

## 11. Gebiet Humangenetik

### Weiterbildungsinhalte Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten in

den allgemeinen Inhalten der Weiterbildung für die Abschnitte B und C
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 und der molekularen Karyotypisierung mittels Mikro-Array-Analyse
den Grundlagen der molekularen Genetik und ihrer Methoden wie Gewinnung und Analytik von humaner DNA aus unterschiedlichen Geweben sowie der Grundtechniken der Sequenzermittlung und der Kopienzahlanalysen
den Grundlagen molekulargenetischer Diagnostik mit direktem Nachweis von Genmutationen auch bei Abstammungsuntersuchungen sowie Methoden der indirekten Genotypisierung

#### Untersuchungs- und Behandlungsverfahren

	Richt- zahl
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 drei Generationen und Erstellung einer epikritischen Beurteilung bei 50 verschiedenen Krankheitsbildern.	400
Chromosomenanalysen	
- pränatal, davon	200
- einschließlich aller Kultivierungs- und Präparationsschritte	25
- postnatal, davon	200
- einschließlich aller Kultivierungs- und Präparationsschritte	25

## 11. Gebiet Humangenetik

### Untersuchungs- und Behandlungsverfahren

	<b>Richt- zahl</b>
Methoden der molekularen Zytogenetik einschließlich chromosomaler in-situ Hybridisierung, davon	100
- an Interphasekernen einschließlich aller Kultivierungs- und Präparationsschritte	25
- an Metaphasechromosomen einschließlich aller Kultivierungs- und Präparationsschritte	25
prä- und postnatale molekulargenetische Analysen, davon	
- pränatal einschließlich aller erforderlichen Laborschritte	10
- postnatal, davon	400
- einschließlich aller erforderlichen Laborschritte	100