

UTDANNINGSPLAN FOR SPESIALITETEN MEDISINSK GENETIKK

Seksjon for Medisinsk Genetikk, Sykehuset Telemark HF

Utarbeidet desember 2023

Innhold

1. Mål for utdanningen.....	2
2. Hensikt med utdanningsplanen.....	2
3. Organisering av utdanningsvirksomheten	2
4. Beskrivelse av seksjonen	2
5. Beskrivelse av utdanningsløp	5
6. Supervisjon, veiledning, faglig utvikling, individuell utdanningsplan.....	5
7. Målbeskrivelse, læringsmål, godkjenning av oppnådde læringsmål, læringsaktiviteter, prosedyrer	6
8. Teoretisk undervisning	11
9. Felleskompetansemål (LIS 3)	11
10. Utdanningsutvalg og utdanningsansvarlig overlege	11
11. Forskning	11
12. Kontakt	11
13. Vedlegg.....	11

1. Mål for utdanningen

Å utdanne spesialister i medisinsk genetikk

2. Hensikt med utdanningsplanen

Å beskrive hvordan læringsmålene kan oppnås på en måte som sikrer:

- Høy faglig kvalitet
- God flyt i utdanningsløpet med direkte oppstart på LIS 3-nivå etter fullført LIS 1 tjeneste
- Minimum fire års tjeneste som LIS 3 inkludert 14 måneders tjeneste ved Avdeling for medisinsk genetikk (AMG), Oslo Universitetssykehus (OUS)

3. Organisering av utdanningsvirksomheten

- De fleste læringsmålene kan oppnås på Sykehuset Telemark
- Enkelte læringsmål kan oppnås i samarbeid med AMG, OUS (se kapittel 7)

4. Beskrivelse av seksjonen

Seksjon for medisinsk genetikk ved Sykehuset Telemark (STHF) er en av fem medisinsk-genetiske avdelinger i Norge. Klinik og laboratorievirksomhet er samlokalisert og integrert. Virksomheten kjennetegnes av:

- Høy kvalitet på laboratorie-/og kliniske tjenester
- Teamarbeid med spisskompetanse på «Sjeldenfeltet»
- Godt omdømme blant kollegaer både i og utenfor fagfeltet
- Pasientnære forskningsprosjekter
- Bred og aktiv deltagelse i nettverk og faglige aktiviteter lokalt, regionalt, nasjonalt og internasjonalt, både «in real life» og på ulike digitale plattformer
- Faglig samarbeid med andre fagmiljøer
- Betydelig utadrettet virksomhet inkludert undervisning
- Kontinuerlig utviklingsarbeid
- Kort avstand mellom leder og medarbeidere

4a Medarbeidere

- 28 medarbeidere: Molekylærbiologer, bioinformatikere, bioingeniører, ingeniører, overleger og helsesekretær:
 - Fire spesialister i medisinsk genetikk
 - to i 100% stilling, en i 65 % stilling, en i 30 % stilling
 - tre har doktorgrad
 - to har dobbel spesialitet (nevrologi, barnemedisin)
 - en har hovedfag i molekylærbiologi
 - to har vært involvert i planlegging og gjennomføring av eksamen for «European Certificate in Medical Genetics and Genomics (ECMGG)
 - en vil ha formell veiledningskompetanse i løpet av første halvår 2024
 - to har mange års erfaring med veiledning og supervisjon av LIS
 - Fire molekylærbiologer har klinisk laboratoriegenetiker (CLG) godkjenning
 - Seks molekylærbiologer har relevante doktorgrader og tre har veiledererfaring på doktorgradsnivå
 - To bioinformatikere

