

## Kurs i Genomisk Medisin 2026

- Tidsrom:** 13.-16. april 2026  
Antall dager: 4, obligatorisk LIS kurs for medisinsk genetikk  
Det er også mulig å delta kun 1-2 dager.  
Antall timer: 34 + 2 (kursprøve)
- Om kurset:** Kurset omfatter både cytogenetikk og molekylærgenetikk. Medisinsk betydning av genetisk og genomisk variasjon vil bli vektlagt. Kurset blir avholdt annethvert år som et samarbeid mellom avdelingene for medisinsk genetikk i Oslo og Bergen, med alternerende kurssted og kursledelse.
- Målgruppe:** Primær målgruppe er spesialistkandidater og spesialister i medisinsk genetikk. Kurset er også åpent for andre helsearbeidere med behov for å lære mer om genomet og genetisk diagnostikk.
- Godkjenninger:** Medisinsk genetikk (O)
- Læringsmål:** Kurset vil vektlegge valg av genetiske tester og klinisk tolkning av resultatene. Kurset spenner fra tradisjonell cytogenetikk til avansert molekylærgenetikk, inkludert epigenetikk og genomisk regulering. Følgende læringsmål vil bli helt eller delvis dekket:
- GEN 003 Medfødte utviklingsforstyrrelser – genetisk syndromutredning
  - GEN 021 Molekylærgenetiske og cytogenetiske laboratorieundersøkelser
  - GEN 027 Genetisk variasjon
  - GEN 028 Imprintingssykdommer og UPD
  - GEN 029 Mitokondriesykdommer: arvegang
  - GEN 030 Mosaikktilstander
  - GEN 031 Ekspressivitet og penetrans
  - GEN 034 Balanserte kromosomavvik
  - GEN 036 Grunnleggende cellebiologi
  - GEN 037 Molekylærgenetikk
  - GEN 038 Hva er en loss-of-function (LoF) effekt
  - GEN 039 Hva er en gain-of-function (GoF) effekt
  - GEN 040 Hva er en dominant-negativ effekt
  - GEN 041 Spleisemutasjoner
  - GEN 042 Imprinting og epigenetiske mekanismer
  - GEN 043 Genomstruktur
  - GEN 044 Mitokondriesykdommer: biologi og diagnostikk
  - GEN 045 Kopitallsavvik
  - GEN 046 Kromosomfeil
  - GEN 051 Genetiske variantdatabaser
  - GEN 056 Genetisk fosterdiagnostikk
  - GEN 069 Genomisk undersøkelse av kopitallsavvik
  - GEN 070 MLPA
  - GEN 071 Sangersekvensering
  - GEN 072 Genomisk sekvenseringsteknologi
  - GEN 084 3D genomstruktur
  - GEN 085 Prøverekvisisjoner – vurdere og bestemme tester
  - GEN 090 Usikkerhet ved laboratoriesvar
  - GEN 091 Nomenklatur (ISCN og HGVS)
  - GEN 092 VUS håndtering
- Merk:** Læringsmål GEN 033 Ekspansjonssykdommer vil bli dekket på eget kurs i november 2025 tilknyttet genetikkårsmøtet.
- Faglig innhold:** Foredrag, gruppearbeid og kasuistikker.  
ALLE MÅ HA MEG SEG BÆRBAR DATAMASKIN, evt kan en avtale på forhånd å dele datamaskin med maksimalt en annen deltager.

|                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                 |
|-------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------|
| Kurssted:         | Scandic Bergen City Hotell, Håkonsgt. 2, 5015 Bergen, tel 55 30 90 90                                                                                                                                                                                                                                                          |                                                 |
| Obligatorisk for: | Medisinsk genetikk.                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                 |
| Kurskomite:       | Kursleder Bergen: Gunnar Douzgos Houge, seksjonsleder/professor emeritus<br>Avdeling for medisinsk genetikk, Haukeland Universitetssykehus<br>Tel: 55 97 54 44/75, E-post: <a href="mailto:gunnar.houge@helse-bergen.no">gunnar.houge@helse-bergen.no</a>                                                                      |                                                 |
| Påmelding:        | RegUt Helse Bergen (Haukeland Universitetssykehus)<br>E-post: Se link for aktuelle kurs på <a href="https://spesialisthelsetjenesten.no">spesialisthelsetjenesten.no</a> sine sider<br>Påmeldingsfrist: innen 13.01.2026, stipulert antall deltagere: 20-30                                                                    |                                                 |
| Priser:           | Kursavgift Genomisk Medisin                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | kr 8400 for hele kurset                         |
|                   | Enkeltrom inkl. frokost på Scandic hotell                                                                                                                                                                                                                                                                                      | inklusive lunsj og pausemat<br>kr 1490 per natt |
|                   | Kursavgift og dagskurspakke, samlet kr. 8400 for fullt kurs, blir innkrevd av RegUt Helse Vest etter at en har meldt seg på kurset.<br>Evt. hotellovernatting betaler hver og en for seg i forbindelse med utsjekking.<br>Bookingkode til overnatting kommer i epost med bekreftelse om plass.                                 |                                                 |
| Kursprøve:        | Ja                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                 |
| Litteratur:       | Gardner RJM, Amor DJ: Gardner and Sutherland's Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling, 5th ed.: ISBN-13: <b>978-0-199-32900-7</b> . Oxford University Press, 2018.<br><br>Strachan, T, Read AP: Human Molecular Genetics, 5th ed.<br>ISBN-13: <b>978-0-815-34589-3</b> . CRC press, Taylor & Francis Group, NW, 2019. |                                                 |

