 2 molekylærbiologer, 1 civilingeniør, 1 bioinformatiker, 3 sekretærer, 13 bioanalytikere og 4 genetiske vejledere. På forskningssiden er der en professor, en klinisk lektor og i øjeblikket en PhD-studerende.

Organisation af specialer og faglige arbejdsfunktioner (funktionsbeskrivelse)

De lægelige opgaver på uddannelsesstedet som den uddannelsestagende læge varetager:

- Ambulatorium: Ambulatoriefunktionen (genetisk rådgivning) og arbejdsopgaverne i relation hertil er beskrevet på Infonet Region Syddanmark i retningslinjen 'Generel instruks vedr. genetisk rådgivning', og derudover er der særskilte dokumenter for onkogenetisk udredning og for almen genetisk rådgivning (<http://infonet.regionsyddanmark.dk/?BookID=70#DokID=156585>).

Fordeling af ambulatorietider kan findes på: X:\Laboratoriecentret\Klinisk_genetisk\Læger\Arbejdsplan læger.

- Vagtfunktion: I forvagtsslaget hvor lægens rolle i laboratoriet er beskrevet i retningslinjerne for vagtarbejdet på Infonet Region Syddanmark (<http://infonet.regionsyddanmark.dk/D4Doc/book/RSDdokument.asp?DokID=518519>).

Plan for fordeling af vagt kan findes på:

X:\Laboratoriecentret\Klinisk_genetisk\Læger\Arbejdsplan læger.

- Tværfaglige konferencer: Uddannelsestagende læge deltager så vidt muligt i tværfaglige konferencer:
 - Obstetrisk/genetisk: x 1 ugentligt
 - Kardiogenetisk x 4 årligt
 - Endokrinologi-pædiatri-genetik x 4 årligt

Derudover er der mulighed for at deltage i de multidisciplinære team-konferencer:

- Mamma-konference x 3 ugentligt

- Rektum-konference x 1 ugentligt
- Undervisning: Der oplyses ved ansættelsesstarten om faste interne konferencer og møder og om den regelmæssige undervisning på afdelingen. Tilsvarende for tværfaglige konferencer arrangeret af KGA eller arrangeret af andre. Formaliseret undervisning omfatter bl.a. case-gennemgang, emneundervisning og artikelgennemgang.
- Kurser og kongresser: Kursus-, møde- og kongresdeltagelse, ud over de obligatoriske hoveduddannelseskurser og Sundhedsstyrelsens obligatoriske generelle kurser, aftales med hovedvejlederen og afdelingsledelsen. Afdelingsledelsen ansøges om fri til deltagelse. Afrapportering efter deltagelse forventes mundtligt ved en af afdelingens konferencer.
- Forskning: Der vil under ansættelsesforløbet normalt være mulighed for at deltage i mindre eller større, igangværende såvel som nye, projekter på afdelingen efter aftale med ledende overlæge/forskningsansvarlig overlæge.

Klinisk Genetisk Afd., Aarhus Universitetshospital (AUH)(<http://www.auh.dk/om-auh/afdelinger/klinisk-genetisk-afdeling>)

Beskrivelse af ansættelsesstedet

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 laboratiemæssige 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.

Introduktion til afdelingen / praksis: Der er udarbejdet særskilt introduktionsprogram til afdelingen, som følges de første uger.

Organisation af specialer og faglige arbejdsfunktioner (funktionsbeskrivelse)

Teamstruktur

De forskellige fagområder er inddelt i teams, og uddannelseslæger er tilknyttet flere forskellige teams i løbet af ansættelsestiden. Dette giver mulighed for uddannelsesmæssigt fokus og tæt faglig sparring med og feedback fra speciallæger med særlig ekspertise inden for fagområdet.

Ambulatorium

En central del af uddannelseslægens arbejde består i selvstændig genetisk udredning, diagnostik og rådgivning af patienter i ambulatoriet. Der gives planlagt og ad hoc supervision.

Vagtfunktion i forvagtsslaget

Alle uddannelseslæger varetager forvagten. Typisk har uddannelseslægen vagt 1 dag pr. uge. Vagtarbejdet indeholder bl.a. visitation af laboratorieprøver, fortolkning, besvarelse og formidling af analyseresultater og besvarelse af forespørgsler fra samarbejdspartnere. Arbejdet varetages i dagtid.

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".

Sammenhæng mellem uddannelse og arbejdsfunktioner

Eksempler på væsentlige arbejdsfunktioner:

Tværfaglige 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

Plan for kompetenceudvikling og kompetencegodkendelse

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

Konferencer, undervisning, kurser og kongresdeltagelse

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.

Journal club 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.

Kursusdeltagelse

I løbet af hoveduddannelsesstillingen skal uddannelseslægen deltage i en række obligatoriske kurser. Kurserne omfatter specialespecifikke kurser www.dsmg.dk, generelle kurser og kurser i forskningstræning <http://www.videreuddannelsen-nord.dk/hoveduddannelse/obligatoriske-kurser-og-forskningstraning>. Se vores retningslinje om kursus- og kongresdeltagelse. Efter deltagelse forventes mundtlig afrapportering ved en af afdelingens konferencer.