4b Poliklinisk virksomhet

- I tillegg til medisinsk genetisk poliklinikk i Skien har vi årlige «Genetikkdager» med ca. 8 konsultasjoner per dag i Arendal og i Kristiansand i samarbeid med lokal barneavdeling.
- I 2023 hadde vi 504 polikliniske konsultasjoner totalt
- Tilnærmet alle nye henvisninger gjelder personer/familier med sjeldne/ultra-sjeldne tilstander, eller uaffiserte personer med økt sannsynlighet for en slik tilstand basert på familie sykehistorie. I tillegg kommer konsultasjoner med slektninger som tar direkte kontakt etter avtale.
- Vi mottar henvisninger fra hele landet. Flertallet er fra barneleger, nevrologer, barnepsykiatere og leger som arbeider i habiliteringstjenestene på ulike sykehus i Helse-Sørøst.
- Ventetid for time for ny-henviste personer varierer fra få dager til ca. 12 uker avhengig av problemstillingen. De fleste får time innen fire til seks uker.
- Konsultasjoner kan foregå ved oppmøte, men i økende grad tilbyr vi konsultasjoner via telefon eller video, avhengig av problemstilling. I 2023 ble 58 % av konsultasjonene gjennomført som telefon-/videokonsultasjoner.
- Notat etter konsultasjon sendes personen/foresatte, fastlege og henvisende lege med mindre annet er avtalt. Vi henviser til andre spesialister der dette er aktuelt.
- Henvisninger for arvelig hjertemuskelsykdom/rytmeforstørrelser/hyperkolesterolemi og arvelig kreft videresendes AMG, OUS
- Vi tilbyr ikke prenataldiagnostikk, men informerer om mulighet for henvisning med tanke på non-invasiv prenatal testing (NIPT), kombinert ultralyd og blodprøve av mor (KUB) og preimplantasjons genetisk diagnostikk (PGT).

4c Laboratorievirksomhet

- Alle våre analyser er akkrediterte. Vi var det første medisinsk genetiske laboratoriet i Norge som ble akkreditert.
- Laboratoriet har en moderne instrumentpark og utfører alle de mest brukte metodene i medisinsk genetikk, inkludert ny sekvenserings teknologi (neste-generasjons sekvensering, NGS). STHF var første norske sykehus som tok dette i bruk i diagnostikken i 2011.
- Vi mottar rekvisisjoner fra hele landet særlig innen områdene barnesykdommer, nevro-utviklingsavvik, medfødte misdannelses syndromer, nevrologi, sansedefekter, hematologi, immunologi og infertilitet.
- Legene og molekylærbiologene har hyppig kontakt med rekvirentene.
- Vi sekvenserer tumorer mtp. behandlingsvalg. Dette gjøres i samarbeid med patologer og onkologer ved STHF.
- Laboratorietutredningen tilpasses blant annet ved å
 - tilby skreddersydde analyser basert på rekvirentenes behov
 - gi råd om supplerende laboratorietutredning og re-tolkning av NGS data

4d Forskning

Sykehuset Telemark HF har en egen forskningsgruppe for medisinsk genetikk med 10 medlemmer inkludert to stipendiater og en post doc. Alle er ansatt ved Seksjon for medisinsk genetikk, STHF. Forskningsproduksjonen er betydelig, og i perioden 2020-2022 var en eller flere fra seksjonen medforfatter på 26 artikler, og åtte av disse hadde første- og/eller sisteforfatter fra vår seksjon. Forskningen foregår hovedsakelig innenfor to områder:

1. Genetisk årsaker til ALS i Norge («GAIN-studien»)

ALS pasienter rekrutteres fra alle 17 nevrologiske sykehusavdelinger i Norge, og blodprøver sendes til STHF for genetiske analyser. Målet er ny kunnskap om genetiske årsaker til ALS og kartlegging av de underliggende molekulære mekanismene. Prosjektet bidrar til å øke kunnskapen, kvaliteten og fokuset i helsevesenet på genetisk testing ved ALS.

2. Genetiske årsaker til nye ultrasjeldne tilstander

Disse prosjektene springer ofte ut fra den diagnostiske virksomheten ved at vi finner avvik i et gen uten kjent funksjon. Målet blir da å avklare om avviket kan være årsak til en tidligere ubeskrevet tilstand, samt å forklare den bakenforliggende årsaksmekanismen. Dette kan gi ny kunnskap om genets normale funksjon hos mennesker og hvordan et dysfunksjonelt gen kan føre til avvik i utviklingen. Slike prosjekter innebærer nesten alltid utstrakt internasjonalt samarbeid.

