

# Fachärztin oder Facharzt für Medizinische Genetik

**Weiterbildungsprogramm vom 1. Januar 2016**  
(letzte Revision: 10. April 2019)

Akkreditiert durch das Eidgenössische Departement des Innern: 31. August 2018

# Fachärztin oder 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 Patientinnen und 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. Die medizinische Genetikerin oder der Medizinische Genetiker muss befähigt sein, Fachärztinnen und Fachärzte praktisch aller medizinischen Disziplinen bei der Betreuung ihrer Patientinnen und 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. Dysmorphologie-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 und Behandlung.

#### 1.3 Hauptziele der Weiterbildung

Die Weiterbildung soll ermöglichen:

- die Grundkenntnisse in Genetik/Humangenetik zu erweitern;
- 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 zytogenetischer,

- molekularzytogenetischer 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 Weiterbildung dauert 5 Jahre und gliedert sich wie folgt:

- 4 Jahre Medizinische Genetik (fachspezifische Weiterbildung)
- 1 Jahr klinische, nicht-fachspezifische Weiterbildung

#### 2.1.2 Fachspezifische Weiterbildung

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

Mindestens 1 Jahr muss an einer schweizerischen Weiterbildungsstätte der Kategorie A erfolgen.

3 Jahre der Weiterbildung müssen in klinischer Genetik absolviert werden.

Eine Tätigkeit in Forschungsprojekten kann, auf vorgängiges Gesuch an die Titelkommission (TK; Anfrage an die Geschäftsstelle des SIWF) hin für maximal 1 Jahr validiert werden. Alternativ kann ein abgeschlossenes MD/PhD-Programm für maximal 1 Jahr angerechnet werden; dabei ist keine Anfrage an die Titelkommission nötig. Beides gilt nicht als Kategorie A.

Die praktische Labortätigkeit muss in der Schweiz in einem vom BAG anerkannten diagnostischen Labor erfolgen, das auch als Weiterbildungsstätte der Kategorie A für den FAMH-Titel Medizinische Genetik anerkannt ist ([www.famh.ch](http://www.famh.ch) > Weiter- und Fortbildung-FAMH > Weiterbildungsstätten). Eine im Ausland erfolgte praktische Labortätigkeit sowie Labortätigkeit im Rahmen von Forschungsprojekten oder eines abgeschlossenen MD/PhD-Programmes benötigen die Anerkennung durch die Titelkommission. Die Praktika sind mit dem e-Logbuch-Zeugnis nachzuweisen. Es müssen keine zusätzlichen Bestätigungen eingereicht werden.

#### 2.1.3 Nicht-fachspezifische Weiterbildung

Die nicht-fachspezifische Weiterbildung ist an anerkannten Weiterbildungsstätten in klinischer Tätigkeit zu absolvieren.

- Folgende Fachgebiete werden für maximal 1 Jahr anerkannt:  
Allgemeine Innere Medizin; Chirurgie; Gynäkologie und Geburtshilfe; Kinder- und Jugendmedizin; Neurologie.

- Die Schwerpunkte folgender Fachgebiete werden für maximal 6 Monate anerkannt: Gynäkologie und Geburtshilfe, sowie Kinder- und Jugendmedizin.
- Folgende Fachgebiete werden für maximal 6 Monate anerkannt:  
Allergologie und klinische Immunologie, Angiologie, Dermatologie und Venerologie (ohne Schwerpunkt); Endokrinologie/Diabetologie, Gastroenterologie (ohne Schwerpunkt), Hämatologie; Kardiologie; Kinder- und Jugendpsychiatrie und –psychotherapie (ohne Schwerpunkt); Kinderchirurgie (inkl. Schwerpunkt Kindernotfallmedizin); Medizinische Onkologie; Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie; Nephrologie; Neurochirurgie; Ophthalmologie (ohne Schwerpunkt); orthopädische Chirurgie und Traumatologie des Bewegungsapparates; Oto-Rhino-Laryngologie (ohne Schwerpunkte); Physikalische Medizin und Rehabilitation; Plastische, Rekonstruktive und Ästhetische Chirurgie; Pneumologie; Psychiatrie und Psychotherapie (ohne Schwerpunkte); Rheumatologie; Thoraxchirurgie; Urologie (ohne Schwerpunkte).

Praxisassistenzen werden nicht angerechnet.