Vær opmærksom på at der kan være lang venteliste til f.eks. 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.

Fokuserede ophold og uddannelsesdage / retur dage

Der er ikke fastlagte fokuserede ophold i dette modul af uddannelsen

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 PhD-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 vejlede og supervisere afhængigt af projektets emne.

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 inden for de første 2 år af hoveduddannelsen og gennemføres i løbet af 12 måneder. Hvis man inden ansættelse i hoveduddannelse har erhvervet en PhD- eller doktorgrad, kan man få dispensation fra forskningstræningen: [Forskningstræning VUS](#).

Børneafdelingen, Aarhus Universitetshospital (www.auh.dk/om-auh/afdelinger/borneafdeling-a)

Beskrivelse af ansættelsesstedet

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

Afdelingen består af et neonatal-børne-intensivt afsnit, neonatalafsnit, samt 4 afsnit til indlagte børn inden for ovennævnte fagområder indtil 15 år. Endelig haves den akutte børnemodtagefunktion. Den ambulante aktivitet er opdelt på ovennævnte fagområder. Patienterne i ambulatoriet ses af læge og sygeplejersker sammen, læge alene eller sygeplejerske alene.

Organisation af specialer og faglige arbejdsfunktioner (funktionsbeskrivelse)

HU-læger i klinisk genetik er sikret tilknytning til højtspecialiserede funktioner, dels ambulant, dels ved stuegang i relevante afsnit, herunder særlig fokus i Center for Sjældne Sygdomme.

Beskrivelse af de forskellige funktioner

Superviserede ambulatorier

En speciallæge superviserer HU-læger i de højtspecialiserede funktioners ambulatorier, hvor HU-lægen således går "ekstra" med speciallægen. Det drejer sig om specialerne "Gastroenterologi", "Nefrologi", "Neuropædiatri", "Endokrinologi/Diabetes" og "Pulmonologi"

Parallelambulatorier

En speciallæge har sit eget ambulatorium samtidigt med, at en yngre læge har patienter inden for f.eks. specialerne astma, allergi, neurologi og nefro-urologi. Den seniore læge er tilgængelig hele dagen, hvor der er afsat i alt 1 times tid til supervision, hvor patienter konfereres og vurderes sammen. På YL-ambulatoriet er der afsat 1 time til hver ny patient samt 30 min. til kontrolpatienter. Dagens patienter gennemgås inden ambulatoriet starter. Både hvad angår superviserede ambulatorier/parallelambulatorier foregår der inden opstart i fagområdeambulatoriet en oplæring i form af et "kørekort til ambulatoriet". Heri er der specifikt afsat ½-1 dags funktion med specifikt fagprogram, hvor YL er med som ekstra sideløbende med speciallægen.

Stuegange

Man er som yngre læge oftest sammen med en speciallæge på stuegang på de enkelte afsnit. Der startes altid med en forstuegang hvor en speciallæge i afsnittet er til stede, hvor dagens arbejde tilrettelægges, de enkelte patienter diskuteres og forløb superviseres. Der aftales ligeledes hvorvidt der skal foregå en struktureret klinisk observation afhængig af den yngre læges uddannelsesplan. HU-lægen vil samtidig ofte være "senior" ift. supervision af andre yngre læger som I-læger og AP-læger ifm. stuegang.

Tværfaglige konferencer med udspecificering af deltagere og hyppighed

Der afholdes daglige mellem 7-12 tværfaglige, subspecialiserede fagområdekonerferencer med deltagelse af fagområdets speciallæger, tværgående specialer, f.eks. børnerøntgen, mikrobiologisk, immunologisk, samt tværfaglige specialister, f.eks. socialrådgivere, fysioterapeuter, psykologer, pædagoger, diætister m.fl. HU-lægen deltager specifikt i de konferencer, hvor der er patienter på, som HU-lægen er ansvarshavende for ift. forløb, stuegang, men også i øvrigt, dog efter hvad som er muligt ift. dagens aktiviteter

Anden afdeling - efter aftale (ved ønske om en anden afdeling end Børneafdelingen)

Beskrivelse af ansættelsesstedet

Der bliver ved individuel aftale udfærdiget uddannelsesplan med planlægning af 6 måneders ophold på anden klinisk relevant afdeling, dvs. klinisk afdeling, der behandler og udreder for patientgrupper, der ofte har fælles berøringsflade med specialet klinisk genetik. Eksempler på mulige afdelinger er Gynækologisk/Føtalmedicinsk enhed, Onkologisk afdeling, Neurologisk Afd., Pædiatrisk Afd., Dermatologisk Afd., Endokrinologisk Afd., Hjertemedicinsk Afd. Den Anden afdeling skal varetage et volumen patienter svarende til minimum regionsfunktionsniveau.

Forud for opholdet skal der udfærdiges uddannelsesplan for de 6 måneders ophold med planlægning af kompetencer, der skal opnås og hvorledes de opnås. Denne plan skal aftales med pågældende ansættelsessted og godkendes af UAO.

