

Utdanningsplan for spesialiteten medisinsk genetikk

Utdanningsplan for spesialiteten medisinsk genetikk.

Avdeling for medisinsk genetikk, Helse Sør-Øst, Oslo Universitetssykehus

Godkjent den <dato> av regionalt <>

Innholdsfortegnelse

Innledning

Forkortelser

Del 1 Utdanningsplan med tidslinje for rotasjoner internt og eksternt

1.1 Utdanningsplan med tidslinje (tabell)

1.2 Krav til kompetanse før rotasjon

Del 2 Utdanningsplan for gjennomføring for spesialiteten

2.1 Utdanningsplan for gjennomføring for spesialiteten medisinsk genetikk fast ansettelse

2.1.1 Hensikt og målsetning

2.1.2 Beskrivelse av det enkelte sykehus/avdelingen(e) i helseforetaket

2.1.3 Utdanning

2.1.4 Veiledning og faglig utvikling (leger i spesialisering)

2.1.5 Supervisjon av leger i spesialisering

2.1.6 Felles kompetansemål (FKM)

2.1.7 Vurdering og dokumentasjon av oppnådde læringsmål og egnethet

2.1.8 Internundervisning

2.1.9 Forskningsaktiviteter

2.1.10 Evaluering og revisjon av utdanningsplanen

2.1.11 Annet

Del 3 Individuell utdanningsplan

3.1 Veiledning

3.2 Formelle krav

3.3 Status

3.4 Framdrift for kommende halvår

3.5 Annen kompetanse

Vedlegg

Appendix (publikasjonsliste)

Innledning

Formålet med **Del 1 Utdanningsplan med tidslinje for rotasjoner internt og eksternt** er å beskrive plan med oppbygning og rekkefølge for hele utdanningsløpet i spesialiteten, inkludert rotasjon i gjennomstrømstilling. På overordnet nivå beskriver planen når læringsmålene for spesialiteten medisinsk genetikk oppnås ved avdeling for medisinsk genetikk ved Helse Sør-Øst, Oslo Universitetssykehus. Utdanningsplan beskriver den ideelle prosessen for akkurat dette utdanningsløpet. Planen beskriver en hensiktsmessig rekkefølge av læringsmålene, de ferdigheter som forventes oppnådd i hver ansettelse og krav til kompetanse ved start av rotasjon.

Formålet med **Del 2 Utdanningsplan for gjennomføring** er å beskrive hvordan aktiviteter skal gjennomføres og hvordan kompetansevurderingen av oppnådde mål vil finne sted i det daglige arbeidet. Dette beskrives lokalt for de avdelinger som inngår i utdanningsløpet for den enkelte spesialitet. Beskrivelser fra utdanningsplanen for gjennomføring skal fylles inn i søknad om godkjenning av utdanningsvirksomhet.

Utdanningsplan for gjennomføring vil danne grunnlaget for **Del 3 individuell utdanningsplan** som den enkelte LIS skal ha i henhold til forskrift om spesialistutdanning. Den individuelle utdanningsplanen skal sørge for en gjensidig forpliktelse og være et verktøy for planlegging og oppfølging av den enkelte LIS.

Forkortelser

OUS- Oslo universitetssykehus

KLM - klinikk for laboratoriemedisin

AMG- avdeling for medisinsk genetikk

LIS - Lege i spesialisering

SAK - Seksjon for arvelig kreft

SLD - Seksjon for laboratoriediagnostikk

SKG - Seksjon for klinisk genetikk

EHG - Enhet for hjertegenetikk

EKG - Enhet for generell genetikk

ELL - Enhet for laboratorieleger

EKG - Enhet for kreftgenetikk

EHD - Enhet for HTS-diagnostikk

UAO - Utdanningsansvarlig overlege

Del 1

Utdanningsplan med tidslinje for rotasjoner internt og eksternt

Utdanningsplan med tidslinje for rotasjoner internt og eksternt for spesialiteten medisinsk genetikk.

Avdeling for medisinsk genetikk, Helse Sør-Øst, Oslo Universitetssykehus

Godkjent den <dato> av regionalt <>

Merknad (AMG, OUS, Asgeir Lande aug 2021): Denne delen av utdanningsplanen er ikke relevant for spesialiteten medisinsk genetikk i HSØ, ettersom hele utdanningen kan gjennomføres på avdeling for medisinsk genetikk, OUS. Det vises til Del 2.

Del 2

Utdanningsplan for gjennomføring

Utdanningsplan for gjennomføring av spesialiteten medisinsk genetikk ved Helse Sør-Øst, Oslo Universitetssykehus ved Avdeling for medisinsk genetikk

Godkjent den <dato> av klinikkleder <navn>

DEL 2 Utdanningsplan for gjennomføring for spesialiteten medisinsk genetikk, fast ansettelse

Del 2 skal beskrive utdanningsplan for spesialiteten og er en forutsetning for godkjenning fra Helsedirektoratet. Hvilke læringsmål og hvilke arenaer som skal benyttes vil dokumenteres gjennom Kompetanseportalen Dossier og fylles ut i søknadsmalen til Helsedirektoratet. Helseforetaket må godkjennes som utdanningsvirksomhet i spesialistutdanningen av leger, i henhold til [Spesialistforskriften § 19 pkt. e\)](#) med Rundskriv.

Denne malen, del 2, skal gi en beskrivelse av hva en utdanningsplan må inneholde. Her skal det legges vekt på hvordan læringsmål oppnås, hvordan enheten har organisert seg bla. i forhold til internundervisning, forskningsaktiviteter og utvikling av akademisk og klinisk kompetanse.

Fra forskriften: § 19. Utdanningsvirksomhetenes ansvar for utdanningen e) utarbeide en plan for hver av spesialitetene det søkes godkjenning for. Planen skal blant annet inneholde opplysninger om

- hvilke læringsmål virksomheten kan oppfylle
- hvilke læringsarenaer innenfor virksomheten som kan tilby de ulike læringsmålene
- hvilke læringsmål som kan tilbys ved andre virksomheter gjennom avtaler
- hvordan det vil legges til rette for supervisjon på de enkelte læringsarenaene
- hvordan veiledningen og vurderingen organiseres og gjennomføres i virksomheten
- hvordan virksomhetens spesialister skal benyttes i supervisjonen
- hvordan teoretisk undervisning inngår som del av spesialistutdanningen knyttet til de enkelte læringsmålene
- hvordan forskning inngår som en del av spesialistutdanningen
- hvordan virksomhetens akademiske og kliniske kompetanse skal benyttes for å oppnå læringsmålene knyttet til forskning.

Oslo universitetssykehus HF har på overordnet nivå organisert utdanning av LIS følgende ([denne teksten vil komme fra LIS prosjektet og fylles ikke ut nå](#)):

a) Organisering og ansvars plassering:

Beskriv hvordan arbeidet med spesialistutdanningen er organisert og hvordan ansvaret er plassert, på alle nivåene i virksomheten, særlig hvordan fagmiljøet og leger i spesialisering sikres innflytelse på utformingen av utdanningstilbudet.

b) Veiledning og vurdering:

Beskriv hvordan veiledning og vurdering skal organiseres og gjennomføres i virksomheten (§19).

c) *Kompetanseheving*

Beskriv hvordan kompetanse i veiledning, supervisjon og vurdering skal sikres.

Punktene over som gjelder for hele helseforetaket/virksomheten skal fylles inn i søknadskjema om godkjenning som utdanningsvirksomhet til Helsedirektoratet.

2.1 Utdanningsplan for gjennomføring for spesialiteten medisinsk genetikk

Utdanningsplan for Avdeling for medisinsk genetikk, Oslo Universitetssykehus

2.1.1. Hensikt og målsetting

Hvilke(t) sykehus og hvilken spesialitet utdanningsplanen gjelder for. Én plan må utarbeides per spesialitet.

Sykehus: Oslo universitetssykehus.

