



# Målbeskrivelse for speciallægeuddannelsen i Klinisk genetik



Dansk Selskab for Medicinsk Genetik

## Målbeskrivelse for speciallægeuddannelsen i Klinisk genetik

Dansk Selskab for Medicinsk Genetik

© Sundhedsstyrelsen, 2023.  
Publikationen kan frit refereres  
med tydelig kildeangivelse.

Sundhedsstyrelsen  
Islands Brygge 67  
2300 København S

[www.sst.dk](http://www.sst.dk)

**Sprog:** Dansk  
**Versionsdato:** 28.03.2023  
**Format:** Word

Udgivet af Sundhedsstyrelsen,

# Indhold

<b>Forord .....</b>	<b>4</b>
<b>1. Indledning .....</b>	<b>5</b>
1.1. Overgang til ny målbeskrivelse .....	5
<b>2. Den generelle del.....</b>	<b>6</b>
<b>3. Den specialespecifikke del .....</b>	<b>7</b>
3.1. Beskrivelse af specialet.....	7
3.2. Beskrivelse af uddannelsens overordnede forløb .....	8
3.3. Introduktionsuddannelse .....	9
3.3.1. Kompetencer .....	9
3.3.2. Læringsstrategier og metoder til kompetencevurdering .....	11
3.3.3. Liste med specialets obligatoriske kompetencer .....	13
3.3.4. Eventuelle kurser.....	26
3.4. Hoveduddannelsen .....	26
3.4.1. Kompetencer .....	26
3.4.2. Læringsstrategier og metoder til kompetencevurdering .....	26
3.4.3. Liste med specialets obligatoriske kompetencer .....	26
3.4.4. Obligatoriske specialespecifikke kurser .....	86
3.4.5. Obligatoriske generelle kurser .....	90
3.4.6. Obligatorisk forskningstræning .....	90
<b>4. Dokumentationsdel.....</b>	<b>91</b>
<b>5. Nyttige links .....</b>	<b>92</b>
5.1. Generelle links.....	92
5.2. Specialespecifikke links .....	92

# Forord

I henhold til § 2 i bekendtgørelse nr. 96 af 2. februar 2018 om uddannelse af speciallæger godkender Sundhedsstyrelsen målbeskrivelser for de lægelige specialer. Målbeskrivelserne angiver de teoretiske og praktisk-kliniske kompetencer, som kræves for at opnå tilladelse til at betegne sig som speciallæge i det enkelte speciale.

Målbeskrivelserne for de lægelige specialer udarbejdes i tæt samarbejde med de videnskabelige selskaber.

Målbeskrivelsen for speciallægeuddannelsen i Klinisk Genetik er udarbejdet i samarbejde med Dansk Selskab for Medicinsk Genetik (DSMG).

Uddannelse

Sundhedsstyrelsen

Marts, 2023

## Forord fra Selskabet

Denne målbeskrivelse udgør en mindre revision af målbeskrivelsen fra 2019. Formålet med revisionen har været at opdatere kursusrækken af de specialespecifikke kurser samt at fjerne deltagelse i kursus som obligatorisk kompetenceevalueringsmetode. Der er således ingen ændringer i målbeskrivelsen for læger i I-forløb.

Ændringerne betyder, at der er oprettet et selvstændigt kursus i prænatal diagnostik. Den prænatale genetiske udredning er blevet mere specialiseret og kræver et særligt fokus. Kurserne i Genetisk Rådgivning og Kommunikation er desuden slået sammen til ét fælles kursus, da kurserne før indeholdt mange overlappende emner indenfor det kommunikative i de forskellige rådgivningssituationer. Slutteligt har kurset i Genetisk Epidemiologi ændret navn og tilsvarende ændret indhold til kursus i Genetisk epidemiologi og Personlig medicin. Personlig medicin er blevet en stor del af den kliniske hverdag, hvilket ikke fremgik af den tidligere målbeskrivelse.

Af praktiske grunde er "godkendt kursus" fjernet som obligatorisk kompetencevurderingsmetode, hvilket betyder, at uddannelseslægerne kan få godkendt relevante kompetencer løbende og ikke afvente godkendt kursus.

# 1. Indledning

I henholdt til § 2 i Sundhedsstyrelsens bekendtgørelse nr. 96 af 2. februar 2018 (med senere tilføjelser) om uddannelse af speciallæger godkender Sundhedsstyrelsen målbeskrivelser for de lægelige specialer.

Målbeskrivelserne præciserer de minimumskompetencer, der skal opnås og godkendes i løbet af lægens uddannelse til speciallæge.

De videnskabelige selskaber har en naturlig faglig interesse i at sikre at kompetencerne i målbeskrivelserne er relevante og opdaterede, dels i forhold til den faglige udvikling i specialerne og dels baseret på den erfaring, der opnås under anvendelsen af målbeskrivelser og uddannelsesprogrammer i uddannelsesforløbet.

## 1.1. Overgang til ny målbeskrivelse

Målbeskrivelsen træder i kraft 1. april 2023. Det betyder, at forløb opslået efter denne dato følger aktuelle målbeskrivelse. Forløb, som er påbegyndt før 1. april 2023 vil følge den tidligere målbeskrivelse og dertil hørende krav om kompetencer. Da ændringerne i denne målbeskrivelse kun omfatter de specialespecifikke kurser, vil uddannelseslæger, som følger målbeskrivelsen version 2019 uden videre kunne overgå til nærværende version (efter aftale med uddannelsesstedet), og få nyt uddannelsesprogram, såfremt det ønskes.

For læger, der ikke overgår til den nye målbeskrivelse og som ikke har haft kurserne Cytogenetik og Klinisk genetik 2 før 2023, vil der blive behov for at supplere med deltagelse i det nyoprettede kursus Genetisk Fosterdiagnostik.

## 2. Den generelle del

Der knytter sig en række lovmæssige regler og begreber til speciallægeuddannelsen som er ens for alle målbeskrivelser, på tværs af specialer og for introduktions- og hoveduddannelserne.

På [Sundhedsstyrelsens hjemmeside](#) er den danske speciallægeuddannelse nærmere beskrevet, herunder lovgrundlag, organisation, opbygning, aktører, terminologi med mere.

## 3. Den specialespecifikke del

Denne del af målbeskrivelsen beskriver specialet, de kompetencer der som minimum skal opnås samt specialets anbefalinger til læringsstrategier og fastlagte obligatoriske metoder til kompetencevurdering. Ligeledes beskrives de obligatoriske specialespecifikke kurser og forskningstræning. Denne del er udarbejdet af specialets videnskabelige selskab, som også er ansvarlig for revision i henhold til Sundhedsstyrelsens vejledning om udarbejdelse og revision af målbeskrivelse.

### 3.1. Beskrivelse af specialet

Klinisk genetik er et tværgående speciale bestående af en klinisk funktion og en laboratoriemæssig funktion, som er stærkt integrerede. Specialet modtager patienter fra såvel den primære sundhedssektor som hospitalsafdelinger til klinisk genetisk udredning og genetisk diagnostik, risikovurdering, prognosevurdering, information og individualiseret genetisk rådgivning. Specialet får i stor udstrækning henvist patienter, som ikke har udredningsforløb andre steder. Det kan f.eks. være raske slægtninge i familier, hvor genetisk betinget sygdom eller tilstand optræder.

Specialet beskæftiger sig klinisk og laboratoriediagnostisk med kromosomsygdomme, monogent og multifaktorielt betingede tilstande, misdannelsessyndromer og misdannelsessekvenser. Den laboratoriediagnostiske del omfatter dels klassiske cytogenetiske, molekylærgenetiske og metaboliske/biokemiske undersøgelser, men også nye analysemetoder og -teknikker. Analyserne udføres på såvel prænatale som postnatale prøver.

Klinisk genetik er midt i en hastig udvikling som følge af kortlægningen af det humane genom og som følge af udviklingen af nye metoder til omfattende sekventering af dele eller hele genomet og de deraf opståede muligheder for diagnostisk undersøgelse. Samtidig tilkommer der også i stigende grad terapeutiske muligheder ved genetiske sygdomme. Endvidere sker der fortsat implementering af nationale og internationale guidelines og kvalitetssikringsprogrammer for genetisk udredning og testning.

Specialet fungerer i et tæt samarbejde med stort set alle andre kliniske specialer og varetager foruden direkte patientkontakt også den lægefaglige rådgivning vedr. genetiske udredning, resultatfortolkning, profylakse m.v. til andre specialer, herunder primærsektoren, og har til formål at sikre sammenhængende patientforløb.

En klinisk genetiker har en række kompetencer inden for genetisk udredning og diagnostik samt - ofte i samarbejde med klinikere inden for andre specialer – fastlæggelse af kontrolprogram og opfølgning for patienter, hvor det er relevant. Viden om genetiske analyser (principper, muligheder og begrænsninger) og fortolkning af genetiske laboratoriesvar samt videreformidling af disse i en klinisk sammenhæng til både patienter og samarbejdspartnere indgår som en væsentlig del af uddannelsen. Undervisning af andre sundhedsfaglige personer og studerende er ligeledes en væsentlig del af arbejdet som klinisk genetiker.

I uddannelsen af speciallæger i klinisk genetik er der stærk tradition for forskning, og den forskningsmæssige del af uddannelsen vægtes således højt. Der opfordres til selvstændigt videnskabeligt initiativ med henblik på at bidrage til specialets fortsatte udvikling.

Der er i Danmark fem klinisk genetiske afdelinger med uddannelsesforløb: En afdeling i København (som omfatter Rigshospitalet samt Kennedy Centret, Glostrup), tre afdelinger tilknyttet universitetshospitalerne i henholdsvis Aalborg, Aarhus og Odense samt en afdeling i Vejle (Sygehus Lillebælt). Alle afdelinger fungerer på højt specialiseret niveau.

### 3.2. Beskrivelse af uddannelsens overordnede forløb

Den samlede uddannelsesvarighed, ud over den kliniske basisuddannelse (KBU), er 5 år. Uddannelsen er centreret omkring det enkelte patientforløb og foregår primært i relation til det kliniske og laboratoriemæssige arbejde på afdelingerne. Uddannelsen i klinisk genetik omfatter:

**Introduktionsuddannelsen** i specialet udgør 12 måneders ansættelse i godkendt uddannelsesforløb på en klinisk genetisk afdeling. Såfremt kompetencerne i introduktionsstillingen er opnået ved afslutningen af introduktionsforløbet, er den uddannelsessøgende læge egnet til fortsat uddannelse inden for specialet og kan søge en hoveduddannelsesstilling.

**Hoveduddannelsen** er fastsat til 48 måneder og indeholder den fagspecifikke læring og træning ved funktion på såvel klinisk genetiske afdelinger som på andre kliniske afdelinger.

