

Logbuch der Sächsischen Landesärztekammer

Name weiterzubildende/r Arzt/Ärztin	Geburtsdatum
-------------------------------------	--------------

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 ▪ 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

Weiterbildungsabschnitte

Weiterbildungszeitraum und Arbeitszeit in %	Weiterbildungsstätte
Weiterbildungszeitraum und Arbeitszeit in %	Weiterbildungsstätte
Weiterbildungszeitraum und Arbeitszeit in %	Weiterbildungsstätte

Weiterbildungszeitraum und Arbeitszeit in %	Weiterbildungsstätte
Weiterbildungszeitraum und Arbeitszeit in %	Weiterbildungsstätte
Weiterbildungszeitraum und Arbeitszeit in %	Weiterbildungsstätte

Weiterbildungsgespräche

Gesprächsdatum	Gesprächsinhalt/Verweis auf Gesprächsprotokoll	
Datum, Unterschrift weiterzubildende/r Arzt/Ärztin	Name Weiterbilder/in	Datum, Unterschrift Weiterbilder/in
Gesprächsdatum	Gesprächsinhalt/Verweis auf Gesprächsprotokoll	
Datum, Unterschrift weiterzubildende/r Arzt/Ärztin	Name Weiterbilder/in	Datum, Unterschrift Weiterbilder/in
Gesprächsdatum	Gesprächsinhalt/Verweis auf Gesprächsprotokoll	
Datum, Unterschrift weiterzubildende/r Arzt/Ärztin	Name Weiterbilder/in	Datum, Unterschrift Weiterbilder/in
Gesprächsdatum	Gesprächsinhalt/Verweis auf Gesprächsprotokoll	

Datum, Unterschrift weiterzubildende/r Arzt/Ärztin	Name Weiterbilder/in	Datum, Unterschrift Weiterbilder/in
Gesprächsdatum	Gesprächsinhalt/Verweis auf Gesprächsprotokoll	
Datum, Unterschrift weiterzubildende/r Arzt/Ärztin	Name Weiterbilder/in	Datum, Unterschrift Weiterbilder/in
Gesprächsdatum	Gesprächsinhalt/Verweis auf Gesprächsprotokoll	
Datum, Unterschrift weiterzubildende/r Arzt/Ärztin	Name Weiterbilder/in	Datum, Unterschrift Weiterbilder/in

Weiterbildungsinhalte der Facharzt-Kompetenz

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
Allgemeine Inhalte der Weiterbildung für Abschnitt B unter Berücksichtigung gebietsspezifischer Ausprägung						
Grundlagen						
Ethische, wissenschaftliche und rechtliche Grundlagen ärztlichen Handelns			☐	☐		
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	Vertiefung und Stärkung berufsspezifischer Haltungen zum Wohl des Patienten, die auf ärztlicher Expertise, anerkannten ethischen Grundsätzen, Kommunikativität, Kollegialität und präventivem Engagement beruhen				☐	☐

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Grundlagen ärztlicher Begutachtung			☐	☐		
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	Maßnahmen der Qualitätssicherung und des Qualitätsmanagements einschließlich des Fehler- und Risikomanagements sowie Anwendung von Leit- und Richtlinien				☐	☐
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Grundlagen der Transplantationsmedizin und Organisation der Organspende			☐	☐		
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Ökonomische und strukturelle Aspekte des Gesundheitswesens			☐	☐		
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	Hygienemaßnahmen				☐	☐
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	Ärztliche Leichenschau				☐	☐

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Patientenbezogene Inhalte						
	Management (nosokomialer) Infektionen mit multiresistenten Erregern				☐	☐
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	Beratung über präventive und rehabilitative Maßnahmen einschließlich der Verordnung von Heil- und Hilfsmitteln sowie Indikationsstellung und Überwachung physikalischer Therapiemaßnahmen				☐	☐
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	Situationsgerechte ärztliche Gesprächsführung einschließlich der Beratung von Angehörigen				☐	☐
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	Aufklärung und Befunddokumentation				☐	☐
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	Durchführung einer strukturierten Patientenübergabe				☐	☐
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Psychosomatische Grundlagen			☐	☐		

