WEITERBILDUNGSKONZEPT

Zum Facharzt FMH für Medizinische Genetik

an der

Abteilung für Humangenetik

Universitätsklinik für Kinderheilkunde / Inselspital

Universität Bern

1. Beschreibung der Weiterbildungsstätte

In den frühen 70er Jahren wurde die Medizinische Genetik von Herrn Prof. Dr. Hans Moser an der Medizinischen Universitäts-Kinderklinik (Chefarzt Prof. Dr. E. Rossi) des Inselspitals als anerkanntes Fachgebiet eingeführt, unabhängig davon richtete das Institut für Pathologie ein Labor für Chromosomenanalytik ein. In den 80er Jahren etablierte Frau Prof. Dr. Sabina Gallati in der Kinderklinik ein Labor für molekulargenetische Diagnostik und Forschung, 1997 wurde sie Leiterin der kontinuierlich wachsenden Einheit für Molekulare Humangenetik, und im Jahr 2003 wurde sie von der Medizinischen Fakultät Bern zur Extraordinaria und Abteilungsleiterin der Abteilung für Humangenetik an der Universitätsklinik für Kinderheilkunde (Chefarzt Prof. Dr. R. Kraemer) des Inselspitals in Bern gewählt. Im Jahre 2006 wurde die Abteilung (nach Aufhebung des Labors für Chromosomenanalytik im Institut für Pathologie) mit einer zytogenetischen Einheit komplettiert.

Heute sieht die Struktur der Abteilung für Humangenetik an der Universitätsklinik für Kinderheilkunde (Chefarzt Prof. Dr. C. Aebi) des Inselspitals in Bern folgendermassen aus:

- Klinische Einheit
 - Genetische Beratungen und Konsilien
 - Schwerpunkte: Dysmorphiesyndrome (Dr. C. Rieubland), Epilepsien (Dr. J. Lemke), Cystische Fibrose und hereditäre Hämochromatosen (Prof. Dr. S. Gallati)
- Diagnostik
 - Zytogenetische und molekularzytogenetische (QF-PCR, CGH, FISH) Diagnostik (Laborpersonal: 520 Stellenprozent)
 - Molekulargenetische Diagnostik (Laborpersonal: 320 Stellenprozent)
- Forschung
 - Forschungsgruppe des Departements für Klinische Forschung (Direktor Prof. Dr. H. Avriel)
 - Schwerpunkte: Cystische Fibrose, hereditäre Hämochromatosen, Neurofibromatosen, Mitochondriopathien, Epilepsien

- Lehre
 - Vorlesungen, Seminare, Praktika für Studenten der Medizin (1., 4., 5. Jahr) und der Biologie (2., 3. Jahr)
 - Betreuung von Bachelor- und Masterarbeiten sowie von Dissertationen (MD, PhD)
- Administration
 - Abteilungssekretärin (100%)
 - Sachbearbeiterin (80%)

Abteilungsleitung: Prof. Dr. phil. nat. Sabina Gallati, Extraordinaria für Humangenetik, Spezialistin für medizinisch-genetische Analytik FAMH, Präsidentin der ausserparlamentarischen Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK)

Stellvertreterinnen: Dr. med. Claudine Rieubland, Fachärztin für med. Genetik FMH, Dr. phil. nat. Franziska Joncourt, Spezialistin für medizinisch-genetische Analytik FAMH

Staff: Dr. med. Claudine Rieubland, Oberärztin
 Dr. med. Johannes Lemke, Oberarzt (Facharztprüfung: Feb. 2011)
 Dr. phil. nat. Franziska Joncourt, Oberassistentin
 Dr. phil. nat. André Schaller, Oberassistent (Habilitation eingereicht)

Die gesamte Diagnostik und Forschung der Abteilung ist seit dem Jahr 2000 akkreditiert, die 2. Re-Akkreditierung erfolgte im August 2010.

Verantwortlich für die Weiterbildung: Abteilungsleitung
 Anzahl Weiterbildner: 3
 Anzahl AertzInnen z.Z. in Weiterbildung: 1

2. Statistik 2008 und 2009

	2008	2009
Genetische Beratungen	202	262
Konsilien (Abteilungen, Poliklinik)	154	185
Zytogenetische Untersuchungen	865	1021
Pränatal aus Chorionzottenbiopsien	190	233
Pränatal aus Fruchtwasserpunktionen	293	321
Postnatal	382	467
Molekulargenetische Untersuchungen	874	913

Patienten	617	759
Trägerabklärungen	232	136
Pränataldiagnosen	25	18

3. Zusammenarbeit mit anderen Weiterbildungsstätten / Einzugsgebiet

a. Innerhalb des Inselspitals

- Universitätsklinik für Kinderheilkunde (Chefarzt Prof. Dr. C. Aebi)
- Universitätsklinik für Kinderchirurgie (Chefarzt Prof. Dr. Z. Zachariou)
- Universitätsklinik für Frauenheilkunde (Chefärzte Prof. Dr. D. Surbek, Prof. Dr. M. Mueller)
- Universitätspoliklinik für Endokrinologie (Chefarzt Prof. Dr. P. Diem)
- Universitätsklinik für Hämatologie (Chefarzt Prof. Dr. B. Lämmle)
- Universitätsklinik für Kardiologie (Chefarzt Prof. Dr. B. Meier)
- Universitätsklinik für Neurologie (Chefarzt Prof. Dr. C. Hess)
- Universitätsklinik für Pneumologie (Chefarzt Prof. Dr. T. Geiser)
- Universitätsklinik für Urologie (Chefarzt Prof. Dr. G. Thalmann)
- Universitätsklinik für Viszerale Chirurgie und Medizin (Chefärzte Prof. Dr. A. MacPherson, Prof. Dr. D. Candinas, Prof. Dr. J. Reichen)