I forbindelse med opholdet skal den uddannelsestagende bl.a. bidrage med undervisning af den kliniske afdelings personale i emner med fælles specialespecifikt/klinisk genetisk snitflade. Dette specielt rettet mod at styrke samarbejdskompetencer og kompetencer for tværfaglig samarbejde.

3.1 Plan for kompetenceudvikling og -godkendelse

Kompetencemålene, der skal vurderes og godkendes er anført i målbeskrivelsen, hvor der angives forslag til lærings- og vurderingsmetoder for de enkelte kompetencer: <http://sundhedsstyrelsen.dk/da/uddannelse-autorisation/special-og-videreuddannelse/laege/maalbeskrivelser-i-speciallaegeuddannelsen/~media/D3E4A328DEFF4CCC98E50F3CF5375D7E.ashx>

Generelle samt disciplin-specifikke kompetencer (hoveduddannelsesforløb). Forløb: SLB, AUH, anden afdeling, SLB.

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderings metode(r), obligatorisk(e)	Tidspunkt for erhvervelse af kompetence			
					KGA SLB 12 mdr.	KGA AUH 12 mdr.	Anden afd. 6 mdr.	KGA SLB 18 mdr.
Nr.	Mål	Konkretisering af mål						
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			

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

6	Selvstændigt foretage (3) fortolkning af molekulærgenetiske analyseresultater.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Laboratoriearbejde. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Kompetencekort. Godkendt kursus i molekulærgenetik.				X
7	Vurdere (3) arvegegne og analysere nedrivningsmønstre ud fra stamtrædata.	AD, AR, XR, XD og mitokondriel arvegang, kromosomabnormiteter, epigenetik, anticipation, penetrans, polygen og multifaktoriel arvegang. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i genetisk rådgivning.	X			
8	Selvstændigt foretage (3) risikoberegning (populationsgenetik, sandsynlighedsregning og kombinatorik).	A priori, a posteriori, Hardy-Weinberg etc. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Godkendt kursus i genetisk epidemiologi. Case-baseret diskussion.				X
9	Selvstændigt foretage (3) risikovurdering ud fra empiriske data.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Godkendt kursus i genetisk epidemiologi. Case-baseret diskussion.				X
10	Redegøre for (2) somatisk cellegenetik (erhvervede afvigelser).	Mosaicisme, 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 audilogisk 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. Akademiker/forsker og underviser.	Selvstudium. Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Audit af arbejdspraksis. Godkendt kursus i genetisk rådgivning.			X	

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

		<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>						
14	Selvstændigt udarbejde (3) en plan til besvarelse af et videnskabeligt spørgsmål.	Herunder redegøre for principperne for ansøgning til videnskabetisk komite. Involvere hensigtsmæssig litteratursøgning, identificering af supplerende undersøgelser, involvering af relevant ekspertise. Præsentere, forsvare og udbrede resultaterne af undersøgelsen. Identificere områder for fremtidige undersøgelser, som udspringer af resultaterne. Akademiker/forsker og underviser.	Forskningstrænings modul. Udarbejde mindst en videnskabelig artikel som førsteforfatter.	Godkendt forskningstræningsmodul. Indsendelse af mindst en videnskabelig artikel som førsteforfatter.	X (helst inden for de første 6 måneder)			
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	Herunder kunne forklare risikovurdering, genetiske	Kursus. Vejledning og	Godkendt kursus i genetisk rådgivning.	X			

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

	genetisk rådgivning, herunder forventningsafstemning samt formidle og kommunikere vurderinger, udrednings- og behandlingsforslag mundtligt og skriftligt til patienten i forståelig form.	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>	supervision ved genetisk rådgivning/klinisk arbejde (f.eks. med videooptagelser af rådgivningssamtaler).	Godkendt kursus i kommunikation. Mini-CEX.				
--	---	---	---	--	--	--	--	--

Disciplinspecifikke kompetencer

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			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderings metode(r), obligatorisk(e)	Tidspunkt for erhvervelse af kompetence			
					KGA SLB	KGA AUH	Anden afd.	KGA SLB
					12 mdr.	12 mdr.	6 mdr.	18 mdr.
Nr.	Mål	Konkretisering af mål						
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		
20	Angive (1) differentialdiagnoser til en nyfødt med kongenit	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.		X		

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

	døvhed, herunder betydningen af kongenitte infektioner.							
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			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderings metode(r), obligatorisk(e)	Tidspunkt for erhvervelse af kompetence			
					KGA SLB 12 mdr.	KGA AUH 12 mdr.	Anden afd. 6 mdr.	KGA SLB 18 mdr.
Nr.	Mål	Konkretisering af mål						
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		

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

23	Selvstændigt udføre (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med abnorme ektodermale strukturer.	Herunder ektodermal dysplasi syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.		X		
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.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.		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 faktorer betydning for multifaktorielle dermatologiske sygdomme.	Herunder psoriasis og malignt melanom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium.	Case-baseret diskussion.		X		

Dysmorfologi

Overordnet kompetence:

Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier med dysmorfe træk, herunder foretage objektiv undersøgelse, foreslå relevant udredning og vurdere undersøgelsesresultater samt kunne planlægge den kliniske opfølgning, vurdere gentagelsesrisiko og formidle den samlede vurdering til patienten og slægtninge.

