

**Målbeskrivelse
for Speciallægeuddannelsen
i
Klinisk Genetik**

**Sundhedsstyrelsen
Dansk Selskab for Medicinsk Genetik
Januar 2004**

Indholdsfortegnelse

Indholdsfortegnelse.....	2
1. Indledning.....	3
1.1 Beskrivelse af og afgrænsning af specialet	8
1.2 Speciallægeuddannelsen i Klinisk Genetik. Uddannelsens formål og opbygning.	8
1.2.1 Uddannelsens formål	8
1.2.2 Uddannelsens opbygning	9
2. Læringsstrategier	10
3. Evalueringsstrategier	12
3.1 Vurdering af den uddannelsessøgende læges kompetencer	12
3.2 Vurdering af læringsrammerne	13
4. Obligatoriske teoretiske kurser	14
4.1 Generelle tværfaglige kurser	14
4.2 Specialespecifikke kurser	15
4.3 Forskningstræningsmodul	17
5. Kompetencekrav.....	18
5.1 Mål for Introduktionsuddannelsen	18
5.1.1 MEDICINSK EKSPERT	20
5.1.2 KOMMUNIKATOR	23
5.1.3 SAMARBEJDER	24
5.1.4 LEDER/ADMINISTRATOR	24
5.1.5 SUNDHEDSFREMMER	25
5.1.6 AKADEMIKER	25
5.1.7 PROFESSIONEL	26
5.2 Mål for den nyuddannede speciallæge	27
5.2.1 MEDICINSK EKSPERT	27
5.2.2 KOMMUNIKATOR	38
5.2.3 SAMARBEJDER	39
5.2.4 LEDER/ADMINISTRATOR	40
5.2.5 SUNDHEDSFREMMER	41
5.2.6 AKADEMIKER	42
5.2.7 PROFESSIONEL	44
Bilag 1.	46

1. Indledning

I målbeskrivelsen for det lægefaglige speciale Klinisk Genetik angives de samlede krav til og rammer for speciallægeuddannelsen.

Det beskrives:

- Hvilke minimumskompetencer der skal kunne ved speciallægeuddannelsens afslutning.
- Hvilke læringsstrategier der skal anvendes for at opnå disse mål.
- Hvilke evalueringsmetoder der kan vurdere, om målene er nået.

Denne kompetencevurdering skal have konsekvens. Hvis målene i et konkret uddannelsesforløb ikke er nået eller ikke synes at kunne nås inden for den aftalte tidsramme, skal der iværksættes en vurdering af årsagsforholdene inddragende såvel den uddannelsessøgendes læges som uddannelsesstedets indsats og forhold.

Ved ethvert uddannelsesforløb anvendes en portefølje, som er et redskab til at kunne dokumentere erhvervede kompetencer. Porteføljen danner baggrund for at beskrive læreprocessens progression og den løbende plan for kompetenceopfyldelsen på baggrund af den uddannelsessøgende læges og vejleders gennemgang af dens optegnelser. Porteføljen skal endvidere dokumentere målopfyldelsen til brug for Det Regionale Videreuddannelsesråds vurdering af, om speciallægeanerkendelse kan søges i Sundhedsstyrelsen.

Uddannelsesstedet skal i den individuelle uddannelsesplan angive, hvilke læringsrammer, der betinger uddannelsesmiljøet og læreprocesserne. Rammerne består af stedets arbejdskultur, menneskelige ressourcer, uddannelseskultur, arbejdstimer, organisatoriske forhold mv.

Det Regionale Råd udarbejder uddannelsesprogrammer for såvel introduktionsforløb som hoveduddannelsesforløb på baggrund af målbeskrivelsen for såvel introduktions- som hoveduddannelsen og de inddragede uddannelsessteders uddannelsespotentiale.

Et uddannelsesprogram angiver den konkrete udmøntning af målbeskrivelsen på det enkelte uddannelsesforløb for henholdsvis introduktionsuddannelsen som hoveduddannelsen.

Ved udarbejdelsen af det enkelte uddannelsesprogram koordineres bidragene fra de uddannelsessteder, der indgår i uddannelsesforløbet.

Uddannelsesplan for den individuelle uddannelsessøgende udarbejdes i et samarbejde mellem den uddannelsessøgende læge og vejleder og udgør den konkrete uddannelsesplanlægning for den enkelte uddannelsessøgende læge.

Denne individuelle uddannelsesplan udgør det første afsnit i den uddannelsessøgendes personlige portefølje.

For det enkelte Hoveduddannelsesforløb udpeger den uddannelsesgivende afdeling en Hovedvejleder. Hovedvejleder er almindeligvis tilknyttet den uddannelsessøgende læges stamafdeling og har en overordnet og koordinerende funktion i hele uddannelsesforløbet i modsætning til vejlederfunktionen, som varetages af forskellige personer fungerende på de afdelinger, der indgår i uddannelsesforløbet.

Vigtige funktioner i speciallægeuddannelsen

Uddannelsesansvarlig overlæge, hovedvejleder og daglige kliniske vejledere

I den ny speciallægeuddannelse ligger fokus på den uddannelsessøgendes egen læring af komplekse kompetencer i klinisk-paraklinisk virksomhed, og ikke på undervisning. Den pædagogiske opgave bliver således at tilrettelægge et optimalt læringsmiljø i afdelingen for de uddannelsessøgende, hvilket ikke kun kræver pædagogisk tænkning men også ledelse, organisation og administration. Formålet med dette er at optimere den enkeltes læring af alle målbeskrivelsens kompetencer. Den *uddannelsesansvarlig overlæge, hovedvejleder og daglige kliniske vejledere* har ansvaret for dette og ansvaret for, at uddannelsen bliver gennemført med den krævede kvalitet. Hvordan disse funktioner samordnes fremgår af Tabel 1. Det understreges, at enhver ansat læge har pligt til at medvirke i afdelingens uddannelsesmiljø.

I professionsuddannelser kan der også findes en *mentor*. Denne er oftest en ældre kollega som deltager frivilligt og af ideelle grunde uden ansvar som ansat og deltager således ikke i planlægning og gennemføring af uddannelsen, men fungerer kun som rådgiver og støtte for den uddannelsessøgende læge. Erfaringen viser at en godt fungerende mentor kan være til stor nytte i en professionsuddannelse. At opsøge en mentor og fungere som mentor er frivilligt fra begge sider. Det overlades derfor til den uddannelsessøgende læges eget skøn at søge en mentor. Da denne funktion i den postgraduate lægeuddannelse ikke kræves, bliver den ikke beskrevet her. Enkelte specialer eller regioner kan vælge at lægge mentorfunktionen i mere faste rammer.

Uddannelsesansvarlig overlæge

Den administrative funktion af speciallægeuddannelsen varetages i sygehusafdelinger af en *uddannelsesansvarlig overlæge* som er ansat i en sygehusafdeling med et særligt ansvar for videreuddannelsen beskrevet i en funktionsbeskrivelse. Den uddannelsesansvarlige overlæge refererer til afdelingsledelsen vedrørende den lægelige videreuddannelse. I uddannelsen til almen praktiserende læge benævnes modsvarende funktion *praksiskoordinator*, som er ansat direkte af amterne.

Arbejdsopgaverne:

- Overordnet sikre læringsmiljøet i afdelingen.
- Sikre at der forefindes uddannelsesprogrammer for afdelingens typer af uddannelsesstillinger.
- Sikre at der bliver udarbejdet en uddannelsesplan for den uddannelsessøgende.
- Planlægge fokuserede ophold og sikre gennemførelse af dem.
- Sikre videreførelse af den uddannelsesmæssige status ved skift af hovedvejledere i uddannelsesforløbet.
- Planlægge og sikre program for introduktion i afdelingen.
- Sikre at enhver uddannelsessøgende tildeles en hovedvejleder.
- Engagere og instruerer daglige kliniske vejledere.
- Sikre hovedvejleders og daglige kliniske vejleders arbejdsopgaver ved den ledende overlæge.
- Deltage i håndteringen af u hensigtsmæssige uddannelsesforløb.
- Sikre at opnåede kompetencer bliver attesteret.
- Sikre at evaluering af uddannelsen udføres.
- Give afdelingen feedback på uddannelsen, iværksætte og gennemføre kvalitetsudviklingsarbejde.

Hovedvejleder

Den uddannelsesansvarlige overlæge sørger for, at alle uddannelsessøgende læger i en afdeling har en hovedvejleder. Denne er en læge, der er senior i forhold til den uddannelsessøgende. Hovedvejlederen har en helt central rolle og pålægges ansvar for den praktiske gennemførelse af én eller flere uddannelsessøgendes forløb i afdelingen.

Arbejdsopgaverne:

- Sætte sig grundigt ind i uddannelsesprogrammet for det gældende uddannelsesforløb.
- Udarbejde en uddannelsesplan sammen med den uddannelsessøgende for uddannelsesforløbet i afdelingen.
- Sikre at uddannelsesplanen bliver gennemført.
- Sikre løbende justering af uddannelsesplanen.
- Informere daglige kliniske vejledere om uddannelsesplanen.
- Være ansvarlig for at introduktionsprogrammet bliver gennemført.
- Anvende pædagogiske redskaber sammen med den uddannelsessøgende, fx ugentlige/månedlige læringskontrakter. Evt. uddelegeres opgaven.
- Yde daglig klinisk vejledning og give feedback.
- Gennemføre fortløbende vejledersamtaler.
- Inddrage den uddannelsesansvarlige overlæge i uhensigtsmæssige uddannelsesforløb.
- Evaluere enkelte kompetencer.
- Attestere at de til uddannelsesforløbet svarende kompetencer er opnået.