**Klinisk genetiske afdelinger (42 måneder):** Størstedelen af kompetencerne i målbeskrivelsen tilegnes under ansættelse på klinisk genetiske afdelinger. Fagets bredde, som i stigende grad medfører udvikling af særlige interesseområder og ekspertviden på de enkelte klinisk genetiske afdelinger, bevirker, at det vil være optimalt med hoveduddannelsesforløb sammensat med funktion på to forskellige klinisk genetiske afdelinger. Det er ifølge Bekendtgørelse om uddannelse af speciallæger BEK nr 96 af 02/02/2018§8 stk 3 et krav at speciallægeuddannelsen indeholder mindst to ansættelser af hver mindst 12 måneders varighed hvoraf minimum en skal være kontinuerlig. Der skal indgå ansættelse på såvel afdeling med hovedfunktion som afdeling med specialiseret funktion. Ansættelsen må anbefales at finde sted på stamafdeling de første 18 måneder, herefter ansættelse på en anden klinisk afdeling (andet speciale) i 6 måneder (se senere), 12 måneder på anden klinisk genetisk afdeling ("udeår") og endelig 12 måneder på stamafdeling.

**Klinisk afdeling (andet speciale) (6 måneder):** En del kompetencer afspejler den klinisk genetiske speciallæges tværdisciplinære berøringsflader og arbejdsopgaver. Erhvervelse af disse kompetencer, der findes inden for lægerollerne medicinsk ekspert/lægefaglig, samarbejder og leder/administrator/organisator, fordrer kendskab til andre kliniske afdelingers arbejdsprocesser og dagligdag og den dertil hørende patient- og familiehåndtering. Hvilken klinisk afdeling, der indgår i det enkelte hoveduddannelsesforløb, afgøres i den enkelte uddannelsesregion, men typisk kan det dreje sig om en afdeling, hvor der er en væsentlig andel af patienter med genetiske problemstillinger eller en afdeling, hvor der er mulighed for at have fokus på genetisk betingede sygdomme og tilstande i det givne speciale. Det kan være inden for specialer knyttet til de beskrevne disciplinspecifikke områder (f.eks. obstetrik, pædiatri, neurologi, onkologi mv.)



**Fokuserede kliniske ophold:** Under fokuserede ophold af op til 4 ugers varighed indgår den uddannelsessøgende læge i det daglige arbejde på afdelingen, men uden behandlingsansvar og under fortsat ansættelse på stamafdelingen. Der skal lægges vægt på, at den uddannelsessøgende læge under opholdet i særlig grad beskæftiger sig med klinisk undersøgelse, diagnostik og behandling af specialets arvelige sygdomme, tilstande og syndromer. Endvidere bør der være fokus på forholdsregler og konsekvenser for sygdommens/tilstandens forekomst for den samlede familie. Stamafdelingen skal sikre, at der udarbejdes et program, der sikrer læring inden for de i målbeskrivelsen angivne kompetencer. De konkrete aftaler om fokuserede ophold på andre kliniske afdelinger eller teoretiske institutter indgås mellem hovedvejleder, den uddannelsessøgende læge samt det konkrete opholdssted som en del af den individuelle uddannelsesplan.

**Teoretiske kurser:** Den daglige kliniske læring suppleres med obligatoriske kurser. I introduktionsuddannelsen, såvel som i hoveduddannelsen, indgår således deltagelse i de af Sundhedsstyrelsen strukturerede generelle tværfaglige kurser, og i hoveduddannelsen gennemføres de obligatoriske specialespecifikke kurser (de specialespecifikke kurser kan findes på DSMG's hjemmeside: [www.dsmg.dk](http://www.dsmg.dk)).

**Forskningstræning:** Formålet med forskningstræning er at opnå kompetencer i forhold til kritisk at kunne vurdere medicinsk viden og lægelig praksis samt at kunne bidrage med ny viden. Forskningstræning indarbejdes i hoveduddannelsen og gennemføres under ansættelse på stamafdeling. Forskningstræningen består af en teoretisk og en praktisk del og skal være påbegyndt senest to år efter ansættelsens start og afsluttet senest et halvt år, før speciallægeuddannelsen er gennemført. Som udgangspunkt skal den teoretiske kursusvirksomhed afvikles inden for en periode på 12 måneder.

<http://sundhedsstyrelsen.dk/da/nyheder/2014/forskningstraening-i-speciallaegeuddannelsen>

Speciallægeuddannelsen kan evt. kombineres med et ph.d.-forløb. Dette træder i stedet for forskningstræningsforløbet.

### 3.3. Introduktionsuddannelse

#### 3.3.1. Kompetencer

De enkelte kompetencer, som skal vurderes, er her beskrevet, så det fremgår hvilke af de 7 lægeroller, der indgår i kompetencen. Det er desuden konkret beskrevet, hvilket niveau kompetencen skal mestres på, når den kan endeligt godkendes. Ved formulering af en kompetence, vælges det aktionsverbum, der tydeligst beskriver hvordan kompetencen skal opnås. Der er angivet anbefalede læringsstrategier, som afdelingen kan vælge mellem. Derimod er den/de anførte metode(r) til kompetencevurdering obligatoriske. Hermed bliver disse landsdækkende, så det er ens hvordan kompetencen vurderes uanset hvor lægen uddannes og vurderes.

#### Kompetenceniveau:

Kompetencerne er inddelt i tre niveauer, hvor (3) angiver det højeste niveau, (2) det midterste niveau og (1) det laveste niveau. Der anvendes forskellige termer for henholdsvis faglige og intellektuelle kompetencer samt for kliniske færdigheder (se skema)

	<b>Termer for faglige og intellektuelle kompetencer</b>	<b>Termer for kliniske færdigheder</b>
<b>Niveau 1</b>	Angive/definere/identificere	Deltage/assistere
<b>Niveau 2</b>	Forklare/redegøre for	Udføre under vejledning
<b>Niveau 3</b>	Analysere/diskutere/vurdere	Selvstændigt udføre /udvise/udarbejde/foretage

**Beskrivelse af niveauer for faglige og intellektuelle kompetencer:**

**Niveau (1). Angive/definere/identificere**

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne reproducere erhvervet viden, kunne genkende det lærte, beskrive hvad han/hun har set/læst.

**Niveau (2). Forklare/redegøre for**

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne forklare årsagssammenhænge, kunne kombinere viden fra forskellige områder, kunne anvende viden til at løse opgaver og afhængig af resultaterne tilrettelægge videre udrednings- og behandlingsforløb.

**Niveau (3). Analysere/diskutere/vurdere**

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne forholde sig til og diskutere komplekse problemstillinger med varierende evidensgrundlag, kunne vurdere disses væsentlighed, kunne analysere komplekse biologiske sammenhænge, begrunde valg af metode mv.

**Beskrivelse af kompetenceniveauer for kliniske færdigheder:**

**Niveau (1). Deltage/assistere**

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne medvirke ved udførelse af bestemte opgaver og procedurer uden selvstændigt ansvar for den samlede opgavevaretagelse.

**Niveau (2). Udføre under vejledning**

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne udføre bestemte opgaver og procedurer under vejledning af en mere erfaren fagperson.

**Niveau (3). Selvstændigt udføre/udvise/udarbejde/varetagelse/foretage**

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne varetage planlægning og udførelse af bestemte funktioner, f.eks. kunne gennemføre en objektiv undersøgelse eller konsultation uden supervision og i en sådan grad, at den uddannelsessøgende læge vil kunne supervisere og undervise andre i proceduren.

Ved kompetencer angivet som niveau 3 og som beskriver en klinisk tilstand eller sygdom, forventes det, at den uddannelsessøgende læge kan beskrive den genetiske baggrund, de kliniske manifestationer, eventuelle undertyper, differentialdiagnoser samt relevant behandling og opfølgning for den givne tilstand/sygdom.

### 3.3.2. Læringsstrategier og metoder til kompetencevurdering

Kompetencekort og vejledninger ligger på specialets hjemmeside under uddannelsesudvalg <https://dsmg.dk/uddannelser/speciallaege/kompetencekort/>. Disse kan løbende opdateres på udformning, men skal altid understøtte de beskrevne kompetencer og metoder.

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

#### **Læringsstrategier:**

**Selvstudium:** Kompetencen opnås ved f.eks. selvstændig litteraturgennemgang.

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

**Varetagelse af patientforløb:** Bygger på en kobling af teoretisk viden og praksis. Heri lægges, at den enkelte uddannelsessøgende læge varetager et samlet sagsforløb, herunder rådgivning, udredning, iværksættelse af analyser og andre parakliniske undersøgelser samt, hvis relevant, fastlæggelse af kontrolprogram.

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

**Laboratoriearbejde:** Ved arbejde i cytogenetisk, molekylærgenetisk eller metabolisk laboratorium opnår den uddannelsessøgende læge den pågældende kompetence ved at indgå/være med i det praktiske arbejde og ved at forholde sig til analysekvalitet og - resultat i forhold til den kliniske problemstilling.

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

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

**Fokuseret ophold:** Ophold i en afgrænset tidsperiode på anden klinisk afdeling eller anden klinisk genetisk afdeling, hvor man forventer, at kompetencen kan opnås. Det kan f.eks. være i situationer, hvor en specifik analyse ikke udføres på den/de afdeling(er), hvor den uddannelsessøgende læge er ansat i uddannelsesforløbet, eller hvor en given patientgruppe følges i en klinisk afdeling, og hvor den uddannelsessøgende via et fokuseret ophold kan se et større antal for kompetencen relevante patienter.

### **Kompetencevurderingsmetoder:**

**Case-baseret diskussion:** Denne metode har form som en struktureret vejledersamtale, hvor man kan vurdere teoretisk viden, diskutere enkelte sagsforløb og etiske problemstillinger. Det kan f.eks. være sjældne sygdomstilstande, som den uddannelsessøgende læge på grund af den lave prævalens ikke med sikkerhed vil få et selvstændigt rådgivningsforløb i, men hvor der forventes kendskab til sygdommen, eller der er særlige genetiske forhold ved sygdomsgruppen. Metoden indebærer, at den kliniske vejleder via samtale med og spørgsmål til den uddannelsessøgende læge tager udgangspunkt i journalnotater og/eller uddannelseslægens oplevelser i forhold til den relevante problemstilling og derigennem får afdækket erfaringer, viden, indsigt og tilgang til det, som mål eller delmål omhandler. Den case-baserede diskussion kan også være en diskussion ved en internt organiseret konference, hvor en videnskabelig problemstilling sv.t. kompetencen diskuteres i en sådan grad, at vejlederen kan godkende kompetencen efterfølgende.

**Mini-CEX (Mini-Clinical Evaluation Exercise):** Ved denne metode følger en mere erfaren kollega (typisk en læge) den uddannelsessøgende læge for at vurdere den uddannelsessøgende læges færdigheder i forbindelse med en praktisk færdighed eller konsultation. Til dette anvendes et struktureret observationskema i form af Mini-CEX, som findes på selskabets hjemmeside.

**Kompetencekort:** Ved enkelte kompetencer er der udarbejdet kompetencekort, som den uddannelsessøgende læge skal gennemgå for at få kompetencen godkendt. Dette er især knyttet til laboratorierelaterede cyto- og molekylærgenetiske kompetencer.

**Audit af arbejdspraksis:** Ved denne metode gennemgår vejlederen én eller flere sager, som den uddannelsessøgende læge har haft ansvaret for. Vejlederen vurderer herudfra, om den enkelte kompetence er opnået.

