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 vårterminen 2017.
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 | Programnämnd 2 |
| Senast reviderad | 2016-11-08 |
| Kursplanen gäller från | Vårterminen 2017 |

## Särskild behörighet

Alla högskolepoäng från termin 1-7.

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*
Kursens syfte är att studenterna ska ha tillägnat sig en fördjupad kompetens i att identifiera kliniska situationer där genetisk kompetens behövs, i att handlägga patienter i kliniskt arbete, samt förståelse för etiska aspekter och problem associerade med genetisk testning och fosterdiagnostik.
Kursen utgör en fördjupning av klinisk medicin (tema 3)

*Lärandemål*

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

*Kunskap och förståelse*
Studenten ska kunna:
- att kunna sammanställa en familjs släkthistoria och förstå hur en genetisk diagnos hos en individ kan påverka andra individer i släkten (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:
- tillämpa autonomiprincipen och aktivt reflektera over hur läkarens egna attityder och värderingar kan påverka patienter och handläggning.
- uppträda respektfullt mot patienter, andra studenter, lärare och personal samt ta aktivt ansvar för sitt lärande och sin professionella utveckling

# Innehåll

Den ämnesmässiga kärnan utgörs av att studenten tränas i diagnostik och handläggning av typiska patientfall med genetiskt betingade tillstånd. Då genetiska sjukdomar drabbar alla åldrar, från fosterstadiet till vuxna individer, och förekommer inom i stort sett alla specialiteter, så integreras naturligt inslag från andra kliniska discipliner såsom gynekologi, onkologi, kardiologi och pediatrik samt ämnesområdet medicinsk etik. Genetiska utredningar är även viktiga för initiering av hälsofrämjande kontrollprogram. Kursen innehåller både kliniska och basvetenskapliga moment och många av lärarna är även aktiva kliniska forskare.

De senaste årens utvecklig av nya metoder för genetiska analyser har gjort att möjligheten till kostnadseffektiva genetiska tester exploderat. Framtidens genetiska diagnostik kommer att vara en viktig del av kursen då genetiska analyser snart kommer att vara en integrerad del i framtidens individ- och värdebaserade vård.

Kursen innehåller en hög andel obligatoriska moment då det är en kurs på avancerad nivå och 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. För godkänt deltagande 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. Ibland kommer ytterligare information (tex genetiska svar, foton, videoinspelningar) ges succesivt under seminariet och i dessa fall ges tid att arbeta vidare med frågeställningarna under seminariet.

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

# Arbetsformer

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

# Examination

*Obligatorier:*
seminarier, studiebesök, VFU

*Examination:*
Muntlig examination i form av fallbeskrivningar (”studentronder”). Studenten presenterar patienter och redogör för utredning, handläggning samt deltar i efterföljande diskussion.
Muntlig och skriftlig redovisning av projektarbete. Opposition på andra studenters projektarbeten.
Individuell bedömning av studentens prestationer.
Skriftlig examination.

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.

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 förändring 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.

Kursvärdering sker enligt de riktlinjer som angivits av styrelsen för utbildning 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
Genetests:http://www.genetests.org
Ensembl: http://www.ensembl.org
Små och mindre kända handikappgrupper:
http://www.socialstyrelsen.se/AZ/vidarekoppling/smkh.htm