Daglig klinisk vejleder

Vejledning af den uddannelsessøgende kan og bør ikke varetages af en enkeltperson. I den daglige arbejdsituation har hver ansat læge et ansvar som vejleder. Efter delegering fra den uddannelsesansvarlige overlæge kan den daglige kliniske vejleder evaluere og attestere opnåelsen af enkeltkompetencer for de uddannelsessøgende læger.

Arbejdsopgaverne:

- Holde sig orienteret om uddannelsesplaner for afdelingens uddannelsessøgende læger.
- Deltage i gennemførelse af introduktionsprogrammet.
- Anvende pædagogiske redskaber, efter delegering, fx ugentlige/månedlige læringskontrakter, sammen med den uddannelsessøgende.
- Yde daglig klinisk vejledning og give feedback.
- Evaluere, efter delegering, enkelte kompetencer eller delkompetencer og rapportere til hovedvejleder.

Uddannelsesansvarlig overlæge, Hovedvejleder og Daglige kliniske vejledere

Funktionsområder	Uddannelsesansvarlig overlæge	Hovedvejleder (en udpeget)	Daglig klinisk vejleder (flere personer)
Uddannelsesprogram	- Sikrer at der forefindes uddannelsesprogrammer for afdelingens typer af uddannelsesstillinger	- Sætter sig grundigt ind i uddannelsesprogrammet for det gældende uddannelsesforløb	
Uddannelsesplan	- Sikrer at der bliver udarbejdet en uddannelsesplan til den uddannelsessøgende - Planlægger fokuserede ophold og sikrer gennemførelsen af dem - Sikrer videreførelse af den uddannelsesmæssige status ved skift af hovedvejledere i uddannelsesforløbet	- Udarbejder sammen med den uddannelsessøgende en uddannelsesplan for forløbet i afdelingen - Sikrer at uddannelsesplanen bliver gennemført - Sikrer løbende justering af uddannelsesplanen - Informerer daglige kliniske vejledere om uddannelsesplanen	- Er forpligtiget til at holde sig orienteret om uddannelsesplaner for afdelingens uddannelsessøgende læger
Introduktionsprogram	- Sikrer program for introduktion i afdelingen	- Er ansvarlig for at programmet for introduktion i afdelingen bliver gennemført	- Deltager i gennemførelse af program for introduktion i afdelingen
Klinisk vejledning	- Sikrer at enhver uddannelsessøgende tildeles en hovedvejleder - Engagerer og instruerer daglige kliniske vejledere - Sikrer hovedvejleders og daglige kliniske vejleders arbejdsopgaver ved den ledende overlæge - Deltager i håndteringen af uhensigtsmæssige uddannelsesforløb - Engagerer og instruerer daglige kliniske vejledere	- Anvender sammen med den uddannelsessøgende i fornødent omfang pædagogiske redskaber, fx ugentlig/månedlig læringskontrakter. - Evt. uddelegeres opgaven. - Yder daglig klinisk vejledning og giver feedback - Gennemfører fortløbende vejledersamtaler - Inddrager den uddannelsesansvarlige overlæge i uhensigtsmæssige uddannelsesforløb	- Anvender, efter delegering, sammen med den uddannelsessøgende i fornødent omfang pædagogiske redskaber, fx ugentlig/månedlig læringskontrakter - Yder daglig klinisk vejledning og giver feedback
Evaluering af den uddannelsessøgende	- Sikrer at opnåede kompetencer bliver attesteret	- Evaluerer enkelte kompetencer - Attesterer at de til uddannelsesforløbet svarende kompetencer er opnået	- Evaluerer efter delegering enkelte kompetencer eller delkompetencer og rapporterer til hovedvejleder
Evaluering af uddannelsen	- Sikrer at evaluering af uddannelsen udføres - Giver afdelingen feedback, iværksætter og		

	gennemfører kvalitets-udviklingsarbejde		
--	---	--	--

1.1 Beskrivelse af og afgrænsning af specialet

Klinisk genetik er et tværgående speciale, der består af en klinisk del og en laboratoriemæssig del, som er stærkt integrerede. Specialet modtager patienter fra såvel den primære sundheds-tjeneste som sygehusafdelinger til klinisk genetisk udredning og genetisk diagnostik, risikovurderinger, prognosefastlæggelse, information og individualiseret genetisk rådgivning. Specialet har i stor udstrækning sine egne patienter, der ofte er raske familiemedlemmer fra familier og slægter, hvori genetisk sygdom optræder, og hvoraf mange ikke har andre kontakter i sundhedsvæsenet.

Specialet beskæftiger sig klinisk og laboratoriediagnostisk med kromosomsygdomme, kromosomabnormiteter, monogene- og multifaktorielt nedarvede sygdomme, misdannelses-syndromer og misdannelsessekvenser. Den laboratoriediagnostiske del omfatter som følge heraf klassiske cytogenetiske, molekylær cytogenetiske, metaboliske og molekylær genetiske undersøgelser, herunder DNA-analyser.

Specialet fungerer i et tæt samarbejde med stort set alle andre kliniske specialer, og varetager foruden de direkte patientkontakter også den lægefaglige rådgivning vedr. genetiske udredninger, resultatfortolkninger, profylakse m.v. til andre specialer, herunder primærsektoren.

Klinisk genetik er midt i en forrygende udvikling som følge af kortlægningen og beskrivelsen af det humane genom, der ikke alene vil medføre tiltagende diagnostiske, men også terapeutiske muligheder.

Der findes fem klinisk genetiske centre, der alle fungerer på højt specialiseret niveau. To af centrene findes i København, mens de tre øvrige findes i henholdsvis Århus, Vejle og Odense. Der er på disse afdelinger i øjeblikket normeret i alt 13 overlægestillinger, herunder 4 professorater og desuden 3 afdelingslægestillinger.

Enkelte funktioner varetages på de teoretiske human-genetiske universitetsinstitutter.

1.2 Speciallægeuddannelsen i Klinisk Genetik. Uddannelsens formål og opbygning.

1.2.1 Uddannelsens formål

Formålet med uddannelsen i klinisk genetik er, at give den uddannelsessøgende læge kompetencer på specialistniveau inden for det generelle og områdespecifikke arbejde i specialet, specialets tværfaglige virkefelt, værdier og holdninger, således at han/hun efterfølgende kan varetage specialets arbejdsopgaver som speciallæge i klinisk genetik som medinddrager følgende speciallægeroller:

Medicinsk ekspert

- Mestre diagnostiske og terapeutiske færdigheder, som er nødvendige for en etisk og effektiv varetagelse af

	<p>patientbehandlingen.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Opsøge og anvende relevant information i klinisk praksis. - Varetage effektiv lægegerning med respekt for såvel patienten, uddannelse, forskning og lovgivning.
Kommunikator	<ul style="list-style-type: none"> - Etablere optimal kontakt til patienter og pårørende. - Indhente relevant anamnese fra patienter/pårørende/andre. - Mest relevant dialog med patienter/pårørende og behandler team.
Samarbejder	<ul style="list-style-type: none"> - Rådgive og diskutere konstruktivt med læger, sundhedspersonale og andre. - Medvirke konstruktivt i tværfaglige teams.
Leder/administrator	<ul style="list-style-type: none"> - Udnytte ressourcer rationelt i en afstemning af patientbehandling, uddannelsesbehov, forskning og eksterne aktiviteter. - Motivere og engagere i sundhedsorganisationen. - Anvende informationsteknologi til optimering af patientbehandling, livslang læring og andre aktiviteter.
Sundhedsfremmer	<ul style="list-style-type: none"> - Identificere vigtige faktorer for sundhed, som påvirker patienterne. - Arbejde for øget sundhed hos patienten. Opdage og reagere på de forhold, hvor rådgivning er påkrævet.
Akademiker	<ul style="list-style-type: none"> - Forpligtelse til en personlig kontinuerlig uddannelsesstrategi (livslang læring). - Kritisk vurdere medicinsk information. - Kritisk vurdere lægelig praksis. - Facilitere læring hos patienter, yngre kolleger, studenter og andre. - Bidrage til udvikling af ny viden.
Professionel	<ul style="list-style-type: none"> - Præstere høj kvalitet i behandling med integritet, ærlighed og medfølelse. - Udvide passende personlig og mellem menneskelig professionel adfærd. - Praktisere faget i etisk overensstemmelse med forpligtelserne som læge.

Hvert af disse områder har et indhold, som i princippet er forskelligt dog også med indbyrdes overlap. Rollerne integreres problemfrit i det daglige kliniske arbejde

1.2.2 Uddannelsens opbygning

Den samlede uddannelsesvarighed udover turnus er 5 år.

Uddannelsen i klinisk genetik omfatter:

Introduktionsuddannelse i specialet udgør 12 måneders ansættelse på klinisk genetisk afdeling.

Hoveduddannelsen er fastsat til 48 måneder år og indeholder den fagspecifikke læring og træning ved funktion, såvel på klinisk genetiske afdelinger som på kliniske afdelinger for at de målbeskrevne kompetencer kan erhverves.

I starten af hoveduddannelsen gennemføres fælles kursus i klinisk genetik med indbydelse til deltagelse til andre specialer, eksempelvis pædiatri, gynækologi/obstetrik og neurologi gennemføres herunder som en oversigtsindføring i fagets generelle viden og praksis

Klinisk genetiske afdelinger:

Størstedelen af kompetencerne i målbeskrivelsen kan læres 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 vil bevirke, at det vil være optimalt med hoveduddannelsesforløb sammensat med funktion på to forskellige klinisk genetiske afdelinger.

