

# Studienplan für den Universitätslehrgang (außerordentliches Masterstudium) Medizinisch-Genetische Labordiagnostik

## 1 Allgemeine Vorbemerkungen

Durch die enormen Erkenntnisfortschritte auf dem Gebiet der Humangenetik und die rasante technische und bioinformatische Entwicklung genetischer Analyseverfahren steigt der Bedarf an qualitätsgesicherter humangenetischer Labordiagnostik und damit an hochqualifiziertem Personal, welches die modernen, komplexen diagnostischen Methoden etablieren, validieren und anwenden kann. Dazu ist ein profundes Wissen der Grundlagen des Fachs Humangenetik und seiner Anwendung in der Medizin, ein Verständnis der neuen Technologien und eine jahrelange Erfahrung auf dem Gebiet der humangenetischen Labormethoden erforderlich. Ziel des Universitätslehrgangs in *Medizinisch-Genetischer Labordiagnostik* ist die Ausbildung akademischer Fachkräfte, die für Planung, Aufbau und technische Leitung der medizinisch-genetischen Labordiagnostik inkl. Etablierung und Validierung der Verfahren, Auswertung und Interpretation der Laborergebnisse, Befunderstellung sowie Qualitätssicherung und Akkreditierung im medizinisch-genetischen Labor qualifiziert sind.

Der Universitätslehrgang Medizinisch-Genetische Labordiagnostik ist ein weiterführendes Studium, das auf einer einschlägigen Vorbildung aufbaut. Zugangsvoraussetzung zum Studium ist ein abgeschlossenes fachlich relevantes Bachelorstudium, beispielsweise in den Bereichen Biologie, Molekularbiologie, Biomedizin oder einem vergleichbaren Fach. Darüber hinaus ist eine mindestens zweijährige einschlägige Berufserfahrung erforderlich. Zusätzlich zu diesen Grundvoraussetzungen muss eine der folgenden Qualifikationen erfüllt sein: (1) ein abgeschlossenes einschlägiges Masterstudium, oder (2) ein abgeschlossenes Medizinstudium (wodurch auch die Voraussetzung des Bachelorstudiums als erfüllt gilt), oder (3) eine mindestens zweijährige Vollzeitbeschäftigung in einem diagnostischen Labor einer fachärztlich medizinisch-genetisch (humangenetisch) geleiteten Einrichtung. Weiters ist zudem für die Dauer des Studiums eine befundende Tätigkeit im Umfang von mindestens 20 Wochenstunden an einer fachärztlich medizinisch-genetisch (humangenetisch) geleiteten Einrichtung erforderlich. Der Universitätslehrgang umfasst berufsbegleitend fünf Semester mit einem Arbeitsaufwand von 120 ECTS-Credits. Den Absolventen und Absolventinnen wird nach erfolgreichem Abschluss der akademische Grad Master of Science, abgekürzt MSc (CE) verliehen. Die Zahl der Studienplätze ist begrenzt und wird für jedes Studienjahr neu festgesetzt.

## 2 Ausbildungsziele und Qualifikationsprofil der Absolventinnen/Absolventen

Der Universitätslehrgang *Medizinisch-Genetische Labordiagnostik* bildet die Studierenden theoretisch und praktisch in allen auch für die Laborleitung relevanten Aspekten der medizinisch-genetischen Labordiagnostik aus. Im Fokus steht die leitlinienbasierte und qualitätsgesicherte Durchführung bzw. Auswertung diagnostischer genetischer und genomischer Analysen einschließlich Befundung auf den Gebieten der Molekulargenetik und der klassischen und molekularen Zytogenetik. Der erfolgreiche Abschluss des Universitätslehrganges befähigt Absolventinnen und Absolventen in Kombination mit einer erfolgreich abgeschlossenen Weiterbildung zum Fachhumangenetiker:in (GfH, ÖGH) bzw. ErCLG (EBMG) zur eigenverantwortlichen Durchführung von diagnostischen Laboranalysen in der medizinischen Genetik und zur Übernahme von Laborleitungsaufgaben. Dies schließt die Anwendung von wissenschaftlich und klinisch fundiertem, d.h. evidenzbasiertem Wissen im Bereich der Genetik, Genomik und Gendiagnostik sowie die Anleitung akademischer und technischer Mitarbeiter ein.

Absolvent:innen des Lehrgangs kennen und verstehen:

- Die grundlegende medizinische Terminologie sowie Aufbau und Funktion des menschlichen Körpers (Anatomie, Physiologie) in gesundem Zustand.
- Zentrale biochemische und pathophysiologische Mechanismen von Krankheiten einschließlich pharmakologischer Wirkprinzipien.

