

# Logbuch

## Facharzt/Fachärztin für Humangenetik

Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

## 11. Gebiet Humangenetik

### Facharzt/Fachärztin für Humangenetik

(Humangenetiker/Humangenetikerin)

<b>Gebietsdefinition</b>	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.
<b>Weiterbildungszeit</b>	<b>60 Monate</b> Humangenetik unter Anleitung eines Weiterbildungsermächtigten an zugelassenen Weiterbildungsstätten, davon <ul style="list-style-type: none"> <li>• müssen 30 Monate in der humangenetischen Patientenversorgung abgeleistet werden</li> <li>• müssen 12 Monate in anderen Gebieten der unmittelbaren Patientenversorgung abgeleistet werden</li> <li>• müssen 12 Monate im molekulargenetischen Labor abgeleistet werden</li> <li>• müssen 6 Monate im zytogenetischen Labor abgeleistet werden</li> </ul>

\_\_\_\_\_  
**Datum/Unterschrift des/der WB-Ermächtigten**

# Logbuch

## Facharzt/Fachärztin für Humangenetik

Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

### Weiterbildungsinhalte der Facharzt-Kompetenz

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	nachgewiesene Zahlen/ <b>Richtzahl</b> sofern gefordert	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	durchführen (unter Anleitung)	selbstverant- wortlich durchführen	nicht vermittelt
<b>A. Allgemeine Inhalte der Weiterbildung für Abschnitt B</b>								
<b>B. Spezifische Inhalte der Facharzt-Weiterbildung Humangenetik</b>								
<b>1. Übergreifende Inhalte der Facharzt-Weiterbildung Humangenetik</b>								
Wesentliche Gesetze, Verordnungen und Richtlinien				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
Ursache von Mutationen und Epimutationen sowie deren somatische Auswirkungen oder in der Keimbahn				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
Bedeutung von Polymorphismen, Kopienzahlveränderungen und Mosaiken				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
Numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen sowie Symptomatik und Nosologie der wichtigsten angeborenen und erworbenen Chromosomenstörungen				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
Populationsgenetik				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>

\_\_\_\_\_  
Datum/Unterschrift des/der WB-Ermächtigten

# Logbuch

## Facharzt/Fachärztin für Humangenetik

Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	nachgewiesene Zahlen/ Richtzahl sofern gefordert	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	durchführen (unter Anleitung)	selbstverant- wortlich durchführen	nicht vermittelt
Prinzipien der Therapie genetisch bedingter Erkrankungen				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
<b>2. Humangenetische Beratung</b>								
Besonderheiten humangenetischer Beratungsabläufe bei Risikopersonen mit spät manifestierenden nicht heilbaren Erkrankungen				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
	Berechnung von Erkrankungs- und Vererbungswahrscheinlichkeiten					<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Indikationsstellung zur genetischen Diagnostik					<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- bei unerfülltem Kinderwunsch und bei Aborten					<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Gesundheitsrisiken und Erkrankungen					<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- bei angeborenen Fehlbildungen und Krankheiten					<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

\_\_\_\_\_  
Datum/Unterschrift des/der WB-Ermächtigten

# Logbuch

## Facharzt/Fachärztin für Humangenetik

Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	nachgewiesene Zahlen/ Richtzahl sofern gefordert	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	durchführen (unter Anleitung)	selbstverant- wortlich durchführen	nicht vermittelt
	- in der Schwangerschaft (Pränataldiagnostik, nicht invasive pränatale Testung, Präimplantationsdiagnostik)					<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- zu prädiktiven Gentests					<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Humangenetische Beratung einschließlich der Erhebung der Familienanamnese in drei Generationen, Beurteilung und Erstellung einer Epikrise bei 50 verschiedenen Krankheitsbildern in Fällen, davon	400				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- mit Manifestation in mehreren Systemen (syndromale Krankheitsbilder) bzw. bei angeborenen Fehlbildungen	150				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- monogene und komplexe Erbgänge	50				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- zytogenetische (numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen) und molekularzytogenetische Befunde	50				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- molekulargenetische Befunde	30				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- prädiktive molekulargenetische Befunde	20				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>3. Beratung bei invasiver und nicht invasiver pränataler Diagnostik einschließlich Präimplantationsdiagnostik</b>								