Kliniske afdelinger:

En del kompetencer afspejler den klinisk genetiske speciallæges tværfaglige berøringsflade og arbejdsopgaver. Erhvervelse af disse kompetencer, der findes inden for områderne medicinsk ekspert, samarbejder og leder/administrator fordrer kendskab til kliniske afdelingers arbejdsproces og dagligdag og den dertil hørende patient- og familiehåndtering.

Fokuserede kliniske ophold:

Under fokuserede ophold, af højst 4 ugers varighed, indgår den uddannelsessøgende i det daglige arbejde på afdelingen uden behandlingsansvar og under fortsat ansættelse på stamafdelingen under Hoveduddannelsen. Der skal lægges vægt på, at den uddannelsessøgende under opholdet i særlig grad beskæftiger sig med klinisk undersøgelse, diagnostik og behandling af områdets arvelige sygdomme og syndromer, herunder også forholdsregler og konsekvenser for sygdommens forekomst for den samlede familie.

Stamafdelingen skal sikre, at der med tildeling af det fokuserede ophold aftales forløbsprogram, der sikrer læring inden for disse i målbeskrivelsen angivne kompetencer for kliniske ophold.

De konkrete aftaler om fokuserede ophold på kliniske afdelinger eller teoretiske institutter indgås mellem hovedvejleder, den enkelte uddannelsessøgende samt det konkrete opholdssted.

Teoretiske kurser:

I introduktionsuddannelsen såvel som i hoveduddannelsen indgår deltagelse i en del af de af Sundhedsstyrelsen strukturerede generelle tværfaglige kurser og i hoveduddannelsen gennemføres de angivne specialespecifikke kurser.

Forskningstræning:

Forskningstræning indarbejdes i hoveduddannelsen og gennemføres under ansættelse på klinisk genetisk stamafdeling i den samlede periode.

2. Læringsstrategier

For hvert af de opstillede mål (kompetencekrav) er det beskrevet, hvordan målet kan nås. Beskrivelsen omfatter således en anvisning af den eller de veje - forskellige læringsstrategier - der kan føre til erhvervelse af den ønskede kompetence. Sådanne lærings- og undervisningsmetoder relevante for specialet er anført nedenfor. Den enkelte uddannelsesafdeling vil kunne vælge blandt metoderne ud fra hvilken der bedst kan udøves inden for afdelingens struktur, arbejdsform og særlige faglige aktivitet, i det omfang der ved beskrivelsen er angivet at der er tale om alternative metoder..

Nedenstående er en kort beskrivelse af de læringsstrategier, der er angivet ud for de enkelte mål ved beskrivelsen af de 7 roller (afsnit 5.1 og 5.2).

Læringsmetoder der kan bruges i speciallægeuddannelsen kan være:

Selvstudium: en form for adfærd hvor den enkelte, med eller uden hjælp fra andre, tager initiativ til at definere sine behov for læring, formulerer sine læringsmål, identificerer ressourcer og læringsstrategier hertil, og selv vurderer resultaterne.

Færdighedskursus: et kursus, der primært har formålet læring af praktiske færdigheder.

Teoretisk kursus: et kursus der primært har formålet læring af teoretisk viden.

Litteraturopgaver: selvstændigt at indsamle data, vurdere og syntetisere en problemstilling. Ved gennemgang af videnskabelige tidsskrifter, bøger og andre kilder som fx internet, til belysning af et problem.

Undervisningsopgaver: selvstændigt at varetage undervisning af sundhedspersonale af forskellige kategorier, og af andre, fx patientforeninger ol.

Simulationsscenarier/rollespil: i pædagogisk hensigt ved deltagerne, eller udenforstående instruerede personer, at skabe en tænkt situation, eller genskabe en oplevet situation, til refleksion over forskellige handlemuligheder.

Tildeling af specifikke opgaver: en form for reflekterende læring hvor den enkelte udfører en tildelt opgave og selv vurderer resultatet

Udarbejdelse af skriftligt materiale: Som eksempelvis er redegørelser til kliniske afdelinger vedrørende specifikke arvelige sygdommes baggrund, kliniske og genetiske diagnostik, instrukser for interne arbejdsprocesser, indlæg til den formaliserede , generelle faglige information mellem sundhedsvæsenets instanser på amts og nationalt plan.

Videnskabeligt projekt som er at deltage i problemformulering, indsamling af data, sammensætte og vurdere data og skrive rapport.

Vejledning og supervision ved genetisk udredning og rådgivning, vejledning og supervision i praktisk laboratoriearbejde, vejledning og supervision af praktisk klinisk genetisk arbejde og vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på kliniske afdelinger som er former

for reflekterende læring, der ikke bygger på en adskillelse mellem læring og anvendelse af det lærte. De foregår gennem deltagelse i et praksisfællesskab. Den medfører gensidige forpligtelser for mester og lærling. Den er således mere end imitation af en mere erfaren kollegas adfærd.

Afdelingsundervisning- og konferencer som er internt organiseret undervisning i afdelingen, der retter sig mod alle læger. Kan være tilknyttet konferencer med kollegaer, hvor der fremlægges og drøftes videnskabelige problemer.

I denne forbindelse er *læringsrammerne* overvejet. Læringsrammer henviser til de rammer, der betinger uddannelsesmiljøet og læreprocesserne. Det kan eksempelvis være rammer, som skabes af arbejdskultur, menneskelige ressourcer, uddannelseskultur, arbejdstider, organisatoriske forhold etc.

Læringsrammerne er således inddraget i overvejelserne vedrørende læringsstrategier, men er ikke angivet i målbeskrivelsen.

I *uddannelsesprogrammet* udarbejdes ud fra ovenstående et afsnit om læringsrammerne, inklusive definition af vejlederfunktionen. Endvidere skal det ved udfærdigelse af uddannelsesprogrammer angives, at læringsrammerne skal vurderes – se 3.2.

I *uddannelsesplanen* anføres bl.a. på baggrund af ovenstående et afsnit, som beskriver den uddannelsessøgende læges egne mål, forudsætninger og egenskaber – herunder beskrivelser af, hvordan vedkommende påtænker at handle i forhold til de opstillede målsætninger.

3. Evalueringsstrategier

Der skelnes mellem vurdering af den uddannelsessøgende læges kompetencer og vurdering af læringsrammerne.

3.1 Vurdering af den uddannelsessøgende læges kompetencer

Den anvendte metode eller kombination af metoder til kompetencevurdering skal kunne afgøre, om den uddannelsessøgende læge *har eller ikke har* erhvervet den pågældende kompetence. Kompetencekravene er derfor formuleret på en sådan måde, at det med den/de anviste metoder til evaluering kan afgøres, om den uddannelsessøgende læge har erhvervet den pågældende kompetence eller ej.

I vurdering af den uddannelsessøgendes læges erhvervelse af de angivne kompetencer kan følgende strategier anvendes:

Struktureret kollegial bedømmelse:

Bedømmelse, hvor den uddannelsesgivende læge direkte observerer den uddannelsessøgende i dennes udøvelse af praksis. Vurderingen kan støttes af et struktureret observationsskema, der synliggør de forskellige elementer i aktiviteten, således at relevante forhold kan komme med i vurderingen.

Struktureret observation i laboratoriet:

Som ovenfor, men med speciel fokus på laboratoriepraksis og hvor procedurebeskrivelser og analyseforskrifter kan anvendes som det strukturerede grundlag.

Struktureret vejledersamtale:

En struktureret vejledersamtale kan anvendes til at afdække og vejlede vedr. viden og holdninger samt evne til at strukturere og redegøre for handlingsforløb.

Audit af arbejdspraksis (intern/ekstern):

F.eks. superviseret struktureret gennemgang af journalmateriale, patientforløb, arbejdsprocedure og lignende med henblik på, at vurdere den uddannelsessøgendes evne til at tilvejebringe en specificeret faglig fortolkning af viden og data.

Vurdering af udførte arbejdsopgaver/projekter:

Mål for evnen til at formulere kliniske og videnskabelige spørgsmål i relation til arbejdspraksis ved mundtlig eller skriftlig fremstilling.

Bedømmelse af afholdt undervisning.

Kommenteret vurdering af videooptagelser:

Vejleder og uddannelsessøgende vurderer i fællesskab og suppleres med dialog og vejledning. Særlig velegnet til evaluering af kommunikatorrollens delmål.

360 graders evaluering:

360 graders evaluering egner sig til bedømmelse af uddannelsessøgendes adfærd i systemet, dvs til bedømmelse af ”brede” egenskaber, som evne til at arbejde i forskellige funktioner, samarbejde, kommunikation med systemet og lignende. Metoden er karakteriseret ved, at lægen bedømmes ved brug af en rating skala af flere personer, som har mulighed for direkte observation, ved den fælles arbejdsproces eller – forløb. Medvirker til en mere alsidig bedømmelse. De opnåede informationer drøftes med den uddannelsessøgende.

Kortsvartest:

Skriftlig test, hvor der med præcis viden kan testes med besvarelsene ja/nej/ ved ikke.

Patientvurderinger:

Specielt velegnet til vurdering af bløde kompetencer, f.eks. kommunikationsevner ved genetisk rådgivning såvel mundtligt som skriftligt. Kan have karakter af spørgeskemaundersøgelse til mindre patientgruppe, hvor denne skal præcist afgrænses og beskrives og hvor journaloptegnelser og læringsrammer skal sammenstilles med patientvurderingen.

