

**Ausbildungsinhalte
zum Sonderfach Medizinische Genetik**

Sonderfach Grundausbildung (36 Monate)

A) Kenntnisse
1. Allgemeine Grundlagen der medizinischen Biologie und Humangenetik:
<ul style="list-style-type: none"> • Zellbiologie mit besonderer Berücksichtigung der menschlichen Zellbiologie
<ul style="list-style-type: none"> • Molekularbiologie
<ul style="list-style-type: none"> • spezielle Fortpflanzungs- und Entwicklungsbiologie des Menschen
2. Allgemeine Grundlagen der medizinischen Genetik, klinischen Genetik und genetischen Diagnostik:
<ul style="list-style-type: none"> • Humangenetik mit besonderer Berücksichtigung der formalen Genetik
<ul style="list-style-type: none"> • Genetik komplexer und multifaktorieller Erkrankungen
<ul style="list-style-type: none"> • Populationsgenetik
<ul style="list-style-type: none"> • klinische Genetik und Syndromologie
<ul style="list-style-type: none"> • genetische Diagnostik
<ul style="list-style-type: none"> • zytogenetische Diagnostik
<ul style="list-style-type: none"> • molekulargenetische Diagnostik mit molekulargenetischen Techniken
<ul style="list-style-type: none"> • Indikationen und Besonderheiten der prä- und postnatalen molekulargenetischen Diagnostik
<ul style="list-style-type: none"> • protein- und biochemische Diagnostik
<ul style="list-style-type: none"> • chromosomale, monogene und multifaktorielle Erbkrankheiten bzw. Krankheitsdispositionen
<ul style="list-style-type: none"> • Screening auf hereditäre bzw. angeborene oder erworbene Erkrankungen
<ul style="list-style-type: none"> • Wirkung exogener Noxen vor, während und nach der Schwangerschaft
<ul style="list-style-type: none"> • Besonderheiten der prädiktiven Diagnostik
<ul style="list-style-type: none"> • Prinzipien der invasiven und nicht-invasiven Pränataldiagnostik, Durchführung, gesetzliche Regelungen
<ul style="list-style-type: none"> • Immungenetik unter besonderer Berücksichtigung des HLA-Systems
<ul style="list-style-type: none"> • Epigenetik
<ul style="list-style-type: none"> • Pharmakogenetik
3. Genetische Beratung
4. Genetische Statistik, genetische Epidemiologie und Populationsgenetik, Prinzipien der quantitativen Genetik
5. Umwelt- und arbeitsbedingte Risiken und Erkrankungen
6. Psychosomatische Medizin
7. Gesundheitsberatung, Prävention, Vorsorgemedizin und gesundheitliche Aufklärung
8. Patientinnen- und Patientensicherheit

9.	Einschlägige Rechtsvorschriften für die Ausübung des ärztlichen Berufes, insbesondere betreffend das Sozial-, Fürsorge- und Gesundheitswesen, einschließlich entsprechender Institutionenkunde des österreichischen Gesundheitswesens und des Sozialversicherungssystems
10.	Grundlagen der Dokumentation und Arzthaftung
11.	Grundlagen der multidisziplinären Koordination und Kooperation, insbesondere mit anderen Gesundheitsberufen und Möglichkeiten der Rehabilitation
12.	Gesundheitsökonomische Auswirkungen ärztlichen Handelns
13.	Ethik ärztlichen Handelns

B) Erfahrungen	
1.	Medizinisch-/klinisch genetische Diagnostik erblich bedingter Krankheiten, angeborener Fehlbildungen und Fehlbildungssyndrome
2.	Etablierung von Zellkulturen und deren Aufarbeitung inkl. Chromosomenanalysen
3.	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
4.	Durchführung von genetischer Beratung
5.	Fachspezifische Qualitätssicherung und Dokumentation

C) Fertigkeiten	Richtzahl
1. Klinisch-genetische Diagnostik erblich bedingter Krankheiten, angeborener Fehlbildungen und Fehlbildungssyndrome	200
2. Befunderhebung und Risikoabschätzung bei:	
• monogenen und komplexen Erbgängen	100
• numerischen und strukturellen Chromosomenaberrationen	50
• molekulargenetischen Befunden	100
3. Genetische Beratungen einschließlich Erhebung der Familienanamnese in drei Generationen und Erstellung einer epikritischen Beurteilung bei 50 verschiedenen Krankheitsbildern:	400
• davon prädiktiv	25
• davon Tumorprädispositionssyndrome	25
4. Chromosomenanalysen:	
• pränatal einschließlich aller Kultivierungs- und Präparationsschritte	100 (50)
• postnatal einschließlich aller Kultivierungs- und Präparationsschritte	200 (50)
• einschließlich aller Kultivierungs- und Präparationsschritte	50
5. Molekulargenetische Analysen:	
• pränatal	50
• einschließlich aller erforderlichen Laborschritte	25

<ul style="list-style-type: none"> • postnatal (50 Loci) 	500
<ul style="list-style-type: none"> • einschließlich aller erforderlichen Laborschritte 	150
6. Fachspezifische Information und Kommunikation mit Patientinnen und Patienten und Angehörigen über Vorbereitung, Indikation, Durchführung und Risiken von Untersuchungen und Behandlungen	
7. Schriftliche Zusammenfassung, Dokumentation und Bewertung von Krankheitsverläufen sowie der sich daraus ergebenden Prognosen (Fähigkeit zur Erstellung von Attesten, Zeugnissen etc.)	

