

Facharzt für Medizinische Genetik

Weiterbildungsprogramm vom 1. Januar 1999
(letzte Revision: 6. September 2007)

Akkreditiert durch das Eidgenössische Departement des Innern: 31. Mai 2005

Letzte Änderungen durch das Eidgenössische Departement des Innern zustimmend zur Kenntnis genommen: 31. Mai 2007

Facharzt für Medizinische Genetik

Weiterbildungsprogramm

1. Allgemeines

1.1 Definition der Medizinischen Genetik

Die Medizinische Genetik ist jener Bereich der Humangenetik, der sich mit den Auswirkungen der genetischen Variation des Menschen auf Gesundheit und Krankheit auseinandersetzt. Sie umfasst die Erkennung genetisch bedingter, d.h. chromosomaler, monogener, multifaktorieller, mitochondrialer Erkrankungen, respektive der diesen zugrundeliegenden Veranlagungen, deren prä- und postnatale (inkl. präsymptomatische) Diagnostik und Klassifikation mittels genealogischer, klinischer, biochemischer, molekulargenetischer und/oder zytogenetischer Untersuchungsverfahren. Dies beinhaltet auch die Differentialdiagnose zu nicht-genetisch bedingten Erkrankungen.

1.2 Ärztliche Aufgaben der Medizinischen Genetik

Die Medizinische Genetik bietet Patienten mit Erbkrankheiten und ihren Angehörigen sowie Personen mit medizinisch-genetischen Problemen wie Fragen im Zusammenhang mit Verwandtenheirat eine fachärztliche Beratung an, die zu einer autonomen, individuellen Lebens- und Familienplanung und zur Vorbeugung schwerer Behinderungen beitragen soll.

Sie ist ein Fach mit offensichtlicher Querschnittsfunktion. Der Medizinische Genetiker* muss befähigt sein, Fachärzte praktisch aller medizinischen Disziplinen bei der Betreuung ihrer Patienten im Hinblick auf die nachgenannten Aufgaben zu unterstützen:

- Diagnostik und Klassifikation genetisch bedingter Krankheiten mittels aktueller genetischer Untersuchungsverfahren unter Berücksichtigung von richtiger Indikationsstellung, Durchführung und Interpretation der Resultate sowie Vermittlung aktueller wissenschaftlicher Information;
- Beurteilung von geistigen und körperlichen Entwicklungsstörungen, inkl. Dismorphologie-Syndrome;
- Risikoabschätzungen bei vermuteten und nachgewiesenen Veranlagungen oder unter Berücksichtigung bestimmter Lebensumstände (z.B. Alter);
- Betreuung von Behinderten und Möglichkeiten der Behandlung von Erbkrankheiten, inkl. Gentherapie;
- Veranlassung einer pränatalen Diagnostik;
- Betreuung von Paaren mit gestörter natürlicher (Infertilität, wiederholte Aborte) und ärztlich assistierter Fortpflanzung (z.B. ICSI);
- Einsatz von Screeninguntersuchungen zur Vermeidung häufiger Erbkrankheiten;
- Beurteilung von mutagenen und teratogenen Einwirkungen;
- Berücksichtigung ethischer und rechtlicher Aspekte der medizinisch-genetischen Diagnostik.

1.3 Hauptziele der Weiterbildung

Die Weiterbildung soll ermöglichen:

- die Grundkenntnisse in Genetik/Humangenetik zu erweitern;

* Dieses Weiterbildungsprogramm gilt in gleichem Masse für Ärztinnen und Ärzte. Zur besseren Lesbarkeit werden im Text nur männliche Personenbezeichnungen verwendet. Wir bitten die Leserinnen um Verständnis.