Egnede grupper kan bl.a. være:

- raske, der henvises til gentest.
- forældre til børn med arvelig sygdom.
- pt. tilhørende specifik diagnosegruppe.

Kompetencevurdering foretages løbende i uddannelsesforløbet med henblik på dokumentation, evaluering og evt. justering af uddannelsen undervejs. Det er væsentligt, at de kompetencer, der evalueres, bredt afspejler det, den uddannelsessøgende læge skal kunne.

3.2 Vurdering af læringsrammerne

Ud fra en vurdering af læringsrammerne skal der tages stilling til, om en korrektion og justering af rammerne kan kvalificere miljøet og kulturen på uddannelsesstedet.

I forlængelse heraf skal læringsrammerne kunne indgå som en parameter i den løbende evaluering af den uddannelsessøgende læge. Væsentlige rammer (patientgrundlag og arbejdstilrettelæggelse), som kan have indflydelse på kompetencernes evt. manglende progression, kan hermed inkorporeres i bedømmelsen af den uddannelsessøgende læge.

Læringsrammerne bør ikke influere på slutevalueringen af den uddannelsessøgende læge.

Ved udfærdigelse af uddannelsesprogrammer angives det, at læringsrammerne skal vurderes. Dette kan ske ved anvendelse af de uddannelsessøgendes beskrivelse i logbøgerne af læreprocesserne og deres betingelser eller ved anvendelse af afdelingens selvevalueringsrapport udfærdiget i forbindelse med inspektor-ordningen. Vurderingen foretages internt på afdelingen f.eks. kollektivt ved konferencer eller i mindre fora med formaliseret indflydelse på/ansvar for uddannelsesprogrammer og -forløb.

4. Obligatoriske teoretiske kurser

De obligatoriske teoretiske kurser omfatter generelle tværfaglige kurser, speciale-specifikke kurser samt eventuelt kursus i forskningsmetodologi.

4.1 Generelle tværfaglige kurser

De generelle tværfaglige kurser, der er obligatoriske for alle uddannelsessøgende læger har en samlet varighed på ca. 4 uger og skal sikre minimumskompetencer inden for kommunikation, pædagogik samt ledelse, administration og samarbejde.

Kursusrækken udgør:

- **Kursus i kommunikationstræning:**
Overordnet mål: at understøtte de uddannelsessøgendes muligheder for at erhverve sig de i målbeskrivelsen opstillede kompetencer i kommunikation.
Opbygges af 2 moduler med samlet varighed på 1 uge. Gennemløbes under Turnusuddannelsen.
- **Kursus i pædagogik:**
Overordnet mål: at understøtte de uddannelsessøgendes muligheder for at erhverve sig den nødvendige pædagogiske minimumskompetence inden for læring og vejledning.
Modul vedr. læring placeres på Turnusuddannelse og modul vedr. vejledning på Introduktionsuddannelsen. Samlet varighed ca. 1 uge.
- **Kursus i ledelse, administration og samarbejde:**
Overordnet mål: at understøtte den uddannelsessøgendes muligheder for at erhverve målbeskrivelsens minimumskompetencer inden for områderne ledelse, administration og samarbejde. Opbygges af modul i Introduktionsuddannelsen og 2 moduler i Hoveduddannelsen med samlet varighed på 2 uger.

I øvrigt henvises der til de enhver tid gældende retningslinier for tværfaglige kurser som led i den lægelige videreuddannelse udfærdiget af Sundhedsstyrelsen.

4.2 Specialespecifikke kurser

Den specialespecifikke kursusrække ved Speciallægeuddannelsen i klinisk genetik har som overordnet mål, at alle kommende kliniske genetikere mindst én gang i uddannelsen får en samlet fremstilling af:

- Specialets teoretiske videnskabelige grundlag.
- Alle væsentlige emner i forbindelse med den fortsatte udvikling af specialet.
- Praktiske kundskaber og færdigheder hørende til specialets to overordnede delområder: den kliniske del og den laboratoriemæssige del.

Gennem kursusrækken skal den uddannelsessøgende præsenteres for den generelle viden, som skal erhverves i uddannelsesforløbet suppleret med praktiske øvelser med henblik på integrering af denne viden i praksis.

De enkelte kursuselementer er opbygget således, at de hver især er emnecentrerede inden for den generelle viden, der kræves erhvervet, og således at de inden for det afgrænsede emne indeholder alle de tre overordnede elementer i målet for kursusrækken.

Kursusrækken i **Hoveduddannelsen** kan ikke overstige 210 timer og sammensættes af følgende kursuselementer:

Fælleskursus i klinisk genetik.

Dette kursusindhold skal svare til det hidtidige tværfaglige kursus, hvor der gives en introduktion til fagområdet og dets kliniske virke i en bredere, mindre detaljeret form. Dette kursus kan danne basis for indføring af andre speciallæger i det klinisk genetiske arbejdsområde i lighed med den nuværende struktur. Den klinisk genetiske uddannelsessøgende vil her få et supplerende ensartet teoretisk og praktisk indblik i faget med muligheder for at erhverve generelle kompetencer svarende til niveau for dette uddannelsestrin. Kursets tværfaglige deltagelse vil illustrere behov og yde fortsat opøvelse i kompetencer inden for specielt rollerne kommunikator og samarbejder.

- **Teoretisk genetik:** indføring i basal teoretisk viden til forståelse af genetiske forhold og til anvendelse ved udforskning og klinisk håndtering af disse.
- **Genetisk udredning og rådgivning** har til formål at opnå viden og praktisk erfaring i metoder ved og organisering af klinisk genetisk udredning og rådgivning.
- **Teoretisk cytogenetik** har til formål at opnå viden om og det aktuelle udviklingsstade af klassisk- og molekylærcytogenetik som baggrund for de teknisk-laboratoriemæssige muligheder og udviklinger samt for klinisk anvendelse og tolkning i tværfagligt samarbejde ved patienthåndteringen.

- **Teoretisk molekylærgenetik** har til formål at opnå det aktuelle stade af molekylærgenetisk viden som baggrund for teknisk-laboratiemæssige muligheder og udvikling samt anvendelse i klinisk sammenhæng ved diagnostik og familieudredning.
- **Genetisk epidemiologi/populationsgenetik:** indførelse i metoder og resultater af populationsgenetisk udforskning samt anvendelse ved praktiske vurderinger i forhold til en given befolkning og ved individuel genetisk rådgivning til dens individer.
- **Genetik ved organ- eller mekanismespecifikke områder:** Klinisk genetik undergår til stadighed en udvikling initieret af den stedse øgede genetiske viden, hvorfor fagets tværgående profil i relation til de øvrige kliniske specialer også er i en konstant forandringsproces. Derfor vil der forventeligt fortsat ske en udvikling i muligheder og behov i relation til specifikke kliniske enheder. En udvikling, der løbende må inddrages i kravene til fagets speciallæger og uddannelsen heraf.

Aktuelt vil følgende kurser kunne være relevante:

- Onkogenetik
- Neurogenetik
- Dysmorfologi

Ved sådanne områder præsenteres den aktuelle genetiske viden og anvendelsen af denne til genetisk udredning, diagnostik, rådgivning og deltagelse i den klinisk tværgående håndtering af behandlings- og profylaksemuligheder.

Etiske og samfundsmæssige forhold relateret til kursusemnerne skal generelt inddrages i de enkelte delkurser, primært som diskussioner efter evt. oplæg.

I læringsprocesserne vil kurserne generelt anvende oversigtsforelæsninger, case-baseret læring, problem-baseret-læring (PBL) og praktiske øvelser: Beregninger, brug af IT, databaser, rollespil-videooptagelser og endelig diskussioner. Kursisternes forudsætninger forventes at svare til det indlærte på den prægraduate del af det sundhedsvidenskabelige studium suppleret med selvstudium af kursernes emner efter emneafgrænsning og vejledning i et individuelt samspil med hovedvejleder. Det individuelle uddannelsesforløb bør struktureres således, at den uddannelsessøgende som minimum har deltaget i udrednings- og rådgivningsforløb, der er typiske for delkursernes emner.

Hvert af delkurserne på Hoveduddannelsen vil have en anbefalet varighed på 2-3 dage med samlet kursus tid på omkring 22 dage. Varighed af det tværfaglige kursus vil være 4-5 dage.

Ideelt vil kursusrækken på Hoveduddannelsen skulle gennemgås i den angivne rækkefølge, da den erhvervede viden og praktiske oplæring vil skulle støtte progressionen i den individuelle læreproces mod større selvstændighed ved udøvelsen af de forskellige roller.

Evalueringsniveau:

Evalueringsniveau kan udøves i læreprocessen på kursus ved brug af undervisningsformen PBL og rollespil-videooptagelser. Kursusrelaterede delelementer af progressionstest med vurdering af delkursusleder før og efter kursus kan anvendes til testning af kompetencer primært tilhørende den medicinske ekspertrolle. Manglende progression i anvendelsen af disse teoretiske

kompetencer kunne lede til gentagelse efter selvstudium f.eks. efter 3 måneder og evaluering af delkursus-leder i samarbejde med hovedvejleder.

Evaluering af adfærdsniveau og af produkt- eller patientbehandlings kvalitet:

Denne kan primært evalueres af hovedvejleder lokalt 3-6 måneder efter kurset. Hovedvejleder meddeler indlæringens resultat til delkursusleder og hovedkursusleder af hensyn til den løbende generelle kursusevaluering i uddannelsesudvalg. Ligeledes kan evalueringens resultat indgå i strukturering af den individuelle læreproces.