b. Extern

- Mit allen universitären Abteilungen / Instituten für medizinische Genetik in der Schweiz, speziell mit Basel bezüglich Weiterbildung
- Kantonsspital Basel, Universitätsspital und Kinderspital Zürich, CHUV, HUG
- Ostschweizer Kinderspital St. Gallen, Kantonsspital Graubünden (Gynäkologie), Kantonsspital Winterthur (Pneumologie), Schweizerisches Epilepsiezentrum, Kantonsspital Aarau, Bürgerspital Solothurn, Kantonsspital Freiburg, Kantonsspital Luzern

c. Einzugsgebiet der Zuweiser

- Ausserkantonale Zuweisungen für genetische Beratungen erfolgen regelmässig aus den Kantonen Freiburg, Solothurn und Wallis
- Ausserkantonale Aufträge für zytogenetische Untersuchungen werden regelmässig aus den Kantonen Freiburg, Glarus, Graubünden, Jura, Neuenburg, St. Gallen, Solothurn, Tessin und Wallis erteilt

- Molekulargenetische Untersuchungen werden aus der ganzen Schweiz und bei spezifischen Fragestellungen aus der ganzen Welt in Auftrag gegeben

4. Organisation der strukturierten Weiterbildung

Die Abteilungsleiterin stellt sicher, dass in jedem Fall die Anforderungen des Weiterbildungsprogrammes erfüllt werden.

a. Obligatorische Veranstaltungen

- Genetische Fallvorstellungen (jeden Montag)
- Genetisches Seminar (jeden Donnerstag)
- Patientendemonstrationen und Assistenten-Weiterbildung (jeden Dienstag, Mittwoch, Freitag)
- Mito-Meeting (Besprechen von Patienten mit Mitochondriopathien) zusammen mit den Fachspezialisten für Neurologie und für Stoffwechselstörungen (jeden zweiten Monat)
- Schweizerisches Dysmorphologie-Meeting (zweimal jährlich in Bern)
- Klinikinterner Forschungstag (einmal jährlich)
- Forschungstag des Departementes für Klinische Forschung (DKF) (einmal jährlich)

b. Fakultative Veranstaltungen der Universität Bern

- Interdisziplinäre Fallvorstellungen des Inselspitals (Mittwoch, einmal monatlich)
- Weiterbildungen gemäss detailliertem Wochenbulletin des Inselspitals
- Ethische Fallbesprechungen des Inselspitals (einmal monatlich)
- DKF Research Conference (Montag, einmal monatlich)
- DKF-Forschungs-Seminare (Immunologie, Infektiologie, Kardiologie, Knochenbiologie, Pathologie, Pharmakologie, Rheumatologie)
- Cell Biology Seminar (jeden Montag, Institut für Zellbiologie)
- Kolloquium in Populationsgenetik (jeden Montag, Institut für Oekologie und Evolution)

c. Externe Kurse und Kongresse

- Die Teilnahme an fakultativen Weiterbildungsveranstaltungen wird individuell besprochen und, falls als sinnvoll erachtet, auch finanziell unterstützt
- Für die Teilnahme an fachspezifischen nationalen und internationalen Kongressen und Workshops stehen acht bezahlte Urlaubstage pro Jahr zur Verfügung
- Qualität und Wirksamkeit von Kursen und Kongressen werden anhand einer persönlichen Beurteilung sowie einer abteilungsinternen Kurzpräsentation durch die KandidatInnen überprüft

5. Lehrmittel

Die Abteilung verfügt über aktuelle fachspezifische Lehrbücher und Fachzeitschriften, zudem besteht freier Zugang zur klinikinternen Bibliothek.

Der Zugriff zu verschiedensten Datenbanken wie Possum, London Neurogenetics Database, HGMD, Genoglyphix etc. ist garantiert.

Jeder Arbeitsplatz ist mit einem PC und Internetzugang ausgerüstet und alle relevanten Zeitschriften können über den Access des Inselspitals oder der Universität Bern eingesehen werden.

6. Evaluation der FacharztKandidatInnen

Die Abteilungsleiterin und ihre Stellvertreterinnen sorgen für die kontinuierliche Betreuung und Evaluation der KandidatInnen. Alle drei Monate findet ein Gespräch mit der Abteilungsleiterin statt, um die bisherigen Leistungen und erreichten Ziele zu beurteilen sowie die neuen Ziele, Aufgaben und Anforderungen festzulegen. Von den KandidatInnen wird eine persönliche Dokumentation (Logbuch) ihrer Weiterbildung erwartet.

7. Weiterbildung zum Facharzt in einer anderen Disziplin

Ist nach Absprache mit FMH und zuständiger Fachgesellschaft möglich. Ziele und Dauer werden individuell festgelegt.