

Uddannelsesprogram for introduktionsuddannelsen i Klinisk Genetik ved Vejle Sygehus

Beskrivelse af faget

Klinisk genetik er et tværgående klinisk – diagnostisk speciale, der omfatter diagnostik og rådgivning af genetisk betingede sygdomme og misdannelser.

Klinisk genetik består af en laboratoriediagnostisk del og en klinisk rådgivningsmæssig del. Laboratoriedelen omfatter specielle genetiske analyser, herunder præ- og postnatal cytogenetik, molekylær cytogenetik og molekylær genetik. Den klinisk rådgivningsmæssige del er baseret på klinisk udredning og diagnostik, stamtræsanalyser, tolkning af analyseresultater, risikovurdering samt vejledning og rådgivning af patienter og familiemedlemmer fra familier med arvelige sygdomme og syndromer.

Klinisk genetik indgår i behandlingsopgaver i samarbejde med andre specialer.

Nuværende organisation af specialet

Der er ikke privatpraktiserende speciallæger i Klinisk Genetik, ligesom der ikke er klinisk genetiske afdelinger på basisniveau.

Lands- og landsdelsniveau:

Der er 5 Klinisk Genetiske afdelinger i Danmark, som varetager den primære genetiske udredning m.v. Heraf er 4 placeret indenfor sygehusvæsenet, og 1 ved et sektorforskningsinstitut. Derudover varetager Human- og Medicinsk Genetiske universitetsinstitutter visse klinisk genetiske funktioner.

Der er landsdelsfunktion i H:S (Rigshospitalet), ved John F. Kennedy Institutet, på Odense Universitetshospital, Vejle Sygehus og Århus Sygehus.

I region **Syd** findes der 2 Klinisk Genetiske afdelinger: afdelingerne på Odense Universitetshospital og Vejle Sygehus.

Beskrivelse af Klinisk Genetisk afdeling ved Vejle Sygehus

Klinisk Genetisk afdeling, Vejle Sygehus, består af en rådgivningsklinik og fire speciallaboratorier, nemlig et vævsdyrkningslaboratorium, et kromosomlaboratorium, et molekylær-cytogenetisk laboratorium og et DNA-laboratorium.

Afdelingen er bemannet med 2 overlæger, hvoraf den ene er specialechef kombineret med professorat i Klinisk Genetik tilknyttet Århus Universitet. Fra 2005 vil specialechefen beklæde et ordinært professorat i Klinisk Genetik tilknyttet Odense Universitet. Afdelingen har i 2004 to lægelige uddannelsesstillinger, et antal, der forventes at stige fra år 2005. Desuden har afdelingen 2 sekretærer og ca. 12 bioanalytikerstillinger, hvoraf de 2 også fungerer som genetiske rådgivningsassistenter.

Afdelingens aktivitet omfatter dels genetisk rådgivning med ca. 500 henvisninger om året dækkende et meget bredt spektrum af genetiske sygdomme, såvel kromosomsygdomme som monogent arvelige sygdomme, mitrochondrielle sygdomme og multifaktorielle sygdomme.

I speciallaboratorierne udføres en lang række analyser, bl.a. ca. 700 prænatale kromosomundersøgelser, ca. 600 postnatale kromosomundersøgelser, ca. 400 molekylær-cytogenetiske undersøgelser og ca. 15.000 molekylære undersøgelser – fortrinsvis DNA-analyser.

Desuden er der i afdelingen en lang række forsknings- og udviklingsprojekter, ofte i samarbejde med de kliniske afdelinger i afdelingens optageområde samt i samarbejde med landets øvrige afdelinger og Human- og Medicinsk Genetiske institutter.

Overordnet formål

Den eetårige introduktionsuddannelse i Klinisk Genetik skal sikre opfyldelsen af den tilhørende målbeskrivelse. Et gennemført og godkendt uddannelsesforløb indebærer, at den uddannelsessøgende skønnes egnet til klinisk genetisk speciallægeuddannelse og at vedkommende kan søge hoveduddannelse inden for specialet.

Introduktionsuddannelsen skal virke som en ansættelse, hvor den uddannelsessøgende under erhvervelse af basale klinisk genetiske færdigheder beslutter sig for sit specialevalg.