- die klinischen Fähigkeiten bei der Diagnostik von genetisch bedingten Krankheiten und Behinderungen sowie die Expertise bei der Stammbaumanalyse und bei der Risikoermittlung zu festigen;
- praktische Erfahrungen bei der Durchführung und der Interpretation der Resultate zyto- und molekulargenetischer Untersuchungen zu sammeln;
- komplexe medizinische und genetische Fakten korrekt, verständlich und einfühlsam an Ratsuchende zu vermitteln;
- das Verhalten gegenüber Personen mit genetisch bedingten Krankheiten und Behinderungen sowie ihren Angehörigen zu vervollkommen;
- die rechtlichen und ethischen Aspekte der medizinisch-genetischen Diagnostik und ihrer Auswirkungen zu erfassen;
- die Mittel und Methoden zu kennen, welche eine permanente Anpassung von Wissen und Können an die Entwicklung der theoretischen und praktischen medizinischen Erkenntnisse erlauben;
- die Grenzen des eigenen fachlichen Wissens und Könnens sowie der Wirksamkeit medizinischer Massnahmen zu kennen.

2. Dauer, Gliederung und weitere Bestimmungen

2.1 Dauer und Gliederung der Weiterbildung

2.1.1 Die Gesamtdauer der Weiterbildung beträgt 5 Jahre. Sie gliedert sich wie folgt:

- 2 Jahre klinische, nicht-fachspezifische Weiterbildung
- 3 Jahre Medizinische Genetik (fachspezifische Weiterbildung)

2.1.2 Die ganze Weiterbildung kann in Teilzeit absolviert werden.

Nicht-fachspezifische Weiterbildung

2.1.3 Die nicht-fachspezifische Weiterbildung ist in 2 verschiedenen klinischen Fächern zu absolvieren und zwar an anerkannten Weiterbildungsstätten für Ophthalmologie, ORL, Dermatologie und Venerologie, Gynäkologie und Geburtshilfe, Innere Medizin, Kinder- und Jugendmedizin, Neurologie, Orthopädische Chirurgie oder Psychiatrie und Psychotherapie sowie allgemeine Chirurgie mit poliklinischer Tätigkeit.

Fachspezifische Weiterbildung

2.1.4 Die fachspezifische Weiterbildung ist an anerkannten medizinisch-genetischen (humangenetischen) Institutionen resp. teilweise an für bestimmte Erbkrankheiten spezialisierte Abteilungen an Universitätsspitalern zu absolvieren.

2.1.5 Mindestens ein Jahr der fachspezifischen Weiterbildung hat an einer schweizerischen Weiterbildungsstätte der Kategorie A zu erfolgen.

2.1.6 Ein Wechsel der Institution für die fachspezifische Weiterbildung ist erwünscht, aber nicht obligatorisch.

2.1.7 Während der fachspezifischen Weiterbildung kann die Tätigkeit in Forschungsprojekten, auf vorgängiges Gesuch an die Titelkommission der FMH hin, für 1 Jahr validiert werden, sofern die Tätigkeit ganz im Sinne der Weiterbildung liegt.

2.2 Weitere Bestimmungen

2.2.1 Während der fachspezifischen Weiterbildung muss der Kandidat

- die Jahresversammlungen und Fortbildungsveranstaltungen der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik besuchen;
- jährlich an einem internationalen Fachkongress über Medizinische Genetik / Humangenetik im Ausland teilnehmen.

3. Inhalt der Weiterbildung

3.1 Allgemeine Anforderungen

Der Facharzt muss eingehende Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten erwerben:

- über die theoretischen Grundlagen der Humangenetik, spezielle Zytogenetik und Molekulargenetik;
- in der klinischen, molekular- und zytogenetischen Diagnostik genetisch bedingter Krankheiten und Behinderungen, respektive der diesen zugrunde liegenden Veranlagungen sowie in der Abgrenzung gegenüber nicht-genetischen Krankheitsbildern;
- in der umfassenden Beratung und Betreuung der ihm zugewiesenen Personen;
- über die Entstehung und Auswirkung von Mutationen auf die Gesundheit;
- über menschliche Embryologie und Auswirkungen von Teratogenen (Missbildungen erzeugende Noxen);
- in der Interpretation von Ergebnissen der zyto- und molekulargenetischen sowie der proteinchemischen Diagnostik und weiterer Labortests, die ähnliche Rückschlüsse auf Erbguteigenschaften zulassen, falls nötig, mittels genetisch-epidemiologischen und statistischer Verfahren;
- in der unmittelbaren Durchführung von Laboruntersuchungen im Bereich der Molekular- und Zytogenetik;
- in der Interpretation von wissenschaftlichen Arbeiten;
- über die Bedeutung von genetisch bedingten Krankheiten und Behinderungen für unser Gesundheitswesen;
- über Möglichkeiten der Prävention von Erbkrankheiten auch mittels Bevölkerungs-Screening;
- über die medizinische Statistik (mathematische Behandlung) der Vererbung von Genen in Familien (Koppelungsanalyse) und in der Population (Populationsgenetik);
- über die rechtlichen Grundlagen der genetischen Beratung und Diagnostik;
- in den psychosozialen und ethischen Aspekten, die mit der Evaluation von Veranlagungen, respektive genetischen Untersuchungen einhergehen;
- in der Abfassung von Gutachten.

