

Curriculum Jenenese

(Modell Jena)

Zur fachgebundenen genetischen Beratung gemäß

§ 7 Abs. 3 und § 23 Abs. 2 Nr. 2a GenDG für Fachärzte

Umfang: 8 theoretische Tage + praktischer Teil mit 10 Übungen inkludiert + Lernerfolgskontrolle
(entspricht jeweils GEKO 8 Stunden á 45 min+90 min Übung)

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

Tag 1: Gesetzliche Rahmenbedingungen & Grundlagen der Humangenetik

Zeit	Thema
10 min	Begrüßung /Vorstellung
80 min	Gesetzliche Grundlagen und Richtlinien GenDG/GEKO/LÄK/Embryonenschutzgesetz-PID/§218
30 min	Qualitätsmanagement in der Humangenetik S2LL/RiLiBÄK/Akkreditierung
60 min	Krankheitsspezifische Leitlinien und Indikationskriterien Leitlinien für diverse genetisch bedingte Erkrankungen (GfH, BVDH), BRCA1/2 (dt. Krebshilfe), HNPCC (Amsterdam, Bethesda), Marfan S.(Ghent), Indikationskriterien für diverse genetisch bedingte Erkrankungen (GfH)
60 min	Ethik in der Humangenetik prädiktive Pränataldiagnostik, assistierte Reproduktion
60 min	Medizinisch Genetische Datenbanken HGQN/GfH/BVDH, Pub Med/OMIM, Genome Browser (UCSC/NCBI/Ensemble), DECIPHER /ECARUCA/DGV, Mitelman DB, Markerchromosomen/UPD, UNIQUE
60 min	Formale Humangenetik 1 Mendel & Co, Mitose/Meiose-somatisch/Keimzellen
90 min	Praktische Übung Teil 1 Laborrundgang (Arbeitsgruppen und Laborgerätevorstellung)

Tag 2: Grundlagen der Humangenetik & Humangenetische Beratung

Zeit	Thema
90 min	Formale Humangenetik 2 Stammbäume, Mendelnde Erbgänge (autosomal-dominanter, autosomal-rezessiver, X-chromosomal-dominanter, X-chromosomal-rezessiver, holandrischer Erbgang)
90 min	Formale Humangenetik 3 Nicht Mendelnde Erbgänge (mitochondriale, multifaktorielle Vererbung, Genomisches Imprinting, Trinukleotid-Repeat-Expansion)
90 min	Humangenetische Beratung 1 Grundzüge der Humangenetischen Beratung, Stammbaumerhebung, Familienanamnese, was muss wie erfasst/erfragt werden, Fallstricke (Phänokopie, Neumutation, Penetranz, Expressivität, Vaterschaft, Neumutation, Mosaik u.s.w.)
60 min	Humangenetische Beratung 2 Syndromologie: Definition und Beispiele: Fehlbildung, Dysmorphie, Dysplasie, Deformation, Disruption, Assoziation, Sequenz, Syndrom, Teratologie, Hardy Weinberg/Bayes Theorem/ Risikoberechnung
60 min	Humangenetische Beratung 3 psychosoziale und ethische Aspekte, prädiktive Beratung und Testung, Beratung/Testung von Kindern und nicht einwilligungsfähigen Personen, Nebenbefunde
60 min	Praktische Übung Teil 2 Gesprächsdokumentation, Erarbeitung einer Vorlage

Tag 3: Zytogenetik & Molekulare Zytogenetik

Zeit	Thema
60 min	Formale Zytogenetik Chromosomenaufbau, Chromosomenpräparation, Nomenklatur, Polymorphismen, Mosaik
60 min	Pränatale Zytogenetik Indikationen, Methoden, Grenzen, nicht invasive Methoden
60 min	Postnatale Zytogenetik Indikationen, Strukturelle Chromosomenaberrationen, Euploidien u. Aneuploidien, Imprinting (UPD, Triploidie, Blasenmole, Ovarialteratom, PWS, AS), Fallbeispiele
60 min	Molekulare Zytogenetik 1 Indikationen, Methoden, Grenzen, Fallbeispiele
60 min	Molekulare Zytogenetik 2 Mikrodeletions/duplikations-Syndrome, Markerchromosomen, Fallbeispiele
60 min	Array CGH Indikationen, Methoden und Grenzen, CNVs, Fallbeispiele
30 min	Befundaufbau und Interpretation Nomenklatur, ISCN, S2LL
60 min	Praktische Übung Teil 3 Spezielle Beratungssituationen (Gruppenarbeit), 3 POL-Fälle werden parallel bearbeitet z.B. familiäre Translokation, Mikrodeletion 22q11, Down-Syndrom