## 2.2 Weitere Bestimmungen

### 2.2.1 Erfüllung der Lernziele bzw. Lerninhalte / Logbuch

Erfüllung der Lernziele gemäss Ziffer 3 des Weiterbildungsprogramms. Jede Kandidatin und jeder Kandidat führt regelmässig ein Logbuch, welches die Lernziele der Weiterbildung enthält und in welchem alle geforderten Lernschritte dokumentiert werden (inkl. Kurse, Weiter- bzw. Fortbildungen, Kongressbesuche, etc.).

### 2.2.2 Teilnahme an Kongressen

Die Kandidatin oder der Kandidat muss folgende Veranstaltungen besuchen:

- 2 Jahresversammlungen und/oder Fortbildungsveranstaltungen (entsprechend total 6 Credits) der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik
- 1 internationaler Fachkongress über Medizinische Genetik / Humangenetik (18 Credits)
- 1 Gesamtkurs «Medizinische Genetik» oder mindestens 3 Kurse zu verschiedenen Einzelbereichen der Medizinischen Genetik inklusive Dismorphologie/Syndromatologie

Die für Ziffer 2.2.2 anerkannten Veranstaltungen finden sich auf der Website der SGMG ([www.sgmq.ch](http://www.sgmq.ch)).

### 2.2.3 Publikation / wissenschaftliche Arbeit

Die Kandidatin oder der Kandidat ist Erst- oder Letztautorin / -autor einer wissenschaftlichen Publikation in einer wissenschaftlichen Zeitschrift (mit Peer-Review; [vgl. Auslegung](#)) in Papierform und/oder Fulltext-Online, publiziert oder zur Publikation angenommen. Auch eine Dissertation an einer universitären Fakultät gilt als Publikation. Akzeptiert werden Originalarbeiten einschliesslich Meta-Analysen und Übersichtsarbeiten sowie ausführliche, sorgfältig referenzierte Fallbeschreibungen (Case Reports). Der Text, ohne Referenzen, hat einen Umfang von mindestens 1'000 Wörtern. Das Thema der Publikation wie auch einer Dissertation muss nicht im Fachgebiet des angestrebten Titels liegen.

### 2.2.4 Anrechnung ausländischer Weiterbildung

Ausländische Weiterbildung ist im Rahmen von Art. 33 WBO anrechenbar. Mindestens 2 Jahre klinische, fachspezifische Weiterbildung müssen an einer für Medizinische Genetik anerkannten Weiterbildungsstätte in der Schweiz absolviert werden. Für die Anrechnung ausländischer Weiterbildung empfiehlt es sich, vorgängig die Zustimmung der Titelkommission (TK; Anfrage an die Geschäftsstelle des SIWF) einzuholen.

### 2.2.5 Kurzperioden und Teilzeit (vgl. Art. 30 und 32 WBO)

Die gesamte Weiterbildung kann in Teilzeit absolviert werden ([vgl. Auslegung](#)).

## 3. Inhalt der Weiterbildung

Die Vermittlung der wichtigsten Lernziele wird im Logbuch festgehalten.

Der allgemeine Lernzielkatalog, der einen Anhang zur WBO darstellt, ist für alle Fachgebiete verbindlich und dient als Grundlage für die Weiterbildungskonzepte der einzelnen Weiterbildungsstätten. Dazu gehören insbesondere auch Ethik, Gesundheitsökonomie, Pharmakotherapie, Patientensicherheit und Qualitätssicherung (Art. 16 WBO).

### 3.1 Allgemeine Anforderungen / Wissen

Die Kandidatin oder der Kandidat muss eingehendes Wissen erwerben:

- über die theoretischen Grundlagen der Humangenetik, spezielle Zytogenetik, molekulare Zytogenetik und Molekulargenetik;
- über die klinische, molekular- und zytogenetische Diagnostik genetisch bedingter Krankheiten und Behinderungen, respektive über der diesen zugrunde liegenden Veranlagungen sowie über die Abgrenzung gegenüber nicht-genetischer Krankheitsbilder;
- über die Entstehung und Auswirkung von Mutationen auf die Gesundheit;
- über menschliche Embryologie und Auswirkungen von Teratogenen (Fehlbildungen erzeugende Noxen);
- zur Interpretation von Ergebnissen der zytogenetischen, molekularzytogenetischen und molekulargenetischen sowie zur proteinchemischen Diagnostik und weiterer Labortests, die ähnliche Rückschlüsse auf Erbguteigenschaften zulassen, falls nötig, mittels genetisch-epidemiologischen und statistischer Verfahren;
- über die unmittelbare Durchführung von Laboruntersuchungen im Bereich der klassischen Zytogenetik, der Molekularzytogenetik und der Molekulargenetik;
- über die 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 Grundlagen der medizinischen Statistik (mathematische Behandlung) der Vererbung von Genen in Familien (Koppelungsanalyse) und in der Population (Populationsgenetik);
- über Patientenorganisationen in der Schweiz, Kenntnis der Betreuungs- und Nachsorge-Möglichkeiten, der Ausbildungsprogramme für Behinderte, der Behindertenheime in der Region, der Selbsthilfe-Organisationen;
- über die Angebote der pränatalen und präsymptomatischen Diagnostik, inkl. der möglichen Massnahmen im Falle eines pathologischen Resultates;
- über Prinzipien der Behandlung genetisch bedingter Krankheiten, inkl. Gentherapie;
- über rechtliche Grundlagen genetischer Beratung und Diagnostik, einschliesslich Datenschutz, biologischer Sicherheit, Strahlenschutz und Laborbetrieb in der Schweiz;
- über Qualitätssicherung gemäss den Vorgaben der SGMG, der FMH, des SIWF, der SAMW und der gesetzlichen Bestimmungen;
- über Abrechnung der medizinischen Leistungen für Erbkrankheiten im Rahmen der obligatorischen Krankenversicherung;

- über die psychosozialen und ethischen Aspekte, die mit der Evaluation von Veranlagungen, respektive genetischen Untersuchungen einhergehen.

### 3.2 Besondere praktische Anforderungen

Die Kandidatin oder der Kandidat muss Aufgaben in folgenden Bereichen selbstständig und kompetent durchführen können:

#### 3.2.1 Medizinisch-genetische Diagnostik

- klinisch genetische Diagnostik erblich (mit-) bedingter Krankheiten, inkl. angeborener Fehlbildungen und Fehlbildungssyndrome;
- Familienanamnese und Stammbaumanalyse;
- Interpretation der Ergebnisse pathophysiologischer und biochemischer Untersuchungen zur Diagnostik von Erbkrankheiten;
- Anwendung verschiedener klinischer, molekulargenetischer, molekularzytogenetischer und zytogenetischer Datenbanken und Online-Quellen;
- selbständiger Umgang mit ethischen Problemen in typischen Situationen (beispielsweise Bekanntgabe von Diagnosen, Patienteninformation vor pränataler, diagnostischer, präsymptomatischer oder prädiktiver genetischer Untersuchung, freier Entscheid, «Informed consent», Rückzug der Zustimmung, Recht auf «nicht Wissen», Offenlegung, Patientengeheimnis).
- während des Laborpraktikums:
  - Chromosomendiagnostik einschliesslich Zellkultur und differentieller Chromosomenfärbung sowie Befundbewertung für die weiterbehandelnden Ärztinnen und Ärzte;
  - molekularzytogenetische Diagnostik, inkl. FISH und Array, einschliesslich Befundbewertung;
  - die molekulargenetische Diagnostik genetisch bedingter Krankheiten mittels konventioneller und «high-throughput» Sequenzierungsmethoden sowie anderer molekulargenetischer Methoden (z.B. für das Deletions-Screening) einschliesslich Risikoberechnung und ärztlicher Interpretation der Befunde.

#### 3.2.2 Ermittlung genetischer Risiken

Dazu gehören

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

#### 3.2.3 Durchführung genetischer Beratungen

Durchführung genetischer Beratungen bei Erbkrankheiten / Krankheitsveranlagungen aus allen Disziplinen der Medizin einschliesslich Angaben zum Wiederholungsrisiko, zur Prognose (Risikoabschätzung), zu den Möglichkeiten und Grenzen der Labordiagnostik und Therapie, zu den Vorsorgemöglichkeiten sowie 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 klinischen Genetiker wird idealerweise durch einen Kommunikationskurs unterstützt.