4e Utadrettet virksomhet, andre faglige aktiviteter

- Avdelingen arrangerer årlig det nasjonale Syndromdiagnostikk-møtet i samarbeid med AMG, HUS og Nasjonal kometansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD). Møtet alternerer mellom Skien og Bergen hvert annet år
- Er godt representert i nasjonale initiativer, utvalg, ressursgrupper, arbeidsgrupper
- Deltar aktivt på det årlige møtet til European Society of Human Genetic (ESHG) samt på det årlige nasjonale fagmøtet i genetikk arrangert av Norsk Selskap for Human Genetikk (NSHG) og Norsk Forening for Medisinsk Genetikk (NFMG)
- Arrangerer det nasjonale fagmøtet i genetikk hvert sjette år
- Har mange faglige nettverk nasjonalt og internasjonalt, i og utenfor medisinsk genetikk
- Deltar digitalt i ulike fora for eksempel med fokus på mitokondriesykdommer, medfødte immunsviktsykdommer, sjeldne metabolske sykdommer, nevromuskulære sykdommer, mm
- Deltar i norsk ERN ITHACA (European Reference Network for Intellectual disability, TeleHealth, Autism and Congenital Anomalies) et ekspertpanel med spesialister i medisinsk genetikk fra alle de medisinske genetiske avdelingene i landet som møtes jevnlig (digitalt) for å bidra til økt diagnostisering og bedre oppfølging av personer med sjeldne diagnoser
- Bidrar til TTT (Training the trainers) prosjektet, et pilotprosjekt med fokus på «mainstreaming» av genetikk/genomikk i spesialisthelsetjeneste i tråd med Legeforeningens «Gjør klokke valg» initiativ
- En overlege deltar i Nasjonalt kompetansenettverk for persontilpasset medisin
- Nasjonalt forum for utilsiktede funn ble initiert av og organiseres av overlege ved vår seksjon
- En overlege og en molekylærbiolog deltar i Hdir sin Bioreferansegruppe
- En overlege deltar i referansegruppen for Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer

5. Beskrivelse av utdanningsløp

Introduksjon av nyansatte LIS innebærer:

- Innføring i driften ved seksjonsleder og undervisningsansvarlig overlege
- Gjennomgang av sjekklister for nye medarbeidere ved seksjonsleder
- Presentasjonsrunde ved seksjonsleder og undervisningsansvarlig overlege

Se også punktene 6-9 nedenfor.

6. Supervisjon, veiledning, faglig utvikling, individuell utdanningsplan

6a. Supervisjon

- tilpasses den enkelte og kan inkludere
 - gjennomgang av epikriser etter konsultasjoner
 - gjennomgang av forberedelser til konsultasjoner
 - gjennomgang av analysesvar
 - fysisk/digital tilstedeværelse under konsultasjoner
- gis av spesialist i medisinsk genetikk, og når hensiktsmessig av molekylærbiolog eller ingeniør som godkjenner eller avviser læringsaktivitetene etter søknad fra LIS.

6b. Veiledning

- LIS tildeles ved oppstart en veileder som er spesialist i medisinsk genetikk. Første veiledningssamtale finner sted senest 14 dager etter tiltredelse.
- I samarbeid med veileder, lager LIS en individuell læringsplan som føres i Kompetanseportalen
- Veileder og LIS har minimum 10 veiledningssamtaler per år av ca. 1 timers varighet. Faste tidspunkter avsettes på tjenesteplanene. Innholdet inkluderer:
 - Hvordan følges utdanningsplanen – progresjon og godkjenninger av læringsaktiviteter og oppnådde læringsmål
 - Hvordan oppleves de av faglige utfordringene
 - Hvordan benyttes fordypning og opplæring ved siden av klinisk virksomhet
 - Hvordan er samarbeidet med kolleger
 - Hvordan opplever LIS balansen mellom arbeid og privatliv
 - Refleksjon over egen rolle som lege
 - Etske betraktninger
 - Støtte i vanskelige situasjoner
 - Annet
- To ganger årlig evalueres faglig progresjon sammen med veileder
- Fire timer er avsatt ukentlig i tjenesteplanen til faglig fordypning tilpasset den enkeltes interesser og behov