**360-graders feedback:** Formålet med 360-graders feedback er at give konstruktiv feedback til den uddannelsessøgende læge i forhold til kompetencer inden for lægerollerne: *Kommunikator, samarbejder, leder/administrator/organisator og Professionel*. Der udpeges for hver uddannelsessøgende læge en eller flere grupper af respondenter. Respondenterne kan udpeges af afdelingsledelse, overlæger, hovedvejledere eller af

den uddannelsessøgende læge selv. Respondenter kan være administrativ chef (klinikchef/administrerende overlæge), specialeansvarlige overlæger, vejledere (ikke den uddannelsessøgendes hovedvejleder), uddannelsessøgende læger, bioanalytikere, sekretærer, genetiske vejledere mv. Der anbefales minimum 5-7 respondenter i hver gruppe. Eksempel på skema og vejledning, se side 18 i bilagssamling til rapporten: "Kompetencevurderingsmetoder – en oversigt". Sundhedsstyrelsen, 2013.

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

### **3.3.3. Liste med specialets obligatoriske kompetencer**

Denne liste angiver de kompetencer lægen som minimum skal besidde ved endt uddannelse, med konkretisering af kompetencen, de anbefalede læringsstrategier og de(n) valgte obligatoriske metoder til kompetencevurdering. Kompetencerne og de tilknyttede vurderingsmetoder konkretiseres ved anvendelse af kompetencekort eller anden konkret vejledning, hvor det bl.a. tydeliggøres hvilke af de 7 roller, der indgår. Kompetenceopnåelsen kan indeles i forskellige delniveauer, og dette understøttes i kompetencekortet.

**Overordnede kompetencer samt disciplinspecifikke kompetencer.**

Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode (r) obligatorisk (e)
I1	Cytogenetiske metoder	<p>Kunne angive relevante cytogenetiske metoder. For uddybning se kompetencekortet "Cytogenetik"</p> <p>Niveau 1</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i></p>	Selvstudium, laboratoriearbejde	Kompetencekort: "Cytogenetik"
I2	Molekylærgenetiske metoder	<p>Kunne angive relevante molekylærgenetiske metoder.</p> <p>For uddybning se kompetencekort "Molekylærgenetik"</p> <p>Niveau 1</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i></p>	Selvstudium, laboratoriearbejde	Kompetencekort: "Molekylærgenetik"
I3	Viden om kromosomer	<p>Kunne beskrive kromosomstruktur og -funktion og nomenklatur</p> <p>For uddybning se kompetencekort "Cytogenetik"</p> <p>Niveau 1</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i></p>	Selvstudium, laboratoriearbejde, varetagelse af svarafgivelse i laboratoriet	Kompetencekort: "Cytogenetik"

14	Viden om gener	<p>Kunne beskrive genstruktur og -funktion og nomenklatur</p> <p>For uddybning, se kompetencekort "Molekylærgenetik"</p> <p>Niveau 1</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i></p>	<p>Selvstudium, laboratoriearbejde, varetagelse af svarafgivelse i laboratoriet</p>	<p>Kompetencekort: "Molekylærgenetik"</p>
15	Cytogenetiske analyseresultater	<p>Kunne fortolke cytogenetiske analyseresultater.</p> <p>For uddybning se kompetencekort "Cytogenetik"</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/læge-faglig.</i></p>	<p>Selvstudium, laboratoriearbejde, varetagelse af svarafgivelse i laboratoriet</p>	<p>Kompetencekort: "Cytogenetik"</p>
16	Molekylærgenetiske analyseresultater	<p>Kunne fortolke molekylærgenetiske analyseresultater</p> <p>For uddybning se kompetencekort "Molekylærgenetik"</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/læge-faglig.</i></p>	<p>Selvstudium, laboratoriearbejde, varetagelse af svarafgivelse i laboratoriet</p>	<p>Kompetencekort: "Molekylærgenetik"</p>

17	Nedarvningsmønstre og arvegange	<p>Ud fra stamtræsdata at kunne redegøre for nedarvningsmønstre og arvegange: AD, AR, XR, XD og mito kondriel arvegang, kromosomabnormiteter, epigenetik, anticipation, penetrans, polygen og multifaktoriel arvegang</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/læge- faglig.</i></p>	Selvstudium, varetagelse af patientforløb	Casebaseret diskussion
18	Risikoberegning	<p>Under vejledning kunne udføre risikoberegning (populations-genetik, sandsynlighedsregning og kombinatorik). Herunder beregne risiko ved hjælp af teorien om Hardy-Weinberg fordeling og Bayes theorem.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/læge- faglig.</i></p>	Selvstudium. Varetagelse af patientforløb	Case-baseret diskussion
19	Empiriske data og risikovurdering	<p>Under vejledning kunne vurdere risiko ud fra empiriske data</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/læge- faglig.</i></p>	Selvstudium, varetagelse af patientforløb	Case-baseret diskussion
110	Indikation for genetisk diagnose	<p>Kunne redegøre for indikation for valg af post- og prænatal genetisk</p>	Varetagelse af patientforløb	Audit af arbejdspraksis



		<p>diagnostik ud fra kliniske problemstillinger</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/læge- faglig.</i></p>		
I11	Klinisk undersøgelse	<p>Selvstændigt kunne udføre klinisk undersøgelse af patient mistænkt for genetisk betinget sygdom</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/læge- faglig. Kommunikator. Professionel.</i></p>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX
I12	Jura: Tavshedspligt og samtykke	<p>Kunne diskutere de specielle forhold vedrørende regler om tavshedspligt, mundtligt og skriftligt samtykke, der gælder i forbindelse med genetisk udredning og rådgivning</p> <p>Obs. specielle forhold ved familieudredning.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i></p>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller case-baseret diskussion
I13	Formidling til patienter	<p>Selvstændigt kunne foretage formidling og kommunikation af vurderinger, udrednings- og behand-</p>	Varetagelse af patientforløb	Audit af arbejdspraksis eller mini-CEX

		<p>lingsforslag til patienten i både mundtlig og skriftlig form.</p> <p>Herunder formidle specifik viden om sygdomme, resultatet af genetiske undersøgelser, fordele og ulemper ved genetiske undersøgelser, behov for information samt opfølgning af familiemedlemmer. Mindre komplekse sager forventes at kunne håndteres selvstændigt, mens komplekse sager kan håndteres under supervision.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/læge- faglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i></p>		
114	Formidling til sundhedsfaglige	<p>Selvstændigt kunne udføre formidling og kommunikation af vurderinger, udrednings- og behandlingsforslag til læger og andet sundhedsfagligt personale i både mundtlig og skriftlig form.</p> <p>Herunder formidle specifik viden om mindre kompleks sygdom, resultat af genetiske undersøgelser, fordele og ulemper ved genetiske undersøgelser, behov for relevant opfølgning og foretage relevant og sufficient journalføring.</p>	Varetagelse af patientforløb	Case-baseret diskussion

		<p>Mindre komplekse sager forventes at kunne håndteres selvstændigt, mens komplekse sager kan håndteres under supervision.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i></p>		
I15	Konferencer	<p>Diskutere og deltage konstruktivt i afdelingens interne konferencer og konferencer med andre afdelinger</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/læge- faglig. Akademiker/forsker og underviser. Leder/administrator/organisator.</i></p> <p><i>Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb (som diskuteres til konferencer)</p> <p>Undervisning af andre</p>	Audit af arbejdspraksis
I16	Samarbejdsrelationer	<p>Udvide forståelse og respekt for andre i samarbejdsrelationer (primærsektor, lægekolleger og andre afdelinger)</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i></p>	Varetagelse af patientforløb eller 360 graders evaluering	Audit af arbejdspraksis

117	Afdelingens organisation	Kunne redegøre for afdelingens organisation. Herunder deltage i afdelingens introduktion.  Niveau 3  <i>Leder/administrator/organisator.</i>	Selvstudium	Case-baseret diskussion
118	Diagnosekodning og ydelsesregistrering	Selvstændigt kunne foretage korrekt diagnosekodning og ydelsesregistrering  Niveau 3  <i>Leder/administrator/organisator.</i>	Varetagelse af patientforløb	Audit af arbejdspraksis
119	Prioritering af egne ressourcer	Kunne prioritere egne ressourcer i forhold til klinisk praksis, uddannelse, forskning og eksterne aktiviteter.  Niveau 3  <i>Leder/administrator/organisator.</i>  <i>Professionel.</i>	Varetagelse af patientforløb	Case-baseret diskussion
120	Sundhedsfremmende adfærd	Selvstændigt kunne rådgive om sundhedsfremmende adfærd i klinisk relevante situationer. Herunder rådgive omkring kontrolprogrammer og livsstilsfaktorer.  Niveau 3	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller case-baseret diskussion

		<i>Sundhedsfremmer. Kommunikator.</i>		
I21	Kliniske problemstillinger	<p>Kunne foretage vurdering af en klinisk problemstilling. Anvende litteratur- og databasesøgning samt konference med kolleger i nationale og internationale netværk.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Akademiker/forsker og underviser.</i></p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p> <p><i>Leder/administrator/organisator.</i></p> <p><i>Professionel.</i></p>	Selvstudium, varetagelse af patientforløb, varetagelse af svarafgivelse i laboratoriet	Audit af arbejdspraksis eller case-baseret diskussion
I22	Formidling af videnskabelige budskaber	<p>Kunne formidle et videnskabeligt budskab til lægekolleger og andet personale. F.eks. ved undervisning og fremlæggelse af case/litteratursøgning ved konference.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Akademiker/forsker og underviser.</i></p> <p><i>Kommunikator.</i></p>	Undervisning af andre	Case-baseret diskussion
I23	Adfærd som professionel	Kunne udvise respekt, tillid, forståelse, fortrolighed og handle empatisk over for patienten samtidigt	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX

		med, at den professionelle relation opretholdes.  <i>Professionel. Kommunikator.</i>		
I24	Indsigt i egne kompetencer	Kunne udvise indsigt i egne faglige begrænsninger og kompetencer.  Niveau 3  <i>Professionel.</i>	Varetagelse af patientforløb	Audit af arbejdspraksis eller mini-CEX eller case-baseret diskussion
I25	Følge og efterleve regler	Kunne følge og efterleve de faglige, lovgivningsmæssige og etiske regler, som læger er bundet af.  Niveau 3  <i>Professionel</i>	Varetagelse af patientforløb	Audit af arbejdspraksis eller mini-CEX eller case-baseret diskussion

**Disciplinspecifikke kompetencer (knyttet til emnet: Prænatal genetik).**

Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r) obligatorisk (e)
I26	Rådgivning ved kromosomabnormiteter	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning ved numeriske og strukturelle kromosomabnormiteter, herunder reciprokke og Robertsonske translokationer.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Samarbejder.</i></p> <p><i>Kommunikator.</i></p> <p><i>Professionel.</i></p>	Varetagelse af patientforløb	Audit af arbejdspraksis eller case-baseret diskussion
I27	Prøvetagningsteknikker	<p>Kunne foretage udredning ved forskellige prøvetagningsteknikker. Herunder kunne redegøre for prænatale prøvetagningsteknikker i form af CVS, amniocentese og kordocentese.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator.</i></p> <p><i>Professionel.</i></p>	Selvstudium, varetagelse af patientforløb	Audit af arbejdspraksis eller case-baseret diskussion

