**Anlage 18**

**Ausbildungsinhalte**

**zum Sonderfach Medizinische Genetik**

**Sonderfach Grundausbildung (36 Monate)**

|  |
| --- |
| **A) Kenntnisse** |
| 1. Allgemeine Grundlagen der medizinischen Biologie und Humangenetik:
 |
| * Zellbiologie mit besonderer Berücksichtigung der menschlichen Zellbiologie
 |
| * Molekularbiologie
 |
| * spezielle Fortpflanzungs- und Entwicklungsbiologie des Menschen
 |
| 1. Allgemeine Grundlagen der medizinischen Genetik, klinischen Genetik und genetischen Diagnostik:
 |
| * Humangenetik mit besonderer Berücksichtigung der formalen Genetik
 |
| * Genetik komplexer und multifaktorieller Erkrankungen
 |
| * Populationsgenetik
 |
| * klinische Genetik und Syndromologie
 |
| * genetische Diagnostik
 |
| * zytogenetische Diagnostik
 |
| * molekulargenetische Diagnostik mit molekulargenetischen Techniken
 |
| * Indikationen und Besonderheiten der prä- und postnatalen molekulargenetischen Diagnostik
 |
| * protein- und biochemische Diagnostik
 |
| * chromosomale, monogene und multifaktorielle Erbkrankheiten bzw. Krankheitsdispositionen
 |
| * Screening auf hereditäre bzw. angeborene oder erworbene Erkrankungen
 |
| * Wirkung exogener Noxen vor, während und nach der Schwangerschaft
 |
| * Besonderheiten der prädiktiven Diagnostik
 |
| * Prinzipien der invasiven und nicht-invasiven Pränataldiagnostik, Durchführung, gesetzliche Regelungen
 |
| * Immungenetik unter besonderer Berücksichtigung des HLA-Systems
 |
| * Epigenetik
 |
| * Pharmakogenetik
 |
| 1. Genetische Beratung
 |
| 1. Genetische Statistik, genetische Epidemiologie und Populationsgenetik, Prinzipien der quantitativen Genetik
 |
| 1. Umwelt- und arbeitsbedingte Risiken und Erkrankungen
 |
| 1. Psychosomatische Medizin
 |
| 1. Gesundheitsberatung, Prävention, Vorsorgemedizin und gesundheitliche Aufklärung
 |
| 1. Patientinnen- und Patientensicherheit
 |
| 1. Einschlägige Rechtsvorschriften für die Ausübung des ärztlichen Berufes, insbesondere betreffend das Sozial-, Fürsorge- und Gesundheitswesen, einschließlich entsprechender Institutionenkunde des österreichischen Gesundheitswesens und des Sozialversicherungssystems
 |
| 1. Grundlagen der Dokumentation und Arzthaftung
 |
| 1. Grundlagen der multidisziplinären Koordination und Kooperation, insbesondere mit anderen Gesundheitsberufen und Möglichkeiten der Rehabilitation
 |
| 1. Gesundheitsökonomische Auswirkungen ärztlichen Handelns
 |
| 1. Ethik ärztlichen Handelns
 |

|  |
| --- |
| **B) Erfahrungen** |
| 1. Medizinisch-/klinisch genetische Diagnostik erblich bedingter Krankheiten, angeborener Fehlbildungen und Fehlbildungssyndrome
 |
| 1. Etablierung von Zellkulturen und deren Aufarbeitung inkl. Chromosomenanalysen
 |
| 1. Aufarbeitung von DNA und erforderliche Laborschritte für die gängigen molekulargenetischen Verfahren
 |
| 1. 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
 |
| 1. Durchführung von genetischer Beratung
 |
| 1. Fachspezifische Qualitätssicherung und Dokumentation
 |

