



# Facharzt/Fachärztin für Humangenetik

- Allgemeine Inhalte der Weiterbildung für Abschnitt B
- Auszug aus der Weiterbildungsordnung der Ärztekammer Westfalen-Lippe vom 21. September 2019, in der Änderungsfassung vom 17.06.2023 – in Kraft getreten am 01.05.2024
- inkl. der vom Vorstand der ÄKWL am 14.02.2024 beschlossenen Richtzahlen über den Inhalt der Weiterbildung
- Auszug aus dem §§-Teil: Begriffsbestimmungen

# Anlage 11 Gebiet Humangenetik

## Allgemeine Inhalte der Weiterbildung für Abschnitt B

unter Berücksichtigung gebietsspezifischer Ausprägungen

	<b>Kognitive und Methodenkompetenz</b> Kenntnisse	<b>Handlungskompetenz</b> Erfahrungen und Fertigkeiten
1.	<b>Grundlagen</b>	
2.	Ethische, wissenschaftliche und rechtliche Grundlagen ärztlichen Handelns	
3.		Vertiefung und Stärkung berufsspezifischer Haltungen zum Wohl des Patienten, die auf ärztlicher Expertise, anerkannten ethischen Grundsätzen, Kommunikativität, Kollegialität und präventivem Engagement beruhen
4.	Grundlagen ärztlicher Begutachtung	
5.		Maßnahmen der Qualitätssicherung und des Qualitätsmanagements einschließlich des Fehler- und Risikomanagements sowie Anwendung von Leit- und Richtlinien
6.	Grundlagen der Transplantationsmedizin und Organisation der Organspende	
7.	Ökonomische und strukturelle Aspekte des Gesundheitswesens	
8.		Hygienemaßnahmen
9.		Ärztliche Leichenschau
10.	<b>Patientenbezogene Inhalte</b>	
11.		Management (nosokomialer) Infektionen mit multiresistenten Erregern
12.		Beratung über präventive und rehabilitative Maßnahmen einschließlich der Verordnung von Heil- und Hilfsmitteln sowie Indikationsstellung und Überwachung physikalischer Therapiemaßnahmen
13.		Situationsgerechte ärztliche Gesprächsführung einschließlich der Beratung von Angehörigen
14.		Aufklärung und Befunddokumentation
15.		Durchführung einer strukturierten Patientenübergabe
16.	Psychosomatische Grundlagen	
17.	Psychosoziale, umweltbedingte und interkulturelle Einflüsse auf die Gesundheit sowie Zusammenhang zwischen Krankheit und sozialem Status	
18.	Auswirkungen des Klimawandels auf die Gesundheit	
19.	Besondere Situationen bei der Betreuung von Schwerstkranken und Sterbenden	
20.		Therapieentscheidungen am Lebensende einschließlich Angehörigengespräche
21.	Symptome der Verletzung von körperlicher und/oder psychischer Integrität	
22.		Beurteilung von Besonderheiten der Erkrankungen und Einschränkungen im Alter

## Anlage 11 Gebiet Humangenetik

	<b>Kognitive und Methodenkompetenz</b> Kenntnisse	<b>Handlungskompetenz</b> Erfahrungen und Fertigkeiten
23	Genderaspekte und Aspekte der Geschlechtsidentität	
24	Digitalisierung im Kontext ärztlichen Handelns (Interaktion, Diagnostik, Therapiemanagement)	
25		Beurteilung und Einsatz digitaler Anwendungen für Anamnese, Diagnostik und Therapie
26	<b>Behandlungsbezogene Inhalte</b>	
27	Ätiologie, Pathophysiologie und Pathogenese von Krankheiten	
28		Medizinische Notfallsituationen, insbesondere lebensrettende Sofortmaßnahmen
29	Seltene Erkrankungen	
30		Pharmakotherapie, Pharmakovigilanz und Arzneimitteltherapiesicherheit sowie Arzneimittelmissbrauch
31		Schmerzprävention und allgemeine Schmerztherapie bei akuten und chronischen Schmerzen
32		Interdisziplinäre und interprofessionelle Zusammenarbeit
33		Impfwesen/Durchführung von Schutzimpfungen
34	Besonderheiten bei der Betreuung von Menschen mit Behinderung	
35	<b>Technisch-diagnostische Inhalte im Zusammenhang mit gebietsspezifischen Fragestellungen</b>	
36		labortechnisch gestützte Nachweisverfahren mit visueller oder apparativer Auswertung
37		Point-of-Care-Diagnostik mit visueller oder apparativer Ausstattung
38		Indikationsstellung und Befundinterpretation des krankheitsbezogenen Basislabors
39		Interdisziplinäre Indikationsstellung zur weiterführenden Diagnostik einschließlich der Differentialindikation und Interpretation bildgebender Befunde

