

Utdanningsplan for spesialiteten medisinsk genetikk

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

Godkjent av klinikkleder Andreas Albert Matussek, 17. oktober 2025.

Innhold

Innledning.....	2
Del 1. Utdanningsplan med tidslinje for rotasjoner internt og eksternt.....	3
Del 2. Utdanningsplan for gjennomføring av spesialiteten medisinsk genetikk	4
2.1 Utdanningsplan for gjennomføring av spesialiteten medisinsk genetikk ved Oslo universitetssykehus, Helse Sør-Øst.....	4
2.1.1. Hensikt og målsetting.....	4
2.1.2. Beskrivelse av det enkelte sykehus/avdelingen(e) i helseforetaket	4
2.1.3. Utdanning	7
2.1.4. Veiledning og faglig utvikling (leger i spesialisering).....	8
2.1.5. Supervisjon av leger i spesialisering	9
2.1.6. Felles kompetansemål (FKM)	10
2.1.7. Vurdering og dokumentasjon av oppnådde læringsmål og egnethet.....	11
2.1.8. Internundervisning	12
2.1.9. Forskningsaktiviteter	13
2.1.10. Evaluering og revisjon av utdanningsplanen	13
2.1.11. Annet	14
Del 3. Individuell utdanningsplan.....	14
Appendix - Publikasjoner 2024.....	15

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

SKG - Seksjon for klinisk genetikk

SLD - Seksjon for laboratediagnostikk

EHG - Enhet for hjertegenetikk

EGG - Enhet for generell genetikk

ELL - Enhet for laboratorieleger

EKG - Enhet for kreftgenetikk

GDx - Enhet for genomdiagnostikk

EFI – Enhet for genetisk fosterdiagnostikk og infertilitetsutredning

EPV – Enhet for preanalytisk virksomhet

UAO - Utdanningsansvarlig overlege

Del 1. Utdanningsplan med tidslinje for rotasjoner internt og eksternt

Denne delen av utdanningsplanen er ikke relevant for spesialiteten medisinsk genetikk i Oslo universitetssykehus (OUS), ettersom hele utdanningen kan gjennomføres på Avdeling for medisinsk genetikk, OUS. Det vises til Del 2.

Del 2. Utdanningsplan for gjennomføring av spesialiteten medisinsk genetikk

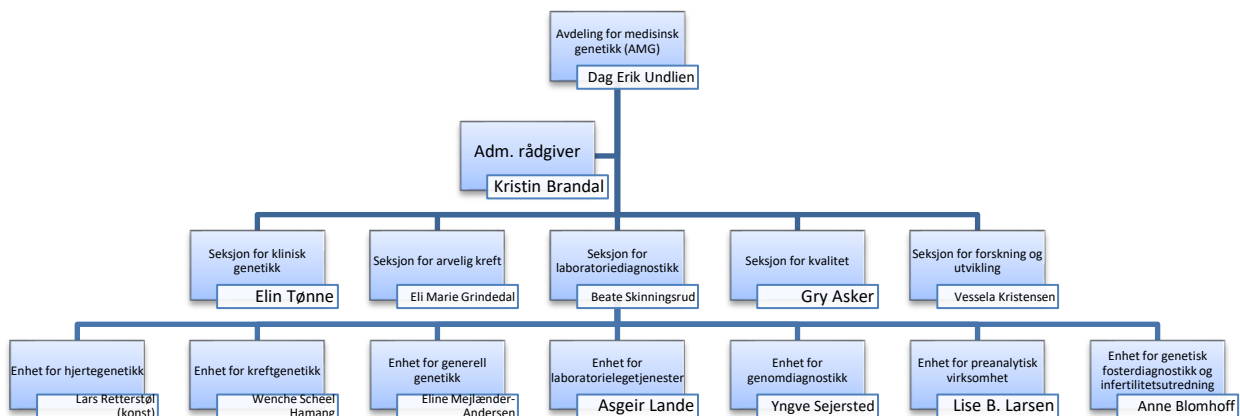
2.1 Utdanningsplan for gjennomføring av spesialiteten medisinsk genetikk ved Oslo universitetssykehus, Helse Sør-øst

2.1.1. Hensikt og målsetting

Avdeling for medisinsk genetikk (AMG) ved OUS er landets største medisinske 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 medisinske 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). Laborativ virksomheten er samlokalisert ved Ullevål sykehus og den kliniske virksomheten i Forskningsveien ved Rikshospitalet. Avdelingen har ca. 250 ansatte hvorav ca. 50 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, MTU, bibliotekstjenester, samarbeidende sykehus og 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 leder ved den seksjon/enhet LIS er stasjonert.

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 sju ulike enheter, enhet for hjertegenetikk (EHG), enhet for kreftgenetikk (EKG), enhet for generell genetikk (EGG), enhet for laboratorieletjenester (ELL), enhet for genomdiagnostikk (GDx), enhet for genetisk fosterdiagnostikk og infertilitetsutredning (EFI) 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.

Litteratur: 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.

Samarbeid: 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 10 forskningsgrupper. Avdelingen har en førsteamanuensis II stilling, tre professor I og tre 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 108 publikasjoner i 2024 (appendix).

b) Fysisk utforming av avdelingen og arbeidsplassene.

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.