3.2 Besondere praktische Anforderungen

Die Beherrschung folgender Bereiche stellt die Grundlage für die praktische Tätigkeit eines Medizinischen Genetikers dar:

3.2.1 medizinisch-genetische Diagnostik

dazu gehören:

- die klinisch genetische Diagnostik erblich (mit-) bedingter Krankheiten, inkl. angeborener Fehlbildungen und Fehlbildungssyndrome;
- die Familienanamnese und Stammbaumanalyse;

- die Chromosomendiagnostik einschliesslich Zellkultur und der differentiellen Chromosomenfärbung sowie der Befundbewertung für die weiterbehandelnden Ärzte;
- die molekulargenetische Diagnostik genetisch bedingter Krankheiten mittels direkter und indirekter Methoden einschliesslich Risikoberechnung und ärztlicher Bewertung der Befunde;
- die Interpretation der Ergebnisse pathophysiologischer und biochemischer Untersuchungen zur Diagnostik von Erbkrankheiten.

3.2.2 Ermittlung genetischer Risiken

dazu gehören

- Risikoberechnungen bei monogen bedingten Krankheiten aufgrund von Stammbaumdaten und Ergebnissen molekulargenetischer Untersuchungen;
- Prinzipien der empirischen Risikobestimmungen bei multifaktoriellen Krankheiten;
- Wiederholungsrisiken bei Chromosomenaberrationen;
- Risiken durch exogene/teratogene Noxen vor und während der Schwangerschaft;
- Risikoberechnungen mittels Computerprogrammen.

3.2.3 Durchführung genetischer Beratungen

Durchführung genetischer Beratungen bei Erbkrankheiten / Krankheitsveranlagungen aus allen Disziplinen der Medizin einschliesslich Angaben zum Wiederholungsrisiko, zur Prognose (Risikoabschätzung) und zum Krankheitswert für die Ratsuchenden unter Berücksichtigung psychologischer, ethischer und rechtlicher Gesichtspunkte. Dies beinhaltet zudem die Erstellung einer schriftlichen Zusammenfassung für die Ratsuchenden und die weiterbehandelnden Ärzte. Die Weiterbildung zum Berater muss durch eine begleitende psychologische Supervision unterstützt werden.

3.2.4 Betreuung von Personen mit Erbkrankheiten

Kenntnis der Betreuungs- und Nachsorge-Möglichkeiten, der Ausbildungsprogramme für Behinderte, der Behindertenheime in der Region, der Selbsthilfe-Organisationen etc.

3.2.5 Prävention der Manifestation von Erbkrankheiten

Wissen um die Angebote der pränatalen und präsymptomatischen Diagnostik, inkl. der möglichen Massnahmen im Falle eines pathologischen Resultates.

3.2.6 Prinzipien der Behandlung von Erbkrankheiten

Prinzipien der Behandlung genetisch bedingter Krankheiten, inkl. Gentherapie.

3.2.7 Rechtliche Grundlagen

Rechtliche Grundlagen genetischer Beratung und Diagnostik, einschliesslich Datenschutz, biologischer Sicherheit, Strahlenschutz und Laborbetrieb.

3.2.8 Qualitätssicherung der ärztlichen Berufsausübung

Die Qualitätssicherung hat gemäss den Vorgaben der SGMG, der FMH, der SAMW und künftiger gesetzlicher Bestimmungen zu erfolgen.

