

Gebiet Humangenetik

Fachlich empfohlener Weiterbildungsplan für den/die Facharzt/Fachärztin für Humangenetik

(Humangenetiker/Humangenetikerin)

Gebietsdefinition	Das Gebiet Humangenetik umfasst die Aufklärung, Erkennung und Behandlung genetisch bedingter und mitbedingter Erkrankungen einschließlich der humangenetischen Beratung von Patienten, Ratsuchenden und ihren Familien sowie den in der Gesundheitsversorgung tätigen Ärzten.
Weiterbildungszeit	60 Monate Humangenetik unter Befugnis an Weiterbildungsstätten, davon <ul style="list-style-type: none"> • müssen 30 Monate in der humangenetischen Patientenversorgung abgeleistet werden • müssen 12 Monate in anderen Gebieten der unmittelbaren Patientenversorgung abgeleistet werden • müssen 12 Monate im molekulargenetischen Labor abgeleistet werden • müssen 6 Monate im zytogenetischen Labor abgeleistet werden

Weiterbildungsinhalte der Facharzt-Kompetenz

MWBO 2018			Konkretisierung
Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	FEWP Konkretisierung des Weiterbildungsinhalts z. B. Benennung von Diagnosen, Untersuchungsmethoden, Kriterien,... in <u>Stichpunkten, max. 50 Wörter</u>
Allgemeine Inhalte der Weiterbildung für Abschnitt B unter Berücksichtigung gebietspezifischer Ausprägung			

MWBO 2018			Konkretisierung
Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	FEWP Konkretisierung des Weiterbildungsinhalts z. B. Benennung von Diagnosen, Untersuchungsmethoden, Kriterien,... in <u>Stichpunkten, max. 50 Wörter</u>
Spezifische Inhalte der Facharzt-Weiterbildung Humangenetik			
Übergreifende Inhalte der Facharzt-Weiterbildung Humangenetik			
Wesentliche Gesetze, Verordnungen und Richtlinien			<ul style="list-style-type: none"> - Gendiagnostikgesetz (GenDG) - Richtlinien der Gendiagnostik-Kommission - Embryonenschutzgesetz (ESchG) - Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen (Rili-BÄK) - Gesetz für sichere digitale Kommunikation und Anwendungen im Gesundheitswesen - Europäische Datenschutz-Grundverordnung (DS-GVO) - Bundesdatenschutzgesetz (BDSG) - einschlägige Leitlinien (gene reviews, AWMF-Leitlinien)
Ursache von Mutationen und Epimutationen sowie deren somatische Auswirkungen oder in der Keimbahn			<p>z. B.</p> <ul style="list-style-type: none"> - DNA-Replikationsfehler, Rekombinations-Fehler (Crossing-over-Fehler), Disjunktions-Fehler (Verteilungsfehler während der Zellteilung) - Induktion von Mutationen in der DNA durch Alkylierung, Desaminierung, interkalierende Substanzen oder Oxidationsreaktionen durch mutagene Chemikalien - strahleninduzierte Mutationen - Spontanmutationen (Mutationen ohne erkennbare Ursache) - Bedeutung somatischer Mutationen in der Tumorentstehung, Knudson'sche Zweischritthypothese der Tumorentstehung - Bedeutung von Keimbahnmutationen als Erklärung von Neumutationen - väterliche Altersabhängigkeit für das Auftreten von Neumutationen (z. B. Achondroplasie, Apert- und Marfan-Syndrom)

MWBO 2018			Konkretisierung
Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	FEWP Konkretisierung des Weiterbildungsinhalts z. B. Benennung von Diagnosen, Untersuchungsmethoden, Kriterien,... in <u>Stichpunkten, max. 50 Wörter</u>
Bedeutung von Polymorphismen, Kopienzahlveränderungen und Mosaiken			<ul style="list-style-type: none"> - Polymorphismen auf DNA-Ebene, z. B. für die Identifikation von Chromosomenabschnitten und ihre Verwendung für Kopplungsanalysen und Vaterschaftsanalysen - Kopienzahlveränderungen (CNVs), z. B. Autismus - Mosaik <ul style="list-style-type: none"> · zur Erklärung variabler Phänotypen, z. B. Down-Syndrom, bei X-chromosomal erblichen Krankheiten wie z. B. oro-facio-digitalem Syndrom, Incontinentia pigmenti, vielfach bei Markerchromosomen oder eigenständigen Krankheitsbildern (z. B. Pallister-Killian-Syndrom) · in der Tumorentstehung · Keimzellmosaik als Erklärung von Wiederholungsrisiken, z. B. bei Achondroplasie, Muskeldystrophie Duchenne/Becker, Down-Syndrom
Numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen sowie Symptomatik und Nosologie der wichtigsten angeborenen und erworbenen Chromosomenstörungen			<ul style="list-style-type: none"> - Entstehungsmechanismen und Klinik klassischer auto- und gonosomaler Trisomien (auch als Mosaik bzw. TK), struktureller Anomalien (wie Mikrodeletionssyndromen, Ringchromosomen, Isochromosomen) bei lebenden Menschen - Chromosomenbefunde (Aneuploidien, Polyploidien, strukturelle Chromosomenanomalien) in der frühen Entwicklungsphase und deren Konsequenzen (Infertilität, OAT-Syndrom, Aborte, Totgeburten) - Aneuploidien im Rahmen von Tumoren - Bedeutung von Inversionen - ISCN-Nomenklatur
Populationsgenetik			<ul style="list-style-type: none"> - Definitionen: Population, Gen-, Heterozygotenfrequenz, Hardy-Weinberg-Gleichgewicht sowie dessen Einflussfaktoren (Panmixie, Paarungssiebung, Zufallsabweichungen, Migration), Selektion, Mutationen - Einfluss von Umweltfaktoren auf die Genfrequenzen - unterschiedliche Genhäufigkeiten in verschiedenen Bevölkerungen - Risikoberechnung

