

## TEMA FOR PLENUMSUNDERVISNING FOR LIS (rotasjon hvert 4. år)

### DEL1 Grunnleggende lab.genetikk

- Grunnleggende cellebiologi : organeller, cellyklus, mitose, meiose (LM 36)
- Grunnleggende molekylærgenetikk : DNA struktur (exon og introns), samt kromatinstruktur, transkripsjon og translasjon, og post-translasjonell modifisering (LM37)
- Isolering av DNA (inkl. celfritt DNA) og RNA samt celledyrkning (LM 61, 65, 78-79, 82)
- Mutasjoner: genom og kromosommutasjoner (strukturelle kromosomavvik) (LM 34, 45-46)
- Mutasjoner: genmutasjoner/mutagenese, mutasjonsmekanismer (loss of function, gain of function, dominant neg. effect, spleisemutasjoner) (LM 38—41)
- Laboratoriemetoder –en introduksjon/ oversikt: prinsipper for gelelektroforese og fragmentanalyse, kopitallsanalyser, sekvensering, MLPA, Southern blot analyse, FISH, G-båndanalyse, markøranalyse, ulike PCR analyser, inkl. QF-PCR og triplet PCR, 3D-genomstrukturanalyse (LM 56, 64, 65, 67, 68, 70, 71, 73, 76, 77, 80, 81, 84 m fl)
- Laboratoriemetoder: genomisk kopitallsanalyse / kromosomal microarray (LM 69)
- Laboratoriemetoder: NGS (LM 72)
- Mitokondrieanalyser (LM 29, 44)
- Populasjonsgenetikk: beregning allelfrekvens, bærerfrekvens, Hardy-Weinberg (LM 48, 50)
- Formalgenetikk : ulike nedarvingsmønstre, penetrans, ekspresjon, antesipasjon (LM 27, 28, 29, 31, 35, 47)
- Funksjonelle analyser av genekspresjon: cDNA analyser (LM 75)
- Epigenetikk: imprinting og X-inaktivering (LM 28, 35, 42)
- Mosaikktilstander (med kliniske eksempler? ) (LM 30)
- Analysevalg: genetikkportalen (LM 88, 72)

### DEL2 Organutvikling og utviklingsforstyrrelser

- Embryologi og normal fosterutvikling (LM 55)
- Medfødte utviklingsforstyrrelser i fosterlivet (LM 55, 59)
- Fosterdiagnostikk (LM 54, 56, 58, 60)
- Medfødte utviklingsforstyrrelser hos barn (LM 3)
- Syndromutredning: bruk av databaser, bilder/bildegjenkjenningsprogrammer, klinisk dysmorfologi (LM 4, 19-20)
- Genetisk utredning av stoffskiftesykdommer (LM 5)
- Genetisk utredning av nevromuskulær sykdom : muskeldystrofi mm (LM 7, 33)
- Genetisk utredning av kanalopatier og hjerterytmeforstyrrelser (LM 7-8)
- Genetisk utredning av arvelige hjertemuskel sykdommer (LM 8)
- Genetisk utredning av arvelige karsykdommer/bindevevssykdom (LM 8, 10)
- Genetisk utredning av skjelettdysplasier (LM 10)
- Genetisk utredning av arvelig encephalopati og demens (LM 33)
- Genetisk utredning av isolert hørselstap (LM 12)
- Genetisk utredning av synstap (RP, maculapati, opticusatrofi, aniridi) (LM 12)
- Genetisk utredning ved kombinerte sanstap (LM 12)
- Genetisk utredning ved immunsvikt (LM 15)

- Genetisk utredning ved endokrine forstyrrelser (LM 11)
- Genetisk utredning av nyresykdommer (LM 14)
- Genetisk utredning ved hematologiske tilstander (LM 13)
- Hyppige arvelige kreftformer (LM 9)
- Sjeldne neoplastiske syndromer (LM 16)

#### DEL3 Genetisk veiledning, screening, etikk og lovverk

- Screening (LM 87)
- Nyfødtscreening (LM 6)
- Familieutredninger: innsamling av opplysninger, familietre (LM 18)
- Lovverk som regulerer medisinsk genetikk : lov om bioteknologi etc (LM 52-53, LM i FKM)
- PGD (LM 57)
- Etske problemstillinger (kasustikker) (LM 23)
- Genetisk veiledning, kommunikasjon (LM 22)
- Diagnoseformidling, krisereaksjoner, krisehåndtering (LM 24)
- Ulike kompetansetjenester for sjeldne diagnoser (NKSD)

#### DEL4 Behandlingsprinsipper ved genetiske tilstander

- Behandling av metabolske tilstander: Enzymsubstitusjonsterapi, diett/kostrestriksjon, enzymhemmere, reseptorblokkere, deplesjonsterapi (LM 17)
- Genterapi: stamcellebehandling, gentransfer vha vektorer (LM 17)
- Presisjonsmedisin og presisjonsterapi: Geneditering, exonskipping (LM 17)
- Farmakogenetikk?

#### DEL5 Variantvurdering, geno-fenotype korrelasjon

- Variantdatabaser (LM 51)
- Nomenklatur (LM 91)
- Genetisk epidemiologi, assosiasjonsstudier, forskningsforståelse (LM 49, 83, LM i FKM samhandling)
- Genotype-fenotype korrelasjon – ett gen flere fenotyper – en fenotype flere gener – AD/AR arvegang glidende overganger

### Tema for Grupperundervisning/gruppeveiledning (for lab. LIS):

- Variantvurdering (LM 92)
- Opplæring i utsvaring (LM 89, 90-91)
- Formalgenetikk (LM 47, 48, 50)
- Nomenklatur (LM 91)

### Tema for ferdighetstrening:

- Kasustikkpresentasjon og diskusjon i tverrfaglige møter (LM 4, 26)
- Klinisk dysmorfologiundersøkelse (LM 19)
- Undervisning (LM 93)