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)	Tidspunkt for erhvervelse af kompetence			
					KGA SLB 12 mdr.	KGA AUH 12 mdr.	Anden afd. 6 mdr.	KGA SLB 18 mdr.
Nr.	Mål	Konkretisering af mål						
27	Selvstændigt foretage (3) objektiv undersøgelse af en patient med dysmorfe træk og anvende korrekt terminologi ved beskrivelse af disse.	Herunder genetiske og ikke-genetiske differentialdiagnoser. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Mini-CEX. Godkendt kursus i dysmorfologi.			X	

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

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

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

	normale vækstparametre samt identificere afvigende udvikling.							
34	Redegøre for (2) og genkende specifikke dysmorfe træk ved udvalgte kromosomsygdomme.	Herunder angive specifikke træk ved trisomi 13, 18 og 21, mosaicisme for trisomi 8 monosomi X, Klinefelter syndrom, Pallister-Killian syndrom. 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 dysmorfe træk og misdannelser ved udvalgte syndromer.	Herunder CHARGE syndrom, Beckwith-Wiedemanns syndrom, Cornelia de Lange syndrom, føtalt alkoholsyndrom, Kabuki syndrom, Rubinstein-Taybi syndrom, Mowat-Wilsons syndrom, Silver-Russell syndrom, Smith-Lemli-Opitz' syndrom, Treacher-Collins syndrom, VATER/VACTERL association, WAGR syndrom (Wilms tumor, aniridia, genitale anomalier og mental retarderingssyndrom), Zellweger syndrom. (Syndromer som indgår i andre disciplinspecifikke kompetencer er så vidt muligt ikke medtaget her). <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			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)	Tidspunkt for erhvervelse af kompetence			
					KGA SLB 12 mdr.	KGA AUH 12 mdr.	Anden afd. 6 mdr.	KGA SLB 18 mdr.
Nr.	Mål	Konkretisering af mål						
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		

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

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		
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. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.				X
41	Redegøre for (2) arvelige faktors betydning for diabetes.	Herunder MODY og mitokondriesygdomme. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.	X			

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

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
43	Redegøre for (2) udvalgte genetiske sygdomme, der manifesterer sig ved pseudohyperaldosteronisme og hyperaldosteronisme.	11 β -hydroxysteroid dehydrogenase defekt, Liddles syndrom, Bartters syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.				X
44	Angive (1) differentialdiagnoser i forbindelse med forekomst af fæokromocytom.	Herunder neurofibromatose type 1, von Hippel-Lindaus syndrom, multipel endokrin neoplasie type 1 syndrom samt familiær paragangliom/ fæokromocytom syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium	Case-baseret diskussion.				X
45	Redegøre for (2) den genetiske baggrund for hypo - og hyperparathyreoidisme.	Herunder forekomst af familiære former og neonatal svær hyperparathyreoidisme. Multipel endokrin neoplasie type 1. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.				X
46	Redegøre for (2) arvelige faktorer betydning for multifaktorielle endokrinologiske sygdomme.	Herunder adipositas, hyper- og hypothyreoidisme. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i endokrinologisk genetik.				X

Gastrointestinal genetik

Overordnet kompetence:

Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede tilstande med gastrointestinale manifestationer, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)	Tidspunkt for erhvervelse af kompetence			
					KGA SLB	KGA AUH	Anden afd.	KGA SLB
					12 mdr.	12 mdr.	6 mdr.	18 mdr.
Nr.	Mål	Konkretisering af mål						
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
49	Redegøre (2) for arvelige faktorer betydning for multifaktorielle	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.				X

	inflammatoriske tarmsygdomme.							
--	-------------------------------	--	--	--	--	--	--	--

Hæmatologisk genetik

Overordnet kompetence:

Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede hæmatologiske tilstande, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)	Tidspunkt for erhvervelse af kompetence			
					KGA SLB 12 mdr.	KGA AUH 12 mdr.	Anden afd. 6 mdr.	KGA SLB 18 mdr.
Nr.	Mål	Konkretisering af mål						
50	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med arvelige koagulopatis.	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). <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.		X Evt. Fokuseret ophold		
51	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med hæmoglobinopatis.	Herunder thalassæmi og seglcelleanæmi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion. Mini-CEX.		X		

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

52	Redegøre for (2) udvalgte arvelige koagulopatier.	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			

Immunologisk genetik

Overordnet kompetence:

Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede immunologiske tilstande, herunder diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, angive gentagelsesrisiko samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)	Tidspunkt for erhvervelse af kompetence			
					KGA SLB	KGA AUH	Anden afd.	KGA SLB
					12 mdr.	12 mdr.	6 mdr.	18 mdr.
Nr.	Mål	Konkretisering af mål						
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 (Evt. fokuseret ophold)		
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-lymfocytddefekter, f.eks. 22q11-deletionssyndrom, Duncans syndrom og ataxia telangiectasia. Kombinerede immundefekter, f.eks. "severe combined immunodeficiency" og Wiskott-	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.		X (Evt. fokuseret ophold)		