- Grundlegende Zusammenhänge zwischen molekularen Prozessen, Organfunktion und klinischer Symptomatik.
- Die klinischen Leitsymptome, Organmanifestationen und pathophysiologischen Besonderheiten erblicher Erkrankungen unterschiedlicher Organsysteme.
- Systemübergreifende Zusammenhänge bei Syndromen und Multiorganerkrankungen einschließlich typischer Differenzialdiagnosen.
- Die Bedeutung genetischer Befunde für Krankheitsverlauf, Therapieoptionen, Prognose und interdisziplinäre Patientenversorgung.
- Die geschichtliche Entwicklung der Humangenetik sowie ihre biologischen und medizinischen Grundlagen.
- Die Struktur und Funktion der Gene und die Bedeutung für genetische Krankheiten und ihre Diagnostik.
- Typen und funktionelle Bedeutung genetischer und genomischer Varianten sowie Genotyp-Phänotyp-Korrelationen.
- Vererbungsformen genetischer Krankheiten und Merkmale.
- Die molekularen Mechanismen von Mutagenese und DNA-Reparatur sowie der Karzinogenese bei sporadischen und erblichen Krebserkrankungen.
- Grundlagen der Populationsgenetik und genetischen Epidemiologie sowie die Bedeutung für Verständnis und Prävention von Erkrankungen.
- Grundkonzepte und wesentliche Anwendungen von Bioinformatik und Datenbanken in der Humangenetik.
- Die Grundkonzepte der klinischen Genetik einschließlich klinisch-genetischer Diagnostik.
- Die zentralen Elemente von Aufklärung, Einverständnis und Befundmitteilung bei der genetischen Labordiagnostik.
- Die Grundlagen und Konzepte der genetischen Beratung.
- Die Rolle der humangenetischen Labordiagnostik in der pränatalen Diagnostik und Reproduktionsmedizin.
- Die Prinzipien von guter Laborpraxis, Qualitätsmanagement und Akkreditierung.
- Gesetzliche und ethische Rahmenbedingungen genetischer Diagnostik, Beratung und Dokumentation.
- Die Grundlagen der Gesundheitsökonomie inkl. Leistungserfassung und –abrechnung.

Sie sind befähigt:

- Medizinische Fachbegriffe sicher anzuwenden sowie Befunde im anatomisch-physiologischen und pathophysiologischen Kontext zu interpretieren.
- Krankheitsmechanismen zu erklären und Laborbefunde entsprechend einzuordnen.
- Pharmakologische Aspekte in diagnostische und klinische Fragestellungen einzubeziehen.
- Klinische Fragestellungen (insbesondere organsystembezogen und genetisch) zu strukturieren und geeignete diagnostische Strategien abzuleiten.
- Genetische Untersuchungsergebnisse differenziert zu interpretieren, verständlich zu kommunizieren und in Befunden darzustellen.
- Ärztliche Kolleg:innen bei der Einordnung komplexer oder seltener erblicher Erkrankungen zu unterstützen.
- Genotyp-Phänotyp-Korrelationen für klinische Fragestellungen zu nutzen.

- Untersuchungsverfahren der Zytogenetik, Molekulargenetik, Genomik und biochemischen Genetik auszuwählen, anzuwenden, zu bewerten und im Gesamtkontext zu interpretieren.
- Empfehlungen für weiterführende genetische Analysen zu formulieren.
- Populationsgenetische Grundkonzepte bei der Prävention von Erkrankungen einzusetzen.
- Bioinformatische bzw. IT-gestützte Werkzeuge zur Auswertung genetischer Daten einzusetzen.
- Gute Laborpraxis und Qualitätsmanagement sicher anzuwenden und die Akkreditierung eines diagnostischen Labors zu koordinieren und verantworten.
- Labormanagement mit Kommunikations- und Teamkompetenzen in den Kontext der humangenetischen Labordiagnostik zu integrieren.

### 3 Internationalität

Aufbau und Gliederung des Studiums entsprechen internationalen Standards. Die internationale Vergleichbarkeit und Anrechenbarkeit der Studienleistungen ist durch Anwendung des „European Credit Transfer System (ECTS)“ gewährleistet. Der Universitätslehrgang ist so konzipiert, dass er zusammen mit der geforderten Berufserfahrung die Kriterien für die Registrierung beim European Board of Medical Genetics (EBMG – Clinical Laboratory Geneticists Branch) als ErCLG (European Clinical Laboratory Geneticists) erfüllt. Diese Registrierung der Absolventen beim EBMG sichert die europaweite professionelle Anerkennung und somit die Möglichkeit, auch international tätig zu sein.

### 4 Dauer und Aufbau des Studiums

Das Masterstudium *Medizinisch-Genetische Labordiagnostik* umfasst fünf Semester und entspricht 120 ECTS-Credits. Die ECTS-Credits umfassen den Besuch von Lehrveranstaltungen sowie alle Leistungen der Studierenden (Vorbereitung, Nachbereitung, Praktika) die notwendig sind, um eine Lehrveranstaltung erfolgreich abzuschließen. Die für die Verleihung des akademischen Grades Master of Science erforderlichen 120 ECTS-Credits sind unter Berücksichtigung der Anforderungen an die Studierenden auf fünf Semester verteilt.

Der Universitätslehrgang *Medizinisch-Genetische Labordiagnostik* ist in Module gegliedert.