## Program for 13-26. april 2022

|                    |                                               |
|--------------------|-----------------------------------------------|
| <b>Mandag 13.4</b> | <b>Cytogenetikk</b> (Dagansvarlig: Houge, 7t) |
|                    | 09:30 – 09:55: Snacks                         |
| 09:55 – 10:00      | Velkommen                                     |
| 10:00 – 10:55      | Cytogenetikk (Houge, 55')                     |
| 10:55 – 11:20      | ISCN og svarrapportering (Houge, 25')         |
| 11:25 – 12:30      | Kasuistikker (Houge/Rødningen, 65')           |
|                    | 12:30 – 13:30: Lunsj                          |
| 13:30 – 15:00      | Kasuistikker (Houge/Rødningen, 90')           |
| 15:05 – 15:45      | Genomiske rearrangement (Rødningen, 40')      |
|                    | 15:45 – 16:00 Snacks                          |
| 16:00 – 17:00      | Kasuistikker (Houge/Rødningen, 60')           |

**Tirsdag 14.4      Molekylærgenetikk** (Dagansvarlig: Houge, 10t)

|               |                                                                    |
|---------------|--------------------------------------------------------------------|
| 08:30 – 09:05 | Sekvenseringsmetodikk – fordelene med lange reads (Knappskog, 35') |
| 09:05 – 09:30 | HGVS nomenklaturregler (Aukrust, 25')                              |
| 09:30 – 10:00 | Loss-of-function varianter (Houge, 30')                            |
| 10:00 – 10:15 | Snacks                                                             |
| 10:15 – 10:45 | Gain-of-function / dominant-negative varianter (Houge, 30')        |
| 10:45 – 11:15 | Spleisefeil (Haukanes, 30')                                        |
| 11:20 – 12:50 | Bruk av dataverktøy ved sekvensvarianttolkning (Bratland, 30')     |
| 11:50 – 12:30 | Mitokondriesykdommer med kliniske eksempler (Varhaug 40')          |
| 12:30 – 13:30 | Lunsj                                                              |
| 13:30 – 15:00 | Kasuistikker (90', Berland/Benneche)                               |
| 15:00 – 15:30 | Genetisk testing – hva er fornuftig medisin? (Berland, 30')        |
| 15:30 – 15:45 | Snacks                                                             |
| 15:45 – 17:00 | Kasuistikker (75', Berland/Berentsen)                              |

**Onsdag 15.4      Genomiske avvik og epigenetikk** (Dagansvarlig: Berland, 10t)

|               |                                                                           |
|---------------|---------------------------------------------------------------------------|
| 08:30 – 09:00 | Genomstruktur (Houge, 30')                                                |
| 09:00 – 09:30 | Kopitallsbestemmelse og optisk genommapping (Hjertnes, 30')               |
| 09:30 – 10:00 | Imprinting og UPD (Berland, 30')                                          |
| 10:00 – 10:15 | Snacks                                                                    |
| 10:15 – 10:45 | Imprintingsykdommer (Berland, 30')                                        |
| 11:45 – 11:15 | Bruk av dataverktøy ved kopitallsvarianttolkning (Haukanes, 30')          |
| 11:20 – 12:30 | Kasuistikker (70', Houge/Berland)                                         |
| 12:30 – 13:30 | Lunsj                                                                     |
| 13:30 – 15:00 | Kasuistikker (90', Houge/Berland)                                         |
| 15:00 – 15:45 | Genetic mosaicism: Clinical picture and laboratory testing (Douzgou, 45') |
| 15:45 – 16:00 | Snacks                                                                    |
| 16:00 – 17:00 | Kasuistikker (60', Houge/Berland)                                         |

**Thursday 16.04    Beyond the exome – and next generation variant interpretation**  
(dagansvarlig: Houge, 7t)

|               |                                                                     |
|---------------|---------------------------------------------------------------------|
| 08:30 – 09:00 | Chromatinopathies (Banka, 30')                                      |
| 09:00 – 09:30 | Methylation profiling (Banka, 30')                                  |
| 09:30 – 09:50 | RNUopathies (Banka, 20')                                            |
| 09:50 – 10:05 | Snacks                                                              |
| 10:05 – 10:30 | Enhancers and promoters (Barakat, 25')                              |
| 10:30 – 11:05 | Exploring the dark matter of the genome (Barakat, 35')              |
| 11:10 – 11:55 | TADopathies (Houge, 45')                                            |
| 12:00 – 12:30 | AlphaFold and the protein universe (Bratland, 35')                  |
|               | 12:30 – 13:30: Lunsj                                                |
| 13:30 – 14:15 | MAVE and future perspectives on variant classification (Houge, 45') |
| <hr/>         |                                                                     |
| 14:15 – 15:45 | Kursprøve med gjennomgang, snacks og kursevaluering (90')           |