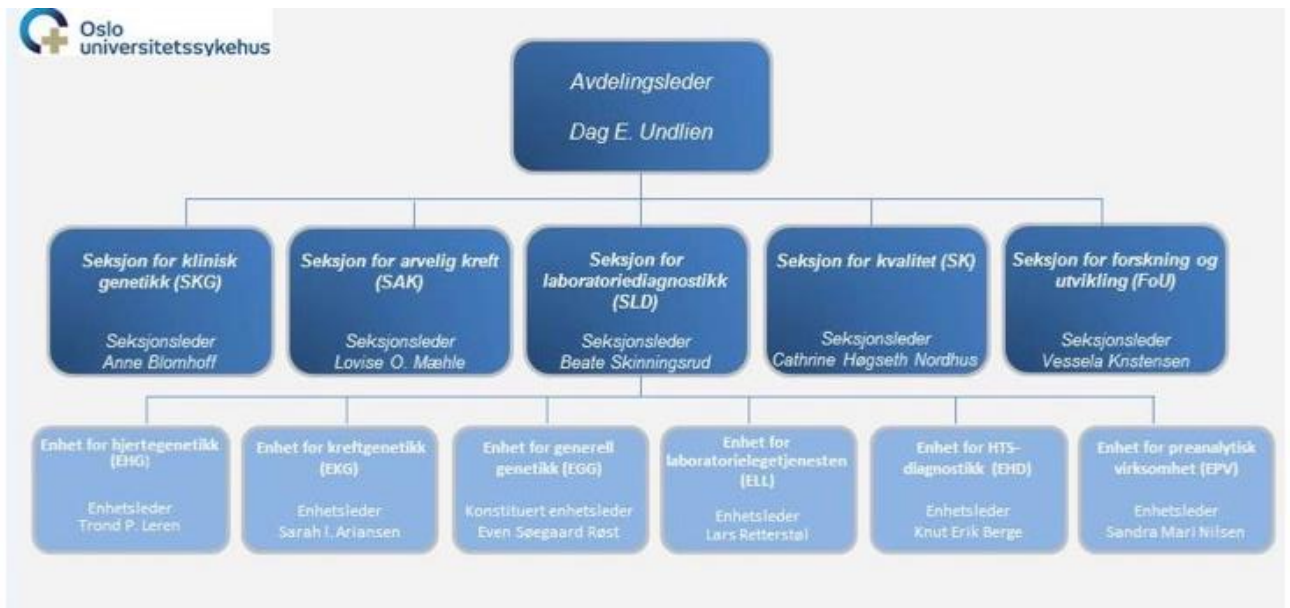
Spesialitet: Medisinsk genetikk.

Beskrivelse av helseforetakets fagområder innen spesialiteten, pasientgrunnlag osv. Beskrivelsen kan holdes på et overordnet nivå.

Avdelingen for medisinsk genetikk (AMG) ved OUS er landets største medisinsk genetiske avdeling. Vi tilbyr utredning og veiledning av pasienter og familier med etablert eller mistenkt arvelig sykdom, og forsker på genetiske årsaker til sykdom. Avdelingen skal dekke behovet for medisinsk genetiske tjenester i Helse Sør-Øst RHF.

Hovedvirksomhetene ved avdelingen er klinisk genetisk utredning, genetisk veiledning inkludert veiledning i forbindelse med fosterdiagnostikk, genetisk laboratoriediagnostikk og genetisk forskning.

Avdelingen ledes av professor dr.med. Dag Undlien, og er organisert i fem seksjoner (se organisasjonskart under). Laboratorievirksomheten er samlokalisert ved Ullevål sykehus og den kliniske virksomheten i Forskningsveien ved Rikshospitalet. Avdelingen har ca 215 ansatte hvorav ca 30 er finansiert av ekstern forskningsfinansiering, i tillegg er flere med ansettelsesforhold ved Universitetet i Oslo en del av vår forskning.



2.1.2. Beskrivelse av det enkelte sykehus/avdelingen(e) i helseforetaket

a) Arbeidsoppgaver, medisinsk teknisk utstyr, bibliotek/litteraturtilgjengelighet, samarbeidende sykehus, spisskompetanse på de ulike sykehusene, forskningsaktivitet.

Avdelingen er organisert i fem seksjoner, seksjon for arvelig kreft (SAK), seksjon for klinisk genetikk (SKG), seksjon for laboratoriediagnostikk (SLD), seksjon for forskning og utvikling og seksjon for kvalitet. Utdanningen av LIS foregår i hovedsak ved SKG, SAK og SLD. Personalansvar for LIS er lagt til seksjonsleder ved SAK.

Seksjon for arvelig kreft (SAK): Ved seksjonen tilbys genetisk utredning og veiledning av personer og familier der det er mistanke om arvelig kreft eller påvist arvelig kreft. Det tas prøver til prediktive eller diagnostiske gentester og svar på gentester formidles skriftlig og gjennom konsultasjoner.

Seksjon for klinisk genetikk (SKG): Ved seksjonen tilbys klinisk genetisk utredning og veiledning av pasienter og familier med, eller mistanke om, genetisk betinget sykdom, inkludert syndromutredning. Ved genetisk veiledning får pasienter individuelle samtaler med informasjon, forklaring og risikovurdering med tanke på genetisk bestemte tilstander. Det rekvireres prediktive og diagnostiske gentester, samt bærerdiagnostikk. Virksomheten omfatter også veiledning av kvinner som ønsker eller vurderer prenatal diagnostikk.

Seksjon for laboratoriediagnostikk (SLD): Seksjonen er organisert i seks ulike enheter, enhet for hjertegenetikk (EHG), enhet for kreftgenetikk (EKG), enhet for generell genetikk (EGG), enhet for laboratorielegetjenester (ELL), enhet for HTS-diagnostikk (EHD) og enhet for preanalytisk virksomhet (EPV). Seksjonen tilbyr et bredt spekter av genetiske analyser på regions- og landsbasis. Ved EHG foregår genetisk veiledning/utredning i tillegg til laboratorieanalyser.

Seksjon for forskning og utvikling: Ved seksjonen forskes det på å kartlegge genetiske årsaker til sykdommer, samt på hvilke mekanismer som gjør at bestemte genetiske varianter kan føre til sykdom (funksjonell genomikk).

Seksjon for kvalitet: Seksjonen har som hovedoppgave å bidra innen kvalitet og drift på tvers av avdelingen.

MTU (medisinsk teknisk utstyr): Laboratoriet har en stor og moderne utstyrspark som brukes i diagnostikk og forskning. En vesentlig del av avdelingens MTU inngår i prøveflyten for high throughput sequencing (HTS), med flere Illumina-sekvensatorer som er egnet til ulike applikasjoner. Andre hovedmetoder i laboratoriet som MTU understøtter er Sanger sekvensering, fragmentanalyser f.eks. multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA), karyotyping, fluorescence in situ hybridisering (FISH) og real-time PCR. Alle våre MTU er registrert og følges opp mhp. vedlikehold og reparasjoner i det elektroniske systemet Medusa. Avdelingen har der registrert > 500 enheter av stort og smått.

Medisinsk bibliotek på Rikshospitalet er ansvarlig for bibliotekstjenester til ansatte ved Oslo universitetssykehus. Alle LIS har tilgang til elektroniske tidsskrifter og i de tilfeller LIS ikke har tilgang vil medisinsk bibliotek kunne være behjelpelig med å skaffe artikler.

Avdelingen har et utstrakt samarbeid med flere sykehus i hele landet og med andre avdelinger ved OUS. Det er et tett samarbeid med de andre genetiske avdelingene i Norge. Mange ansatte deltar i flerdisiplinære team ved OUS og regionalt/nasjonalt. Det er også samarbeid i form av at behandlere fra Avdeling for medisinsk genetikk har poliklinikkdager på andre sykehus (Sykehuset innlandet, Sørlandet sykehus, Akershus universitetssykehus, Vestre Viken). Avdelingens spesialister holder jevnlig undervisning/kurs ved andre avdelinger ved OUS og for øvrig i regionen.

Forskning: Avdelingen har omfattende forskningsvirksomhet organisert i til sammen 14 forskningsgrupper. Avdelingen har tre professor I og to professor II stillinger ved det medisinske fakultet, UiO. Avdelingen er leder for den nasjonale forskningsinfrastrukturen innen DNA sekvensering (NorSeq, www.norseq.org), og er med i flere sentre for fremragende forskning (NFR). Ansatte i avdelingen var med på til sammen 75 publikasjoner i 2020 (appendix).

b) Fysisk utforming av avdelingen og arbeidsplassene. Har spesialister og LIS kontor plasser i samme korridor/lokaler. Hvordan kontorene er utstyrt. Hvordan evt. poliklinikk, laboratorium, bibliotek, samarbeidende seksjoner er plassert i forhold til avdelingen/seksjonen.

Avdeling for medisinsk genetikk, Oslo universitetssykehus, er lokalisert ved Ullevål universitetssykehus, og Rikshospitalet (Forskningsveien). SLD er lokalisert til Ullevål mens de to kliniske seksjonene (SAK og SKG) er lokalisert til Rikshospitalet. Alle LIS har egen kontorplass i samme korridor eller på samme kontor som spesialistene i seksjonen de for tiden jobber. Alle kontorplasser har egen PC med god tilgang til elektroniske tidsskrifter.

c) Organisering av avdelingen/seksjonens drift, rotasjonsordninger, tjenesteplaner m.v.