Planlægningen og håndteringen af Dansk Selskab for Medicinsk Genetik's specialespecifikke kurser vil ske i regi af Selskabets uddannelsesudvalg med dets formand som hovedkursusleder og dermed organisatorisk og budgetmæssig ansvarlig overfor Sundhedsstyrelsen. Det enkelte kursus vil have delkursusleder, som i et samspil med hovedkursusleder og uddannelsesudvalg udformer de enkelte kurser. Dette vurderes og godkendes indholdsmæssigt af uddannelsesudvalget. Selskabets uddannelsesudvalg har repræsentanter fra alle uddannelsesgivende afdelinger samt repræsentant fra fagets gruppe af uddannelsessøgende yngre læger.

4.3 Forskningstræningsmodul

Forskningstræning tager sigte på at udvikle kompetencer til at opsøge og vurdere ny viden samt at overføre denne til praktisk klinisk brug. Ved forløbet opnås træning i en arbejdsform, som kan udgøre en del af grundlaget for livslang læring, og være det nødvendige værktøj til at sikre, at lægen arbejder på grundlag af den til enhver tid eksisterende viden til sikring af forskningsbaseret patient- og familieudredning samt rådgivning.

Under hoveduddannelsen skal forskningstræningsprocessen forløbe med en samlet varighed af dennes delprocesser på 12 uger. Forløbet vil typisk strække sig over flere år af hoveduddannelsen

Processen vil typisk kunne opbygges af følgende:

- Formulering af et spørgsmål/en problemstilling. Der vil kunne vælges ud fra den uddannelsessøgendes egne ønsker og interesser, men også således at uddannelsesafdelingens behov for erhvervelse af viden og udvikling kan tilgodeses.
- Indsamling af viden og datamateriale og en efterfølgende analyse heraf på basis af relevante forskningsbaserede metoder.
- Kritisk analyse af resultaterne og en sammenstilling af en sammenfattende konklusion.
- Afrapportering - dels i form af en mundtlig præsentation, dels i form af udarbejdelse af en rapport. Denne skal gennemgås med, vurderes og godkendes af hovedvejleder og ekstern bedømmer, idet det også sikres, at den uddannelsessøgende præsenterer og diskuterer rapporten i et større kollegialt forum på afdelingen og eksternt som minimum i Selskabets regi ved de årlige faglige møder med frie foredrag.

Ved opnået ph.d. grad eller dr. med. grad kan forskningstræningsmodulet alternativt omfatte videnskabelig vejledningsfunktion, med aktiv deltagelse, for andre inden for emner med klinisk genetisk relevans, eller gennemførelse af kvalitetssikrings- eller kvalitetsudviklingsprojekt inden for klinisk genetik.

5. Kompetencekrav

Målbeskrivelsen danner grundlag for en kompetenceudvikling, hvor målene opnås i en løbende læreproces, og hvor de enkelte kompetencer supplerer indtil den endelige speciallægekompetence opnås.

I det følgende beskrives de kompetencer, en speciallæge i Klinisk Genetik skal besidde ved afslutningen af hoveduddannelsen. Der er tale om minimumskompetencer, hvilket betyder, at alle kommende speciallæger i Klinisk Genetik skal have opnået samtlige kompetencer, uanset sammensætning af uddannelsesforløb.

Kompetencerne er grupperet efter overordnet indhold i de syv roller, der indgår i speciallægekompetencerne.

Den medicinske ekspertrolle er opdelt i følgende delelementer:

- Generelle vidensmål.
- Genetisk udredning og risikovurdering.
- Genetiske sygdommes og morfologiske syndromers klinik.
- Ordination og tolkning af genetiske og non-genetiske undersøgelser.
- Genetisk rådgivning og opfølgning.
- Teknisk ekspert.

Delelementet "generel viden" indeholder kompetencer vedrørende teoretisk viden, som skal sikre speciallægens grundlag for at kunne håndtere den delmængde af de mange hver især sjældne problemstillinger, speciallægen i sin samlede funktionstid, potentielt vil kunne møde. Kompetencebeskrivelsen udgør således også rammerne for de specialespecifikke kursers indhold.

Listen over kompetencer er opdelt i tre kolonner: Kompetencer, Læringsstrategi og Evalueringsstrategi.

I kompetencekolonnen beskrives selve kompetencen lægen skal være i besiddelse af ved afslutningen af henholdsvis introduktionsuddannelsen og hoveduddannelsen.

I kolonnerne Læringsstrategi og Evalueringsstrategi angives metoder til, hvordan den pågældende kompetence kan læres, og hvordan det kan evalueres om kompetencen faktisk er opnået.

5.1 Mål for Introduktionsuddannelsen

Vurdering af den uddannelsessøgende læges egnethed i specialet skal foretages tidligst muligt og som hovedregel ved afslutningen af introduktionsuddannelsen. For introduktionsuddannelsen dækker de opstillede mål nøgle-funktioner i specialet, således at denne ansættelsesdel reelt kan danne baggrund for en vurdering af pågældende læges egnethed i specialet. Endvidere skal

introduktionsuddannelsen give den uddannelsessøgende læge et dækkende indblik i specialet, således at valget af speciale kvalificeres.

Det er specifikt anført, hvilke kompetencer, der skal være erhvervet ved afslutningen af introduktionsuddannelsen inden for de syv roller:

INTRODUKTIONSUDDANNELSEN
5.1.1 MEDICINSK EKSPERT

Kompetencekrav – Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
Efter afsluttet Introduktionsuddannelse skal lægen kunne:		
Vidensmål:		
Redegøre for normal og abnorm celledeling, kromosomstruktur, morfologi og nomenklatur	Undervisningsopgaver.	Bedømmelse af afholdt undervisning
Redegøre for monogene og komplekse nedarvningsmønstre.	Undervisningsopgaver	Bedømmelse af afholdt undervisning
Redegøre for anvendelse af genetiske laboratorteknikker: cytogenetiske og molekylærgenetiske.	Tildeling af specifikke opgaver: skriftlig beskrivelse f.eks. til information af kliniske afdelinger	Struktureret vurdering af skriftlig redegørelse
Genetisk udredning og risikovurdering:		
Optage slægtsanamnese med optegnelse af stamtavle.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Selvstudium.	Struktureret observation i klinikken.
Skelne mellem autosomal dominant, autosomal recessiv og kønsbunden arvegang ud fra nedarvningsmønstre.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Selvstudium	Struktureret observation i klinikken

Anvende principperne for analyse af nedarvningsmønstrene for arvelige kromosomabnormiteter.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Selvstudium	Struktureret observation i klinikken
Anvende principper for risikoberegning ud fra empiriske data.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Selvstudium.	Struktureret observation i klinikken
Ved søgning i litteraturl databaser og klinisk genetiske databaser indhente viden om genetiske sygdomme, faktorer og forhold.	Tildeling af specifikke opgaver og/eller Litteraturopgaver.	Vurdering af specifikke opgaver
Ordination og tolkning af genetiske og non-genetiske undersøgelser:		
Anvende indikationer for diagnostik ved monogen sygdom inkl. ved prænatal diagnostik.	Tildeling af specifikke opgaver. og/eller Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og -konferencer.	Vurdering af specifikke opgaver og Struktureret kollegial bedømmelse
Anvende indikationerne for postnatal og prænatal cytogenetisk og molekylærgenetisk diagnostik.	Tildeling af specifikke opgaver. og/eller Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og -konferencer.	Vurdering af specifikke opgaver og Struktureret kollegial bedømmelse

Tolke resultater af prænatal risikovurdering og yde prænatal vejledning svarende hertil.	Tildeling af specifikke opgaver. og/eller Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og -konferencer.	Vurdering af specifikke opgaver og Struktureret kollegial bedømmelse
Genetisk rådgivning og opfølgning:		
Yde prænatal genetisk vejledning før prøvetagning og kunne informere om muligheden for genetisk præimplantationsdiagnostik (PGD).	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingskonferencer og -undervisning.	Struktureret kollegial bedømmelse. og Vurdering af videooptagelser.
Teknisk ekspert:		
Redegøre for principperne for celledyrkning og steril dyrkningsteknik.	Selvstudium. og Tildeling af skriftlig opgave	Vurdering af skriftlig opgave
Redegøre for principperne for konventionel lysmikroskopi og for fluorescens-mikroskopi.	Selvstudium. og Vejledning og supervision i praktisk laboratoriearbejde	Kortsvar test vedrørende viden med relation til genetisk laboratorieaktivitet
Redegøre for principperne for de vigtigste båndfarvningsmetoder (Q-, G- og R-bånd).	Selvstudium. og Vejledning og supervision i praktisk laboratoriearbejde	Kortsvar test vedrørende viden med relation til genetisk laboratorieaktivitet
Foretage en klassisk kromosomanalyse af G- eller Q-bånd omfattende kromosomtælling, analyse og karyotypering.	Vejledning og supervision i praktisk laboratoriearbejde	Struktureret observation i laboratoriet

Angive principperne for oprensning af DNA, opmærkning af prober og ”southern blot” analyse.	Selvstudium. og Vejledning og supervision i praktisk laboratoriearbejde	Kortsvar test vedrørende viden med relation til genetisk laboratorieaktivitet og Struktureret observation i laboratoriet
Redegøre for princippet ved en PCR reaktion.	Selvstudium. og Vejledning og supervision i praktisk laboratoriearbejde	Kortsvar test vedrørende viden med relation til genetisk laboratorieaktivitet og Struktureret observation i laboratoriet