MWBO 2018			Konkretisierung
Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	FEWP Konkretisierung des Weiterbildungsinhalts z. B. Benennung von Diagnosen, Untersuchungsmethoden, Kriterien,... in <u>Stichpunkten, max. 50 Wörter</u>
Prinzipien der Therapie genetisch bedingter Erkrankungen			<ul style="list-style-type: none"> - therapeutische Intervention auf jeder Ebene der genetischen Informationskette - DNA: Mutationsreparatur, Gen-Ersatz (somatische Gentherapie) - Methylierung - Chromatin: Acetylierung/Deacetylierung - mRNA: Transkriptionsmodifikation durch Ribozym-, Antisense- und RNA-Interferenz-Strategien - Protein: Protein-Substitution - Stoffwechsel: Substratersatz, -restriktion, -vermeidung, Diversion, Elimination, Enzyminhibition, Feedback-Inhibierung, Enzymmodifikation, -induktion - Zelle: KM-Transplantation - Organ: Organtransplantation, Organprothese - Phänotyp: Chirurgie, Verhaltens-, Psychotherapie, Familien: genetische Beratung, Population: genetisches Screening
Humangenetische Beratung			
Besonderheiten humangenetischer Beratungsabläufe bei Risikopersonen mit spät manifestierenden nicht heilbaren Erkrankungen			<ul style="list-style-type: none"> - Bedeutung von Therapie- bzw. Früherkennungsmaßnahmen - Kenntnisse der Variabilität des Krankheitsverlaufes bei Anlageträgern/-innen, ggf. Genotyp-/Phänotyp-Beziehungen - Lebens- und Familienplanung, psychologische Aspekte für pos. und neg. getestete Personen („survivor's guilt“) - Kenntnis von einschlägigen Empfehlungen zur prädiktiven Diagnostik (z. B. Huntington-Krankheit) - Risikoberechnung mit Hilfe des Bayes-Theorems
	Berechnung von Erkrankungs- und Vererbungswahrscheinlichkeiten		<ul style="list-style-type: none"> - Anwendung der Hardy-Weinberg Regel - Anwendung von Penetranz, Expressivität, Bayes-Theorem, relatives Risiko, Odds Ratio, Sensitivität, Spezifität von Screeningtests, Positiv/negativ prädiktiver Wert
	Indikationsstellung zur genetischen Diagnostik		
	<ul style="list-style-type: none"> - bei unerfülltem Kinderwunsch und bei Aborten 		<ul style="list-style-type: none"> - Chromosomenanalyse - AZF-Deletionsanalyse - CFTR-Mutationsanalytik

MWBO 2018			Konkretisierung
Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	FEWP Konkretisierung des Weiterbildungsinhalts z. B. Benennung von Diagnosen, Untersuchungsmethoden, Kriterien,... in <u>Stichpunkten, max. 50 Wörter</u>
	- bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Gesundheitsrisiken und Erkrankungen		- Chromosomenanalysen - Array-CGH - Analyse von Einzelgenen - Panel-Analytik - Exom- und Gesamtgenomanalyse
	- bei angeborenen Fehlbildungen und Krankheiten		
	- in der Schwangerschaft (Pränataldiagnostik, nicht invasive pränatale Testung, Präimplantationsdiagnostik)		
	- zu prädiktiven Gentests		psychologische Aspekte prädiktiver Testergebnisse berücksichtigen (Familienplanung, Partnerschaft, Berufsperspektiven etc.)
	Humangenetische Beratung einschließlich der Erhebung der Familienanamnese in drei Generationen, Beurteilung und Erstellung einer Epikrise bei 50 verschiedenen Krankheitsbildern in Fällen, davon	400	
	- mit Manifestation in mehreren Systemen (syndromale Krankheitsbilder) bzw. bei angeborenen Fehlbildungen	150	
	- monogene und komplexe Erbgänge	50	
	- zytogenetische (numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen) und molekularzytogenetische Befunde	50	- Einsatz von molekularzytogenetischen Verfahren (FISH-Analysen, Array-CGH) - Anwendung der ISCN-Nomenklatur
	- molekulargenetische Befunde	30	Interpretation molekular(zyto)genetischer Befunde (Nomenklatur und Interpretation von Varianten)