Die geforderte Anzahl aller Beratungen, einschliesslich Konsilien beträgt mindestens 600, davon mindestens 400 mit nachweisbar schriftlicher Berichterstattung. Die angeführten Zahlen der einzelnen Beratungssituationen sind als Richtzahlen zu betrachten:

**Abzudeckende genetische Beratungssituationen:**

- Pränatale Beratungssituationen (100)
- Postnatale Beratungssituationen im Bereich Dysmorphologie, Syndromatologie/ Entwicklungsstörungen (100)
- Beratungen für monogene Erkrankungen (prä- und postnatal) (100)
- Beratungen für chromosomale Erkrankungen (prä- und postnatal) (80)
- Beratungen für Erkrankungen mit nicht klassischen Erbgängen (10)
- Beratungen für multifaktorielle Erkrankungen (prä- und postnatal) (40)
- Präsymptomatische / prädiktive Beratungen von spätmanifestierenden Erkrankung (20)
- Andere Beratungssituationen (Gutachten, Konsanguinität, Reproduktionsmedizin, Fragestellungen bezüglich teratogener Wirkungen) (50)

**Folgende genetische Spezialgebiete müssen unter den oben erwähnten formalgenetischen Beratungssituationen abgedeckt werden (die erforderlichen Zahlen müssen aber nicht zu den obigen Zahlen addiert werden)**

- Neurologische und neuromuskuläre Genetik (20)
- Kardiologische Genetik (15)
- Sensorische Genetik (20)
- Genetik metabolischer Erkrankungen (5)
- Tumorgenetik (20)

## 4. Prüfungsreglement

### 4.1 Prüfungsziel

Es wird geprüft, ob die Kandidatin oder der Kandidat die unter Ziffer 3 des Weiterbildungsprogramms aufgeführten Lernziele erfüllt und somit befähigt ist, Patientinnen und Patienten im Fachgebiet der medizinischen Genetik selbständig und kompetent zu betreuen.

### 4.2 Prüfungsstoff

Der Prüfungsstoff umfasst den ganzen Lernzielkatalog unter Ziffer 3 des Weiterbildungsprogramms.

### 4.3 Prüfungskommission

#### 4.3.1 Wahl

Die Prüfungskommission wird von der Mitgliederversammlung der SGMG für 3 Jahre gewählt und konstituiert sich selbst.

#### 4.3.2 Zusammensetzung

Die Prüfungskommission besteht aus 5 Mitgliedern, die ordentliche Mitglieder der SGMG und Inhaberinnen und Inhaber des Facharztstitels für Medizinische Genetik sein müssen. Sie kann weitere Expertinnen und Experten beiziehen. Die SIWF-Co-Präsidentin oder der SIWF-Co-Präsident der SGMG sowie die oder der SIWF-Delegierte der SGMG gehören der Kommission ex officio an.

#### 4.3.3 Aufgaben

Die Prüfungskommission hat folgende Aufgaben:

- Organisation und Durchführung der Prüfungen. Die Prüfung findet turnusgemäss an einer universitären Weiterbildungsstätte für Medizinische Genetik statt. Die Weiterbildungsstättenleiterin oder der

Weiterbildungsstättenleiter des Prüfungsortes legt das Datum der Prüfung fest und ist für die Organisation vor Ort zuständig inkl. Vorbereitung der Fragen für die beiden Prüfungsteile.

- Bezeichnung der Examinatorinnen und Examinatoren. Jede Prüfung wird durch zwei Examinatorinnen und Examinatoren und einer Protokollführerin oder einem Protokollführer durchgeführt, wobei nur eine oder einer der drei Weiterbildenden der Kandidatin oder des Kandidaten sein darf. Mindestens eine Examinatorin oder ein Examinator muss Chefärztin oder Chefarzt oder Leitende Ärztin oder Leitender Arzt einer universitären Institution für Medizinische Genetik sein.
- Prüfungsbewertung und Mitteilung der Prüfungsergebnisse;
- Festlegung der Prüfungsgebühren;
- Periodische Überprüfung bzw. Überarbeitung des Prüfungsreglements;
- Gewährung der Akteneinsicht in die Prüfungsunterlagen;
- Stellungnahmen und Auskunftserteilung im Einspracheverfahren.

#### **4.4 Prüfungsart**

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

##### 4.4.1 Praktischer Teil

Im praktischen Teil müssen zwei Personen mit verschiedenen Erbkrankheiten oder genetischen Fragestellungen befragt, untersucht, beurteilt und beraten werden. Der praktische Teil muss mindestens 60 Minuten dauern.

