

Weiterbildungsordnung zum „Fachhumangenetiker (GfH)“

Abschnitt A: Allgemeine Bestimmungen

Präambel

Humangenetik ist ein Medizin und Biologie verbindendes Querschnittsfach, das spezielle Kenntnisse, Erfahrungen und praktische Fähigkeiten aus beiden Gebieten erfordert, um genetische Ursachen von Krankheiten erkennen und daraus diagnostische und prognostische Schlussfolgerungen ziehen zu können. Naturwissenschaftlern mit Hochschulabschluss (§ 4) wird von der GfH auf der Basis dieser Weiterbildungsordnung die Möglichkeit gegeben, sich im Rahmen einer 5-jährigen Weiterbildung für den Aufgabenbereich der genetischen Diagnostik zu qualifizieren.

Diese Weiterbildung soll dazu befähigen, zytogenetische, molekulare zytogenetische, molekulargenetische und biochemische Laboruntersuchungen zur Diagnostik von genetisch bedingten Krankheiten bzw. bei Vorliegen genetischer Dispositionen für Krankheiten durchzuführen, die Resultate basierend auf der aktuellen wissenschaftlichen Datenlage zu bewerten und im Rahmen der humangenetischen Beratungen zu vermitteln.

Die Weiterbildung erfolgt unter Anleitung von hierzu befugten Personen (§ 5) an entsprechend ausgestatteten Weiterbildungsstätten (§ 6). Sie beinhaltet den Erwerb praktischer Fähigkeiten und theoretischen Wissens wie auch die Teilnahme an wissenschaftlichen Fachveranstaltungen.

Die Erfüllung der in dieser Weiterbildungsordnung festgelegten Anforderungen wird durch die Fachhumangenetiker-Kommission der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) auf der Basis der Dokumentation der Weiterbildungsinhalte (§ 9) und der von den Wei-

terbildungsbefugten erstellten Zeugnisse (§ 10) sowie eines Fachgesprächs (§ 12) geprüft.

Der erfolgreiche Abschluss der Weiterbildung wird durch eine Anerkennungsurkunde bestätigt. Die verliehene Berufsbezeichnung Fachhumangenetiker (GfH) / Fachhumangenetikerin (GfH)* ist der Nachweis für die erworbene Kompetenz. Sie dient der Qualitätssicherung der humangenetischen Diagnostik.

Abschnitt A: Bestimmungen

§ 1 Ziel der Weiterbildung

Ziel der Weiterbildung ist der geregelte Erwerb festgelegter Kenntnisse, Erfahrungen und praktischer Fertigkeiten, um nach Abschluss eines Hochschulstudiums in einem naturwissenschaftlichen Fachgebiet besondere Kompetenzen in der Diagnostik und Beratung bei genetisch bedingten Krankheiten und genetischen Dispositionen für Krankheiten des Menschen zu erlangen.

§ 2 Struktur der Weiterbildung

(1) Der erfolgreiche Abschluss der Weiterbildung, der gemäß §§ 9, 10 und 12 nachgewiesen wird, bestätigt die fachliche Kompetenz und führt zum Erwerb der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker (GfH)“.

(2) Die GfH hat für die Umsetzung dieser Weiterbildung eine Fachhumangenetiker-Kommission eingerichtet, die für die Umsetzung der in dieser WBO genannten Strukturen zuständig ist. Die Zusammensetzung und Arbeitsabläufe der Fachhumangenetiker-Kommission sind in einer Geschäftsordnung geregelt.

§ 3 Inhalt und Dauer der Weiterbildung

(1) Die Weiterbildung muss fundiert und vielseitig sein. Sie beinhaltet insbesondere die Vermittlung von Kenntnissen und Erfahrungen sowie praktischen Fertigkeiten zur Diagnostik und Beratung bei genetisch bedingten Krankheiten und genetischen Dispositionen für Krankheiten, einschließlich der zugehörigen Kenntnisse des spezifischen biologischen Hintergrundes. Die Weiterbildung soll ferner zur Auswahl, Durchführung und Bewertung von Labormethoden mit humangenetisch-diagnostischer Zielsetzung sowie zur Interpretation, Bewertung und Vermittlung der Ergebnisse in Befundform befähigen.

(2) Die Weiterbildung erfolgt unter Anleitung zur Weiterbildung befugter Personen (§ 5) an entsprechend ausgestatteten Weiterbildungsstätten (§ 6). Inhalt und Dauer der Weiterbildung richten sich nach den Bestimmungen (Abschnitt A) und dem Gegenstandskatalog (Abschnitt B) dieser Weiterbildungsordnung. Die in Abschnitt B festgelegten Weiterbildungsinhalte und -zeiten sind Mindestanforderungen.

(3) Die Weiterbildung zum „Fachhumangenetiker (GfH)“ ist nur bei beruflicher Anstellung möglich und beträgt bei ganztägiger Weiterbildung mindestens fünf Jahre. Bei Teilzeittätigkeiten verlängert sich die Weiterbildungszeit entsprechend. Eine Teilzeittätigkeit kann nur dann angerechnet werden, wenn sie mindestens der Hälfte der regulären Arbeitszeit entspricht. Wird die Weiterbildung parallel zu einer Promotion durchgeführt, können maximal 1,5 Jahre für die Weiterbildung zum Fachhumangenetiker (GfH) anerkannt werden.

*) Im nachstehenden Text wird die Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker (GfH)“ einheitlich und neutral für „Fachhumangenetiker (GfH)“ und „Fachhumangenetikerin (GfH)“ verwendet. Gleiches gilt für die Bezeichnungen Antragsteller, Naturwissenschaftler etc.

(4) Wird die Weiterbildung an Weiterbildungsstätten gemäß § 5, Abs. 2, 2. Satz, absolviert, ist die regelmäßige Teilnahme an Fort-/Weiterbildungsveranstaltungen der GfH bzw. der Akademie Humangenetik oder an gleichwertigen Veranstaltungen zu den Weiterbildungsinhalten des Gegenstandskataloges in einem Umfang von mindestens 15 Fortbildungsstunden pro Weiterbildungsjahr verpflichtend und zu belegen.

(5) Eine Unterbrechung der Weiterbildung ist möglich. Der Abschluss der Weiterbildungszeit verlängert sich dadurch entsprechend. Unterbrechungen von mehr als zwölf Monaten wie auch die anschließende Wiederaufnahme der Weiterbildung sind der Fachhumangenetiker-Kommission schriftlich (per Post, Email oder Fax) anzuzeigen.

§ 4 Anforderungen an den Weiterbildungskandidaten

(1) Mit der Weiterbildung kann erst nach Abschluss eines naturwissenschaftlichen Hochschulstudiums begonnen werden. Zur Weiterbildung zugelassen werden:

a) Absolventen mit abgeschlossenem naturwissenschaftlichen Hochschulstudium/Universität (Abschluss Master, Diplom); Hochschulabsolventen (Master) bundesdeutscher Fachhochschulen ohne Promotionszulassung, wenn der Nachweis über das abgeschlossene Studium mit einer Gesamtnote $\geq 2,0$ vorliegt;

b) Absolventen mit abgeschlossenem naturwissenschaftlichem Hochschulstudium an ausländischen Hochschulen mit Promotionszulassung an einer bundesdeutschen Universität. Liegt keine Promotionszulassung vor, dann werden Absolventen ausländischer Hochschulen zugelassen, wenn der Nachweis über das abgeschlossene

Studium mit einer Gesamtnote $\geq 2,0$ vorliegt.

Eine Prüfung auf Vergleichbarkeit der Abschlüsse durch eine anerkannte Institution erfolgt durch den Antragsteller selbst. Der Äquivalenznachweis muss in schriftlicher Form den Antragsunterlagen beigelegt werden.

Der Kandidat muss bei Anmeldung Mitglied der GfH sein.

§ 5 Anforderungen an die zur Weiterbildung befugte Person

(1) Die Weiterbildung zum „Fachhumangenetiker (GfH)“ erfolgt unter der verantwortlichen Leitung einer von der GfH zur Weiterbildung befugten Person an einer entsprechend § 6 ausgestatteten Weiterbildungsstätte.

(2) Leiter von universitären humangenetischen Einrichtungen sind zur Weiterbildung berechtigt. Auch Personen an anderen universitären und nicht-universitären Einrichtungen (z.B. humangenetische Praxen und Abteilungen von Krankenhäusern) können auf Antrag von der GfH zur Weiterbildung befugt werden, sofern die in § 5 Abs. 4 bis 6 genannten Voraussetzungen erfüllt sind.

Ist die beantragende Person bereits zur Weiterbildung von Ärzten zum Facharzt für Humangenetik befugt, erhält sie auf Antrag in gleichem Umfang die Befugnis zur Weiterbildung von Naturwissenschaftlern zu Fachhumangenetikern (GfH).