#### 4.1 Module:

##### 1. Semester

- Medizinisches Basiswissen (MBW)
- Humangenetisches Basiswissen (HGB)
- Zytogenetik (ZYT 1)
- Molekulargenetik (MOL 1)
- Diagnostische Falldiskussionen (DFD)
- Laborpraktikum (LPR)

##### 2. Semester

- Tumorgenetik (TUM)
- Molekulargenetik (MOL 2)
- Zytogenetik (ZYT 2)
- Bioinformatik (BIF)
- Klinik, Pathophysiologie und Genetik erblicher Krankheiten (KPG 1)

- Ethische, rechtliche und gesellschaftliche Aspekte der Medizinischen Genetik (ERG 1)
- Diagnostische Falldiskussionen (DFD)
- Laborpraktikum (LPR)

### 3. Semester

- Klinische Genetik (Sprechstunde, Beratung, personalisierte Therapie) (KLG)
- Biochemische Genetik und Proteomics (BGP)
- Ethische, rechtliche und gesellschaftliche Aspekte der Medizinischen Genetik (ERG 2)
- Klinik, Pathophysiologie und Genetik erblicher Krankheiten (KPG 2)
- Diagnostische Falldiskussionen (DFD)
- Laborpraktikum (LPR)

### 4. Semester

- Gesundheitsversorgung, Kommunikation, Laborleitung und Qualitätsmanagement (GKLQ)
- Klinik, Pathophysiologie und Genetik erblicher Krankheiten (KPG 3)
- Wissenschaftliches Arbeiten (WIS 1)
- Erarbeitung des Masterarbeit-Projekts (MAS)
- Diagnostische Falldiskussionen (DFD)
- Laborpraktikum (LPR)

### 5. Semester

- Klinik, Pathophysiologie und Genetik erblicher Krankheiten (KPG 4)
- Wissenschaftliches Arbeiten (WIS 2)
- Masterarbeit (MAS)
- Defensio der Masterarbeit (MAS)

Aufgrund der Tatsache, dass pro Studienjahr nur eine begrenzte Anzahl von Studierenden in das Studium aufgenommen wird, ist die Absolvierung des Studiums in fünf Semestern ohne Studienverzögerungen möglich, vorausgesetzt, dass die Studierenden alle entsprechenden Prüfungen zeitgerecht erfolgreich ablegen.

## 5 Organisation und Gestaltung des Studiums

Der Universitätslehrgang *Medizinisch-Genetische Labordiagnostik* ist ein berufsbegleitendes Studienangebot, welches modular aufgebaut ist. Die Module sind sowohl theorie- als auch praxisbezogen und setzen sich aus Präsenzlehre (geblockt), online-Lehrveranstaltungen, Vor- und Nachbereitung sowie „Workplace-based Learning“ (d.h. Anwendung und Übung in einer humangenetischen Einrichtung) zusammen. Der Lehrgang kombiniert Präsenzunterricht in Theorie und Praxis mit Onlineformaten und praxisorientierten Lehrveranstaltungen. Ein Teil der Lehrveranstaltungen können – in Kooperation mit Partnerinstitutionen – auch an Standorten außerhalb von Innsbruck abgehalten werden, sofern dies den Studierenden rechtzeitig bekannt gegeben wird. Die Unterrichtssprache ist Deutsch. Einzelne Lehreinheiten können bei Bedarf auch auf Englisch unterrichtet werden.

### 5.1 Arten von Lehrveranstaltungen

#### *Vorlesungen (VO):*

Sie dienen der Vermittlung der Grundlagen der jeweiligen Fächer sowie von Überblicks- und Spezialkenntnissen entsprechend dem momentanen Wissensstand des Fachs und aktuellen

Forschungsergebnissen. Ringvorlesungen sind eine Sonderform, in der mehrere Lehrende zu einer übergeordneten Thematik aus ihrem Spezialgebiet Beiträge leisten.

#### *Vorlesungen mit Übung (VÜ):*

Zusätzlich zum Vorlesungscharakter erfolgt in den integrierten Übungen die Vermittlung von praktischen Fertigkeiten. Diese Lehrveranstaltungen besitzen immanenten Prüfungscharakter.

#### *Interne und externe Praktika (PR):*

Während des gesamten Studiums sind die Studierenden in einem humangenetischen Diagnostiklabor tätig, wo sie die Grundlagen und praktische Durchführung der wesentlichen molekulargenetischen und zytogenetischen Methoden erlernen. Sofern bestimmte diagnostische Methoden in der eigenen humangenetischen Einrichtung nicht angeboten werden, können diese auch in anderen Einrichtungen erlernt und trainiert werden. Dies ermöglicht eine umfassende Ausbildung in allen relevanten Laborbereichen. Praktika sind in der Regel ganztägige Lehrveranstaltungen mit immanentem Prüfungscharakter.

#### *Seminare (SE):*

Seminare sind Lehrveranstaltungen, die ein hohes Maß an Eigeninitiative der Studierenden erfordern und individuell erarbeitete Beiträge (z.B. Seminarvorträge) beinhalten. Sie dienen dem fachlichen Austausch der Studierenden und dem Training von sprachlichen Fähigkeiten für die Befunderstellung. Für den erfolgreichen Abschluss ist ein schriftlich ausgearbeiteter Laborbefunde zu erbringen. Die Lehrveranstaltung besitzt immanenten Prüfungscharakter. Ringseminare stellen eine spezielle Form des Seminars dar. Hier wird eine übergeordnete Thematik durch mehrere Lehrende aus ihrer jeweiligen Fachperspektive behandelt.

## 5.2 Querschnittsdisziplin Gender Medizin

Gender Medizin und geschlechtsspezifische Forschungsinhalte werden durch Lehrveranstaltungen in das Studium eingebunden, in denen die medizinische Relevanz geschlechtsspezifischer Faktoren in der medizinischen Grundlagenforschung und der klinischen Medizin vermittelt werden. Sie werden inhaltlich während des ganzen Studiums berücksichtigt. Als medizinische Querschnittsthematik sind gendermedizinische Aspekte in den Lehrveranstaltungen aller Lehrenden unter Berücksichtigung der jeweiligen fachspezifischen Fragestellungen integrierter Bestandteil.