6c. Fagligutvikling/Undervisning

Utdanningsansvarlig overlege skal sikre at LIS følger plan for progresjon samt at veiledningssamtaler gjennomføres.

Utdanningsansvarlig overlege deltar i det nasjonale rådet for utdanningsansvarlige overleger i medisinsk genetikk som ble opprettet i 2020.

Faste faglige møtepunkter utenom konferanser og kurs (ved STHF om ikke annet er spesifisert)

- Kreftmøte på AMG, digitalt / fysisk i 6 måneder
- Hjertemøte på AMG, digitalt / fysisk i 4 måneder
- Prenatalmøte på AMG, digitalt / fysisk i 4 måneder
- HTS (High-throughput sequencing) utsvaringsmøter ukentlig
- Kopitallsvariasjon (CNV – copy number variation) møter ukentlig
- Gjennomgang av innkomne rekvisisjoner ukentlig
- Faglunsj i oddetallsuker, torsdag kl 1430-1500. Problemstillinger/kasuistikker presenteres i et forum som samler alle medarbeidere til faglig diskusjon
- Deltagelse på faglige digitale nettverksmøter basert på kapasitet og interesse (for eksempel medfødt immunsvikt møtet annenhver måned)
- Formell internundervisning minimum 2x45 minutter ukentlig
 - Teoretisk undervisning lokalt: onsdag kl 0800-0845 inkludert temaer som Problembasert læring ved presentasjon av kasuistikker /aktuelle problemstillinger, referater fra kurs/konferanser, felles visning av opptak av presentasjoner fra konferanser/møter (for eksempel fra ESHG), gjennomgang av aktuell litteratur. Ny plan lages for hvert semester.
 - Teoretisk undervisning nasjonalt: tirsdag kl 0830-0915 digitalt i samarbeid med avdelingene for medisinsk genetikk i Bergen, Trondheim og Tromsø. Rullering av emner foregår over tre til fire år. Ofte engasjeres eksterne innledere/forelesere.

7. Målbeskrivelse, læringsmål, godkjenning av oppnådde læringsmål, læringsaktiviteter, prosedyrer

Fagfeltet medisinsk genetikk har vært inne i en rivende utvikling de siste ti årene, og vi jobber kontinuerlig for å holde oss oppdatert. Den utadrettete virksomheten og forskningsvirksomheten vår er viktig for å kunne holde kontakt med andre fagmiljøer og sikre at vi følger utviklingen av fagfeltet. Seksjonen har vært rask med å ta i bruk ny teknologi til det beste for pasientene.

Målbeskrivelse og læringsmålene er tilgjengelig på hjemmesidene til Helsedirektoratet:

[Medisinsk genetikk - Helsedirektoratet \(https://www.helsedirektoratet.no/tema/autorisasjon-og-spesialistutdanning/spesialistutdanning-for-leger/medisinsk-genetikk\)](https://www.helsedirektoratet.no/tema/autorisasjon-og-spesialistutdanning/spesialistutdanning-for-leger/medisinsk-genetikk)

Læringsmålene er sist faglig oppdatert 06.07.23.

Etter spesialistgodkjenning, eller mot slutten av spesialisering, oppfordres LIS til å ta eksamen som leder fram til «European Certificate in Medical Genetics and Genomics (ECMGG) Se: [ECMGG Home \(uems-ecmgg.org\)](http://uems-ecmgg.org)

7a. Læringsmål

Tabell 1: Beskrivelse av læringsmål og tilhørende læringsarena. (P) angir at prosedyrer må gjennomføres for å oppnå kompetansen som læringsmålene krever, se også Tabell 2.