|  |  |
| --- | --- |
| **C) Fertigkeiten** | **Richtzahl** |
| 1. Klinisch-genetische Diagnostik erblich bedingter Krankheiten, angeborener Fehlbildungen und Fehlbildungssyndrome
 | 200 |
| 1. Befunderhebung und Risikoabschätzung bei:
 |  |
| * monogenen und komplexen Erbgängen
 | 100 |
| * numerischen und strukturellen Chromosomenaberrationen
 | 50 |
| * molekulargenetischen Befunden
 | 100 |
| 1. 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 |
| 1. Chromosomenanalysen:
 |  |
| * pränatal
 | 50 |
| * postnatal
 | 200  |
| 1. Molekulargenetische Analysen:
 |  |
| * pränatal
 | 50 |
| * postnatal (50 Loci)
 | 500 |
| 1. Fachspezifische Information und Kommunikation mit Patientinnen und Patienten und Angehörigen über Vorbereitung, Indikation, Durchführung und Risiken von Untersuchungen und Behandlungen
 |  |
| 1. 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
 |
| 1. Kongenitale Herzfehlbildungen und ihre Entstehung
 |
| 1. Syndrome mit kongenitalen Herzfehlern bzw. kardiologischen Erkrankungen
 |
| 1. Internistische Untersuchungsmöglichkeiten bei kardiologischen Erkrankungen
 |
| 1. Genetische Untersuchungen bei kardiologischen Erkrankungen bzw. kongenitalen Herzfehlern
 |
| 1. Provokationstests
 |
| 1. Operative Möglichkeiten bei kongenitalen Herzfehlern
 |
| 1. Therapiemöglichkeiten bei kardiogenetischen Erkrankungen
 |
| 1. ICD-Implantation
 |

|  |
| --- |
| **B) Erfahrungen** |
| 1. Genetische Abklärung bei kardiogenetischen Erkrankungen
 |
| 1. 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
 |
| 1. Neurologische und klinische Diagnose von genetisch bedingten neurologischen und neuromuskulären Erkrankungen
 |
| 1. Genetische Diagnose von genetisch bedingten neurologischen und neuromuskulären Erkrankungen
 |
| 1. Eigenheiten der prädiktiven Diagnose und Beratung bei genetisch bedingten neurologischen und neuromuskulären Erkrankungen
 |
| 1. Therapiemöglichkeiten bei genetisch bedingten neurologischen und neuromuskulären Erkrankungen
 |

|  |
| --- |
| **B) Erfahrungen** |
| 1. Klinische Diagnose von genetisch bedingten neurologischen und neuromuskulären Erkrankungen in allen Altersgruppen
 |
| 1. Genetische Diagnose von genetisch bedingten neurologischen und neuromuskulären Erkrankungen
 |
| 1. Prädiktiven Diagnose und Beratung bei genetisch bedingten neurologischen und neuromuskulären Erkrankungen
 |
| 1. 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
 |
| 1. Invasive und nicht-invasive Untersuchungsmöglichkeiten der prä- und perinatal auftretenden genetischen Erkrankungen
 |
| 1. Pränatale therapeutische Eingriffe
 |
| 1. Pränatale Ultraschallveränderungen bei genetischen Erkrankungen
 |
| 1. Pränatale Syndromabklärung
 |
| 1. Medizinische Indikation bei Interruptio
 |
| 1. Postpartale genetische Abklärung
 |
| 1. Methoden und Techniken der Pränatalmedizin
 |
| 1. Risiken und rechtliche Grundlagen der Pränataldiagnostik
 |
| 1. Fetales Transfusionssyndrom
 |
| 1. Mehrlingsschwangerschaft
 |

|  |
| --- |
| **B) Erfahrungen** |
| 1. Pränatale Screeningmethoden
 |
| 1. Aufklärung der Patientinnen und Patienten über pränatale Screening- und Untersuchungsmethoden
 |
| 1. Aufklärung der Patientinnen und Patienten über Möglichkeiten, Risiken und mögliche Konsequenzen der Pränataldiagnostik
 |

|  |  |
| --- | --- |
| **C) Fertigkeiten** | **Richtzahl** |
| 1. Genetische Abklärung und Erstellung von Beratungsbriefen bei Patientinnen/Patienten/Paaren mit prä-/perinataldiagnostischen Fragestellungen
 | 25 |

**Modul 4: Reproduktionsgenetik**

|  |
| --- |
| **A) Kenntnisse** |
| 1. Genetische Ursachen der männlichen und weiblichen Infertilität bzw. des unerfüllten Kinderwunsches und Abortus habitualis
 |
| 1. Untersuchungsmöglichkeiten zur Abklärung der männlichen und weiblichen Infertilität bzw. des unerfüllten Kinderwunsches und Abortus habitualis
 |
| 1. Ablauf und Methoden/Techniken der assistierten Reproduktion
 |
| 1. Genetische Risiken der assistierten Reproduktion
 |
| 1. Grundlagen der Präimplantationsdiagnostik
 |
| 1. Kryokonservierung von Ovargewebe, Eizellen, Befruchtungsprodukten und Spermien
 |
| 1. Spermiogramm
 |
| 1. Eizellspende, Samenspende
 |
| 1. Fortpflanzungsmedizingesetz
 |