MWBO 2018			Konkretisierung
Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	FEWP Konkretisierung des Weiterbildungsinhalts z. B. Benennung von Diagnosen, Untersuchungsmethoden, Kriterien,... in <u>Stichpunkten, max. 50 Wörter</u>
	- prädiktive molekulargenetische Befunde	20	- Vorsorge- bzw. Therapieoptionen - psychologische Aspekte prädiktiver Testung berücksichtigen (Familienplanung, Partnerschaft, Berufsperspektiven etc.) - Anwendung des Bayes-Theorems
Beratung bei invasiver und nicht invasiver pränataler Diagnostik einschließlich Präimplantationsdiagnostik			
Psychosoziale Betreuung von Schwangeren und ihren Partnern			Kenntnis von konkreten (lokalen) Beratungs- und Betreuungsmöglichkeiten
Invasive und nicht invasive Verfahren der Pränatal- und der Präimplantationsdiagnostik			- Aussagekraft von NIPT (u. a. Sensitivität, Spezifität, pos. und neg. prädiktiver Wert; Bedeutung und Vorgehen bei „no call“-Ergebnissen.) im Vergleich zu anderen pränatalen Screeningverfahren (wie Ersttrimesterscreening) und invasiven Methoden der Pränataldiagnostik - Aussagekraft und Rahmenbedingungen der Polkörper- und der Präimplantationsdiagnostik
Teratogene Potentiale von physikalischen, infektiösen und chemischen Noxen			- kritische Phasen der pränatalen Entwicklung - Risiken und diagnostisches Vorgehen bei v. a. pränatale Infektionen (z. B. Röteln, Toxoplasmose, Zytomegalie, HIV), Einnahme teratogener Substanzen (Drogen und Medikamente), pränataler Strahlenexposition - Kenntnisse im Umgang mit Datenbanken wie Embryotox
	Beurteilung und Beratung bei auffälligen Befunden in der Pränataldiagnostik	30	Einordnung pränataler Befunde
Syndromologie			
Phänotypanalyse, Terminologie und Bedeutung von Fehlbildungen und kleinen Anomalien einschließlich Dysmorphiezeichen			- Wachstum: Minderwuchs (Verteilungsformen), Großwuchs - Kopf: Schädelform, Auge, Ohr, Nase, Mund - Extremitäten: Hand- und Fußfehlbildungen (z. B. Brachy-, Oligo-, Arachno-, Polydaktylie) und mögliche Diagnosen - Definition von Assoziation, Sequenz, Disruption, Deformation, Dysplasie, Syndrom - Kenntnisse von Syndromidentifizierungsprogrammen
Syndrom-Datenbanken			z. B. mit: LDD, POSSUM, Face2Gene, genreviews, Orphanet, OMIM