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

		Aldrichs syndrom. Medicinsk ekspert/lægefaglig						
--	--	---	--	--	--	--	--	--

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			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)	Tidspunkt for erhvervelse af kompetence			
					KGA SLB	KGA AUH	Anden afd.	KGA SLB
					12 mdr.	12 mdr.	6 mdr.	18 mdr.
Nr.	Mål	Konkretisering af mål						
58	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med kardiomyopati.	Herunder klassifikation af kardiomyopati i undertyper. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professional.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.				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.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professional.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Mini-CEX.				X
60	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af	Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, diagnostiske kriterier, kliniske manifestationer, opfølgning og	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.				X

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

	patienter/familier med forekomst af genetisk betingede kardielle ion-kanal sygdomme.	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>						
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 myopati.	Herunder dystrophia myotonica type 1, Limb-Girdle, Beckers og Duchennes muskeldystrofier, og fascioscapulohumeral muskeldystrofi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus. Selvstudium.	Godkendt kursus i kardiologisk genetik. Varetagelse af patientforløb. Case baseret diskussion.				X
64	Redegøre for (2) kardielle manifestationer ved genetisk betingede aflejringsygdomme.	Herunder Fabrys sygdom og familiær amyloidose. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus. Selvstudium.	Godkendt kursus i kardiologisk genetik.				X

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

65	Redegøre for (2) og genkende specifikke dysmorfe træk ved syndromer, der involverer hjertemisdannelse r.	Herunder Noonans syndrom, kardiofaciokutant syndrom, Costellos syndrom, Williams syndrom og 22q11-deletionssyndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus. Selvstudium.	Godkendt kursus i kardiologisk genetik. Varetagelse af patientforløb. Case baseret diskussion.			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			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)	Tidspunkt for erhvervelse af kompetence			
					KGA SLB	KGA AUH	Anden afd.	KGA SLB
					12 mdr.	12 mdr.	6 mdr.	18 mdr.
Nr.	Mål	Konkretisering af mål						
68	Selvstændigt foretage (3) udredning og	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.				X

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

	rådgivning af patienter/familier med medfødte metaboliske sygdomme.	<i>Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>						
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		
70	Redegøre for (2) inddeling af medfødte metaboliske sygdomme i forhold til 1) involveret cellekompartment 2) det involverede stofskifte (small molecule diseases og large complex molecule diseases) 3) kliniske manifestationer.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Kursus.	Godkendt kursus i medfødte metaboliske sygdomme.				X
71	Redegøre for (2) indikation for urinmetabolisk screening og give forslag til supplerende	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i medfødte metaboliske sygdomme.			X	

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

	metabolisk udredning for patienter mistænkt for medfødt metabolisk sygdom.							
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 negativrate 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	Herunder f.eks. bevidstløshed, opkastninger, hypotoni, kramper, hypoglykæmi, metabolisk acidose, leverinsufficiens, hyperammoniami 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

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

	intervention.							
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			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)	Tidspunkt for erhvervelse af kompetence			
					KGA SLB	KGA AUH	Anden afd.	KGA SLB
					12 mdr.	12 mdr.	6 mdr.	18 mdr.
Nr.	Mål	Konkretisering af mål						
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			
77	Redegøre for (2) udvalgte sygdomme med nefrologiske	Herunder beskrive det genetiske grundlag og kliniske manifestationer ved Alports syndrom, Bardet-Biedls	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.	X			

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

	manifestationer	syndrom, Wilms tumor, Meckels syndrom, Fabrys sygdom, kongenit nefrotisk syndrom, medullær cystenyre, benign familiær hæmaturi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>						
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			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)	Tidspunkt for erhvervelse af kompetence			
					KGA SLB	KGA AUH	Anden afd.	KGA SLB
					12 mdr.	12 mdr.	6 mdr.	18 mdr.
Nr.	Mål	Konkretisering af mål						
79	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med cerebrovaskulære lidelser som apopleksi og vaskulære anomalier.	Herunder CADASIL (cerebral autosomal dominant arteriopati med subkortikale infarkter og leukoencephalopati) og cerebrale kavernøse malformationer. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professional.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Case-baseret diskussion. Mini-CEX. Godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.	X			
80	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med forhornscellesygdom.	Herunder spinal muskelatrofi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professional.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis. Godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.	X			
81	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med sent	Herunder Huntingtons sygdom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professional.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Mini-CEX. Godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.	X			

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

	debuterende neurologiske lidelser.							
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. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Case-baseret diskussion. Mini-CEX. Godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.	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. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion. Mini-CEX.	X			
84	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med neurofibromatose type 1.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.	X			
85	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning af patienter/familier med tuberøs sklerose.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion. Mini-CEX.	X			
86	Redegøre for (2) udvalgte arvelige	Herunder beskrive det genetiske grundlag, kliniske manifestationer samt relevant	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.				X