##### 4.4.2 Theoretisch-mündlicher Teil

Im theoretisch-mündlichen Teil wird während 60 Minuten das Wissen aus dem Gesamtbereich der Medizinischen Genetik überprüft unter Einbezug des praktischen Teils.

#### **4.5 Prüfungsmodalitäten**

##### 4.5.1 Zeitpunkt der Prüfung

Es wird empfohlen, die Facharztprüfung frühestens im letzten Jahr der reglementarischen Weiterbildung abzulegen.

##### 4.5.2 Zulassung

Zur Facharztprüfung wird nur zugelassen, wer über ein eidgenössisches oder anerkanntes ausländisches Arztdiplom verfügt. Zum Zeitpunkt der Facharztprüfung müssen mindestens drei der 5 Jahre Weiterbildung ausgewiesen werden.

##### 4.5.3 Zeit und Ort der Prüfung

Die Facharztprüfung findet mindestens einmal jährlich statt. Datum, Ort und Anmeldeschluss werden mindestens 6 Monate im Voraus auf der Website des SIWF und der Fachgesellschaft publiziert.

##### 4.5.4 Protokoll

Über beide Prüfungsteile wird ein Protokoll oder eine Tonaufnahme erstellt.

##### 4.5.5 Prüfungssprache

Der praktisch-strukturierte und der mündliche Teil erfolgen auf Wunsch der Kandidatin oder des Kandidaten in deutscher oder französischer Sprache. Prüfungen auf Italienisch sind gestattet, falls die Kandidatin oder der Kandidat dies wünscht und eine italienisch sprachige Examinatorin oder ein italienisch sprachiger Examinator verfügbar ist. Im Einvernehmen mit der Kandidatin oder dem Kandidaten kann das Prüfungsgespräch mit allen oder einzelnen Examinatorinnen und Examinatoren auch in englischer Sprache geführt werden.



#### 4.5.6 Prüfungsgebühren

Die Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik erhebt eine Prüfungsgebühr, welche von der Prüfungskommission festgelegt und zusammen mit der Ankündigung der Facharztprüfung auf der Website des SIWF publiziert wird.

Die Prüfungsgebühr ist mit der Anmeldung zur Facharztprüfung zu entrichten. Bei Rückzug der Anmeldung wird sie nur zurückerstattet, falls die Anmeldung mindestens 4 Wochen vor Beginn der Prüfung zurückgezogen worden ist. Bei Rückzug zu einem späteren Zeitpunkt erfolgt die Gebührenrückerstattung nur aus wichtigen Gründen.

#### 4.6 Bewertungskriterien

Beide Teile der Prüfung werden von den Examinatorinnen und 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 Eröffnung des Prüfungsergebnisses, Wiederholung der Prüfung und Beschwerde

##### 4.7.1 Eröffnung

Das Ergebnis der Prüfung ist der Kandidatin oder dem Kandidaten unter Angabe einer Rechtsmittelbelehrung schriftlich zu eröffnen.

##### 4.7.2 Wiederholung

Die Facharztprüfung kann beliebig oft wiederholt werden, wobei nur der nicht bestandene Teil wiederholt werden muss.

##### 4.7.3 Einsprache

Der Entscheid über die Nichtzulassung zur Facharztprüfung kann innert 30 Tagen, derjenige über das Nichtbestehen der Prüfung kann innert 60 Tagen ab schriftlicher Eröffnung bei der Einsprachekommission Weiterbildungstitel (EK WBT) angefochten werden (Art. 23 und 27 WBO).

## 5. Kriterien für die Anerkennung und Einteilung der Weiterbildungsstätten

Die für alle Weiterbildungsstätten geltenden Anforderungen sind in Art. 39ff der [Weiterbildungsordnung \(WBO\)](#) aufgeführt. Die spezifischen Anforderungen sind im nachstehenden Kriterienraster abgebildet.

### 5.1 Kategorien der Weiterbildungsstätten

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

#### 5.1.1 Kategorie A

- Selbständige universitäre medizinisch-genetische (humangenetische) Institutionen (Institute oder Abteilungen) oder vergleichbare Zentren für Medizinische Genetik, in welchen alle Lernziele gemäss Ziff. 3 vermittelt werden können.

