

Sonderfach Medizinische Genetik

Ausbildungsinhalte Hauptfach

| |
|---|
| A) Kenntnisse : |
| 1 Allgemeine Grundlagen der Medizinischen Biologie |
| 1.1 Zellbiologie mit besonderer Berücksichtigung der menschlichen Zellbiologie |
| 1.2 Molekularbiologie mit besonderer Berücksichtigung der Genstruktur und Genfunktion beim Menschen |
| 1.3 Spezielle Fortpflanzungs- und Entwicklungsbiologie des Menschen |
| 2 Allgemeine Grundlagen der medizinischen Genetik |
| 2.1 Grundlagen der Humangenetik mit besonderer Berücksichtigung der formalen Genetik, der Populationsgenetik, sowie der klinischen Genetik und Syndromologie |
| 2.2 Prä- und postnatale Cytogenetik, sowie Tumorcytogenetik mit Zellkultivierung, differentieller Darstellung der Chromosomen mittels Bänderungstechniken und Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung. Karyotyp-Analyse und Interpretation. Entstehung und Folgen numerischer und struktureller angeborener und erworbener Chromosomenanomalien. |
| 2.3 Die wichtigsten Erbkrankheiten, ihre, soweit bekannte, molekulare Basis und die molekulargenetischen Nachweismöglichkeiten |
| 2.4 Die wichtigsten Stoffwechselerkrankungen, ihre genetischen Ursachen und ihre Auswirkungen, ihr klinisches Bild, die biochemischen Grundlagen, sowie die biochemischen Nachweismöglichkeiten |
| 2.5 Wirkung exogener Noxen vor (Mutagenese) und während (Teratogenese) der Schwangerschaft, insbesondere die Keimzellbildung, embryonale und fetale Entwicklung des Kindes, einschließlich der eventuellen Wirkungen exogener Noxen |
| 2.6 Mutageneseforschung mit besonderer Berücksichtigung der Mutationsauslösung und ihrer Erfassung in Testverfahren |
| 2.7 Evolutionstheorie mit besonderer Berücksichtigung der Evolution beim Menschen |
| 2.8 Immungenetik |
| 3 Ökologie und Ökotoxikologie unter Berücksichtigung von Ökogenetik und Pharmakogenetik |
| 4 Genetische Statistik, Epidemiologie und Populationsgenetik; Prinzipien der quantitativen Genetik |
| |

| | |
|---|--|
| 5 | <p>Für die Ausübung des ärztlichen Berufes einschlägige Rechtsvorschriften, insbesondere betreffend das Sozial-, Fürsorge- und Gesundheitswesen einschließlich entsprechender Institutionenkunde</p> <ul style="list-style-type: none"> - System des österreichischen Gesundheitswesen und des Sozialversicherungssystems - Rechtliche Grundlagen der Dokumentation und der Arzthaftung - Zusammenarbeit mit den anderen Gesundheitsberufen |
| 6 | <p>Grundlagen der multidisziplinären Koordination und Kooperation insbesondere Orientierung über soziale Einrichtungen, Institutionen und Möglichkeiten der Rehabilitation</p> |

B) Fertigkeiten und Erfahrungen :

*Richtzahl der nachzuweisenden durchgeführten Analysen, Diagnosen, Bestimmungen, Beratungen

| | |
|-----|--|
| 1 | <p>Medizinisch-genetische Diagnostik erblich bedingter Krankheiten, angeborener Fehlbildungen und Fehlbildungssyndrome, einschließlich schriftlicher, ausführlicher und kritischer Würdigung der Differentialdiagnose. Nachweis aus der genetischen Beratung bzw. dem Konsiliardienst bei mindestens 20 verschiedenen Diagnosen 100*</p> |
| 2 | <p>Etablierung von Zellkulturen und deren Aufarbeitung. Chromosomenanalysen unter Verwendung sämtlicher hierfür relevanter Techniken einschließlich differentieller Chromosomenfärbungen und molekularcytogenetischer Verfahren, Karyotyp-Analyse und Interpretation postnatal: 200* pränatal: 100* (In diesen Fällen sollen 40 Chromosomenaberrationen enthalten sein, davon 10 strukturelle Aberrationen) Die Chromosomenuntersuchungen beinhalten auch die Ermittlung und Bewertung von Risiken für chromosomal bedingte Erkrankungen, sowie die ausführliche epikritische und differentialdiagnostische Würdigung des Befundes für die betreuenden Ärzte</p> |
| 3 | <p>Molekulargenetische Diagnostik genetisch bedingter Krankheiten bei verschiedenen Erbgängen mit direktem Nachweis von Genmutationen oder Methoden der indirekten Genotypisierung für mindestens drei Genloci bei unterschiedlichen Schweregraden der Nachweismethode. Dies beinhaltet auch die ausführliche und die epikritische und differentialdiagnostische Würdigung des Befundes für die betreuenden Ärzte und die gutachterliche Darstellung der Beratung 150* Patienten, mindestens 20* familiäre Fälle</p> |
| 4 | <p>Risikoberechnungen bei monogen bedingten Erkrankungen aufgrund von Stammbaumdaten bei Familien mit autosomal dominantem und rezessivem sowie X-chromosomal rezessivem und dominantem Erbgang, bei Familien mit multifaktoriell bedingten Erbkrankheiten, sowie aufgrund der Vererbung gekoppelter Marker 40* Familien</p> |
| 5 | <p>Genetische Beratung</p> |
| 5.1 | <p>Grundlagen der genetischen Beratung, einschließlich deren ethischen und psychologischen Aspekten, insbesondere Konzepte genetischer Beratung und Technik der Gesprächsführung, hierzu gehören Theorie/Praxisseminare</p> |

5.2 Durchführung von genetischer Beratung aus dem gesamten Gebiet genetisch bedingter sowie durch Einwirkung teratogener Noxen hervorgerufener Erkrankungen bei mindestens 30* verschiedenen Krankheiten, jeweils unter Berücksichtigung der relevanten Differentialdiagnosen, Erhebung der Familienanamnese über drei Generationen und ausführlicher schriftlicher epikritischer Würdigung für die behandelnden Ärzte und Darstellung der Beratung für die Ratsuchenden. Die Beratungen können gegebenenfalls in Zusammenhang mit der Diagnostik und Risikoberechnung, d.h. bei den gleichen Patienten/Familien durchgeführt werden.
200*

6. Fachspezifische Qualitätssicherung und Dokumentation

7 Schriftliche Zusammenfassung, Dokumentation und Bewertung von Krankheitsverläufen, sowie der sich daraus ergebenden Prognosen (Fähigkeit zur Erstellung von Attesten, Zeugnissen, etc.)