Seksjon for klinisk genetikk (SKG): Her arbeider 14 overleger, og det er til enhver tid minst 4-5 LIS knyttet til seksjonen. LIS er minst 18 mnd., ofte 24 mnd. i rotasjon ved seksjonen. Seksjonen utfører genetisk veiledning av pasienter og familier med mistenkt eller etablert genetisk sykdom. Problemstillingene omfatter en rekke kliniske tilsander, både tilstander som affiserer enkeltorgan/system og syndromer. Fosterdiagnostikk og PGT er utgjør en stor del av arbeidet. Seksjonen er rådgiver og tverrfaglig samarbeidspartner med en rekke spesialister i helseregionen og involvert i mange forskningsprosjekter både nasjonale og internasjonale. Seksjonen er tilknyttet de fleste ERN nettverk.

Seksjon for arvelig kreft (SAK): Her arbeider det 4 overleger, én legespesialist og 9 genetiske veiledere. Det er til enhver tid minst én LIS knyttet til seksjonen. LIS er minst 6 mnd. i rotasjon ved seksjonen. Hovedaktiviteten er vurdering av familier og enkeltpersoner der det er spørsmål om arvelig kreft og arvelige nevroendokrine syndromer hos dem selv eller hos slektninger. Seksjonen tilbyr genetisk veiledning før og etter gentesting, rådgiving og ev. henvisning av pasienter etter at de er genetisk utredet, og deltakelse i tverrfaglig vurdering av varianter påvist i laboratoriet.

Seksjon for laboratoriediagnostikk (SLD), Enhet for laboratorieletjenester (ELL) og Enhet for hjertegenetikk (EHG): Her arbeider 9 overleger, hvorav 3 overleger er i delt stilling med klinisk arbeid ved siden av. En av overlegene er enhetsleder ELL, og en av overlegene er konstituert enhetsleder EHG. Det er til enhver tid minst to LIS knyttet til seksjonen. Ved seksjonen utføres et bredt utvalg av genetiske analyser, og ved enhet for hjertegenetikk utføres genetisk veiledning ved arvelig hjertesykdom. LIS er minst 16 mnd. i rotasjon i laboratoriet, inklusive minst 4 mnd. ved Enhet for hjertegenetikk.

Avdelingen har utarbeidet dokumentet «Leger i spesialisering - opphold i laboratoriet» som en veiledning til LIS-tjenesten på laboratoriet. Dokumentet ble oppdatert høsten 2025 og er lagret sammen med øvrig, intern dokumentasjon for Utdanningsutvalget.

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. Ved stort fravær på hver enhet/seksjon bør tiden forlenges (jf. bl.a. reglene for tellende tid i spesialiseringen der fravær inntil 10% godtas). Det er da inntil 20 mnd. igjen til fleksibel bruk, der avdelingsledelsen 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 26 spesialister i medisinsk genetikk, hvor 25 spesialister jobber 100 %, og 1 jobber 60 %.

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

Ved avdelingen jobber i all hovedsak spesialister i medisinsk genetikk.

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 vakttjeneste.

2.1.3. Utdanning

a) Utdanningsutvalget

Utdanningsutvalget ledes av avdelingens utdanningsansvarlige overlege og består vanligvis av 4 overleger/spesialister og minst én LIS. 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

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 av 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) Tid til faglig fordypning

LIS har krav på fordypningstid, som kan utgjøre inntil 10% av stillingen. LIS setter selv av fordypningstid i kalenderen etter avtale med nærmeste leder. LIS kan bruke 4t pr uke eller én dag pr 14 dager. LIS skal ikke få tildelt andre oppgaver i fordypningstiden, såfremt ikke helt spesielle forhold foreligger. LIS kan sitte på eget kontor eller på en mer skjermet arbeidsplass etter avtale med nærmeste leder. 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.

Vi anbefaler at LIS hvert semester deltar på ett selvvalgt (ikke-obligatorisk) FKM-seminar arrangert i regi av utdanningsavdelingen på OUS (Se LIS-utdanning på intranettsidene). Dette kan regnes av fordypningstiden. Avdelingens spesialister deltar i flere tverrfaglige team, og LIS bør få mulighet til å delta på disse. Dette skal ikke regnes av fordypningstiden. Angående forskning vises det for øvrig til punkt 2.1.9.

d) Individuell utdanningsplan

LIS skal ved oppstart fylle ut individuell utdanningsplan sammen med veileder behov (se mal i utdanningsutvalgets mapper eller dok-id 147165 i ehåndbok). LIS er ansvarlig for at planen

oppdateres jevnlig og justeres etter behov. Utført og gjenstående tjeneste bør føres nøyaktig. Planene for kommende 6-12 mnd. er tentative og bør føres kort.

e) Justering av individuell utdanningsplan etter behov

I en slik situasjon hvor utdanningsbehovene til leger i spesialisering ikke kan oppfylles samtidig/til ønsket tidspunkt vil LIS, veileder og leder samarbeide om ny løsning, det kan for eksempel være å justere tjenestetid innenfor hver rotasjon.

f) Etterutdanning

Etterutdanningsaktiviteter avtales med nærmeste leder.

g) 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 10 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) Organisering av veiledning og vurdering av læringsaktiviteter og læringsmål

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 i starten. Etter hvert kan hver 2. mnd. være tilstrekkelig. Se mer detaljert beskrivelse i pkt. 2.1.4 c under.

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 ved leder, vurdering ved veileder, vurdering ved supervisor og ev vurderingsmøter (se under).

Læringsaktiviteter knyttet til pasientsaker vil i hovedsak vurderes av supervisor i form av overlege som har vært til stede/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. Ved seksjon for klinisk genetikk og seksjon for arvelig kreft bør vurdering ved veileder eller supervisor inkludere minst 5 strukturerte observasjoner (ved bruk av for eksempel mini-CEX med påfølgende oppsummeringssamtale) i løpet av spesialiseringsperioden.

