



MEDIZINISCHE
UNIVERSITÄT

INNSBRUCK

AUSBILDUNGSPLAN

KPJ

AN DER MEDIZINISCHEN UNIVERSITÄT INNSBRUCK

Medizinische Genetik

Wahlfach II

Gültig ab Studienjahr 2015/16

Allgemeine Informationen

Generelle Ziele des KPJs

Im KPJ sollen die Studierenden als lernende Teammitglieder an Hand von realen Aufgabenstellungen den klinischen Alltag und die patientenzentrierte Betreuung unter Anleitung bewältigen lernen. Ärztliche Fertigkeiten sollen sowohl theoretisch wie praktisch erworben werden und am Ende des KPJs sollen die Studierenden befähigt sein, als Assistenzärzte/-ärztinnen Ihr Berufsleben zu beginnen.

Allgemeine Ziele des KPJs

Die Studierenden wenden das erworbene theoretische und praktische Wissen auf das konkrete Anliegen des Patienten/der Patientin an. Sie passen die Untersuchungsabläufe, die diagnostische Leiter und die Therapievorschlage der konkreten Fragenstellung an. Die Komplexitat des Patientenmanagements steht im Vordergrund und die Studierenden beziehen auch die Vor- und Nachsorge in Ihre uberlegungen ein. Die Studierenden festigen ihr professionelles Verhalten sowohl gegenuber den Patienten/ den Patientinnen wie auch dem medizinischen Team.

Fachspezifische Informationen

Ziele des Fachs Medizinische Genetik im KPJ

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

- Die Studierenden nehmen im Rahmen der humangenetischen Sprechstunden an facharztlichen medizinisch-genetischen Beratungen in allen Fragestellungen teil. Dabei lernen sie das Erfassen von medizinischen Fragestellungen aus medizinisch-genetischer Sicht, die systematische Sichtung von Vorbefunden der einzelnen Person und der Familienangehorigen mit Blick auf medizinisch-genetischen Fragestellungen, das systematische Erstellen eines Familienstammbaums, die dysmorphologische klinisch-genetische korperliche Untersuchung, die Bewertung aller Befunde mit Blick auf mogliche genetische Krankheitsursachen, Erbgange und mogliche Pathomechanismen, und Einschatzung von Wiederholungswahrscheinlichkeiten in der Familie.
- Durch Mitarbeit in den molekulargenetischen und zytogenetischen Labors lernen die Studierenden die alle grundlegenden Techniken kennen, welche zum Nachweis von krankheitsrelevanten genetischen Veranderungen zur Verfugung stehen. Aus dem dadurch verbesserten Verstandnis der molekularen Ursachen ergeben sich besondere Einblicke in pathogenetische Zusammenhange. Schwerpunkte der Ausbildung ist die Indikationsstellung fur genetischen Laboranalysen aufgrund der individuellen Fragestellung sowie die Interpretation der im Labor erhobenen Befunde mit Blick auf das klinische Bild. Die eigene aktive Laborarbeit (z.B. Pipettieren) ist nicht Teil des KPJ, vielmehr geht es in der Ausbildung um Erfahrung mit der Anforderung und Bewertung der genetischen Labordiagnostik.
- Durch Teilnahme an humangenetischen Konsilen in allen Kliniken (z.B. in Padiatrie, Neurologie, Innere Medizin und Gynakologie) erleben die Studierende interdisziplinares Denken und klinische Vernetzung mit Blick auf die individuellen Bedurfnisse speziell

bezüglich seltenen und chronischen Krankheiten. Dabei werden psychologische und soziale Aspekte besonders berücksichtigt.

- Die Studierenden werden insbesondere auch in die vielfältigen pränatalen Fragestellungen der Humangenetik eingebunden. Dazu zählen die genetische Beratung zu kindlichen Krankheitsrisiken bzw. vor einer ggf gewünschten Pränataldiagnostik, die Einordnung von auffälligen sonografischen und anderen Pränatalbefunden, die Schwierigkeiten einer diagnostischen Abklärung sowie die fetalpathologische morphologische Befundung. Die sich aus diesen Tätigkeiten ergebenden besonderen klinischen, emotionalen und juristischen Fragen sind beispielhaft für alle Bereiche der molekularen Medizin.

