

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 Chromosomenanalysen
- Methoden der molekularen Zytogenetik einschließlich chromosomaler in-situ-Hybridisierung, Kultivierungs- und Präparationsschritten an
 - Interphasekernen
 - Metaphasechromosomen
- prä- und postnatale molekulargenetische Analysen

Abschnitt A: Allgemeine Bestimmungen

Inhalte der Weiterbildung gemäß den Allgemeinen Bestimmungen der WBO

Unter Berücksichtigung gebietsspezifischer Ausprägungen beinhaltet die Weiterbildung auch den Erwerb von Kenntnissen, Erfahrungen und Fertigkeiten in:	Bemerkungen des/der Weiterbildungsbefugten	Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten erworben Datum / Unterschrift des WB-Befugten
ethischen, wissenschaftlichen und rechtlichen Grundlagen ärztlichen Handelns		
der ärztlichen Begutachtung		
den Maßnahmen der Qualitätssicherung und des Qualitätsmanagements		
der ärztlichen Gesprächsführung einschließlich der Beratung von Angehörigen		
psychosomatischen Grundlagen		
der interdisziplinären Zusammenarbeit		
der Ätiologie, Pathophysiologie und Pathogenese von Krankheiten		
der Aufklärung und der Befunddokumentation		
labortechnisch gestützten Nachweisverfahren mit visueller oder apparativer Auswertung (Basislabor)		
medizinischen Notfallsituationen		
den Grundlagen der Pharmakotherapie einschließlich der Wechselwirkungen der Arzneimittel und des Arzneimittelmissbrauchs		

Unter Berücksichtigung gebietsspezifischer Ausprägungen beinhaltet die Weiterbildung auch den Erwerb von Kenntnissen, Erfahrungen und Fertigkeiten in:	Bemerkungen des/der Weiterbildungsbefugten	Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten erworben Datum / Unterschrift des WB-Befugten
der allgemeinen Schmerztherapie		
der interdisziplinären Indikationsstellung zur weiterführenden Diagnostik einschließlich der Differentialindikation und Interpretation radiologischer Befunde im Zusammenhang mit gebietsbezogenen Fragestellungen		
der Durchführung von Schutzimpfungen		
der Betreuung von Schwerstkranken und Sterbenden		
den psychosozialen, umweltbedingten und interkulturellen Einflüssen auf die Gesundheit		
gesundheitsökonomischen Auswirkungen ärztlichen Handelns		
den Strukturen des Gesundheitswesens		

Der Besuch des von der Akademie für Ärztliche Fortbildung in Rheinland-Pfalz angebotenen Curriculums "Medizinisch Begutachtung" wird zu 50% auf die geforderte Gutachtenzahl angerechnet. Mindestens sind jedoch 3 Gutachten nachzuweisen.

10. FA Humangenetik

Weiterbildungsinhalte Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten in:	Bemerkungen des/der Weiterbildungsbefugten	Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten erworben Datum / Unterschrift des WB-Befugten
den Inhalten der Weiterbildung gemäß den Allgemeinen Bestimmungen der WBO		
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		

Weiterbildungsinhalte Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten in:	Bemerkungen des/der Weiterbildungsbefugten	Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten erworben Datum / Unterschrift des WB-Befugten
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		

Untersuchungs- und Behandlungsmethoden	Richt- zahl	Jährliche Dokumentation gemäß § 8 WBO ggf. weitere Bemerkungen des/der Weiterbildungsbefugten Datum: Datum: Datum: Datum: Datum: Datum:	Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten erworben Datum / Unterschrift des WB-Befugten
klinisch-genetische Diagnostik erblich bedingter Krankheiten angeborener Fehlbildungen und Fehlbildungssyndrome	100		
Befunderhebung und Risikoabschätzung bei			
- monogenen und komplexen Erbgängen	100		
- numerischen und strukturellen Chromosomenaberrationen (bei 50 verschiedenen Krankheitsbildern; bei 20 Fällen mit prädiktiver Gendiagnostik)	300		
- molekulargenetischen Befunden	50		
genetische Beratungen einschließlich Erhebung der Familienanamnese in 3 Generationen und Erstellung einer epikritischen Beurteilung bei 50 verschiedenen Krankheitsbildern	400		
Chromosomenanalysen			
- pränatal, davon	200		
- einschließlich aller Kultivierungs- und Präparationschritte	25		
- postnatal, davon	200		

Untersuchungs- und Behandlungsmethoden	Richt- zahl	Jährliche Dokumentation gemäß § 8 WBO						Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten erworben Datum / Unterschrift des WB-Befugten
		ggf. weitere Bemerkungen des/der Weiterbildungsbefugten Datum: Datum: Datum: Datum: Datum: Datum:						
- einschließlich aller Kultivierungs- und Präparationsschritte	25							
Methoden der molekularen Zytogenetik einschließlich chromosomaler in-situ Hybridisierung, davon	100							
- an Interphasekernen einschließlich aller Kultivierungs- und Präparationsschritte	25							
- an Metaphasechromosomen einschließlich aller Kultivierungs- und Präparationsschritte	25							
prä- und postnatale molekulargenetische Analysen, davon								
- pränatal einschließlich aller erforderlichen Laborschritte	10							
- postnatal, davon	200							
- einschließlich aller erforderlichen Laborschritte	100							