MWBO 2018			Konkretisierung
Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	FEWP Konkretisierung des Weiterbildungsinhalts z. B. Benennung von Diagnosen, Untersuchungsmethoden, Kriterien,... in <u>Stichpunkten, max. 50 Wörter</u>
	Klinisch-genetische Abklärung und Beratung bei 25 verschiedenen a priori unklaren Syndromen in Fällen, davon mit		<ul style="list-style-type: none"> (genetische) Untersuchungen: Chromosomen-, Array-CGH, Panel-, Exom- und WG-Sequenzierung Stoffwechselfdiagnostik (einschl. mitochondrialer Krankheiten) (neuro-)pathologischer und klinischer Untersuchungen, z. B. Bildgebungsverfahren ggf. bei Familienangehörigen
	<ul style="list-style-type: none"> Skelettfehlbildungen, Kraniosynostosen, Groß-/Kleinwuchs 	10	<ul style="list-style-type: none"> DD von Skelettdysplasien (z. T. mit Kleinwuchs): z. B., Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrome, Achondrogenesis, Arthrogyryosen Spondyloepiphysäre Dysplasie, Mesomele Skelettdysplasien, Hypophosphatasie, Cleidocraniale Dysplasie, Chondrodysplasia punctata, Silver-Russell-Syndrom Großwuchs-Syndromen: z. B. Proteus-, Beckwith-Wiedemann-, Marshall-, Sotos-, Simpson-Golabi-Behmel-Weaver-Syndrom Radiusaplasiesyndromen: z. B. Holt-Oram-, Fanconi-, TAR-Syndrom; ulnare Strahldefekten, z. B. FFU-Syndrom Oligo- und Polydaktyliesyndromen Spalthand-Spaltfuß Kraniosynostosen, z. B. Apert-Syndrom, Morbus Crouzon, Morbus Pfeiffer, Muenke Syndrom
	<ul style="list-style-type: none"> syndromalen und nicht syndromalen Entwicklungsverzögerungen bei Kindern 	30	<ul style="list-style-type: none"> DD und genetische Basis u. a. von: FraX-, Prader-Willi-, Angelman-Syndrom, Bardet-Biedl-, Marinesco-Sjögren-, Seckel-, Williams-, Beuren-, Norrie-Syndrom, tuberöser Sklerose Stoffwechselerkrankungen z. B.: PKU, Lesch-Nyhan-Syndrom Mukopolysaccharidosen, Mukolipidosen, Lowe-, Menkes-Syndrom
	<ul style="list-style-type: none"> chromosomal bedingten Syndromen 	10	<ul style="list-style-type: none"> Trisomien: strukturelle Chromosomenstörungen, z. B. Trisomie 13,18,21,22 Mikrodeletionssyndromen: z. B. Prader-Willi-, Angelman-Williams-Beuren-, Giedion-Langer-, DiGeorge-Syndrom Gonosomenstörungen als Mosaik und Translokationen
	<ul style="list-style-type: none"> teratogenen Syndromen, Sequenzen und Assoziationen 	5	<ul style="list-style-type: none"> Folgen pränataler Einflüsse, z. B. Alkohol, Röteln, Toxoplasmose, HIV; maternaler Diabetes mellitus, maternale Phenylketonurie Potter-Sequenz, VACTERL-, CHARGE-Assoziation

MWBO 2018			Konkretisierung
Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	FEWP Konkretisierung des Weiterbildungsinhalts z. B. Benennung von Diagnosen, Untersuchungsmethoden, Kriterien,... in <u>Stichpunkten</u> , max. 50 Wörter
Stoffwechselkrankheiten und endokrine Störungen			
Klinische Merkmale genetisch bedingter bzw. mitbedingter Stoffwechselkrankheiten und endokriner Störungen			z. B.: - Alkaptonurie, Alpha-1-AntritypsinMangel, Porphyrien, Galaktosämie, Glykogenosen, Lesch-Nyhan-Syndrom, Metachromatische Leukodystrophie, Mukopolysaccharidosen, Zellweger-Syndrom; Adrenoleukodystrophie, M. Fabry, M. Gaucher, Phenylketonurie - Mukoviszidose - Hormonstörungen: AGS, Hämochromatose, Klinefelter-, Turner-Syndrom, MODY-Diabetes, MEN, Phäochromozytom, Porphyrien, Prader-Willi-Syndrom, Von-Hippel-Lindau-Syndrom
Möglichkeiten und Grenzen der biochemischen Diagnostik			Aussagekraft biochemischer Analyseverfahren im Verhältnis zur molekulargenetischen Diagnostik einschließlich von Mitochondriopathien
Neugeborenencreening			- Kenntnis der untersuchten Krankheiten, deren Behandlung und genetische Basis - rechtliche Grundlagen des Neugeborenencreenings
	Differentialdiagnostische Abklärung, humangenetische Beratung und ggf. Koordination der Betreuung von Patienten bzw. Familien mit genetisch bedingter bzw. mitbedingter Stoffwechselkrankheit oder endokriner Störung	10	

MWBO 2018			Konkretisierung
Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	FEWP Konkretisierung des Weiterbildungsinhalts z. B. Benennung von Diagnosen, Untersuchungsmethoden, Kriterien,... in <u>Stichpunkten, max. 50 Wörter</u>
Erkrankungen von Haut, Haaren, Zähnen und Bindegewebe			
Klinische Merkmale genetisch bedingter bzw. mitbedingter Krankheiten an Haut, Haaren, Zähnen und Bindegewebe			z. B. - Ichthyosen, Hyperkeratosen, Epidermis bullosa, Psoriasis, atopischen Ekzemen, Albinismus, Basalzell-Naevus-Syndrom - Hypodontie, Amelogenesis imperfecta, hidrotischer und hypohidrotischer ektodermaler Dysplasie, EEC-Syndrom, fokaler dermaler Hypoplasie, Sturge-Weber-Syndrom, Pachonychia congenita, Hypomelanosis Ito, Trichorhino-phalangealem Syndrom, Dyskeratosis congenita, Cockayne-, Marinesco-Sjögren-, Werner-, oculo-dento-digitalem Syndrom, Incontinentia pigmenti, focaler dermaler Hypoplasie, OFD-, Hallermann-Streiff-, Ehlers-Danlos-Syndrom, Osteogenesis imperfecta. Knorpel-Haar-Dysplasie
	Differentialdiagnostische Abklärung, humangenetische Beratung und Indikationsstellung zur weiterführenden Diagnostik von Patienten mit genetisch bedingten bzw. mitbedingten Erkrankungen des Bindegewebes sowie des ektodermalen Gewebes	10	
Neurologische und neuromuskuläre Erkrankungen sowie Muskelerkrankungen			
Genetische Grundlagen von Fehlbildungen des zentralen Nervensystems			z. B. - Anencephalie/Neuralrohrdefekte, Gyrierungsstörungen, Holoprosencephalien/Arrhinencephalien - Hydrocephalien, Mikrocephalien, Corpus callosum Agenesien, zerebraler Gigantismus (Sotos-Syndrom)