Vurdering og godkjenning av læringsmål (LM) gjøres vanligvis av stedlig leder. Leder som ikke kjenner godt nok til LIS'ens kompetanse forhører seg med supervisor og/eller veileder. LIS sender fortløpende læringsmål til vurdering etter hvert som læringsaktivitetene for hvert læringsmål er utført. *Vurderingsmøter* benyttes til vurdering av faglig progresjon på hver læringsarena, og er også støtte for leder før vurdering og godkjenning av læringsmål. Se beskrivelse av vurderingsmøter under (2.1.7 a).

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

b) Kursing av veiledere

De flere veilederne har gjennomført LIS-veilederkurs i regi av utdanningsavdelingen OUS (2-dagerskurs i supervisjon og veiledning), fra 2019 og fremover. Overleger/spesialister informeres løpende om ledige plasser på dette kurset. Målet er at alle leger, og spesielt veiledere, skal ha tatt kurs i veiledning/supervisjon.

c) Organisering av veiledningen

Veiledning med LIS og veileder foregår månedlig (etter hvert ofte hver 2. mnd.), 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 veiledning med sin veileder hver måned eller hver 2. måned (se 2.1.4 a). 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) Ivaretagelse av veiledning for LIS som tjenestegjør eksternt

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

2.1.5. Supervisjon av leger i spesialisering

a) Tilrettelegging for supervisjon

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 supervisor for LIS i pasientsaken. Når LIS er ny i seksjonen, skal LIS og supervisor ha noen felles konsultasjoner. Først skal overlegen holde konsultasjonen, med LIS til stede. Siden skal LIS holde konsultasjonen med overlegen til stede. 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 væreri ingeniører som fungerer som instruktører.

b) Organisering/praktisering av supervisjon av LIS

Vi har i 2025/26 én LIS som roterer fra annet helseforetak, og avtjener deler av sin laboratorietjeneste på SLD. Vi praktiserer ikke dagens/ukens supervisør, da supervisøroppgaven 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)

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 pasienten» ta utgangspunkt i en veiledning hvor en samvalsprosess 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 obligatoriske prosjektoppgaven i kunnskap og forbedring skal bidra til måloppnåelse for flere 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 og LIS-veileder. Leder sørger for at det oppnevnes en egen veileder for prosjektoppgaven (f.eks. 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 f.eks. internundervisning.

Se også beskrivelse av forbedringsarbeid med rapport i kompetanseportalen, intranett/ehåndbok.

2.1.7. Vurdering og dokumentasjon av oppnådde læringsmål og egnethet

a) Evaluering av LIS' faglige progresjon

Ulike aktiviteter har ulike evalueringsformer som inkluderer egenvurdering, kursbevis, vurdering ved stedlig leder/veileder/supervisor/instruktør, vurderingsmøte og evalueringskollegium. LIS skal registrere utførte aktiviteter i kompetanseportalen. Stedlig leder/veileder/supervisor/instruktør skal fortløpende vurdere om aktivitetene er tilfredsstillende utført. *Vurderingsmøter* benyttes til vurdering av faglig progresjon på hver læringsarena, og er også støtte for leder før vurdering og godkjenning av læringsmål. Vurderingsmøtet arrangeres hver 6 - 12 mnd., og minimum før hver rotasjon. Deltagere er stedlig leder, veileder, og minst én supervisor. LIS deltar i utgangspunktet ikke selv i møtet. Veileder og/eller leder skal sikre at LIS får tilbakemelding.

Evalueringskollegium skal arrangeres av seksjons- eller enhetsleder en gang pr 6 mnd. for en litt bredere drøfting av hver enkelt LIS som har vært ved seksjonen/enheten den aktuelle perioden. Deltagere: spesialistene på aktuell læringsarena samt veilederne til de aktuelle LISene. LISene skal ikke være tilstede, men skal få tilbakemelding fra veileder og/eller leder. Kollegiet skal bruke omtrent like mye tid på hver LIS, og bruke et skjema for å sikre en strukturert gjennomgang av hver enkelt LIS' progresjon, faglige fungering, styrker og utfordringer.

b) 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. 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. Ev. kan strukturerte skjema e.l. benyttes. Evalueringskollegiet (se punktet over) brukes også til å vurdere progresjon og egnethet, ved behov til å justere utdanningsplan.

c) Godkjenning av oppnådde læringsmål i Kompetanseportalen

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 laboratoriedelen 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 delegere til andre enhets/seksjonsledere avhengig av hvor læringen har foregått.

Se også punkt 2.1.4

2.1.8. Internundervisning

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 (Forskningsveien 2b), og som regel samtidig på Teams. 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 én 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 f.eks. tolkningsmøter/variantvurderingsmøter.

b) Ansvarsfordeling for den teoretiske undervisningen

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

c) Tid til forberedelse og etterarbeid for 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

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

e) Tilgjengeliggjøring av innholdet i internundervisningen

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

a) Antall spesialister med doktorgrad

Ved avdelingen er det 16 spesialister i medisinsk genetikk med doktorgrad

b) Integrering av forskning 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) Undervisning 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) LIS-deltakelse i 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) 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 LIS-møter der LISer, leder med personalansvar, seksjonsledere, UAO mfl. 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) Anvendelse av resultatet av evalueringen

Se punkt c)

c) Revisjon av utdanningsplanen

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

Ved OUS samles alle metodebøker o.l. i eHåndbok. Her finner man alt fra overordnede prosedyrer for alle ansatte til prosedyrer som gjelder for den enkelte klinikk, avdeling, seksjon og enhet. Alle LIS får tildelt kompetanseplaner som inkluderer de viktigste prosedyrene.