I28	Rådgivning ved autosomale recessive sygdomme	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning ved autosomale recessive sygdomme, herunder vurdere gentagelsesrisiko og indikation for tilbud om prænatal diagnostik.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator.</i></p> <p><i>Professionel.</i></p>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller case-baseret diskussion
I29	Rådgivning ved autosomale dominante sygdomme	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning ved autosomale dominante sygdomme, herunder vurdere gentagelsesrisiko og indikation for tilbud om prænatal diagnostik.</p> <p>Herunder neurofibromatose, HBOC og HNPCC.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator.</i></p> <p><i>Professionel.</i></p>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller case-baseret diskussion
I30	Rådgivning ved X-bundne sygdomme	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med X-bundne sygdomme, herunder vurdere gentagelsesrisiko og indikation for tilbud om prænatal diagnostik.</p>	Varetagelse af patientforløb	Case-baseret diskussion



		<p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator.</i></p> <p><i>Professionel.</i></p>		
I31	1. trimester risikovurdering	<p>Kunne redegøre for baggrunden for risikoestimering hos gravide for trisomi 13, 18, og 21 ud fra maternel alder, materielle blodprøver og ultralydsfund.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	Varetagelse af patientforløb, selvstudium	Case-baseret diskussion
I32	Stor nakkefold hos fostre	<p>Kunne redegøre for differentialdiagnoser i forbindelse med påvisning af abnorm nakkefold hos fostre.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	Varetagelse af patientforløb, fokuseret ophold, selvstudium	Case-baseret diskussion
I33	Abortlovgivning	<p>Kunne redegøre for de lovgivningsmæssige forhold, der knytter sig til provokeret abort.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	Varetagelse af patientforløb, fokuseret ophold, selvstudium	Case-baseret diskussion

### 3.3.4. Eventuelle kurser

Under introduktionsuddannelsen indgår et obligatorisk, generelt kursus i pædagogik/vejledning. Der er ingen obligatoriske specialespecifikke kurser.

## 3.4. Hoveduddannelsen

### 3.4.1. Kompetencer

De enkelte kompetencer, som skal vurderes, er her beskrevet, så det fremgår hvilke af de 7 lægeroller, der indgår i kompetencen. Det er desuden konkret beskrevet, hvilket niveau kompetencen skal mestres på, når den kan endeligt godkendes. Ved formulering af en kompetence, vælges det aktionsverbum, der tydeligst beskriver hvordan kompetencen skal opnås. Der er angivet anbefalede læringsstrategier, som afdelingen kan vælge mellem. Derimod er den/de anførte metode(r) til kompetencevurdering obligatoriske. Hermed bliver disse landsdækkende, så det er ens hvordan kompetencen vurderes uanset hvor lægen uddannes og vurderes.

Se afsnit 3.3.1. for uddybning af kompetenceniveau.

### 3.4.2. Læringsstrategier og metoder til kompetencevurdering

Kompetencekort og vejledninger ligger på specialets hjemmeside under uddannelsesudvalg:  
<https://dsmg.dk/uddannelser/speciallaege/kompetencekort/>.

Disse kan løbende opdateres på udformning, men skal altid understøtte de beskrevne kompetencer og metoder i målbeskrivelsen.

Se afsnit 3.3.2. for uddybning.

### 3.4.3. Liste med specialets obligatoriske kompetencer

Denne liste angiver de kompetencer lægen som minimum skal besidde ved endt uddannelse, med konkretisering af kompetencen, de anbefalede læringsstrategier og de(n) valgte obligatoriske metoder til kompetencevurdering. Kompetencerne og de tilknyttede vurderingsmetoder konkretiseres ved anvendelse af kompetencekort eller anden konkret vejledning, hvor det bl.a. tydeliggøres hvilke af de 7 roller, der indgår. Kompetenceopnåelsen kan evt. inddeles i forskellige delniveauer, og dette understøttes i kompetencekortet.

**Generelle kompetencer**

<b>Nr</b>	<b>Kompetence</b>	<b>Konkretisering af kompetencen, læ-geroller</b>	<b>Læringsmetode(r), anbefaling</b>	<b>Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)</b>
H1	Cytogenetiske metoder	<p>Kunne redegøre for relevante cytogenetiske metoder</p> <p>For uddybning se kompetencekortet "Cytogenetik"</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	<p>Selvstudium, laboratoriearbejde, varetagelse af patientforløb</p> <p>Kursus</p>	<p>Kompetencekort:</p> <p>"Cytogenetik"</p>
H2	Molekylærgenetiske metoder	<p>Kunne redegøre for relevante molekylærgenetiske metoder.</p> <p>For uddybning, se kompetencekort "Molekylærgenetik"</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	<p>Selvstudium. Laboratoriearbejde. Varetagelse af patientforløb</p> <p>Kursus</p>	<p>Kompetencekort:</p> <p>"Molekylærgenetik"</p>
H3	Viden om kromosomer	<p>Kunne redegøre for kromosomstruktur, -funktion og nomenklatur.</p> <p>For uddybning, se kompetencekort "Cytogenetik"</p> <p>Niveau 2</p>	<p>Selvstudium. Laboratoriearbejde. Varetagelse af patientforløb</p> <p>Kursus</p>	<p>Kompetencekort :</p> <p>"Cytogenetik"</p>

		<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>		
H4	Viden om gener	Kunne redegøre for genstruktur, -funktion og nomenklatur. For uddybning se kompetencekort "Molekylærgenetik"  Niveau 2  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Laboratoriearbejde. Varetagelse af patientforløb  Kursus	Kompetencekort: "Molekylærgenetik"
H5	Cytogenetiske analyseresultater	Kunne fortolke cytogenetiske analyseresultater  Niveau 3  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Selvstudium. Laboratoriearbejde. Varetagelse af patientforløb  Kursus	Kompetencekort: "Cytogenetik"
H6	Molekylærgenetiske analyseresultater	Kunne fortolke molekylærgenetiske analyseresultater. For uddybning se kompetencekort "Molekylærgenetik"  Niveau 3  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium. Laboratoriearbejde. Varetagelse af patientforløb  Kursus	Kompetencekort: "Molekylærgenetik"

H7	Nedarvningsmønstre og arvegange	<p>Ud fra stamtræsdata at kunne redegøre for nedarvningsmønstre og arvegange: AD, AR, XR, XD og mitokondriel arvegang, kromosomabnormiteter, epigenetik, antipation, penetrans, polygen og multifaktoriel arvegang.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i></p>	<p>Selvstudium. Varetagelse af patientforløb</p> <p>Kursus</p>	Case-baseret diskussion
H8	Risikoberegning	<p>Kunne foretage risikoberegning (populationsgenetik, sandsynlighedsregning og kombinatorik).</p> <p>A priori, a posteriori, Hardy-Weinberg etc.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i></p>	<p>Selvstudium. Varetagelse af patientforløb</p> <p>Kursus</p>	Case-baseret diskussion
H9	Empiriske data og risikovurdering	<p>Kunne foretage risikovurdering ud fra empiriske data</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i></p>	<p>Selvstudium. Varetagelse af patientforløb</p> <p>Kursus</p>	Case-baseret diskussion

H10	Erhvervede genetiske afvigelser	Kunne redegøre for somatisk cellegenetik, inkl. mosaicisme, karcinogenese, epigenetik.  Niveau 2  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Selvstudium. Varetagelse af patientforløb  Kursus	Case-baseret diskussion
H11	Genetiske faktorerens betydning for lægemidler	Kende til genetiske faktorerens 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.  Niveau 1  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Kursus	Case-baseret diskussion
H12	Genterapi	Kende principper og udfordringer ved genterapi og nævne eksempler herpå. Herunder bl.a. Lebers kongenitte amaurose og retinitis pigmentosa.  Niveau 1  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Kursus	Case-baseret diskussion
H13	Kliniske problemstillinger	Kunne analysere kliniske problemstillinger i forbindelse med genetisk rådgivning.	Selvstudium. Varetagelse af patientforløb  Kursus	Audit af arbejdspraksis

		<p>Herunder anvende kliniske vejledninger, litteratursøgning, databasesøgning og konference med kolleger i nationalt og internationalt netværk.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Akademiker/forsker og under- viser.</i></p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>		
H14	Videnskabelige spørgsmål	<p>Kunne udarbejde en plan til besvarelse af et videnskabeligt spørgsmål.</p> <p>Herunder redegøre for principperne for ansøgning til videnskabsetisk komite. Involvere hensigtsmæssig litteratursøgning, identificering af supplerende undersøgelser, involvering af relevant ekspertise.</p> <p>Præsentere, forsvare og udbrede resultaterne af undersøgelsen. Identificere områder for fremtidige undersøgelser, som udspringer af resultaterne.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Akademiker/forsker og under- viser.</i></p>	<p>Forskningstræningsmodul</p> <p>Udarbejde mindst et videnskabeligt arbejde som førsteforfatter</p>	<p>Godkendt forskningstræningsmodul.</p> <p>Indsendelse af mindst et videnskabeligt arbejde som førsteforfatter</p>
H15	Indikationer for prænatal diagnostik	<p>Kunne diskutere indikationer for prænatal cyto- og molekylærgenetisk diagnostik.</p> <p>Niveau 3</p>	Varetagelse af patientforløb	Case-baseret diskussion

		<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>		
H16	Opfølgning vedr. uafklarede genetiske fund	<p>Kunne vurdere og skriftligt formidle, hvilke supplerende metoder der bør bringes i anvendelse ved uafklarede cytogenetiske og molekylærgenetiske fund.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator.</i></p> <p><i>Samarbejder.</i></p>	Varetagelse af patientforløb Kursus	Audit af arbejdspraksis
H17	Kontrol- og opfølgningsprogrammer	<p>Kunne varetage planlægning af kontrol og opfølgningsprogram, 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 konsensusguideline.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator.</i></p> <p><i>Akademiker/forsker og underviser.</i></p>	Varetagelse af patientforløb Kursus	Audit af arbejdspraksis



		<i>Professional og Sundhedsfremmer.</i>		
H18	Kommunikation med patienten	<p>Kunne varetage kommunikation i genetisk rådgivning, herunder forventningsafstemning samt formidle og kommunikere vurderinger, udrednings- og behandlingsforslag mundtligt og skriftligt til patienten i forståelig form. Herunder kunne forklare risikovurdering, genetiske testresultater og behandlingsmuligheder på en klar, præcis og balanceret måde til den enkelte patient og familie.</p> <p>Kunne tilpasse informationen til patientens forståelsesramme og sikre sig forståelse af det formidlede.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Kommunikator og Sundhedsfremmer.</i></p>	<p>Kursus</p> <p>Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning/klinisk arbejde (f.eks. med videooptagelser af rådgivningssamtaler)</p>	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.