Ved SKG arbeider det 11 overleger og én legespesialist, én overlege er i tillegg professor II ved UiO og to overleger er i delt stilling med laboratoriet. Det er til enhver tid minst 2-3 LIS knyttet til seksjonen. LIS er minst 18 mnd. i rotasjon ved seksjonen. I 2018 hadde seksjonen ca. 2900 generelle kliniske konsultasjoner og ca. 3000 prenatal konsultasjoner.

LIS og overleger har poliklinikkdager med veiledning/utredning av pasienter. LIS utfører konsultasjoner selvstendig eller i samarbeid med spesialist. Det er alltid en ansvarlig overlege/spesialist som LIS skal konferere med underveis og når en pasientsak ferdigstilles. Seksjonen har en stor prenatalvirksomhet hvor fire overleger, én legespesialist og alle LIS er involvert, i tillegg til jordmødre. Legene veileder blant annet par med mistenkt/kjent arvelig sykdom i familien, eller tilfeller der kromosomavvik eller misdannelser er påvist hos fosteret.

Hver 3-4 uke har LIS ansvarsuke sammen med en overlege eller legespesialist. Disse to har da sammen ansvar for alle telefonhenvendelser samt tilsynspasienter. LIS har også ansvar for flere av prenatalpasientene sammen med prenataloverlegen.

Ved SAK arbeider det 4 overleger, hvorav en overlege er i delt stilling med laboratoriet, samt en legespesialist. Det er til enhver tid minst én LIS knyttet til seksjonen. LIS er minst 6 mnd. i rotasjon ved seksjonen. Det var ca 4500 polikliniske konsultasjoner i 2018. Overlege og LIS samarbeider tett med 7 genetiske veiledere som også tar del i opplæring av LISer.

Ved SAK vurderes familier og enkeltpersoner der det er spørsmål om arvelig kreft hos dem selv eller hos slektninger.

Hovedaktiviteten er genetisk veiledning før og etter gentesting og rådgiving til pasienter etter at de er genetisk utredet, for eksempel samtaler i forbindelse med at de planlegger forebyggende operasjoner. Seksjonen er tilgjengelig for henvendelser fra ca 4500 BRCA-mutasjonbærere og fra ca 900 MMR-mutasjonbærere og deres behandlere i tillegg til ca. 300 pasienter med andre og sjeldnere arvelige kreft-syndromer. Ca. 6 ganger årlig holdes det pasientkurs for kvinnelige BRCA-mutasjonbærere. Seksjonen har jevnlig poliklinikkdager ved Sørlandet sykehus, Kristiansand og Sykehuset Innlandet, Lillehammer. Seksjonen har månedlig samarbeidsmøte med laboratoriet, Enhet for kreftgenetikk, hvor bl. a. gentestsvar av usikker betydning drøftes.

Ved SLD arbeider 8 overleger, hvorav 3 overleger er i delt stilling med klinisk arbeid ved siden av. Det er til enhver tid minst én LIS knyttet til seksjonen.

Ved SLD utføres et bredt utvalg av genetiske analyser. I 2019 ble det utført over 50 000 analyser ved SLD. LIS er minst 12 mnd i rotasjon i laboratoriet. Arbeidsoppgavene for LIS er blant annet medisinsk kontroll av rekvisisjoner, valg av analysestrategi, utforming av prøvesvar og signering av prøvesvar, vurdering av gener for paneler til dypsekvensering, muntlig og skriftlig kontakt med rekvirentene.

LIS skal i tillegg til 12 mnd på laboratoriet tilbringe minst 4 mnd ved enhet for hjertegenetikk (EHG). Oppholdet på EHG skal inkludere genetisk veiledning av pasienter innen hjertegenetikk.

Ved laboratoriet er det utarbeidet et eget hefte med oversikt over laboratorietjenesten for LIS (Vedlegg: Leger i spesialisering (LIS), opphold i laboratoriet).

Oppsummeringsvis skal LIS-rotasjonen inneholde minst 18 mnd ved SKG, minst 12 mnd ved SLD, minst 6 mnd ved SAK, minst 4 mnd ved EHG. Det er da 20 mnd igjen til fleksibel bruk, der avd.lledelsen vil kunne bruke LIS-ressursene der det er behov. Det må også tas hensyn til LIS' måloppnåelse for LM. Utover dette skal LIS'enes ønsker i størst mulig grad innfris.

d) Antall spesialister med stillingsprosent

Ved avdelingen arbeider det 24 spesialister i medisinsk genetikk, hvor 22 spesialister jobber 100 %, og 2 jobber 80 %.

e) Leger med andre spesialiteter som arbeider på avdelingen/seksjonen.

Ved avdelingen jobber i hovedsak spesialister i medisinsk genetikk, en har dobbel spesialitet med psykiatri og en har spesialitet i allmenmedisin.

f) Fagpersonell med andre profesjoner på avdelingen/seksjonen.

Avdelingen har mange ansatte bioingeniører og andre ingeniører (molekylærbiologer) samt mange (ingeniører og annet) med IKT utdanning. Avdelingen har også flere genetiske veiledere.

g) Beskrivelse av eventuelle vaktordninger for LIS og spesialistene.

LIS har dagarbeid uten vaktjeneste

2.1.3. Utdanning

a) Beskriv utdanningsutvalgets, eller lignende se [Spesialistforskriften § 19 b](#)), medlemmer og funksjonsperiode.

Utdanningsutvalget ledes av avdelingens utdanningsansvarlige overlege og består vanligvis av 3 overleger/spesialister og minst én LIS. For tiden er det 3 overleger og én LIS som er medlemmer i utvalget. Det er ingen fastsatt funksjonsperiode. Det er et mål at de ulike delene av avdelingen/organisasjonen er representert, og det er ønskelig at ikke alle medlemmer skiftes ut samtidig, slik at man sikrer kontinuitet.

b) Organiseringen av utdanningen for leger i spesialisering (introduksjonskurs/fadderordning) i kombinasjon med avdelingens driftsoppgaver, (supervisjon, drøfting av pasientkasus, kontinuitet i pasientbehandlingen, rutinemøter m.v.)

For nyansatte LIS blir det holdt introduksjonsdager på seksjonen de blir plassert i, samt på de andre seksjonene de vil rotere til senere, slik at de får et helhetlig inntrykk hvordan seksjonene er organisert. LIS som er nyansatt eller har rotert til ny seksjon, blir plassert på kontor med en mer erfaren lege eller genetisk veileder. For arbeidet i hver seksjon/enhet, se beskrivelse andre steder i dokumentet.

c) Organisering av/tid til faglig fordypning: mdt-møter, mmm-møter, kek-møter, etikkmøter, pasientsikkerhetsvisitt, data-/litteraturlitjengselighet, mulighet til forskningsdeltakelse og forskningsveiledning.

LIS setter selv av fordypningstid i kalenderen (4t pr uke). LIS skal ikke få tildelt andre oppgaver i fordypningstiden, såfremt ikke helt spesielle forhold foreligger. Etter å ha vært ansatt i eksempelvis 6 mnd, oppfordres LIS til å lage en kort skriftlig plan for hva fordypningstiden skal brukes til. Arbeidet i fordypningstiden kan med fordel resultere i et skrevet arbeid, en presentasjon, et kvalitetsforbedringsprosjekt e.l.

Avdelingens spesialister deltar i flere tverrfaglige team, og LIS har mulighet til å delta på disse. Angående forskning vises det til punkt 2.1.9.

d) Helseforetaket skal ifølge [Spesialistforskriften §21](#) sørge for at det utarbeides en individuell utdanningsplan med et utdanningsløp i samråd med legen og at planen revideres ved behov.

LIS skal ved oppstart fylle ut individuell utdanningsplan sammen med veileder. LIS er ansvarlig for at planen jevnlig oppdateres og justeres etter behov.

e) Beskriv hvordan de individuelle utdanningsplanene justeres dersom utdanningsbehovene til leger i spesialisering ikke kan oppfylles samtidig/til ønsket tidspunkt.

I en slik situasjon vil LIS, veileder og leder samarbeide om ny løsning, det kan for eksempel være å justere tjenestetid innenfor hver rotasjon.

f) Helseforetaket skal sørge for etterutdanning, jf. [Lov om spesialisthelsetjenester](#), § 3-10. Opplæring, etterutdanning og videreutdanning.

Alle overleger har en egen etterutdanningsplan, som skal oppdateres årlig. Etterutdanningsaktiviteter avtales med nærmeste leder.

g) Beskrivelse av koordinering og planlegging av etterutdanning for ferdige spesialister.

