

# Målbeskrivelse

## Spesialistutdanninge for kliniske laboratoriegenetikere (CLG)

15. februar 2023 (v2)

# Innholdsfortegnelse

<b>1</b>	<b>Innledning</b>	<b>3</b>
1.1	<i>Bakgrunn</i>	3
1.2	<i>Utvalgets sammensetning</i>	3
1.3	<i>Formål med spesialistutdanningen</i>	3
<b>2</b>	<b>Utdannelsen</b>	<b>4</b>
2.1	<i>Adgangskrav</i>	4
2.2	<i>Utdannelsesforløpet</i>	4
2.3	<i>Målbeskrivelse</i>	5
2.3.1	Basal cellebiologi og genetikk	5
2.3.2	Klinisk/medisinsk kunnskap og ferdigheter	5
2.3.3	Gruppe- og kommunikasjonsferdigheter	6
2.3.4	Generelle laboratoriemessige ferdigheter	6
2.3.5	Kjennskap til god medisinsk praksis (GMP)	7
2.3.6	Bioinformatikk	7
2.3.7	Administrasjonsferdigheter	7
2.3.8	Undervisning og akademiske ferdigheter	8
<b>3</b>	<b>Kvalitetssikring</b>	<b>9</b>
3.1	<i>Veilederfunksjonen</i>	9
3.2	<i>Utdanningsstedet</i>	9
<b>4</b>	<b>Godkjenning som spesialist</b>	<b>10</b>
4.1	<i>Omkostninger</i>	10
4.2	<i>Fornyelse av godkjenning</i>	10
4.3	<i>Godkjenning av ErCLG i Norge</i>	10
<b>5</b>	<b>Forslag til kurs og aktiviteter som kan inngå i utdanningsplanen</b>	<b>10</b>
<b>6</b>	<b>Anbefalt litteratur</b>	<b>11</b>

# 1 Innledning

## 1.1 Bakgrunn

Klinisk genetiske laboratorier har endret seg enormt de siste årene, noe som har medført at akademikere uten medisinsk bakgrunn har ansvarsområder som ikke lenger begrenser seg til metodeoppsett/validering, men også omfatter tolkning av resultater og svarutgivelser. Denne yrkesgruppen er heterogen, og består av molekylærbiologer, biologer, biokjemikere, ingeniører, humanbiologer, kjemikere m.fl. Det fins idag ingen formalisert utdanning innen humangenetikk utover Master, og det aller meste av den kompetansen som trengs må man derfor tilegne seg på de medisinsk genetiske avdelingene. Det er derfor både nasjonalt og internasjonalt et behov for en formalisert utdanningsstruktur som kan gi en ensrettet utdanning og en sertifisering av denne gruppen. Dette understrekes av at European Board of Medical Genetics (EBMG) har utarbeidet retningslinjer for utdanningskrav til "clinical laboratory geneticists (CLG), med sikte på EU-ankjent spesialist-profesjon. Land som England, Tyskland, Nederland, Danmark og Sverige har dessuten allerede et utdanningsprogram som stiler mot en anerkjent spesialisering. De fleste europeiske land er iferd med å starte tilsvarende utdanningsprogram. Det er derfor sannsynlig at en sertifisering, og en ensretning av utdanningsforløp innenfor EU-landenes klinisk genetiske laboratorier blir nødvendig for akkreditering av klinisk genetiske avdelinger i nær framtid.

Norsk Selskap for Humangenetikk (NSHG) satte ned et utvalg i mars 2015, med den hensikt å utarbeide forslag til utdanningsstruktur for spesialister i klinisk laboratoriegenetikk (CLG) i Norge. Utvalget har tatt utgangspunkt i andre lands planer (hovedvekt på Nederland og Danmark), samt EBMG sitt Core Curriculum for ErCLG (European registered Clinical Laboratory Geneticist). Den norske målbeskrivelsen tilfredstiller EBMG sine krav til "gruppe 1"-land, noe som innebærer at man kan søke om godkjenning som ErCLG når man har fått godkjent sin norske utdanning som CLG. For mer informasjon om den europeiske godkjenningsordningen, se <https://www.ebm.eu/clg.0.html>