Læringsmål	Mål	Læringsarena
Følge opp pasienter og familier (P)	GEN 001	STHF
Sent debuterende tilstander – tilhørende prediktiv og presymptomatisk testing (P)	GEN 002	STHF
Medfødte utviklingsforstyrrelser – genetisk og klinisk syndromutredning (P)	GEN 003	STHF
Presentasjon av syndrompasienter på møter/konferanser	GEN 004	STHF
Stoffskiftesykdommer – metabolsk utredning (P)	GEN 005	STHF
«Nyfødtscreening»	GEN 006	STHF
Nevrologiske og nevromuskulære tilstander – genetisk utredning (P)	GEN 007	STHF
Arvelige hjerte-karsykdommer –genetisk utredning (P)	GEN 008	OUS
Arvelig kreft – genetisk utredning (P)	GEN 009	OUS
Skjelettdysplasier og bindevevssykdommer – genetisk utredning	GEN 010	STHF
Endokrinologiske tilstander – genetisk utredning (P)	GEN 011	STHF
Sansedefekter – genetisk utredning (P)	GEN 012	STHF
Hematologiske tilstander -- genetisk utredning (P)	GEN 013	STHF
Nyresykdommer – genetisk utredning (P)	GEN 014	STHF
Immunologiske og inflammatoriske tilstander – genetisk utredning (P)	GEN 015	STHF
Sjeldne tilstander – genetisk utredning (P)	GEN 016	STHF
Genetiske tilstander – behandling og terapi	GEN 017	STHF
Personlig anamnese og familie anamnese	GEN 018	STHF
Klinisk dysmorfologi undersøkelse	GEN 019	STHF
Tentative diagnoser – videre utredningsstrategi	GEN 020	STHF
Molekylærgenetiske og cytogenetiske laboratorieundersøkelser i pasientsaker (P)	GEN 021	STHF
Genetisk veiledning -- kommunikasjon	GEN 022	STHF
Etiske problemstillinger	GEN 023	STHF
Krisereaksjoner og krisehåndtering – genetisk veiledning	GEN 024	STHF
Presentere genetisk forskning av internasjonal standard	GEN 025	STHF
Tverrfaglig teamarbeid – genetiske tilstander	GEN 026	STHF
Genetisk variasjon – spesielt mendelsk arvegang	GEN 027	STHF
Imprintingsykdommer og uniparentale disomier – arvemønster (P)	GEN 028	STHF
Mitokondrielt nedarvede sykdommer – arvemønster (P)	GEN 029	STHF
Mosaikktilstander – arvegang (P)	GEN 030	STHF
Variabel ekspressivitet og inkomplett penetrans	GEN 031	STHF
Genetiske modifierende faktorer og multifaktorielle tilstander	GEN 032	STHF
Ekspansjonssykdommer - arvegang (P)	GEN 033	STHF
Balanserte strukturelle kromosomavvik – risikoberegning og arvegang (P)	GEN 034	STHF
X-bundet arvemønster --- prinsippene bak x_inaktivering (P)	GEN 035	STHF
Cellebiologi	GEN 036	STHF
Molekylærgenetikk	GEN 037	STHF
Loss-of-function som mukasjonsmekanisme	GEN 038	STHF
Gain-of-function som mutasjonsmekanisme	GEN 039	STHF
Dominant-negativ effekt som mutasjonsmekanisme	GEN 040	STHF
Spleisemaskineriet - spleisemutasjon	GEN 041	STHF
Imprinting og epigenetiske mekanismer	GEN 042	STHF
3D genomstruktur	GEN 043	STHF
Mitokondrielt DNA	GEN 044	STHF
Kopitallsavvik (CNV'er) (P)	GEN 045	STHF
Strukturelle kopitallsavvik og kromosomfeil	GEN 046	STHF