MWBO 2018			Konkretisierung
Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	FEWP Konkretisierung des Weiterbildungsinhalts z. B. Benennung von Diagnosen, Untersuchungsmethoden, Kriterien,... in <u>Stichpunkten, max. 50 Wörter</u>
Genetisch bedingte bzw. mitbedingte Erkrankungen des peripheren und zentralen Nervensystems sowie der Muskulatur			z. B. <ul style="list-style-type: none"> - Basalganglienerkrankungen: z. B. M. Huntington, Dystonien, M. Parkinson, essentieller Tremor - hereditäre Ataxien: z. B. Friedreich Ataxie, spinocerebelläre Ataxien - hereditäre RM-Erkrankungen: spinale Muskelatrophien, Kennedy-Krankheit, spastische Spinalparalysen, familiäre ALS - Phakomatosen - tuberöse Sklerose, Neurofibromatosen, v. Hippel-Lindau Krankheit - Muskeldystrophien: z. B. Duchenne-/Becker MD, Glieder-Gürtel MD - Myotonien: z. B. myotone Dystrophien - sonstige Myopathien: z. B. Central core disease, Nemaline Myopathie, Bethlem Myopathie, Long QT-Syndrome - Neuropathien: z. B. Amyloidosen, CMT, M. Refsum - Leukodystrophien: M. Wilson, M. Gaucher, M. Niemann-Pick, Mukopolysaccharidosen, Lipofuszinosen, Gangliosidosen, Glykogenosen, Metachromatische Leukodystrophie, Zellweger-Syndrom - neurodegenerative Krankheiten: z. B. M. Alzheimer - mitochondriale Krankheiten: z. B. MELAS, MERRF - spastische Spinalparalysen - Migräne - Epilepsien - Myasthenien - Arteriopathien - mentale Retardierung, Dyspraxie, Autismus
	Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei		
	- angeborenen Fehlbildungen des Nervensystems	5	
	- neurologischen Erkrankungen	10	
	- neurodegenerativen Erkrankungen des peripheren und zentralen Nervensystems	10	

MWBO 2018			Konkretisierung
Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	FEWP Konkretisierung des Weiterbildungsinhalts z. B. Benennung von Diagnosen, Untersuchungsmethoden, Kriterien,... in <u>Stichpunkten, max. 50 Wörter</u>
	- neuromuskulären und muskulären Erkrankungen	5	
Krankheiten der Niere und der ableitenden Harnwege			
Genetische Grundlagen von Erkrankungen und Fehlbildungen der Niere und der ableitenden Harnwege			z. B. - Hypospadie - Nierenagenesie - Fehlbildungen des CAKUT-Spektrums - Nagel-Patella Syndrom - obstruktive Uropathien - BOR-Syndrom - Joubert-, Meckel-, v. Hippel-Lindau-Syndrom - Nephrosen - Amyloidosen - Cystinose - Cystinurie - nephrogener Diabetes insipidus - Zystennieren - Alport-Syndrom - tuberöse Sklerose
	Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Erkrankungen mit Nierenbeteiligung	5	
Krankheiten von Auge und Ohr			
Grundlagen und genetische Ursachen von syndromaler und nicht syndromaler Blindheit und Taubheit			z. B. - Retinoblastom - Albinismus - Mikrophthalmie/Anophthalmie - Kolobome und Aniridie - Opticusatrophie - Katarakt - Glaukom - Retinopathien z. B. RP, Makuladegenerationen, Retinoschisis - Norrie-, Usher-, Alport-, Waardenburg-, Leopard-, Stickler-, Refsum-, Pendred-Syndrom - Neurofibromatose Typ II