## 1.2 Utvalgets sammensetning

Utvalget som utarbeidet målbeskrivelsen hadde følgende medlemmer fra de medisinsk genetiske avdelingene:

Olaug Kristin Rødningen (Oslo Universitetssykehus)  
Per Knappskog (Haukeland Universitetssykehus)  
Christa Schmidt (St. Olavs hospital)  
Wenche Sjursen (St. Olavs hospital)  
Camilla F. Skjelbred (Sykehuset Telemark)  
Marijke van Ghelue (Universitetssykehuset i Nord-Norge)  
Gunnar Douzgos Houge (observatør, Haukeland Universitetssykehus)

## 1.3 Formål med spesialistutdanningen

Fagets utvikling, samt utvikling mot en EU-harmonisering, nødvendiggjør en ensartet videreutdanning på en slik måte at utdanningsforløpet sikrer at kandidaten har solide praktiske og teoretiske ferdigheter innen tekniske, metodologiske og kliniske områder. Spesialistutdanningens oppbygning og innhold skal sikte mot å oppfylle de krav som stilles for å oppnå en fullverdig EU-sertifisering som ErCLG. Dette for å imøtekomme en gjensidig utveksling av CLG innen EU, samt eventuelle akkrediteringskrav til de klinisk genetiske laboratorier.

CLG vil være en laboratoriespesialitet som forener cytogenetikk og molekylærgenetikk. Utdanningen har som mål å gi spesialisten:

- Teoretisk og praktisk kunnskap om cytogenetiske og molekylærgenetiske prinsipper og prosesser, slik at denne kan nyttegjøres i diagnostikken
- Ekspertise innen utvikling, optimalisering og validering av de analyser og teknologier som klinisk genetiske laboratorier benytter
- Solid kunnskap om laboratoriedrift og de tekniske aspektene av laboratorieundersøkelsene, herunder faktorer som kan påvirke resultatet
- Kunnskap som rustet han/henne til å
  - vite hvilke laboratorieundersøkelser som kan og bør utføres, basert på den kliniske informasjonen man har tilgjengelig
  - tolke laboratoriedata i lys av klinikk og gi faglig gode svarrapporter, herunder foreslå videre analyser der det er nødvendig
- Kunnskap og erfaring med prosjektstyring, statistiske og administrative arbeidsredskaper som setter CLGen istand til å delta i ledelsesfunksjoner, samt utvikle og vedlikeholde systemer
  - i henhold til internasjonale standarder på området
  - for å sikre analysenes og rapportenes kvalitet
  - for å sikre en optimal utnyttelse av de tilgjengelige ressurser

## 2 Utdannelsen

### 2.1 Adgangskrav

Ph.D-grad innenfor et relevant naturvitenskapelig felt (molekylærmedisin, biologi, molekylærbiologi, cellebiologi, biokjemi) bør være oppnådd. Man kan søke om opptak med en M.Sc-grad dersom kvalifikasjoner forøvrig er gode og relevante. Det er viktig at en del av fagene i graden er innen humanmedisin/humangenetikk, og at det er fokus på molekylær-/cellebiologisk nivå. Det er videre en fordel med erfaring fra et humangenetisk laboratorium, enten fra diagnostisk virksomhet eller forskning.

CLG-kandidaten må være ansatt på en medisinsk genetisk avdeling for å kunne delta i utdanningsløpet. Dette er for at kandidaten skal få tilstrekkelig praktisk erfaring underveis.