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse		Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten		nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
Kommentar					Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Psychosoziale, umweltbedingte und interkulturelle Einflüsse auf die Gesundheit sowie Zusammenhang zwischen Krankheit und sozialem Status				☐	☐			
Kommentar					Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Auswirkungen des Klimawandels auf die Gesundheit				☐	☐			
Kommentar					Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Besondere Situationen bei der Betreuung von Schwerstkranken und Sterbenden				☐	☐			
Kommentar					Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	Therapieentscheidungen am Lebensende einschließlich Angehörigengespräche					☐	☐	
Kommentar					Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Symptome der Verletzung von körperlicher und/oder psychischer Integrität				☐	☐			
Kommentar					Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	Beurteilung von Besonderheiten der Erkrankungen und Einschränkungen im Alter					☐	☐	

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse		Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten		nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
Kommentar				Datum, Unterschrift Weiterbilder/in				
Genderaspekte und Aspekte der Geschlechtsidentität				☐	☐			
Kommentar				Datum, Unterschrift Weiterbilder/in				
Digitalisierung im Kontext ärztlichen Handelns (Interaktion, Diagnostik, Therapiemanagement)				☐	☐			
Kommentar				Datum, Unterschrift Weiterbilder/in				
	Beurteilung und Einsatz digitaler Anwendungen für Anamnese, Diagnostik und Therapie					☐	☐	
Kommentar				Datum, Unterschrift Weiterbilder/in				
Behandlungsbezogene Inhalte								
Ätiologie, Pathophysiologie und Pathogenese von Krankheiten				☐	☐			
Kommentar				Datum, Unterschrift Weiterbilder/in				
	Medizinische Notfallsituationen, insbesondere lebensrettende Sofortmaßnahmen					☐	☐	
Kommentar				Datum, Unterschrift Weiterbilder/in				
Seltene Erkrankungen				☐	☐			

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse		Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten		nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
Kommentar					Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	Pharmakotherapie, Pharmakovigilanz und Arzneimitteltherapiesicherheit sowie Arzneimittelmisbrauch						☐	☐
Kommentar					Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	Schmerzprävention und allgemeine Schmerztherapie bei akuten und chronischen Schmerzen						☐	☐
Kommentar					Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	Interdisziplinäre und interprofessionelle Zusammenarbeit						☐	☐
Kommentar					Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	Impfwesen/Durchführung von Schutzimpfungen						☐	☐
Kommentar					Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Besonderheiten bei der Betreuung von Menschen mit Behinderung				☐	☐			
Kommentar					Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Technisch-diagnostische Inhalte im Zusammenhang mit gebietsspezifischen Fragestellungen								
Präanalytik und labortechnisch gestützte Nachweisverfahren				☐	☐			

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse		Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten		nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
Kommentar					Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	Point-of-Care-Diagnostik mit visueller oder apparativer Ausstattung						☐	☐
Kommentar					Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	Indikationsstellung und Befundinterpretation des krankheitsbezogenen Basislabors						☐	☐
Kommentar					Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	Interdisziplinäre Indikationsstellung zur weiterführenden Diagnostik einschließlich der Differentialindikation und Interpretation bildgebender Befunde						☐	☐
Kommentar					Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Spezifische Inhalte der Facharzt-Weiterbildung Humangenetik								
Übergreifende Inhalte der Facharzt-Weiterbildung Humangenetik								
Wesentliche Gesetze, Verordnungen und Richtlinien					☐	☐		
Kommentar					Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Ursache von Mutationen und Epimutationen sowie deren somatische Auswirkungen oder in der Keimbahn					☐	☐		
Kommentar					Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
Bedeutung von Polymorphismen, Kopienzahlveränderungen und Mosaiken			☐	☐		
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen sowie Symptomatik und Nosologie der wichtigsten angeborenen und erworbenen Chromosomenstörungen			☐	☐		
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Populationsgenetik			☐	☐		
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Prinzipien der Therapie genetisch bedingter Erkrankungen			☐	☐		
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Humangenetische Beratung						
Besonderheiten humangenetischer Beratungsabläufe bei Risikopersonen mit spät manifestierenden nicht heilbaren Erkrankungen			☐	☐		
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	Berechnung von Erkrankungs- und Vererbungswahrscheinlichkeiten				☐	☐