MWBO 2018			Konkretisierung
Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	FEWP Konkretisierung des Weiterbildungsinhalts z. B. Benennung von Diagnosen, Untersuchungsmethoden, Kriterien,... in <u>Stichpunkten, max. 50 Wörter</u>
Grundlagen und genetische Ursachen von angeborenen Fehlbildungen von Auge und Ohr			
	Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Formen von Blindheit und/oder Taubheit	10	
Erkrankungen des Herzens und der Gefäße			
Genetische Grundlagen von Fehlbildungen des Herzens			- Kenntnis der empirischen Wiederholungsrisiken - Herzfehler im Rahmen von Syndromen
Genetische Grundlagen von Gefäßerkrankungen			z. B. - Arteriosklerose - Thrombophilien - Angio- und Lymphödemen - Aneurysmen auch im Rahmen von Syndromen: Marfan-Syndrom, M. Osler, Klippel-Trenaunay-Syndrom
Genetische Grundlagen von Kardiomyopathien und Ionenkanalerkrankungen			
	Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei isolierten und syndromalen Fehlbildungen des Herzens und der Gefäße	5	z. B. - Holt-Oram-, Marfan-, Ehlers-Danlos-, Leopard-, Noonan-, Kartagener-Syndrom, Pseudoxanthoma elasticum, Mukopolysaccharidosen - Herzfehler im Rahmen von Chromosomenstörungen - Herzfehler im Rahmen von Embryopathien: Thalidomid, Röteln, Alkohol - VACTERL-Assoziation, Goldenhar-Syndrom, Klippel-Feil-Syndrom
	Differentialdiagnostische Abklärung und interdisziplinäre Betreuung von Kardiomyopathien und Arrhythmien	5	z. B. - Kardiomyopathien, Long-QT-Syndrom, Brugada-Syndrom - Rhythmusstörungen im Rahmen von Muskelkrankheiten wie Duchenne-/Becker-MD, Emery-Dreifuss-MD, Gliedergürtel-MD, Fazio-skapulo-humerale MD, Myotone Dystrophie Typ 1 und 2, muskuläre Ionenkanalerkrankungen, Glykogenosen Typ III (M. Pompe) und mitochondriale Myopathien, kongenitalen Myopathien und Syndromen wie Kartagener-Syndrom

MWBO 2018			Konkretisierung
Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	FEWP Konkretisierung des Weiterbildungsinhalts z. B. Benennung von Diagnosen, Untersuchungsmethoden, Kriterien,... in <u>Stichpunkten, max. 50 Wörter</u>
Erkrankungen des Blutes			
Genetische Grundlagen von Blutgerinnungsstörungen			<ul style="list-style-type: none"> - Faktor-V-Leiden - Prothrombinmangel - Antithrombinmangel - Protein C- und S-Mangel - Hämophilien - v. Willebrand-Jürgens-Syndrom - Thrombozytopenien
Genetische Grundlagen von Störungen der Hämatopoese und Hämoglobinopathien			<ul style="list-style-type: none"> - Sichelzellanämie - Thalassämien - Sphärozytose - G6PD-Mangel - Rh-Inkompatibilität - Agranulozytose - Blackfan-Diamond-Syndrom - Chediak-Higashi-Syndrom - Fanconi-Anämie - TAR-Syndrom - Thrombozytopenie
Genetische Grundlagen der Erkrankungen des Immunsystems			<ul style="list-style-type: none"> - Ataxia-Teleangiektasie-Syndrom - septische Granulomatose - Hypogammaglobulinämie - Di-George-Syndrom - Wiskott-Aldrich-Syndrom
	Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei Blutgerinnungsstörungen, Störungen der Hämatopoese, Hämoglobinopathien sowie von Erkrankungen des Immunsystems	10	

MWBO 2018			Konkretisierung
Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	FEWP Konkretisierung des Weiterbildungsinhalts z. B. Benennung von Diagnosen, Untersuchungsmethoden, Kriterien,... in <u>Stichpunkten, max. 50 Wörter</u>
Tumorerkrankungen			
Genetische Grundlagen von Tumordisposition, insbesondere Charakteristika monogener Tumordispositionssyndrome			<ul style="list-style-type: none"> - Mechanismen: Tumorsuppressorgene, Proto-/Onkogene, Knudson'sche Zweischnitt Hypothese, LOH - familiärem Brust- und Eierstockkrebs, Lynch-Syndrom (HNPCC), familiärer adenomatösen Polyposis, Peutz-Jeghers-, Cowden-Syndrom, Juvenile Polyposis, Von-Hippel-Lindau Syndrom, Neurofibromatose Typ 1 und 2, Nierenzellcarcinom, multiple endokrine Neoplasie Typ 1 und 2, medulläres Schilddrüsenkarzinom, Retinoblastom, Li-Fraumeni-Syndrom, Wilms Tumor, Malignes Melanom, Ataxia Teleangiectasia, Bloom-, Chediak-Higashi-Syndrom, Dyskeratosis congenita, Fanconi-Anämie, Werner-, Wiskott-Aldrich-Syndrom, Xeroderma pigmentosum, Retinoblastom, Wilms-Tumor
Grundlagen der somatischen Tumorgenetik und Tumorepigenetik einschließlich deren diagnostischer und therapeutischer Relevanz			<p>Mechanismen, die zur Aktivierung von Onkogenen bzw. Inaktivierung von Tumorsuppressorgenen führen:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Aneuploidien - Translokationen - DNA-Amplifikation - Methylierung - somatische Punktmutationen - Insertion exogener viraler Gensequenzen - Imprinting-Mutationen/epigenetische Phänomene
	Differentialdiagnostische Abklärung, individuelle Risikoberechnung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingter bzw. mitbedingter Tumordisposition, insbesondere bei monogenen Formen	50	
	Humangenetische Beratung zur diagnostischen und therapeutischen Relevanz genetischer und epigenetischer Veränderungen von Tumorzellen	10	<ul style="list-style-type: none"> - Philadelphia Chromosom - genetische Befunde von Leukämien - Deletionen bzw. Amplifikation von Genen die einem Imprinting unterliegen: Wilms-Tumor, Rhabdomyosarkom, Beckwith-Wiedemann-Syndrom, Osteosarkom, AML, Neuroblastom, Hepatoblastom