### 2.2 Utdannelsesforløpet

- Utdannelsen skjer under veiledning (se kapittel 3)
  - Utdannelsesforløpet har en varighet tilsvarende **4 års fulltidsansettelse**. Deltidsansettelse vil medføre en forlengelse av perioden.
  - Gjennom utdanningsforløpet skal det tas sikte på å tilegne seg basalkunnskap innen metodikk og praktisk laboratoriearbeide i alle hovedområder innen klinisk genetisk laboratorievirksomhet.
  - Det skal under utdanningsforløpet være mulighet for studieopphold/besøk på andre klinisk genetiske avdelinger i Norge eller utlandet hvis kandidatens egen avdeling ikke kan tilby utdanning på de felt som inngår i utdanningsplanen.
  - For kandidater uten Ph.D-grad, må det dokumenteres at man har økt sin forskningskompetanse gjennom publisering (sentral posisjon med tydelig identifiserbart bidrag). Utdannelsesforløpets varighet vil derfor kunne utvides **inntil ett år** for å sikre dette.
  - Kandidaten skal delta aktivt i minst **en internasjonal eller nordisk kongress/symposium** innen klinisk genetikk eller relatert fagområde med foredrag eller poster. Studieopphold i inn- eller utland kan eventuelt erstatte dette kravet.
- En individuell **utdanningsplan** skal etableres når utdanningen starter, siden forkunnskapen til kandidatene antas å variere (se kapittel 3)
  - Kandidaten må føre en **utdanningslogg** (elektronisk format) som inneholder detaljer om:
    - ✓ kliniske og laboratoriemessige erfaringer, samt antall rapporter og typer diagnoser som kandidaten har vært involvert i. Rapportene bør være fordelt over ulike områder (som prenatal

diagnostikk, cytogenetikk, postnatal molekylærgenetikk, bærerundersøkelse etc.). *Det anbefales at kandidaten er involvert i minst 200 rapporter pr. år i 3 av årene utdanningen varer.*

- ✓ utdanningsaktiviteter –deltakelse på kurs, seminar og andre aktiviteter for å tilfredsstille de krav som stilles i målbeskrivelsen (obligatoriske kurs tilrettelagt for CLG i Norge kan bli gjeldende på et senere tidspunkt). Utdanningsaktivitetene bør omfatte minst 35 timer/år med eksterne og interne aktiviteter. Eksterne aktiviteter bør utgjøre minst 50%.
- ✓ forskningsaktiviteter
- ✓ publikasjoner

## 2.3 Målbeskrivelse

Utdannelsen skal gi kandidaten tilstrekkelig grunnlag til å drive et klinisk genetisk laboratorium, teknisk og administrativt. Kandidaten vil opparbeide seg kompetanse dels gjennom praktisk erfaring og dels gjennom kurs, foredrag og selvstudium. Det forventes at kandidaten i stor grad tar eget initiativ til læring, og utnytter muligheten til å diskutere ulike problemstillinger med sine kolleger i et tverrfaglig miljø. En svært viktig egenskap er evnen til å forstå sin egen faglige begrensning, og søke råd i de tilfeller man trenger det. Kandidaten må være forberedt på at dette er starten på livslang læring og utvikling.

Under følger målbeskrivelsen, oppdelt i emner. Målene er ment å kunne oppfylles via: a) et fokusert opphold ved avdelingen, b) strukturert kollegial bedømming, og c) aktiv deltakelse på kurs etc.

Forslag til kurs og aktiviteter : se kapittel 5

### 2.3.1 Basal cellebiologi og genetikk

Etter endt utdanning skal den kliniske laboratoriegenetikeren ha grundige kunnskaper om:

- de grunnleggende prinsippene for arv (DNA/RNA, genstruktur, genregulering, replikasjon, kromosomstruktur, mitose, meiose)
- prinsippene for arvelige sykdommer (kromosomale, monogene, multifaktorielle)
- Mendelsk arvegang (autosomal, X-bundet, dominant, recessiv)
- ikke-klassisk arv (pseudo-autosomal, multifaktoriell, mitokondriell, imprinting, uniparental disomi, mosaikk)
- mutasjoner og sykdom (genetisk variasjon, sykdomsgivende, nyoppståtte, somatiske, penetrans, antesipasjon)
- genetisk variasjon (CNVs, SNPs, STRs, varianter med usikker betydning, kromosomale polymorfismer og fragile seter)
- cellulære og molekylære mekanismer som har betydning for mendelsk såvel som ikke-mendelsk arv, epigenetikk, genetiske modifikatorer, multifaktorielle/polygene sykdommer, samt begrepene penetrans og variabel ekspressivitet
- genetisk patogenese (genotype-fenotype sammenheng)
- basismetoder og moderne metoder for å karakterisere det humane genom i forskjellig oppløsning (kromosom til nukleotid), inkludert forståelse for fordeler, ulemper og begrensninger ved hver metode
- kjennskap til koplings- og segregasjonsanalyser
- kjennskap til de særlige problemstillinger som er knyttet til prenatalundersøkelser
- basiskunnskap om epidemiologi og statistikk (sannsynlighetsberegninger)
- kjennskap til grunnleggende statistiske analysemetoder