Som beskrevet over.

h) Deltakelse på eksterne kurs, kongresser m.v

Samtlige leger i avdelingen får i utgangspunktet 5 kursdager per år. LIS skal delta på obligatoriske kurs. Utover dette avtales kurs og konferanser med leder. For LIS dokumenteres kursdeltagelse i Kompetanseportalen.

2.1.4. Veiledning og faglig utvikling (leger i spesialisering)

a) Beskriv hvordan veiledning og vurdering skal organiseres og gjennomføres ved læringsarenaen (tekst sammenfaller med punkt i søknadskjema):

Veiledning

Samtlige LIS i avdelingen, både i gammel og ny ordning, har en veileder som er spesialist. Nye LIS får tildelt veileder ved oppstart. Veiledning foregår månedlig. Se mer detaljert beskrivelse i pkt 2.1.4 c under.

Vurdering av læringsaktiviteter

LIS skal fortløpende registrere læringsaktiviteter etter hvert som de er utført. For noen av aktivitetene er det kun egenregistrering av LIS, f.eks. oppmøte på undervisning og selvstudium. Mange av læringsaktivitetene skal vurderes av andre. Vi viser til Kompetanseportalen, for læringsaktiviteter i både medisinsk genetikk og FKM, hvor det står hvilken vurderingsform som gjelder for hver læringsaktivitet. Vurderingsformene inkluderer: kursbevis, vurdering av leder, vurdering av veileder, vurdering av supervisor, og vurderingsmøter (også kalt evalueringskollegium).

Evalueringsskollegium benyttes i hovedsak til å vurdere læringsaktivitetene knyttet til de store, overordnede læringsmålene og vil samtidig fungere som en vurdering av progresjon innen hver rotasjon. Læringsaktiviteter knyttet til pasientsaker vil i hovedsak vurderes av supervisor i form av overlege som har vært tilstede/ansvarlig i saken, eller av stedlig leder. Læringsaktiviteter knyttet til konkrete laboratorieanalyser vil i hovedsak vurderes av instruktør, som vil være den ingeniøren som har stått for opplæring, eller av stedlig leder.

Vurdering av læringsmål

Vurdering av måloppnåelse for læringsmål er tillagt leder. Ved AMG vil vi delegere dette til stedlig leder i hver rotasjon, slik at måloppnåelse i laboratedelen vurderes av enhetsleder ved ELL, måloppnåelse i arvelig kreft vurderes av seksjonsleder SAK, mens resterende kliniske læringsmål vurderes av seksjonsleder SKG. Alle lederne i disse seksjonene er spesialister i medisinsk genetikk. Som hovedregel bør leder vurdere om læringsmål er oppnådd i samarbeid med veileder og minst en supervisor. LIS sender fortløpende læringsmål til vurdering hos leder, etter hvert som LIS ser at læringsaktivitetene for hvert læringsmål er utført.

Vurdering av måloppnåelse for læringsmål i FKM gjøres etter samme prinsipp; leder har ansvaret, men vil kunne delegere til andre enhets-/seksjonsledere avhengig av hvor læringen har foregått.

b) Hvem er veiledere, har de veilederkurs og for hvilke leger i spesialisering.

Per januar 2021 er LIS - veiledere ved avdelingen som følger:

Line Hagen Sunde – Lovise Olaus Mæhle
Linda Mathisen – Benedicte Paus
Aleksandra Ratajska – Astrid Stormorken
Kristoffer Sjøberg – Natalya Vigerust
Kristine Lillestøl – Tone Bøen Aaman Vamre
Katrine Wirgenes – Elin Tønne
Ingrid Elisabeth Christophersen – Teresia Wangensteen
Mari Wold Henriksen - Asgeir Lande
Ruth Helena Nysand (tar deler av spesialiseringa på OUS) - Yngve Sejersted

Kursing av veiledere:

Tone Vamre, Natalya Vigerust og Astrid Stormorken tok første del av «Kurs i kommunikasjon, veiledning og supervisjon» med Pål Gulbrandsen som kursleder, høsten 2017.

Yngve Sejersted og Asgeir Lande har gjennomført LIS veilederkurs OUS (2-dagerskurs i supervisjon og veiledning) våren 2019. Flere overleger/spesialister planlegger på sikt å ta dette kurset. På sikt er det mål om at alle leger skal ha kurs i veiledning/supervisjon.

c) Organisering av veiledningen, hvor ofte, inn i tjenesteplanene for spesialister og LIS.

Veiledning med LIS og veileder foregår månedlig, fortrinnsvis til fast avtalt tid som registreres som avtale i kalender både hos LIS og veileder (spesialist). Den enkelte LIS og veileder avtaler egnet tid og sted. Veiledningssamtaler dokumenteres i Kompetanseportalen.

d) Gruppeveiledning og individuell veiledning.

LIS har månedlig veiledning med sin veileder. Over tid skal man i disse veiledningene dekke flere temaer innen både fagspesifikke læringsmål og læringsmål innen FKM, som kommunikasjon, etikk, strukturert tilbakemelding etter at LIS har holdt undervisning og andre presentasjoner, gjennomgå refleksjonsnotat og samvalgsprosess mm.

I tillegg kommer obligatoriske gruppeveiledninger som beskrevet i FKM. Gruppeveiledningene holdes hvert semester med to veiledninger á 2 timer. Gruppeveiledningene arrangeres i små grupper på 6-8 LIS på tvers av avdelingene i KLM og dekker 13-14 læringsmål i FKM fordelt på 6 tema:

1. Etikk
2. Kommunikasjon
3. Kvalitet og pasientsikkerhet
4. Lovverk
5. Systemforståelse, organisasjonsutvikling og ledelse
6. Forskningsforståelse

e) Når LIS tjenestegjør ved virksomhet man har avtale med (eksternt), hvordan ivaretas veiledningen da?

LISer som utdannes på AMG OUS har i regelen ingen ekstern rotasjon ved annet helseforetak.

2.1.5. Supervisjon av leger i spesialisering

a) Beskriv hvordan det vil legges til rette for supervisjon i på de enkelte læringsarenaer (avdelingen/enheten), herunder hvordan spesialister og andre skal benyttes i supervisjon (tekst sammenfaller med punkt i søknadsskjema):

Ved AMG er det naturlig å benytte fagpersoner med ulik kompetanse i opplæring av LIS. Supervisjon foregår fortløpende i det daglige arbeidet, og gis av kollega som lærer opp/står bak LIS i hver enkelt sak.

Ved SKG vil det være en ansvarlig overlege i hver pasientsak. Denne overlegen er supervisør for LIS i pasientsaken. Når LIS er ny i seksjonen, skal LIS og supervisør ha noen felles konsultasjoner. Først skal overlegen holde konsultasjonen, med LIS tilstede. Siden skal LIS holde konsultasjonen med overlegen tilstede. Dette er nødvendig for å oppnå ønsket «mester-svenn»-læring i praksis. Etter hvert som LIS er mer erfaren, er det tilstrekkelig at saken diskuteres før og/eller etter konsultasjonen.

Ved SAK vil det være en tilsvarende ordning, med felles konsultasjoner med andre medarbeidere i starten; først med LIS som observatør, siden byttes rollene. Ved SAK vil erfarne genetiske veiledere kunne være supervisører i de pasientsakene som de har erfaring med, mens overleger er supervisører i andre saker.

Under laboratorietjenesten vil overleger i lab fungerer som supervisør ved gjennomgang av rekvisisjoner, som inkluderer vurdering av indikasjon/analyse, juridiske forhold ved rekvirering av genetiske tester, hastegrad, kost/nytte – verdi, hvilke laboratorier i inn- og ut-land som tilbyr ulike analyser. Når det gjelder analyse og utsvaring, inkludert nomenklatur, variantvurdering og svartekster, vil både overleger og andre fagpersoner være supervisører for LIS. Når det gjelder

gjennomgang av de enkelte metodene i laboratoriet vil det først og fremst værre ingeniører som fungerer som instruktører.

b) Beskrivelse av organisering/praktisering av supervisjon av LIS, inkludert de som roterer fra andre helseforetak. Finnes det struktur på hvem som er dagens/ukens supervisor?

Vi har i 2020/21 hatt én LIS som roterer fra annet helseforetak. Vi praktiserer ikke dagens/ukens supervisor, da supervisoroppgaven er mer knyttet til funksjon, slik at vi i enhver sak, på lab eller i klinikk, benytter en person med erfaring og kunnskap innen aktuelle sak. Supervisjon foregår fortløpende, av den kollegaen som lærer opp/står bak LIS i hver enkelt sak. Se punkt 2.1.5 a) over for mer detaljert beskrivelse.

2.1.6. Felles kompetansemål (FKM)

Beskrivelse av organisering og gjennomføring av oppnåelse av FKM. Gruppeveiledning. Tverrfaglig? FKM inneholder mange ulike læringsmål og læringsaktiviteter, og vi viser til Kompetanseportalen for detaljer.