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

LISenes individuelle utdanningsplan fylles ut av hver enkelt LIS. Mal finnes i e-håndbok.

Appendix - Publikasjoner 2024

Originale forskningsartikler og oversiktsartikler fra AMG publisert i 2024. Kilde: publika.no

1. Akdeniz BC, Frei O, Hagen E ... **Sønderby IE** et al. COSGAP: Containerized Statistical Genetics Analysis Pipelines. *Bioinform Adv* 2024;4:vbae067.
2. Akman T, Arendt LM, Geisler J, **Kristensen VN**, Frigessi A, Köhn-Luque A. Modeling of Mouse Experiments Suggests that Optimal Anti-Hormonal Treatment for Breast Cancer is Diet-Dependent. *Bull Math Biol* 2024;86:42.
3. Andersson P, Linge J, Gurholt TP, **Sønderby IE**, Hindley G, Andreassen OA, Dahlqvist Leinhard O. Poor muscle health and cardiometabolic risks associated with antidepressant treatment. *Obesity (Silver Spring)* 2024;32:1857-1869.
4. Andreou D, Steen NE, Mørch-Johnsen L ... **Szabo A** ... **Djurovic S** et al. Toxoplasma gondii infection associated with inflammasome activation and neuronal injury. *Sci Rep* 2024;14:5327.
5. Anjum M, Ariansen I, Hjellvik V ... **Christophersen IE** et al. Stroke and bleeding risk in atrial fibrillation with CHA2DS2-VASC risk score of one: the Norwegian AFNOR study. *Eur Heart J* 2024;45:57-66.
6. Ankill J, Zhao Z, Tekpli X, Kure EH, **Kristensen VN**, **Mathelier A**, Fleischer T. Integrative pan-cancer analysis reveals a common architecture of dysregulated transcriptional networks characterized by loss of enhancer methylation. *PLoS Comput Biol* 2024;20:e1012565.
7. Artaza H, Eriksson D, **Lavrichenko K** et al. Rare copy number variation in autoimmune Addison's disease. *Front Immunol* 2024;15:1374499.
8. Artaza H, **Lavrichenko K**, Wolff ASB, Røyrvik EC, Vaudel M, Johansson S. Rare copy number variant analysis in case-control studies using snp array data: a scalable and automated data analysis pipeline. *BMC Bioinformatics* 2024;25:357.
9. Audunsdottir K, Sartorius AM, Kang H ... **Boen R** et al. The effects of oxytocin administration on social and routinized behaviors in autism: A preregistered systematic review and meta-analysis. *Psychoneuroendocrinology* 2024;167:107067.
10. Azar Y, Ludwig TE, Le Bon H, **Strøm TB** ... **Bogsrud MP**, **Leren TP** et al. The singular French PCSK9-p.Ser127Arg gain-of-function variant: A significant player in cholesterol levels from a 775-year-old common ancestor. *Atherosclerosis* 2024;399:118596.
11. Bahrami S, Nordengen K, Rokicki J ... **Djurovic S** et al. The genetic landscape of basal ganglia and implications for common brain disorders. *Nat Commun* 2024;15:8476.
12. Balakittnen J, Ekanayake Weeramange C, Wallace DF, **Duijf PHG** et al. A novel saliva-based miRNA profile to diagnose and predict oral cancer. *Int J Oral Sci* 2024;16:14.
13. Baune BT, Fromme SE, Aberg M ... **Akkouh I** ... **Djurovic S** et al. A stratified treatment algorithm in psychiatry: a program on stratified pharmacogenomics in severe mental illness (Psych-STRATA): concept, objectives and methodologies of a multidisciplinary project funded by Horizon Europe. *Eur Arch Psychiatry Clin Neurosci* 2024;275:1453-1464.
14. Beck D, de Lange AG, Gurholt TP ... **Sønderby I** et al. Dissecting unique and common variance across body and brain health indicators using age prediction. *Hum Brain Mapp* 2024;45:e26685.
15. Bhatia S, Khanna KK, **Duijf PHG**. Targeting chromosomal instability and aneuploidy in cancer. *Trends Pharmacol Sci* 2024;45:210-224.