Beregne gjentagelsesrisiko – autosomal dominant, autosomal recessiv eller X-bundet sykdom	GEN 047	STHF
Prinsippene for sannsynlighetsregning – én mutasjon påvist	GEN 048	STHF
Genetisk epidemiologi	GEN 049	STHF
Populasjonsgenetikk – allelfrekvens og bærerfrekvens	GEN 050	STHF
Genetiske variantdatabaser (P)	GEN 051	STHF
Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi	GEN 052	STHF
Lov om svangerskapsavbrudd	GEN 053	STHF
Prenatal genetisk veiledning – genetisk utredning i svangerskap, fosterdiagnostikk (P)	GEN 054	OUS
Fosterutvikling, mutagenese og teratogenese	GEN 055	OUS
Fosterdiagnostikk -- genetisk	GEN 056	OUS
Preimplantasjonsgenetisk diagnostikk (PGD) (P)	GEN 057	OUS
Prøvetakingstidspunkter, risikoaspekter og fosterdiagnostiske prosedyrer	GEN 058	OUS
Føtale ultralydundersøkelser – foster misdannelser og genomiske avvik	GEN 059	OUS
Kommunikasjon med kollegaer og gravide – prenatal diagnostikk (P)	GEN 060	OUS
Prøvetakingsmetoder og prøvematerialer	GEN 061	STHF
Hudbiopsi	GEN 062	STHF
Munnhuleavskrap	GEN 063	STHF
Laboratoriemetoder	GEN 064	STHF
Laboratorieundersøkelser	GEN 065	STHF
Laboratorietekniske spørsmål	GEN 066	STHF
Karyotypering	GEN 067	STHF
FISH-analyse	GEN 068	STHF
Høyopløselige metoder -- kopitallsavvik	GEN 069	STHF
MLPA	GEN 070	STHF
Sanger sekvensering	GEN 071	STHF
Genomisk sekvenseringsteknologi	GEN 072	STHF
Fragmentanalyser og Triplet-primed PCR ekspansjonssykdommer	GEN 073	STHF
DNA-basert trisomitest	GEN 074	STHF
Funksjonelle analyser av gen-ekspressjon	GEN 075	STHF
PCR	GEN 076	STHF
Southern blot analyse	GEN 077	STHF
Dyrkning av cellekultur	GEN 078	STHF
DNA-isolering fra ulike kilder	GEN 079	STHF
Gel elektroforese	GEN 080	STHF
Haplotype – haplotyping	GEN 081	STHF
Cellefritt DNA -- analyse	GEN 082	OUS
Assosiasjonsstudier	GEN 083	STHF
3D-genomstruktur	GEN 084	STHF
Prøverekvisisjoner – vurdering og bestemme tester (P)	GEN 085	STHF
Hastegrad av analyser (P)	GEN 086	STHF
Kost-nytte verdien av genetiske analyser (P)	GEN 087	STHF
Innhente informasjon om hvor genetiske analyser tilbys (P)	GEN 088	STHF
Utforme forståelige svarrapporter (P)	GEN 089	STHF
Usikkerhet ved laboratoriesvar (P)	GEN 090	STHF
Nomenklatur og internasjonale retningslinjer for svarutgivelse (P)	GEN 091	STHF
VOUS (variant av uavklart betydning – kopitall-og enkeltbasenivå (P)	GEN 092	STHF

7b. Godkjenning av læringsmål

Undervisningsansvarlig overlege har ansvar for at læringsaktiviteter og læringsmålene godkjennes og kan delegeres godkjenning av enkelte læringsmål til andre fagpersoner etter avtale. LIS kan selv signere for enkelte læringsaktiviteter som spesifisert av Helsedirektoratet. Læringsaktiviteter og læringsmål skal godkjennes fortløpende i Kompetanseportalen.