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

	neurologiske sygdomme samt arvelige sygdomme med neurologiske symptomer.	behandling og opfølgning for: Familiær hemiplegisk migræne, hereditær spastisk paraplegi, Friedreichs ataksi, porfyri, Wilsons sygdom, adrenoleukodystrofi, MELAS (mitokondriel encefalomyopati med laktatacidose og "stroke-like" episoder), LHON (Lebers hereditære opticusneuropati), MERRF (myoklon epilepsi med "ragged red fibers"), Kearns-Sayres sygdom, Fabrys sygdom og metakromatisk leukodystrofi. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus.					
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			
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			
89	Redegøre for (2) arvelige faktorer	Herunder multipel sklerose. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium.	Case-baseret diskussion.	X			

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

	betydning for multifaktorielle neurologiske sygdomme.							
--	---	--	--	--	--	--	--	--

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			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)	Tidspunkt for erhvervelse af kompetence			
					KGA SLB	KGA AUH	Anden afd.	KGA SLB
					12 mdr.	12 mdr.	6 mdr.	18 mdr.
Nr.	Mål	Konkretisering af mål						
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.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i> <i>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		
92	Redegøre for (2) udredning og rådgivning af patienter/familie	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium.	Case-baseret diskussion.		X		

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

	r med okulær og/eller okulokutan albinisme.							
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		
94	Redegøre for (2) arvelige faktorerers betydning for multifaktorielle oftalmologiske sygdomme.	Herunder glaukom, diabetisk retinopati og aldersrelateret makuladegeneration (AMD). <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Selvstudium.	Case-baseret diskussion.		X		

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			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)	Tidspunkt for erhvervelse af kompetence			
					KGA SLB	KGA AUH	Anden afd.	KGA SLB
					12 mdr.	12 mdr.	6 mdr.	18 mdr.
Nr.	Mål	Konkretisering af mål						
95	Selvstændigt foretage (3) udredning, risikovurdering og rådgivning af patienter/familie	Herunder i vurderingen inddrage familieanamnese, alder på diagnosetidspunkt, tumorkarakteristika og andre tumormarkører samt risikoberegningsprogrammer	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis. Mini-CEX.	X			

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

	r med forekomst af mammacancer (+/- ovariecancer).	og empiriske data. Herunder formidle viden til patienten og tilbyde relevant kontrol og forebyggelse til familier med HBOC (hereditær 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>						
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 (hereditær non-polyposis kolorektal cancer), moderat risiko for kolorektal cancer. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis. Mini-CEX.	X			

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

		<i>Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>						
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 at inddrage familieanamnese, alder på diagnostidspunkt, tumorkarakteristika og eventuelle andre tumormarkører. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion. Mini-CEX.	X			
99	Diskutere (3) differentialdiagnoser ved mistanke om cancersyndromer.	Herunder multipel endokrin neoplasie (MEN), Li-Fraumeni syndrom, von Hippel-Lindaus syndrom, neurofibromatose type 2, Peutz-Jeghers syndrom, juvenil polypose, PTEN-hamartoma tumor syndrom, MUTYH-associeret polypose og Gorlins syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i onkologisk genetik.				X
100	Redegøre for		Varetagelse af	Case-baseret diskussion.		X		

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

	(2) det genetiske grundlag, kliniske manifestationer samt relevant behandling og opfølgning af retinoblastom.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	patientforløb. Selvstudium.					
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 sygdomme.	Herunder betydning for diagnostisk, prognose og behandling ved akutte og kroniske leukæmier.	Kursus.	Godkendt kursus i cytogenetik.				X

Prænatal udredning og diagnostik

Overordnet kompetence:

Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning i det prænatale forløb af patienter/familier, der er mistænkt for eller har genetisk betingede sygdomme, herunder angive gentagelsesrisiko, diskutere undersøgelsesresultater, klinisk opfølgning, samt identificere, teste og tilbyde relevante familiemedlemmer udredning og kontrol.

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

Kompetencemål			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)				
Nr.	Mål	Konkretisering af mål			KGA SLB 12 mdr.	KGA AUH 12 mdr.	Anden afd.	KGA SLB 18 mdr.
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 præimplantation sgenetisk diagnostik (PGD).	Herunder kunne redegøre for metode, sensitivitet/specificitet, begrænsninger og anvendelse i forhold til den specifikke genetiske problemstilling. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb. Fokuseret patientforløb.	Case-baseret diskussion eller Mini-CEX.	X			
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. Fokuseret ophold. Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i prænatal udredning og diagnostik.				X
106	Redegøre for (2) differentialdiagnoser ved oligo- og	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Fokuseret ophold. Selvstudium. Kursus.	Godkendt kursus i prænatal udredning og diagnostik.				X

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

	polyhydramnios.							
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. Fokuseret ophold. 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			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)	Tidspunkt for erhvervelse af kompetence			
					KGA SLB	KGA AUH	Anden afd.	KGA SLB
					12 mdr.	12 mdr.	6 mdr.	18 mdr.
Nr.	Mål	Konkretisering af mål						
108	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved autisme-spektrum forstyrrelser.	Herunder Retts syndrom og Fragilt X syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.				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. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Kursus.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i neurologisk og psykiatrisk genetik.				X
110	Redegøre for (2) psykiatriske	Herunder kende psykiatriske manifestationer ved	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion. Godkendt kursus i neurologisk og			X	