## 5.3 Teilnahmevoraussetzungen für Lehrveranstaltungen

Die Masterarbeit kann erst nach erfolgreichem Abschluss der zwei ersten Semester begonnen werden. Die Lehrveranstaltungen eines Semesters können in der Regel erst begonnen werden, wenn mindestens 50% der Lehrveranstaltungen des vorangegangenen Semesters erfolgreich abgeschlossen wurden. Bei Lehrveranstaltungen mit immanentem Prüfungscharakter bzw. mit Anwesenheitspflicht ist die Präsenz von 80 % der Gesamtdauer der Lehrveranstaltung Voraussetzung für deren positiven Abschluss.

## 6 Aufbau und Inhalt des Studiums mit ECTS-Credits

### 6.1 Modulstruktur

#### 1. Semester

Modul	LV-Bezeichnung	LV-Typ	Präsenz (h)	Vor-/Nachbereitung (h)	ECTS
MBW	Medizinisches Basiswissen	VO	10	15	1
HGB	Humangenetisches Basiswissen	VO	40	60	4
ZYT 1	Zytogenetik	VÜ	30	45	3
MOL 1	Molekulargenetik	VÜ	30	45	3
DFD	Diagnostische Falldiskussionen	SE	16	34	2
LPR	Laborpraktikum	PR	175	100	11
<b>Summenzeile:</b>			<b>301</b>	<b>299</b>	<b>24</b>

#### 2. Semester

Modul	LV-Bezeichnung	LV-Typ	Präsenz (h)	Vor-/Nachbereitung (h)	ECTS
TUM	Tumorgenetik	VÜ	20	30	2
BIF	Bioinformatik	VÜ	20	30	2
KPG 1	Klinik, Pathophysiologie und Genetik erblicher Krankheiten 1	VÜ	30	45	3
ERG 1	Ethische, rechtliche und gesellschaftliche Aspekte der Medizinischen Genetik 1	SE	10	15	1
ZYT 2	Zytogenetik 2	VÜ	10	15	1
MOL 2	Molekulargenetik 2	VÜ	10	15	1
DFD	Diagnostische Falldiskussionen	SE	16	34	2
LPR	Laborpraktikum	PR	200	125	13
<b>Summenzeile:</b>			<b>316</b>	<b>309</b>	<b>25</b>

#### 3. Semester

Modul	LV-Bezeichnung	LV-Typ	Präsenz (h)	Vor-/Nachbereitung (h)	ECTS
KLK	Klinische Genetik (Sprechstunde, Beratung, Wahrscheinlichkeitsberechnungen)	VÜ	20	30	2
KLK	Pharmakogenetik, Pharmakogenomik, Therapie und personalisierte Medizin	VO	10	15	1

BGP	Biochemische Genetik und Proteomics	VÜ	20	30	2
KPG 2	Klinik, Pathophysiologie und Genetik erblicher Krankheiten 2	VÜ	20	30	2
ERG 2	Ethische, rechtliche und gesellschaftliche Aspekte der Medizinischen Genetik 2	VÜ	10	15	1
DFD	Diagnostische Falldiskussionen	SE	16	34	2
LPR	Laborpraktikum	PR	200	125	13
<b>Summenzeile:</b>			<b>296</b>	<b>279</b>	<b>23</b>

#### 4. Semester

Modul	LV-Bezeichnung	LV-Typ	Präsenz (h)	Vor-/Nachbereitung (h)	ECTS
GKLQ	Gesundheitsversorgung, Kommunikation, Laborleitung und Qualitätsmanagement	VÜ	30	45	3
WIS	Wissenschaftliches Arbeiten	SE	10	15	1
MAS	Erarbeitung des Masterarbeit-Projekts (MAS)	MAS	0	125	5
KPG 3	Klinik, Pathophysiologie und Genetik erblicher Krankheiten 3	VÜ	20	30	2
DFD	Diagnostische Falldiskussionen	SE	24	51	3
LPR	Laborpraktikum	PR	145	80	9
<b>Summenzeile:</b>			<b>229</b>	<b>346</b>	<b>23</b>

#### 5. Semester

Modul	LV-Bezeichnung	LV-Typ	Präsenz (h)	Vor-/Nachbereitung (h)	ECTS
KPG 4	Klinik, Pathophysiologie und Genetik erblicher Krankheiten 4	VÜ	20	30	2
WIS	Wissenschaftliches Arbeiten	SE	10	15	1
MAS	Masterarbeit (MAS)	MAS	1	499	20
MAS	Defensio der Masterarbeit (MAS)	MAS	1	49	2
<b>Summenzeile:</b>			<b>32</b>	<b>593</b>	<b>25</b>

<b>Summe über alle Semester</b>			<b>1174</b>	<b>1826</b>	<b>120</b>
---------------------------------	--	--	-------------	-------------	------------

## 6.2 Übersicht der Modulinhalte

### Medizinisch Basiswissen (MBW)

- Medizinische Terminologie
- Konzepte und Grundlagen der Anatomie des Menschen

- Konzepte und Grundlagen der Physiologie des Menschen
- Konzepte und Grundlagen der Biochemie

