

11. Gebiet Humangenetik

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 zum Kompetenzerwerb 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

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtlinie
--	---	-------------------

Allgemeine Inhalte der Weiterbildung für Abschnitt B unter Berücksichtigung gebietsspezifischer Ausprägung

Spezifische Inhalte der Facharzt-Weiterbildung Humangenetik			
Zeile	Übergreifende Inhalte der Facharzt-Weiterbildung Humangenetik		
1.	Wesentliche Gesetze, Verordnungen und Richtlinien		
2.	Ursache von Mutationen und Epimutationen sowie deren somatische Auswirkungen oder in der Keimbahn		
3.	Bedeutung von Polymorphismen, Kopienzahlveränderungen und Mosaiken		
4.	Numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen sowie Symptomatik und Nosologie der wichtigsten angeborenen und erworbenen Chromosomenstörungen		
5.	Populationsgenetik		
6.	Prinzipien der Therapie genetisch bedingter Erkrankungen		
Humangenetische Beratung			
7.	Besonderheiten humangenetischer Beratungsabläufe bei Risikopersonen mit spät manifestierenden nicht heilbaren Erkrankungen		
8.		Berechnung von Erkrankungs- und Vererbungswahrscheinlichkeiten	
9.		Indikationsstellung zur genetischen Diagnostik	
10.		- bei unerfülltem Kinderwunsch und bei Aborten	
11.		- bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Gesundheitsrisiken und Erkrankungen	
12.		- bei angeborenen Fehlbildungen und Krankheiten	

	Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtlinie
13.		- in der Schwangerschaft (Pränataldiagnostik, nicht invasive pränatale Testung, Präimplantationsdiagnostik)	
14.		- zu prädiktiven Gentests	
15.		Humangenetische Beratung einschließlich der Erhebung der Familienanamnese in drei Generationen, Beurteilung und Erstellung einer Epikrise bei 50 verschiedenen Krankheitsbildern in Fällen, davon	400
16.		- mit Manifestation in mehreren Systemen (syndromale Krankheitsbilder) bzw. bei angeborenen Fehlbildungen	150
17.		- monogene und komplexe Erbgänge	50
18.		- zytogenetische (numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen) und molekularzytogenetische Befunde	50
19.		- molekulargenetische Befunde	30
20.		- prädiktive molekulargenetische Befunde	20
Beratung bei invasiver und nicht invasiver pränataler Diagnostik einschließlich Präimplantationsdiagnostik			
21.	Psychosoziale Betreuung von Schwangeren und ihren Partnern		
22.	Invasive und nicht invasive Verfahren der Pränatal- und der Präimplantationsdiagnostik		
23.	Teratogene Potentiale von physikalischen, infektiösen und chemischen Noxen		
24.		Beurteilung und Beratung bei auffälligen Befunden in der Pränataldiagnostik	30
Syndromologie			
25.	Phänotypanalyse, Terminologie und Bedeutung von Fehlbildungen und kleinen Anomalien einschließlich Dysmorphiezeichen		
26.	Syndrom-Datenbanken		
27.		Klinisch-genetische Abklärung und Beratung bei 25 verschiedenen a priori unklaren Syndromen in Fällen, davon mit	
28.		- Skelettfehlbildungen, Kraniosynostosen, Groß-/Kleinwuchs	10
29.		- syndromalen und nicht syndromalen Entwicklungsverzögerungen bei Kindern	30
30.		- chromosomal bedingten Syndromen	10
31.		- teratogenen Syndromen, Sequenzen und Assoziationen	5
Stoffwechselkrankheiten und endokrine Störungen			
32.	Klinische Merkmale genetisch bedingter bzw. mitbedingter Stoffwechselkrankheiten und endokriner Störungen		
33.	Möglichkeiten und Grenzen der biochemischen Diagnostik		
34.	Neugeborenencreening		

	Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtlinie
35.		Differentialdiagnostische Abklärung, humangenetische Beratung und ggf. Koordination der Betreuung von Patienten bzw. Familien mit genetisch bedingter bzw. mitbedingter Stoffwechselkrankheit oder endokriner Störung	10
Erkrankungen von Haut, Haaren, Zähnen und Bindegewebe			
36.	Klinische Merkmale genetisch bedingter bzw. mitbedingter Krankheiten an Haut, Haaren, Zähnen und Bindegewebe		
37.		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			
38.	Genetische Grundlagen von Fehlbildungen des zentralen Nervensystems		
39.	Genetisch bedingte bzw. mitbedingte Erkrankungen des peripheren und zentralen Nervensystems sowie der Muskulatur		
40.		Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei	
41.		- angeborenen Fehlbildungen des Nervensystems	5
42.		- neurologischen Erkrankungen	10
43.		- neurodegenerativen Erkrankungen des peripheren und zentralen Nervensystems	10
44.		- neuromuskulären und muskulären Erkrankungen	5
Krankheiten der Niere und der ableitenden Harnwege			
45.	Genetische Grundlagen von Erkrankungen und Fehlbildungen der Niere und der ableitenden Harnwege		
46.		Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Erkrankungen mit Nierenbeteiligung	5
Krankheiten von Auge und Ohr			
47.	Grundlagen und genetische Ursachen von syndromaler und nicht syndromaler Blindheit und Taubheit		
48.	Grundlagen und genetische Ursachen von angeborenen Fehlbildungen von Auge und Ohr		
49.		Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Formen von Blindheit und/oder Taubheit	10
Erkrankungen des Herzens und der Gefäße			
50.	Genetische Grundlagen von Fehlbildungen des Herzens		
51.	Genetische Grundlagen von Gefäßerkrankungen		

	Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtlinie
52.	Genetische Grundlagen von Kardiomyopathien und Ionenkanalerkrankungen		
53.		Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei isolierten und syndromalen Fehlbildungen des Herzens und der Gefäße	5
54.		Differentialdiagnostische Abklärung und interdisziplinäre Betreuung von Kardiomyopathien und Arrhythmien	5
Erkrankungen des Blutes			
55.	Genetische Grundlagen von Blutgerinnungsstörungen		
56.	Genetische Grundlagen von Störungen der Hämatopoese und Hämoglobinopathien		
57.	Genetische Grundlagen der Erkrankungen des Immunsystems		
58.		Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei Blutgerinnungsstörungen, Störungen der Hämatopoese, Hämoglobinopathien sowie von Erkrankungen des Immunsystems	10
Tumorerkrankungen			
59.	Genetische Grundlagen von Tumordisposition, insbesondere Charakteristika monogener Tumordispositionssyndrome		
60.	Grundlagen der somatischen Tumorgenetik und Tumorepigenetik einschließlich deren diagnostischer und therapeutischer Relevanz		
61.		Differentialdiagnostische Abklärung, individuelle Risikoberechnung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingter bzw. mitbedingter Tumordisposition, insbesondere bei monogenen Formen	50
62.		Humangenetische Beratung zur diagnostischen und therapeutischen Relevanz genetischer und epigenetischer Veränderungen von Tumorzellen	10
Infertilität/Aborte			
63.	Genetische Grundlagen des unerfüllten Kinderwunsches sowie rekurrierender Aborte		
64.	Grundlagen der assistierten Reproduktion		
65.		Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei Paaren mit unerfülltem Kinderwunsch oder rekurrierenden Aborten	20
Pharmakogenomik			
66.	Grundlagen der Bedeutung genetischer und epigenetischer Varianten für die Pharmakotherapie einschließlich der Companion Diagnostik		

Diagnostische zytogenetische Verfahren			
67.	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		
68.		Durchführung, Auswertung und Befunderstellung von Chromosomenanalysen, davon	100
69.		- mit allen Kultivierungs- und Präparationsschritten, davon	30
70.		- pränatal	10
71.		- FISH-Analysen an Interphasekernen sowie an Metaphasechromosomen	25
72.		- Mikroarray-Analysen einschließlich Datenbankrecherchen	25
Diagnostische molekulargenetische Verfahren			
73.	Molekulargenetische Techniken, deren Aussagewert und Limitierung sowie Besonderheiten bei pränatalen, postnatalen und tumorgenetischen Fragestellungen		
74.	Besonderheiten von Repeatexpansionserkrankungen und epigenetischen Aberrationen		
75.		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
76.		- mit allen Laborschritten	40
77.		- Sequenzierung, davon	100
78.		- Next Generation Sequenzierung	50
79.		- Kopienzahlbestimmung (z. B. mittels multiplex ligationsabhängiger Sondenamplifikation (MLPA) oder quantitativer Echtzeit PCR (qPCR))	5
80.		- instabile Repeatexpansionen	5
81.		- epigenetische Analysen	
82.		Durchführung von Analysen und Befunderstellung zum Nachweis somatischer Mutationen in verschiedenen Geweben, insbesondere Knochenmark, Tumorgewebe, peripheren Blutzellen und zellfreien Nukleinsäuren	
Klinische Genomanalytik			
83.	Pathogenität von genetischen und epigenetischen Veränderungen und deren klinische Bedeutung		
84.		Anwendung von Softwaretools zur Wertung von genetischen bzw. epigenetischen Varianten	50
85.		Anwendung von Datenbanken zur klinischen Interpretation genetischer bzw. epigenetischer Varianten	50