Angående obligatorisk gruppeveiledning som dekker deler av FKM: se pkt 2.1.4 d)

Det er et overordnet mål om at læringsaktiviteter i FKM så godt det lar seg gjøre knyttes til vanlig arbeid/aktivitet i avdelingen. Under følger noen eksempler på hvordan vi vil gjøre det:

For LM21 Kommunikasjon, er det en anbefalt læringsaktivitet å skrive et refleksjonsnotat over praksis. Her er det naturlig at LIS tar utgangspunkt i en konkret veiledningssamtale og skriver ned sine tanker om hvordan kommunisere om sin egen og pasientens usikkerhet på måter som skaper trygghet og forståelse. Refleksjonsnotatet gjennomgås med veileder i neste veiledersamtale.

På samme måte kan LM33 – Kunnskaphåndtering «Gjennomføre en beslutningsprosess sammen med pasiente» ta utgangspunkt i en veiledning hvor en samvalgsprosess stod sentralt. F eks en prenatal veiledning hvor man diskuterte invasiv diagnostikk vs noninvasiv screening, eller innen arvelig kreft; en veiledningssamtale med kvinne med BRCA-genfeil som vurderer brystkontroller vs profylaktisk mastectomi.

Når det gjelder LM47 (Kjennskap til spesiallover for den enkelte spesialitet) integreres dette i vanlig arbeid bl a i form av gjennomgang av rekvisisjoner på lab, hvor man tar stilling til diagnostisk vs prediktiv/bærertest, samt gjennomgang av henvisninger til prenataldiagnostikk, hvor man vurderer hvem som skal ha tilbud. I forbindelse med prenatalveiledninger må LIS sette seg inn i spørsmål om og bestemmelser rundt svangerskapsavbrudd.

For LM51 om brukermedvirkning kan LIS bl a involveres i gjennomgang av OUS brukerundersøkelse.

For LM 55 – Pasient og pårørendeopplæring; LIS deltar på kurset «Å leve med arvelig risiko for kreft» som holdes for kvinner med påvist BRCA-genfeil.

Videre er nasjonale eller regionale kurs læringsaktivitet for flere læringsmål i FKM, herunder Kurs i administrasjon og ledelse, og kurs i kommunikasjon og veiledning.

Den nye, obligatoriske prosjektoppgaven i kunnskap og forbedring skal bidra til måloppnåelse for én eller flere av 6 læringsmål under totalt 5 bolker i FKM (Etikk, Forskningsforståelse, Kunnskapshåndtering, Kvalitet og pasientsikkerhet og Lovverk). Utfyllende informasjon finnes bla i Kompetanseportalen og på intranett. Overordnet bør arbeidet dreie seg om kvalitetsforbedring, og det skal ta utgangspunkt i LISens egen arbeidssituasjon og - plass, og være til nytte for avdelingen. Oppgaven kan utføres av én enkelt LIS eller som et samarbeid mellom flere LIS. Ved AMG ligger det godt til rette for at LIS kan skrive en liten prosjektoppgave innen kvalitet/forbedringsarbeid i samarbeid med Seksjon for kvalitet. Arbeidets retning og omfang skal avtales mellom LIS, leder, stedlig leder og LIS-veileder. Stedlig leder sørger for at det oppnevnes en egen veileder for prosjektoppgaven (feks fra Seksjon for kvalitet). Oppgaven skal som et minimum fylle 40 timer av arbeidstiden, og det skal resultere i en skriftlig rapport, endrede/nye prosedyrer og/eller en presentasjon for kolleger i feks internundervisning.

2.1.7. Vurdering og dokumentasjon av oppnådde læringsmål og egnethet

a) Beskrivelse av plan for evaluering av LIS' faglige progresjon.

Ulike aktiviteter har ulike evalueringsformer som inkluderer egenvurdering, kursbevis, vurdering av stedlig leder/veileder/supervisor/instruktør og vurderingskollegium. LIS skal registrere utførte aktiviteter i kompetanseportalen. Stedlig leder/veileder/supervisor/instruktør skal fortløpende vurdere om aktivitetene er tilfredsstillende utført. Vurderingskollegium (også kalt evalueringskollegium eller vurderingsmøte) benyttes til vurdering av faglig progresjon innen hver rotasjon. Vurderingskollegiet består av stedlig leder i aktuelle rotasjon, veileder, og minst en supervisor. Sammensetningen vil være avhengig av hvor LIS til enhver tid har tjeneste. Vurderingskollegiet vil treffes hver 6 - 12 mnd.

b) Beskrivelse av plan for vurdering av og tilbakemelding på LIS' egnethet i faget.

Veileder/supervisor/instruktør/stedlig leder vil gi direkte tilbakemelding til LIS på konkrete arbeidsoppgaver, både i laboratoriet og i klinisk praksis, og dette anvendes til forbedring i hver enkelt situasjon/arbeidsoppgave. Vurderingskollegiet vil få ansvar for å vurdere progresjon og egnethet, resultatet skal også her meddeles LIS, og ved behov brukes til å justere utdanningsplan. Tilbakemelding og evaluering av LIS bør være et jevnlig tema i veiledersamtalene. Det bør identifiseres styrker og faglig progresjon. Man bør skriftlig identifisere utfordringer, og følge opp disse utfordringene. Både LIS og veileder bør bidra til å identifisere forbedringspunkter. Evt kan strukturerte skjema e.l. benyttes.

c) Organisering av godkjenning av oppnådde læringsmål i Kompetanseportalen (hvem, hvordan, fortløpende)

Vurdering av måloppnåelse for læringsmål er tillagt leder, og dokumenteres i Kompetanseportalen(/Dossier). Ved AMG vil vi delegere dette til stedlig leder i hver rotasjon, slik at måloppnåelse i laboratedelen vurderes av enhetsleder ved ELL, måloppnåelse i arvelig kreft vurderes av seksjonsleder SAK, mens resterende kliniske læringsmål vurderes av seksjonsleder SKG. Som hovedregel bør leder vurdere om læringsmål er oppnådd i samarbeid med veileder og minst en

supervisor. LIS sender fortløpende læringsmål til vurdering hos leder – i Kompetanseportalen, etter hvert som LIS ser at læringsaktivitetene for hvert læringsmål er utført.

Vurdering av måloppnåelse for læringsmål i FKM gjøres etter samme prinsipp; leder har ansvaret, men vil kunne delegerer til andre enhets/seksjonsledere avhengig av hvor læringen har foregått.

Se også punkt 2.1.4

2.1.8. Internundervisning

Hvordan teoretisk undervisning i aktuell spesialitet er organisert innholdsmessig, f.eks.:

- diskusjoner
- demonstrasjoner/simulering
- foredrag
- seminarer
- fellesundervisning med andre enheter innenfor samme spesialitet
- nettundervisning
- kasuistikker

a) Tidspunkt, varighet og eventuelt sted for gjennomføring av undervisningen.

Ukentlig internundervisning er obligatorisk for alle LIS. Overleger oppfordres sterkt til å delta, og vi har svært godt oppmøte blant overlegene.

Felles undervisning holdes torsdag kl 09.00 ved SKG/på Skype/på Whereby. Varighet: 45min pluss påfølgende spørsmål/diskusjon i plenum. Avdelingen tar nå utgangspunkt i felles nasjonal liste over undervisningstemaer ved planlegging av undervisningen (vedlagt). LIS skal selv holde undervisningen minimum en gang årlig. Utdanningsutvalget har ansvaret for å arrangere undervisningen, og for at den er så dekkende som mulig.

Det er krav om to undervisningstimer per uke for LIS (70t pr år). Dette oppfylles ved at LIS deltar i ukentlige fagmøter i den seksjon de tjenestegjør. Ved både SAK og SKG er det fagmøte med gjennomgang av pasientsaker hver fredag kl 09.00, med varighet 1,5 – 2 timer. LIS presenterer egne pasienter i disse møtene, i tillegg til å delta i den faglige diskusjonen rundt utredning av andre pasienter/familier. LIS i lab deltar på daglig tavlemøte, ukentlig enhetsmøte (for laboratorielegene), samt i faste møter for de metodene/analysene de til enhver tid jobber med feks arrayCGH-møter, HTS-møter, variantvurderingsmøter. I tillegg holdes det jevnlig undervisning for laboratorieansatte.

b) Fordeling av ansvar for den teoretiske undervisningen: Faglig innledning. Presenslister.

Utdanningsutvalget har ansvaret for planlegging og organisering av fellesundervisning. LIS i utdanningsutvalget fører presenslister.

c) På hvilken måte settes det av tid til forberedelse og etterarbeid for denne undervisningen.