<b>Nr.</b>	<b>Kompetence</b>	<b>Konkretisering af kompetencen, lægeroller</b>	<b>Læringsmetode(r), anbefaling</b>	<b>Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)</b>
H19	Genetisk betinget høretab	Kunne fortage udredning og rådgivning af patienter/familier med (eller ved mistanke om) genetisk betinget høretab eller døvhed, herunder syndromisk og nonsyndromisk høretab/døvhed.  Niveau 3  <i>Medicinsk ekspert/læge- faglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb Kursus	Mini-CEX eller case-baseret diskussion
H20	Differentialdiagnoser ved kongenit døvhed	Kunne angive differentialdiagnoser til en nyfødt med kongenit døvhed, herunder kende betydningen af kongenitte infektioner.	Varetagelse af patientforløb. Selvstudium	Case-baseret diskussion

		Niveau 1 <i>Medicinsk ekspert/læge- faglig.</i>		
H21	Genetiske sygdomme med høretab/døvhed	Kunne redegøre for 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.  Niveau 2 Medicinsk ekspert/lægefaglig	Varetagelse af patientforløb Selvstudium	Case-baseret diskussion

**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

Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H22	Ichtyosis	<p>Kunne foretage 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.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator.</i></p> <p><i>Professionel. Samarbejder.</i></p>	Varetagelse af patientforløb Kursus	Mini-CEX eller case-baseret diskussion
H23	Genodermatoser med abnorme ektodermale strukturer	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med abnorme ektodermale strukturer. Herunder ektodermal dysplasi syndrom.</p> <p>Niveau 3</p>	Varetagelse af patientforløb Selvstudium	Mini-CEX eller case-baseret diskussion

		<p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator.</i> <i>Professionel. Samarbejder.</i></p>		
H24	Hyppige genodermatoser	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning af patienter/familier ved hyppigere forekommende genodermatoser.</p> <p>Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, diagnostiske kriterier, kliniske manifestationer, opfølgning og behandling ved arvede palmoplantare keratodermatoser og incontinentia pigmenti. (Syndromer der er nævnt i andre disciplinspecifikke områder er ikke medtaget her).</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator.</i> <i>Professionel. Samarbejder.</i></p>	Varetagelse af patientforløb Selvstudium	Mini-CEX eller case-baseret diskussion

H25	Dermatologiske karakteristika ved udvalgte genetiske sygdomme	<p>Kunne angive dermatologiske karakteristika for patienter med udvalgte genetiske sygdomme som: epidermolysis bullosa, Peutz-Jeghers syndrom, hereditær hæmoragisk telangiectasi, Birth-Hogg-Dubé syndrom, ataxia telangiectasia, Fanconis anæmi, Darier sygdom, Cowdens syndrom, Gorlins syndrom, nail-patella syndrom, neurofibromatose type 1, tuberøs sklerose og præmatur aldring.</p> <p>Niveau 1</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	Varetagelse af patientforløb Selvstudium	Case-baseret diskussion
H26	Multifaktorielle dermatologiske sygdomme	<p>Kunne redegøre for arvelige faktors betydning for multifaktorielle dermatologiske sygdomme, herunder psoriasis og malignt melanom.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	Selvstudium	Case-baseret diskussion

**Dysmorfologi****Overordnet kompetence:**

Selvstændigt kunne udføre genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier med dysmorme 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.

Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H27	Dysmorme træk	Kunne foretaget objektiv undersøgelse af en patient med dysmorme træk og anvende korrekt terminologi ved beskrivelse af disse. Herunder genetiske og ikke-genetiske differentialdiagnoser.  Niveau 3  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel.</i>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX
H28	Medfødte misdannelser	Kunne foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med en eller flere misdannelser. Herunder genetiske og ikke-genetiske differentialdiagnoser.  Niveau 3  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX

H29	Mental retardering	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med mental retardering.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator.</i> <i>Professionel. Samarbejder.</i></p>	Varetagelse af patientforløb	Audit af arbejdspraksis
H30	Forskellige typer af misdannelser	<p>Kunne vurdere om en medfødt misdannelse er en malformation, deformation, "disruption" eller dysplasi.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	Varetagelse af patientforløb Selvstudium	Case-baseret diskussion
H31	Syndrom, sekvens, association	<p>Kunne angive forskellen på et syndrom, en sekvens og en association, herunder kende til Potters sekvens og Pierre-Robin sekvens.</p> <p>Niveau 1</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	Varetagelse af patientforløb Selvstudium	Case-baseret diskussion
H32	Abnorm morfogenese	<p>Kunne forklare medfødte misdannelser som deviation fra normal udvikling under morfogenesen. Herunder kunne forklare hvordan cheilo- og palatoschisis, cerebrale misdannelser, kardielle misdannelser, oesophagusatresi, gastroskise og omfalocele, neuralrørsdefekter og urogenitale misdannelser kan opstå.</p>	Varetagelse af patientforløb Selvstudium	Case-baseret diskussion



		Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>		
H33	Milepæle i barnets udvikling	Kende milepæle for barnets udvikling, de normale vækstparametre samt identificere afvigende udvikling.  Niveau 1 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb  Selvstudium	Case-baseret diskussion
H34	Dysmorfe træk ved kromosomsygdomme	Kunne beskrive og genkende specifikke dysmorfe træk ved udvalgte kromosom- sygdomme.  Herunder angive specifikke træk ved trisomi 13, 18 og 21, mosaicisme for trisomi 8, monosomi X, Klinefelter syndrom og Pallister-Killian syndrom.  Også for følgende mikrodeletions-syndromerne: Williams syndrom, Angelman og Prader- Willis syndrom, Wolf-Hirschhorn syndrom, Cri du Chat syndrom, 22q11 deletionssyndrom.  Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb  Selvstudium  Kursus	Case-baseret diskussion

H35	Syndromer med dysmorphe træk og misdannelser	<p>Kunne beskrive og genkende specifikke dysmorphe træk og misdannelser ved udvalgte syndromer som:</p> <p>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, VA-TER/VA-CTERL association, WAGR syndrom (Wilms tumor, aniridia, genitale anomalier og mental retarderingssyndrom), Zellweger syndrom.</p> <p>(Syndromer som indgår i andre disciplin-specifikke kompetencer er så vidt muligt ikke medtaget her).</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p> <p>Kursus</p>	Case-baseret diskussion
-----	--	--	--	-------------------------

**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.

Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H36	Adrenogenitalt syndrom	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med adrenogenitalt syndrom. Herunder have kendskab til andre enzymdefekter, der er årsag til salttab: 11<math>\beta</math>-hydroxylase defekt, 17<math>\alpha</math>-hydroxylase defekt.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Sundhedsfremmer. Samarbejder.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Kursus</p>	<p>Mini-CEX eller case- baseret diskussion</p>
H37	Mandlig hypogonadisme	<p>Kunne foretage 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.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb.</p>	<p>Audit af arbejdspraksis</p>

		<i>Professionel. Samarbejder.</i>		
H38	Pubertas tarda	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med pubertas tarda, herunder Turners syndrom samt redegøre for differentialdiagnoser.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator.</i> <i>Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i></p>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis
H39	“Disorders of Sex Development”.	<p>Kunne redegøre for “Disorders of Sex Development”.</p> <p>Herunder beskrive det genetiske grundlag, kliniske manifestationer samt relevant behandling og opfølgning for androgent insensitivitetssyndrom, (46,XX DSD), (46,XY DSD), kromosomal ovo- testikulær DSD, (45,X/46,XY mixed gonadal dysgenesi) og gonadedysgenesi</p> <p>Niveau 2</p>	<p>Selvstudium</p> <p>Kursus</p>	Case baseret diskussion

		<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>		
H40	Albrights hereditære osteodystrofi.	Kunne redegøre for Albrights hereditære osteodystrofi. Herunder beskrive den genetiske baggrund, kliniske manifestationer samt relevant behandling og opfølgning.  Niveau 2  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb  Selvstudium	Case-baseret diskussion
H41	Arvelige faktorer ved diabetes	Kunne redegøre for arvelige faktorer betydning for diabetes, herunder MODY og mitokondrie-sygdomme.  Niveau 2  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb  Selvstudium	Case-baseret diskussion
H42	Genetiske sygdomme med primær kronisk binyrebarkinsufficiens	Kunne redegøre for udvalgte genetiske sygdomme, der manifesterer sig ved Addisons sygdom (primær kronisk binyrebarkinsufficiens). Adrenoleukodystrofi, kongenit biny-	Varetagelse af patientforløb  Selvstudium  Kursus	Case-baseret diskussion

		rebarkhyperplasi, familiær glukokortikoidmangel.  Niveau 3  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>		
H43	Pseudohyperaldosteronisme og hyperaldosteronisme	Kunne redegøre for udvalgte genetiske sygdomme, der manifesterer sig ved pseudohyperaldosteronisme og hyperaldosteronisme, herunder 11 $\beta$ -hydroxysteroid dehydrogenase defekt, Liddles syndrom og Bartters syndrom.  Niveau 2  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb  Selvstudium	Case-baseret diskussion
H44	Fæokromocytom	Kende differentialdiagnoser i forbindelse med forekomst af fæokromocytom, herunder neurofibromatose type 1, von Hippel-Lindaus syndrom, multipel endokrin neoplasi type 1 syndrom samt familiær paragangliom/ fæokromocytom syndrom.  Niveau 1  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb  Selvstudium	Case-baseret diskussion

H45	Hypo - og hyperparathyreoidisme	<p>Kunne redegøre for den genetiske baggrund for hypo - og hyperparathyreoidisme, herunder kende til forekomst af familiære former og neonatal svær hyperparathyreoidisme og Multipel endokrin neoplasie type 1.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p>	Case-baseret diskussion
H46	Multifaktorielle endokrinologiske sygdomme.	<p>Kunne redegøre for arvelige faktors betydning for multifaktorielle endokrinologiske sygdomme, herunder adipositas, hyper- og hypothyreoidisme.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p> <p>Kursus</p>	Case-baseret diskussion

**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.

Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H47	Hereditær hæmokromatose.	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med hereditær hæmokromatose.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i></p>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller Case-baseret diskussion
H48	Genetiske sygdomme med gastrointestinale manifestationer	<p>Kunne redegøre for udvalgte genetiske sygdomme, der manifesterer sig med gastrointestinale manifestationer.</p> <p>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).</p>	Varetagelse af patientforløb  Selvstudium	Case-baseret diskussion



		Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>		
H49	Inflammatoriske tarm-sygdomme	Kunne redegøre for arvelige faktorerens betydning for multifaktorielle inflammatoriske tarmsygdomme.  Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb  Selvstudium	Case-baseret diskussion

**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.

Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H50	Arvelige koagulopatier, udredning	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med arvelige koagulopatier. Herunder kende til udredningsmuligheder (inkl. genetiske) samt behandling og forholdsregler ved hæmofili A/B, faktor V Leiden og von Willebrand sygdom (f.eks. i forbindelse med graviditet/fødsel).</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator.</i> <i>Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i></p>	Varetagelse af patientforløb	Audit af arbejdspraksis
H51	Hæmoglobinopatier	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med hæmoglobinopatier. Herunder thalassæmi og seglcelleanæmi.</p> <p>Niveau 3</p>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller case-baseret diskussion

		<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator.</i>		
H52	Arvelige koagulopater, tromboemboli og blødning	<p>Kunne redegøre for udvalgte arvelige koagulopater. Herunder have kendskab til den genetiske baggrund, opfølgning og behandling ved sygdomme med øget tromboemboli- risiko og sygdomme med øget blødnings- risiko.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p>	Case-baseret diskussion
H53	Arvelige sygdomme med knoglemarvsinsufficiens	<p>Kende 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).</p> <p>Niveau 1</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p>	Case-baseret diskussion

