

8. 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 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 Weiterbilder an einer Weiterbildungsstätte gemäß § 5 Abs. 1 Satz 2, 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:

Zusätzlich zu den in § 4 Abs. 3 aufgeführten Anforderungen 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