MWBO 2018			Konkretisierung
Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	FEWP Konkretisierung des Weiterbildungsinhalts z. B. Benennung von Diagnosen, Untersuchungsmethoden, Kriterien,... in <u>Stichpunkten, max. 50 Wörter</u>
Infertilität/Aborte			
Genetische Grundlagen des unerfüllten Kinderwunsches sowie rekurrierender Aborte			<ul style="list-style-type: none"> - Ursachen der männlichen Infertilität - Ursachen der Azoospermie: Chromosomenstörungen in Abhängigkeit vom Spermienbefund - AZF-Deletionen: monogene Spermatogenesestörungen, z. B. TEX11-Gen - Obstruktive Spermatogenesestörungen (CFTR-, ADGRG2-Gen), Ductus deferens Aplasie - Ursachen des hypogonadotropen Hypogonadismus, z. B. Kallmann-Syndrom - Ursache der weiblichen Infertilität: z. B. <ul style="list-style-type: none"> · Ovarialinsuffizienz bei Patientinnen mit FMR1-Mutationen · Ursachen des hypogonadotropen Hypogonadismus, · AGS-Syndrom
Grundlagen der assistierten Reproduktion			z. B. Erfolgsraten und Risiken der ART
	Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei Paaren mit unerfülltem Kinderwunsch oder rekurrierenden Aborten	20	
Pharmakogenomik			
Grundlagen der Bedeutung genetischer und epigenetischer Varianten für die Pharmakotherapie einschließlich der Companion Diagnostik			<ul style="list-style-type: none"> - Kenntnisse über Bedeutung und Indikation pharmakogenetischer Analysen zur Verbesserung der Sicherheit, der Wirksamkeit, bzw. Vermeidung von Fehltherapien sowie Vermeidung von Schäden z. B.: 5FU-Toxizität, Isoniazid-Unverträglichkeit, Abacavir-Hypersensitivität - Bedeutung von Cytochrom-P450-Enzymen (CYP)-Genvarianten: von CYP2C9 und CYP2D6 bei Homo- und Heterozygotie zur Diagnose von ultraschnellen und intermediären Metabolizern und der Bedeutung in der Pharmakotherapie - Klinik und Diagnostik der malignen Hyperthermie und des Pseudocholinesterasemangels - Beispiele für Companion Diagnostik: z. B. Olaparib-Therapie bei Patienten mit Brust-/Eierstockkrebs mit einer <i>BRCA1/2</i>-Mutation