3.2.9 Ethik und Gesundheitsökonomie

Ethik

Erwerb der Kompetenz in der medizinisch-ethischen Entscheidungsfindung im Zusammenhang mit der Betreuung von Gesunden und Kranken. Dies beinhaltet folgende Lernziele:

- Kenntnis der relevanten medizinisch-ethischen Begriffe
- Selbständige Anwendung von Instrumenten, die eine ethische Entscheidungsfindung erleichtern

- Selbständiger Umgang mit ethischen Problemen in typischen Situationen (beispielsweise Bekanntgabe von Diagnosen, Patienteninformation vor pränataler, diagnostischer, präsymptomatischer oder prädiktiver genetischer Untersuchung, freier Entscheidung, Informed consent, Rückzug der Zustimmung, Recht auf „nicht wissen“, Offenlegung, Patientengeheimnis)

Gesundheitsökonomie

Erwerb der Kompetenz im sinnvollen Einsatz der diagnostischen, prophylaktischen und therapeutischen Mittel. Dies beinhaltet folgende Lernziele

- Kenntnis der relevanten gesundheitsökonomischen Begriffe
- Selbstständiger Umgang mit ökonomischen Problemen
- Optimaler Einsatz der zur Verfügung stehenden Mittel unter Berücksichtigung der gesetzlichen Grundlagen
- Abrechnung der medizinischen Leistungen für Erbkrankheiten im Rahmen der obligatorischen Krankenversicherung

3.2.10 Patientensicherheit

Kenntnis der Prinzipien des Sicherheitsmanagements bei der Untersuchung und Behandlung von Kranken und Gesunden sowie Kompetenz im Umgang mit Risiken und Komplikationen. Dies umfasst u. a. das Erkennen und Bewältigen von Situationen, bei welchen das Risiko unerwünschter Ereignisse erhöht ist.

4. Prüfungsreglement

4.1 Prüfungsziel

In der Prüfung hat sich der Kandidat über die Erfüllung der unter Punkt 3 des Weiterbildungsprogramms aufgeführten Anforderungen auszuweisen.

4.2 Prüfungsstoff

Der Prüfungsstoff entspricht den entsprechenden Vorgaben unter Punkt 3 des Weiterbildungsprogramms.

4.3 Prüfungskommission

Die Prüfungskommission besteht aus 5 Mitgliedern, die ordentliche Mitglieder der SGMG und Inhaber des Facharztstitels für Medizinische Genetik sein müssen. Sie wird von der Mitgliederversammlung der SGMG für 3 Jahre gewählt und konstituiert sich selbst. Sie kann weitere Experten beiziehen. Der Präsident der SGMG sowie einer der KWFB-Delegierten gehören der Kommission ex officio an.

Die Kommission hat folgende Aufgaben:

- Organisation und Durchführung der Prüfungen;
- Festlegung der Prüfungsfragen, des Prüfungsortes und -datums sowie der Gebühr;
- Bestimmung der Examinatoren.

Jede Prüfung wird durch drei Examinatoren (Examinator, Co-Examinator, Protokollführer) vorgenommen, von denen nur einer Weiterbildner des Kandidaten sein darf. Mindestens ein Examinator muss Leiter einer universitären Institution für Medizinische Genetik sein.

4.4 Prüfungsart

Die Prüfung gliedert sich in einen theoretisch-mündlichen und einen praktischen Teil.

4.4.1 Theoretisch-mündlicher Teil

Im theoretisch-mündlichen Teil wird während 60 Minuten das Wissen aus dem Gesamtbereich der Medizinischen Genetik überprüft.

4.4.2 Praktischer Teil

Im praktischen Teil müssen zwei Patienten mit verschiedenen Erbkrankheiten oder genetischen Fragestellungen befragt, untersucht, beurteilt und beraten werden. Der praktische Teil muss mindestens 60 Minuten dauern. Das Vorgehen und die schriftliche Zusammenfassung zuhanden der Ratsuchenden werden anschliessend mit den Examinatoren diskutiert.

4.5 Prüfungsmodalitäten

4.5.1 Zeitpunkt der Prüfung

Es empfiehlt sich, die Facharztprüfung frühestens im letzten Jahr der reglementarischen Weiterbildung abzulegen.

