

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 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

Bitte geben Sie im Folgenden an, ob (ja / nein) die geforderten Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten im Rahmen der Weiterbildung vermittelt werden können.

Sobald Richtzahlen angegeben sind, sind hier die Ist-Zahlen des letzten Jahres zu erfassen.

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	Vermittelte WB-Inhalte / Ist-Zahlen
---	--	-----------	---

Allgemeine Inhalte der Weiterbildung für Abschnitt B unter Berücksichtigung gebietsspezifischer Ausprägung	
---	--

Spezifische Inhalte der Facharzt-Weiterbildung Humangenetik			
Übergreifende Inhalte der Facharzt-Weiterbildung Humangenetik			
Wesentliche Gesetze, Verordnungen und Richtlinien			
Ursache von Mutationen und Epimutationen sowie deren somatische Auswirkungen oder in der Keimbahn			
Bedeutung von Polymorphismen, Kopienzahlveränderungen und Mosaiken			
Numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen sowie Symptomatik und Nosologie der wichtigsten angeborenen und erworbenen Chromosomenstörungen			
Populationsgenetik			
Prinzipien der Therapie genetisch bedingter Erkrankungen			
Humangenetische Beratung			
Besonderheiten humangenetischer Beratungsabläufe bei Risikopersonen mit spät manifestierenden nicht heilbaren Erkrankungen			
	Berechnung von Erkrankungs- und Vererbungswahrscheinlichkeiten		
	Indikationsstellung zur genetischen Diagnostik		

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	Vermittelte WB-Inhalte / Ist-Zahlen
	- bei unerfülltem Kinderwunsch und bei Aborten		
	- bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Gesundheitsrisiken und Erkrankungen		
	- bei angeborenen Fehlbildungen und Krankheiten		
	- in der Schwangerschaft (Pränataldiagnostik, nicht invasive pränatale Testung, Präimplantationsdiagnostik)		
	- zu prädiktiven Gentests		
	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	
	- molekulargenetische Befunde	30	
	- prädiktive molekulargenetische Befunde	20	
Beratung bei invasiver und nicht invasiver pränataler Diagnostik einschließlich Präimplantationsdiagnostik			
Psychosoziale Betreuung von Schwangeren und ihren Partnern			
Invasive und nicht invasive Verfahren der Pränatal- und der Präimplantationsdiagnostik			
Teratogene Potentiale von physikalischen, infektiösen und chemischen Noxen			
	Beurteilung und Beratung bei auffälligen Befunden in der Pränataldiagnostik	30	
Syndromologie			
Phänotypanalyse, Terminologie und Bedeutung von Fehlbildungen und kleinen Anomalien einschließlich Dysmorphiezeichen			
Syndrom-Datenbanken			
	Klinisch-genetische Abklärung und Beratung bei 25 verschiedenen a priori unklaren Syndromen in Fällen, davon mit		
	- Skelettfehlbildungen, Kraniosynostosen, Groß-/Kleinwuchs	10	
	- syndromalen und nicht syndromalen Entwicklungsverzögerungen bei Kindern	30	
	- chromosomal bedingten Syndromen	10	

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	Vermittelte WB-Inhalte / Ist-Zahlen
	- teratogenen Syndromen, Sequenzen und Assoziationen	5	
Stoffwechselkrankheiten und endokrine Störungen			
Klinische Merkmale genetisch bedingter bzw. mitbedingter Stoffwechselkrankheiten und endokriner Störungen			
Möglichkeiten und Grenzen der biochemischen Diagnostik			
Neugeborenencreening			
	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			
Klinische Merkmale genetisch bedingter bzw. mitbedingter Krankheiten an Haut, Haaren, Zähnen und Bindegewebe			
	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			
Genetisch bedingte bzw. mitbedingte Erkrankungen des peripheren und zentralen Nervensystems sowie der Muskulatur			
	Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei		
	- angeborenen Fehlbildungen des Nervensystems	5	
	- neurologischen Erkrankungen	10	
	- neurodegenerativen Erkrankungen des peripheren und zentralen Nervensystems	10	
	- neuromuskulären und muskulären Erkrankungen	5	
Krankheiten der Niere und der ableitenden Harnwege			
Genetische Grundlagen von Erkrankungen und Fehlbildungen der Niere und der ableitenden Harnwege			
	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			

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	Vermittelte WB-Inhalte / Ist-Zahlen
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			
Genetische Grundlagen von Gefäßerkrankungen			
Genetische Grundlagen von Kardiomyopathien und Ionenkanalerkrankungen			
	Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei isolierten und syndromalen Fehlbildungen des Herzens und der Gefäße	5	
	Differentialdiagnostische Abklärung und interdisziplinäre Betreuung von Kardiomyopathien und Arrhythmien	5	
Erkrankungen des Blutes			
Genetische Grundlagen von Blutgerinnungsstörungen			
Genetische Grundlagen von Störungen der Hämatopoese und Hämoglobinopathien			
Genetische Grundlagen der Erkrankungen des Immunsystems			
	Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei Blutgerinnungsstörungen, Störungen der Hämatopoese, Hämoglobinopathien sowie von Erkrankungen des Immunsystems	10	
Tumorerkrankungen			
Genetische Grundlagen von Tumordisposition, insbesondere Charakteristika monogener Tumordispositionssyndrome			
Grundlagen der somatischen Tumorgenetik und Tumorepigenetik einschließlich deren diagnostischer und therapeutischer Relevanz			
	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	
Infertilität/Aborte			
Genetische Grundlagen des unerfüllten Kinderwunsches sowie rekurrierender Aborte			

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	Vermittelte WB-Inhalte / Ist-Zahlen
Grundlagen der assistierten Reproduktion			
	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			
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			
	Durchführung, Auswertung und Befunderstellung von Chromosomenanalysen, davon	100	
	- mit allen Kultivierungs- und Präparationsschritten, davon	30	
	- pränatal	10	
	- FISH-Analysen an Interphasekernen sowie an Metaphasechromosomen	25	
	- Mikroarray-Analysen einschließlich Datenbankrecherchen	25	
Diagnostische molekulargenetische Verfahren			
Molekulargenetische Techniken, deren Aussagewert und Limitierung sowie Besonderheiten bei pränatalen, postnatalen und tumorgenetischen Fragestellungen			
Besonderheiten von Repeatexpansionserkrankungen und epigenetischen Aberrationen			
	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	
	- 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	
	- instabile Repeatexpansionen	5	
	- epigenetische Analysen		

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	Vermittelte WB-Inhalte / Ist-Zahlen
	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			
	Anwendung von Softwaretools zur Wertung von genetischen bzw. epigenetischen Varianten	50	
	Anwendung von Datenbanken zur klinischen Interpretation genetischer bzw. epigenetischer Varianten	50	