#### *Humangenetisches Basiswissen (HGB)*

- Genetik – Schlüsseldisziplin der personalisierten Medizin
- Geschichtliche Aspekte der Genetik
- Begrifflichkeiten – Allel, Mutation, Polymorphismus, Variante
- Struktur und Funktion des Genoms
- Struktur und Funktion der Gene
- Quantitative Dosis-Effekte sowie qualitative Funktions- oder Regulations-Effekte
- Typen von Sequenzvarianten und deren Bedeutung für Transkription und Translation
- DNA-Repeats
- Zahlenmäßige und strukturelle Chromosomenveränderungen
- Besondere Pathomechanismen (Mosaik, Imprintingstörungen, Digene und Multifaktorielle Krankheiten)
- Erbgänge (Mendel-Regeln, autosomal dominant und rezessiv, X- und Y-chromosomal, pseudoautosomal, mitochondrial und epigenetische Vererbung)
- Entwicklungsgenetik (Embryologie, Fehlbildungen und andere morphogenetische Störungen, Teratogenese, Embryopathie Fetopathie, Mehrlingsschwangerschaften)
- Populationsgenetik und genetische Epidemiologie (Prävalenz, Inzidenz, Risikofaktoren)
- Evolutionäre Kräfte und ihre Wirkungen (Mutation, Selektion, Migration, Gründereffekt, Zufall)
- Genetische Diversität und ethnische Unterschiede in der Krankheitsprädisposition
- Genomische Kartierung von Krankheitsgenen (Kopplungsanalyse, Autozygotiekartierung und Assoziationsstudien)

#### *Zytogenetik (ZYT1+2)*

- Einführung in die Zytogenetik
- Indikationen für zytogenetische Analysen
- Probenmaterial (Blut, Knochenmark, Pränataldiagnostik)
- Chromosomenbänderungsanalyse
- Karyotypisierung von numerische und strukturelle Chromosomenveränderungen
- Molekulare Zytogenetik - Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)
- Array-basierte zytogenetische Verfahren (Array-CGH, SNP-Array)
- Zytogenetische Nomenklatur
- Besondere Pathomechanismen: Mosaik, Chimärismus und Markerchromosomen
- Zytogenetische Befundinterpretation, Datenbanken
- Fallbeispiele
- Methoden der assistierten Reproduktion (ART) und genetische Implikationen
- Präimplantationsdiagnostik (PID/PGT)
- Invasive und nicht-invasive pränatale Diagnostikverfahren
- Pränatale Screeningverfahren (biochemisch, sonographisch)

#### *Molekulargenetik (MOL1+2)*

- Grundlagen der molekulargenetischen Diagnostik

- Untersuchungsmaterial
- Sensitivität und Spezifität
- Diagnostische Technologien I: Polymerasekettenreaktion (PCR)
- Diagnostische Technologien II: Sanger-Sequenzierung
- Diagnostische Technologien III: Fragmentanalysen, MLPA,
- Diagnostische Technologien IV: massiv-parallele Sequenzierung (Short und Long Read sowie neue Verfahren der Repeatanalyse) inkl. DNA-Strukturanalyse
- Diagnostische Technologie V: Analyse gekoppelter Marker (indirekte Gendiagnostik)
- Transkriptanalysen und Transkriptom
- Methylierungsanalysen und Methylom
- Konzepte der massiv-parallelen Sequenzierung: Panel-, Exom- und Genomsequenzierung
- Prä- und postanalytische Laborprozesse und ihre Auswirkungen
- Molekulargenetische Nomenklatur und kritische Bewertung von Sequenzvarianten
- Genotyp-Phänotyp-Zuordnung in der Diagnostik
- Grenzen molekulargenetischer Befundinterpretation – Besprechung komplexer Befunde
- Integration molekulargenetischer Daten in klinische Fallanalysen
- Varianten unklarer Bedeutung (VUS)
- Befunde jenseits der Fragestellung: Zufalls- und Zusatzbefunde
- Grundlagen von Screeninganalysen in der Genetik

#### *Tumorgenetik (TUM)*

- Mutagenese: spontan, replikationsabhängig, exogen
- DNA-Reparatur: Mismatch, BER, NER, homologe Rekombination
- Genomstabilität / Tumorentstehung
- Mutationssignaturen: Erstellung, Interpretation und Anwendung
- Tumorbiologie: klonale Evolution, Selektion, Heterogenität
- Tumortreiber: Onkogene, Tumorsuppressorgene, Epigenetik
- Funktion und Dysregulation zentraler, onkogener Signalwege
- Zellzykluskontrolle und Apoptoseregulation
- Grundlagen der DNA-basierten Tumordiagnostik: Sequenzierung, Biomarker
- Molekulargenetische Diagnostik: prognostisch, prädiktiv, personalisierte Therapie, Liquid Biopsy
- Hämatologische Neoplasien
- Hereditäre Tumorsyndrome: genetische Prädispositionen und deren klinische Relevanz
- Polygenetische Risikoscores zur Abschätzung individueller Krankheitsrisiken
- Somatische Mutationen: Prognose, Therapieansprechen, Resistenz (personalisierte Medizin)
- Molekulargenetische Diagnostik hämatologischer Neoplasien (ddPCR, MRD, IGHV-Status)

#### *Bioinformatik (BIF)*

- Einführung in die bioinformatische Analyse genetischer Daten
- Alignment von Sequenzdaten
- Variant Calling – Erkennung genetischer Varianten
- Annotation von Varianten und Nutzung klinischer Datenbanken
- Umgang mit großen Datensätzen in der Genetik

