

# Empfehlungen zur Gestaltung des Faches Humangenetik bei der Einführung der neuen Approbationsordnung (AO) ab Wintersemester 2003/2004

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH)

Erarbeitet von der Ad Hoc-Kommission Lehre

## Mitglieder

E. Passarge, Essen  
Vorsitz und Redaktion  
C. Fonatsch, Wien  
H. Höhn, Würzburg  
E. Schwinger, Lübeck  
K. Sperling, Berlin  
C.R. Bartram, Heidelberg, ex officio

Auf der Grundlage von Beratungen durch die Ad hoc Kommission Lehre empfiehlt der Vorstand der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) allen Lehrstühlen für Humangenetik in der Bundesrepublik Deutschland folgende Gesichtspunkte bezüglich des Faches Humangenetik bei der Einführung der neuen Approbationsordnung zu berücksichtigen (vgl. Das Fach Humangenetik im Medizinstudium nach Einführung der neuen Approbationsordnung. Med.Genet. 14: 359-362, 2002). Unter Berücksichtigung der bestehenden Unterschiede in der Ausstattung der Lehrstühle wird hier ein Mindestbestand für die künftige Einbindung in die Lehre definiert. Die folgenden Ausführungen sollen den Lehrstühlen in struktureller und inhaltlicher Hinsicht eine Hilfestellung anbieten.

## 1. Allgemeine Vorgaben durch die neue Approbationsordnung.

Die neue AO ist in zwei Abschnitte gegliedert, einen Ersten Abschnitt von zwei Jahren, und einen Zweiten Abschnitt von vier Jahren einschließlich des Praktischen Jahres, die jeweils durch eine Ärztliche Prüfung abgeschlossen werden.

Generell müssen die Vorgaben über die Ziele und Gliederung der ärztlichen Ausbildung (§ 1) und die verschiedenen Typen von Unterrichtsveranstaltungen (§ 2) der neuen AO (Bundesgesetzblatt Jahrgang 2000, Teil I, Nr. 44, Bonn, 3. Juli 2002, S. 2405-2435) berücksichtigt werden. In den Einzelheiten haben die Fakultäten viel Spielraum für die von ihnen zu lassenden Studienordnungen.

Nach § 1 der neuen AO sollen „grundlegende Kenntnisse, Fähigkeiten und Fertigkeiten in allen Fächern“ vermittelt werden, „die für eine umfassende Gesundheitsvorsorge der Bevölkerung erforderlich sind“. Die Ausbildung soll auf wissenschaftlicher Grundlage praxis- und patientenbezogen durchgeführt werden und dabei folgende Zusammenhänge erfassen: (i) Grundlagenwissen über Körperfunktionen und geistig-seelische Eigenschaften des Menschen, (ii) über Krankheiten und den kranken Menschen, (iii) für das ärztliche Handeln erforderliche allgemeine Kenntnisse, Fähigkeiten und Fertigkeiten in Diagnostik, Therapie, Gesundheitsförderung, Prävention und Rehabilitation, (iv) praktische Erfahrungen im Umgang mit Patienten, einschließlich fächerübergreifender Betrachtungsweise, (v) Fähigkeit zur Beachtung der gesundheitsökonomischen Auswirkungen ärztlichen Handelns, (vi) Grundkenntnisse der Einflüsse von Familie, Gesellschaft und Umwelt auf die Gesundheit, (vii) die geistigen, historischen und ethischen Grundlagen ärztlichen Handelns. Unverkennbar sind humangenetische Inhalte für all diese Kontexte von großer Relevanz.

## 2. Typen von Unterrichtsveranstaltungen.

Nach § 2 Abs. 1 der neuen AO sollen neben Vorlesungen insbesondere praktische Übungen und Seminare durchgeführt werden. Darüber hinaus kann die Universität weitere Unterrichtsformen vorsehen, z.B. gegenstandsbezogene Studiengruppen. Praktische Übungen umfassen den

Unterricht am Krankenbett, Praktika und Blockpraktika.