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

	symptomer ved mikrodeletionssyndromer og andre genetiske syndromer.	22q11deletionssyndrom, Prader-Willis syndrom, Williams syndrom, Klinefelters syndrom og Smith- Magenis syndrom. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Kursus.	psykiatrisk genetik.				
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			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)				
Nr.	Mål	Konkretisering af mål			KGA SLB 12 mdr.	KGA AUH 12 mdr.	Anden afd. 6 mdr.	KGA SLB 18 mdr.
112	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved arvelig hæmorrhagisk telangiectasi.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion eller. Mini-CEX.				X

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

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			
114	Selvstændigt foretage (3) udredning og rådgivning ved cystisk fibrose.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis.	X			
115	Redegøre for (2) udredning og rådgivning ved primær cilie dyskinesi.	<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb.	Case-baseret diskussion.				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
117	Angive (1) arvelige faktorer 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			Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)	Tidspunkt for erhvervelse af kompetence			
					KGA SLB	KGA AUH	Anden afd.	KGA SLB
					12 mdr.	12 mdr.	6 mdr.	18 mdr.
Nr.	Mål	Konkretisering af mål						
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			
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		
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		

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

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		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			
125	Redegøre for (2)	Herunder kunne beskrive		Case-baseret diskussion.		X		

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

	Sticklers syndrom samt Loeys- Dietz'syndrom.	det genetiske grundlag, de kliniske manifestationer, opfølgning og behandling. <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium. Kursus.	Godkendt kursus i dysmorfologi.				
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 (Evt. fokuseret ophold)		

3.2 Lærings- kompetencevurderingsmetoder

I henhold til målbeskrivelsen: <https://sundhedsstyrelsen.dk/da/uddannelse-autorisation/special-og-videreuddannelse/laege/maalbeskrivelser-i-speciallaegeuddannelsen/~media/D3E4A328DEFF4CCC98E50F3CF5375D7E.ashx?m=.pdf>

3.3 Obligatoriske kurser og forskningstræning

Specialespecifikke kurser

Disse er nationale og er beskrevet i målbeskrivelsen og organiseres via specialeselskabet:

<http://dsmg.dk/uddannelser/speciallaege/kurser>

Generelle kurser

De generelle kurser er overordnet beskrevet i målbeskrivelsen. Kurserne udmøntes og planlægges hovedsageligt regionalt, af det regionale videreuddannelsessekretariat og af Sundhedsstyrelsen. Der er derfor forskel på kursernes opbygning og varighed samt tilmeldingsprocedure. Lægen skal selv holde sig orienteret om de regionale vilkår, herunder vilkår for tilmelding.

Ud over nedenstående korte beskrivelse henvises til målbeskrivelsen og hjemmeside for kursusbeskrivelse ved det regionale videreuddannelsessekretariat og Sundhedsstyrelsen: www.videreuddannelsen-syd.dk/wm119909 og

<http://sundhedsstyrelsen.dk/da/uddannelse-autorisation/special-og-videreuddannelse/laege/generelle-kurser>

Forskningstræning

Oversigt udarbejdes af de regionale følgegrupper/uddannelses-udvalg/råd i samarbejde med den postgraduate lektor, og findes på det regionale videreuddannelsessekretariats hjemmeside:

<http://www.videreuddannelsen-syd.dk/wm294981&searchWord=Forskningstr%E6ning>

4 Uddannelsesvejledning

Under ansættelsen skal der gives uddannelsesvejledning som anført i målbeskrivelsen:

https://sundhedsstyrelsen.dk/da/uddannelse-autorisation/special-og-videreuddannelse/laege/maalbeskrivelser-i-speciallaegeuddannelsen/~/_media/D3E4A328DEFF4CCC98E50F3CF5375D7E.ashx?m=.pdf

Der tilbydes efter behov karrierevejledning og hjælp til specialevalg.

Pr.1.dec 2015 implementeredes den elektroniske logbog, der erstattede den tidligere papirudgave:

<https://secure.logbog.net/login.dt>

1. ansættelse: Klinisk Genetisk afd., SLB, Vejle (www.sygehuslillebaelt.dk/wm242521)

Generelt organiseres den lægelige videreuddannelse på afdelingen af den uddannelsesansvarlige overlæge (UOA) i samarbejde med den uddannelseskoordinerende yngre læge (UKYL). Afdelingen har egen tillidsrepræsentant (TR) for de yngre læger. Alle afdelingens speciallæger varetager vejlederfunktion og gennemfører/har gennemført regionens vejlederkursus og kursus i uhensigtsmæssige uddannelsesforløb.