- Dimensionalitätsreduktion (z. B. PCA)
- Clustering-Verfahren in der Genomdatenanalyse
- Genome-Wide Association Studies (GWAS)
- Visualisierung und Interpretation bioinformatischer Daten
- Herausforderungen in der diagnostischen Bioinformatik, u.a. Genomsequenzierung

*Klinik, Pathophysiologie und Genetik erblicher Krankheiten (KPG1-4)*

- Vertiefte Kenntnisse der Anatomie und Physiologie ausgewählter Organsysteme sowie ihrer genetischen und pathophysiologischen Zusammenhänge
- Angeborene Fehlbildungssyndrome
- Neurologische und neuromuskuläre Krankheiten
- Augen, Ohren und Gehör
- Herz und Kreislauf
- Atmungssystem
- Leber und Magen-Darm-Trakt
- Nieren und Harntrakt
- Geschlechtsentwicklung und Reproduktion
- Haut und Bindegewebe
- Skelett und Wachstum
- Stoffwechselkrankheiten
- Tumordispositionssyndrome
- Endokrine und immunologische Krankheiten
- Hämatologische Krankheiten und Gerinnungsstörungen

*Ethische, rechtliche und gesellschaftliche Aspekte der Medizinischen Genetik (ERG1+2)*

- Gesetzliche Grundlagen (Österreich, Deutschland, Schweiz) und deren Anwendung in der Medizinischen Genetik
- Aufklärungs- und Einwilligungsformulare
- Datenschutz, Schweigepflicht und Umgang mit genetischen Daten
- Versicherungsrecht in Zusammenhang mit genetischen Erkrankungen
- Gegenüberstellung von Forschung und Diagnostik bei Erhebung genetischer Untersuchungsbefunde
- Stellungnahmen und Leitlinien in der Medizinischen Genetik
- Ethikkommission
- Rechtliche Besonderheiten bei der Diagnostik von Feten, Kindern, und Verstorbenen
- Ethische Fragestellungen in der Reproduktionsmedizin (Schwangerschaftsabbruch)
- Ethische Fallanalysen: Anwendung von ethischen Prinzipien in der Medizinischen Genetik
- Umgang mit Zufallsbefunden, Patientenautonomie und praktische Umsetzung in der Befundung
- Genetische Diskriminierung und gesellschaftliche Wahrnehmung genetischer Erkrankungen
- Prädiktive Testung und Indikationsstellung
- Neue Technologien und deren ethische Herausforderungen

### *Klinische Genetik (Sprechstunde, Beratung, personalisierte Therapie) (KLG)*

- Aufgabenbereich der Humangenetik in der Medizin
- Berufsbilder in der medizinischen Genetik
- Klinisch-genetische Sprechstunden, Konsile und Untersuchungen
- Konzepte der genetischen Beratung (Rahmenbedingungen, Aufgaben und Ziele)
- Klinisch-genetische Anamnese und Stammbaumanalyse
- Kommunikative Strategien bei der genetischen Beratung
- Struktur des Beratungsbriefes
- Wahrscheinlichkeiten und Risikoberechnungen
- Herausforderungen der genetischen Beratung von Paaren, Minderjährigen und Ratsuchenden aus anderen Kulturkreisen/ohne deutsche Sprachkenntnisse
- Spezifische Beratungssituation (z.B.: spätmanifestierende Erkrankung, Pränatalberatung, Tumorprädispositionssyndrome)
- Pharmakogenetik und „Pharmakogenetische“ Krankheiten
- Pharmakogenomik und Zukunftsperspektiven der personalisierten Medizin
- Grundlagen des Arzneimittelstoffwechsels
- Methoden der pharmakogenetischen Testung
- Interpretation pharmakogenetischer Befunde
- Datenbanken und Leitlinien zur Umsetzung
- Therapeutische Strategien auf Basis genetischer Informationen

### *Biochemische Genetik und Proteomics (BGP)*

- Grundkonzepte der biochemischen Genetik
- Ausgewählte Stoffwechselwege und zelluläre Organellfunktionen
- Molekulare Grundlagen der Krankheitsdiagnose und -klassifikation
- Störungen des intermediären und lysosomalen Stoffwechsels sowie weitere Stoffwechselwege
- Klassische Stoffwechseldiagnostik und andere Stoffwechselanalysen
- Diagnostik lysosomaler, mitochondrialer und peroxisomaler Erkrankungen
- Laborverfahren und Analysetechniken
- Screeningstrategien in der Neugeborenenmedizin
- Pränatale Diagnostik von Stoffwechselstörungen
- Proteom als funktionelle Ebene
- Posttranslationale Modifikationen
- Biomarker-Discovery
- Klinische Anwendung und Therapie

### *Gesundheitsversorgung, Kommunikation, Laborleitung und Qualitätsmanagement (GKLQ)*

- Gesundheitssysteme: Struktur, Organisation und Gesundheitsberufe
- Interdisziplinäre Zusammenarbeit und beteiligte Fachgebiete in der klinischen Genetik
- Rolle von genetischen Krankheiten in unserer Gesellschaft
- Professionalität und Patientensicherheit
- Kommunikation im Gesundheitssystem
- Teamführung, Leadership, Entscheidungen und Innovationsumsetzung
- Rechtliche Kommunikationspflichten
- Zeit- & Selbstmanagement, Resilienz

