Kursplan för

Genetiska sjukdomar hos foster, barn och vuxna, 7.5 hp

Genetic Disorders in the Fetus, Children and Adults, 7.5 credits
Denna kursplan gäller från och med höstterminen 2019.
Observera att kursplanen finns i följande versioner:
HT13 , VT17 , HT19

Kurskod	2LK102
Kursens benämning	Genetiska sjukdomar hos foster, barn och vuxna
Hp	7.5 hp
Utbildningsform	Högskoleutbildning, 2007 års studieordning
Huvudområde	Medicin
Nivå	AV - Avancerad nivå
Betygsskala	Underkänd (U) eller godkänd (G)
Kursansvarig institution	Institutionen för molekylär medicin och kirurgi
Beslutande organ	Programnämnd 2
Datum för fastställande	2013-05-15
Reviderad av	Programnämnden för läkarprogrammet
Senast reviderad	2019-04-02
Kursplanen gäller från	Höstterminen 2019

Särskild behörighet

Alla högskolepoäng från termin 1-9, kursen Klinisk medicin - inriktning reproduktion och utveckling, samt att studenten är registrerad på kursen Hälsa i samhälle och miljö.

Student som underkänts på verksamhetsförlagda utbildning (VFU)/motsvarande till följd av att studenten visat så allvarliga brister i kunskaper, färdigheter eller förhållningssätt att patientsäkerheten eller patienternas förtroende för sjukvården riskerats, är behörig till nytt VFU-tillfälle först när den individuella handlingsplanen har fullföljts.

Mål

Syfte
Kursen syftar till att studenten ska kunna bedöma när genetisk kompetens behövs i kliniska situationer och utveckla sin förståelse för etiska aspekter och problem associerade med genetisk testning och fosterdiagnostik.

Lärandemål
Kunskaperna är nivåindelade enligt SOLO-taxonomin (S1-S4) och färdigheterna enligt Millers pyramid (M1-M4)*.

Kunskap och förståelse
Studenten ska kunna:
- sammanställa en familjs släkthistoria och förstå hur en genetisk diagnos hos en individ kan påverka andra individer i släkten samt ha en grundläggande förståelse för olika molekylärgenetiska metoder och vilka metoder som används i vilka kliniska situationer (S3)
- redogöra för i vilka kliniska situationer fosterdiagnostik används, för- och nackdelar med olika metoder och associerade etiska aspekter (S2)

Färdigheter
Studenten ska kunna:
- identifiera patienter med ökad risk för ärftlig sjukdom (exempelvis familjär cancer, hjärtsjukdom, neurologisk sjukdom och barn med multifunktionshandikapp), göra en genetisk utredning av släkten och initiera adekvata kontrollprogram (M3)
- skriva en remiss ställd till klinisk genetik, förstå svaret och förmedla innebörden av svaret till patienten (M3)

Förhållningssätt
Studenten ska kunna:
- Visa ett professionellt, etiskt och vetenskapligt förhållningssätt genom att kunna identifiera, presentera och motivera vetenskapliga och etiska problem, samt reflektera kring konsekvenser av egna och andras agerande, i kliniska situationer och vid genetisk vägledning
- uppträda respektfullt mot patienter, andra studenter, lärare och personal samt ta aktivt ansvar för sitt lärande och sin professionella utveckling.

Innehåll

Ärftliga sjukdomar är vanliga och genetiska frågeställningar förekommer inom de flesta specialiteter. Det är därför nödvändigt att kunna handlägga dessa patienter samt förstå etiska aspekter och problem associerade med genetisk testning och fosterdiagnostik.
Den ämnesmässiga kärnan utgörs av träning i diagnostik och handläggning av typiska patientfall. Genetiska sjukdomar drabbar alla åldrar och flertalet specialiteter, därför integreras naturligt andra kliniska discipliner såsom gynekologi, onkologi, kardiologi och pediatrik samt ämnesområdet medicinsk etik. Genetiska utredningar är viktiga för initiering av hälsofrämjande kontrollprogram. Utvecklingen av nya metoder har gjort att möjligheten till kostnadseffektiva genetiska tester ökat explosionsartat, och är en viktig del av kursen.

Kursen innehåller både kliniska och basvetenskapliga moment och många av lärarna är även aktiva kliniska forskare.

Fem prioriterade fokusområden under kursen är:
1) Ärftlighet/Hereditet - att kunna göra en släktutredning
2) Skriva remiss och tolka svar
3) Identifiera ärftlig cancer
4) Fosterdiagnostik
5) Barn med multifunktionshandikapp

Kursen innehåller en stor andel obligatoriska moment då olika moment bygger på varandra. För att diskussionerna ska utvecklas under kursens gång behöver hela gruppen delta kontinuerligt.

Vid seminarierna tränas studenten i handläggning av olika genetisk betingade sjukdomar. Det krävs att studenten presenterar sin seminarieuppgift och för en adekvat diskussion om genetisk utredning, handläggning, och hur genetiska resultat leder till konsekvenser för individuella patienter.