# Anlage 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 Befugnis an Weiterbildungsstätten, davon <ul style="list-style-type: none"> <li>• müssen 30 Monate in der humangenetischen Patientenversorgung abgeleistet werden</li> <li>• müssen 12 Monate zum Kompetenzerwerb 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>

### Weiterbildungsinhalte der Facharzt-Kompetenz

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

1.	<b>Allgemeine Inhalte der Weiterbildung für Abschnitt B unter Berücksichtigung gebietsspezifischer Ausprägung</b>
----	---

2.	<b>Spezifische Inhalte der Facharzt-Weiterbildung Humangenetik</b>	
3.	<b>Übergreifende Inhalte der Facharzt-Weiterbildung Humangenetik</b>	
4.	Wesentliche Gesetze, Verordnungen und Richtlinien	
5.	Ursache von Mutationen und Epimutationen sowie deren somatische Auswirkungen oder in der Keimbahn	
6.	Bedeutung von Polymorphismen, Kopienzahlveränderungen und Mosaiken	
7.	Numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen sowie Symptomatik und Nosologie der wichtigsten angeborenen und erworbenen Chromosomenstörungen	
8.	Populationsgenetik	
9.	Prinzipien der Therapie genetisch bedingter Erkrankungen	
10.	<b>Humangenetische Beratung</b>	
11.	Besonderheiten humangenetischer Beratungsabläufe bei Risikopersonen mit spät manifestierenden nicht heilbaren Erkrankungen	
12.		Berechnung von Erkrankungs- und Vererbungswahrscheinlichkeiten
13.		Indikationsstellung zur genetischen Diagnostik
14.		- bei unerfülltem Kinderwunsch und bei Aborten
15.		- bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Gesundheitsrisiken und Erkrankungen

## Anlage 11 Gebiet Humangenetik

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse		Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richt- zahl
16.		- bei angeborenen Fehlbildungen und Krankheiten	
17.		- in der Schwangerschaft (Pränataldiagnostik, nicht invasive pränatale Testung, Präimplantationsdiagnostik)	
18.		- zu prädiktiven Gentests	
19.		Humangenetische Beratung einschließlich der Erhebung der Familienanamnese in drei Generationen, Beurteilung und Erstellung einer Epikrise bei 50 verschiedenen Krankheitsbildern in Fällen, davon	400
20.		- mit Manifestation in mehreren Systemen (syndromale Krankheitsbilder) bzw. bei angeborenen Fehlbildungen	150
21.		- monogene und komplexe Erbgänge	50
22.		- zytogenetische (numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen) und molekularzytogenetische Befunde	50
23.		- molekulargenetische Befunde	30
24.		- prädiktive molekulargenetische Befunde	20
<b>25.</b>	<b>Beratung bei invasiver und nicht invasiver pränataler Diagnostik einschließlich Präimplantationsdiagnostik</b>		
26.	Psychosoziale Betreuung von Schwangeren und ihren Partnern		
27.	Invasive und nicht invasive Verfahren der Pränatal- und der Präimplantationsdiagnostik		
28.	Teratogene Potentiale von physikalischen, infektiösen und chemischen Noxen		
29.		Beurteilung und Beratung bei auffälligen Befunden in der Pränataldiagnostik	30
<b>30.</b>	<b>Syndromologie</b>		
31.	Phänotypanalyse, Terminologie und Bedeutung von Fehlbildungen und kleinen Anomalien einschließlich Dysmorphiezeichen		
32.	Syndrom-Datenbanken		
33.		Klinisch-genetische Abklärung und Beratung bei 25 verschiedenen a priori unklaren Syndromen in Fällen, davon mit	
34.		- Skelettfehlbildungen, Kraniosynostosen, Groß-/Kleinwuchs	10
35.		- syndromalen und nicht syndromalen Entwicklungsverzögerungen bei Kindern	30
36.		- chromosomal bedingten Syndromen	10
37.		- teratogenen Syndromen, Sequenzen und Assoziationen	5
<b>38.</b>	<b>Stoffwechselkrankheiten und endokrine Störungen</b>		

