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 Anleitung eines Weiterbildungsermächtigten an zugelassenen Weiterbildungsstätten, davon • 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	**Richtzahl**
A. Allgemeine Inhalte der Weiterbildung für Abschnitt B		
B. Spezifische Inhalte der Facharzt-Weiterbildung Humangenetik		
1. 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		
2. 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	

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	**Handlungskompetenz** Erfahrungen und Fertigkeiten	**Richtzahl**
	- 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
3. 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
4. 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
	- teratogenen Syndromen, Sequenzen und Assoziationen	5
5. Stoffwechselkrankheiten und endokrine Störungen		
Klinische Merkmale genetisch bedingter bzw. mitbedingter Stoffwechselkrankheiten und endokriner Störungen		

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	**Handlungskompetenz** Erfahrungen und Fertigkeiten	**Richtzahl**
Möglichkeiten und Grenzen der biochemischen Diagnostik		
Neugeborenenscreening		
	Differentialdiagnostische Abklärung, humangenetische Beratung und ggf. Koordination der Betreuung von Patienten bzw. Familien mit genetisch bedingter bzw. mitbedingter Stoffwechselkrankheit oder endokriner Störung	10
6. 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
7. 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
8. 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
9. 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	10
10. Erkrankungen des Herzens und der Gefäße		

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	**Handlungskompetenz** Erfahrungen und Fertigkeiten	**Richtzahl**
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
11. 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
12. 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
13. 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	20
14. Pharmakogenomik		
Grundlagen der Bedeutung genetischer und epigenetischer Varianten für die Pharmakotherapie einschließlich der Companion Diagnostik		
15. Diagnostische zytogenetische Verfahren		

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	**Handlungskompetenz** Erfahrungen und Fertigkeiten	**Richtzahl**
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
16. Diagnostische molekulargenetische Verfahren		
Molekulargenetische Techniken, deren Aussagewert und Limitierung sowie Besonderheiten bei pränatalen, postnatalen und tumorgenetischen Fragestellungen		
Besonderheiten von Repeatexpansions-erkrankungen 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	
	Durchführung von Analysen und Befunderstellung zum Nachweis somatischer Mutationen in verschiedenen Geweben, insbesondere Knochenmark, Tumorgewebe, peripheren Blutzellen und zellfreien Nukleinsäuren	
17. 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