16. Birgisdóttir A, Myklebust TÅ, Bjørnslett M, **Rognlien VW**, Paulsen T, Dørum A. BRCA mutation testing and association with oncologic outcome and incidence of ovarian cancer in Norway. *Int J Gynecol Cancer* 2024;35:100029.
17. **Bjune K**, **Halvorsen PS**, Wangensteen H, **Leren TP**, **Bogsrud MP**, **Strøm TB**. Flavonoids regulate LDLR through different mechanisms tied to their specific structures. *J Lipid Res* 2024;65:100539.
18. Boer OD, Wiker T, Bukhari SH ... **Boen R** et al. Neural markers of error processing relate to task performance, but not to substance-related risks and problems and externalizing problems in adolescence and emerging adulthood. *Dev Cogn Neurosci* 2024;71:101500.
19. Cangren P, Bertrand YJK, Braverman JM, **Gilfillan GD**, Hamilton MB, Oxelman B. A dataset of 40 assembled and annotated transcriptomes from 34 species in *Silene* and related genera. *Data Brief* 2024;57:111094.
20. **Carrizosa C**, **Undlien DE**, Vigeland MD. shinyseg: a web application for flexible cosegregation and sensitivity analysis. *Bioinformatics* 2024;40.
21. Cobb L, de Muinck E, Kollias S, Skage M, **Gilfillan GD**, Sydenham MAK, Qiao SW, Star B. High-throughput sequencing of insect specimens with sub-optimal DNA preservation using a practical, plate-based Illumina-compatible Tn5 transposase library preparation method. *PLoS One* 2024;19:e0300865.
22. Davidson AL, Michailidou K, Parsons MT ... **Kristensen VN** et al. Co-observation of germline pathogenic variants in breast cancer predisposition genes: Results from analysis of the BRIDGES sequencing dataset. *Am J Hum Genet* 2024;111:2059-2069.
23. de la Peña Avalos B, Paquet N, Tropée R, Coulombe Y, Palacios H, Leung JW, Masson JY, **Duijf PHG**, Dray E. The protein phosphatase EYA4 promotes homologous recombination (HR) through dephosphorylation of tyrosine 315 on RAD51. *Nucleic Acids Res* 2024;52:1173-1187.
24. Dheyauldeen S, **Heimdal K**, Osnes T, Akre H, Olsson L. Choanal atresia: A review of surgical outcomes in a tertiary medical center. *World J Otorhinolaryngol Head Neck Surg* 2024;11:207-212.
25. Dodd DO, Mechaussier S, Yeyati PL ... **Heimdal K** et al. Ciliopathy patient variants reveal organelle-specific functions for TUBB4B in axonemal microtubules. *Science* 2024;384:eadf5489.
26. Edel MJ, Casellas HS, **Osete JR**, Nieto-Nicolau N, Arnalich-Montiel F, De Miguel MP, McLenachan S, Roshandel D, Casaroli-Marano RP, Alvarez-Palomo B. An Optimized Method to Produce Human-Induced Pluripotent Stem Cell-Derived Limbal Stem Cells Easily Adaptable for Clinical Use. *Stem Cells Dev* 2024;34:49-60.
27. Efthymiou S, Scala M, Nagaraj V ... **Barøy T** et al. Novel loss-of-function variants expand ABCC9-related intellectual disability and myopathy syndrome. *Brain* 2024;147:1822-1836.
28. Ferenc K, Rauluseviciute I, Hovan L, Kumar V, Kuijjer ML, **Mathelier A**. Improving bioinformatics software quality through teamwork. *Bioinformatics* 2024;40.
29. Fleischer T, Haugen MH, Ankill J, Silwal-Pandit L, Børresen-Dale AL, Hedenfalk I, Hatschek T, Tost J, Engebraaten O, **Kristensen VN**. An integrated omics approach highlights how epigenetic events can explain and predict response to neoadjuvant chemotherapy and bevacizumab in breast cancer. *Mol Oncol* 2024;18:2042-2059.
30. García-Marín LM, Campos AI, Diaz-Torres S ... **Djurovic S** et al. Genomic analysis of intracranial and subcortical brain volumes yields polygenic scores accounting for variation across ancestries. *Nat Genet* 2024;56:2333-2344.

31. Ghaffar A, Akhter T, Strømme P, **Misceo D ... Frengen E** et al. Variants of NAV3, a neuronal morphogenesis protein, cause intellectual disability, developmental delay, and microcephaly. *Commun Biol* 2024;7:831.
32. **Grindedal EM**, Zucknick M, **Stormorken A**, Rønne E, **Tandstad NM**, Isaacs WB, Axcróna K, **Mæhle L**. Outcomes of 10 years of PSA screening for prostate cancer in Norwegian men with Lynch syndrome. *Prostate* 2024;84:945-953.
33. Gurholt TP, Borda MG, Parker N ... **Sønderby IE** et al. Linking sarcopenia, brain structure and cognitive performance: a large-scale UK Biobank study. *Brain Commun* 2024;6:fcae083.
34. Gurholt TP, Elvsåshagen T, Bahrami S ... **Sønderby IE** et al. Large-scale brainstem neuroimaging and genetic analyses provide new insights into the neuronal mechanisms of hypertension. *HGG Adv* 2024;6:100392.
35. Hendricks LAJ, Verbeek KCJ, Schuurs-Hoeijmakers JHM ... **Jørgensen K, Mæhle L** et al. Lifestyle Factors and Breast Cancer in Females with PTEN Hamartoma Tumor Syndrome (PHTS). *Cancers (Basel)* 2024;16.
36. **Holmgren A, Akkouch I, O'Connell KS, Osete JR, Bjørnstad PM, Djurovic S, Hughes T**. Bipolar patients display stoichiometric imbalance of gene expression in post-mortem brain samples. *Mol Psychiatry* 2024;29:1128-1138.
37. Husain RA, Jiao X, Hennings JC ... **Bjorgo K** et al. Biallelic NUDT2 variants defective in mRNA decapping cause a neurodevelopmental disease. *Brain* 2024;147:1197-1205.
38. **Hyldebrandt HK, Grindedal EM**, Huppertz-Hauss G, Vitelli V, Johansen N, **Stormorken AT**. The impact of hysterectomy on subsequent colonoscopy in women with Lynch Syndrome. *Scand J Gastroenterol* 2024;59:1015-1020.
39. **Hyldebrandt HK, Stormorken AT**, Vitelli V, **Mæhle L**, Schlichting E, **Grindedal EM**. Risk reducing mastectomy in Norwegian BRCA1/2 carriers. *Eur J Surg Oncol* 2024;51:109571.
40. Inova A, Birkenæs V, Quintana DS, Ormerod MBEG, Ueland T, Ueland T, **Djurovic S**, Andreassen O, Steen NE, Aas M. Cortisol and C-reactive protein (CRP) regulation in severe mental disorders. *Psychoneuroendocrinology* 2024;172:107272.
41. Ivarsdottir EV, Gudmundsson J, Tragante V ... **Sønderby IE ... Djurovic S** et al. Gene-based burden tests of rare germline variants identify six cancer susceptibility genes. *Nat Genet* 2024;56:2422-2433.
42. Jaholkowski P, Bahrami S, Fominykh V ... **Djurovic S** et al. Charting the shared genetic architecture of Alzheimer's disease, cognition, and educational attainment, and associations with brain development. *Neurobiol Dis* 2024;203:106750.
43. Jokiniitty A, Eskola M, Metso S, **Bogsrud M**, Huhtala H, Saarela T. Genetic testing for familial hypercholesterolemia in a Finnish cohort of patients with premature coronary artery disease and elevated LDL-C levels. *Front Cardiovasc Med* 2024;11:1433042.
44. Kalstø SM, Nygård S, Ariansen I, Tveit A, **Christophersen IE**. Sex differences in early-onset atrial fibrillation in Norwegian primary care: a retrospective national database analysis. *Open Heart* 2024;11.
45. Kany S, Jurgens SJ, Rämö JT, **Christophersen IE** et al. Genetic testing in early-onset atrial fibrillation. *Eur Heart J* 2024;45:3111-3123.
46. Karadag N, Hagen E, Shadrin AA ... **Djurovic S** et al. Dissecting the Shared Genetic Architecture of Common Epilepsies With Cortical Brain Morphology. *Neurol Genet* 2024;10:e200143.
47. Karadag N, Hagen E, Shadrin AA ... **Djurovic S** et al. Unraveling the shared genetics of common epilepsies and general cognitive ability. *Seizure* 2024;122:105-112.

