



# Gebiet Humangenetik

gültig ab 01.01.2012

- Auszug aus der WO vom 09. April 2005 in der Fassung vom 09.07.2011 (Änderung gem. Beschlüsse 113. Deutscher Ärztetag)
- Auszug aus den Richtlinien über den Inhalt der Weiterbildung gem. Beschluss des Vorstandes der Ärztekammer vom 21.09.2011
- Allgemeine Inhalte für die Abschnitte B und C
- Begriffsbestimmungen

**Ansprechpartner:**

E-Mail: [weiterbildung@aeowl.de](mailto:weiterbildung@aeowl.de), Fax: (02 51) 9 29-23 49

Service-Gruppe: (02 51) 9 29-23 23

## 11. 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 (Humangenetiker/Humangenetikerin)**

### 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 Absatz 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 anderen 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 und der molekularen Karyotypisierung mittels Mikro-Array-Analyse
- den Grundlagen der molekularen Genetik und ihrer Methoden wie Gewinnung und Analytik von humaner DNA aus unterschiedlichen Geweben sowie der Grundtechniken der Sequenzermittlung und der Kopienzahlanalysen
- 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 drei 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

## Richtlinien über den Inhalt der Weiterbildung

### Weiterbildungsinhalte

#### Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten in

- den allgemeinen Inhalten der Weiterbildung für die Abschnitte B und C
- der Vorbeugung, Erkennung und Behandlung monogen, polygen, multifaktoriell und mitochondrial bedingter Erkrankungen mittels klinischer, zytogenetischer, molekular-genetischer und biochemischer/protein-chemischer 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 und der molekularen Karyotypisierung mittels Mikro-Array-Analyse
- den Grundlagen der molekularen Genetik und ihrer Methoden wie Gewinnung und Analytik von humaner DNA aus unterschiedlichen Geweben sowie der Grundtechniken der Sequenzermittlung und der Kopienzahlanalysen
- den Grundlagen molekulargenetischer Diagnostik mit direktem Nachweis von Genmutationen auch bei Abstammungsuntersuchungen sowie Methoden der indirekten Genotypisierung

#### Untersuchungs- und Behandlungsverfahren

- |  | <b>Richt-<br/>zahl</b> |
|--|------------------------|
| • klinisch-genetische Diagnostik erblich bedingter Krankheiten angeborener Fehlbildungen und Fehlbildungssyndrome  | 200                    |
| • Befunderhebung und Risikoabschätzung bei   |                        |
| - monogenen und komplexen Erbgängen  | 100                    |
| - numerischen und strukturellen Chromosomenaberrationen  | 50                     |
| - molekulargenetischen Befunden  | 50                     |
| • genetische Beratungen einschließlich Erhebung der Familienanamnese in drei Generationen und Erstellung einer epikritischen Beurteilung bei 50 verschiedenen Krankheitsbildern. | 400                    |
| • Chromosomenanalysen  |                        |
| - pränatal, davon  | 200                    |
| - einschließlich aller Kultivierungs- und Präparationsschritte   | 25                     |
| - postnatal, davon   | 200                    |
| - 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   | 400                    |
| - einschließlich aller erforderlichen Laborschritte  | 100                    |

## Allgemeine Inhalte für die Abschnitte B und C:

Die Weiterbildung beinhaltet unter Berücksichtigung gebietspezifischer Ausprägungen auch den Erwerb von Kenntnissen, Erfahrungen und Fertigkeiten in

- ethischen, wissenschaftlichen und rechtlichen Grundlagen ärztlichen Handelns
- der ärztlichen Begutachtung
- den Maßnahmen der Qualitätssicherung und des Qualitätsmanagements einschließlich des Fehler- und Risikomanagements
- 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
- medizinischen Notfallsituationen
- den Grundlagen der Pharmakotherapie einschließlich der Wechselwirkungen der Arzneimittel und des Arzneimittelmisbrauchs
- der Durchführung von Impfungen
- der allgemeinen Schmerztherapie
- der interdisziplinären Indikationsstellung zur weiterführenden Diagnostik einschließlich der Differentialindikation und Interpretation radiologischer Befunde im Zusammenhang mit gebietsbezogenen Fragestellungen
- der Betreuung von Schwerstkranken und Sterbenden
- den psychosozialen, umweltbedingten und interkulturellen Einflüssen auf die Gesundheit
- gesundheitsökonomischen Auswirkungen ärztlichen Handelns
- den Strukturen des Gesundheitswesens

## Begriffsbestimmungen

**Kompetenz** stellt die Teilmenge der Inhalte eines Gebietes dar, die Gegenstand der Weiterbildung zum Erwerb von Kenntnissen, Erfahrungen und Fertigkeiten in einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatz-Weiterbildung sind und durch Prüfung nachgewiesen werden.

Die **Basisweiterbildung** umfasst definierte gemeinsame Inhalte von verschiedenen Facharztweiterbildungen innerhalb eines Gebietes, welche zu Beginn einer Facharztweiterbildung vermittelt werden sollen.

**Fallseminar** ist eine Weiterbildungsmaßnahme mit konzeptionell vorgesehener Beteiligung jedes einzelnen Teilnehmers, wobei unter Anleitung eines Weiterbildungsbefugten anhand von vorgestellten Fallbeispielen und deren Erörterung Kenntnisse und Fähigkeiten sowie das dazugehörige Grundlagenwissen erweitert und gefestigt werden.

Der **stationäre Bereich** umfasst Einrichtungen, in denen Patienten aufgenommen und/oder Tag und Nacht durchgängig ärztlich betreut werden; hierzu gehören insbesondere Krankenhausabteilungen, Rehabilitationskliniken und Belegabteilungen.

Zum **ambulanten Bereich** gehören insbesondere ärztliche Praxen, Institutsambulanzen, Tageskliniken, poliklinische Ambulanzen und Medizinische Versorgungszentren.

Unter **Notfallaufnahme** wird die Funktionseinheit eines Akutkrankenhauses verstanden, in welcher Patienten zur Erkennung bedrohlicher Krankheitszustände einer Erstuntersuchung bzw. Erstbehandlung unterzogen werden, um Notwendigkeit und Art der weiteren medizinischen Versorgung festzustellen.

Als **Gebiete der unmittelbaren Patientenversorgung** gelten Allgemeinmedizin, Anästhesiologie, Augenheilkunde, Chirurgie, Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Hals-Nasen-Ohrenheilkunde, Haut- und Geschlechtskrankheiten, Humangenetik, Innere Medizin, Kinder- und Jugendmedizin, Kinder- und Jugendpsychiatrie und -psychotherapie, Mund-Kiefer-Gesichtschirurgie, Neurochirurgie, Neurologie, Physikalische und Rehabilitative Medizin, Psychiatrie und Psychotherapie, Psychosomatische Medizin und Psychotherapie, Strahlentherapie, Urologie.

**Abzuleistende Weiterbildungszeiten** sind Weiterbildungszeiten, die unter Anleitung eines Arztes zu absolvieren sind, der in der angestrebten Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatz-Weiterbildung zur Weiterbildung befugt ist.

**Anrechnungsfähige Weiterbildungszeiten** sind Weiterbildungszeiten, die unter Anleitung eines zur Weiterbildung befugten Arztes absolviert werden.