

FA = Facharzt - ZW = Zusatz-Weiterbildung - WB = Weiterbildung - WBO = Weiterbildungsordnung
 Die Angabe "BK" (Basiskompetenz) in der Spalte "Richtzahl" bedeutet, dass der Erwerb von Kenntnissen, Fertigkeiten und Erfahrungen gefordert ist, ohne dass hierfür eine festgelegte Mindestzahl nachgewiesen werden muss.

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 | Richtzahl |
|---|------------------|
| klinisch-genetische Diagnostik erblich bedingter Krankheiten angeborener Fehlbildungen und Fehlbildungssyndrome | 100 |
| 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 |
| 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 | 200 |
| - einschließlich aller erforderlichen Laborschritte | 100 |