#### 5.1.2 Kategorie B

- Selbständiges Institut oder Abteilung innerhalb einer Klinik, die sich vorwiegend mit einer umschriebenen Gruppe von Erbkrankheiten befasst (z.B. Stoffwechselabteilung einer Universitäts-Kinderklinik)

## 5.2 Kriterienraster

|  | Kategorie<br>(max. Anrechnung) |            |
|--|--------------------------------|------------|
|  | A (4 Jahre)                    | B (1 Jahr) |
| Eigenschaften der Weiterbildungsstätte   | A (4 Jahre)                    | B (1 Jahr) |
| <b>Charakteristik / Krankengut</b>   |                                |            |
| Zentrumsfunktion für gesamte Medizinische Genetik  | +                              | -          |
| Zentrumsfunktion für umschriebene Gruppen von Erbkrankheiten   | -                              | +          |
| <b>Ärztliche Mitarbeiterinnen / Mitarbeiter</b>  |                                |            |
| Leiterin / Leiter vollamtlich an Weiterbildungsstätte tätig  | +                              | +          |
| Bei einer / einem nicht-ärztlichen, naturwissenschaftlichen Leiterin / Leiter wird eine vollamtliche Kaderärztin / ein vollamtlicher Kaderarzt mit Facharzttitel für Medizinische Genetik gefordert. Die Laufbahn der / des naturwissenschaftlichen Leiterin / Leiters muss auf dem Gebiet der Medizinischen Genetik erfolgt sein  | +                              | +          |
| Leiterin / Leiter habilitiert  | +                              | -          |
| Stellvertretung der Leiterin / des Leiters ist Kaderärztin / Kaderarzt mit Facharzttitel für Medizinische Genetik und zu mind. 80 % an der Weiterbildungsstätte tätig  | +                              | -          |
| <b>Infrastruktur</b>   |                                |            |
| Klinische Diagnostik von Erbkrankheiten  | +                              | +          |
| Genetische Beratungsstelle   | +                              | -          |
| Labor für zytogenetische Diagnostik  | +                              | -          |
| Labor für molekulargenetische Diagnostik   | +                              | +          |
| Institutionalisierter Konsiliardienst in Kliniken des Zentrums   | +                              | -          |
| Die ganze Infrastruktur steht unter der Verantwortung der Leiterin / des Leiters der Weiterbildungsstätte  | +                              | +          |
| <b>Theoretische und praktische Weiterbildung</b>   |                                |            |
| Vermittlung des gesamten Lernzielkataloges gemäss Ziffer 3 des Weiterbildungsprogramms   | +                              | -          |
| Möglichkeit zu wissenschaftlicher Tätigkeit  | +                              | +          |
| Strukturierte Weiterbildung in Medizinischer Genetik (Std./Woche)<br>Auslegung gemäss « <a href="#">Was ist unter strukturierter Weiterbildung zu verstehen?</a> »<br>davon obligatorische wöchentliche Angebote:<br>- Journalclub (zweiwöchentlich)<br>- Institutionsinterne strukturierte Weiterbildung im Fachgebiet<br>- Interdisziplinär<br>- Möglichkeit zum Besuch externer Weiterbildungsveranstaltungen (5 Tage pro Jahr) | 4                              | 4          |

|  | Kategorie<br>(max. Anrechnung) |            |
|--|--------------------------------|------------|
|  | A (4 Jahre)                    | B (1 Jahr) |
| Es stehen mindestens 3 Fachzeitschriften relevant für das Fachgebiet als Print und/oder Volltext-Online-Ausgaben zur Verfügung, wie z.B. Clinical Genetics, Journal of Medical Genetics, Medizinische Genetik, American Journal of Medical Genetics, European Journal of Human Genetics, Genetics in Medicine, American Journal of Human Genetics, Nature Genetics | +                              | +          |

## 6. Übergangsbestimmungen

Das SIWF hat das vorliegende Weiterbildungsprogramm am 10. September 2015 genehmigt und per 1. Januar 2016 in Kraft gesetzt.

Wer sämtliche Bedingungen (exkl. Facharztprüfung) gemäss altem Programm bis am 31. Dezember 2018 abgeschlossen hat, kann die Erteilung des Titels nach den [alten Bestimmungen vom 1. Januar 1999 \(letzte Revision: 6. September 2007\)](#) verlangen.

### Revisionen gemäss Art. 17 der Weiterbildungsordnung (WBO):

- 10. April 2019 (Ziffer 2.2.3; Änderung aufgrund Beschluss des Plenums vom 1. Dezember 2016)