Nach § 2 Abs. 2 soll der Unterricht fächerübergreifendes Denken fördern und problemorientiert ausgerichtet sein. Im erforderlichen Umfang haben die Universitäten „fächerübergreifenden Unterricht und Unterricht in Querschnittsbereichen anzubieten“. Die Vermittlung der naturwissenschaftlichen und theoretischen Grundlagen ist „auf die medizinisch relevanten Ausbildungsinhalte zu konzentrieren“. Theoretisches und klinisches Wissen soll während der gesamten Ausbildung so weitgehend wie möglich miteinander verknüpft werden.

Die praktischen Übungen sind in kleinen Gruppen zu unterrichten und der Lehrstoff soll auf die Anforderungen der ärztlichen Praxis ausgerichtet sein (§ 2, Abs. 3). Die Praktikumszeit ist nach dem Ersten Abschnitt in einem Anteil von mindestens 20% durch theoretische Unterweisungen in Seminaren oder gegenstandsbezogenen Studiengruppen zu begleiten.

Unterricht als Patientendemonstration ist auf sechs, Untersuchung eines Patienten auf drei Studierende pro Gruppe festgelegt, Seminare auf höchstens 20 Teilnehmer. Die Seminare umfassen gem. § 2, Abs. 4 u.a. die Vorstellung von Patienten, sowie eigene Beiträge der Studierenden mit fächerübergreifenden Problemen. Sie sollen Beziehungen zwischen medizinischen Grundlagen und klinischen Anwendungen verdeutlichen (§ 2, Abs. 4).

Blockpraktika sind Veranstaltungen von ein- bis sechswöchiger Dauer zur Differentialdiagnostik und -therapie der wichtigsten Krankheitsbilder unter Bedingungen des klinischen und ambulanten Alltags. Auf Blockpraktika sollen mindestens 20% der Praktika im Zweiten Abschnitt entfallen (§ 2, Abs. 3).

Gegenstandsbezogene Studiengruppen sollen den in Übungen, Seminaren und Vorlesungen dargestellten Stoff besprechen und eigenständiges, problemorientiertes Arbeiten üben (§2, Abs. 5).

### 3. Leistungsnachweise

Die Studierenden weisen gem § 2, Abs. 7 ihre regelmäßige und erfolgreiche Teilnahme an den von der Universität gemäß Studienordnung vorgeschriebenen Veranstaltungen mit einer Note und ggf. Einzelleistungsnachweisen nach (Anlage 2, S. 2421). Für alle Leistungsnachweise und schriftlichen Prüfungen sollten die Struktur und die Anzahl vorgegebener Fragen und die erforderliche Anzahl richtiger Antworten rechtzeitig vorher bekannt gegeben werden.

### 4. Ärztliche Prüfungen

Geprüft wird beim Ersten und Zweiten Abschnitt schriftlich und mündlich-praktisch (§ 13-33).

### 5. Ziele für das Fach Humangenetik

Die Humangenetik sollte sowohl im Ersten als auch im Zweiten Studienabschnitt als eigenständiges Fach kenntlich sein. Zugleich sollte jedoch der interdisziplinäre Charakter des Faches dargelegt werden. Im ersten Abschnitt des Medizinstudiums stehen die biologisch geprägten theoretischen Grundlagen im Hinblick auf die vielfältigen Möglichkeiten ihrer Anwendung in der praktischen Medizin im Vordergrund, im zweiten Abschnitt die klinischen Zusammenhänge und praktischen Anwendungsmöglichkeiten. Die Bedeutung des Faches Humangenetik für die gesamte Medizin sollte von allen Studenten wahrgenommen werden. Leistungsnachweise für Humangenetik sollten sowohl im Ersten als auch im Zweiten Abschnitt erfolgen.

## 6. Humangenetik im Ersten Abschnitt

### 6.1 Humangenetik in Praktischen Übungen, Kursen und Seminaren, deren Besuch bei der Meldung zum Ersten Abschnitt der Ärztlichen Prüfung nachzuweisen ist

Nach Anlage 1 (S. 2420) zu § 2, Abs. 2 ist unter den Naturwissenschaftlichen Grundlagen der Medizin neben Physik und Chemie, ein **Praktikum der Biologie für Mediziner** vorgesehen.

