



ÖSTERREICHISCHE
ÄRZTEKAMMER

Fachspezifische Prüfungsrichtlinie
für das Sonderfach

Medizinische Genetik

(beschlossen von der Prüfungskommission am 27.2.2007)

1. Berufsbild

Das Sonderfach Medizinische Genetik umfasst die Erforschung und Anwendung der Kenntnisse von Ablauf und Gesetzmäßigkeiten biologischer Funktionen beim Menschen sowie die entsprechenden praktisch-methodischen Fertigkeiten und die Anwendung dieser in Grundlagenforschung und angewandter Forschung, wie allgemeiner und klinischer Genetik, einschließlich klinischer Zytogenetik, Populationsgenetik, Mutationsforschung, Teratologie, Zellbiologie, Strahlenbiologie und Immunbiologie samt Begutachtungen.

2. Prüfungsziel / Prüfungsinhalt

Prüfungsziel:

Der Facharzt muss in der Lage sein, selbständig die erforderlichen Informationen und Hilfen aus allen genetisch relevanten Bereichen der Medizin, Prävention, Diagnostik und Therapie in genetischen Beratungen und Konsiliarbesuchen zu vermitteln und nicht direktiv die adäquaten Entscheidungsmöglichkeiten den Anfragenden aufzuzeigen.

Erforderlich sind:

- Kenntnisse und Verständnis für die wesentlichen medizinisch-genetischen Zusammenhänge bei Menschen
- Theoretische und praktische Kenntnisse über sämtliche relevante zyto- und molekulargenetische Methoden
- Kenntnisse über Ursachen, Nachweis, klinisches Bild und Erbgang der wichtigsten genetisch bedingten Krankheitsbilder
- Kenntnisse über Mutagenese und Teratogenese
- Kenntnisse über Störungen der Fertilität und Embryonalentwicklung
- Kenntnisse über Fehlbildungsentstehung, Syndromologie, Mutationsanalyse und –interpretation, Genotyp-, Phänotyp-, sowie Karyotyp-Phänotyp-Zusammenhänge, genetische Diagnostik, Stammbaumanalyse, Populationsgenetik und Risikoberechnung
- Kenntnisse der einschlägigen Rechtsvorschriften
- Kenntnisse und Fertigkeiten in selbstständigen genetischen Beratungen im gesamten Spektrum der humangenetischen Fragestellung mit prä- und postnataler Anwendung der geeigneten diagnostischen Verfahren mit ausführlichem zusammenfassenden Abschlußbericht
- Kenntnisse und Fertigkeiten für die selbstständige Konsiliar- und Begutachtungstätigkeit

Prüfungsinhalt:

Den Prüfungsinhalten liegen die Ausbildungsinhalte gemäß Ärzte-Ausbildungsordnung für das Sonderfach Medizinische Genetik zugrunde:

- Medizinisch genetische Diagnostik erblich bedingter Krankheiten inklusive Syndromologie
- Prä- und postnatale Zytogenetik, Tumorzytogenetik, FISH (inklusive Zellkultivierung, differentielle Darstellung der Chromosomen, Karyotypanalyse und -interpretation)
- Molekulargenetische Diagnostik genetisch bedingter Krankheiten bei verschiedenen Erbgängen mit direktem Nachweis von Gen-Mutationen oder Methoden der indirekten Genotypisierung
- Biochemische Diagnostik von Stoffwechselkrankheiten
- Teratogenese
- Mutagenese
- Risikoberechnungen
- Genetische Beratung inklusive Erstellung eines ausführlichen Beratungsbriefes
- Dokumentation von Patientendaten, Kenntnisse der Rechtsvorschriften
- Nutzung von Datenbanken- und Internet-Ressourcen

3. Vorbereitungsmöglichkeiten

Die Facharztprüfung dient nicht der Lehrbuchabfrage, sondern soll vor allem jene Kompetenzen überprüfen, die den Facharzt befähigen, aufgrund seiner Ausbildung selbständig und eigenverantwortlich den alltäglichen Anforderungen gerecht zu werden.

Empfohlene Bücher:

- 1) Vogel-Motulsky: Human Genetics, 3. Auflage, Springer Verlag, ISBN 3-540-60290-9
- 2) Milunsky: Genetic disorders and the fetus, 4. Auflage, Johns Hopkins Verlag, ISBN 0-8018-5801-1
- 3) Strachan-Read: Molekulare Humangenetik, Spektrum Verlag, ISBN 3-8274-0093-
- 4) Harper: Practical genetic Counselling, Butterworth-Heinemann Verlag, ISBN 0-7506-3368-9
- 5) Gardner-Sutherland: Chromosome abnormalities and genetic counselling, Oxford Verlag, ISBN 0-19-510615-6
- 6) Tariverdian-Paul: Genetische Diagnostik in Geburtshilfe und Gynäkologie,

- Springer Verlag, ISBN 3-540-65328-7
- 7) Buselmaier-Tariverdian: Humangenetik, Springer Verlag, ISBN 3-540-63430-4
 - 8) Verma-Babu: Human Chromosomes, Mc Graw Hill Verlag, ISBN 07-105432-4
 - 9) Schinzel: Catalog of Unbalanced Chromosomal Aberrations in Man, De Gruyter Verlag, ISBN 3-11-011607-3
 - 10) Witkowski, Prokop, Ullrich: Lexikon der Syndrome und Fehlbildungen. Ursachen, Genetik und Risiken, Springer Verlag, ISBN 3-540-44305-3 (neuere überarbeitete Auflage)
 - 11) Wiedemann, Kunze: Clinical Syndromes, Times Mirror International Verlag, ISBN 0-7234-2950-2
 - 12) Alberts: Lehrbuch der Molekularen Zellbiologie, Wiley-VCH Verlag, ISBN 3-527-30101-1
 - 13) Baker, Schuette, Uhlmann: A Guide to Genetic Counseling, Wiley-Liss Verlag, ISBN 0-471-18867-0
 - 14) Heim-Mitelman: Cancer Cytogenetics, Wiley-Liss Verlag, ISBN 0-471-12052-9
 - 15) Schaefer, Spielmann, Vetter: Arzneimittelverordnung in Schwangerschaft und Stillzeit, Urban&Fischer Verlag, ISBN-13:978-3-437-21332-8; ISBN-10:3-437-21332-6