Præsentation af kompetenceudviklingen i introduktionsuddannelsen i Klinisk Genetik ved Vejle Sygehus

5.1.1 INTRODUKTIONSUDDANNELSEN, MEDICINSK EKSPERT

Kompetencekrav - Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
Efter afsluttet Introduktionsuddannelse skal lægen kunne:		
Vidensmål:		

<p>Redegøre for normal og abnorm celledeling, kromosomstruktur, morfologi og nomenklatur</p> <p>Redegøre for monogene og komplekse nedarvningsmønstre.</p>	<p>Undervisningsopgaver.</p>	<p>Bedømmelse af afholdt undervisning</p>
<p>Redegøre for anvendelse af genetiske laboratorietechnikker: cytogenetiske og molekylærgenetiske.</p>	<p>Tildeling af specifikke opgaver: skriftlig beskrivelse f.eks. til information af kliniske afdelinger</p>	<p>Struktureret vurdering af skriftlig redegørelse</p>
<p>Genetisk udredning og risikovurdering:</p>		
<p>Optage slægtsanamnese med optegnelse af stamtavle.</p> <p>Skelne mellem autosomal dominant, autosomal recessiv og kønsbunden arvegang ud fra nedarvningsmønstre.</p> <p>Anvende principperne for analyse af nedarvningsmønstrene for arveligekromosomabnormiteter.</p> <p>Anvende principper for risikoberegning ud fra empiriske data.</p>	<p>Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Selvstudium.</p>	<p>Struktureret observation i klinikken.</p>
<p>Ved søgning i litteraturlæse og klinisk genetiske databaser indhente viden om genetiske sygdomme, faktorer og forhold.</p>	<p>Tildeling af specifikke opgaver og/eller Litteraturopgaver.</p>	<p>Vurdering af specifikke opgaver</p>
<p>Ordination og tolkning af genetiske og non-genetiske undersøgelser:</p>		
<p>Anvende indikationer for diagnostik ved monogen sygdom inkl. ved prænatal diagnostik.</p> <p>Anvende indikationerne for postnatal og prænatal cytogenetisk og molekylærgenetisk diagnostik.</p> <p>Tolke resultater af prænatal risikovurdering og yde prænatal vejledning svarende hertil.</p>	<p>Tildeling af specifikke opgaver. og/eller Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning.</p>	<p>Vurdering af specifikke opgaver og Struktureret kollegial bedømmelse</p>

Genetisk rådgivning og opfølgning:		
Yde prænatal genetisk vejledning før prøvetagning og kunne informere om muligheden for genetisk præimplantationsdiagnostik (PGD).	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning.	Struktureret kollegial bedømmelse.
Teknisk ekspert:		
Redegøre for principperne for celledyrkning og steril dyrkningsteknik.	Selvstudium. Og Tildeling af skriftlig opgave	Vurdering af skriftlig opgave
Redegøre for principperne for konventionel lysmikroskopi og for fluorescens-mikroskopi. Redegøre for principperne for de vigtigste båndfarvningsmetoder (Q-, G- og R-bånd).	Selvstudium. og Vejledning og supervision i praktisk laboratoriearbejde	Kortsvar test vedrørende viden med relation til genetisk laboratorieaktivitet
Foretage en klassisk kromosomanalyse af G- eller Q-bånd omfattende kromosomtælling, analyse og karyotypering.	Vejledning og supervision i praktisk laboratoriearbejde	Struktureret observation i laboratoriet
Angive principperne for oprensning af DNA, opmærkning af prober og "southern blot" analyse. Redegøre for princippet ved en PCR reaktion.	Selvstudium. og Vejledning og supervision i praktisk laboratoriearbejde	Kortsvar test vedrørende viden med relation til genetisk laboratorieaktivitet og Struktureret observation i laboratoriet

5.1.2 KOMMUNIKATOR

Kompetencekrav - Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
Efter afsluttet Introduktionsuddannelse skal lægen kunne:		

Afdække og formulere med den radsøgende det fælles grundlag for den genetiske udrednings- og rådgivningsproces. Interviewe den/de radsøgende, så en præcis og tilstrækkelig familieanamnese bringes til veje.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning.	Struktureret kollegial bedømmelse.
Mundtligt og skriftligt håndtere regler om tavshedspligt og informeret samtykke i forløbet af en genetisk familieudredning.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning	Struktureret kollegial bedømmelse
Udfærdige skriftlig beskrivelse af opnået information og givet rådgivning både i journalform og til brug for information af kolleger og i resuméform til den/de radsøgende.	Skriftlig opgave: Udfærdigelse af dokumenter og journal i genetisk rådgivningssagsforløb	Bedømmelse af opgave
Formidle genetisk information til lægekolleger i andre specialer og til para-medicinsk personale.	Undervisningsopgave	360-graders evaluering

5.1.3 SAMARBEJDER

Kompetencekrav - Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
Efter afsluttet Introduktionsuddannelse skal lægen kunne:		
Deltage aktivt i afdelingens interne konferencer og konferencer med samarbejdende afdelinger for herigennem at bidrage til at øge det faglige niveau til gavn for patienterne.	Klinisk arbejde i stamafdeling og Tildeling af specifikke opgaver. og/eller Udarbejdelse af skriftligt materiale.	Struktureret kollegial bedømmelse. og 360-graders evaluering og Bedømmelse af opgave

5.1.4 LEDER/ADMINISTRATOR

Kompetencekrav – Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
Efter afsluttet Introduktionsuddannelse skal lægen kunne:		
Udforme instruks for arbejdsopgaver i afdelingen.	Tildeling af specifikke opgaver. og Udarbejdelse af skriftligt materiale.	Bedømmelse af opgave

5.1.5 SUNDHEDSFREMMER

Kompetencekrav – Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
Efter afsluttet Introduktionsuddannelse skal lægen kunne:		
Anvende metoder til at lokalisere lokale, regionale eller nationale ressourcegrupper/patientforeninger og kunne omsætte kontakt til og fra disse.	Tildeling af specifikke opgaver. .	Bedømmelse af udførte opgaver og projekter.