5.1.2 KOMMUNIKATOR

Kompetencekrav - Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
Efter afsluttet Introduktionsuddannelse skal lægen kunne:		
Afdække og formulere med den radsøgende det fælles grundlag for den genetiske udrednings- og rådgivningsproces.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning.	Struktureret kollegial bedømmelse. og/eller Vurdering af videooptagelser.
Interviewe den/de radsøgende, så en præcis og tilstrækkelig familieanamnese bringes til veje.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning	Struktureret kollegial bedømmelse og/eller Vurdering af video-optagelse
Mundtligt og skriftligt håndtere regler om tavshedspligt og informeret samtykke i forløbet af en genetisk familieudredning.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning	Struktureret kollegial bedømmelse

Udfærdige skriftlig beskrivelse af opnået information og givet rådgivning både i journalform og til brug for information af kolleger og i resuméform til den/de radsøgende.	Skriftlig opgave: Udfærdigelse af dokumenter og journal i genetisk rådgivningsforløb	Bedømmelse af opgave
Formidle genetisk information til lægekolleger i andre specialer og til para-medicinsk personale.	Undervisningsopgave	360-graders evaluering

5.1.3 SAMARBEJDER

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

5.1.4 LEDER/ADMINISTRATOR

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

Udforme instruks for arbejdsopgaver i afdelingen.	Tildeling af specifikke opgaver. og Udarbejdelse af skriftligt materiale.	Bedømmelse af opgave
---	---	----------------------

5.1.5 SUNDHEDSFREMMER

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

5.1.6 AKADEMIKER

Kompetencekrav - Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
Efter afsluttet Introduktionsuddannelse skal lægen kunne:		
a. Opstille en klinisk problemstilling. b. Erkende og påvise manglende viden omkring det kliniske spørgsmål. c. Udarbejde en plan for udfyldelse af videnshuller: litteratursøgning, databasesøgning, konsultationer med kolleger i et nationalt og	Kurser, inkl. specialespecifikke kurser og Undervisningsopgaver og/eller Tildeling af specifikke opgaver	Godkendt kursus og Bedømmelse af udførte opgaver/projekter. eller Bedømmelse af afholdt undervisning.

internationalt netværk.		
-------------------------	--	--

5.1.7 PROFESSIONEL

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

HOVEDUDDANNELSEN

5.2 Mål for den nyuddannede speciallæge

5.2.1 MEDICINSK EKSPERT

Kompetencekrav – Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
Efter afsluttet Hoveduddannelse skal lægen kunne:		
Generelle vidensmål:		
Redegøre for normal og abnorm genstruktur og funktion.	Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Undervisningsopgaver	Godkendt kursus og Bedømmelse af afholdt undervisning
Redegøre for normal og abnorm celledeling.	Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Undervisningsopgaver.	Godkendt kursus og Bedømmelse af afholdt undervisning
Redegøre for kromosomstruktur, morfologi og nomenklatur.	Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Undervisningsopgaver.	Godkendt kursus og Bedømmelse af afholdt undervisning
Redegøre for monogene og komplekse nedarvningsmønstre.	Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser og Undervisningsopgaver.	Godkendt kursus og Bedømmelse af afholdt undervisning

Redegøre for fosterudviklings-biologi ved normal udvikling og dysmorfologi.	Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Undervisningsopgaver.	Godkendt kursus og Bedømmelse af afholdt undervisning
Redegøre for basal biokemisk viden og analyse ved "Inborn errors of metabolism".	Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. Undervisningsopgaver.	Godkendt kursus og Bedømmelse af udført undervisning
Redegøre for principper for genetisk epidemiologi og populationsgenetik.	Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Undervisningsopgaver.	Godkendt kursus og Bedømmelse af udført undervisning
Redegøre for anvendelse af genetiske laboratorietechnikker: cytogenetiske og molekylærgenetiske.	Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Tildeling af specifikke opgaver, f.eks. skriftlig vejledning til kliniske afdelinger	Godkendt kursus og Struktureret vejledersamtale Og/eller Bedømmelse af opgave
Redegøre for somatisk cellegenetik.	Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Undervisningsopgaver.	Godkendt kursus og Bedømmelse af afholdt undervisning

Genetisk udredning og risikovurdering:		
Optage slægtsanamnese med optegnelse af stamtavle.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Selvstudium og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser	Struktureret observation i klinikken. og Godkendt kursus
Skelne mellem autosomal dominant, autosomal recessiv og kønsbunden arvegang ud fra nedarvningsmønstre.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og/eller Afdelingsundervisning og – konferencer. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser.	Struktureret observation i klinikken. og Godkendt kursus
Ved optagelse af anamnese med vægt på familiær forekomst, eksterne risikofaktorer, individuelle sygdomsbilleder, identificere patienter med formodet polygen sygdom.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser.	Struktureret observation i klinikken. og Godkendt kursus
Anvende principperne for analyse af nedarvningsmønstre for arvelige kromosomabnormiteter.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser.	Struktureret observation i klinikken. og Godkendt kursus

Beregne gentagelsesrisiko for forskellige individer i et slægtstræ med forekomst af sygdom med monogen, polygen eller kromosomal baggrund.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Tildeling af specifikke opgaver	Struktureret observation i klinikken. og Godkendt kursus og Bedømmelse af opgave
Anvende principper for risikoberegning ud fra empiriske data.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser.	Godkendt kursus og Struktureret observation i klinikken.
Indhente viden om genetiske sygdomme, faktorer og forhold ved søgning i litteraturdatabaser og klinisk genetiske databaser.	Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Tildeling af specifikke opgaver. og/eller Litteraturopgaver.	Godkendt kursus og Bedømmelse af udførte opgaver
Foretage søgning i genom databaser.	Selvstudium. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Tildeling af specifikke opgaver.	Godkendt kursus og Bedømmelse af udført opgave

Anvende anerkendte metoder til syndromidentifikation og -diagnostik, herunder brug af databaser vedr. dysmorfologi og mutagene/teratogene faktorer.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser.	Struktureret observation i klinikken. og Godkendt kursus
Genetiske sygdommes og morfologiske syndromers klinik:		
Ved veldefinerede hyppige genetiske syndromer og sygdomme redegøre for: ætiologi, diagnose, forløb, håndtering og prognose.	Selvstudium. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på kliniske afdelinger.	Audit af arbejdspraksis. og Struktureret kollegial bedømmelse.
Beskrive og anvende indikatorer for normal og abnorm psykomotorisk udvikling i klinisk diagnostik.	Selvstudium. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på kliniske afdelinger.	Audit af arbejdspraksis. og Struktureret kollegial bedømmelse.
Udføre klinisk udredning af de hyppigste genetiske syndromer og sygdomme.	Selvstudium. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på kliniske afdelinger.	Audit af arbejdspraksis. og Struktureret kollegial bedømmelse
Udføre klinisk udredning, inkl. objektiv undersøgelse på genetiske syndromer og sygdomme inden for det/de individuelle interessefelt(er) i relation til de valgte fokuserede ophold.	Selvstudium. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på kliniske afdelinger.	Audit af arbejdspraksis. og Struktureret kollegial bedømmelse

Udføre klinisk udredning under hensyntagen til, at fænotypisk variation registreres og inddrages ved klinisk diagnostik.	Selvstudium. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på kliniske afdelinger.	Audit af arbejdspraksis. Struktureret kollegial bedømmelse
Udføre tilsyn på kliniske afdelinger inden for individuelle interessefelt(er) som led i disse afdelingers kliniske udredning og behandling.	Selvstudium. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på kliniske afdelinger.	Audit af arbejdspraksis. og Struktureret kollegial bedømmelse
Ordination og tolkning af genetiske og non-genetiske undersøgelser:		
Opstille indikationer for klinisk udredningsprogram ved kendt eller mulig genetisk sygdom.	Selvstudium. og Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og/eller Afdelingsundervisning og – konferencer. og/eller Vejledning og supervision af klinisk arbejde på kliniske afdelinger.	Godkendt kursus og Struktureret kollegial bedømmelse. og Struktureret vejledersamtale og Audit af arbejdspraksis.

<p>Med udgangspunkt i resultatet fra anamnesen og den objektive undersøgelse bestille relevante, supplerende undersøgelser, dels på probanden, dels på relevante familiemedlemmer.</p>	<p>Selvstudium. og Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og/eller Afdelingsundervisning og – konferencer. og/eller vejledning og supervision af klinisk arbejde på kliniske afdelinger.</p>	<p>Godkendt kursus og Struktureret kollegial bedømmelse. og/eller Audit af arbejdspraksis.</p>
<p>Redegøre for og anvende indikationer for diagnostik ved monogen sygdom inkl. ved prænatal diagnostik.</p>	<p>Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konferencer. og Vejledning og supervision af i klinisk arbejde på kliniske afdelinger.</p>	<p>Godkendt kursus og Struktureret interview og Audit af arbejdspraksis</p>
<p>I en konkret rådgivning ordinere relevante undersøgelser ved monogene sygdomme.</p>	<p>Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Vejledning og supervision af klinisk arbejde på kliniske afdelinger.</p>	<p>Struktureret kollegial bedømmelse. og Audit af arbejdspraksis</p>

Redegøre for og anvende indikationerne for postnatal og prænatal cytogenetisk og molekylærgenetisk diagnostik.	Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konferencer.	Godkendt kursus og Struktureret kollegial bedømmelse. og/eller Struktureret interview og/eller Audit af arbejdspraksis.
Tolke cytogenetiske og molekylær-cytogenetiske analysesvar.	Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konferencer.	Godkendt kursus og Struktureret kollegial bedømmelse.
Vurdere, hvilke supplerende cytogenetiske eller molekylærgenetiske metoder, der bør bringes i anvendelse ved uafklarede cytogenetiske fund, som f.eks. markerkromosom, mosaik og strukturelle abnormiteter.	Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konferencer.	Godkendt kursus og Struktureret kollegial bedømmelse.
Tolke resultater af prænatal risiko-vurdering og yde prænatal vejledning svarende hertil.	Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konferencer.	Godkendt kursus og Struktureret kollegial bedømmelse.
Tolke molekylærgenetiske analysesvar.	Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Afdelingsundervisning og – konferencer.	Godkendt kursus og Struktureret kollegial bedømmelse.

