Auszug aus der Weiterbildungsordnung der Ärztekammer Niedersachsen und Richtlinien vom 01.05.2005, geändert zum 01.02.2012 (siehe jeweilige Fußnoten)

11. Gebiet Humangenetik

Definition:
Das Gebiet Humangenetik umfasst die Aufklärung, Erkennung und Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen einschließlich der genetischen Beratung von Patienten und ihren Familien sowie den in der Gesundheitsversorgung tätigen Ärzte.

Facharzt / Fachärztin für Humangenetik
(Humangenetiker / Humangenetikerin)[1]

Weiterbildungsziel:
Ziel der Weiterbildung im Gebiet Humangenetik ist die Erlangung der Facharztkompetenz nach Ableistung der vorgeschriebenen Weiterbildungszeit und Weiterbildungsinhalte.

Weiterbildungszeit:
60 Monate bei einem Weiterbildungsermächtigten an einer Weiterbildungsstätte gemäß § 6 Abs. 1 Satz 1, davon
- 24 Monate in der humangenetischen Patientenversorgung,
- 12 Monate in einem zytogenetischen Labor,
- 12 Monate in einem molekulargenetischen Labor,
- 12 Monate in anderen[2] Gebieten der unmittelbaren Patientenversorgung

Weiterbildungsinhalt:
Erwerb von Kenntnissen, Erfahrungen und Fertigkeiten in
- 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[3]
- 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[4]
- den Grundlagen molekulargenetischer Diagnostik mit direktem Nachweis von Genmutationen auch bei Abstammungsuntersuchungen sowie Methoden der indirekten Genotypisierung

[1] eingefügt
[2] gestrichen: "den", eingefügt: "anderen"
[3] eingefügt: "und der molekularen Karyotypisierung mittels Mikro-Array-Analyse"
[4] eingefügt: "und der Kopienzahlanalysen"

Definierte Untersuchungs- und Behandlungsverfahren:

- klinisch-genetische Diagnostik erblich bedingter Krankheiten angeborener Fehlbildungen und Fehlbildungssyndrome
- Befunderhebung und Risikoabschätzung bei
  - monogenen und komplexen Erbgängen
  - numerischen und strukturellen Chromosomenaberrationen
  - molekulargenetischen Befunden
- genetische Beratungen einschließlich Erhebung der Familienanamnese in drei Generationen und Erstellung einer epikritischen Beurteilung bei verschiedenen Krankheitsbildern
- prä- und postnatale Chromosomenanalysen[5]
- Methoden der molekularen Zytogenetik einschließlich chromosomaler in-situ-Hybridisierung, Kultivierungs- und Präparationsschritten an
  - Interphasekernen
  - Metaphasechromosomen
  - prä- und postnatale molekulargenetische Analysen

[5] redaktionelle Korrektur

Name, Vorname: **Geburtsdatum:** Seite **1/5**

11. Humangenetik

Weiterbildungsinhalte **Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten in**	**Bemerkungen des/der Weiterbildungsermächtigten**	**Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten erworben** Datum / Unterschrift des WB-Ermächtigten
den Inhalten der Weiterbildung gemäß § 5 Abs. 4 der Weiterbildungsordnung		
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		

Dokumentationsbogen **Datum/Unterschrift des/der WB-Ermächtigten**

Name, Vorname: **Geburtsdatum:** Seite **2/5**

11. Humangenetik

Weiterbildungsinhalte **Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten in**	**Bemerkungen des/der Weiterbildungsermächtigten**	**Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten erworben** Datum / Unterschrift des WB-Ermächtigten
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 6		
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 [7]		
den Grundlagen molekulargenetischer Diagnostik mit direktem Nachweis von Genmutationen auch bei Abstammungsuntersuchungen sowie Methoden der indirekten Genotypisierung		

6 eingefügt: "und der molekularen Karyotypisierung mittels Mikro-Array-Analyse"
[7] eingefügt: "und der Kopienzahlanalysen"

Dokumentationsbogen **Datum/Unterschrift des/der WB-Ermächtigten**

11. Humangenetik

Untersuchungs- und Behandlungsmethoden	**Richt-zahl**	**Bemerkungen des/der Weiterbildungsermächtigten**					**Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten erworben**
		Datum	Datum	Datum	Datum	Datum	Datum / Unterschrift des WB-Ermächtigten
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						

Dokumentationsbogen **Datum/Unterschrift des/der WB-Ermächtigten**

Name, Vorname: **Geburtsdatum:** Seite **4/5**

11. Humangenetik

Untersuchungs- und Behandlungsmethoden	**Richt-zahl**	**Bemerkungen des/der Weiterbildungsermächtigten**					**Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten erworben**
		Datum	Datum	Datum	Datum	Datum	Datum / Unterschrift des WB-Ermächtigten
Chromosomenanalysen							
- pränatal, davon	200						
- einschl. aller Kultivierungs- und Präparationsschritte	25						
- postnatal, davon	200						
- einschl. aller Kultivierungs- und Präparationsschritte	25						

Dokumentationsbogen **Datum/Unterschrift des/der WB-Ermächtigten**

11. Humangenetik

Untersuchungs- und Behandlungsmethoden	**Richt-zahl**	**Bemerkungen des/der Weiterbildungsermächtigten**					**Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten erworben**
		Datum	Datum	Datum	Datum	Datum	Datum / Unterschrift des WB-Ermächtigten
Methoden der molekularen Zytogenetik einschl. chromosomaler in-situ Hybridisierung, davon	100						
- an Interphasekernen einschl. aller Kultivierungs- und Präparationsschritte	25						
- an Metaphasechromosomen einschl. aller Kultivierungs- 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 Weiterbildungsermächtigten:

Dokumentationsbogen **Datum/Unterschrift des/der WB-Ermächtigten**

Name, Vorname: **Geburtsdatum:**

Dokumentation des jährlichen Gespräches
in (der Bezeichnung):

_____

§ 8 Abs. 2 der Weiterbildungsordnung der Ärztekammer Niedersachsen vom 01.05.2005

"Das zur Weiterbildung ermächtigte Kammermitglied führt mit dem weiterzubildenden Kollegen nach Abschluss eines Weiterbildungsabschnitts, mindestens jedoch **einmal jährlich**, ein Gespräch, in welchem der Stand der Weiterbildung von beiden beurteilt wird. Bestehende Defizite werden aufgezeigt. Der Inhalt dieses Gesprächs ist zu dokumentieren und dem Antrag zur Zulassung zur Prüfung beizufügen."

Datum des Gespräches: _____

Gesprächsinhalt:

_____

_____

_____

_____

_____

_____

_____

Unterschrift/Stempel
des/der Ermächtigten

Unterschrift des/der
Assistenz-Arztes/Ärztin