Rammer for uddannelsesvejledning og uddannelsesplan

Uddannelseslægen vil forud for påbegyndelsen af ansættelsesforløbet blive orienteret om tildelt hovedvejleder i forbindelse med tilsendelse af afdelingens introduktionsprogram. Inden for de første 2 uger afholdes introduktionssamtale med hovedvejlederen, hvor der lægges en plan for indsatsområder, og der udarbejdes en individuel uddannelsesplan for hele perioden.

Der vil som udgangspunkt blive skemalagt månedlige vejledersamtaler med hovedvejlederen, som også omfatter introduktions-, midtvejs- og slutsamtalen. UAO kan deltage ved samtalerne ved behov. Der afsættes 90 min. til introduktions-, midtvejs- og slutsamtalerne og 60 min. til de mellemliggende justeringssamtaler. I forbindelse med introduktions-, midtvejs- og slutsamtalen drøftes specielt karriereplan, og der gives vejledning herom.

Ved samtalerne planlægges i fællesskab løbende kompetencefokus og den tilhørende kompetencevurdering, hvis metode fremgår af målbeskrivelsen for den enkelte kompetence. Afdelingens øvrige speciallæger vil blive medinddraget efter behov i forhold til de enkelte kompetencer. Den enkelte kompetence godkendes af hovedvejlederen eller af en anden speciallæge i tilfælde, hvor det er mere oplagt.

Afdelingen benytter faste dedikerede skemaer til uddannelsesplan til introduktionssamtalen, justeringssamtalerne og slutsamtalen. Skemaerne udfyldes under samtalerne og underskrives efterfølgende af uddannelseslægen og hovedvejlederen med kopi til hovedvejlederen og UAO. Ved behov suppleres med læringskontrakter møntet på specifikke kompetencer og opgaver med kort tidshorisont.

Supervision og klinisk vejledning i det daglige arbejde

Hovedvejlederen, og andre der er involveret i uddannelsen, gennemfører løbende supervision og giver feedback i forbindelse med det daglige samarbejde. Uddannelsen på afdelingen foregår hovedsageligt gennem det kliniske og det laboratorietilknyttede arbejde. Uddannelseslægen og hovedvejlederen kan give besked til visitatorer om særlige fokusområder, så det sikres, at den uddannelsessøgende læge eksponeres for et relevant spektrum af arvelige sygdomme i løbet af sin ansættelse.

2. ansættelse: Klinisk Genetisk Afd., AUH (<http://www.auh.dk/om-auh/afdelinger/klinisk-genetisk-afdeling>)

Rammer for uddannelsesvejledning og uddannelsesplan

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 slutsamtaler 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.

Supervision og klinisk vejledning i det daglige arbejde

Supervision og kompetencevurdering i ambulatoriet foregår ved mere erfaren kollega. En vigtig del af introduktion til ambulatoriet er anvendelse af struktureret supervision/feedback. Vagtarbejdet superviseres af erfaren bagvagt. Mini-CEX anvendes systematisk som kompetencevurderingsmetode. Daglige morgenkonferencer og bagvagtskonferencer giver ligeledes mulighed for daglig supervision/konferering.

3. ansættelse: Børneafdelingen, AUH (www.auh.dk/om-auh/afdelinger/borneafdeling-a)

Rammer for uddannelsesvejledning og uddannelsesplan

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 slutsamtaler 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.

Supervision og klinisk vejledning i det daglige arbejde

Supervision og kompetencevurdering i ambulatoriet foregår ved mere erfaren kollega. En vigtig del af introduktion til ambulatoriet er anvendelse af struktureret supervision/feedback. Vagtarbejdet superviseres af erfaren bagvagt. Mini-CEX anvendes systematisk som kompetencevurderingsmetode. Daglige morgenkonferencer og bagvagtskonferencer giver ligeledes mulighed for daglig supervision/konferering.

Læringsmetoder

Læringsramme: Lær mens du arbejder

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

A) Selvstudie - Selvstyret læring

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

B) Varetagelse af patientforløb - Mesterlære

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

C) Kursus

Kompetencevurderingsmetoder

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

A) MiniCEX

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

B) Audit af arbejdspraksis

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

C) Case-baseret diskussion - Vejledersamtale

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

D) Godkendt kursus

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

5 Evaluering af den lægelige videreuddannelse

Alle ansættelsesforløb, som den uddannelsessøgende læge deltager i, skal evalueres. Efter implementeringen af den elektroniske logbog foretages evalueringen direkte fra logbogen. Når der er foretaget en evaluering, vil den til afdelingen tilknyttede uddannelsesansvarlige overlæge modtage en mail med evalueringen.

6 Nyttige kontakter

Uddannelsesprogram for Klinisk Genetisk Afdeling, SLB, Vejle Sygehus, september 2018

Elektronisk logbog: <https://secure.logbog.net/login.dt>

Postgraduat klinisk lektor for uddannelse i specialet klinisk genetik: <http://www.videreuddannelsen-syd.dk/wm263958>

DSMG: www.dsmg.dk

Sundhedsstyrelsen: <http://sundhedsstyrelsen.dk/>

Regionale sekretariat for den lægelige videreuddannelse:

Videreuddannelsesregion Syd: www.videreuddannelsen-syd.dk