Fachspezifischer Teil: Humangenetik

Zielsetzung:

Die Humangenetik deckt die Bereiche genetische Beratung, Zytogenetik und molekulargenetische Diagnostik ab. Die Studierenden werden an genetische Beratungen zu unterschiedlichen Krankheitsbildern u.a. aus den Bereichen Pädiatrie, Neurologie, HNO, Augenheilkunde, Kardiologie und Onkologie herangeführt und lernen, in welchen Situationen eine Konsultation der Humangenetik für Patient*innen indiziert ist.
Das Verständnis für eine interdisziplinäre Zusammenarbeit mit anderen Fachabteilungen soll intensiviert werden. Daher sollen die Studierenden an allen diagnostischen Tätigkeiten in der Abteilung teilnehmen.

1. Genetische Beratungen

a. Teilnahme an genetischen Beratungen

b. Erstellen von Stammbäumen

c. Durchführung genetischer Beratungen bei einfacher Fragestellung

d. Ausstellen von Untersuchungsanforderungen

e. Erstellen von Beratungsgutachten

f. Teilnahme an interdisziplinären Fallkonferenzen

2. Molekulargenetische Diagnostik

a. Erlernen von Indikationsstellungen

b. DANN Präparation

c. Sequenzanalyse bei unterschiedlichen Erkrankungen

d. Auswertung der Sequenzen mittels verschiedener Computerprogramme

e. Erlernen von Befunderstellungen

Spezieller Teil - Humangenetik

a. <u>obligatorische</u> ärztliche Tätigkeiten unter Supervision

	Tätigkeitsgrad		Datum	Unterschrift
	zuschauend	selbstständig		
Genetische Beratung mit Erhebung der Anamnese, Erstellung eines Stammbaums über 3 Generationen, Beurteilung und Vermittlung des genetischen Risikos				
Abfassen genetischer Gutachten				
Klinisch genetische Untersuchungen mit ausführlicher Beschreibung von Fehlbildungen und Dysmorphien				
Initiierung genetischer Untersuchungen mit Beschaffung des Untersuchungsmaterials				
Bewertung und Übermittlung der Ergebnisse genetischer Untersuchungen				
Klinisch genetische **Untersuchung von Kindern** mit Fehlbildungen und geistiger Behinderung				

	Tätigkeitsgrad		Datum	Unterschrift
	zuschauend	selbstständig		
Teilnahme an **Konsiliarbesuchen in den Kliniken**				
Teilnahme an **Konsiliarbesuche in sozialpädiatrischen Zentren**				
Molekulargenetische Untersuchungen unter Anleitung				
Teilnahme an den wöchentlichen **Fallbesprechungen** der genetischen Berater*innen				
Teilnahme an interdisziplinären Fallkonferenzen				

b. <u>fakultative</u> ärztliche Tätigkeiten unter Supervision

Zytogenetische Diagnostik

a. Erlernen von Indikationsstellungen

b. Anfertigung einer Lymphozytenkultur aus eigener Blutprobe

c. Anfertigung einer FISH Analyse an eigenem Mundschleimhautabstrich

d. Erstellen von Karyogrammen mittels Computerprogrammen

e. Auswertung von Karyogrammen

f. Befunderstellung

	Tätigkeitsgrad		**Datum**	**Unterschrift**
	zuschauend	**selbstständig**		
Hospitation bei **Gewinnung fetalen Materials** durch Frauenärzt*innen				
Hospitation bei **Ultraschalldiagnostiken** fetaler Fehlbildungen				