5.1.6 AKADEMIKER

Kompetencekrav - Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
Efter afsluttet Introduktionsuddannelse skal lægen kunne:		

<p>a. Opstille en klinisk problemstilling.</p> <p>b. Erkende og påvise manglende viden omkring det kliniske spørgsmål.</p> <p>c. Udarbejde en plan for udfyldelse af videns-huller: litteratursøgning, databasesøgning, konsultationer med kolleger i et nationalt og internationalt netværk.</p>	<p>Kurser, inkl. specialespecifikke kurser og Undervisningsopgaver og/eller Tildeling af specifikke opgaver</p>	<p>Godkendt kursus og Bedømmelse af udførte opgaver/projekter. eller Bedømmelse af afholdt undervisning.</p>
---	---	--

5.1.7 PROFESSIONEL

Kompetencekrav – Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
Efter afsluttet Introduktionsuddannelse skal lægen kunne:		
<p>Udvide den holdning, bl.a. præget af Venlighed, forståelse og empati, som anses For afgørende for klinisk genetik.</p>	<p>Vejledning og supervision af praktisk klinisk genetisk arbejde og Afdelingsundervisning- og konferencer. og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning.</p>	<p>Struktureret kollegial bedømmelse. og Bedømmelse af arbejdspraksis (intern/ekstern).</p>
<p>Angive det faglige, lovgivningsmæssige og Ethiske kodeks, som læger er bundet af.</p>	<p>Selvstudium og Undervisning</p>	<p>Struktureret kollegial bedømmelse og Evaluering af undervisning</p>
<p>Anvende relevante administrative regler og love i sundhedssystemet med henblik på retningslinier for egen arbejdspraksis.</p>	<p>Selvstudium og Praktisk Klinisk Arbejde</p>	<p>Bedømmelse af arbejdspraksis</p>

Målbeskrivelsen i speciallægeuddannelsen i klinisk genetik beskriver anbefalede læringsmetoder. I ovenstående skema er angivet læringsstrategier for introduktionsuddannelsen ved Klinisk Genetisk afdeling, Vejle Sygehus ud for de enkelte kompetencer. Enkelte moduler af de tværgående kurser vil ligge i introduktionsuddannelsen. Herudover vil det tilstræbes at den uddannelsessøgende får lejlighed til at deltage i relevant kursusvirksomhed.

Evalueringstrategier.

Målbeskrivelsen i speciallægeuddannelsen i klinisk genetik beskriver anbefalede evalueringstrategier. I ovenstående skema er angivet evalueringstrategier for introduktionsuddannelsen ved Klinisk Genetisk afdeling, Vejle Sygehus ud for de enkelte kompetencer.

Evaluering af og vejledning i den lægelige videreuddannelse.

Den uddannelsesansvarlige overlæge er ansvarlig for at alle uddannelsessøgende tildeles en vejleder. Der skal i løbet af uddannelsesforløbet foregå tre obligatoriske evalueringssamtaler, hvortil der foreligger fastlagte dispositioner og skemaer til udfyldelse. Ved disse samtaler justeres uddannelsesforløbet efter behov.

Vejlederen - eventuelt i samarbejde med uddannelsesansvarlige overlæge - godkender generelt opnåelsen af kompetencerne svarende til de enkelte mål. Efter endt uddannelsesforløb er den uddannelsesansvarlige overlæge ansvarlig for at der kan gives underskrift på at de samlede kompetencer er opnået gennem uddannelsesforløbet.

Den uddannelsessøgende i introduktionsstilling skal efter endt ophold evaluere kvaliteten af den uddannelse, afdelingen har tilbudt. Dette foretages sammen med vejlederen i forbindelse med slutevalueringssamtalen på officielt skema, der via den uddannelsesansvarlige overlæge sendes til cheflægen og videreuddannelsesrådet. Hvis uddannelsen ikke forløber planmæssigt iht. uddannelsesprogrammet og uddannelsesplanen, har vejlederen pligt til forsøge at afhjælpe den uddannelsessøgendes problem. Ved utilfredsstillende forløb er både den uddannelsessøgende og vejlederen forpligtet til at orientere den uddannelsesansvarlige overlæge.

Kvaliteten af uddannelsen evalueres desuden gennem regelmæssige inspektorbesøg med interview af både uddannelsessøgende og uddannelsesgivende læger. Formålet med inspektorbesøgene er kvalitetsudvikling af den lægelige videreuddannelse i praksis gennem drøftelse af uddannelsesrelaterede problemstillinger og konkret rådgivning.