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik tritt dafür ein, daß im Praktikum der Biologie für Mediziner humangenetische Lehrinhalte (Ausführungen zum Inhalt s. unten) eine zentrale Rolle spielen. Der Lehrstuhl für Humangenetik sollte die Federführung für das Praktikum der Biologie für Mediziner übernehmen.

### 6.2 Klinische Bezüge der Humangenetik im Ersten Abschnitt

Die theoretischen Grundlagen der Humangenetik sollten in 2 Wochenstunden als Vorlesung oder Seminar in eigener Regie im Kontext des Praktikums Biologie für Mediziner gelehrt und dabei die klinischen Bezüge betont werden. Gerade für das Fach Humangenetik bietet sich eine Darstellung der Grundlagen in Verbindung mit anderen Fächern an. Soweit es sich lokal anbietet, wäre eine Beteiligung an der Lehre in anderen, inhaltlich verwandten Fächern (z.B. psychosozialer Bereich) zu erwägen.

### 6.3 Inhaltliche Gesichtspunkte

Unbeschadet der akademischen Lehrfreiheit empfiehlt es sich, folgende stichwortartig erfassten Lehrinhalte zu berücksichtigen. Darüber hinaus wird für den Ersten Abschnitt auf den Gegenstandskatalog für den schriftlichen Teil der Ärztlichen Vorprüfung (GK1), Teilkatalog „Biologie für Mediziner“ verwiesen ([www.impp.de](http://www.impp.de)).<sup>1</sup>

#### Teilthemen (Beispiele):

- \* Das Genom des Menschen
- \* Struktur, Funktion und Regulation von Genen
- \* Replikation, Transkription, Translation

- \* Zellzyklus, Mitose, Meiose
- \* Formale Genetik mit Erbgangsanalyse
- \* Chromosomen
- \* Mutation, Reparatur, Rekombination
- \* Mitochondriales Genom
- \* Multifaktorielle Vererbung
- \* Genetische Variation von Individuen und Populationen
- \* Evolution des Menschen
- \* Genetische Grundlagen der embryonalen und postnatalen Entwicklung
- \* Teratogenese
- \* Molekulare, biochemische, chromosomale und zelluläre Grundlagen von Krankheiten
- \* Epigenetische Einflüsse

### 6.4 Leistungsnachweis in Humangenetik im Ersten Abschnitt

Ein Leistungsnachweis im Fach Humangenetik ist unverzichtbar. Es bietet sich eine Verbindung des Faches Humangenetik mit dem vorgeschriebenen Leistungsnachweis für das Praktikum Biologie für Mediziner an. Dies kann ggf. mit einem Leistungsnachweis in Anatomie/Zellbiologie kombiniert werden, aus dem dann der Gesamtschein „Biologie für Mediziner“ resultiert.

## 7. Humangenetik im Zweiten Abschnitt des Medizinstudiums

### 7.1 Umsetzung der neuen AO im Zweiten Abschnitt

Für die Umsetzung der neuen AO im Zweiten Abschnitt kommen zwei Möglichkeiten in Betracht

*Humangenetik als eigenes Fach  
oder  
im Rahmen einer  
fächerübergreifenden Veranstaltung*

Die Klinische Humangenetik kann als eigenes Fach als Hauptvorlesung mit Patientenvorstellung dargestellt werden, wobei der Patientenvorstellung eine besondere Bedeutung zugemessen wird. Darüber hinaus hält die GfH ein Seminar Humangenetik für besonders wichtig. Wird der Humangenetik an einem Standort diese Möglichkeit nicht eingeräumt, kommt eine fächerübergreifende Veranstaltung in Betracht. Jedoch sollte in diesem Fall der Lehrstuhl für Humangenetik ver-

suchen, die Federführung zu übernehmen und zu gewährleisten, dass die zahlreichen klinischen Aspekte unseres Faches systematisch abgehandelt werden. Humangenetik sollte als eigenständiges Fach mit der Möglichkeit einer späteren Weiterbildung zum Facharzt für Humangenetik dargestellt werden.