\_\_\_\_\_  
Datum/Unterschrift des/der WB-Ermächtigten

# Logbuch

## Facharzt/Fachärztin für Humangenetik

Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	nachgewiesene Zahlen/ Richtzahl sofern gefordert	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	durchführen (unter Anleitung)	selbstverant- wortlich durchführen	nicht vermittelt
Psychosoziale Betreuung von Schwangeren und ihren Partnern				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
Invasive und nicht invasive Verfahren der Pränatal- und der Präimplantationsdiagnostik				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
Teratogene Potentiale von physikalischen, infektiösen und chemischen Noxen				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
	Beurteilung und Beratung bei auffälligen Befunden in der Pränataldiagnostik	30				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>4. Syndromologie</b>								
Phänotypanalyse, Terminologie und Bedeutung von Fehlbildungen und kleinen Anomalien einschließlich Dysmorphiezeichen				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
Syndrom-Datenbanken				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
	Klinisch-genetische Abklärung und Beratung bei 25 verschiedenen a priori unklaren Syndromen in Fällen, davon mit					<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

\_\_\_\_\_  
**Datum/Unterschrift des/der WB-Ermächtigten**

# Logbuch

## Facharzt/Fachärztin für Humangenetik

Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	nachgewiesene Zahlen/ Richtzahl sofern gefordert	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	durchführen (unter Anleitung)	selbstverant- wortlich durchführen	nicht vermittelt
	- Skelettfehlbildungen, Kraniosynostosen, Groß-/Kleinwuchs	10				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- syndromalen und nicht syndromalen Entwicklungsverzögerungen bei Kindern	30				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- chromosomal bedingten Syndromen	10				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- teratogenen Syndromen, Sequenzen und Assoziationen	5				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>5. Stoffwechselkrankheiten und endokrine Störungen</b>								
Klinische Merkmale genetisch bedingter bzw. mitbedingter Stoffwechselkrankheiten und endokriner Störungen				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
Möglichkeiten und Grenzen der biochemischen Diagnostik				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
Neugeborenencreening				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>

\_\_\_\_\_  
Datum/Unterschrift des/der WB-Ermächtigten

# Logbuch

## Facharzt/Fachärztin für Humangenetik

Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	nachgewiesene Zahlen/ Richtzahl sofern gefordert	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	durchführen (unter Anleitung)	selbstverant- wortlich durchführen	nicht vermittelt
	Differentialdiagnostische Abklärung, humangenetische Beratung und ggf. Koordination der Betreuung von Patienten bzw. Familien mit genetisch bedingter bzw. mitbedingter Stoffwechselkrankheit oder endokriner Störung	10				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>6. Erkrankungen von Haut, Haaren, Zähnen und Bindegewebe</b>								
Klinische Merkmale genetisch bedingter bzw. mitbedingter Krankheiten an Haut, Haaren, Zähnen und Bindegewebe				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
	Differentialdiagnostische Abklärung, humangenetische Beratung und Indikationsstellung zur weiterführenden Diagnostik von Patienten mit genetisch bedingten bzw. mitbedingten Erkrankungen des Bindegewebes sowie des ektodermalen Gewebes	10				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>7. Neurologische und neuromuskuläre Erkrankungen sowie Muskelerkrankungen</b>								
Genetische Grundlagen von Fehlbildungen des zentralen Nervensystems				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>

