

10. Humangenetik

Weiterbildungsinhalte Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten in	Bemerkungen des/der Weiterbildungsbefugten *	Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten erworben Datum / Unterschrift des WB-Befugten
den Inhalten der Weiterbildung gemäß den Allgemeinen Bestimmungen der WBO (s. S. 6)		
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		

10. Humangenetik

Weiterbildungsinhalte Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten in	Bemerkungen des/der Weiterbildungsbefugten *	Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten erworben Datum / Unterschrift des WB-Befugten
den Grundlagen der molekularen Genetik und ihrer Methoden wie Gewinnung und Analytik von humaner DNA aus unterschiedlichen Geweben sowie der Grundtechniken der Sequenzermittlung		
den Grundlagen molekulargenetischer Diagnostik mit direktem Nachweis von Genmutationen auch bei Abstammungsuntersuchungen sowie Methoden der indirekten Genotypisierung		

Untersuchungs- und Behandlungsmethoden	Richtzahl	Jährliche Dokumentation gemäß § 8 WBO *						Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten erworben Datum / Unterschrift des WB-Befugten
		Datum:	Datum:	Datum:	Datum:	Datum:	Datum:	
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 3 Generationen und Erstellung einer epikritischen Beurteilung bei 50 verschiedenen Krankheitsbildern	400							

10. Humangenetik

Untersuchungs- und Behandlungsmethoden	Richt- zahl	Jährliche Dokumentation gemäß § 8 WBO *						Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten erworben
		Datum:	Datum:	Datum:	Datum:	Datum:	Datum:	
Chromosomenanalysen								
- pränatal, davon einschl. aller Kultivierungs- und Präparationsschritte	200							
- postnatal, davon einschl. aller Kultivierungs- und Präparationsschritte	200							
Methoden der molekularen Zytogenetik einschl. chromosomaler in-situ Hybridisierung, davon	100							
- an Interphasekernen einschl. aller Kultivierungs- und Präparationsschritte	25							
- an Metaphasechromosomen einschl. aller Kulti- vierungs- und Präparationsschritte	25							
prä- und postnatale molekulargenetische Analysen, davon								
- pränatal einschl. aller erforderlichen Laborschritte	10							
- postnatal, davon	400							
- einschl. aller erforderlichen Laborschritte	100							

* ggf. weitere Bemerkungen des/der Weiterbildungsbefugten: