

# Ordnung für die Weiterbildung zur Fachhumangenetikerin (GfH) / zum Fachhumangenetiker (GfH)

## Abschnitt B: Gegenstandskatalog

### 1. Weiterbildungszeiten

- Mindestens 60 Monate bei einem Weiterbildungsbeauftragten (gemäß § 4) an einer zugelassenen Weiterbildungsstätte (gemäß § 5), und zwar
- 24 Monate in einem molekulargenetischen Diagnostiklabor, 24 Monate in einem zytogenetischen Diagnostiklabor und 12 Monate in einem humangenetisch-diagnostischen Labor der Wahl.
- Bis zu 12 der 24 Monate in einem zytogenetischen Diagnostiklabor können in einem tumorzytogenetischen Diagnostiklabor abgeleistet werden.
- Gemäß § 5 Abs. 1 können insgesamt 24 Monate der Weiterbildung an nicht-universitären Einrichtungen (z.B. in einer weiterbildungsbeauftragten Arztpraxis) abgeleistet werden.

### 2. Ausbildungsinhalte

#### 2.1 Allgemeine Grundkenntnisse

- Allgemeine Anatomie und Physiologie des Menschen
- Ätiologie, Pathophysiologie und Pathogenese von Krankheiten
- Grundlagen der Zellbiologie
- Grundlagen der allgemeinen Genetik und der Humangenetik
- Medizinische Terminologie
- Grundlagen der Epidemiologie
- Grundlagen der Statistik und allgemeinen Informatik
- Grundkenntnisse über ethische und gesetzliche Richtlinien

#### 2.2. Fachgrundkenntnisse

- Prinzipien der Zellkulturtechniken
- Prinzipien der molekularbiologischen Techniken

- Prinzipien der zytogenetischen und molekularzytogenetischen Techniken
- Prinzipien der biochemischen Techniken
- Prinzipien der Humangenetischen Beratung
- Monogene, mitochondriale und multifaktorielle Vererbung
- Segregationsanalyse, Kopplungsanalyse
- Grundlagen der Populationsgenetik
- Prinzipien der Pharmakogenetik
- Chromosomal bedingte Erbkrankheiten

#### 2.3 Spezifische Kenntnisse und Fähigkeiten

- Laborführung und Organisation, einschließlich Personalführung, Arbeits- und Sozialpsychologie
- Laborsicherheit, einschließlich gentechnischer und strahlentechnischer Maßnahmen, Verhalten in Ausnahmensituationen, Hygiene und andere Maßnahmen (Unfälle, Infektionen, Vergiftungen)
- Umgang mit Probenmaterial, einschließlich Entnahmetechniken, Probentransport und Kenntnis von Faktoren, die das Untersuchungsergebnis beeinflussen/verfälschen können. Probenidentifikation und -handling, Probenlagerung (Kurz- und Langzeit) und -entsorgung
- Etablierung diagnostischer Techniken und Evaluation von Methoden und Geräten, einschließlich Bestimmung von Sensitivität, Spezifität und Plausibilität, Übertragung manueller Methoden auf Automaten, Erstellung von Arbeitsanleitungen und Bedienungsvorschriften, Fehlersuche
- Abrechnungswesen (EBM, GOÄ, DKGNT), EDV, einschließlich Organisation und Arbeitsablauf, Daten-