## Anlage 11 Gebiet Humangenetik

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse		Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richt- zahl
39.	Klinische Merkmale genetisch bedingter bzw. mitbedingter Stoffwechselkrankheiten und endokriner Störungen		
40.	Möglichkeiten und Grenzen der biochemischen Diagnostik		
41.	Neugeborenencreening		
42.		Differentialdiagnostische Abklärung, humangenetische Beratung und ggf. Koordination der Betreuung von Patienten bzw. Familien mit genetisch bedingter bzw. mitbedingter Stoffwechselkrankheit oder endokriner Störung	10
<b>43.</b>	<b>Erkrankungen von Haut, Haaren, Zähnen und Bindegewebe</b>		
44.	Klinische Merkmale genetisch bedingter bzw. mitbedingter Krankheiten an Haut, Haaren, Zähnen und Bindegewebe		
45.		Differentialdiagnostische Abklärung, humangenetische Beratung und Indikationsstellung zur weiterführenden Diagnostik von Patienten mit genetisch bedingten bzw. mitbedingten Erkrankungen des Bindegewebes sowie des ektodermalen Gewebes	10
<b>46.</b>	<b>Neurologische und neuromuskuläre Erkrankungen sowie Muskelerkrankungen</b>		
47.	Genetische Grundlagen von Fehlbildungen des zentralen Nervensystems		
48.	Genetisch bedingte bzw. mitbedingte Erkrankungen des peripheren und zentralen Nervensystems sowie der Muskulatur		
49.		Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei	
50.		- angeborenen Fehlbildungen des Nervensystems	5
51.		- neurologischen Erkrankungen	10
52.		- neurodegenerativen Erkrankungen des peripheren und zentralen Nervensystems	10
53.		- neuromuskulären und muskulären Erkrankungen	5
<b>54.</b>	<b>Krankheiten der Niere und der ableitenden Harnwege</b>		
55.	Genetische Grundlagen von Erkrankungen und Fehlbildungen der Niere und der ableitenden Harnwege		
56.		Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Erkrankungen mit Nierenbeteiligung	5
<b>57.</b>	<b>Krankheiten von Auge und Ohr</b>		
58.	Grundlagen und genetische Ursachen von syndromaler und nicht syndromaler Blindheit und Taubheit		
59.	Grundlagen und genetische Ursachen von angeborenen Fehlbildungen von Auge und Ohr		