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	Indikationsstellung zur genetischen Diagnostik				☐	☐
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	– bei unerfülltem Kinderwunsch und bei Aborten				☐	☐
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	– bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Gesundheitsrisiken und Erkrankungen				☐	☐
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	– bei angeborenen Fehlbildungen und Krankheiten				☐	☐
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	– in der Schwangerschaft (Pränataldiagnostik, nicht invasive pränatale Testung, Präimplantationsdiagnostik)				☐	☐
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
	– zu prädiktiven Gentests				☐	☐
Kommentar			Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse		Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten			nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
		Humangenetische Beratung einschließlich der Erhebung der Familienanamnese in drei Generationen, Beurteilung und Erstellung einer Epikrise bei 50 verschiedenen Krankheitsbildern in Fällen, davon			400			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		– mit Manifestation in mehreren Systemen (syndromale Krankheitsbilder) bzw. bei angeborenen Fehlbildungen			150			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		– monogene und komplexe Erbgänge			50			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		– zytogenetische (numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen) und molekularzytogenetische Befunde			50			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse		Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten			nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
			– molekulargenetische Befunde		30			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
			– prädiktive molekulargenetische Befunde		20			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Beratung bei invasiver und nicht invasiver pränataler Diagnostik einschließlich Präimplantationsdiagnostik									
Psychosoziale Betreuung von Schwangeren und ihren Partnern						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Invasive und nicht invasive Verfahren der Pränatal- und der Präimplantationsdiagnostik						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Teratogene Potentiale von physikalischen, infektiösen und chemischen Noxen						☐	☐		

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse		Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten			nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		Beurteilung und Beratung bei auffälligen Befunden in der Pränataldiagnostik			30			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Syndromologie									
Phänotypanalyse, Terminologie und Bedeutung von Fehlbildungen und kleinen Anomalien einschließlich Dysmorphiezeichen						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Syndrom-Datenbanken						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		Klinisch-genetische Abklärung und Beratung bei 25 verschiedenen a priori unklaren Syndromen in Fällen, davon mit						☐	☐
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		– Skelettfehlbildungen, Kraniosynostosen, Groß-/Kleinwuchs			10			☐	☐

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse		Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten			nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr		6. Jahr	Gesamt		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		– syndromalen und nicht syndromalen Entwicklungsverzögerungen bei Kindern			30			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr		6. Jahr	Gesamt		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		– chromosomal bedingten Syndromen			10			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr		6. Jahr	Gesamt		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		– teratogenen Syndromen, Sequenzen und Assoziationen			5			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr		6. Jahr	Gesamt		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Stoffwechselkrankheiten und endokrine Störungen									

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse		Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten			nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
Klinische Merkmale genetisch bedingter bzw. mitbedingter Stoffwechselkrankheiten und endokriner Störungen						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Möglichkeiten und Grenzen der biochemischen Diagnostik						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Neugeborenencreening						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		Differentialdiagnostische Abklärung, humangenetische Beratung und ggf. Koordination der Betreuung von Patienten bzw. Familien mit genetisch bedingter bzw. mitbedingter Stoffwechselkrankheit oder endokriner Störung			10			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Erkrankungen von Haut, Haaren, Zähnen und Bindegewebe									
Klinische Merkmale genetisch bedingter bzw. mitbedingter Krankheiten an Haut, Haaren, Zähnen und Bindegewebe						☐	☐		

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse		Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten			nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		Differentialdiagnostische Abklärung, humangenetische Beratung und Indikationsstellung zur weiterführenden Diagnostik von Patienten mit genetisch bedingten bzw. mitbedingten Erkrankungen des Bindegewebes sowie des ektodermalen Gewebes			10			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Neurologische und neuromuskuläre Erkrankungen sowie Muskelerkrankungen									
Genetische Grundlagen von Fehlbildungen des zentralen Nervensystems						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Genetisch bedingte bzw. mitbedingte Erkrankungen des peripheren und zentralen Nervensystems sowie der Muskulatur						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei						☐	☐
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		– angeborenen Fehlbildungen des Nervensystems			5			☐	☐

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse		Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten			nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr		6. Jahr	Gesamt		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		– neurologischen Erkrankungen			10			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr		6. Jahr	Gesamt		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		– neurodegenerativen Erkrankungen des peripheren und zentralen Nervensystems			10			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr		6. Jahr	Gesamt		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		– neuromuskulären und muskulären Erkrankungen			5			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr		6. Jahr	Gesamt		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Krankheiten der Niere und der ableitenden Harnwege									

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse			Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten		nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
Genetische Grundlagen von Erkrankungen und Fehlbildungen der Niere und der ableitenden Harnwege						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
			Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Erkrankungen mit Nierenbeteiligung		5			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Krankheiten von Auge und Ohr									
Grundlagen und genetische Ursachen von syndromaler und nicht syndromaler Blindheit und Taubheit						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Grundlagen und genetische Ursachen von angeborenen Fehlbildungen von Auge und Ohr						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
			Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Formen von Blindheit und/oder Taubheit		10			☐	☐