Tag 4: Molekulargenetik

Zeit	Thema
90 min	Grundlagen Molekulargenetik DNA/Genom Aufbau, DNA-Präparation, Mutationstypen (gain/loss of function, splice site, Intron...), Polymorphismen (SNPs, Satelliten u.s.w.)
90 min	Methodenvielfalt und Grenzen PCR (qPCR, Real Time PCR u.a.), Restriktionsverdau, Sequenzierung, MLPA, STR, Taqman u.a. jeweils mit Beispieldiagnostik
30 min	Befundaufbau und Interpretation Nomenklatur, S2LL
60 min	Identifizierung von Krankheitsgenen Strategien, Methoden, Assoziationsstudien, Beispiele
60 min	Proteomik Methoden, Biomarker, Diagnostik und Proteinchips
60 min	Ausblick Next Generation Sequencing, Gentherapie, HUGO, 1000 Genome Project, Tiermodelle in der genetischen Forschung
60 min	Praktische Übung Teil 4 Spezielle Beratungssituationen (Gruppenarbeit), 3 POL-Fälle werden parallel bearbeitet z.B. β -Thalassämie, Stickler Syndrom, LHON

Tag 5: Tumorgenetik

Zeit	Thema
30 min	Theorien zur Krebsentstehung und DNA-Reperatur
30 min	Zellzyklusregulation, Oncogene-Tumorsuppressorgene
30 min	Allgemeine Tumorzytogenetik dm, HSR
30 min	Chromosomenbruchsindrome FA, BS, WS u.a.
60 min	Maligne Hämatologische Erkrankungen Leukämien, Lymphome, myeloproliferative und myelodysplastische Erkrankungen, Methoden, Grenzen
30 min	Konstitutionelle Aneuploidien und Krebsdisposition Pathogenese, Bsp.: MVA, Trisomie 8 und 21,X0,XXY
60 min	Familiärer Brust- und Eierstockkrebs Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fallbeispiele
60 min	Familiärer Darmkrebs HNPCC, FAP u.s.w., Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fälle
60 min	Tumorprädispositions-Syndrome Kindliches Retinoblastom, Li-Fraumeni-Syndrom, VHL, MEN-1/2, NF1/2 u.a., Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fallbeispiele
60 min	Praktische Übung Teil 5 Spezielle Beratungssituationen (Gruppenarbeit), 3 POL-Fälle werden parallel bearbeitet z.B. fam. FAP, fam. Brustkrebs, kindl. ALL

Tag 6: Pädiatrie & Neurologie

Zeit	Thema
30 min	Genetische Diagnostik beim hypotonen Säugling Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fallbeispiele
45 min	Gen. Diagnostik unklarer mentaler Retardierung bei Kindern Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fälle (FRAX, auff. array CGH u.s.w.), Fallbeispiele
30 min	Overgrowth-Syndrome BWS, Sotos-S., Weaver-S. u.a., Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fallbeispiele
30 min	Autismus Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fallbeispiele
30 min	Genetische Diagnostik bei Epilepsie Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fallbeispiele
45 min	Chorea Huntington Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fallbeispiele
45 min	Neuropathien Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fallbeispiele
45 min	Spastische Spinalparalysen HSP, Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fallbeispiele
45 min	Genetisch bedingte Hörstörungen Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fallbeispiele
45 min	Genetisch bedingte Muskeldystrophien Duchenne, Becker, myotone Dystrophie u.a., Fallbeispiele
60 min	Praktische Übung Teil 6 Spezielle Beratungssituationen (Gruppenarbeit), 3 POL-Fälle werden parallel bearbeitet z.B. CH, AS, PWS

