

Curriculum Jenense

(Modell Jena)

Zur fachgebundenen genetischen Beratung im Kontext der vorgeburtlichen Risikoabklärung

Umfang: 1 theoretischer Tag + 1 praktischer Tag + Lernerfolgskontrolle

Erarbeitet von Frau Dr. rer. nat. Anja Weise¹ (Fachhumangenetikerin GfH), Frau Dr. med. Heike Nelle^{1,3} und Frau Dr. med. Isolde Schreyer^{1,2} (Fachärztin für Humangenetik)

Universitäres Zentrum für Humangenetik, Jena

¹ Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Jena, Kollegiengasse 10, 07743 Jena

² Praxis für Humangenetik, Zentrum für ambulante Medizin, Carl-Zeiss-Platz 8, 07743 Jena

³ Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Abt. Neuropädiatrie, Universitätsklinikum Jena, Kochstrasse 2, 07743 Jena

Theoretischer Tag

(entspricht GEKO 8 Stunden á 45 min)

Zeit	Thema
10 min	Begrüßung / Vorstellung
60 min	Gesetzlichen Grundlagen und Richtlinien GenDG/GEKO/S2LL/RiLiBÄK/Embryonenschutzgesetz-PID/§218 Schwangerschaftskonflikt-Gesetz
45 min	Grundzüge der humangenetischen Beratung Stammbaum, Familienanamnese, psychosoziale und ethische Aspekte
45 min	Theoretische Grundlagen Erbgänge, Chromosomen, DNA, Methoden, Teratologie
30 min	Pränatale Chromosomenanalyse Indikationen, Methoden, Grenzen
20 min	Schnelltest Indikationen, Methoden, Grenzen
30 min	Weiterführende genetische Diagnostik bei spezifischen sonograph. Auffälligkeiten inkl. Ausblick (Next Generation Sequencing, array CGH, nicht invasive Diagnostik)
30 min	Abortdiagnostik Ursachen, Untersuchungsmöglichkeiten, Problem mütterl. Kontamination, Beispiele
30 min	Befundaufbau und Interpretation Nomenklatur, ISCN, S2LL, Qualitätsmanagement
60 min	Fallbeispiele aus der Praxis z.B. pränat. Omphalocele, pränat. Nachweis eines Markerchromosoms, pränat. Cystische Fibrose, Thrombophilie, Osteogenesis imperfecta

Praktischer Tag

(entspricht GEKO 5 Übungen á 45 min)

Zeit	Thema
30 min	Vorgespräch bei Altersindikation, auffälligem Erst Trimester Screening/Tripletest, auff. Sonographie/Softmarker
30 min	Gesprächsdokumentation Erarbeitung einer Vorlage
60 min	Besprechung von zytogenetisch auffälligen Pränatalergebnissen Anwendung der Prinzipien der humangenetischen Beratung auf einen Fall aus der Praxis: z.B. Keimzellmosaik Trisomie 21, Rundgang Zytogenetiklabor
60 min	Besprechung von molekulargenetisch auffälligen Pränatalergebnissen- Anwendung der Prinzipien der humangenetischen Beratung auf einen Fall aus der Praxis: z.B. pränatal Noonan Syndrom, Rundgang Molekulargenetiklabor
45 min	Besprechung von Nebenbefunden Vaterschaft, Polymorphismen, Elternuntersuchungen, mütterliche Kontamination, Mosaik, Anwendung der Prinzipien der humangenetischen Beratung auf einen Fall aus der Praxis: z. B. mütterl. Kontamination Chorion
30 min	Lernerfolgskontrolle Multiple Choice

Abkürzungen:

CGH: Comparative genomic hybridization, GEKO: Gendiagnostik Gesetz Kommission, GenDG: Gendiagnostik Gesetz, ISCN: International System for Human Cytogenetic Nomenclature, PID: Präimplantationsdiagnostik, RiLiBÄK: Richtlinie der Bundesärztekammer, S2LL: S2 Leitlinien Humangenetische Diagnostik