Sonderfach Schwerpunktausbildung (27 Monate)

Modul 1: Kardiogenetik

A) Kenntnisse	
1. Genetische kardiologische Erkrankungen des Kindes-, Jugend- und Erwachsenenalters und ihre Ursachen	
2. Kongenitale Herzfehlbildungen und Ihre Entstehung	
3. Syndrome mit kongenitalen Herzfehlern bzw. kardiologischen Erkrankungen	
4. Internistische Untersuchungsmöglichkeiten bei kardiologischen Erkrankungen	
5. Genetische Untersuchungen bei kardiologischen Erkrankungen bzw. kongenitalen Herzfehlern	
6. Provokationstests	
7. Operative Möglichkeiten bei kongenitalen Herzfehlern	
8. Therapiemöglichkeiten bei kardiogenetischen Erkrankungen	
9. ICD-Implantation	
B) Erfahrungen	
1. Genetische Abklärung bei kardiogenetischen Erkrankungen	
2. Aufklärung der Patientinnen und Patienten über Aussagekraft, Risiken und mögliche Konsequenzen der genetischen Diagnostik bei kardiogenetischen Erkrankungen	
C) Fertigkeiten	Richtzahl
1. Genetische Abklärung und Erstellung von Beratungsbriefen bei Patientinnen/Patienten/Paaren mit kardiogenetischen Fragestellungen	25

Modul 2: Neurogenetik

A) Kenntnisse	
1.	Genetische bedingte neurologische und neuromuskuläre Erkrankungen
2.	Neurologische und klinische Diagnose von genetisch bedingten neurologischen und neuromuskulären Erkrankungen
3.	Genetische Diagnose von genetisch bedingten neurologischen und neuromuskulären Erkrankungen
4.	Eigenheiten der prädiktiven Diagnose und Beratung bei genetisch bedingten neurologischen und neuromuskulären Erkrankungen
5.	Therapiemöglichkeiten bei genetisch bedingten neurologischen und neuromuskulären Erkrankungen
B) Erfahrungen	
1.	Klinische Diagnose von genetisch bedingten neurologischen und neuromuskulären Erkrankungen in allen Altersgruppen
2.	Genetische Diagnose von genetisch bedingten neurologischen und neuromuskulären Erkrankungen
3.	Prädiktiven Diagnose und Beratung bei genetisch bedingten neurologischen und neuromuskulären Erkrankungen
4.	Aufklärung der Patientinnen und Patienten über Aussagekraft, Risiken und mögliche Konsequenzen der genetischen Diagnostik bei neurogenetischen/neuromuskulären Erkrankungen
C) Fertigkeiten	Richtzahl
1. Genetische Abklärung und Erstellung von Beratungsbriefen bei Patientinnen/Patienten/Paaren mit neurogenetischen/neuromuskulären Erkrankungen	25

Modul 3: Prä- und Perinatalgenetik

A) Kenntnisse		
1.	Prä- und perinatal diagnostizierbare genetische Erkrankungen	
2.	Invasive und nicht-invasive Untersuchungsmöglichkeiten der prä- und perinatal auftretenden genetischen Erkrankungen	
3.	Pränatale therapeutische Eingriffe	
4.	Pränatale Ultraschallveränderungen bei genetischen Erkrankungen	
5.	Pränatale Syndromabklärung	
6.	Medizinische Indikation bei Interruptio	
7.	Postpartale genetische Abklärung	
8.	Methoden und Techniken der Pränatalmedizin	
9.	Risiken und rechtliche Grundlagen der Pränataldiagnostik	
10.	Fetales Transfusionssyndrom	
11.	Mehrlingsschwangerschaft	
B) Erfahrungen		
1.	Pränatale Screeningmethoden	
2.	Aufklärung der Patientinnen und Patienten über pränatale Screening- und Untersuchungsmethoden	
3.	Aufklärung der Patientinnen und Patienten über Möglichkeiten, Risiken und mögliche Konsequenzen der Pränataldiagnostik	
C) Fertigkeiten		
1.	Genetische Abklärung und Erstellung von Beratungsbriefen bei Patientinnen/Patienten/Paaren mit prä-/perinataldiagnostischen Fragestellungen	Richtzahl 25

