



**Zentrum Medizinische Genetik
Innsbruck**

Univ.-Prof. DDr. med. Johannes Zschocke
Direktor

Peter-Mayr-Str. 1
A-6020 Innsbruck

Tel: (+43) 512-9003-70531
Fax: (+43) 512-9003-73510

humgendiag@i-med.ac.at
www.i-med.ac.at/humgen

AUSBILDUNGSPLAN FÜR FAMULATUREN IN DER HUMANMEDIZIN

SEKTION HUMANGENETIK, MEDIZINISCHE UNIVERSITÄT INNSBRUCK, ÖSTERREICH

Ausbildungsinhalte

Die Studierenden sind lernende Teammitglieder in den verschiedenen Bereichen der medizinisch-genetischen Patientenversorgung.

- Die Studierenden nehmen im Rahmen der humangenetischen Sprechstunden an fachärztlichen medizinisch-genetischen Beratungen in allen Fachrichtungen teil. Dabei lernen sie das Erfassen von medizinischen Fragestellungen aus medizinisch-genetischer Sicht, die systematische Sichtung von Vorbefunden der einzelnen Person und der Familienangehörigen, das Erstellen eines Familienstammbaums, die dysmorphologische und klinisch-genetische körperliche Untersuchung, die Bewertung aller Befunde mit Blick auf genetische Krankheitsursachen, Erbgänge und mögliche Pathomechanismen und Einschätzung von Wiederholungswahrscheinlichkeiten in der Familie.
- Die Studierenden lernen grundlegende Techniken aus den molekulargenetischen und zytogenetischen Labors kennen, welche zum Nachweis von krankheitsrelevanten genetischen Veränderungen zur Verfügung stehen. Aus dem dadurch verbesserten Verständnis der molekularen Ursachen ergeben sich besondere Einblicke in pathogenetische Zusammenhänge.
- Ein Schwerpunkt der Ausbildung ist die Indikationsstellung für genetischen Laboranalysen aufgrund der individuellen Fragestellung sowie die Interpretation der im Labor erhobenen Befunde mit Blick auf das klinische Bild. Die eigene aktive Laborarbeit gehört nicht zum Aufgabenbereich der Studierenden, vielmehr geht es in der Ausbildung um Erfahrung mit der Anforderung und Bewertung der genetischen Labordiagnostik.
- Durch Teilnahme an humangenetischen Konsilen in anderen Kliniken (z.B. in Pädiatrie, Neurologie, Innere Medizin und Gynäkologie) erleben die Studierende interdisziplinäres Denken und klinische Vernetzung mit Blick auf die individuellen Bedürfnisse der Patienten. Dabei werden psychologische und soziale Aspekte besonders berücksichtigt.
- Die Studierenden setzen sich mit den vielfältigen pränatalen Fragestellungen der Sprechstunde auseinander. Dazu zählen die genetischen Beratungen zu kindlichen Krankheitsrisiken vor einer gewünschten Pränataldiagnostik, die Einordnung von auffälligen sonografischen und anderen Pränatalbefunden, die Schwierigkeiten einer diagnostischen Abklärung sowie die fetalpathologische morphologische Begutachtung. Die sich aus diesen Tätigkeiten ergebenden besonderen klinischen, emotionalen und juristischen Fragen sind beispielhaft für alle Bereiche der molekularen Medizin.



Fachspezifische Fertigkeiten

- Kompetente Zusammenstellung aller relevanten Aspekte der Eigenanamnese im Rahmen von klinisch-genetischen Fragestellungen
- Systematische Erfassung und standardisierte Dokumentation des Familienstammbaums
- Kompetente dysmorphologische klinische Untersuchung und Beurteilung in allen Lebensaltern
- Klinisch-genetische Untersuchung von Feten nach Fehl- oder Totgeburt
- Klinische Diagnose sowie differenzialdiagnostische Abklärung bei häufigen genetischen Krankheiten
- Verwendung von humangenetischen Datenbanken im Rahmen von Diagnose und Management genetischer Krankheiten
- Verständnis für die Komplexität onkogenetischer Fragestellungen
- Risikoberechnung bei genetischen Erkrankungsrisiken für Kinder
- Nicht-direktive Beratung auch im Rahmen von besonders belasteten Situationen, z.B. in der Pränatalmedizin
- Zusammenfassung der relevanten medizinischen Aspekte einer erblichen Krankheit in einem klinisch-genetischen Arztbrief bzw. Konsilbericht
- Vermittlung der relevanten Aspekte einer erblichen Krankheit an die betroffene Person in einem allgemeinverständlichen klinisch-genetischen Beratungsbrief
- Indikationsstellung und Interpretation von genetischen Laboranalysen unter Bezug auf die individuelle klinische Fragestellung
- Genetische Beratung vor und nach genetischen Laboranalysen unter besonderer Beachtung der gesetzlichen Regelungen

Prof. Dr. med. S. Rudnik
(Ltd. Oberärztin)

Univ.-Prof. DDr. med. J. Zschocke
(Direktor)