**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 |