Modul 4: Reproduktionsgenetik

A) Kenntnisse	
1. Genetische Ursachen der männlichen und weiblichen Infertilität bzw. des unerfüllten Kinderwunsches und Abortus habituais	
2. Untersuchungsmöglichkeiten zur Abklärung der männlichen und weiblichen Infertilität bzw. des unerfüllten Kinderwunsches und Abortus habituais	
3. Ablauf und Methoden/Techniken der assistierten Reproduktion	
4. Genetische Risiken der assistierten Reproduktion	
5. Grundlagen der Präimplantationsdiagnostik	
6. Kryokonservierung von Ovargewebe, Eizellen, Befruchtungsprodukten und Spermien	
7. Spermogramm	
8. Eizellspende, Samenspende	
9. Fortpflanzungsmedizingesetz	
B) Erfahrungen	
1. Fachspezifische Interpretation der Ergebnisse eines Spermogramms	
2. Reproduktionsmedizinische Techniken (z. B. Insemination, IVF, ICSI, Embryotransfer)	
3. Aufklärung der Patientinnen und Patienten über Möglichkeiten und Risiken der assistierten Reproduktion	
4. Aufklärung der Patientinnen und Patienten über Untersuchungsmöglichkeiten zur Abklärung der männlichen und weiblichen Infertilität bzw. des unerfüllten Kinderwunsches und Abortus habituais	
5. Aufklärung der Patientinnen und Patienten über Möglichkeiten, Risiken und mögliche Konsequenzen der Präimplantationsdiagnostik	
6. Techniken der Pränataldiagnostik	
C) Fertigkeiten	Richtzahl
1. Genetische Abklärung und Erstellung von Beratungsbriefen bei Patientinnen/Patienten/Paaren mit männlicher bzw. weiblicher Infertilität bzw. unerfülltem Kinderwunsches oder Abortus habituais	25

Modul 5: Stoffwechselgenetik

A) Kenntnisse
1. Stoffwechselwege beim Menschen
2. Genetisch bedingte Stoffwechselkrankheiten
3. Klinische, metabolische und enzymatische Diagnose von genetisch bedingten Stoffwechselkrankheiten einschließlich Neugeborenencreening
4. Genetische Diagnose von genetisch bedingten Stoffwechselkrankheiten
5. Pränatale Diagnose und Beratung bei genetisch bedingten Stoffwechselkrankheiten
6. Therapiemöglichkeiten bei genetisch bedingten Stoffwechselkrankheiten

B) Erfahrungen
1. Klinische, metabolische und enzymatische Diagnose von genetisch bedingten Stoffwechselkrankheiten einschließlich Neugeborenencreening
2. Genetische Diagnose von genetisch bedingten Stoffwechselkrankheiten
3. Diagnose und Beratung bei genetisch bedingten Stoffwechselkrankheiten einschließlich fachspezifischer Pränataldiagnostik
4. Aufklärung der Patientinnen und Patienten über Aussagekraft, Risiken und mögliche Konsequenzen der genetischen Diagnostik bei genetisch bedingten Stoffwechselkrankheiten

C) Fertigkeiten	Richtzahl
1. Genetische Abklärung und Erstellung von Beratungsbriefen bei PatientInnen/Patienten/Paaren mit genetisch bedingten Stoffwechselkrankheiten	15
2. Erstellung von Befundberichten zur Diagnose von erblichen Stoffwechselkrankheiten	50

Modul 6: Tumorgenetik

A) Kenntnisse		
1.	Solide und hämatologische Tumorerkrankungen durch somatische Mutationen	
2.	Tumorprädispositionssyndrome durch konstitutionelle Mutationen	
3.	Bedeutung von Mutationen, Chromosomenanomalien und Epigenetik für die Tumorentstehung	
4.	Klassifikation von Tumorerkrankungen	
5.	Normale und pathologische Hämatopoese	
6.	Klinische Diagnose von soliden und hämatologischen Tumorerkrankungen	
7.	Zytogenetische, molekularzytogenetische und molekulargenetische Diagnostik von soliden und hämatologischen Tumorerkrankungen	
8.	Prädiktive Diagnose und Beratung bei durch konstitutionelle Mutationen bedingten Tumorprädispositionssyndromen	
9.	Therapeutische Möglichkeiten bei soliden und hämatologischen Tumorerkrankungen	
10.	Vorsorgemaßnahmen bei Tumorprädispositionssyndromen	
11.	Residuale Erkrankung	
B) Erfahrungen		
1.	Fachspezifische Diagnose von soliden und hämatologischen Tumorerkrankungen	
2.	Interdisziplinäre zytogenetische, molekularzytogenetische und molekulargenetische Diagnostik von soliden und hämatologischen Tumorerkrankungen	
3.	Prädiktive Diagnose und Beratung bei genetisch bedingten Tumorprädispositionssyndromen	
4.	Aufklärung der Patientinnen und Patienten über Aussagekraft, Risiken und mögliche Konsequenzen der genetischen Diagnostik bei soliden und hämatologischen Tumorerkrankungen bzw. Tumorprädispositionssyndromen	
C) Fertigkeiten	Richtzahl	
1.	Genetische Abklärung und Erstellung von Beratungsbriefen bei PatientInnen/Paaren mit Tumorprädispositionssyndromen	30
2.	Interdisziplinäre zytogenetische/molekularzytogenetische/molekulargenetische Diagnostik bei Patientinnen und Patienten mit hämatologischen Erkrankungen bzw. soliden Tumoren	50