### 2.3.2 Klinisk/medisinsk kunnskap og ferdigheter

Etter endt utdanning skal den kliniske laboratoriegenetikeren ha:

- kjennskap til klinisk terminologi
- kjennskap til betydningen av diagnose, differensialdiagnose, undersøkelse og genetisk testing av individer med både hyppige og sjeldne genetiske sykdommer og deres familie
- basiskunnskap om den biologiske bakgrunn (etiologi, patofysiologi, patogenese, genotype-fenotype) for enkelte genetiske sykdommer

- kjennskap til prenatale og postnatale kliniske tester inkludert indikasjoner, metoder, risiko og begrensninger
- kjennskap til bærertesting og presymptomatisk testing
- kjennskap til alminnelige internasjonale nomenklatur-systemer (som ISCN, HGVS, IUPAC) og online ressurser (som OMIM, Orphanet og GeneReviews)
- kjennskap til kliniske indikasjoner og klinisk nytte og kost-nytte ved forskjellige test-prosedyrer
- evaluering av familieinformasjon, konstruksjon av slektstre og risikoberegning ved arvelige sykdommer
- kjennskap til mutagenese, teratogenese, f.eks. mulige konsekvenser av stråling, gift, mutagener og prenatale infeksjoner
- kjennskap til mulige valg relatert til reproduksjon med spesifikk oppmerksomhet på de rette metoder til testing og deres begrensninger (inkludert preimplantasjons-diagnostikk og ikke-invasiv testing)
- kjennskap til prinsippene for genetisk veiledning
  
- dypere kjennskap til/spesialisert trening innen **ett eller flere emner** som
  - o utviklingsforstyrrelser
  - o medfødte misdannelser
  - o kromosomsykdommer
  - o immunologiske sykdommer
  - o kardiogenetikk
  - o neurogenetikk
  - o nevrologiske sykdommer
  - o arvelige metabolske sykdommer
  - o sporadisk kreftgenetikk (cancerogenetikk)
  - o arvelig disposisjon for kreft (onkogenetikk)
  - o andre subspecialiteter av særlig interesse

### 2.3.3 Gruppe- og kommunikasjonsferdigheter

Etter endt utdanning skal den kliniske laboratoriegenetiker ha:

- utviklet gode kommunikasjonsferdigheter med kolleger på klinisk genetiske avdelinger, samt andre spesialister og helsearbeidere
- evne til å utforme rapporter av både biologisk og klinisk verdi
- kjennskap til å organisere og faglig lede arbeidet i et genetisk laboratorium
- forståelse for etiske problemstillinger og viktighet av samtykke og fortrolighet
- inngå i et samspill omkring genetisk rådgivning med andre fagprofesjoner som spesialister i klinisk genetikk og genetisk veiledning
- kommunikasjon med internasjonale samarbeidspartnere/spesiallaboratorier i diagnostisk øyemed – inkludert formidling av relevant klinikk og håndtering av prøveforsendelser

### 2.3.4 Generelle laboratoriemessige ferdigheter

Etter endt utdanning skal den kliniske laboratoriegenetiker ha:

- ha omfattende laboratorieerfaring (inkludert hygiene, sikkerhet, arbeidsmiljø m.m.), og tilstrekkelig grunnlag til å kunne organisere og drive et laboratorium
- ha kjennskap til basale prinsipper/metoder til diagnostikk av genetiske sykdommer, forskjeller mellom dem, deres begrensninger, og “added value” for hver av dem
- prøvehåndtering – fra prøven mottas til svar gis ut (identifisering, prosessering, transport, biobanking)
- tilstrekkelig kunnskap til å avgjøre hvilken test som er mest relevant i ulike situasjoner, og om det biologiske materialet er anvendbart for testen
- kunnskap om hvordan man påviser maternell kontaminering ved prenatalanalyser
- prioritering av svartid på bakgrunn av indikasjon
- dypere kjennskap til tolkning av laboratorieresultater ved bruk av bioinformatikk og databaser

- praktisk erfaring og bakgrunnskunnskap rundt de (pre)analytiske teknikker og metoder som brukes i genomdiagnostikk
- ha tilstrekkelig kunnskap til selv å kunne formulere prøvesvar
  - o utarbeide adekvat beskrivelse av testen
  - o utarbeide svaret i overensstemmelse med gjeldende internasjonale godkjente standarder og nomenklatur
  - o tolke testresultatet i relasjon til kliniske opplysninger og formulere en konklusjon som angir klinisk betydning av funn
  - o bestemme om ytterligere relevante analyser er nødvendig, og foreslå dette i rapporten
  - o kjennskap til de viktigste implikasjoner for diagnosen
  - o oppmerksom på muligheter og begrensninger ved den valgte metode og deres årsaker
  - o forståelse av positiv og negativ prediktiv verdi for en test
  - o kjennskap til hvilke faktorer som er viktige for gjentakelsesrisiko
  - o integrering av multidisiplinære data på en fornuftig måte
  - o integrering av nasjonal og internasjonal utvikling innenfor de molekylære og cytogenetiske områder i diagnostikk
  - o forståelse for at ved vanskelige sykehistorier kan intern og ekstern konsultasjon være nødvendig
- bevissthet rundt ny teknologi
  - o være oppmerksom på potensielt nye metoder, teknikker, utvikling innenfor bioinformatikk
  - o nye metoders muligheter i diagnostisk bruk
  - o estimere anvendelsesmuligheter, kvalitet og omkostninger ved nye metoder
  - o forberede implementeringskriterier ved nye teknikker
- evne til å utvikle, optimalisere, validere og introdusere nye undersøkelser i det diagnostiske laboratoriet

### 2.3.5 Kjennskap til god medisinsk praksis (GMP)

Etter endt utdanning skal den kliniske laboratoriegenetikeren:

- ha kjennskap til emner relatert til kvalitetssikring (OECD anbefalinger, ECA guidelines, Eurogentest-EQA-anbefalinger, nasjonale veiledere) og akkreditering (ISO15189), samt erfaring med selvstendig evaluering av disse
- kjennskap til relevante nasjonale og internasjonale retningslinjer i genetisk diagnostikk
- kunne delta i internasjonale samarbeid
- kunne delta i audits og kliniske kvalitetsprosedyrer
- overholde etablerte samtykke- og fortrolighetsprosedyrer
- kjenne til juridiske/etiske aspekter i diagnostikk og forskning (informert samtykke, regler for utlevering av personlige opplysninger/biobanker/data/prøver/svar, taushetsplikt etc.)
- fremme livslang læring gjennom kontinuerlig profesjonell utdanning og relevante kurs/konferanse deltakelser

### 2.3.6 Bioinformatikk

Etter endt utdanning skal den kliniske laboratoriegenetikeren ha:

- tilegnet seg kunnskap om hvordan man kan utnytte IT-teknologi innen laboratoriearbeid og tolkning av resultater, relatert til avdelingens software, online ressurser og databaser
- kjennskap til datasikkerhet

### 2.3.7 Administrasjonsferdigheter

Etter endt utdanning skal den kliniske laboratoriegenetikeren ha:

- tilegnet seg prosjektledererfaring
- tilegnet seg erfaring på multidisiplinært team-arbeid
- forståelse for hvordan genetiske utredninger er organisert