4.5.2 Zeit und Ort der Prüfung

Die Prüfung wird mindestens einmal jährlich durchgeführt. Zeit und Ort der Prüfung werden durch die Prüfungskommission mindestens 6 Monate im Voraus in der Schweizerischen Ärztezeitung (SÄZ) veröffentlicht.

4.5.3 Protokoll

Über die Prüfung wird ein Protokoll erstellt, in das der Kandidat Einsicht nehmen kann.

4.5.4 Prüfungssprache

Im Einvernehmen mit dem Kandidaten kann das Prüfungsgespräch mit allen oder einzelnen Examinatoren auch in englischer Sprache geführt werden.

4.5.5 Prüfungsgebühren

Für die Durchführung der Prüfung wird eine Prüfungsgebühr erhoben, die von der Prüfungskommission festgelegt und zusammen mit der Ankündigung der Facharztprüfung in der SÄZ publiziert wird. Bei Rückzug der Anmeldung wird sie nur zurückerstattet, falls die Anmeldung mindestens 10 Tage vor Beginn der Prüfung zurückgezogen worden ist.

4.6 Bewertungskriterien

Beide Teile der Prüfung werden von den Examinatoren gemeinsam mit je einer Note nach der üblichen Notenskala von 1 - 6 bewertet. Die Prüfung gilt als bestanden, wenn die Durchschnittsnote 4 erreicht und kein Prüfungsteil mit einer Note unter 3 bewertet wurde. Die Schlussbeurteilung lautet "bestanden" oder "nicht bestanden".

4.7 Wiederholung der Prüfung und Beschwerde

Das Ergebnis der Prüfung ist dem Kandidaten schriftlich zu eröffnen.

Beide Teile der Prüfung können beliebig oft wiederholt werden.

Der Entscheid über das Nichtbestehen der Prüfung kann innert 30 Tagen bei der Einsprachekommission Weiterbildungstitel (EK WBT) angefochten werden.

Entscheidungen der EK WBT können mittels Beschwerde beim Bundesverwaltungsgericht angefochten werden (Art. 59 Abs. 3 WBO).

5. Kriterien für die Einteilung der Weiterbildungsstätten

5.1 Die für Medizinische Genetik anerkannten Weiterbildungsstätten werden in 2 Kategorien eingeteilt:

- Kategorie A (3 Jahre)
- Kategorie B (1 Jahr)

5.1.1 Kategorie A (3 Jahre)

- Selbständige universitäre medizinisch-genetische (humangenetische) Institutionen (Institute oder Abteilungen) oder vergleichbare Zentren für Medizinische Genetik;
- Nach vorangehender Genehmigung der Titelkommission sind entsprechende Weiterbildungsstätten im Ausland zugelassen;
- Erfüllung der Kriterien gemäss Punkt 5.2.

5.1.2 Kategorie B (1 Jahr)

- Selbständige Abteilungen einer Universitätsklinik, die sich schwerpunktmässig mit einer umschriebenen Gruppe von Erbkrankheiten befasst (z.B. Stoffwechselabteilung einer Universitäts-Kinderklinik) im In- und Ausland;
- Weiterbildungsstätten der Kategorie B bedürfen der vorangehenden Genehmigung durch die Titelkommission, die sicherstellt, dass die gesamte Weiterbildung gemäss Punkt 3 garantiert ist;
- Erfüllung der Kriterien gemäss Punkt 5.2.

5.2 Kriterienraster

	A	B
Charakteristik / Krankengut		
Zentrumsfunktion für gesamte Medizinische Genetik	+	-
Zentrumsfunktion für umschriebene Gruppen von Erbkrankheiten	-	+
Ärztlicher Mitarbeiterstab		
Vollamtlicher Leiter mit Facharzttitel für Med. Genetik	+	-
Leiter habilitiert	+	+
Stellvertreter mit Facharzttitel für Medizinische Genetik	+	-