Alle som underviser er selv ansvarlige for forberedelser, og har mulighet til å sette av tid i egen kalender til dette formål.

d) Langtidsplan for teoriundervisning som sikrer planmessig gjennomgang av sentrale tema i faget over perioder på 2 – 3 år må også utarbeides. Det kan føres én liste pr semester, evt. årshjul.

Det ble i 2018 utarbeidet en ny, felles nasjonal liste over undervisningstemaer i faget. Utdanningsutvalget tar utgangspunkt i denne ved planlegging av undervisningen.

e) Hvordan tilgjengelig-gjøres innholdet i internundervisningen for repetisjon i etterkant? Enkelte av presentasjonene samles i en felles mappe som er tilgjengelig for hele avdelingen.

Plan for internundervisning – bør publiseres på intranettet/henges opp i avdelingene:

Plan for internundervisning distribueres per e-mail.

Vedlegg: Nasjonal undervisningsliste, samt lokal semesterplan.

2.1.9. Forskningsaktiviteter

Helseforetaket må ifølge [Spesialistforskriften](#) § 19 e) opplyse om hvordan forskning inngår som en del av spesialistutdanningen, eventuelt må det gjøres avtale om rotasjon for LIS med et helseforetak som tilbyr forskningstjeneste i spesialiteten.

Utdanningsvirksomheten må i en utdanningsplan beskrive:

a) antall spesialister med doktorgrad

Ved avdelingen er det 16 spesialister i medisinsk genetikk med doktorgrad

b) hvordan forskning er integrert i avdelingens/seksjonens virksomhet

Avdelingen har regelmessige forskningsseminarer. Fra 2019 er det obligatorisk for LIS å delta på disse. Seminarene holdes hver 6.uke (ca 8 per år) annenhver gang på Ullevål og i Forskningsveien (Under pandemien har seminarene vært arrangert digitalt). Varighet: 1,5-2 timer. Seminarene er todelt, med en presentasjon fra en av de kliniske seksjonene og en fra Seksjon for forskning og utvikling. Fra klinisk side kan det være pasientpresentasjon, eller framlegging av forskningsprosjekter, i form av planer (tidlig fase) eller resultater. Et formål er å se om forskningsseksjonen kan bidra med videre utredning/forskning.

Avdelingen har forskningsgrupper innen flere ulike temaer/sykdomsgrupper. Hver forskningsgruppe har egne møter. LIS kan være medlem i en forskningsgruppe, etter ønske og faglig interesse.

c) hvordan det undervises i vitenskapsteori, forskningsmetodikk og –etikk.

Internundervisning (punkt 2.1.8), forskningsseminarer (punkt 2.1.9 b) og obligatorisk gruppeveiledning (punkt 2.1.4 d) vil delvis dekke dette. Temaene vil også delvis kunne dekkes i forbindelse med prosjektoppgaven "Kunnskap og forbedring" (punkt 2.1.6).

d) hvordan det organiseres at LIS i løpet av sin tjeneste deltar i et prosjekt innen forskning, fagutvikling eller kvalitetssikring.

Dette dekkes gjennom den obligatoriske prosjektoppgaven, se punkt 2.1.6.

2.1.10. Evaluering og revisjon av utdanningsplanen

a) Beskrivelse av tidspunkt og metode for evaluering av utdanningsaktivitetene.

Dette vurderes fortløpende utfra progresjonen til hver enkelt LIS, samt tilbakemeldinger fra LISer, veiledere, supervisører, instruktører, ledere og utdanningsansvarlig overlege. Statistikk/oversikt over antall LISer, deres progresjon etc vil også inngå. Avdelingen har jevnlig (omtrent månedlig) LIS-møter der LISer, leder med personalansvar (seksjonsleder SAK), seksjonsledere, UAO m.fl deltar. Her drøftes bla løpende utfordringer, kurs, veiledning, rotasjon m.m. Den enkelte LIS' tilfredshet med utdanningen der tema for veiledningene. LISenes tilfredshet med utdanningen skal også være blant temaene på årlige medarbeidersamtaler.

b) Hvordan skal resultatet av evalueringen anvendes?

Se punkt c)

c) Årlig revisjon av utdanningsplanen - hvordan og når det skal skje.

Avdelingsledelsen har ansvaret for revisjon av utdanningsplanen. Utdanningsutvalget, ledet av utdanningsansvarlig overlege, vil få ansvar for gjennomføringen av årlig revisjon av avdelingens utdanningsplan. Vurderinger og metode fra punkt a) vil inngå.

2.1.11. Annet

Beskrivelse av hvordan metodebøker, eller tilsvarende, benyttes.

Ved OUS samles alle slike dokument i eHåndbok. Her finner man alt fra overordnede prosedyrer for alle ansatte til prosedyrer som gjelder for den enkelte klinikk, avdeling, seksjon og enhet.

I forbindelse med akkreditering av laboratoriet er det laget en meget omfattende og god beskrivelse av prosedyrer. De omfatter bl a gjennomgang av rekvisisjoner, variantvurdering og medisinsk validering av prøvesvar, i tillegg til beskrivelse av de ulike metodene/ analysene.

Ved de kliniske seksjonene følger man fastsatte prosedyrer for administrativ behandling av pasienter som er felles for OUS og HSØ. I tillegg er det en del prosedyrer der det er behov for dokumentasjon i eHåndbok. Slike prosedyrer lages og oppdateres fortløpende etter behov, og det skal være enkelt å finne fram i disse ved behov. Det stilles krav om at relevante dokumenter i eHåndbok skal leses med kvittering av LIS.

Del 3

Individuell utdanningsplan

Individuell utdanningsplan for <navn> ved
<avdeling/seksjon/helseforetak/sykehus>

Godkjent den <dato> av leder <navn>

Merknad (AMG, OUS, Asgeir Lande aug 2021): LISenes individuelle utdanningsplan fylles ut av hver enkelt LIS.

Eksterne VEDLEGG DEL 2

Leger i spesialisering (LIS), opphold i laboratoriet

Nasjonal undervisningsliste

Lokal oversikt undervisning 2020

Appendix

AMG publikasjonsliste 2021

Agusti-Ridauro C, Bakke MJ, Helgesen KO, **Sundaram AYM**, Bakke SJ, Kaur K, Horsberg TE. Candidate genes for monitoring hydrogen peroxide resistance in the salmon louse, *Lepeophtheirus salmonis*. *Parasit Vectors* 2020;13:344.

Akkouh IA, Ueland T, **Hansson L**, **Inderhaug E**, **Hughes T**, Steen NE, Aukrust P, Andreassen OA, **Szabo A**, **Djurovic S**. Decreased IL-1 β -induced CCL20 response in human iPSC-astrocytes in schizophrenia: Potential attenuating effects on recruitment of regulatory T cells. *Brain Behav Immun* 2020;87:634-644.

Andresen MS, Stavik B, **Sletten M**, **Tinholt M**, Sandset PM, **Iversen N**, Skretting G. Indirect regulation of TFPI-2 expression by miR-494 in breast cancer cells. *Sci Rep* 2020;10:4036.

Bahrami S, Steen NE, Shadrin A ... **Wirgenes KV** ... **Djurovic S** et al. Shared Genetic Loci Between Body Mass Index and Major Psychiatric Disorders: A Genome-wide Association Study. *JAMA Psychiatry* 2020;77:503-512.

Berger TC, **Vigeland MD**, **Hjorthaug HS**, Nome CG, Taubøll E, **Selmer KK**, Heuser K. Differential Glial Activation in Early Epileptogenesis-Insights From Cell-Specific Analysis of DNA Methylation and Gene Expression in the Contralateral Hippocampus. *Front Neurol* 2020;11:573575.

Bogsrud MP, Øyri LKL, Halvorsen S, Atar D, **Leren TP**, Holven KB. Prevalence of genetically verified familial hypercholesterolemia among young (<45 years) Norwegian patients hospitalized with acute myocardial infarction. *J Clin Lipidol* 2020;14:339-345.

Børte S, Zwart JA, Skogholt AH ... **Vigeland MD** et al. Mitochondrial genome-wide association study of migraine - the HUNT Study. *Cephalalgia* 2020;40:625-634.

Brandão A, Paulo P, Maia S ... **Grindedal EM** et al. The *CHEK2* Variant C.349A>G Is Associated with Prostate Cancer Risk and Carriers Share a Common Ancestor. *Cancers (Basel)* 2020;12.

Castilla-Vallmanya L, Selmer KK, Dimartino C ... **Vigeland MD** et al. Phenotypic spectrum and transcriptomic profile associated with germline variants in TRAF7. *Genet Med* 2020;22:1215-1226.