7c. Læringsaktiviteter

Se [Anbefalte læringsaktiviteter - Helsedirektoratet](#)

Kurs anbefalt av Helsedirektoratet – deltagelse minst én gang – på alle anbefalte kurs:

- Genomisk medisin
- Arvelig kreft
- Formalgenetikk
- Genetisk veiledning og kommunikasjon
- Prenataldiagnostikk
- Syndromdiagnostikk
- Arvelig hjertesykdom

Andre kurs og konferanser:

- Årlig deltagelse på nasjonalt fagmøte (NSHG/NFMG)
- Deltagelse minst en gang på European Society of Human Genetics (ESHG) årlige konferanse
- Ev. andre kurs i regi av ESHG
- Ulike emnekurs som kan bidra til oppnåelse av læringsmål

7c. Læringsaktiviteter og læringsmål som ivaretas helt eller delvis ved annen læringsarena

LIS 3 skal etter to år ved Seksjon for medisinsk genetikk, Sykehuset Telemark, gjennomføre til sammen 14 måneders tjeneste ved Avdeling for medisinsk genetikk (AMG) ved OUS innen hvert av følgende fagområder:

- Arvelige hjerte-/ karsykdommer (4 måneder)
- Prenataldiagnostikk (4 måneder)
- Arvelig kreft (6 måneder)

Se Tabell 1 ovenfor, under punkt 7a for nærmere beskrivelse av hvilke læringsmål kan oppnås i hvilken læringsarena. Anbefalte antall prosedyrer spesifisert i Tabell 2 nedenfor vil kunne ivaretas ved denne ordningen. Samarbeidsavtale med Avdeling for medisinsk genetikk ved OUS følger vedlagt.

7d. Prosedyrer og læringsmål

Antall oppgitte prosedyrer i Tabell 2 nedenfor er et anbefalt minimumsantall for å oppnå kompetansen som læringsmålene krever ([Anbefalte læringsaktiviteter - Helsedirektoratet](#), sist oppdatert 15.11.21). Noen LIS vil ha behov for å gjennomføre flere prosedyrer enn minimumsantallet, og noen færre. Det faktiske behovet for den enkelte LIS må vurderes underveis i utdanningsløpet av LIS, veileder og supervisor. En enkelt veiledningssak teller kun som en veiledning/sak selv om flere pasienter/familiemedlemmer er til stede under veiledningen, og man har flere veiledninger på samme sak.

Tabell 2: Anbefalte minimumsantall prosedyrer for å oppnå kompetansen som læringsmålene krever

Prosedyrer	Antall	Læringsmål
Veiledningssaker:		
Sent debuterende tilstander (fordelt på flere fagfelt)	5	GEN 002
Utviklingsforstyrrelser med kognitiv affeksjon + multiple misdannelser og/eller dysmorfologi	40	GEN 003 GEN 021
Stoffskiftesykdommer	5	GEN 005
Nevrologiske og nevromuskulære tilstander	10	GEN 007
Arvelige hjerte-karsykdommer, herunder kardiomyopater, hjerterytmeforstyrrelser, lipidforstyrrelser og genetisk sykdom som i hovedsak affiserer blodkar.	25	GEN 008
Arvelig kreft/uspesifisert	20	GEN 009
Arvelig kreft/sjeldne neoplastiske syndromer	10	GEN 009
Skjelettdysplasier og bindevevssykdommer	10	GEN 010
Endokrinologiske tilstander	5	GEN 011
Sansedefekter, herunder høretap, synsforstyrrelser og utviklingsforstyrrelser av øret og øyet	10	GEN 012
Hematologiske tilstander	4	GEN 013
Nyresykdommer	5	GEN 014
Immunologiske og inflammatoriske tilstander	2	GEN 015
Sjeldne tilstander	10	GEN 016
For eksempel genetiske hudsykdommer, gastrointestinale lidelser, lungelidelser, immunsvikt.		
Arvegang ved ekspansjonssykdommer	5	GEN 033
Antisipasjon, for eksempel ved dystrofia myotonika, fragil X, Friedreich, Huntington med mer.		
Arvemønster ved imprintingssykdommer og uniparentale disomier	5	GEN 028
Arvemønster ved mitokondrielt nedarvede sykdommer	1	GEN 029
Arvegang ved mosaikktilstander	2	GEN 030
Arvegang ved balanserte strukturelle kromosomavvik	5	GEN 034
Alle typer X-bundet arvemønster, X-inaktivering	5	GEN 035
Herunder skjevt X-inaktiveringsmønster hos hhv affisert og frisk kvinne.		
Større og mindre strukturelle kopitallsavvik	20	GEN 045
Eksempler: Delesjoner, duplikasjoner, translokasjoner, inversjoner, insersjoner, komplekse avvik, trisomier og monosomier, mosaikktilstander, uniparentale disomier, kromotripsis.		
Prenatal genetisk veiledning, unntatt aldersindikasjon. Minimum 5 av disse må være om preimplantasjonsdiagnostikk/preimplantasjons genetisk testing.	40	GEN 054 GEN 057 GEN 060
Uspesifiserte genetisk veiledninger unntatt PND-aldersindikasjon og hyppige kreftsykdommer	156	GEN 001
Laboratorietjeneste:		
Mottak og vurdering av prøver/rekvisisjoner	400	GEN 085 GEN 086 GEN 087 GEN 088
Vurdering og utsvar av molekylærgenetiske analyser med avvikende resultat, fordelt over ulike analyser	180	GEN 089 GEN 090 GEN 091 GEN 092 GEN 051
Vurdering og utsvar av prøver med avvikende funn ved hjelp av lysmikroskopisk kromosomanalyse	20	GEN 089 GEN 091