- mulighet for å delta i avdelingsaktiviteter relatert til organisatorisk planlegging, økonomisk administrasjon, samt måling og vedlikehold av kvalitetsstandarder
- kjennskap til generell helsepolitikk, mål, drift, struktur og prioriteringer

### **2.3.8** Undervisning og akademiske ferdigheter

Etter endt utdanning skal den kliniske laboratoriegenetikeren:

- kunne kritisk evaluere medisinsk informasjon, forskningsresultater og laboratorieresultater fra litteraturen
- ha tilegnet seg ferdigheter til å skrive artikler og holde foredrag
- vise engasjement overfor ny kunnskap og forskning, og promotere dette gjennom foredrag og utdanning av studenter etc.



### 3 Kvalitetssikring

En skriftlig godkjent **utdanningsplan** (curriculum) for utdannelsesperioden skal settes opp som en kontrakt mellom personen under spesialisering og en veileder. Planen sendes for godkjenning til utdanningsutvalget (UU) i NSHG når utdanningen starter. Sammen med søknad og utdanningsplan skal det følge en bekreftelse fra nærmeste leder på at kandidaten er ansatt ved avdelingen (inkl. stillingsprosent), hvem som skal være veileder, og at søknaden støttes.

Det skal etableres en **utdanningslogg**, helst i elektronisk versjon, som inneholder detaljer om kliniske og laboratiemessige erfaringer, utdannelsesaktiviteter, forskning og publikasjoner (se 2.2).

Veilederen og personen under spesialisering skal med jevne mellomrom ( gjerne hver måned, minst hvert halvår) vurdere det samlede utdanningsforløp med henblikk på eventuelle justeringer. Det skal utarbeides en skriftlig evaluering som oppbevares av begge parter.

#### 3.1 Veilederfunksjonen

Veilederen skal være spesialist i klinisk laboratoriegenetikk og godkjennes av et utdanningsutvalg (UU) i NSHG. Veilederen, som er ansvarlig for tilrettelegging av utdannelsesforløpet, skal være ansatt på utdanningsstedet.

#### 3.2 Utdanningsstedet

Klinisk genetiske avdelinger hvor det er ansatt minst 2 spesialister i medisinsk genetikk og minst 1 spesialist i klinisk laboratoriegenetikk kan godkjennes som utdanningssteder.

#### 3.3 Utdanningsutvalget (UU)

Utdanningsutvalget består pr. idag av følgende personer:

**Olaug Kristin Rødningen**

Dr.scient, overingeniør, CLG  
Avdeling for medisinsk genetikk  
Oslo Universitetssykehus

**Per Knappskog**

Ph.D, Professor, CLG  
Avdeling for medisinsk genetikk  
Haukeland Universitetssykehus

**Camilla F. Skjelbred**

Ph.D, seksjonsleder  
Seksjon for medisinsk genetikk  
Sykehuset Telemark

**Hilde Monica Frostad Riise Stensland**

Dr. scient, forsker, CLG  
Medisinsk genetisk avdeling  
Universitetssykehuset Nord-Norge, Tromsø

**Wenche Sjursen**

PhD, professor, CLG  
Avdeling for medisinsk genetikk  
St. Olavs hospital, Trondheim

**Gunnar Douzgos Houge (observatør)**

Spesialist i medisinsk genetikk  
Overlege, professor  
Avdeling for medisinsk genetikk  
Haukeland universitetssykehus/Regional Senter  
for Presisjonsmedisin i Helse Vest

**Før oppstart kan kandidater ta kontakt med sin stedlige representant i UU for mer informasjon og hjelp til å starte søknadsprosessen.**

## 4 Godkjenning som spesialist

Etter at utdanningsforløpet er avsluttet, sendes følgende til utdanningsutvalget (UU) i NSHG :

- utdanningslogg med kliniske og laboratoriemessige erfaringer, utdanningsaktiviteter, forskning og publikasjoner
- vitnemål fra oppnådde grader (M.Sc. og/eller Ph.D)
- bekreftelse på kursdeltakelse, praksisopphold etc.
- bekreftelse fra veileder eller nærmeste leder på at utdanningsloggen er korrekt