- Labororganisation: Management, Projekt- und Prozessmanagement, digitale Tools
- Biobanken: Aufbau und Verwaltung
- Personal-, Kapazitäts- und Innovationsmanagement
- Finanzierung der humangenetischen Diagnostik (EBM, GOÄ, §§ 116 und 140 SGBV)
- Kosten- und Budgetplanung, Wirtschaftlichkeit von Verfahren
- Prozessökonomie und Personalökonomie
- Qualitätsmanagement: Methodvalidierung, interne/externe Qualitätssicherung sowie als Führungsinstrument für kontinuierliche Verbesserung
- Normen, Zertifizierung/Akkreditierung (EN ISO 15189, IVDR, S2k-Leitlinien)
- Gute Laborpraxis, Laborsicherheit, Arbeitsschutz und Hygienemanagement

#### *Wissenschaftliches Arbeiten (WIS1+2)*

- Studiendesign im Gesundheitswesen
- Evidenzbasierte Praxis
- Kritische Bewertung der Fachliteratur
- Online-Datenbanken und Ressourcen für Fachhumangenetiker:innen
- Forschungsfragen, Rolle der Literaturrecherche, Forschungsdesign
- Populationen, Stichproben und statistische Auswertung, positiver und negativer prädiktiver Wert
- Qualitative und quantitative Forschung
- Systematische Überprüfungen und Meta-Analyse
- Objektivität, Reliabilität, Validität und Generalisierbarkeit von Studienergebnissen
- ethisches Forschungsverhalten, Einverständniserklärung
- Verbreitung und Umsetzung von Forschungsergebnissen, Standards für Forschungsberichte
- Forschungsprojektmanagement
- Auswahl eines für die Masterarbeit relevanten Forschungsthemas
- Erhebung von Daten für die Masterarbeit
- Relevante statistische Methoden in der Medizin
- Statistische Terminologie genetischer Fragestellungen
- Computersoftwares für Statistische Auswertungen

#### *Diagnostische Falldiskussionen (DFD)*

- Interpretation genetischer Befunde
- Anwendung auf reale Fallbeispiele aus Diagnostik und Beratung
- Strukturierte Fallanalyse und Diskussion kontroverser Punkte/ herausfordernder Fragestellungen (z.B.: Varianteninterpretation, Zufallsbefunde)
- Ableitung klinischer Konsequenzen
- Förderung argumentativer Kompetenz
- Reflexion ethischer, rechtlicher und psychosozialer Fragestellungen

### *Laborpraktikum (LPR)*

- Dokumentation und Präsentation von Laborergebnissen
- Methodenanalyse und Qualitätsaspekte
- Befundung im klinischen Kontext sowie Familienuntersuchungen
- Teamintegration und Zusammenarbeit in einem klinisch-diagnostischen Umfeld
- Labormanagement

### *Praktikum Molekulargenetische Labordiagnostik*

- Anwendung molekulargenetischer Labortechnologien, u.a. PCR-Methoden, Sanger-Sequenzierung, MLPA, Fragmentanalysen, Array-CGH, SNP-Arrays, Short- und Long Read-Hochdurchsatzsequenzierung auf Exom und Genomebene, Methylierungsanalysen
- Klassifizierung und Interpretation genetischer Varianten
- Zusatzanalysen

### *Praktikum Tumorgenetik*

- Anwendung tumorgenetischer Labortechnologien (u.a. ddPCR, IGHV-Analysen, MRD Monitoring, Fusionsgenanalyse)
- interdisziplinäre Befundinterpretation unter Berücksichtigung der Vorbefunde

### *Praktikum Zytogenetische Labordiagnostik*

- Anwendung zytogenetischer und molekularzytogenetischer Labortechnologien, u.a. Zellkultur, Chromosomenpräparation, Färbetechniken, FISH, Array-CGH, SNP-Array, Amniozentese, Chorionzottenbiopsie, cfDNA/NIPT, PID, PGT
- Darstellung und Bewertung von Karyotypen nach ISCN

### *Schriftliche Arbeit „Masterarbeit“ (MAS)*

- Erarbeitung eines eigenständigen Forschungsprojekts im Bereich Medizinisch Genetische Labordiagnostik
- Vorlage der Masterarbeit
- Defensio der Masterarbeit

## 7 Prüfungen

Das Studium ist erfolgreich abgeschlossen, wenn alle im Curriculum aufgeführten Lehrveranstaltungen und Module durch positiv beurteilte Prüfungen sowie eine Masterarbeit mit positiver Beurteilung absolviert wurde.

Die Prüfungen werden so gestaltet, dass sie objektiv, verlässlich und valide sind.

Das Prüfungsformat, Prüfungsinhalte und die Art der Prüfungsdurchführung sind spätestens bis zur Prüfungsanmeldung für jede Lehrveranstaltung und jedes Modul bekannt zu geben.

Über Lehrveranstaltungen, die in Form von Vorlesung mit Übung (VÜ), Praktikum (PR) oder Seminar (SE) abgehalten werden, erfolgt die Beurteilung laufend aufgrund von Beiträgen und Mitarbeit der Studierenden (immanenter Prüfungscharakter) und gegebenenfalls zusätzlich durch abschließende Tests oder schriftliche Arbeiten.