	A	B
Infrastruktur		
Klinische Diagnostik von Erbkrankheiten	+	+
Genetische Beratungsstelle	+	-
Labor für zytogenetische Diagnostik	+	-
Labor für molekulargenetische Diagnostik	+	+
Institutionalisierter Konsiliardienst in Kliniken des Zentrums und anderswo	+	-
Theoretische Weiterbildung		
Weiterbildungsveranstaltungen		
- Institutionsintern Std./Woche	1	1
- Interdisziplinär Std./Woche	1	-
Vermittlung des gesamten Lernzielkataloges	+	-
Journalclub wöchentlich	+	+
Möglichkeit zum Besuch externer Weiterbildungsveranstaltungen Tage / Woche	5	5
Zugang zu Datenbanken	+	+
Zentrale Bibliothek	+	+
Möglichkeiten zu wissenschaftlichen Tätigkeiten	+	+

5.3 Ethik und Gesundheitsökonomie

Praktische Vermittlung des selbständigen Umgangs mit ethischen und gesundheitsökonomischen Problemen in der Betreuung von Gesunden und Kranken in typischen Situationen des Fachgebietes.

5.4 Patientensicherheit

Der Umgang mit Risiken und Fehlern wird im Weiterbildungskonzept geregelt. Dazu gehören u. a. ein Zwischenfallerfassungssystem ("CIRS"), ein Konzept über die Vorgehensweise gegenüber den meldenden Personen, eine regelmässige systematische Bestandesaufnahme zu Untersuchungen und Behandlungen zur Überprüfung von Zwischenfällen sowie aktive Teilnahme an deren Erfassung und Analyse

6. Schwerpunkte

7. Übergangsbestimmungen

Das vorliegende Weiterbildungsprogramm wurde vom Zentralvorstand der Verbindung der Schweizer Ärztinnen und Ärzte (FMH) am 1. Januar 1999 in Kraft gesetzt.

7.1 Frühere Weiterbildungsperioden

Vor Inkrafttreten des Weiterbildungsprogramms absolvierte **Weiterbildungsperioden** im In- und Ausland werden angerechnet, soweit sie den Bedingungen des Programms und der Weiterbildungsordnung entsprechen. Insbesondere muss die Weiterbildungsstätte zur entsprechenden Zeit die Kriterien unter Punkt 5 erfüllt haben (Das Erfordernis des Titels beim damaligen Leiter der Weiterbildungsstätte entfällt.)

7.2 Frühere Tätigkeitsperioden als Weiterbildner

Vor Inkrafttreten des Weiterbildungsprogramms absolvierte **Tätigkeitsperioden** als Weiterbildner werden anstelle von Weiterbildungsperioden angerechnet. Tätigkeitsperioden werden jedoch nur angerechnet, wenn die Weiterbildungsstätte zur entsprechenden Zeit den Bedingungen des Programms (Punkt 5) und der WBO entsprechen.

7.3 Einreichungsfrist für Anerkennung früherer Weiterbildungsperioden

Gesuche um Anerkennung von Weiterbildungs- und Tätigkeitsperioden, welche vor Inkrafttreten des Weiterbildungsprogramms absolviert wurden, müssen innerhalb von 10 Jahren nach Inkraftsetzung eingereicht werden. Bei später eintreffenden Gesuchen werden vor Inkrafttreten des Weiterbildungsprogramms absolvierte Weiterbildungs- und Tätigkeitsperioden nicht mehr anerkannt.

7.4 Facharztprüfung

Wer die Weiterbildung am 31. Dezember 2000 nicht abgeschlossen hat, muss für die Erlangung des Facharztstitels für Medizinische Genetik in jedem Fall eine Bestätigung über die Teilnahme an der Facharztprüfung vorlegen.

7.5 Pioniere der Medizinischen Genetik

Ausnahmsweise kann der Facharzttitel an Pioniere der Medizinischen Genetik erteilt werden, auch wenn die Bedingungen unter Punkt 7.1 und 7.2 nicht erfüllt sind. Der Gesuchsteller muss Pionierleistungen in Forschung oder Klinik erbracht haben und verfügt über einen entsprechenden Leistungsausweis.

Revisionen: 12. Mai 2004 (Ziffer 2.1.3; genehmigt durch ZV)
29. März 2007 (Ziffern 3.2.9 und 5.3; genehmigt durch KWFB)
6. September 2007 (Ziffern 3.2.10 und 5.4; Ergänzung Patientensicherheit; genehmigt durch KWFB)