### 7.2 Inhaltliche Gesichtspunkte

Es folgt eine Auswahl wichtiger Lehrinhalte. Für den Zweiten Abschnitt sei auf den Teilkatalog „Humangenetik“ des Gegenstandskatalog für den Ersten Abschnitt der Ärztlichen Prüfung (GK2) verwiesen (Institut für medizinische und pharmazeutische Prüfungsfragen, Postfach 2528 in 55015 Mainz).<sup>2</sup>

#### Themen (Beispiele):

- \* Kategorien genetisch bedingter Krankheiten
- \* Genetische Grundlagen von wichtigen Erkrankungen verschiedener Organsysteme
- \* Genotyp/Phänotyp-Beziehungen
- \* Prinzipien der Genetischen Diagnostik und Familienberatung, einschließlich Interpretation von Untersuchungsergebnissen und Ermittlung des genetischen Risikos in einer Familie
- \* Teratologie und Fetalentwicklung
- \* Klinische, chromosomale und molekulare Grundlagen ausgewählter wichtiger Krankheiten und Gesundheitsstörungen

### 7.3 Leistungsnachweis in Humangenetik im Zweiten Abschnitt

Ein eigener Schein in Humangenetik ist als Leistungsnachweis unverzichtbar. Er erfordert eine Benotung. Allerdings sollte auch im Falle einer fächerübergreifenden Veranstaltung versucht werden, einen Teilschein für das Fach Humangenetik zu vergeben, dessen Note dann in die Gesamtbewertung der Veranstaltung einfließt.

### 8. Lehrmittel und -inhalte an Instituten für Humangenetik

Auf eine Umfrage unter den Lehrstühlen für Humangenetik haben der ad hoc Kommission Lehre der GfH folgende mitgeteilt, daß sie über eine Aufstellung von Lehrinhalten verfügen

und diese auf individuelle Anfrage zur Verfügung stellen würden, ggf. ergänzt durch Lehrmittel wie Skripten und anderes Material.

Eine entsprechende Bitte könnte nach Stand vom 30. Mai 2003 an folgende Lehrstühle gerichtet werden: Berlin Charité (K. Sperling), Bochum (J.T. Epplen), Erlangen (A. Reis), Freiburg (G. Wolff), Heidelberg (C.R. Bartram), Innsbruck (G. Utermann), Kiel (W. Grote), Leipzig (U. Froster), Lübeck (E. Schwinger), Wien (C. Fohnatsch), Würzburg (T. Grimm).

Die Anfragen sollten jeweils direkt an das entsprechende Institut gerichtet werden.

#### Anmerkungen

1) Der **Gegenstandskatalog „BIOLOGIE FÜR MEDIZINER“** enthält drei Abschnitte:

1. Allgemeine Zellbiologie, Zellteilung und Zelltod,
2. Genetik, und
3. Grundlagen der Mikrobiologie und Ökologie.

Der Teil 2 Genetik ist gegliedert in

- 2.1 Organisation und Funktion eukaryoter Gene,
- 2.2 Chromosomen des Menschen,
- 2.3 Formale Genetik,
- 2.4 Gonosomen, Geschlechtsbestimmung und -differenzierung,
- 2.5 Mutationen,
- 2.6 Klonierung und Nachweis von Genen bzw. Genmutationen,
- 2.7 Entwicklungsgenetik,
- 2.8 Populationsgenetik. Zu jedem dieser Begriffe werden kurze inhaltliche Stichworte gegeben.

2) Der **Gegenstandskatalog „HUMANGENETIK“** enthält folgende 13 Abschnitte mit jeweils stichwortartiger Auflistung relevanter Begriffe:

1. Molekulare Grundlagen,
2. Mutationen beim Menschen und ihre Folgen für die Gesundheit,
3. Chromosomen des Menschen,
4. Chromosomenaberrationen,
5. Formale Genetik,
6. Multifaktorielle Vererbung,
7. Zwillinge,
8. Populationsgenetik,
9. Phänotypische Auswirkungen von Stoffwechselerkrankungen,
10. Genetische Diagnostik und Beratung,
11. Möglichkeiten des genetischen Abstammungsnachweises,
12. Grundzüge präventiver Maßnahmen,
13. Grundlagen der Therapie genetisch (mit)bedingter Erkrankungen.