Chen CA, Crutcher E, Gill H ... **Fannemel M**, **Frengen E**, **Misceo D** et al. The expanding clinical phenotype of germline ABL1-associated congenital heart defects and skeletal malformations syndrome. *Hum Mutat* 2020;41:1738-1744.

Cogné B, Latypova X, **Senaratne LDS** ... **Frengen E** et al. Mutations in the Kinesin-2 Motor KIF3B Cause an Autosomal-Dominant Ciliopathy. *Am J Hum Genet* 2020;106:893-904.

Córdova-Palomera A, van der Meer D, Kaufmann T ... **Djurovic S** ... **Sønderby IE** et al. Genetic control of variability in subcortical and intracranial volumes. *Mol Psychiatry* 2020.

Davidson B, Bock AJ, Holth A, **Nymoer DA**. Expression of palladin is associated with disease progression in metastatic high-grade serous carcinoma. *Cytopathology* 2020;31:572-578.

Davidson B, Bock AJ, Holth A, **Nymoer DA**. The phosphatase PTPN1/PTP1B is a candidate marker of better chemotherapy response in metastatic high-grade serous carcinoma. *Cytopathology* 2020;32:161-168.

Drakulic D, **Djurovic S**, Syed YA et al. Copy number variants (CNVs): a powerful tool for iPSC-based modelling of ASD. *Mol Autism* 2020;11:42.

Eieland AK, Normann KR, **Sundaram AYM**, Nyman TA, Øystese KAB, Lekva T, Berg JP, Bollerslev J, Olarescu NC. Distinct Pattern of Endoplasmic Reticulum Protein Processing and Extracellular Matrix Proteins in Functioning and Silent Corticotroph Pituitary Adenomas. *Cancers (Basel)* 2020;12.

Elvsåshagen T, Bahrami S, van der Meer D ... **Djurovic S** et al. The genetic architecture of human brainstem structures and their involvement in common brain disorders. *Nat Commun* 2020;11:4016.

Engen MJ, Lyngstad SH, Ueland T ... **Djurovic S** et al. Polygenic scores for schizophrenia and general cognitive ability: associations with six cognitive domains, premorbid intelligence, and cognitive composite score in individuals with a psychotic disorder and in healthy controls. *Transl Psychiatry* 2020;10:416.

Epting D, **Senaratne LDS**, Ott E, **Holmgren A**, **Sumathipala D** ... **Barøy T** ... **Frengen E** ... **Misceo D**. Loss of CBY1 results in a ciliopathy characterized by features of Joubert syndrome. *Hum Mutat* 2020;41:2179-2194.

Fazio P, Fitzer-Attas CJ, Mrzljak L ... **Heiberg A** et al. PET molecular imaging of phosphodiesterase 10A: An early biomarker of Huntington's disease progression. *Mov. Disord.* 2020;35:606-615.

Fredwall SO, Steen U, de Vries O, **Rustad CF**, Eggesbø HB, Weedon-Fekjær H, Lidal IB, Savarirayan R, Månnum G. High prevalence of symptomatic spinal stenosis in Norwegian adults with achondroplasia: a population-based study. *Orphanet J Rare Dis* 2020;15:123.

Gjefsen E, Bråten LCH, Goll GL ... **Lie BA** et al. The effect of infliximab in patients with chronic low back pain and Modic changes (the BackToBasic study): study protocol of a randomized, double blind, placebo-controlled, multicenter trial. *BMC Musculoskelet Disord* 2020;21:698.

Grasby KL, Jahanshad N, Painter JN ... **Djurovic S** et al. The genetic architecture of the human cerebral cortex. *Science* 2020;367.

Grimholt U, Fosse JH, **Sundaram AYM**. Selective Stimulation of Duplicated Atlantic Salmon MHC Pathway Genes by Interferon-Gamma. *Front Immunol* 2020;11:571650.

Grindedal EM, Jørgensen K, Olsson P, Gravdehaug B, Lurås H, Schlichting E, **Vamre T, Wangensteen T, Heramb C, Mæhle L**. Mainstreamed genetic testing of breast cancer patients in two hospitals in South Eastern Norway. *Fam Cancer* 2020;19:133-142.

Guderud K, Sunde LH, Flåm ST ... Evenrød IM ... Rayner S ... Lie BA. Rheumatoid Arthritis Patients, Both Newly Diagnosed and Methotrexate Treated, Show More DNA Methylation Differences in CD4⁺ Memory Than in CD4⁺ Naïve T Cells. *Front Immunol* 2020;11:194.

Halle KK, Bakke O, **Djurovic S**, Bye A, Ryeng E, Wisloff U, Andreassen OA, Langaas M. Computationally efficient familywise error rate control in genome-wide association studies using score tests for generalized linear models. *Scand. J. Stat.* 2020;47:1090-1113.

Heinicke F, Zhong X, Zucknick M ... **Sundaram AYM, T Flåm S, Leithaug M, Dalland M, Rayner S, Lie BA, Gilfillan GD**. An extension to: Systematic assessment of commercially available low-input miRNA library preparation kits. *RNA Biol* 2020;17:1284-1292.

Helgeland H, Gabrielsen I, Akselsen H, Sundaram AYM, Flåm ST, Lie BA. Transcriptome profiling of human thymic CD4⁺ and CD8⁺ T cells compared to primary peripheral T cells. *BMC Genomics* 2020;21:350.

Henriksen MW, Breck H, **Sejersted Y**, Diseth T, von Tetzchner S, **Paus B**, Skjeldal OH. Genetic and clinical variations in a Norwegian sample diagnosed with Rett syndrome. *Brain Dev* 2020;42:484-495.

Høberg-Vetti H, Ognedal E, Buisson A, **Vamre TBA, Ariansen S** et al. The intronic BRCA1 c.5407-25T>A variant causing partly skipping of exon 23-a likely pathogenic variant with reduced penetrance?. *Eur J Hum Genet* 2020;28:1078-1086.

Holtan JP, **Selmer KK, Heimdal KR**, Bragadottir R. Inherited retinal disease in Norway - a characterization of current clinical and genetic knowledge. *Acta Ophthalmol.* 2020;98:286-295.

Hughes T, Hansson L, Akkouh I, Hajdarevic R, Bringsli JS, Torsvik A, **Inderhaug E**, Steen VM, **Djurovic S**. Runaway multi-allelic copy number variation at the α -defensin locus in African and Asian populations. *Sci Rep* 2020;10:9101.

Jansen IE, Savage JE, Watanabe K ... **Djurovic S** et al. Author Correction: Genome-wide meta-analysis identifies new loci and functional pathways influencing Alzheimer's disease risk. *Nat Genet* 2020;52:354.

Jiang X, **Rayner S**, Luo MH. Does SARS-CoV-2 has a longer incubation period than SARS and MERS?. *J Med Virol* 2020;92:476-478.

Juvodden HT, Viken MK, Nordstrand SEH, Viste R, Westlye LT, Thorsby PM, **Lie BA**, Knudsen-Heier S. HLA and sleep parameter associations in post-H1N1 narcolepsy type 1 patients and first-degree relatives. *Sleep* 2020;43.

Khan A, Puig RR, Boddie P, **Mathelier A**. BiasAway: command-line and web server to generate nucleotide composition-matched DNA background sequences. *Bioinformatics* 2020.

Kildahl AN, Berg LK, Nilssen ALE, Bjorgo K, **Rodningen O**, Helverschou SB. Psychiatric assessment in Phelan-McDermid Syndrome (22q13 deletion syndrome). *J. Intellect. Dev. Dis.* 2020;45:54-58.

Kjerpeseth LJ, Igland J, Selmer R ... **Christophersen IE** et al. Prevalence and incidence rates of atrial fibrillation in Norway 2004-2014. *Heart* 2020;107:201-207.

Kramer I, Hooning MJ, Mavaddat N ... **Kristensen VN** et al. Breast Cancer Polygenic Risk Score and Contralateral Breast Cancer Risk. *Am J Hum Genet* 2020;107:837-848.

Lande A, Fluge Ø, Strand EB, **Flåm ST**, Sosa DD, Mella O, Egeland T, Saugstad OD, **Lie BA**, **Viken MK**. Human Leukocyte Antigen alleles associated with Myalgic Encephalomyelitis/Chronic Fatigue Syndrome (ME/CFS). *Sci Rep* 2020;10:5267.

Lee Y, Haftorn KL, Denault WRP ... **Lyle R** et al. Blood-based epigenetic estimators of chronological age in human adults using DNA methylation data from the Illumina MethylationEPIC array. *BMC Genomics* 2020;21:747.

