10. Gebiet Humangenetik

Definition:

Das Gebiet Humangenetik umfasst die Aufklärung, Erkennung und Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen einschließlich der genetischen Beratung von Patienten und ihren Familien sowie den in der Gesundheitsversorgung tätigen Ärzte.

Facharzt / Fachärztin für Humangenetik

Weiterbildungsziel:

Ziel der Weiterbildung im Gebiet Humangenetik ist die Erlangung der Facharztkompetenz nach Ableistung der vorgeschriebenen Weiterbildungszeit und Weiterbildungsinhalte.

Weiterbildungszeit:

60 Monate bei einem Weiterbildungsbefugten an einer Weiterbildungsstätte
gemäß § 5 Abs. 1 Satz 1, davon

- 24 Monate in der humangenetischen Patientenversorgung,
- 12 Monate in einem zytogenetischen Labor,
- 12 Monate in einem molekulargenetischen Labor,
- 12 Monate in den Gebieten der unmittelbaren Patientenversorgung

Weiterbildungsinhalt:

Erwerb von Kenntnissen, Erfahrungen und Fertigkeiten in

- der Vorbeugung, Erkennung und Behandlung monogen, polygen, multifaktoriell und mitochondrial bedingter Erkrankungen mittels klinischer, zytogenetischer, molekulargenetischer und biochemischer/proteinchemischer Methoden
- der Beratung von Patienten und ihrer Familien unter Berücksichtigung psychologischer Gesichtspunkte
- der Beratung und Unterstützung der in der Vorsorge und Krankenbehandlung tätigen Ärzte im Rahmen interdisziplinärer Zusammenarbeit
- der Berechnung und Einschätzung genetischer Risiken
- der präsymptomatischen und prädiktiven Diagnostik
- den Grundlagen der Entstehung und Wirkung von Mutationen, der Genwirkung, der molekularen Genetik, der formalen Genetik und der genetischen Epidemiologie
- der Wirkung exogener Noxen hinsichtlich Mutagenese, Tumorgenese und Teratogenese
- der pränatalen Diagnostik
- der medikamentösen Therapie unter Berücksichtigung individueller genetischer Veranlagung
- den Grundlagen der Behandlung genetisch bedingter Krankheiten einschließlich präventiver Maßnahmen
- den Grundlagen der Zytogenetik mit Zellkultur aus verschiedenen Geweben, der Chromosomenpräparation, -färbung und -analyse sowie der molekularen Zytogenetik
- den Grundlagen der molekularen Genetik und ihrer Methoden wie Gewinnung und Analytik von humaner DNA aus unterschiedlichen Geweben sowie der Grundtechniken der Sequenzermittlung
- den Grundlagen molekulargenetischer Diagnostik mit direktem Nachweis von Genmutationen auch bei Abstammungsuntersuchungen sowie Methoden der indirekten Genotypisierung

Definierte Untersuchungs- und Behandlungsverfahren:

- klinisch-genetische Diagnostik erblich bedingter Krankheiten angeborener Fehlbildungen und Fehlbildungssyndrome
- Befunderhebung und Risikoabschätzung bei
  - monogenen und komplexen Erbgängen
  - numerischen und strukturellen Chromosomenaberrationen
  - molekulargenetischen Befunden

- genetische Beratungen einschließlich Erhebung der Familienanamnese in 3 Generationen und Erstellung einer epikritischen Beurteilung bei verschiedenen Krankheitsbildern
- prä- und postnatale Chromosomanalysen
- Methoden der molekularen Zytogenetik einschließlich chromosomaler in-situ-Hybridisierung, Kultivierungs- und Präparationsschritten an
  - Interphasekernen
  - Metaphasechromosomen
- prä- und postnatale molekulargenetische Analysen