48. Kennelly SS, Hovland V, Matthews IL, Reinholt FP, Skjerven H, **Heimdal K**, Crowley S. Tracheobronchomalacia is common in children with primary ciliary dyskinesia-A case note review. *Pediatr Pulmonol* 2024;59:3560-3568.
49. Kentistou KA, Kaisinger LR, Stankovic S ... **Kristensen VN** et al. Understanding the genetic complexity of puberty timing across the allele frequency spectrum. *Nat Genet* 2024;56:1397-1411.
50. Kijewski ACR, Witsø IL, **Sundaram AYM**, Brynildsrud OB, Pettersen K, Anonsen EB, Anonsen JH, Aspholm ME. Transcriptomic and proteomic analysis of the virulence inducing effect of ciprofloxacin on enterohemorrhagic *Escherichia coli*. *PLoS One* 2024;19:e0298746.
51. Kildal W, Cyll K, Kalsnes J ... **Tekpli X** et al. Deep learning for automated scoring of immunohistochemically stained tumour tissue sections - Validation across tumour types based on patient outcomes. *Heliyon* 2024;10:e32529.
52. King ES, **Tadele DS**, Pierce B, Hinczewski M, Scott JG. Diverse mutant selection windows shape spatial heterogeneity in evolving populations. *PLoS Comput Biol* 2024;20:e1011878.
53. Koch E, Kämpe A, Alver M ... **Djurovic S** et al. Polygenic liability for antipsychotic dosage and polypharmacy - a real-world registry and biobank study. *Neuropsychopharmacology* 2024;49:1113-1119.
54. Koch E, Pardiñas AF, O'Connell KS ... **Djurovic S** ... **Sønderby I** et al. How Real-World Data Can Facilitate the Development of Precision Medicine Treatment in Psychiatry. *Biol Psychiatry* 2024;96:543-551.
55. Kopal J, Kumar K, Shafighi K ... **Sønderby IE** et al. Using rare genetic mutations to revisit structural brain asymmetry. *Nat Commun* 2024;15:2639.
56. Kristensen E, **Mathisen L**, Berland S et al. Epidemiology and natural history of POLG disease in Norway: a nationwide cohort study. *Ann Clin Transl Neurol* 2024;11:1819-1830.
57. Kristjansson D, Lee Y, Page CM, Gjessing H, Magnus MC, Jugessur A, **Lyle R**, Håberg SE. Sex differences in DNA methylation variations according to ART conception-evidence from the Norwegian mother, father, and child cohort study. *Sci Rep* 2024;14:22904.
58. Lehtonen J, Sulonen AM, Almusa H ... **Saarela J**. Haplotype information of large neuromuscular disease genes provided by linked-read sequencing has a potential to increase diagnostic yield. *Sci Rep* 2024;14:4306.
59. Lenk HÇ, Koch E, O'Connell KS, Smith RL, **Akkouh IA**, **Djurovic S**, Andreassen OA, Molden E. Genome-wide association analysis of treatment resistant schizophrenia for variant discovery and polygenic assessment. *Hum Genomics* 2024;18:108.
60. **Lind SM**, **Sletten M**, **Hellenes M**, **Mathelier A**, **Tekpli X**, **Tinholt M**, **Iversen N**. Coagulation factor V in breast cancer: a p53-regulated tumor suppressor and predictive marker for treatment response to chemotherapy. *J Thromb Haemost* 2024;22:1569-1582.
61. Liu Y, Peng C, Brorson IS ... **Grenaker Alnæs GI** ... **Kristensen VN** et al. Germline polygenic risk scores are associated with immune gene expression signature and immune cell infiltration in breast cancer. *Am J Hum Genet* 2024;111:2150-2163.
62. Maji S, Jordan G, **Bansod S**, Upadhyay A, Deevela D, Biswas S. Student Suicide in India: An Analysis of Newspaper Articles (2019-2023). *Early Interv Psychiatry* 2024;19:e13616.
63. Maltas J, **Tadele DS**, Durmaz A, McFarland CD, Hinczewski M, Scott JG. Frequency-Dependent Ecological Interactions Increase the Prevalence, and Shape the Distribution, of Preexisting Drug Resistance. *PRX Life* 2024;2.