H54	Arvelige sygdomme med hæmolytisk anæmi	<p>Kende arvelige sygdomme, der manifesterer sig ved hæmolytisk anæmi.</p> <p>Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, opfølgning og behandling af:</p> <p>hereditær sfærocytose, hereditær elliptocytose, glucose-6-fosfat-dehydrogenasemangel og pyruvatkinasemangel.</p> <p>Niveau 1</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p>	Case-baseret diskussion
H55	Arvelige granulocytopenier	<p>Kende til udvalgte arvelige granulocytopenier.</p> <p>Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, opfølgning og behandling af:</p> <p>Chediak-Higashis syndrom, leukocytad- hæmsionsdefekter, kronisk granulomatøs sygdom, svær kongenit neutropeni.</p> <p>Niveau 1</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p>	Case-baseret diskussion

**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.

Nr.	Kompetencer	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H56	Periodiske febersygdomme	Kunne foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med familiær forekomst af periodisk feber, herunder familiær middelhavsfeber.  Niveau 2  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb  Selvstudium	Case-baseret diskussion
H57	Symptomer ved genetisk betingede immunologiske tilstande	Kunne redegøre for det ætiologiske grundlag og de 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.	Varetagelse af patientforløb  Selvstudium	Case-baseret diskussion

		<p>T-lymfocytdefekter, f.eks. 22q11-deletionssyndrom, Duncans syndrom og ataxia telangiectasia.          Kombinerede immundefekter, f.eks. "severe combined immunodeficiency" og Wiskott-Aldrichs syndrom.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i></p>		
--	--	---	--	--

### **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.

<b>Nr.</b>	<b>Kompetence</b>	<b>Konkretisering af kompetencen, lægeroller</b>	<b>Læringsmetode(r), anbefaling</b>	<b>Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)</b>
H58	Kardiomyopati	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med kardiomyopati. Herunder at kunne klassificere kardiomyopati i undertyper.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.            Kommunikator.            Professionel.            Samarbejder.            Sundhedsfremmer</i></p>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller case-baseret diskussion

H59	Aortaaneurismer/-dissektion	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med forekomst af aortaaneurisme og/eller aortadissektion.</p> <p>For Marfans syndrom se "skelet- og bindevævs lidelser".</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer</i></p>	Varetagelse af patientforløb.	Mini-CEX eller case-baseret diskussion
H60	Kardielle ionkanalsygdomme	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med forekomst af genetisk betingede kardielle ionkanal sygdomme.</p> <p>Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, diagnostiske kriterier, kliniske manifestationer, opfølgning og behandling for følgende: Langt QT-syndrom, kort QT-syndrom, Brugada's syndrom og katekolaminerg polymorf ventrikulær takykardi.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i></p>	Varetagelse af patientforløb.	Audit af arbejdspraksis

H61	Familiær hyperkolesterolæmi	Kunne redegøre for den genetiske baggrund for de kliniske manifestationer ved familiær hyperkolesterolæmi.  Niveau 2  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Kursus  Selvstudium	Case-baseret diskussion
H62	Pulmonal arteriel hypertension	Kunne redegøre for den genetiske baggrund og de kliniske manifestationer ved pulmonal arteriel hypertension. Herunder tilstande som skyldes mutation i BMPR2.  Niveau 2  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Kursus.  Selvstudium	Case-baseret diskussion
H63	Hjertesygdom ved myopatier	Kende til hvilke hjertesygdomme, der kan ses ved udvalgte myopatier, herunder dystrophia myotonica type 1, Limb-Girdle, Beckers og Duchennes muskeldystrofier, og facioscapulohumeral muskeldystrofi.  Niveau 1  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Kursus.  Selvstudium	Varetagelse af patientforløb eller case-baseret diskussion
H64	Kardielle manifestationer ved genetiske aflejrings sygdomme	Kunne redegøre for de kardielle manifestationer ved genetisk betingede aflejrings sygdomme, herunder Fa-	Kursus  Selvstudium	Case-baseret diskussion



		<p>brys sygdom og familiær amyloidose.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>		
H65	Syndromer med hjertemisdannelser	<p>Kunne redegøre for og kunne genkende specifikke dysmorphe træk ved syndromer, der involverer hjertemisdannelser.</p> <p>Herunder Noonans syndrom, kardio-faciokutant syndrom, Costellos syndrom, Williams syndrom og 22q11-deletionssyndrom.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	<p>Kursus</p> <p>Selvstudium</p>	Varetagelse af patientforløb eller casebaseret diskussion
H66	Multifaktorielle hjerte-karsygdomme.	<p>Kunne redegøre for arvelige faktorerens betydning for multifaktorielle hjerte- og karsygdomme.</p> <p>Herunder hypertension og myokardieinfarkt.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	<p>Kursus</p> <p>Selvstudium</p>	Case-baseret diskussion
H67	Pludselig hjertedød	<p>Kende differentialdiagnoser ved pludselig hjertedød samt at kunne anvende kliniske oplysninger og ob-</p>	Kursus	Case-baseret diskussion

		duktionsrapporter i vurdering af ætiologi.  Niveau 1  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium	
--	--	--	-------------	--

### 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.

Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H68	Medfødte metaboliske sygdomme.	At kunne foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med medfødte metaboliske sygdomme  Niveau 3  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer</i>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller case-baseret diskussion

H69	Mitokondriesygdomme.	<p>At kunne foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med mitokondriesygdomme</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator.</i></p> <p><i>Professionel. Samarbejder.</i></p>	Varetagelse af patientforløb	Audit af arbejdspraksis
H70	Ætiologisk opdeling af metaboliske sygdomme	<p>Kunne inddele medfødte metaboliske sygdomme i forhold til involveret celle-kompartiment og det involverede stofskifte (small molecule diseases og large complex molecule diseases) samt kunne redegøre for kliniske manifestationer.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	<p>Selvstudium</p> <p>Kursus</p>	Case-baseret diskussion
H71	Urinmetabolisk screening	<p>Kunne redegøre for indikation for urinmetabolisk screening og kunne give forslag til supplerende metabolisk udredning for patienter mistænkt for medfødt metabolisk sygdom.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p> <p>Kursus</p>	Case-baseret diskussion

H72	Neonatalscreening	<p>Kunne redegøre for neonatalscreeningsprogrammet i Danmark.</p> <p>Herunder angive forløb, princippet ved undersøgelsen, opfølgning ved positive fund, begrænsninger ved screeningsprogrammet, kende til falsk positiv og falsk negativ-rater samt angive, at sygdomme kan debutere, før resultat foreligger.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	<p>Selvstudium</p> <p>Kursus</p>	Case-baseret diskussion
H73	Måling af enzymaktivitet i prænatale prøver	<p>Kunne redegøre for, at prøver fra CVS og amnionvæske i nogle tilfælde kan undersøges ved måling af enzymaktivitet samt tolke svar fra disse.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p> <p>Kursus</p>	Case-baseret diskussion
H74	Medfødte metaboliske sygdomme med akut debut	<p>Kunne angive, at medfødte metaboliske sygdomme kan debutere akut med non-specifikke symptomer, og at disse kræver akut indlæggelse, diagnostik og intervention.</p> <p>Herunder f.eks. bevidstløshed, opkastninger, hypotoni, kramper, hypoglykæmi, metabolisk acidose, leverinsufficiens, hyperammoniæmi</p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p> <p>Kursus</p>	Case-baseret diskussion

		<p>og angive, at stærk mistanke om metabolisk krise ofte kræver i.v. glukosebehandling.</p> <p>Niveau 1</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>		
H75	Kliniske manifestationer ved medfødte metaboliske sygdomme	<p>Kunne identificere kliniske manifestationer, hvor medfødte metaboliske sygdomme kan være differentiaaldiagnose. Herunder dårlig trivsel, forsinket udvikling, neurologisk degeneration, leukodystrofi, mikrocefali, leverdysfunktion, myopati, organomegali mv.</p> <p>Niveau 1</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb.</p> <p>Selvstudium. Kursus.</p>	Case-baseret diskussion

**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.

Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H76	Cystenyresygdomme	Kunne foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med cystenyresygdom. Herunder kunne skelne mellem autosomal recessiv og dominant polycystisk nyresygdom.  Niveau 3  <i>Medicinsk ekspert/læge- faglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer</i>	Varetagelse af patientforløb  Kursus	Audit af arbejdspraksis eller Mini-CEX
H77	Genetiske sygdomme med nefrologiske manifestationer	Kunne redegøre for udvalgte sygdomme med nefrologiske manifestationer. Herunder beskrive det genetiske grundlag og kliniske manifestationer ved Alports syndrom, Bardet-Biedls syndrom, Wilms tumor, Meckels syndrom, Fabrys sygdom, kongenit nefrotisk syndrom, medul-lær cystenyre, benign familiær hæmaturi.  Niveau 2	Varetagelse af patientforløb  Selvstudium	Case-baseret diskussion

		<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>		
H78	Medfødte urogenitale misdannelser, differentialdiagnoser	Kunne redegøre for differentialdiagnoser hos børn med medfødte urogenitale misdannelser. Herunder renal agenesi og dysplasi.  Niveau 2  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb  Selvstudium	Case-baseret diskussion

### 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.

Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H79	Cerebrovaskulære lidelser	Kunne foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med cerebrovaskulære lidelser som apopleksi og vaskulære anomalier. Herunder CADASIL (cerebral autosomal dominant arteriopati med sub-	Varetagelse af patientforløb. Kursus.	Mini-CEX eller case-baseret diskussion

		<p>kortikale infarkter og leukoencephalopati) og cerebrale kavernøse malformationer.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i></p>		
H80	Forhornscellesygdomme	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med forhornscellesygdom. Herunder spinal muskelatrofi.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i></p>	Varetagelse af patientforløb.	Mini-CEX eller case-baseret diskussion
H81	Sent debuterende neurologiske lidelser	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med sent debuterende neurologiske lidelser. Herunder Huntingtons sygdom.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb.</p> <p>Kursus.</p>	Mini-CEX



H82	Perifer neuropati	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med perifer neuropati. Herunder CMT (Charcot-Marie-Tooth) og HNPP (Hereditary Neuropathy with liability to Pressure Palsies).</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb. Kursus.</p>	<p>Mini-CEX eller case-baseret diskussion</p>
H83	Myopati og muskeldystrofi	<p>Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier med myopati og muskeldystrofi. Herunder Duchennes og Beckers muskeldystrofi og dystrophia myotonica.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb.</p>	<p>Mini-CEX eller case-baseret diskussion</p>
H84	Neurofibromatose type 1	<p>Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier med neurofibromatose type 1</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb.</p>	<p>Mini-CEX eller case-baseret diskussion</p>

		<i>Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>		
H85	Tuberøs sklerose	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier med tuberøs sklerose.  Niveau 3  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller case-baseret diskussion
H86	Arvelige neurologiske sygdomme	Kunne redegøre for udvalgte arvelige neurologiske sygdomme samt arvelige sygdomme med neurologiske symptomer.  Herunder beskrive det genetiske grundlag, kliniske manifestationer samt relevant behandling og opfølgning for: Familiær hemiplegisk migræne, hereditær spastisk paraplegi, Friedreichs ataksi, porfyri, Wilsons sygdom, adrenoleukodystrofi, MELAS (mito-kondriel encefalomyopati med laktatacidose og "stroke-like" episoder), LHON (Lebers hereditære opticusneuropati), MERRF (myoklon epilepsi med "ragged red fibers"), Kearn-Sayres sygdom, Fabrys sygdom og metakromatisk leukodystrofi.  Niveau 2	Varetagelse af patientforløb  Selvstudium  Kursus	Case-baseret diskussion

		<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>		
H87	Muskeldystrofier, udvalgte sygdomme	Kunne redegøre for 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.  Niveau 2  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb  Selvstudium	Case-baseret diskussion
H88	Neurodegenerative sygdomme, ætiologi	Kunne redegøre for den ætiologiske baggrund, herunder genetiske forhold for udvalgte neurodegenerative sygdomme Herunder amyotrofisk lateral sklerose, frontotemporal demens, Alzheimers demens og Parkinsons sygdom.  Niveau 2  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb  Selvstudium	Case-baseret diskussion.
H89	Multifaktorielle neurologiske sygdomme	Kunne redegøre for arvelige faktorerens betydning for multifaktorielle neurologiske sygdomme. Herunder multipel sklerose.  Niveau 2	Selvstudium	Case-baseret diskussion.