Infoveranstaltungen:

Jahrestagungen der Österreichischen, Deutschen und Europäischen Humangenetikgesellschaften
Kurse der European Genetics Foundation (<http://www.eurogene.org/>)

4. Prüfungsmethode(n) / Prüfungsablauf

Die Prüfung wird strukturiert mündlich durchgeführt.

Sowohl die Fragen als auch die erwarteten Antworten werden im vornhinein festgelegt und die Fragen für alle Kandidaten nach dem gleichen Gewichtungsschlüssel ausgewählt.

Den Kandidaten werden 8 praxisorientierte Fallbeispiele anhand von Familien- und Krankheitsanamnesen vorgestellt, zu denen die Fragen zu beantworten sind. Es sind Chromosomen-, molekulargenetische und biochemische Befunde zu interpretieren und Risikoberechnungen anzustellen. Die Prüfung dauert etwa 1 Stunde.

Die Fragen werden von einem Expertengremium erstellt, vom fachspezifischen Prüfungsausschuss und zwei weiteren Fachärzten nach einem inhaltsorientierten Verfahren beurteilt und durch eine entsprechende Auswahl bei der Zusammenstellung der Fragen pro Prüfungstermin werden die geringsten Bestehensanforderungen festgelegt.

5. Bewertung

Die Bewertung erfolgt ausschließlich mit "bestanden" oder "nicht bestanden". Innerhalb von 8 Wochen ab dem Prüfungstermin werden die Kandidaten vom Prüfungsergebnis schriftlich verständigt. Falls das Gesamtprüfungsergebnis gleich im Anschluss an die Prüfung festgestellt werden kann, ist es möglich, das Ergebnis dem Kandidaten – unabhängig von der schriftlichen Mitteilung – gleich mündlich mitzuteilen. Telefonische Auskünfte sind nicht möglich.

6. Prüfungsausschuss

Der Prüfungsausschuss ist verantwortlich für die Einhaltung der prüfungsdidaktischen Kriterien bei der Fragenstellung, Auswahl der Prüfungsfragen, Durchführung der Prüfung, Festlegung der Bestehensgrenze und Qualitätssicherung der Prüfungsfragen. Der Prüfungsausschuss setzt sich zusammen aus 1 Vorsitzenden und 2 Mitgliedern sowie 3 Stellvertretern. (s. PO § 25) Der Prüfungsausschuss ist für die Dauer von 5 Jahren nominiert. Eine Wiederwahl ist möglich.

Die Mitglieder sind:

Vorsitz:	Univ. Prof. Dr. Wilhelm Firbas
Mitglied:	Univ. Prof. Dr. Gottfried Dohr
Fachmitglied:	Univ. Prof. Dr. Peter Michael Kroisel
Stellvertreter:	Univ. Prof. Dr. Othmar Gaber
Stellvertreter.:	Univ. Prof. Dr. Günter Klima
Fachstellvertreter.:	Univ. Doz. Dr. Hans Christoph Duba

7. Prüfungstermin / Wiederholungsprüfung / Prüfungsort

Die Prüfung findet einmal pro Jahr gemeinsam mit der Facharztprüfung für die Sonderfächer Anatomie, Histologie und Embryologie, Medizinische Biophysik, Neurobiologie und Tumorbologie am gleichen Ort statt.

Eine Wiederholung der Facharztprüfung ist erst wieder zum nächsten regulären Prüfungstermin möglich. Die Anzahl der Wiederholungen ist nicht limitiert.

Prüfungstermin, Prüfungsort und Zeit sind zeitgerecht vorher folgenden Medien zu entnehmen:

- Homepage der akademie der ärzte: www.arztakademie.at
- Österreichische Ärztezeitung

Das Anmeldeformular ist in den Landesärztekammern erhältlich bzw. von der Homepage der österreichischen akademie der ärzte www.arztakademie.at abrufbar.

8. Qualitätssicherung

Die Evaluierung der Tests erfolgt nach gängigen Methoden durch das „Expertengremium“ nach jeder Prüfung mit anschließender Elimination ungeeigneter Fragen und Aufnahme neuer Fragen aus einem Fragenpool. Das „Expertengremium“ von Fachvertreten muss die Prüfungsfragen hinsichtlich des Ergebnisses für Grenzfallkandidaten einschätzen und aufgrund dessen die Fragenauswahl und die Bestehenskriterien festlegen. Wenn die Erfahrung wesentliche Abweichungen bei den abgeschätzten Ergebnissen in der Praxis bringen sollte, werden entsprechende Adaptierungen für künftige Prüfungstermine vorgenommen.

9. Ansprechpartner für die Kandidaten

Inhaltlich:

Univ. Doz. Dr. Hans-Christoph Duba
Landes- Frauen- und Kinderklinik Linz, Humangenetik
Krankenhausstraße 26-30, 4020 Linz
Tel.: 050 554 63 39600, E-mail: hans-christoph.duba@gespag.at

Univ. Prof. Dr. Peter Michael Kroisel
Institut für Medizinische Biologie
Harrachgasse 21, A-8010 Graz
Tel: ++43-(0)316-380-4111, E-mail: peter.kroisel@meduni-graz.at