|  |
| --- |
| **B) Erfahrungen** |
| 1. Fachspezifische Interpretation der Ergebnisse eines Spermiogramms
 |
| 1. Reproduktionsmedizinische Techniken (z. B. Insemination, IVF, ICSI, Embryotransfer)
 |
| 1. Aufklärung der Patientinnen und Patienten über Möglichkeiten und Risiken der assistierten Reproduktion
 |
| 1. Aufklärung der Patientinnen und Patienten über Untersuchungsmöglichkeiten zur Abklärung der männlichen und weiblichen Infertilität bzw. des unerfüllten Kinderwunsches und Abortus habitualis
 |
| 1. Aufklärung der Patientinnen und Patienten über Möglichkeiten, Risiken und mögliche Konsequenzen der Präimplantationsdiagnostik
 |
| 1. Techniken der Pränataldiagnostik
 |

|  |  |
| --- | --- |
| **C) Fertigkeiten** | **Richtzahl** |
| 1. Genetische Abklärung und Erstellung von Beratungsbriefen bei Patientinnen/Patienten/Paaren mit männlicher bzw. weiblichen Infertilität bzw. unerfülltem Kinderwunsches oder Abortus habitualis
 | 25 |

**Modul 5: Stoffwechselgenetik**

|  |
| --- |
| **A) Kenntnisse** |
| 1. Stoffwechselwege beim Menschen
 |
| 1. Genetisch bedingte Stoffwechselkrankheiten
 |
| 1. Klinische, metabolische und enzymatische Diagnose von genetisch bedingten Stoffwechselkrankheiten einschließlich Neugeborenenscreening
 |
| 1. Genetische Diagnose von genetisch bedingten Stoffwechselkrankheiten
 |
| 1. Pränatale Diagnose und Beratung bei genetisch bedingten Stoffwechselkrankheiten
 |
| 1. Therapiemöglichkeiten bei genetisch bedingten Stoffwechselkrankheiten
 |

|  |
| --- |
| **B) Erfahrungen** |
| 1. Klinische, metabolische und enzymatische Diagnose von genetisch bedingten Stoffwechselkrankheiten einschließlich Neugeborenenscreening
 |
| 1. Genetische Diagnose von genetisch bedingten Stoffwechselkrankheiten
 |
| 1. Diagnose und Beratung bei genetisch bedingten Stoffwechselkrankheiten einschließlich fachspezifischer Pränataldiagnostik
 |
| 1. 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 |
| 1. Erstellung von Befundberichten zur Diagnose von erblichen Stoffwechselkrankheiten
 | 50 |

**Modul 6: Tumorgenetik**

|  |
| --- |
| **A) Kenntnisse** |
| 1. Solide und hämatologische Tumorerkrankungen durch somatische Mutationen
 |
| 1. Tumorprädispositionssyndrome durch konstitutionelle Mutationen
 |
| 1. Bedeutung von Mutationen, Chromosomenanomalien und Epigenetik für die Tumorentstehung
 |
| 1. Klassifikation von Tumorerkrankungen
 |
| 1. Normale und pathologische Hämatopoese
 |
| 1. Klinische Diagnose von soliden und hämatologische Tumorerkrankungen
 |
| 1. Zytogenetische, molekularzytogenetische und molekulargenetische Diagnostik von soliden und hämatologischen Tumorerkrankungen
 |
| 1. Prädiktive Diagnose und Beratung bei durch konstitutionelle Mutationen bedingten Tumorprädispositionssyndromen
 |
| 1. Therapeutische Möglichkeiten bei soliden und hämatologischen Tumorerkrankungen
 |
| 1. Vorsorgemaßnahmen bei Tumorprädispositionssyndromen
 |
| 1. Residuale Erkrankung
 |

|  |
| --- |
| **B) Erfahrungen** |
| 1. Fachspezifische Diagnose von soliden und hämatologischen Tumorerkrankungen
 |
| 1. Interdisziplinäre zytogenetische, molekularzytogenetische und molekulargenetische Diagnostik von soliden und hämatologischen Tumorerkrankungen
 |
| 1. Prädiktive Diagnose und Beratung bei genetisch bedingten Tumorprädispositionssyndromen
 |
| 1. 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/Patienten/Paaren mit Tumorprädispositionssyndromen
 | 30 |
| 1. Interdisziplinäre zytogenetische/molekularzytogenetische/molekulargenetische Diagnostik bei Patientinnen und Patienten mit hämatologischen Erkrankungen bzw. soliden Tumoren
 | 50 |