Über Lehrveranstaltungen, die in Form einer Vorlesung (VO) abgehalten werden, erfolgt die Beurteilung des Erfolgs durch schriftliche, mündliche oder kombiniert schriftlich-mündliche Prüfungen. Für diese Prüfungen sind bis zu vier Termine vorzusehen.

Ein Modul gilt als erfolgreich abgeschlossen, wenn jede einzelne Lehrveranstaltung positiv abgeschlossen bzw. daran mit Erfolg teilgenommen wurde. Zu welchem Prozentsatz die Einzelnote in die Gesamtmodulnote einfließt, ist festzulegen und zu veröffentlichen.

## 8 Masterarbeit

Das 5. Semester ist der Masterarbeit gewidmet, welche ein eigenständiges Forschungsprojekt im Bereich der medizinisch-genetischen Labordiagnostik umfassen soll. Durchführung und Abschluss des Masterarbeit-Projekts wird mit 20 ECTS-Credits bewertet, zuzüglich der Credits für die Erarbeitung und Verteidigung der Arbeit. Auf Regelungen, die die Masterarbeit betreffen und die im Satzungsteil „Studienrechtliche Bestimmungen“ verlautbart sind, wird verwiesen.

Die Masterarbeit ist vor Beginn beim studienrechtlichen Organ im Sinne einer Genehmigung anzumelden. Dies beinhaltet ein positives Ethikvotum der Einrichtung, an der die Arbeit durchgeführt wird. Die Anmeldung hat ein Exposé (max. 2 Seiten) über die geplante Arbeit zu enthalten, welche von der Studierenden/dem Studierenden und der Betreuerin/dem Betreuer der Masterarbeit zu unterschreiben ist. Der Beginn der experimentellen Tätigkeit an einer Masterarbeit vor Genehmigung durch das studienrechtliche Organ ist unzulässig. Im Falle der Verweigerung der Genehmigung hat das studienrechtliche Organ eine schriftliche Begründung auszustellen.

Die Masterarbeit kann auch eine im Rahmen des Universitätslehrgangs konzipierte und erstellte wissenschaftliche Originalarbeit erfassen, welche mit einer Ummantelungsschrift im Umfang von mindestens 10 Seiten dargestellt und in einen größeren Zusammenhang gestellt wird. Die Publikation muss von der Studentin bzw. dem Studenten an federführender Position erstellt worden sein und in einer Zeitschrift im oberen Drittel des Fachgebiets erfolgt sein.

Nach Fertigstellung der Masterarbeit ist diese zur Begutachtung beim studienrechtlichen Organ einzureichen. Das studienrechtliche Organ übermittelt die Masterarbeit an eine universitätsinterne und eine externe Gutachterin/einen universitätsinternen und einen externen Gutachter. Die Begutachtung durch die Betreuerin/den Betreuer der Masterarbeit ist zulässig. Die Studierende/der Studierende hat das Recht Gutachtervorschläge abzugeben.

Nach Vorliegen von zwei positiven Gutachten wird innerhalb einer Frist von drei Wochen eine öffentliche Defensio der Masterarbeit abgehalten. Diese ist in Form eines Kurzvortrags (ca. 30 Minuten) mit anschließender Diskussion auszuführen. Die Beurteilung der Defensio obliegt einem durch das studienrechtliche Organ eingesetzten Senat, dem die Betreuerin/der Betreuer sowie zwei weitere fachlich zuständige, im Regelfall habilitierte Universitätsmitarbeiterinnen/Universitätsmitarbeiter angehören. Dieser Senat benotet die Performance der/des Studierenden im wissenschaftlichen Vortrag und der anschließenden Diskussion. Die Defensio ist mit 2 ECTS-Credits gewichtet.

## 9 Evaluierungsmaßnahmen

### 9.1 Lehrveranstaltungsevaluation

Regelmäßige Lehrveranstaltungsevaluationen werden gemäß der in der Satzung der Medizinischen Universität Innsbruck festgelegten Richtlinien in Zusammenarbeit mit der zuständigen Dienstleistungseinrichtung durchgeführt.

### 9.2 Semesterbewertung

Am Ende jedes Semesters sind Studierende und Lehrende eines Semesters von der Studiengangsleiterin/vom Studiengangsleiter zu einem informellen Gedankenaustausch im Sinne eines Feedbacks einzuladen. Ein schriftliches Protokoll, welches von einer Vertreterin/einem Vertreter der

Studierenden und der Studiengangsleiterin/dem Studiengangsleiter unterschrieben werden muss, ist an das studienrechtliche Organ zu übermitteln.

## 10 Ergänzende Bestimmungen

Die Teilnahme an Lehrveranstaltungen und Prüfungen ist ausnahmslos an die rechtzeitig durchgeführte elektronische Anmeldung gebunden. Bei Vorbesprechungen und Laborplatzvergabe besteht Anwesenheitspflicht. Melden sich mehr Teilnehmerinnen/Teilnehmer zu einer Lehrveranstaltung an, als in einer Gruppe der jeweils angegebenen maximalen Größe entsprechen, sind nach Maßgabe der Möglichkeiten parallele Lehrveranstaltungen vorzusehen, nach Vereinbarung und Bedarf auch in der vorlesungsfreien Zeit.

## 11 Inkrafttreten

Dieses Curriculum tritt mit 01.10.2026 in Kraft.