

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 Patientinnen/Patienten, Ratsuchenden und ihren Familien sowie den in der Gesundheitsversorgung tätigen Ärztinnen und 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

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

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
	- 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

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten
	Humangenetische Beratung einschließlich der Erhebung der Familienanamnese in drei Generationen, Beurteilung und Erstellung einer Epikrise bei 50 verschiedenen Krankheitsbildern in Fällen, davon
	- mit Manifestation in mehreren Systemen (syndromale Krankheitsbilder) bzw. bei angeborenen Fehlbildungen
	- monogene und komplexe Erbgänge
	- zytogenetische (numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen) und molekularzytogenetische Befunde
	- molekulargenetische Befunde
	- prädiktive molekulargenetische Befunde
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
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
	- syndromalen und nicht syndromalen Entwicklungsverzögerungen bei Kindern
	- chromosomal bedingten Syndromen
	- teratogenen Syndromen, Sequenzen und Assoziationen
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 Patientinnen/Patienten bzw. Familien mit genetisch bedingter bzw. mitbedingter Stoffwechselkrankheit oder endokriner Störung
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 Patientinnen/Patienten mit genetisch bedingten bzw. mitbedingten Erkrankungen des Bindegewebes sowie des ektodermalen Gewebes

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten
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
	- neurologischen Erkrankungen
	- neurodegenerativen Erkrankungen des peripheren und zentralen Nervensystems
	- neuromuskulären und muskulären Erkrankungen
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
Krankheiten von Auge und Ohr	
Grundlagen und genetische Ursachen von syndromaler und nicht syndromaler Blindheit und Taubheit	
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
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
	Differentialdiagnostische Abklärung und interdisziplinäre Betreuung von Kardiomyopathien und Arrhythmien
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

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten
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
	Humangenetische Beratung zur diagnostischen und therapeutischen Relevanz genetischer und epigenetischer Veränderungen von Tumorzellen
Infertilität/Aborte	
Genetische Grundlagen des unerfüllten Kinderwunsches sowie rekurrierender Aborte	
Grundlagen der assistierten Reproduktion	
	Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei Paaren mit unerfülltem Kinderwunsch oder rekurrierenden Aborten
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
	- mit allen Kultivierungs- und Präparationsschritten, davon
	- pränatal
	- FISH-Analysen an Interphasekernen sowie an Metaphasechromosomen
	- Mikroarray-Analysen einschließlich Datenbankrecherchen
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
	- mit allen Laborschritten
	- Sequenzierung, davon

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten
	- Next Generation Sequenzierung
	- Kopienzahlbestimmung (z. B. mittels multiplex ligationsabhängiger Sondenamplifikation (MLPA) oder quantitativer Echtzeit PCR (qPCR))
	- instabile Repeatexpansionen
	- epigenetische Analysen
	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
	Anwendung von Datenbanken zur klinischen Interpretation genetischer bzw. epigenetischer Varianten