64. Melnes T, **Bogsrud MP**, Christensen JJ, Rundblad A, Narverud I, Retterstøl K, Aukrust P, Halvorsen B, Ulven SM, Holven KB. Gene expression profiling in elderly patients with familial hypercholesterolemia with and without coronary heart disease. *Atherosclerosis* 2024;392:117507.
65. **Mero IL**, Orozco Rodriguez JM, **Bjorgo K**, Hankin RA, Krupinska E, **Kulseth MA**, Rossow MA, Knecht W. A mild skeletal phenotype with overlapping features of Miller syndrome and functional characterisation of two new variants of human dihydroorotate dehydrogenase. *Heliyon* 2024;10:e38659.
66. **Misceo D**, Strømme P, **Bitarafan F**, Chawla MS, **Sheng Y**, Bach de Courtade SM, Eide L, **Frengen E**. Biallelic *NDUFA4* Deletion Causes Mitochondrial Complex IV Deficiency in a Patient with Leigh Syndrome. *Genes (Basel)* 2024;15.
67. Mlakar V, **Akkouh I**, Halff EF ... **Djurovic S** et al. Telomere biology and its maintenance in schizophrenia spectrum disorders: Exploring links to cognition. *Schizophr Res* 2024;272:89-95.
68. Mäki-Marttunen T, Blackwell KT, **Akkouh I**, Shadrin A, Valstad M, Elvsåshagen T, Linne ML, **Djurovic S**, Einevoll GT, Andreassen OA. Genetic mechanisms for impaired synaptic plasticity in schizophrenia revealed by computational modeling. *Proc Natl Acad Sci U S A* 2024;121:e2312511121.
69. Narod SA, Gronwald J, Karlan B, **Moller P** et al. Incidence of peritoneal cancer after oophorectomy among BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. *J Natl Cancer Inst* 2024;116:1753-1760.
70. Ndoj K, Meurs A, Papaioannou D, **Bjune K**, Zelcer N. The low-density lipoprotein receptor: Emerging post-transcriptional regulatory mechanisms. *Atherosclerosis* 2024;401:119082.
71. Nurmi K, Silventoinen K, Keskitalo S ... **Saarela J** et al. Truncating NFKB1 variants cause combined NLRP3 inflammasome activation and type I interferon signaling and predispose to necrotizing fasciitis. *Cell Rep Med* 2024;5:101503.
72. Pérez Baca MDR, Jacobs EZ, Vantomme L ... **ZFHX3 consortium** et al. Haploinsufficiency of ZFHX3, encoding a key player in neuronal development, causes syndromic intellectual disability. *Am J Hum Genet* 2024;111:509-528.
73. Rauluseviciute I, Launay T, Barzaghi G, Nikumbh S, Lenhard B, Krebs AR, Castro-Mondragon JA, **Mathelier A**. Identification of transcription factor co-binding patterns with non-negative matrix factorization. *Nucleic Acids Res* 2024;52:e85.
74. Rauluseviciute I, Riudavets-Puig R, Blanc-Mathieu R ... **Mathelier A**. JASPAR 2024: 20th anniversary of the open-access database of transcription factor binding profiles. *Nucleic Acids Res* 2024;52:D174-D182.
75. Revencu N, Eijkelenboom A, Bracquemart C ... **Mero IL** et al. Assessment of gene-disease associations and recommendations for genetic testing for somatic variants in vascular anomalies by VASCERN-VASCA. *Orphanet J Rare Dis* 2024;19:213.
76. Rostami S, Rounge TB, Pestarino L, **Lyle R**, Fortner RT, Haaland ØA, Lie RT, Wiklund F, Bjørge T, Langseth H. Differential levels of circulating RNAs prior to endometrial cancer diagnosis. *Int J Cancer* 2024;155:946-956.
77. Sartorius AM, Rokicki J, Birkeland S, **Bettella F** et al. An evolutionary timeline of the oxytocin signaling pathway. *Commun Biol* 2024;7:471.
78. Schmiester L, Brasó-Maristany F, González-Farré B ... **Tekpli X** ... **Kristensen VN** et al. Computational Model Predicts Patient Outcomes in Luminal B Breast Cancer Treated with Endocrine Therapy and CDK4/6 Inhibition. *Clin Cancer Res* 2024;30:3779-3787.
79. Seton KA, Espejo-Oltra JA, Giménez-Orenga K, Haagmans R, **Ramadan DJ**, Mehlsen J, European ME Research Group for Early Career Researchers (Young