\_\_\_\_\_  
Datum/Unterschrift des/der WB-Ermächtigten

# Logbuch

## Facharzt/Fachärztin für Humangenetik

Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	nachgewiesene Zahlen/ Richtzahl sofern gefordert	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	durchführen (unter Anleitung)	selbstverant- wortlich durchführen	nicht vermittelt
Genetisch bedingte bzw. mitbedingte Erkrankungen des peripheren und zentralen Nervensystems sowie der Muskulatur				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
	Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei					<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- angeborenen Fehlbildungen des Nervensystems	5				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- neurologischen Erkrankungen	10				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- neurodegenerativen Erkrankungen des peripheren und zentralen Nervensystems	10				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- neuromuskulären und muskulären Erkrankungen	5				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>8. Krankheiten der Niere und der ableitenden Harnwege</b>								
Genetische Grundlagen von Erkrankungen und Fehlbildungen der Niere und der ableitenden Harnwege				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>

\_\_\_\_\_  
Datum/Unterschrift des/der WB-Ermächtigten



# Logbuch

## Facharzt/Fachärztin für Humangenetik

Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	nachgewiesene Zahlen/ Richtzahl sofern gefordert	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	durchführen (unter Anleitung)	selbstverant- wortlich durchführen	nicht vermittelt
	Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Erkrankungen mit Nierenbeteiligung	5				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>9. Krankheiten von Auge und Ohr</b>								
Grundlagen und genetische Ursachen von syndromaler und nicht syndromaler Blindheit und Taubheit				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
Grundlagen und genetische Ursachen von angeborenen Fehlbildungen von Auge und Ohr				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
	Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Formen von Blindheit und/oder Taubheit	10				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>10. Erkrankungen des Herzens und der Gefäße</b>								
Genetische Grundlagen von Fehlbildungen des Herzens				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
Genetische Grundlagen von Gefäßerkrankungen				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>

\_\_\_\_\_  
 Datum/Unterschrift des/der WB-Ermächtigten

# Logbuch

## Facharzt/Fachärztin für Humangenetik

Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	nachgewiesene Zahlen/ Richtzahl sofern gefordert	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	durchführen (unter Anleitung)	selbstverant- wortlich durchführen	nicht vermittelt
Genetische Grundlagen von Kardiomyopathien und Ionenkanalerkrankungen				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
	Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei isolierten und syndromalen Fehlbildungen des Herzens und der Gefäße	5				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Differentialdiagnostische Abklärung und interdisziplinäre Betreuung von Kardiomyopathien und Arrhythmien	5				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>11. Erkrankungen des Blutes</b>								
Genetische Grundlagen von Blutgerinnungsstörungen				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
Genetische Grundlagen von Störungen der Hämatopoese und Hämoglobinopathien				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
Genetische Grundlagen der Erkrankungen des Immunsystems				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>

\_\_\_\_\_  
**Datum/Unterschrift des/der WB-Ermächtigten**

# Logbuch

## Facharzt/Fachärztin für Humangenetik

Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	nachgewiesene Zahlen/ Richtzahl sofern gefordert	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	durchführen (unter Anleitung)	selbstverant- wortlich durchführen	nicht vermittelt
	Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei Blutgerinnungsstörungen, Störungen der Hämatopoese, Hämoglobinopathien sowie von Erkrankungen des Immunsystems	10				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>12. Tumorerkrankungen</b>								
Genetische Grundlagen von Tumordisposition, insbesondere Charakteristika monogener Tumordispositionssyndrome				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
Grundlagen der somatischen Tumorgenetik und Tumorepigenetik einschließlich deren diagnostischer und therapeutischer Relevanz				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
	Differentialdiagnostische Abklärung, individuelle Risikoberechnung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingter bzw. mitbedingter Tumordisposition, insbesondere bei monogenen Formen	50				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