## Anlage 11 Gebiet Humangenetik

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse		Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richt- zahl
60.		Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Formen von Blindheit und/oder Taubheit	10
<b>61.</b>	<b>Erkrankungen des Herzens und der Gefäße</b>		
62.	Genetische Grundlagen von Fehlbildungen des Herzens		
63.	Genetische Grundlagen von Gefäßerkrankungen		
64.	Genetische Grundlagen von Kardiomyopathien und Ionenkanalerkrankungen		
65.		Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei isolierten und syndromalen Fehlbildungen des Herzens und der Gefäße	5
66.		Differentialdiagnostische Abklärung und interdisziplinäre Betreuung von Kardiomyopathien und Arrhythmien	5
<b>67.</b>	<b>Erkrankungen des Blutes</b>		
68.	Genetische Grundlagen von Blutgerinnungsstörungen		
69.	Genetische Grundlagen von Störungen der Hämatopoese und Hämoglobinopathien		
70.	Genetische Grundlagen der Erkrankungen des Immunsystems		
71.		Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei Blutgerinnungsstörungen, Störungen der Hämatopoese, Hämoglobinopathien sowie von Erkrankungen des Immunsystems	10
<b>72.</b>	<b>Tumorerkrankungen</b>		
73.	Genetische Grundlagen von Tumordisposition, insbesondere Charakteristika monogener Tumordispositionssyndrome		
74.	Grundlagen der somatischen Tumorgenetik und Tumorepigenetik einschließlich deren diagnostischer und therapeutischer Relevanz		
75.		Differentialdiagnostische Abklärung, individuelle Risikoberechnung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingter bzw. mitbedingter Tumordisposition, insbesondere bei monogenen Formen	50
76.		Humangenetische Beratung zur diagnostischen und therapeutischen Relevanz genetischer und epigenetischer Veränderungen von Tumorzellen	10
<b>77.</b>	<b>Infertilität/Aborte</b>		
78.	Genetische Grundlagen des unerfüllten Kinderwunsches sowie rekurrierender Aborte		
79.	Grundlagen der assistierten Reproduktion		
80.		Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei Paaren mit unerfülltem Kinderwunsch oder rekurrierenden Aborten	20

## Anlage 11 Gebiet Humangenetik

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse		Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Richt- zahl
<b>81.</b>	<b>Pharmakogenomik</b>		
82.	Grundlagen der Bedeutung genetischer und epigenetischer Varianten für die Pharmakotherapie einschließlich der Companion Diagnostik		
<b>83.</b>	<b>Diagnostische zytogenetische Verfahren</b>		
84.	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		
85.		Durchführung, Auswertung und Befunderstellung von Chromosomenanalysen, davon	100
86.		- mit allen Kultivierungs- und Präparationsschritten, davon	30
87.		- pränatal	10
88.		- FISH-Analysen an Interphasekernen sowie an Metaphasechromosomen	25
89.		- Mikroarray-Analysen einschließlich Datenbankrecherchen	25
<b>90.</b>	<b>Diagnostische molekulargenetische Verfahren</b>		
91.	Molekulargenetische Techniken, deren Aussagewert und Limitierung sowie Besonderheiten bei pränatalen, postnatalen und tumorgenetischen Fragestellungen		
92.	Besonderheiten von Repeatexpansions-erkrankungen und epigenetischen Aberrationen		
93.		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
94.		- mit allen Laborschritten	40
95.		- Sequenzierung, davon	100
96.		- Next Generation Sequenzierung	50
97.		- Kopienzahlbestimmung (z. B. mittels multiplex ligationsabhängiger Sondenamplifikation (MLPA) oder quantitativer Echtzeit PCR (qPCR))	5
98.		- instabile Repeatexpansionen	5
99.		- epigenetische Analysen	
100.		Durchführung von Analysen und Befunderstellung zum Nachweis somatischer Mutationen in verschiedenen Geweben, insbesondere Knochenmark, Tumorgewebe, peripheren Blutzellen und zellfreien Nukleinsäuren	
<b>101.</b>	<b>Klinische Genomanalytik</b>		

## Anlage 11 Gebiet Humangenetik

<b>Kognitive und Methodenkompetenz</b> Kenntnisse		<b>Handlungskompetenz</b> Erfahrungen und Fertigkeiten	<b>Richt- zahl</b>
102.	Pathogenität von genetischen und epigenetischen Veränderungen und deren klinische Bedeutung		
103.		Anwendung von Softwaretools zur Wertung von genetischen bzw. epigenetischen Varianten	50
104.		Anwendung von Datenbanken zur klinischen Interpretation genetischer bzw. epigenetischer Varianten	50