Tag 7: Fertilitätsstörung & Stoffwechsel & Gynäkologie

Zeit	Thema
45 min	Diagnostik bei Fertilitätsstörungen Chromosomen, CF, AZF, Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fallbeispiele
45 min	Abortdiagnostik Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fallbeispiele
60 min	Gen. Diagnostik von Stoffwechselerkrankungen Neugeborenencreening, MPS, PKU, u.a., Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fallbeispiele
60 min	Diagnostik der Cystischen Fibrose Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fallbeispiele
30 min	Einführung in die pränatale Geschlechtsdifferenzierung
30 min	Formen und Diagnostik des AGS Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fallbeispiele
60 min	Genetik und Diagnostik der Thrombophilien Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fallbeispiele
60 min	Häufige genet. bed. Stoffwechselerkrankungen Hämochromatose, Hypercholesterinämie Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fallbeispiele
60 min	Praktische Übung Teil 7 Spezielle Beratungssituationen (Gruppenarbeit), 3 POL-Fälle werden parallel bearbeitet z.B. kindl. CF, Konsanguinität seltene rez. Erkrankungen, AGS, PKU, Hämophilie

Tag 8: Pharmakogenetik & Orthopädie & Internistische Themen

Zeit	Thema
45 min	Pharmakogenetik von Zytostatika Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fallbeispiele
45 min	Narkosekomplikationen Maligne Hyperthermie, Pseudocholinesterasevarianten, Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fallbeispiele
45 min	Skelettdysplasien Osteogenesis Imperfecta, Chondrodysplasien, Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fallbeispiele
45 min	Genetisch bedingte Bindegewebserkrankungen Marfan-S., Ehlers-Danlos-S., Stickler-S. u.a., Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fallbeispiele
45 min	Erbliche Herzrhythmusstörungen Long-QT_S, Brugada, u.a., Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fallbeispiele
45 min	Diabetes Mellitus Vorgehen, Kriterien, Stufendiagnostik, Fallbeispiele
60 min	Neuro-Cardio-Facio-Cutane-Syndrome Gemeins. Signaltransduktionsweg: Noonan, NF1, Costello, CFC, Leopard-Syndrom, Fallbeispiele
60 min	Praktische Übung Teil 8 Praktische Umsetzung und Konsequenzen des GenDG, Jurist als Referent
60 min	Lernerfolgskontrolle Multiple Choice

Abkürzungen:

AGS	Adrenogenitales Syndrom
ALL	Akute lymphatische Leukämie
AS	Angelman-Syndrom
AZF	Azoospermie-Faktor
BRCA1/2	BReast CAncer 1/2
BS	Bloom Syndrom
BVDH	Berufsverband deutscher Humangenetiker e.V.
BWS	Beckwith–Wiedemann-Syndrom

CF	Cystische Fibrose
CFC	Cardio-Facio-Cutanes-Syndrom
CGH	Comparative genomic hybridization
CH	Chorea Huntington
CNV	Copy number variation
Dm	double minutes
FA	Fanconi Anämie
FAP	Familiäre Adenomatöse Polyposis
FRAX	Fragiles-X-Syndrom
GEKO	Gendiagnostik Gesetz Kommission
GenDG	Gendiagnostik Gesetz
GfH	Gesellschaft für Humangenetik e.V.
HGQN	Human Genetics Quality Network
HNPCC	Hereditary Non-Polyposis Colorectal Cancer
HSP	Hereditäre spastische Spinalparalysen
HSR	Homogeneously staining regions
HUGO	Human genome organization
ISCN	International System for Human Cytogenetic Nomenclature
LÄK	Landesärztekammer
LHON	Leber'sche Hereditäre Optikusneuropathie
MEN 1/2	Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1/2
MLPA	Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification
MPS	Mukopolysaccharidosen
MVA	mosaic variegated aneuploidy
NF 1/2	Neurofibromatose Typ 1/2
OMIM	Online Mendelian Inheritance in Man
PCR	Polymerase chain reaction
PID	Präimplantationsdiagnostik
PKU	Phenylketonurie
POL	Problemorientiertes Lernen anhand selbst erarbeiteter Falllösungen
PWS	Prader-Willi-Syndrom
RiLiBÄK	Richtlinie der Bundesärztekammer
S.	Syndrom
S2LL	S2 Leitlinien Humangenetische Diagnostik
SNP	Single nucleotide polymorphism
STR	Short tandem repeats
UPD	Uniparentale Disomie
VHL	von Hippel–Lindau
WS	Werner Syndrom