



Kursplan för

# **Genetiska sjukdomar hos foster, barn och vuxna, 7.5 hp**

Genetic Disorders in the Fetus, Children and Adults, 7.5 credits

Denna kurs är nedlagd, för mer information se rubriken Övergångsbestämmelser i den sista versionen av kursplanen.

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
Kursplanen gäller från	Höstterminen 2013

## **Särskild behörighet**

Alla högskolepoäng från termin 1-8 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**

Det övergripande målet är att studenten ska ha skaffat sig verktyg att identifiera kliniska situationer där genetisk kompetens behövs för att handlägga de patienter som de i framtiden kommer att möta i sitt arbete. Studenten ska förstå etiska aspekter och problem associerade med genetisk testning och fosterdiagnostik.

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

Kunskap och förståelse  
Studenten ska kunna:

- självständigt identifiera tillstånd och sjukdomar där genetisk kompetens är nödvändig för adekvat handläggning (S1).
- rita och analysera ett släkträd (pedigree) (S3).
- förstå principen för olika typer av riskberäkningar vid genetisk vägledning (S3).
- analysera hur en genetisk diagnos hos en individ kan påverka andra individer i samma släkt (S3).
- beskriva hur relevanta databaser används i den kliniskt genetiska utredningsprocessen (S2).
- beskriva det humana genomets uppbyggnad, kunna redogöra för grundläggande genetiska begrepp samt känna till olika typer av mutationer och dess konsekvenser för individen (S2).
- redogöra för olika fosterdiagnostiska metoder och deras för och nackdelar (S2).
- beskriva kliniska situationer där fosterdiagnostik används (S2).
- beskriva den genetiska utredningsgången vid mental retardation (S2).
- beskriva den genetiska utredningsgången vid onkogenetiska frågeställningar (S2).
- känna till och identifiera psykologiska och etiska problemsituationer i samband med genetisk vägledning (S1).

#### Färdigheter

Studenten ska kunna:

- beskriva utredningsgången vid en kliniskt genetisk utredning (S2).
- visa exempel på hur en fullständig klinisk genetisk utredning genomförts (M3).
- utföra riskberäkningar vid olika genetiska tillstånd (M3).
- förmedla relevant information i en remiss ställd till klinisk genetik (M2).
- handläggningsprinciper vid vanliga genetiskt betingade tillstånd (M2).
- identifiera situationer då klinisk genetisk kompetens är nödvändig (M2).

#### Förhållningssätt

Studenten ska kunna:

- tillämpa autonomiprincipen vid den genetiska vägledningssituationen (S3).
- samt förstå innebörden och konsekvensen av informationen i ett remissvar för såväl patienten som dess familj (S2).
- visa förståelse för den kliniska genetiska utredningsprocessen och dess konsekvenser för såväl individ som familjen (S2).
- beskriva hur egna värderingar och attityder kan påverka innehållet och utfallet av den genetiska vägledningsprocessen (M2).
- kunna värdera vetenskapliga artiklars resultat och dess betydelse för den enskilda patienten och familjen (S3) .

## Innehåll

Studenten kommer att träna på diagnostik och handläggning av typiska patientfall med genetiskt betingade tillstånd genom att träffa patienter vid mottagningen för genetisk vägledning vid klinisk genetik. Exempel på kliniska symtom och diagnoser som kan vara aktuella under kursen är svimning-långt QT-syndrom, feber - familjär medelhavsfeber osv.

Föreläsningar och seminarier kommer att hållas av läkare/sjukhusgenetiker verksamma inom klinisk genetik, pediatrik, barnkirurgi, barn och ungdomspsykiatri och fostermedicin. Varje enskild student kommer dessutom att möta frågeställningar ifrån olika en rad olika specialiteter eftersom de genetiska frågeställningarna förekommer i stort sett inom varje gren av medicinen.

Ett brett spektrum av funktionshinder är vanligt hos patienter som handläggs vid klinisk genetik. Patientperspektivet kan belysas genom studentkontakt med patientföreningar. Patienter med olika etnicitet och religion har ofta varierande attityder och värderingar beträffande fosterdiagnostik och genetisk testning, vilket kommer att belysas under kursen.

Resultat från genetisk forskning får ofta en snar tillämpning och nya metoder introduceras ofta snabbt i kliniskt bruk. Rent konkret skall journalerna som studenterna utformar innehålla aktuella referenser till vetenskapliga artiklar/databaser som berör den sjukdom som patienten sökt för. Studenten får en

praktisk träning i att värdera information i aktuella vetenskapliga publikationer och bedöma dess betydelse för en enskild patient eftersom tillstånden som handläggs är ovanliga och inte återfinns i sekundära databaser som exempelvis Cochrane.

Integrerande uppgifter i kursen:

Knöl i bröstet

Graviditet

Avvikande tillväxt/pubertet

## Arbetsformer

Kursupplägget kommer att vara en blandning av olika undervisningsformer såsom föreläsningar, seminarier, problembaserad inläring där studenten själv genomför en fullständig genetisk utredning. Kliniska placeringar vid mottagningar för klinisk genetik igår.

Studenten tilldelas en handledare och ur patientflödet till mottagningen för genetisk vägledning och poliklinikerna vid andra specialiteter får varje student tre fall att utreda. De redovisas sedan för handledaren och övriga kursdeltagare vid kursens slut. Studenten ges möjlighet att fördjupa sig i patientfall med utgångspunkt ifrån eget intresse. Studenten ska söka information för att kunna ge rätt en adekvat genetisk vägledning, och kunna fastställa en plan för vidare utredning i familjen. Om studenten anser att kompletterande analyser av patienten behövs fungerar handledarna som remissinstans. Fokus skall ligga på processen att inhämta aktuell kunskap om de aktuella sjukdomarna, och på att självständigt ta beslut om ytterligare utredning/provtagning behövs för att handlägga patientärendet. Studenten kommer själv att formulera sammanfattningar av utredningarna i form av journaler innehållande aktuella referenser.

Obligatoriska moment

För att klara kursmålen krävs aktivt deltagande vid kliniska placeringar, studenttronder samt seminarier. Kursansvarig bedömer om och i så fall hur frånvaro från 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.

## Examination

Godkänd portfolio där studenten skriftligen dokumenterat utredda patientfall, poliklinikbesök, och seminarier och reflektionsuppgifter. Godkänd redovisning av patientfallen vid speciella studenttronder. Avslutande examinerade muntligt seminarium samt en skriftlig del.

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

Om kursen utgår ur SVK utbudet upphör möjligheten att tentera kursen efter minst 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.

Kursvärdering sker enligt de riktlinjer som angivits av styrelsen för utbildning vid Karolinska Institutet.

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

## 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>

Genetests:<http://www.genetests.org>

Ensembl: <http://www.ensembl.org>

Små och mindre kända handikappgrupper:

<http://www.socialstyrelsen.se/AZ/vidarekoppling/smkh.htm>