<p>Informere patient og/eller familie om resultat af den forudgående udredning og sikre forståelse.</p>	<p>Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Simulationsscenarier/rollespil. og/eller Videoptagelser af rådgivningssamtaler og/eller Afdelingskonferencer og – undervisning.</p>	<p>Struktureret kollegial bedømmelse. og Vurdering af videoptagelser.</p>
<p>Informere patienten og/eller familie om de medicinske reproduktionsmæssige og sociale følger af tilstedeværelsen af en arvelig sygdom og sikre forståelse.</p>	<p>Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Simulationsscenarier/rollespil. og/eller Videoptagelser af rådgivningssamtaler og/eller Afdelingskonferencer og – undervisning.</p>	<p>Struktureret kollegial bedømmelse. og Vurdering af videoptagelser</p>
<p>Rådgive ved de monogene sygdomme om mulige former for bærerdiagnostik såsom klinisk undersøgelse, direkte mutationsanalyse, haplo-typning, koblingsanalyse og metaboliske undersøgelser.</p>	<p>Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Afdelingskonferencer og – undervisning.</p>	<p>Struktureret kollegial bedømmelse. og Godkendt kursus</p>
<p>Varetage de specielle rådgivningsmæssige aspekter ved prædiktiv og præsymptomatisk diagnostik.</p>	<p>Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Afdelingskonferencer og – undervisning.</p>	<p>Struktureret kollegial bedømmelse. og Godkendt kursus</p>

Rådgive: Forældre til børn med kromosomsygdomme. Patienter med kromosomsygdom. Personer, der er bærere af balanceret kromosomfejl.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Simulationsscenarier/rollespil. og/eller Videoptagelser af rådgivningssamtaler og/eller Afdelingskonferencer og – undervisning.	Struktureret kollegial bedømmelse. og Vurdering af videoptagelser
Yde prænatal genetisk vejledning før prøvetagning, herunder kunne redegøre for og informere om muligheden for genetisk præimplantationsdiagnostik (PGD).	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på klinisk afdeling og Afdelingskonferencer og -undervisning	Struktureret kollegial bedømmelse.
Orienterer om relevante patientforeninger og hjælpeordninger m.m.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning.	Struktureret kollegial bedømmelse og/eller Audit af arbejdspraksis
I samråd med probanden og de nærmeste, tilrettelægge den optimale strategi for videre formidling af informationer ud i familien, inkl. tilrettelæggelse af undersøgelses- og opfølgings-programmer for andre familiedemedlemmer.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Afdelingskonferencer og – undervisning.	Struktureret tilbagemelding fra kliniske samarbejdspartnere inkl. almen praksis. og 360-graders evaluering og Godkendt kursus
På baggrund af diagnosen, iværksætte profylaktiske og/eller terapeutiske tiltag på patienten og medlemmer af familien med relevant forøget risiko.	Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på klinisk afdeling. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Afdelingskonferencer og – undervisning.	Struktureret kollegial bedømmelse. og Godkendt kursus

Teknisk ekspert:		
Redegøre for principperne for EBV-transformation af lymfocytter.	Selvstudium. og Kurser, specialespecifikke. og Vejledning og supervision i praktisk laboratoriearbejde.	Struktureret observation i laboratoriet. og Audit (intern) af arbejdspraksis. og Vurdering af svarbeskrivelser. og Kortsvar test vedrørende viden med relation til genetisk laboratorie aktivitet.
Redegøre for principperne for celle-dyrkning og steril dyrkningsteknik.		
Redegøre for principperne for konventionel lysmikroskopi og for fluorescens-mikroskopi.		
Redegøre for principperne for de vigtigste båndfarvningsmetoder (Q,G og R-bånd).		
Redegøre for principperne for molekylærcytogenetiske metoder inkl. anvendelse af locuspecifikke prober, maleprober, multicolor FISH og CGH.		
Opsætte, dyrke og høste amniocytter og chorion villus prøver.		
Opsætte, dyrke og høste PHA-stimulerede lymfocytter og prøver fra hudbiopsi og abortvæv.		
Foretage en klassisk kromosomanalyse af G eller Q-bånd omfattende kromosomtælling, analyse og karyotypering.		
Foretage FISH undersøgelse med maleprober, locuspecifikke prober og centromerprober.		
Beskrive cytogenetiske og molekylær-cytogenetiske resultater med den rette nomenklatur samt analyseresultatets kliniske betydning.		
Angive principperne for oprensning af DNA, opmærkning af prober og ”southern blot” analyse.		

Redegøre for princippet ved en PCR reaktion. Observer! Målet findes allerede i Introduktionsuddannelsen!		
Redegøre for principperne for kvantitativ fluorescens PCR.		
Angive principperne for mutations-screening ved hjælp af SSCP, DGGE eller heteroduplex analyse samt princippet ved DNA sekventering.		
Angive principperne for oprensning af RNA.		
Beskrive resultatet af en ”southern blot” analyse.		
Beskrive resultatet af en koblingsundersøgelse foretaget ved hjælp af polymorfe markører.		

5.2.2 KOMMUNIKATOR

Kompetencekrav - Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
Efter afsluttet Hoveduddannelse skal lægen kunne:		
Afdække og formulere med den radsøgende det fælles grundlag for den genetiske udrednings- og rådgivningsproces.	Kurser, specialespecifikke. og Simulationsscenerier/rollespil. og/eller Videoptagelser af rådgivningssamtaler. og Vejledning og supervision ved genetisk rådgivning. og	Godkendt kursus og Struktureret kollegial bedømmelse. og Vurdering af videoptagelser. og Patientvurderinger.
Fremlægge relevant medicinsk information for den aktuelle rådgivning inkl. orientering vedr. graviditet generelt og fosterudvikling specielt.		
Fremlægge genetisk og teknisk information med anvendelse af ikke-faglige termer overfor den/de radsøgende og sikre forståelse.		

Anvende forskellige interviewteknikker.	Vejledning og supervision i praktisk klinisk arbejde på kliniske afdelinger.	
Interviewe den/de rådsøgende, så en præcis og tilstrækkelig familieanamnese bringes til veje.		
Gennemføre patient- og familiesamtaler i respekt for familiens væremåde og omgangsform under hensyntagen til potentielle styrker og svagheder hos de rådsøgende.		
Fremlægge, diskutere og konkludere på en non-direktiv måde.	Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på klinisk afdeling og Vejledning og supervision af praktisk klinisk genetisk arbejde og Tildeling af specifikke opgaver	Struktureret kollegial bedømmelse og Bedømmelse af specifikke opgaver
Mundtligt og skriftligt anvende regler om tavshedspligt og informeret samtykke i forløbet af en genetisk familieudredning.		
Udfærdige skriftlig beskrivelse af opnået information og givet rådgivning både i journalform og til brug for information af kolleger og i resuméform til den/de rådsøgende.		
Formidle genetisk information til lægekolleger i andre specialer og til para-medicinsk personale.		
Indgå i tværfaglig dialog med kliniske afdelinger ved anvendelse af disse afdelingers vanlige sprogbrug.		
Planlægge, organisere og udføre initiativer til information af bredere og ikke-professionelle grupper vedr. genetiske forhold og emner.		

5.2.3 SAMARBEJDER

Kompetencekrav - Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
----------------------	-----------------	---------------------

Efter afsluttet Hoveduddannelse skal lægen kunne:		
Udvikle tværfaglige relationer til de afdelinger, der henviser patienter til GR og til prænatal diagnostik og til de laboratorier på afdelingen, der udfører de relevante laboratorieundersøgelser for herigennem at varetage patientens interesser bedst muligt.	Vejledning og supervision af praktisk klinisk genetisk arbejde og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på klinisk afdeling og Kurser, inkl. specialespecifikke. og Tildeling af specifikke opgaver. og/eller Udarbejdelse af skriftligt materiale.	Struktureret kollegial bedømmelse. og/eller Audit af arbejdspraksis. og Godkendelse af kursus og Bedømmelse af tildelte opgaver
Udvikle tværfaglige relationer til de afdelinger, der samarbejdes med, til de videnskabelige medarbejdere på afdelingen og til afdelingens laboratorier for herigennem at optimere varetagelsen af videnskabelige, uddannelsesmæssige og administrative opgaver.		
Fastlægge undersøgelsesforløb for patienter, der henvises til genetisk rådgivning eller prænatal diagnostik i samarbejde med andre involverede afdelinger og med afdelingens laboratorier.		
Planlægge udrednings- og kontrolprogram for anlægsbærere og mulige anlægsbærere for arvelige cancersygdomme i samarbejde med relevante kliniske afdelinger.		
Deltage aktivt i afdelingens interne konferencer og konferencer med samarbejdende afdelinger for herigennem at bidrage til at øge det faglige niveau til gavn for patienterne.	Vejledning og supervision af praktisk klinisk genetisk arbejde og Tildeling af specifikke opgaver	Struktureret kollegial bedømmelse og Bedømmelse af tildelte opgaver
Formidle, hvordan klinisk genetik påvirker patientbehandling, forskning og uddannelsesmæssige aktiviteter lokalt, regionalt og nationalt.		
Samarbejde med afdelingens øvrige medarbejdere samt med samarbejdende afdelinger i løsning af konflikter, give feedback og hvor det er hensigtsmæssigt kunne indtage en lederrolle.		