8. Teoretisk undervisning

Se punkt 6c ovenfor for spesifikasjon av hvordan minste krav på 90 minutter teoretisk undervisning ukentlig oppfylles.

9. Felleskompetansemål (LIS 3)

Se: [Felles kompetansemål - Helsedirektoratet](#)

Gjennom det daglige arbeidet vil felles kompetansemål som har fokus på blant annet etikk, kommunikasjon, forskningsforståelse, brukermedvirkning, kvalitetsforbedringsarbeid og samhandling med kollegaer og pasienter/klienter kunne oppnås. HR-avdelingen ved STHF organiserer undervisning knyttet til felles læringsaktiviteter i felles kompetansemål for både LIS 1, 2 og 3.

10. Utdanningsutvalg og utdanningsansvarlig overlege

Fra 2020 er det etablert et nasjonalt råd i medisinsk genetikk, bestående av utdanningsansvarlige overleger fra de ulike helseregionene. Seksjon for medisinsk genetikk ved STHF vil være representert.

11. Forskning

Seksjon for medisinsk genetikk har en egen forskningsgruppe bestående av leger, stipendiater, molekylærgenetikere, sivilingeniører og bioinformatikere. To av overlegene, og ytterligere fire av gruppemedlemmene, har doktorgrad. Gruppen har høy akademisk kompetanse innenfor både molekylærgenetikk og klinisk genetikk, og publiserer ca. 10 forskningsartikler per år i internasjonale fagfellelevurderte tidsskrifter. Flere i gruppen har vært hoved- og medveileder for stipendiater. Seksjonen oppmuntrer LIS til å delta i forskningsgruppen og stiller til rådighet relevante veiledningsressurser, med mål om minimum ett medforfatterskap ved vitenskapelig publisering.

Vi forventer at LIS deltar på det årlige nasjonale fagmøtet i humangenetikk (NSHG) og/eller ved European Society of Human Genetics (ESHG) sin årlige konferanse, der de vil få innblikk i forskningsfronten i medisinsk genetikk. LIS skal også delta på og presentere minst ett av sine egne pasientkasus på nasjonalt eller internasjonalt syndromdiagnostikkmøte.

12. Kontakt

Utdanningsansvarlig overlege Charlotte von der Lippe og seksjonsleder Camilla F. Skjelbred

13. Vedlegg

1. Samarbeidsavtale med AMG, OUS
2. Overordnet utdanningsplan for LIS utdanning ved Seksjon for medisinsk genetikk, STHF