Vid studentronder krävs att studenten presenterar patienter de träffat på mottagning och adekvat redogör för utredning och handläggning samt deltar i efterföljande diskussion.

Arbetsformer

Föreläsningar, seminarier, verksamhetsförlagd utbildning (VFU), studiebesök och individuellt projektarbete.

Examination

Obligatoriska moment:
seminarier, studentronder, VFU

Examination:
Godkända studentronder
Skriftlig inlämningsuppgift (projektarbete)

Kursansvarig bedömer hur obligatoriska utbildningsinslag kan tas igen. Innan studenten deltagit i de obligatoriska utbildningsinslagen eller tagit igen frånvaro i enlighet med kursansvarigs anvisningar kan inte studieresultaten slutrapporteras. Studenten bereds två tillfällen att ta igen obligatoriskt utbildningsunderlag, om godkänt resultat ej uppnås ges nytt tillfälle nästa gång kursen ges.

Om det föreligger särskilda skäl, eller behov av anpassning för student med funktionsnedsättning, får examinator fatta beslut om att frångå kursplanens föreskrifter om examinationsform, antal examinationstillfällen, möjlighet till komplettering eller undantag från obligatoriska utbildningsmoment, m.m. Innehåll och lärandemål samt nivån på förväntade färdigheter, kunskaper och förmågor får inte ändras, tas bort eller sänkas.

Begränsningar av antalet prov- eller praktiktillfällen
Student som ej är godkänd efter ordinarie examinationstillfälle har rätt att delta vid ytterligare fem examinationstillfällen. Om studenten genomfört sex underkända tentamina/prov ges inte något ytterligare examinationstillfälle. För verksamhetsförlagda moment gäller som regel att de endast kan repeteras en gång.

Examinator kan med omedelbar verkan avbryta en students verksamhetsförlagda utbildning (VFU) eller motsvarande om studenten visar sådana allvarliga brister i kunskaper, färdigheter eller förhållningssätt att patientsäkerheten eller patienternas förtroende för sjukvården riskeras. När VFU avbryts på detta sätt innebär det att studenten underkänns på aktuellt moment och att ett VFU-tillfälle är förbrukat. I sådana fall ska en individuell handlingsplan upprättas, där det framgår vilka aktiviteter och kunskapskontroller som krävs innan studenten ges möjlighet till nytt VFU-tillfälle på denna kurs.

Övergångsbestämmelser

För kurs som upphört eller genomgått större förändringar ges två ytterligare prov (exklusive ordinarie prov) på det tidigare innehållet under en tid av ett år från den tidpunkt förändringen skedde.

Övriga föreskrifter

Kursen ansluter till och fördjupar kunskaper, färdigheter och förhållningssätt inom läkarprogrammet och är definierad som temanära.

Kursutvärdering sker enligt de riktlinjer som angivits av Kommittén för utbildning på grund och avancerad nivår vid Karolinska Institutet.

Kursen får inte tillgodoräknas i examen samtidigt med inom eller utom landet genomgången fördjupningskurs, vars innehåll helt eller i väsentliga delar överensstämmer med innehållet i kursen.

*

Kunskaperna är nivåindelade enligt SOLO-taxonomin:
S1) enkel (ex. känna till, identifiera),
S2) sammansatt (ex. redogöra för, beskriva),
S3) relaterad (ex. analysera, relatera), och
S4) utvidgad (ex. teoretisera, analysera).

Färdigheterna är nivåindelade enligt Millers pyramid:
M1) veta,
M2) veta hur man utför,
M3) kunna visa, och
M4) kunna utföra yrkesmässigt.

Litteratur och övriga läromedel

Rekommenderad litteratur

Strachan, Tom; Read, Andrew P.; Strachan, T.

Human molecular genetics

4. ed. : New York : Garland Science, c2011 - xxv, 781 p.
ISBN:978-0-8153-4149-9 (pbk.) LIBRIS-ID:11816769
Sök i biblioteket

Read, Andrew P.; Donnai, Dian

New clinical genetics

2. ed. : Oxfordshire, UK : Scion, 2011 - xvii, 442 s.
ISBN:978-1-904842-80-4 LIBRIS-ID:12071084
Sök i biblioteket

Genetiska sjukdomar
Nordenskjöld, Magnus

1. uppl. : Stockholm : Liber, 2011 - 326 s.
ISBN:978-91-47-09417-2 LIBRIS-ID:12280743
Sök i biblioteket

Mycket av informationen som är nödvändig för studenten återfinns i olika databaser

Online Inheritance In Man (OMIM): http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=OMIM
Pubmed: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=PubMed
GeneReviews: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/
Genetests: http://www.genetests.org
Ensembl: http://www.ensembl.org

Små och mindre kända handikappgrupper:

http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser
http://rarechromo.org/html/home.asp