- sicherung, Archivierung, Schwachstellenanalyse und Fehlersuche
- Meldepflichten, Meldewesen, Datenschutz
- Indikationsstellung, kritische Bewertung der ärztlichen Indikationsstellung, auch unter Berücksichtigung / Abwägung der Kostensituation im Gesundheitswesen
- Differentialdiagnostik
- Präsymptomatische Diagnostik
- Möglichkeiten, Methoden und Risiken der pränatalen Diagnostik
- Zytogenetische / tumorzytogenetische Diagnostik: Symptomatik und Nosologie der wichtigsten Chromosomenstörungen; Auswirkungen von numerischen und strukturellen Chromosomenaberrationen, einschließlich maligner Erkrankungen; Zellkultur aus verschiedenen Geweben, Chromosomenpräparation, -färbung und -analyse sowie der molekularen Zytogenetik; Chromosomendiagnostik, ISCN, Ursachen, Entstehung und Verlauf von Tumorerkrankungen; Tumorzytogenetik; Diagnostik von Tumorerkrankungen; Tumorklassifikation
- Molekulargenetische Diagnostik: Ursachen, Entstehung und Wirkung von Mutationen; Symptomatik und Nosologie der häufigen monogenen und komplexen Krankheiten; indirekte Gendiagnose mittels Segregationsanalyse gekoppelter Marker; direkte Nachweise von Genmutationen
- Biochemische Diagnostik: Nachweis von Proteinen mittels polyklonaler und monoklonaler Antikörper, Immunoblotting
- Familienanamnese und Erstellung von Stammbäumen
- Berechnung und Einschätzung von genetischen Risiken
- Wirkung exogener Noxen hinsichtlich Mutagenese, Tumorgenese und Teratogenese

- Abfassen von Befundberichten und humangenetischen Gutachten
- Zusammenfassende Darstellung der Laborergebnisse und Mitteilung der Befunde
- Maßnahmen der Qualitätssicherung, einschließlich interne und externe Qualitätskontrollen, Plausibilitätskontrollen, Teilnahme an externen Qualitätskontrollmaßnahmen, die in der Zentralen Liste Ringversuche ([www.gentechnik.gv.at/gentechnik/B1/\\_Orientierung/gen\\_10678.html](http://www.gentechnik.gv.at/gentechnik/B1/_Orientierung/gen_10678.html)) aufgeführt sind.
- Empfehlungen und Leitlinien der GfH.

### 3. Definierte Untersuchungsverfahren mit Richtzahlen

#### 3.1 Zytogenetik / Tumorzytogenetik

##### Richtzahlen

- 50 Vorbereiten, Ansetzen und Durchführen von Zellkulturen, inkl. Chromosomen präparation, Darstellung von Bandenmustern.
- 400 Mikroskopische Analysen von Metaphase-Chromosomen, Abfassen von Befundbriefen, davon mindestens 100 pränatale (bzw.postnatale) Diagnosen.
- mindestens 50 Molekulare Zytogenetik an Interphase und Metaphasechromosomen (Vorbereitung und Durchführung bei mindestens 4 Indikationen).

#### 3.2 Molekulare Genetik

##### Richtzahlen

- 50 Aufarbeitung und Analyse von Nukleinsäuren (inkl. DNA / RNA-Isolation, PCR, Southern Blot, Sequenzierung)
- 400 Direkte (differentielle / präsymptomatische) Gendiagnostik (5 Genloci), einschließlich des Abfassens von Befundbriefen, davon mindestens 10 pränatale Diagnosen.

- 10 Indirekte Gendiagnostik, einschließlich biomathematischer Auswertung und humangenetischer Begutachtung.

#### 3.3 Wahljahr

- Falls Wahljahr aus 3.1 oder 3.2 erhöhen sich Richtzahlen entsprechend.
- Für Richtzahlen bei Wahljahr, das nicht unter 3.1 oder 3.2 fällt, ist Rücksprache mit der Kommission erforderlich.

#### 3.4 Teilnahme an externen Qualitätssicherungsmaßnahmen (Ringversuche)

##### Richtzahlen

- 2 Zytogenetik / Tumorzytogenetik / Molekulare Zytogenetik
- 4 Molekulare Genetik

Unter Mitarbeit von

PD Dr. Iris Bartels  
 Dr. Hertraut Haas-Andela  
 Prof. Dr. Clemens Müller-Reible  
 Dr. Gisela Raabe-Meyer  
 Prof. Dr. Peter Steinbach  
 Prof. Dr. Bernhard Weber  
 (Vorsitzender der Kommission für die Zuerkennung der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker/in (GfH)“)