Generelle Ziele des KPJ

- Teilnahme an den humangenetischen Sprechstunden und Konsiltätigkeiten
- Teilnahme an den wöchentlichen humangenetischen Fallbesprechungen, dem wöchentlichen humangenetischen Seminar sowie anderen klinisch relevanten Besprechungen im Institut und mit Partnerkliniken
- Erlernen und Einüben einer patientenzentrierten Vermittlung von komplexen biologischen Zusammenhängen bezüglich genetischer Krankheiten im Rahmen der humangenetischen Sprechstunde
- Verständnis für die besonderen Anforderungen eines humangenetischen Beratungsbrief an betroffene Laien, im Vergleich mit den üblichen medizinischen Arztbriefen
- Erlernen und Einüben einer nicht-direktiven genetischen Beratung mit Blick auf die individuellen Handlungsoptionen bei persönlichen bzw. familiären Krankheitsrisiken speziell auch bezüglich einer ggf. möglichen genetischen Diagnostik
- Ausbildung in der klinisch-genetischen Untersuchung und der dysmorphologischen Bewertung von körperlichen Auffälligkeiten
- Kenntnis aller wesentlichen labordiagnostischen genetischen Untersuchungsverfahren
- Erlernen und Einüben der Indikationsstellung und Interpretation von genetischen Laboranalysen unter Bezug auf die individuelle klinische Fragestellung
- Erlernen und Einüben der genetische Beratung vor und nach genetischen Laboranalysen, mit Vermittlung der Bedeutung von genetischen Befunden und unter besonderer Berücksichtigung des Gentechnikgesetzes
- Verständnis für die besonderen ethischen Herausforderungen der genetischen Medizin
- Profunde Kenntnis der 30 wichtigsten genetischen Krankheiten (Lehrbuch-Aufstellung)
- Kenntnis der Besonderheiten von Seltenen Krankheiten
- Kenntnis aller relevanten juristischen Aspekte der genetischen Medizin
- Kenntnis aller klinisch relevanten genetischen Datenbanken

Allgemeine Ziele des KPJ

- Durchführung, unter Aufsicht, von mindestens zwei genetischen Beratung mit Erstellung der entsprechenden Arzt- und Beratungsbriefe; davon mindestens eine Beratung zu einer onkogenetischen Fragestellung und eine zu einem anderen Thema
- Erarbeitung eines Referats zu einer klinisch-genetischen Fragestellung, und Vorstellung im Rahmen des wöchentlichen humangenetischen Seminars
- Selbstständiges Verfassen, unter Aufsicht, des Befundberichts von mindestens 5 verschiedenen molekulargenetischen Laboranalysen
- Verfassen von mindestens einem humangenetischen Arztbrief nach einem stationären Konsil und mindestens einem fetalpathologisch-genetischen Untersuchungsbericht.

Die entsprechenden Fertigkeiten finden sich zusammengestellt in den beiden folgenden Tabellen.

Fachrelevanter Auszug aus dem österreichischen Kompetenzlevelkatalog „general skills“ – Level Approbationsreife

Diese Fertigkeiten können in diesem Fach während der KPJ T-Zeit erworben bzw. geübt werden, der Studierende hat sich eigenverantwortlich darum zu bemühen.