MWBO 2018			Konkretisierung
Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	FEWP Konkretisierung des Weiterbildungsinhalts z. B. Benennung von Diagnosen, Untersuchungsmethoden, Kriterien,... in <u>Stichpunkten, max. 50 Wörter</u>
Diagnostische zytogenetische Verfahren			
Grundlagen zytogenetischer, molekularzytogenetischer, Array-basierter und sequenzierungsbasierter Methoden zur Detektion struktureller chromosomaler Varianten, deren Aussagewert und Limitierung sowie Besonderheiten bei pränatalen, postnatalen und tumorgenetischen Fragestellungen			<ul style="list-style-type: none"> - zelluläre Mechanismen der Entstehung von Chromosomenstörungen - Auflösungsvermögen zyto- und molekularzytogenetischer Verfahren - Grundlagen der Bänderungstechniken - Systematik der zytogenetischen Nomenklatur
	Durchführung, Auswertung und Befunderstellung von Chromosomenanalysen, davon	100	Diagnostische Verfahren zur Analyse und Interpretation von Mosaikbefunden, struktureller Aberrationen sowie von Markerchromosomen, Mikrodeletionssyndromen und Interpretation tumorzytogenetischer Befunde
	- mit allen Kultivierungs- und Präparationsschritten, davon	30	
	- pränatal	10	
	- FISH-Analysen an Interphasekernen sowie an Metaphasechromosomen	25	z. B. bei <ul style="list-style-type: none"> - Mikrodeletionssyndromen - Deletionen - Duplikationen - TK - Inversionen - Markerchromosomen) - ggf. auch unter Einschluss von Familienbefunden
	- Mikroarray-Analysen einschließlich Datenbankrecherchen	25	im Zusammenhang mit vorliegenden zytogenetischen Befunden
Diagnostische molekulargenetische Verfahren			
Molekulargenetische Techniken, deren Aussagewert und Limitierung sowie Besonderheiten bei pränatalen, postnatalen und tumorgenetischen Fragestellungen			<ul style="list-style-type: none"> - Prinzipien der DNA-Extraktion, Gelelektrophorese, Southern-Blot-Hybridisierung, PCR - Kenntnis von Eigenschaften und Indikationen verschiedener DNA-Sequenziermethoden (z. B. Kettenabbruchmethode, NGS-Verfahren, real-time PCR, MLPA, Exom-Analyse, WGS)

MWBO 2018			Konkretisierung
Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	FEWP Konkretisierung des Weiterbildungsinhalts z. B. Benennung von Diagnosen, Untersuchungsmethoden, Kriterien,... in <u>Stichpunkten, max. 50 Wörter</u>
Besonderheiten von Repeatexpansions- erkrankungen und epigenetischen Aberrationen			<ul style="list-style-type: none"> - Kenntnis und klinisches Bild von Trinukleotidrepeat-Erkrankungen wie Chorea Huntington, spinocerebelläre Ataxien, dentatorubro-Pallidoluyische Atrophie, spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy, FraX-Syndrom, Friedreich Ataxie, myotone Dystrophien, Okulopharyngeale Muskeldystrophie - Norm-, Prämutations- und Vollmutationsbereiche
	Durchführung, Auswertung und Befunderstellung von molekulargenetischen Untersuchungen bei monogenen, mitochondrialen, polygenen und multifaktoriell bedingten Krankheiten sowie bei somatischen Aberrationen bei mindestens 10 verschiedenen Krankheitsbildern und Genorten in Fällen, davon	200	<ul style="list-style-type: none"> - monogene Krankheiten mit geringer genetischer Heterogenie, z. B. SMA, Hämochromatose - stark heterogenen Krankheitsbildern, z. B. Hörstörungen - mitochondriale Krankheiten, z. B. LOHN, Kearns-Sayre-Syndrom, MELAS, MERF-Syndrom
	- mit allen Laborschritten	40	
	- Sequenzierung, davon	100	
	- Next Generation Sequenzierung	50	
	- Kopienzahlbestimmung (z. B. mittels multiplex ligationsabhängiger Sondenamplifikation (MLPA) oder quantitativer Echtzeit PCR (qPCR))	5	<ul style="list-style-type: none"> - FraX-Syndrom - Chorea Huntington - Friedreich-Ataxie - myotone Dystrophien - Oculo-pharyngeale Muskeldystrophie - spinocerebelläre Ataxien
	- instabile Repeatexpansionen	5	
	- epigenetische Analysen		z. B. <ul style="list-style-type: none"> - Prader-Willi-Syndrom - Angelman-Syndrom - Silver-Russell-Syndrom

MWBO 2018			Konkretisierung
Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	FEWP Konkretisierung des Weiterbildungsinhalts z. B. Benennung von Diagnosen, Untersuchungsmethoden, Kriterien,... in <u>Stichpunkten, max. 50 Wörter</u>
	Durchführung von Analysen und Befunderstellung zum Nachweis somatischer Mutationen in verschiedenen Geweben, insbesondere Knochenmark, Tumorgewebe, peripheren Blutzellen und zellfreien Nukleinsäuren		
Klinische Genomanalytik			
Pathogenität von genetischen und epigenetischen Veränderungen und deren klinische Bedeutung			Kenntnisse über Inhalte von: <ul style="list-style-type: none"> - ORPHANET - EMBL-EBI - NCBI/NLM (OMIM, BLAST Search, Nucleotide, Map Viewer, Entrez Gene) - Gene Reviews/ GeneClinics - UCSC Genome Browser - Ensembl - HGMD Human gene mutation database HGVS - Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Hematology - GeneCards - GenAtlas - Nucleic Acids Research - Genepop - RTPrimer DBNCB-Datenbanken - OMIM - UCSC Geneome Browser - UNIProt
	Anwendung von Softwaretools zur Wertung von genetischen bzw. epigenetischen Varianten	50	
	Anwendung von Datenbanken zur klinischen Interpretation genetischer bzw. epigenetischer Varianten	50	