5.2.4 LEDER/ADMINISTRATOR

Kompetencekrav - Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
Efter afsluttet Hoveduddannelse skal lægen kunne:		
Fungere effektivt i sundheds-organisationer, lige fra individuel praksis til organisationer på lokalt, regionalt og nationalt niveau.	Kurser, inkl. specialespecifikke. og Tildeling af specifikke opgaver. og Udarbejdelse af skriftligt materiale. og Forskningstræning.	Godkendt kursus og Audit af arbejdspraksis. og Vurdering af udførte opgaver og projekter.
Indgå i et effektivt samarbejde i et team eller partnerskab, hvad enten det er som teamleder eller teammedlem.		
Udnytte og prioritere ressourcer i samarbejdet mellem primær - og sekundærsektoren – eventuelt sammen med andre behandlende afdelinger.		
Udnytte og prioritere ressourcer i forhold til patientvaretagelse, arbejdsmiljø, uddannelse, forskning og eksterne aktiviteter.		
Varetage arbejdstilrettelæggelse og udforme instruks for arbejdsopgaver i afdelingen.		
Planlægge og evaluere undersøgelses- og behandlingsprogrammer samt patientforløb ved komplicerede arvelige tilstande.		
Deltage i planlægning, budgettering og evaluering af undersøgelses- og screeningsprogrammer.		
Forestå ledelsen af et tværfagligt samarbejde vedrørende en patient eller en problemstilling, hvor de enkelte team-medlemmers ressourcer udnyttes bedst muligt, og hvor hvert enkelt medlem respekteres.		

5.2.5 SUNDHEDSFREMMER

Kompetencekrav - Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
Efter afsluttet Hoveduddannelse skal lægen kunne:		
Rådgive om og udøve sundhedsfremmende tiltag til gavn for den enkelte patient og i samfundet ud fra evidensbaseret viden om genetiske risikofaktorer, effekt og forebyggelse	Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Tildeling af specifikke opgaver. og Afdelingsundervisning og -konferencer.	Godkendt kursus og Audit af arbejdspraksis. og Vurdering af udførte opgaver og projekter.
Opdage og reagere på forhold, hvor rådgivning og oplysning om genetiske forhold er påkrævet.		
Anvende metoder til at lokalisere lokale, regionale eller nationale ressourcegrupper/patientforeninger og kunne omsætte kontakt til og fra disse.		
Anvende forebyggelsesstrategier ved genetiske sygdomme og medfødte misdannelser.		
Anvende registre over genetiske sygdoms-enheder ved håndtering af patient/familie og i et samfundsperspektiv.		
Anvende registeroplysninger ved vurdering af muligheder for forebyggelse af genetiske sygdomme.		
Samarbejde med de videnskabelige selskaber og andre foreninger eller myndigheder om at identificere og rådgive aktuelle risikogrupper om den betydende genetiske baggrund og anvende den tilgængelige viden om forebyggelse i disse grupper.	Tildeling af specifikke opgaver	Bedømmelse af tildelte opgaver
Henvise til og samarbejde med sociale myndigheder og institutioner ud fra gældende Sociallovgivning.		

5.2.6 AKADEMIKER

Kompetencekrav - Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
Efter afsluttet Hoveduddannelse skal lægen kunne:		
<p>Klinisk: Opstille en klinisk problemstilling. Erkende og påvise manglende viden omkring det kliniske spørgsmål. Udarbejde en plan for udfyldelse af videnshuller: litteratursøgning, database-søgning, konsultationer med kolleger i et nationalt og internationalt netværk. Arbejde på at udvikle systemer til nedfældning af informationer om dette nationale og internationale netværk. Finde, på basis af indhentede informationer, løsninger på de kliniske problemstillinger. Implementere løsningerne og efterfølgende evaluere løsningerne i lyset af de opnåede resultater.</p>	<p>Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Videnskabelige projekter = forskningstræning. og Undervisningsopgaver.</p>	<p>Godkendt kursus og Vurdering af udførte opgaver/projekter. og Vurdering af afholdt undervisning.</p>
<p>Videnskabelige: Formulere et videnskabeligt spørgsmål. Udarbejde en projektbeskrivelse sigtende på at besvare det videnskabelige spørgsmål. Involvere hensigtsmæssig litteratursøgning, identificering af supplerende undersøgelser, involvering af relevante ekspertise. Gennemføre undersøgelsen efter forslaget. Præsentere, forsvare og udbrede resultaterne af undersøgelsen. Identificere områder for fremtidige undersøgelser, som udspringer af resultaterne.</p>		

<p>Undervisningsmæssigt: På basalt niveau redegøre for, være motiveret til og kunne anvende principper for voksenlæring i forbindelse med sig selv og andre. Udvide forståelse for foretrukne lærings-metoder hos studerende, yngre læger og andre kolleger.</p>	<p>Tildeling af specifikke opgaver</p>	<p>Bedømmelse af specifikke opgaver</p>
--	--	---

5.2.7 PROFESSIONEL

Kompetencekrav – Mål	Læringsstrategi	Evalueringsstrategi
<p>Efter afsluttet Hoveduddannelse skal lægen kunne:</p>		
<p><u>Disciplin - baserede mål:</u> Udvide den holdning, bl.a. præget af venlighed, forståelse og empati, som anses for afgørende for klinisk genetik. Anvende hensigtsmæssige strategier for at opretholde og udvikle faglig kompetence. Kontinuerligt evaluere egne evner, viden og færdigheder og være vidende om egne faglige begrænsninger.</p>	<p>Vejledning og supervision af praktisk klinisk genetisk arbejde og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på kliniske afdelinger. og Kurser, inkl. specialespecifikke kurser. og Afdelingsundervisning og - konferencer.</p>	<p>Struktureret kollegial bedømmelse. og Audit af arbejdspraksis (intern/ekstern). og Godkendt kursus</p>

<p><u>Mål relateret til personlig/faglig grænseflade:</u> Tilegne sig specifikke strategier for at højne den personlige og faglige opmærksomhed samt undersøge og løse de interpersonelle problemer, der måtte opstå i faglige sammenhænge.</p> <p>Omhyggeligt tilstræbe en balance imellem de personlige og faglige roller og ansvar samt være i stand til at vise forskellige veje til løsning af konflikter og anspændthed.</p>		
<p><u>Mål relateret til etik og faglige foreninger:</u> Anvende det faglige, lovgivningsmæssige og etiske kodeks, som læger er bundet af.</p> <p>Erkende, analysere og formulere forslag til at løse etiske spørgsmål i den daglige klinik, såsom fortælling af sandheden, indhentning af samtykke, tavshedspligt, interessekonflikter, ressourceallokering, videnskabsetik m.m.</p> <p>Redegøre for og være i stand til at anvende relevante administrative regler og love i sundhedssystemet med henblik på retningslinier for egen arbejdspraksis.</p> <p>Erkende, analysere og angive, hvordan man forholder sig ved uprofessionel adfærd i klinisk arbejde, herunder overveje lokale og regionale forordninger.</p>	<p>Selvstudium og Vejledning og supervision af praktisk klinisk arbejde på kliniske afdelinger og Vejledning og supervision af praktisk klinisk genetisk arbejde</p>	<p>Struktureret kollegial bedømmelse</p>

Bilag 1.

Vejledende anbefalinger vedr. ansættelser og fokuserede ophold på kliniske afdelinger udenfor kliniske genetiske afdelinger med henblik på at opnå erhvervelser i kliniske kompetencer, jf. målbeskrivelsens afsnit 1.2 og matrix.

De nødvendige kompetencer vil kunne erhverves ved funktion (ansættelse) på pædiatrisk og obstetrisk afdeling med ultralydsafsnit, som er de kliniske afdelinger, der har hyppigst kontakt til og tværgående samarbejde med det klinisk genetiske fagområde.

Fokuserede kliniske ophold:

I læringsprocessen bør også indgå fokuserede kortere varende ophold, af højst 4 ugers varighed, valgt efter den uddannelsessøgendes særlige interessefelter inden for klinisk genetik. Opholdet kan foregå på én eller flere af nedenstående afdelinger eller på institutioner med særlig interesse for det klinisk genetiske felt:

Neurologi

Føtal patologi/patologi

Onkologi/onkokirurgi

Medicinsk endokrinologi

Klinisk biokemi

Statens Øjenklinik

Center for Handicappede (Glostrup)

Center for Sjældne Handicaps (Skejby Sygehus eller Rigshospitalet)

Det klinisk genetiske speciale har fælles faglige berøringsflader til de fleste andre specialer, inden for hvilke de genetiske sygdomme diagnosticeres og behandles. Den klinisk genetiske speciallæge vil som oftest have et særligt interessefelt inden for en afgrænset gruppe af sygdomme og en dertil naturlig berøringsflade til de diagnosticerende og behandelende afdelinger.

Det er derfor mest optimalt, at den enkelte uddannelsessøgende kan vælge inden for hvilket område, der ønskes en særlig oplæring i de kliniske aspekter af interessefeltet og hvor valget udmøntes i et fokuseret ophold, der aftales som led i den generelle aftale om det specifikke uddannelsesforløb medinddragende de regionale lægelige videreuddannelser.