# ANHANG

## Auszug aus Abschnitt A – Paragraphenteil – der Weiterbildungsordnung

### § 2 a Begriffsbestimmungen

<sup>1</sup>Im Sinne dieser Weiterbildungsordnung werden folgende Begriffe definiert:

(1)

<sup>1</sup>**Kompetenz** umfasst die während einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatz-Weiterbildung erworbenen und nachgewiesenen Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten auf der Grundlage der Weiterbildungsinhalte der Abschnitte B und C der Weiterbildungsordnung und stellt eine Teilmenge eines Gebietes dar. <sup>2</sup>Die jeweiligen Kompetenzen werden insbesondere im Rahmen der beruflichen Tätigkeit während der Weiterbildung erworben und durch eine Prüfung vor der Ärztekammer nachgewiesen.

(2)

<sup>1</sup>**Fallseminar** ist eine Weiterbildungsmaßnahme mit konzeptionell vorgesehener Beteiligung jedes einzelnen Teilnehmers, wobei unter Anleitung eines Weiterbildungsbefugten anhand von vorgestellten Fallbeispielen und deren Erörterung Kenntnisse und Fähigkeiten sowie das dazugehörige Grundlagenwissen erweitert und gefestigt werden.

(3)

<sup>1</sup>Der **stationäre Bereich** umfasst Einrichtungen, in denen Patienten aufgenommen und/oder Tag und Nacht durchgängig ärztlich betreut werden; hierzu gehören insbesondere Krankenhausabteilungen, Rehabilitationskliniken und Belegabteilungen.

(4)

<sup>1</sup>Zum **ambulanten Bereich** gehören insbesondere ärztliche Praxen, Institutsambulanzen, Tageskliniken, poliklinische Ambulanzen und Medizinische Versorgungszentren.

(5)

<sup>1</sup>Unter **Notfallaufnahme** wird die Funktionseinheit eines Akutkrankenhauses verstanden, in welcher Patienten zur Erkennung bedrohlicher Krankheitszustände einer Erstuntersuchung bzw. Erstbehandlung unterzogen werden, um Notwendigkeit und Art der weiteren medizinischen Versorgung festzustellen.

(6)

<sup>1</sup>Als **Gebiete der unmittelbaren Patientenversorgung** gelten: Allgemeinmedizin, Anästhesiologie, Arbeitsmedizin, Augenheilkunde, Chirurgie, Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Hals-Nasen-Ohrenheilkunde, Haut- und Geschlechtskrankheiten, Humangenetik, Innere Medizin, Kinder- und Jugendmedizin, Kinder- und Jugendpsychiatrie und -psychotherapie, Mund-Kiefer-Gesichtschirurgie, Neurochirurgie, Neurologie, Nuklearmedizin, Öffentliches Gesundheitswesen, Phoniatrie und Pädaudiologie, Physikalische und Rehabilitative Medizin, Psychiatrie und Psychotherapie, Psychosomatische Medizin und Psychotherapie, Radiologie, Strahlentherapie, Transfusionsmedizin und Urologie.

(7)

<sup>1</sup>Das **elektronische Logbuch** für die Weiterbildung (Logbuch) dient der kontinuierlichen Dokumentation der absolvierten Weiterbildungsinhalte durch die Weiterzubildende/den Weiterzubildenden sowie der Bestätigung des erreichten Weiterbildungsstandes durch die zur Weiterbildung befugte Ärztin bzw. den zur Weiterbildung befugten Arzt. <sup>2</sup>Das jeweilige Logbuch enthält die in den Abschnitten B bzw. C geregelten Weiterbildungsinhalte sowie Richtzahlen, soweit diese vom Kammervorstand beschlossen wurden. <sup>3</sup>Die Darstellung erfolgt nach Maßgabe der **Anlage I**.

(8)

<sup>1</sup>In einem von der Ärztekammer **fachlich empfohlenen Weiterbildungsplan** können die in der Weiterbildungsordnung umschriebenen Kompetenzen näher erläutert werden; dieser kann einen Rahmen für die didaktisch-strukturierte Vermittlung der Weiterbildungsinhalte geben.