Levy-Jurgenson A, **Tekpli X**, **Kristensen VN**, Yakhini Z. Spatial transcriptomics inferred from pathology whole-slide images links tumor heterogeneity to survival in breast and lung cancer. *Sci Rep* 2020;10:18802.

Liu J, Prager-van der Smissen WJC, Collée JM ... **Kristensen VN** et al. Germline HOXB13 mutations p.G84E and p.R217C do not confer an increased breast cancer risk. *Sci Rep* 2020;10:9688.

Mizia E, Pekala PA, **Skinningsrud B**, Rutowicz B, Piekos P, Baginski A, Tomaszewski KA. The anatomical landmarks effective in the localization of the median nerve during orthopedic procedures. *Folia Morphol (Warsz)* 2020.

Powell C, Caleca V, Rhode C, **Teixeira da Costa L**, van Asch B. New Mitochondrial Gene Rearrangement in *Psytalia concolor*, *P. humilis* and *P. lounsburyi* (Hymenoptera: Braconidae), Three Parasitoid Species of Economic Interest. *Insects* 2020;11.

Rana MU, Østhus AA, **Heimdal K**, Jebsen P, Revheim MR, Osnes TA. Head and neck paragangliomas in Norway, importance of genetics, updated diagnostic workup and treatment. *Acta Otolaryngol* 2020.

Rekeland IG, Fosså A, **Lande A** ... **Viken MK**, **Lie BA** et al. Intravenous Cyclophosphamide in Myalgic Encephalomyelitis/Chronic Fatigue Syndrome. An Open-Label Phase II Study. *Front Med (Lausanne)* 2020;7:162.

Reponen EJ, Dieset I, Tesli M ... **Djurovic S** et al. Atherogenic Lipid Ratios Related to Myeloperoxidase and C-Reactive Protein Levels in Psychotic Disorders. *Front Psychiatry* 2020;11:672.

Representatives of the Global Familial Hypercholesterolemia Community, Wilemon KA, Patel J ... **Bogsrud MP** et al. Reducing the Clinical and Public Health Burden of Familial Hypercholesterolemia: A Global Call to Action. *JAMA Cardiol* 2020;5:217-229.

Richards AL, Pardiñas AF, Frizzati A ... **Djurovic S**, **Espeseth T** et al. The Relationship Between Polygenic Risk Scores and Cognition in Schizophrenia. *Schizophr Bull* 2020;46:336-344.

Shadrin AA, Frei O, Smeland OB ... **Djurovic S** et al. Phenotype-specific differences in polygenicity and effect size distribution across functional annotation categories revealed by AI-MiXeR. *Bioinformatics* 2020;36:4749-4756.

Slavotinek A, **Misceo D**, Htun S, **Mathisen L**, **Frengen E** et al. Biallelic variants in the RNA exosome gene EXOSC5 are associated with developmental delays, short stature, cerebellar hypoplasia and motor weakness. *Hum Mol Genet* 2020;29:2218-2239.

Smeland OB, Shadrin A, Bahrami S ... **Wirgenes KV** ... **Djurovic S** et al. Genome-wide Association Analysis of Parkinson's Disease and Schizophrenia Reveals Shared Genetic Architecture and Identifies Novel Risk Loci. *Biol Psychiatry* 2020;89:227-235.

Smith RL, O'Connell K, Athanasiu L, **Djurovic S**, Kringen MK, Andreassen OA, Molden E. Identification of a novel polymorphism associated with reduced clozapine concentration in schizophrenia patients—a genome-wide association study adjusting for smoking habits. *Transl Psychiatry* 2020;10:198.

Strand J, Gul KA, Erichsen HC ... **Sorte HS** et al. Second-Tier Next Generation Sequencing Integrated in Nationwide Newborn Screening Provides Rapid Molecular Diagnostics of Severe Combined Immunodeficiency. *Front Immunol* 2020;11:1417.

Strøm TB, Bjune K, Leren TP. Bone morphogenetic protein 1 cleaves the linker region between ligand-binding repeats 4 and 5 of the LDL receptor and makes the LDL receptor non-functional. *Hum Mol Genet* 2020;29:1229-1238.

Sumathipala D, Strømme P, Gilissen C, Einarsen IH ... Fannemel M, Misceo D, Frengen E. Sudden death in epilepsy and ectopic neurohypophysis in Joubert syndrome 23 diagnosed using SNVs/indels and structural variants pipelines on WGS data: a case report. *BMC Med Genet* 2020;21:96.

Sumathipala DS, Misceo D, Larsen SM, Barøy T, Gamage TH, Frengen E, Strømme P. A girl with a neurodevelopmental syndrome, adducted thumbs and frequent infections caused by novel homozygous variant in DEAF1. *Clin Dysmorphol* 2020;29:107-110.

Sundvold H. Triciribine Engages ZFP36L1 and HuR to Stabilize LDLR mRNA. *Molecules* 2020;25.

Svendsen K, Krogh HW, Iglund J, Tell GS, Mundal LJ, Holven KB, Bogsrud MP, **Leren TP**, Retterstøl K. 2.5-fold increased risk of recurrent acute myocardial infarction with familial hypercholesterolemia. *Atherosclerosis* 2020;319:28-34.

Szabo A, Akkouh IA, Ueland T ... Djurovic S. *Cannabis* Use Is Associated With Increased Levels of Soluble gp130 in Schizophrenia but Not in Bipolar Disorder. *Front Psychiatry* 2020;11:642.

Tahiri A, **Tekpli X**, Satheesh SV, DeWijn R, Lüders T, Bukholm IR, Hurtado A, Geisler J, **Kristensen VN**. Loss of progesterone receptor is associated with distinct tyrosine kinase profiles in breast cancer. *Breast Cancer Res Treat* 2020;183:585-598.

Thompson C, **Szabo A**. Psychedelics as a novel approach to treating autoimmune conditions. *Immunol Lett* 2020;228:45-54.

Thompson PM, Jahanshad N, Ching CRK ... **Sønderby IE** et al. ENIGMA and global neuroscience: A decade of large-scale studies of the brain in health and disease across more than 40 countries. *Transl Psychiatry* 2020;10:100.

Tillerås KH, Kjoelaas SH, **Dramstad E**, Feragen KB, von der Lippe C. Psychological reactions to predictive genetic testing for Huntington's disease: A qualitative study. *J Genet Couns* 2020;29:1093-1105.

Tinholt M, Stavik B, **Tekpli X**, Garred Ø, Borgen E, **Kristensen V**, Sahlberg KK, Sandset PM, **Iversen N**. Coagulation factor V is a marker of tumor-infiltrating immune cells in breast cancer. *Oncoimmunology* 2020;9:1824644.

Tønne E, Due-Tønnessen BJ, **Mero IL ... Kulseth MA, Vigeland MD, Sheng Y ... Heimdal KR**. Benefits of clinical criteria and high-throughput sequencing for diagnosing children with syndromic craniosynostosis. *Eur J Hum Genet* 2020.

Tønne E, Due-Tønnessen BJ, Wiig U, **Stadheim BF**, Meling TR, Helseth E, **Heimdal KR**. Epidemiology of craniosynostosis in Norway. *J Neurosurg Pediatr* 2020;26:68-75.

Umu SU, Langseth H, Keller A, Meese E, Helland Å, **Lyle R**, Rounge TB. A 10-year prediagnostic follow-up study shows that serum RNA signals are highly dynamic in lung carcinogenesis. *Mol Oncol* 2020;14:235-247.

Vad OB, Paludan-Müller C, Ahlberg G ... **Christophersen IE** et al. Loss-of-Function Variants in Cytoskeletal Genes Are Associated with Early-Onset Atrial Fibrillation. *J Clin Med* 2020;9.

Werner MCF, **Wirgenes KV**, Haram M ... **Djurovic S** et al. Indicated association between polygenic risk score and treatment-resistance in a naturalistic sample of patients with schizophrenia spectrum disorders. *Schizophr Res* 2020;218:55-62.

Wintjes LTM, Kava M, van den Brandt FA ... **Kulseth MA, Amundsen SS** et al. A novel variant in COX16 causes cytochrome c oxidase deficiency, severe fatal neonatal lactic acidosis, encephalopathy, cardiomyopathy, and liver dysfunction. *Hum Mutat* 2020.

Writing Committee for the ENIGMA-CNV Working Group, van der Meer D, Sønderby IE ... **Djurovic S** et al. Association of Copy Number Variation of the 15q11.2 BP1-BP2 Region With Cortical and Subcortical Morphology and Cognition. *JAMA Psychiatry* 2020;77:420-430.

Wu L, Yang Y, Guo X ... **Grindedal EM** et al. An integrative multi-omics analysis to identify candidate DNA methylation biomarkers related to prostate cancer risk. *Nat Commun* 2020;11:3905.