\_\_\_\_\_  
Datum/Unterschrift des/der WB-Ermächtigten

# Logbuch

## Facharzt/Fachärztin für Humangenetik

Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	nachgewiesene Zahlen/ Richtzahl sofern gefordert	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	durchführen (unter Anleitung)	selbstverant- wortlich durchführen	nicht vermittelt
	Humangenetische Beratung zur diagnostischen und therapeutischen Relevanz genetischer und epigenetischer Veränderungen von Tumorzellen	10				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>13. Infertilität/Aborte</b>								
Genetische Grundlagen des unerfüllten Kinderwunsches sowie rekurrierender Aborte				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
Grundlagen der assistierten Reproduktion				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
	Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei Paaren mit unerfülltem Kinderwunsch oder rekurrierenden Aborten	20				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>14. Pharmakogenomik</b>								
Grundlagen der Bedeutung genetischer und epigenetischer Varianten für die Pharmakotherapie einschließlich der Companion Diagnostik				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
<b>15. Diagnostische zytogenetische Verfahren</b>								

\_\_\_\_\_  
Datum/Unterschrift des/der WB-Ermächtigten

# Logbuch

## Facharzt/Fachärztin für Humangenetik

Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	nachgewiesene Zahlen/ Richtzahl sofern gefordert	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	durchführen (unter Anleitung)	selbstverant- wortlich durchführen	nicht vermittelt
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				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
	Durchführung, Auswertung und Befunderstellung von Chromosomenanalysen, davon	100				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- mit allen Kultivierungs- und Präparationsschritten, davon	30				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- pränatal	10				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- FISH-Analysen an Interphasekernen sowie an Metaphasechromosomen	25				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- Mikroarray-Analysen einschließlich Datenbankrecherchen	25				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>16. Diagnostische molekulargenetische Verfahren</b>								

\_\_\_\_\_  
Datum/Unterschrift des/der WB-Ermächtigten

# Logbuch

## Facharzt/Fachärztin für Humangenetik

Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	nachgewiesene Zahlen/ Richtzahl sofern gefordert	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	durchführen (unter Anleitung)	selbstverant- wortlich durchführen	nicht vermittelt
Molekulargenetische Techniken, deren Aussagewert und Limitierung sowie Besonderheiten bei pränatalen, postnatalen und tumorgenetischen Fragestellungen				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
Besonderheiten von Repeatexpansionserkrankungen und epigenetischen Aberrationen				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
	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				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- mit allen Laborschritten	40				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- Sequenzierung, davon	100				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- Next Generation Sequenzierung	50				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

\_\_\_\_\_  
Datum/Unterschrift des/der WB-Ermächtigten

# Logbuch

## Facharzt/Fachärztin für Humangenetik

Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richtzahl	nachgewiesene Zahlen/ Richtzahl sofern gefordert	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	durchführen (unter Anleitung)	selbstverant- wortlich durchführen	nicht vermittelt
	- Kopienzahlbestimmung (z. B. mittels multiplex ligationsabhängiger Sondenamplifikation (MLPA) oder quantitativer Echtzeit PCR (qPCR))	5				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- instabile Repeatexpansionen	5				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- epigenetische Analysen					<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Durchführung von Analysen und Befunderstellung zum Nachweis somatischer Mutationen in verschiedenen Geweben, insbesondere Knochenmark, Tumorgewebe, peripheren Blutzellen und zellfreien Nukleinsäuren					<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>17. Klinische Genomanalytik</b>								
Pathogenität von genetischen und epigenetischen Veränderungen und deren klinische Bedeutung				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>
	Anwendung von Softwaretools zur Wertung von genetischen bzw. epigenetischen Varianten	50				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

\_\_\_\_\_  
Datum/Unterschrift des/der WB-Ermächtigten

# Logbuch

## Facharzt/Fachärztin für Humangenetik

Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

<b>Kognitive und Methodenkompetenz</b> Kenntnisse	<b>Handlungskompetenz</b> Erfahrungen und Fertigkeiten	<b>Richtzahl</b>	nachgewiesene Zahlen/ <b>Richtzahl</b> sofern gefordert	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	durchführen (unter Anleitung)	selbstverant- wortlich durchführen	nicht vermittelt
	Anwendung von Datenbanken zur klinischen Interpretation genetischer bzw. epigenetischer Varianten	50				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

\_\_\_\_\_  
**Datum/Unterschrift des/der WB-Ermächtigten**