Den formelle godkjenningen av spesialist-søknaden foretas av UU, som består av minst en klinisk laboratoriegenetiker fra hver av de genetiske avdelingene i Norge samt en spesialist i medisinsk genetik. Hver søknad skal vurderes av minst 3 UU-medlemmer, hvorav 1 spesialist i medisinsk genetik. Vurderingen foretas på bakgrunn av denne målbeskrivelsen. Om det er uenighet om kandidaten har oppfylt alle krav, skal dette meldes tilbake til vedkommende innen 4 uker, med en redegjørelse for hva som ytterligere kreves.

Det utstedes et spesialist-bevis som signeres av leder i NSHG og leder i UU.

Alle godkjente CLG spesialister er registrert hos NSHG. Navn på spesialister legges ut på hjemmesiden.

### 4.1 Omkostninger

Søknad om godkjenning	Inkluderer 5 års registrering	1000 NOK
Fornyelse av godkjenning for 5 år		1000 NOK

### 4.2 Fornyelse av godkjenning

Godkjenningen må fornyes hvert 5. år. Dette gjøres ved å sende inn dokumentasjon på at man fremdeles jobber aktivt i faget, og at man deltar i utdanningsaktiviteter.

### 4.3 Godkjenning av ErCLG i Norge

Personer som har oppnådd tittelen "European registered Clinical Laboratory Geneticist" (ErCLG), og som har jobbet i Norge minst 3 år, vil kunne godkjennes som norsk CLG. Dette gjøres ved å sende inn dokumentasjon på at man jobber aktivt i faget, og at man deltar i utdanningsaktiviteter.

## 5 Forslag til kurs og aktiviteter som kan inngå i utdanningsplanen

- Lokale/nasjonale kurs og forelesninger innen medisinsk genetik/genetisk diagnostikk
- Kurs publisert på ESHG/EBMG sine nettsider
- "Educational tracks" på ESHG
- Kurs på Wellcome Trust
- Goldrain kurs i cytogenetik
- Deltakelse på NSHG/ESHG/ASHG
- Presentasjon (muntlig/poster) på NSHG/ESHG/ASHG
- Kurs i ledelse
- Kurs i statistikk
- Assistere ledelsesoppgaver i avdelingen
- Kurs i database-søk
- Aktiv deltakelse i lokale/nasjonale/internasjonale komiteer/foreninger
- Aktiv deltakelse i implementering og optimalisering av kvalitetssystemet ved avdelingen
- Aktiv deltakelse i EQA schemes
- Aktivt delta i utdanningsaktiviteter/kunnskapsoverføring for studenter/kolleger/andre i helsevesenet

## 6 Anbefalt litteratur

Emery's Elements of Medical Genetics and Genomics  
by Peter Turnpenney MD (Author), Sian Ellard MD (Author) , Ruth Cleaver  
ISBN: 9780702079665

Human Molecular Genetics  
by Tom Strachan (Author), Andrew Read  
ISBN: 9780367002503

Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling  
by R J McKinlay Gardner (Author), David J Amor (Author)  
ISBN: 9780199329007

Thompson & Thompson Genetics in Medicine  
by Robert Nussbaum (Author), Roderick R McInnes (Author), Huntington F Willard PhD (Author)  
ISBN13: 9781437706963

Thompson & Thompson Genetics and Genomics in Medicine  
By Ronald Cohn (Author), Stephen Scherer (Author), Ada Hamosh (Author)  
ISBN: 9780323547628

Human Genetics and Genomics (HUMAN GENETICS: A PROBLEM-BASED APPROACH (KORF))  
by Bruce R Korf MD PhD (Author)  
ISBN-10: 0632046562

Oxford Desk Reference Clinical Genetics (Oxford Desk Reference Series)  
by Helen V Firth (Author), Jane A Hurst (Editor)  
ISBN-10: 0199557500