- EMERG). Advancing Research and Treatment: An Overview of Clinical Trials in Myalgic Encephalomyelitis/Chronic Fatigue Syndrome (ME/CFS) and Future Perspectives. *J Clin Med* 2024;13.
80. **Shahrouzi P**, Azimzade Y, **Brankiewicz-Kopcinska W**, Bhatia S, **Kunke D**, Richard D, **Tekpli X**, **Kristensen VN**, **Duijf PHG**. Loss of chromosome cytoband 13q14.2 orchestrates breast cancer pathogenesis and drug response. *Breast Cancer Res* 2024;26:170.
 81. **Shahrouzi P**, Forouz F, **Mathelier A**, **Kristensen VN**, **Duijf PHG**. Copy number alterations: a catastrophic orchestration of the breast cancer genome. *Trends Mol Med* 2024;30:750-764.
 82. Sjursen W, **Hyldebrandt HK**, Lavik LAS ... **Ariansen S** ... **Stormorken A**, **Grindedal EM**. PMS2 mutation spectra in Norway and risk of cancer for carriers of pathogenic variants. *Hered Cancer Clin Pract* 2024;22:20.
 83. **Sletten M**, **Skogstrøm KB**, **Lind SM**, **Tinholt M**, Stavik B, **Rayner S**, **Iversen N**. Elevated TFPI is a prognostic factor in hepatocellular carcinoma: Putative role of miR-7-5p and miR-1236-3p. *Thromb Res* 2024;241:109073.
 84. **Spildrejorde M**, **Leithaug M**, Samara A, Aass HCD, Sharma A, Acharya G, Nordeng H, Gervin K, **Lyle R**. Citalopram exposure of hESCs during neuronal differentiation identifies dysregulated genes involved in neurodevelopment and depression. *Front Cell Dev Biol* 2024;12:1428538.
 85. Srinivasan S, Kryza T, Bock N ... **Grindedal EM** et al. A PSA SNP associates with cellular function and clinical outcome in men with prostate cancer. *Nat Commun* 2024;15:9587.
 86. Staff AC, Fjeldstad HE, Olsen MB ... **Viken MK** et al. Foetal Microchimerism Correlates With Foetal-Maternal Histocompatibility Both During Pregnancy and Postpartum. *HLA* 2024;104:e15717.
 87. **Stava TT**, **Berge KE**, Haugaa KH, Smedsrud MK, **Leren TP**, **Bogsrud MP**. Molecular genetics in 1991 arrhythmia probands and 2782 relatives in Norway: Results from 17 years of genetic testing in a national laboratory. *Clin Genet* 2024;106:585-602.
 88. **Szabo A**, **Akkouh I**, **Osete JR**, de Assis DR, **Kondratskaya E**, **Hughes T**, Ueland T, Andreassen OA, **Djurovic S**. NLRP3 inflammasome mediates astroglial dysregulation of innate and adaptive immune responses in schizophrenia. *Brain Behav Immun* 2024;124:144-156.
 89. Szabo A, O'Connell KS, **Akkouh IA** ... **Sønderby IE** ... **Osete JR** ... **Djurovic S**. Elevated levels of peripheral and central nervous system immune markers reflect innate immune dysregulation in autism spectrum disorder. *Psychiatry Res* 2024;342:116245.
 90. Sæther LS, Szabo A, **Akkouh IA** ... **Djurovic S** et al. Cognitive and inflammatory heterogeneity in severe mental illness: Translating findings from blood to brain. *Brain Behav Immun* 2024;118:287-299.
 91. Tesfaye M, Jaholkowski P, Shadrin AA ... **Djurovic S** et al. Identification of novel genomic loci for anxiety symptoms and extensive genetic overlap with psychiatric disorders. *Psychiatry Clin Neurosci* 2024;78:783-791.
 92. **Tinholt M**, **Tekpli X**, Torland LA, Tahiri A, Geisler J, **Kristensen V**, Sandset PM, **Iversen N**. The breast cancer coagulome in the tumor microenvironment and its role in prognosis and treatment response to chemotherapy. *J Thromb Haemost* 2024;22:1319-1335.

93. Tissink EP, Shadrin AA, van der Meer D ... **Djurovic S** et al. Abundant pleiotropy across neuroimaging modalities identified through a multivariate genome-wide association study. *Nat Commun* 2024;15:2655.
94. Torland LA, Lai X, Kumar S, Riis MH, Geisler J, Lüders T, **Tekpli X**, **Kristensen V**, Sahlberg K, Tahiri A. Benign breast tumors may arise on different immunological backgrounds. *Mol Oncol* 2024;18:2495-2509.
95. Tsoulia T, **Sundaram AY**, Amundsen MM, Rimstad E, Wessel Ø, Jørgensen JB, Dahle MK. Comparison of transcriptome responses in blood cells of Atlantic salmon infected by three genotypes of Piscine orthoreovirus. *Fish Shellfish Immunol* 2024;157:110088.
96. Tsoulia T, **Sundaram AYM**, Braaen S, Jørgensen JB, Rimstad E, Wessel Ø, Dahle MK. Transcriptomics of early responses to purified *Piscine orthoreovirus*-1 in Atlantic salmon (*Salmo salar* L.) red blood cells compared to non-susceptible cell lines. *Front Immunol* 2024;15:1359552.
97. van der Meer D, Cheng W, Rokicki J ... **Djurovic S** et al. Clustering Schizophrenia Genes by Their Temporal Expression Patterns Aids Functional Interpretation. *Schizophr Bull* 2024;50:327-338.
98. Wortinger LA, Stavrum AK, Shadrin AA ... **Djurovic S** et al. Divergent epigenetic responses to perinatal asphyxia in severe mental disorders. *Transl Psychiatry* 2024;14:16.
99. Wu C, Gunnarsson EB, Myklebust EM, Köhn-Luque A, **Tadele DS**, Enserink JM, Frigessi A, Foo J, Leder K. Using birth-death processes to infer tumor subpopulation structure from live-cell imaging drug screening data. *PLoS Comput Biol* 2024;20:e1011888.
100. Yiangou K, Mavaddat N, Dennis J ... **Kristensen VN** et al. Polygenic score distribution differences across European ancestry populations: implications for breast cancer risk prediction. *Breast Cancer Res* 2024;26:189.
101. Aanes H, Vigeland MD, Star B, **Gilfillan GD**, Mattingsdal M, Trøan S, Strand M, Eide LM, Hanssen EN. Heating up three cold cases in Norway using investigative genetic genealogy. *Forensic Sci Int Genet* 2024;76:103217.