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse		Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten			nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Erkrankungen des Herzens und der Gefäße									
Genetische Grundlagen von Fehlbildungen des Herzens						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Genetische Grundlagen von Gefäßerkrankungen						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Genetische Grundlagen von Kardiomyopathien und Ionenkanalerkrankungen						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei isolierten und syndromalen Fehlbildungen des Herzens und der Gefäße			5			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse		Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten			nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
		Differentialdiagnostische Abklärung und interdisziplinäre Betreuung von Kardiomyopathien und Arrhythmien			5			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Erkrankungen des Blutes									
Genetische Grundlagen von Blutgerinnungsstörungen						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Genetische Grundlagen von Störungen der Hämatopoese und Hämoglobinopathien						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Genetische Grundlagen der Erkrankungen des Immunsystems						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei Blutgerinnungsstörungen, Störungen der Hämatopoese, Hämoglobinopathien sowie von Erkrankungen des Immunsystems			10			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse			Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten		nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Tumorerkrankungen									
Genetische Grundlagen von Tumordisposition, insbesondere Charakteristika monogener Tumordispositionssyndrome						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Grundlagen der somatischen Tumorgenetik und Tumorepigenetik einschließlich deren diagnostischer und therapeutischer Relevanz						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
			Differentialdiagnostische Abklärung, individuelle Risikoberechnung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingter bzw. mitbedingter Tumordisposition, insbesondere bei monogenen Formen		50			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
			Humangenetische Beratung zur diagnostischen und therapeutischen Relevanz genetischer und epigenetischer Veränderungen von Tumorzellen		10			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse		Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten			nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Infertilität/Aborte									
Genetische Grundlagen des unerfüllten Kinderwunsches sowie rekurrrierender Aborte						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Grundlagen der assistierten Reproduktion						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei Paaren mit unerfülltem Kinderwunsch oder rekurrrierenden Aborten			20			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Pharmakogenomik									
Grundlagen der Bedeutung genetischer und epigenetischer Varianten für die Pharmakotherapie einschließlich der Companion Diagnostik						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Diagnostische zytogenetische Verfahren									

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse			Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten		nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
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						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
			Durchführung, Auswertung und Befunderstellung von Chromosomenanalysen, davon		100			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
			– mit allen Kultivierungs- und Präparationsschritten, davon		30			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
			– pränatal		10			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse		Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten			nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
		– FISH-Analysen an Interphasekernen sowie an Metaphasechromosomen			25			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		– Mikroarray-Analysen einschließlich Datenbankrecherchen			25			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Diagnostische molekulargenetische Verfahren									
Molekulargenetische Techniken, deren Aussagewert und Limitierung sowie Besonderheiten bei pränatalen, postnatalen und tumorgenetischen Fragestellungen						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Besonderheiten von Repeatexpansionserkrankungen und epigenetischen Aberrationen						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse		Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten			nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
		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			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		– mit allen Laborschritten			40			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		– Sequenzierung, davon			100			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		– Next Generation Sequenzierung			50			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse			Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten		nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
			– Kopienzahlbestimmung (z. B. mittels multiplex ligationsabhängiger Sondenamplifikation (MLPA) oder quantitativer Echtzeit PCR (qPCR))		5			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
			– instabile Repeatexpansionen		5			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
			– epigenetische Analysen					☐	☐
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
			Durchführung von Analysen und Befunderstellung zum Nachweis somatischer Mutationen in verschiedenen Geweben, insbesondere Knochenmark, Tumorgewebe, peripheren Blutzellen und zellfreien Nukleinsäuren					☐	☐
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Klinische Genomanalytik									

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse		Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten			nachgewiesene Zahl/Richtzahl	benennen und beschreiben	systematisch einordnen und erklären	unter Anleitung durchführen	selbstver- antwortlich durchführen
Pathogenität von genetischen und epigenetischen Veränderungen und deren klinische Bedeutung						☐	☐		
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		Anwendung von Softwaretools zur Wertung von genetischen bzw. epigenetischen Varianten			50			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
		Anwendung von Datenbanken zur klinischen Interpretation genetischer bzw. epigenetischer Varianten			50			☐	☐
Nachgewiesene Zahl 1. Jahr	2. Jahr	3. Jahr	4. Jahr	5. Jahr	6. Jahr	Gesamt			
Kommentar						Datum, Unterschrift Weiterbilder/in			
Weitere Inhalte, die über die Anforderungen der Weiterbildungsordnung hinausgehen									
Gegebenenfalls auf gesondertem Blatt									