Anamnese und professionelle Gesprächsführung	
A1	Ethisch korrektes und professionelles Informieren von PatientInnen und deren Angehörigen unter Wahrung der rechtlichen Bestimmungen und Sicherstellen, dass der Patient/die Patientin die Information verstanden hat
A3	Ethisch korrektes und professionelles Führen eines Telefonats mit PatientInnen und Dritten (unter Beachtung der rechtlichen Bestimmungen)
A4	Aufklären von PatientInnen für eine Einverständniserklärung
A5	Überbringen schlechter Nachrichten an PatientInnen und deren Angehörige (simulierte Situation)
A6	Abfassen von Entlassungs- und Begleitschreiben
A9	Zusammenfassen der wichtigsten Punkte bzgl. der Diagnosen, aktuellen Probleme und des Therapieplans eines Patienten/ einer Patientin
A10	Codieren der Diagnosen
A11	Formulieren eindeutiger Anweisungen an das Pflegepersonal zu Überwachungsmaßnahmen und Formulieren der Kriterien für eine sofortige Benachrichtigung
A12	Anwenden von internen, nationalen und internationalen Protokollen, Richtlinien und Guidelines
A13	Schaffen von Lehrsituationen und Weitergabe von Fachinformation, Vorgehensweise und Fertigkeiten an Studierende und medizinische Berufe
A14	Zurückhaltendes Vorgehen bei der Betreuung von PatientInnen mit selbstlimitierenden Erkrankungen
A15	Erheben der Außen- und Fremdanamnese zur Abschätzung der psychosozialen und ökonomischen Situation
A16	Erkennen von ethisch problematischen Situationen
A19	Kommunizieren und professionelles Umgehen mit Kindern und Jugendlichen und deren Angehörigen mit und ohne geistige Behinderungen
A20	Beraten und Unterstützen von PatientInnen (Empowerment)
Eingriffe (ärztliche Maßnahmen)	
A34	Managen von PatientInnen mit widersprüchlichen Untersuchungsergebnissen
A39	Anwenden der rechtlichen Vorgaben (ÄG, Krankenanstaltengesetz, Versicherungsgesetz)

Fachspezifische Fertigkeiten, die erworben werden sollen

- Kompetente Zusammenstellung aller relevanten Aspekte der Eigenanamnese im Rahmen von klinisch-genetischen Fragestellungen
- Systematische Erfassung und standardisierte Dokumentation des Familienstammbaus
- 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
- 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 Anforderungen des Gentechnikgesetzes

Informationen zur Leistungsüberprüfung

Bei einem vierwöchigen Modul müssen 4 begleitende Beurteilungen im Logbuch-KPJ nachgewiesen werden.

1. Begleitende Beurteilungen

Diese erfolgt wesentlich in Form von MiniCEX, da in der Medizinischen Genetik nur wenige primär manuelle Fähigkeiten gelehrt werden. Die Studierenden vereinbaren im Vorhinein mit dem Mentor/ der Mentorin, was beurteilt werden soll und wer die Beurteilung durchführen wird. Die Studierenden sollten von möglichst vielen verschiedenen Personen beurteilt werden.

Folgende Fertigkeiten im Rahmen der klinischen Arbeit (Sprechstunde, Konsile) überprüft:

- Erhebung und Dokumentation der krankheitsbezogenen Eigenanamnese mit Zusammenfassung der vorliegenden bisherigen relevanten Arztbriefe
- Erhebung der Familienanamnese, Anfertigung eines systematischen Familienstammbaums
- Dysmorphologische Untersuchung und Dokumentation bei v. a. genetisches Syndrom
- Aufklärung eines Patienten vor genomweiter genetischer Diagnostik (neue Verfahren)
- Erläuterung der biologischen Grundlagen einer erblichen Krankheit für einen Patienten

Folgende Fertigkeiten werden anhand von standardisierten Übungen (1x/Woche) überprüft:

- Datenbankrecherche zur Diagnosefindung einer seltenen Krankheit bei Vorliegen bestimmter klinischer Auffälligkeiten
- Bewertung der klinischen Bedeutung und der genetischen Analyseoptionen bei gehäuftem Vorkommen bestimmter maligner Erkrankungen in einer Familie
- Indikationsstellung für genetische Laboranalysen sowie Befundbewertung bei unterschiedlichen klinisch-genetischen Fragestellungen
- Wahrscheinlichkeitsberechnung in verschiedenen Risikokonstellationen

2. Abschlussgespräch

Das Abschlussgespräch wird von einem Habilitierten/ einer Habilitierten oder einem entsprechend erfahrenen Arzt/ Ärztin geführt. Es besteht in einem kollegialen Gespräch in dem der Studierende/ die Studierende das Logbuch vorlegt und ein Resümee über die KPJ Zeit gemacht wird. Der/die Studierende bereitet für das Abschlussgespräch das Testatblatt „Abschlussgespräch“ vor und bringt die nachzuweisenden Dokumente mit. Für die einzelnen Leistungen werden Punkte vergeben. Die Summe der Punkte ergibt einen Score aus dem die Gesamtnote berechnet wird.

