

## 11. Gebiet Humangenetik

### Weiterbildungsinhalte Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten in

den allgemeinen Inhalten der Weiterbildung für die Abschnitte B und C (s. S. 7)
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

### Untersuchungs- und Behandlungsverfahren

	Anhalts- zahl
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

## 11. Gebiet Humangenetik

### Untersuchungs- und Behandlungsverfahren

	<b>Anhalts- zahl</b>
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 der Weiterbildung für die Abschnitte B und C

Die Weiterbildung beinhaltet unter Berücksichtigung gebietsspezifischer 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
Impfwesen
den Grundlagen der Pharmakotherapie einschließlich der Wechselwirkungen der Arzneimittel und des Arzneimittelmisbrauchs
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