		<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>		
--	--	-------------------------------------	--	--

**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.

<b>Nr.</b>	<b>Kompetence</b>	<b>Konkretisering af kompetencen, lægeroller</b>	<b>Læringsmetode (r), anbefaling</b>	<b>Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)</b>
H90	Retinitis pigmentosa	<p>Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier med retinitis pigmentosa. Isoleret eller som led i syndrom, herunder have kendskab til genterapi.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p> <p>Kursus</p>	Mini-CEX eller case-baseret diskussion

H91	Opticusatrofi	<p>Kunne redegøre for udredning og rådgivning af patienter/familier med opticusatrofi.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p>	Mini-CEX eller casebaseret diskussion
H92	Okulær og okulokutan albinisme	<p>Kunne redegøre for udredning og rådgivning af patienter/familier med okulær og/eller okulokutan albinisme.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p>	Case-baseret diskussion
H93	Okulære udviklingsdefekter, differentialdiagnoser	<p>Kunne redegøre for differentialdiagnoser hos et barn med okulær udviklingsdefekt. Herunder mikroftalmi, anoftalmi, klobom og aniridi.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p>	Case-baseret diskussion

H94	Multifaktorielle oftalmologiske sygdomme	Kunne redegøre for arvelige faktorerens betydning for multifaktorielle oftalmologiske sygdomme. Herunder glaukom, diabetisk retinopati og aldersrelateret makuladegeneration (AMD).  Niveau 2  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Selvstudium	Case-baseret diskussion
-----	--	--	-------------	-------------------------

### 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.

Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H95	Mammacancer	Kunne foretage udredning, risikovurdering og rådgivning af patienter/familier med forekomst af mammacancer (+/- ovariecancer). Herunder i vurderingen inddrage familieanamnese, alder på diagnose-tidspunkt, tumorkarakteristika og andre tumormarkører samt risikobereg-	Varetagelse af patientforløb	Audit af arbejdspraksis og Mini-CEX

		<p>ningsprogrammer 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 mammacancer</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder, Sundhedsfremmer.</i></p>		
H96	Kolorektal cancer	<p>Kunne foretage udredning, risikovurdering og rådgivning af patienter/familier med forekomst af kolorektal cancer og/eller polypper.</p> <p>Herunder i vurderingen inddrage familieanamnese, alder på diagnose-tidspunkt, tumorkarakteristika og andre tumormarkører (som immunhistokemiske undersøgelser for mismatch-repair-proteinerne, mikrosatellit-instabilitetsundersøgelser og undersøgelse for BRAF_mutation) samt risikoberegningsprogrammer og empiriske data.</p> <p>Herunder: Familiær adenomatøs polypose, MUTYH-associeret polypose, HNPCC (hereditær non-polypøs kolorektal</p>	Varetagelse af patientforløb	Audit af arbejds- praksis og Mini CEX

		<p>cancer), moderat risiko for kolorektal cancer</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i></p>		
H97	Øget forekomst af en eller flere forskellige cancertype	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning af patienter/familier med øget forekomst af en eller flere forskellige typer cancer, som ikke kan henføres til et velbeskrevet cancer-disponerende syndrom. F.eks. familiær ophobning af nyrecancer, familiær ophobning af tidlig prostatacancer.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p>	Mini-CEX eller case-baseret diskussion
H98	Malignt melanom	<p>Kunne foretage udredning, risikovurdering og rådgivning af patienter/familier med forekomst af malignt melanom. Herunder i vurderingen inddrage fa-</p>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller case-baseret diskussion



		<p>milieanamnese, alder på diagnose-tidspunkt, tumorkarakteristika og eventuelle andre tumormarkører.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i></p>		
H99	Differentialdiagnoser ved cancersyndromer	<p>Kunne diskutere differentialdiagnoser ved mistanke om cancersyndromer.</p> <p>Herunder multipel endokrin neoplasia (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.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p> <p>Kursus</p>	Case-baseret diskussion
H100	Retinoblastom	<p>Kunne redegøre for det genetiske grundlag, kliniske manifestationer samt relevant behandling og opfølgning af retinoblastom.</p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p>	Case-baseret diskussion

		<p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>		
H101	Tumorspecifik monitorering	<p>Kende til rationalet bag genetisk betinget tumorspecifik monitorering og behandling.</p> <p>Herunder herceptin og tyrosinkinasehæmmere ved kronisk myeloid leukæmi (CML).</p> <p>Niveau 1</p> <p><i>Medicinsk ekspertlægefaglig</i></p>	Kursus	Case-baseret diskussion
H102	Erhvervede afvigelser ved maligne hæmatologiske sygdomme	<p>Kende erhvervede cyto- og molekylærgenetiske afvigelsers betydning for patogenese ved maligne hæmatologiske sygdomme.</p> <p>Herunder betydning for diagnostisk, prognose og behandling ved akutte og kroniske leukæmier.</p> <p>Niveau 1</p> <p><i>Medicinsk ekspertlægefaglig</i></p>	Kursus	Case-baseret diskussion

**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.

<b>Nr.</b>	<b>Kompetence</b>	<b>Konkretisering af kompetencen, lægeroller</b>	<b>Læringsmetode(r), anbefaling</b>	<b>Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)</b>
H103	Infertilitet og aborter	Kunne foretage udredning og rådgivning ved nedsat fertilitet, habituel abort, senabort eller dødfødsel.  Niveau 3  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professional. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller case-baseret diskussion
H104	Præimplantationsgenetisk testing (PGT) - udredning	Kunne varetage udredning og rådgivning vedrørende præimplantationsgenetisk testning (PGT). Herunder kunne redegøre for metode, sensitivitet/specificitet, begrænsninger og anvendelse i forhold til den specifikke genetiske problemstilling.  Niveau 3	Varetagelse af patientforløb  Fokuseret patientforløb	Mini-CEX eller case-baseret diskussion

		<p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i></p>		
H105	Graviditeter med fostermisdannelse	<p>Kunne varetage udredning og rådgivning ved påvisning af fostermisdannelse eller vækstafvigelse under graviditet. Herunder kunne diskutere strategier for genetisk udredning og analyse.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p> <p>Fokuseret ophold</p> <p>Kursus</p>	Case-baseret diskussion
H106	Differentialdiagnoser ved oligo- og polyhydramnios.	<p>Kunne redegøre for differentialdiagnoser ved oligo- og polyhydramnios.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p> <p>Fokuseret ophold</p> <p>Kursus</p>	Case-baseret diskussion
H107	Differentialdiagnoser ved abnormt ultralydsfund.	<p>Kunne redegøre for differentialdiagnoser ved abnormt ultralydsfund. Herunder ekkotætte tarme, korte rørknogler, stor nakkefold,</p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p> <p>Fokuseret ophold</p>	Case-baseret diskussion

		<p>"golfbolde" i hjertet, cyster i plexus choroideus.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	Kursus	
--	--	---	--------	--

### 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.

Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H108	Udredning af autisme-spektrum forstyrrelser	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning ved autisme-spektrum forstyrrelser.</p> <p>Herunder Retts syndrom og Fragilt X syndrom.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i> <i>Kommunikator.</i> <i>Professionel.</i> <i>Samarbejder.</i></p>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller case-baseret diskussion

H109	Arvelige faktorer og multifaktorielle psykiatriske sygdomme	Kunne redegøre for arvelige faktorerens betydning for multifaktorielle psykiatriske sygdomme. Herunder for affektive lidelser og lidelser i det skizofrene spektrum, tics, ADHD (attention deficit/hyperactivity disorder) og Tourettes syndrom.  Niveau 2  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Selvstudium  Kursus	Case-baseret diskussion
H110	Psykiatriske symptomer ved mikrodeletionssyndromer	Kunne redegøre for psykiatriske symptomer ved mikrodeletionssyndromer og andre genetiske syndromer  Herunder kende psykiatriske manifestationer ved 22q11deletionsyndrom, Prader-Willis syndrom, Williams syndrom, Klinefelters syndrom og Smith- Magenis syndrom.  Niveau 2  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>	Varetagelse af patientforløb  Selvstudium  Kursus	Case-baseret diskussion
H111	Psykiatriske symptomer ved genetiske sygdomme	Kunne redegøre for, at visse genetiske sygdomme kan debutere med psykiatriske symptomer. Herunder Huntingtons sygdom, metakromatisk leukodystrofi, porfyri, frontallapdemens, Wilsons sygdom samt andre metaboliske	Varetagelse af patientforløb  Selvstudium  Kursus	Case-baseret diskussion

		sygdomme.  Niveau 2  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i>		
--	--	---	--	--

### 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.

Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H112	Hereditær hæmoragisk telangiectasi	Kunne foretage udredning og rådgivning ved hereditær hæmoragisk telangiectasi.  Niveau 3  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller case-baseret diskussion

H113	Alfa-1-antitrypsinmangel	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning ved alfa-1-antitrypsinmangel.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i></p>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller case-baseret diskussion
H114	Cystisk fibrose	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning ved cystisk fibrose.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i></p>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller case-baseret diskussion
H115	Primær ciliedyskinesi	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning ved primær ciliedyskinesi.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	Varetagelse af patientforløb	Case-baseret diskussion



H116	Pneumothorax	<p>Kende differentialdiagnoser ved gentagen forekomst af pneumothorax. Herunder kendskab til Birt-Hogg-Dubés og Marfans syndrom.</p> <p>Niveau 1</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i></p>	Varetagelse af patientforløb	Case-baseret diskussion
H117	Arvelige faktorer ved multifaktorielle pulmonale sygdomme	<p>Kende til arvelige faktorerers betydning for multifaktorielle pulmonale sygdomme.</p> <p>Herunder astma bronchiale, kronisk obstruktiv lungesygdom og interstitiel lungefibrose.</p> <p>Niveau 1</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	Selvstudium	Case-baseret diskussion