Für den Inhalt verantwortlich:

Univ.-Prof. DDr. med. Johannes Zschocke

Anhang – Klinik/ Abteilungsspezifische Informationen

Am ersten Tag:

Ort und Zeit:

Zentrum Medizinische Genetik, Peter-Mayr-Str. 1, 1.OG, Patientensekretariat, 8:15 Uhr

Ansprechpersonen:

Für administrative Fragen:

Fr. Christine Barrett, Christine.Barrett@i-med.ac.at, 0512-903-70501

Mentoren/Mentorinnen:

Univ.-Prof. DDr. med. Johannes Zschocke

Dr. med. Dipl.-Biol. Christine Fauth

Dr. med. Ingrid Weber

Dr. med. Anna Schossig

Die Zuteilung erfolgt individuell am ersten Tag und im Verlauf.

Es sind keine besonderen Gegenstände mitzubringen.

Wochenstruktur für KPJ Modul **Medizinische Genetik**

Aufgeführt sind die wöchentlich regelmäßig stattfindenden relevanten Besprechungen; die Zeiteinteilung ist generell variabel und flexibel

MUI Nachmittag muss von den KPJ Studierenden besucht werden

Zeit	Montag	Dienstag	Mittwoch	Donnerstag	Freitag
08:15/ 08:30 bis 09:00	Fallbesprechung Sprechstunden, Wochenplanung			Fallbesprechung Entwicklungs- störungen und Syndrome	Allgemeine Fallbesprechung im Institut (bis 10:00)
9-12	Sprechstunden, Konsile, Labor, Feten	Sprechstunden, Konsile, Labor, Feten	Sprechstunden, Konsile, Labor, Feten	Sprechstunden, Konsile, Labor, Feten	Sprechstunden, Konsile, Labor, Feten
13.:00 bis 16:00	Wie Vormittag	Wie Vormittag	MUI Nachmittag	Wie Vormittag	Wie Vormittag
16-17		Institutsseminar Humangenetik	Seminar Series Genet. Medicine		

Strukturierte Veranstaltungen

Folgende Veranstaltung müssen besucht werden:

Veranstaltung	wann	wo
Ärztliche Wochenplanung, Fallbesprechung Sprechstunden	Mo 8:30	Seminarraum Peter-Mayr-Str. 1a, 2. OG
Institutsseminar Humangenetik	Di 16:00	Seminarraum Peter-Mayr-Str. 1a, 2. OG
Mittagsbesprechung Pädiatrie	Do 08:15	Kinderklinik oder Seminarraum Peter-Mayr-Str. 1a, 2. OG
Allgemeine Fallbesprechung im Institut	Fr 8:30	Seminarraum Peter-Mayr-Str. 1, 2. OG

Aufgabenstellungen

die während der KPJ Zeit dokumentiert nachgewiesen werden müssen

Aufgabe	Hinweise
2 x Durchführung einer genetischen Beratung (unter Aufsicht) mit Arzt- und Beratungsbriefen	Je 1x Onkogenetik und andere
2 x Dysmorphologische Untersuchung (unter Aufsicht) und Dokumentation	
2 x klinisch-genetische Datenbankrecherche	davon 1x als standardisierte Übung (MiniCex)
2 x Wahrscheinlichkeitsberechnungen	davon 1x als standardisierte Übung (MiniCex)
2 x Bewertung onkolog. Familienanamnese	davon 1x als standardisierte Übung (MiniCex)
2 x Erstellung Familienstammbaum	
2 x Indikation Laboranalyse	Je 1x Zytogenetik und Molekulargenetik (1x als Teil einer standard. Übung / MiniCex)
2 x Interpretation Laboranalyse	Je 1x Zytogenetik und Molekulargenetik (1x als Teil einer standard. Übung / MiniCex)

Wichtige Zugänge an den Universitätskliniken/ TILAK:

Patientendatenbank iGene

Medizin im Internet:

Diverse humangenetische Datenbanken

Empfohlene Literatur:

Schaaf/Zschocke: Basiswissen Humangenetik. Springer 2012