### **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.

Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H118	Objektiv undersøgelse	<p>Kunne foretage objektiv undersøgelse ved formodet bindevævs- eller skeletsygdom. Herunder kropsmål og Beighton score.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel.</i></p>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX
H119	Marfans syndrom	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning ved Marfans syndrom.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p> <p>Kursus</p>	Mini-CEX eller case-baseret diskussion
H120	Ehlers-Danlos syndrom	<p>Kunne foretage udredning og rådgivning ved Ehlers-Danlos syndrom.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p> <p>Kursus</p>	Mini-CEX eller case-baseret diskussion

		<i>Professionel. Samarbejder.</i>		
H121	Dværgvækst	Kunne foretage udredning og rådgivning ved dværgvækst.  Niveau 3  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb  Selvstudium  Kursus	Mini-CEX eller case-baseret diskussion
H122	"Short stature"-syndromer	Kunne foretage udredning og rådgivning ved "short stature"-syndromer. Herunder have kendskab til det genetiske grundlag, kliniske manifestationer, differentialdiagnoser samt relevant behandling og opfølgning ved Aars-kogs syndrom, Rubinstein-Tay-bis syndrom, Léry-Weills dyschondrosteose og Silver-Russells syndrom.  Niveau 3  <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professionel. Samarbejder.</i>	Varetagelse af patientforløb  Kursus	Mini-CEX eller case-baseret diskussion

H123	Overvækstsyndromer	<p>Kunne fortage udredning og rådgivning af patienter/familier med "over-growth" 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.</p> <p>Niveau 3</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig. Kommunikator. Professional. Samarbejder. Sundhedsfremmer.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Kursus</p>	<p>Mini-CEX eller case-baseret diskussion</p>
H124	Osteogenesis imperfecta	<p>Kunne redegøre for osteogenesis imperfecta. Herunder kunne beskrive det genetiske grundlag, de kliniske manifestationer, opfølgning og behandling.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p> <p>Kursus</p>	<p>Case-baseret diskussion</p>
H125	Sticklers syndrom og LoeysDietz'syndrom	<p>Kunne redegøre for Sticklers syndrom samt LoeysDietz'syndrom. Herunder kunne beskrive det</p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p> <p>Kursus</p>	<p>Case-baseret diskussion</p>

		<p>genetiske grundlag, de kliniske manifestationer, opfølgning og behandling.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>		
H126	Kraniedyssynostoser	<p>Kunne redegøre for kraniedyssynostose-syndromer.</p> <p>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.</p> <p>Niveau 2</p> <p><i>Medicinsk ekspert/lægefaglig.</i></p>	<p>Varetagelse af patientforløb</p> <p>Selvstudium</p> <p>Kursus</p>	Case-baseret diskussion

### 3.4.4. Obligatoriske specialespecifikke kurser

Følgende 10 kurser skal gennemføres i løbet af hoveduddannelsen. Kurserne afholdes hvert tredje år og tages i den rækkefølge, de udbydes, uafhængigt af hvor langt man er i sin hoveduddannelse.

Kursernes formål er primært at give oversigt over emnet samt at understøtte læringen af konkrete kompetencer i målbeskrivelsen, som er svære at opnå på anden vis. Samlet varighed af kursusrækken: 25 dage/196 timer.

Kurser, der understøtter generelle kompetencer:

1. Molekylærgenetik
2. Kommunikation og Genetisk Rådgivning
3. Cytogenetik
4. Genetisk Epidemiologi og Personlig Medicin

Disciplinspecifikke kurser:

5. Dysmorfologi
6. Onkologisk Genetik
7. Genetisk Fosterdiagnostik
8. Klinisk Genetik 1
9. Klinisk Genetik 2
10. Klinisk Genetik 3

Kursusdatoer og detaljer vedrørende hoveduddannelseskurserne findes på DSMGs hjemmeside: [www.dsmg.dk](http://www.dsmg.dk). (under: uddannelse - speciallæge.)

For at få kursusgodkendelse skal kursisten deltage aktivt i kurserne samt have under 10% fravær på hvert kursus. Godkendelse af det enkelte kursus foretages af delkursusledere. Det samlede kursusforløb godkendes af HKL.

For kurserne gælder følgende overordnede kompetencemål og varigheder:

### 1. Molekylærgenetik

- at kunne redegøre for relevante molekylærgenetiske metoder
- at kunne fortolke molekylærgenetiske analyseresultater
- at kunne vurdere og formidle, hvilke supplerende metoder der bør bringes i anvendelse ved uafklarede cytogenetiske og molekylærgenetiske fund
- at vide hvad et molekylærgenetisk svar bør indeholde, herunder at anvende korrekt nomenklatur

Varighed: 3 dage

### 2. Kommunikation og Genetisk Rådgivning

- at kunne kommunikere med patienter/familier og agere professionelt i den genetiske rådgivningssituation
- at kende særlige problemstillinger forbundet med rådgivning af specialets patientgrupper såsom de lovgivningsmæssige og etiske problemstillinger samt holdnings- og kulturforskelle betydning for interaktion med den henviste

Varighed: 4 dage

### 3. Cytogenetik

- at kunne redegøre for cytogenetiske metoder og hvornår hvilke metoder anvendes
- at kunne foretage fortolkning af cytogenetiske analyseresultater selvstændigt
- at vide, hvad et cytogenetisk analysesvar bør indeholde, herunder at anvende korrekt nomenklatur og kunne vurdere, hvilke supplerende metoder der bør bringes i anvendelse ved uafklarede cytogenetiske fund.
- at kunne foretage genetisk udredning og rådgivning ved nedsat fertilitet, mola og habituel abort.

Varighed: 2 dage

#### 4. Genetisk Epidemiologi og Personlig Medicin

- at foretage risikoberegning for tilstande med monogen, polygen og/eller multifaktoriel ætiologi
- at kunne medvirke til at bedømme validiteten af beregnede risici
- at kunne kommunikere risici til kollegaer og patienter

Varighed: 3 dage

#### 5. Dysmorfologi

- at have de nødvendige kliniske færdigheder for diagnosticering af syndromsuspekterede patienter
- at kunne anvende korrekt terminologi indenfor dysmorfologi
- at kunne arbejde struktureret ved syndromudredning

Varighed: 2 dage

#### 6. Onkologisk Genetik

- at kunne varetage udredning, risikovurdering og rådgivning af patienter/familier med øget forekomst af cancer og med kendskab til differentialdiagnoser ved mistanke om cancerdisponerende syndrom
- at kunne redegøre for det genetiske grundlag, kliniske manifestationer samt relevant behandling og opfølgning af patienter med en helt eller delvist genetisk betinget øget risiko for udvalgte onkogenetiske sygdomme

Varighed: 3 dage

#### 7. Genetisk Fosterdiagnostik

- at kunne foretage udredning og rådgivning af gravide ved påvisning af foster misdannelse eller vækstafvigelse under graviditeten.



- at kunne redegøre for differentialdiagnoser ved abnormt ultralydsfund og oligo- og polyhydramnios.
- at kunne varetage rådgivning vedrørende præimplantationsgenetisk testning
- at kunne vurdere indikationer for prænatal cyto- og molekylærgenetisk diagnostik
- at kunne udforme prænatale prøvesvar, herunder at vurdere behovet for supplerende analyser
- at kende de lovgivningsmæssige rammer indenfor fosterdiagnostik

Varighed: 2 dage

8. Klinisk Genetik 1 - Endokrinologisk, kardiologisk og nefrologisk genetik

- at kunne foretage genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier med endokrinologiske, kardiologiske og nefrologiske sygdomme

Varighed: 2 dage

9. Klinisk Genetik 2 - Medfødte metaboliske sygdomme samt neurologisk og psykiatrisk genetik

- at kunne foretage genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier med hhv. genetisk betingede metaboliske, neurologiske og psykiatriske sygdomme

Varighed: 2 dage

10. Klinisk Genetik 3 - Oftalmogenetik, audiogenetik og dermatologisk genetik

- at kunne foretage genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier med genodermatoser og ved arvelige sygdomme med syns- og hørenedsættelse

Varighed: 2 dage

### 3.4.5. Obligatoriske generelle kurser

De tre generelle obligatoriske kurser SOL1, SOL2 og SOL3 skal efter gennemførelse godkendes og attesteres i uddannelseslæge.dk.

### 3.4.6. Obligatorisk forskningstræning

Information om forskningstræningsmodulet for de tre videreuddannelsesregioner findes på nedenstående hjemmesider:

#### Videreuddannelsesregion Nord:

- <http://www.videreuddannelsen-nord.dk/kurser/forskningstr%C3%A6ning>

#### Videreuddannelsesregion Syddanmark:

- <https://www.videreuddannelsen-syd.dk/wm120021>  
*hvor der er link til PDF-dokument vedr. forskningstræningsmodulet i Klinisk Genetik, samt*
- <https://www.videreuddannelsen-syd.dk/wm434157>  
*hvor der er mere generel information om forskningstræningsmodulet.*

#### Videreuddannelsesregion Øst:

- <https://www.laegeuddannelsen.dk>

## 4. Dokumentationsdel

Dette afsnit beskriver den dokumentation, der skal foreligge, for at lægen i introduktions- og hoveduddannelses- stilling kan få godkendt uddannelsesforløbene, og for at lægen i hoveduddannelse kan opnå speciallægeanerkendelse.

For at en læge efter afsluttet introduktionsstilling kan få godkendt sin uddannelse, skal der foreligge en godkendt dokumentation af uddannelsesforløbet.

Dokumentationen skal foretages på uddannelseslæge.dk - <https://uddannelseslaege.dk/> - og består af følgende:

1. Godkendelse af obligatoriske kompetencer og kurser
2. Attestation for tidsmæssigt gennemført uddannelseselement i den lægelige videreuddannelse.

For at en læge efter hoveduddannelsen kan opnå speciallægeanerkendelse, skal der ud over en godkendt introduktionsuddannelse foreligge en godkendt dokumentation af hoveduddannelsesforløbet.

Dokumentationen skal foretages på uddannelseslæge.dk - <https://uddannelseslaege.dk/> - og består af følgende:

1. Godkendelse af obligatoriske kompetencer og kurser (specialespecifikke og generelle)
2. Attestation for tidsmæssigt gennemført uddannelseselement i den lægelige videreuddannelse
3. Attestation for gennemført forskningstræning.

Der henvises til [Styrelsen for Patientsikkerheds hjemmeside](#) for yderligere detaljer vedr. dokumentation og attestation vedr. hoveduddannelsen.

## 5. Nyttige links

### 5.1. Generelle links

[Sundhedsstyrelsen, special- og videreuddannelse](#)

[Organisationen af lægevidenskabelige selskaber \(Tidligere Dansk Medicinsk Selskab\)](#)

Uddannelseslæge.dks hjemmeside: <https://uddannelseslaege.dk/>

Ansøgning om speciallægeanerkendelse via uddannelseslæge.dk til [Styrelsen for Patientsikkerhed](#)

De regionale videreuddannelsessekretariater:

[Videreuddannelsesregion Nord](#)

[Videreuddannelsesregion Syd](#)

[Videreuddannelsesregion Øst](#)

### 5.2. Specialespecifikke links

[www.DSMG.dk](http://www.DSMG.dk)

[Tekst - slet ikke næste linje indeholder et sektionsskifte]

**Sundhedsstyrelsen**  
Islands Brygge 67  
2300 København S

[www.sst.dk](http://www.sst.dk)

**Sundhed for alle** ♥ + ●