(3) Wird die Weiterbildung von mehreren Personen an einer Weiterbildungsstätte betreut, so muss jede Person eine von der GfH erteilte Weiterbildungsbefugnis besitzen.

(4) Die Befugnis zur Weiterbildung kann nur Personen erteilt werden, die Facharzt für Humangenetik

sind, die die Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik“ tragen oder die Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker (GfH)“ führen, die fachlich und persönlich geeignet und Mitglied der GfH sind sowie eine mindestens dreijährige humangenetische Tätigkeit nach Abschluss der entsprechenden eigenen Weiterbildung nachweisen können.

(5) Die Weiterbildung kann nur an Einrichtungen erfolgen, an der die Vollzeitbetreuung der in Weiterbildung befindlichen Person gewährleistet ist. Wird die Weiterbildung von mehreren Personen an einer oder mehreren Weiterbildungsstätten derselben Einrichtung bzw. von kooperierenden Einrichtungen (§ 7 Abs. 4) durchgeführt, muss in der Summe eine Vollzeitbetreuung der Weiterbildungskandidaten gewährleistet sein.

(6) Die zur Weiterbildung befugten Personen sind verpflichtet, die Weiterbildung persönlich zu überwachen, zeitlich und inhaltlich entsprechend dieser Weiterbildungsordnung zu gestalten, Zeugnisse gemäß § 10 zu erstellen sowie die Richtigkeit der Dokumentation der elektronischen Fallerfassung gemäß § 9, Abs. 2, zu prüfen und zu bestätigen. Wenn mehrere Personen an einer Weiterbildungsstätte zur Weiterbildung befugt sind, sollen die Zeugnisse von allen zur Weiterbildung befugten Personen einvernehmlich erstellt, unterschrieben und verantwortet werden, wobei verbindlich zu definieren ist, welche Person für welche Weiterbildungsinhalte verantwortlich zeichnet.

*) Im nachstehenden Text wird die Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker (GfH)“ einheitlich und neutral für „Fachhumangenetiker (GfH)“ und „Fachhumangenetikerin (GfH)“ verwendet. Gleiches gilt für die Bezeichnungen Antragsteller, Naturwissenschaftler etc.

§ 6 Anforderungen an die materielle Ausstattung der Weiterbildungsstätte

(1) Das diagnostische Spektrum der Weiterbildungsstätte muss mindestens die in Abschnitt B geforderte Anzahl verschiedener Methoden/Krankheitsbildern umfassen. Das methodische Spektrum muss fest etabliert sein und die einzelnen Methoden müssen regelmäßig eingesetzt werden. Die technische Ausstattung und die angewandten Methoden müssen den Erfordernissen einer modernen Diagnostik entsprechen.

(2) Die Fallzahlen, die an der Weiterbildungsstätte innerhalb der vorgesehenen Weiterbildungszeiten insgesamt anerkannt werden, müssen (pro in Weiterbildung befindlichem Naturwissenschaftler) mindestens die in Abschnitt B geforderten Zahlen erreichen.

(3) Es muss durch interne Veranstaltungen sichergestellt sein, dass die in Abschnitt B geforderten allgemeinen theoretischen Kenntnisse vermittelt werden. Auf Antrag an die Kommission können hierfür im begründeten Einzelfall auch externe Veranstaltungen anerkannt werden.

(4) Die befugten Personen haben Veränderungen in Struktur und Größe der Weiterbildungsstätte, die für die Weiterbildung relevant sind, der Fachhumangenetiker-Kommission unverzüglich anzuzeigen.

§ 7 Befugnisumfang

(1) Der Umfang der Befugnis kann von der GfH an Veränderungen angepasst werden. Für den Umfang der Befugnis ist maßgebend, inwieweit die an Inhalt, Ablauf und Zielsetzung der Weiterbildung gestellten Anforderungen durch die befugte(n) Person(en) im Umfeld der personellen und materiellen Ausstattung der Weiterbildungsstätte erfüllt werden können.

(2) Die Befugnis kann für alle humangenetischen Bereiche oder nur für Teilbereiche gewährt werden. Sie kann auch zeitlich begrenzt werden. Dies geschieht in Abhängigkeit von den jeweiligen Kenntnissen, Erfahrungen und Fertigkeiten der zur Weiterbildung gefugten Person und der methodischen Breite der Weiterbildungsstätte.

(3) Weiterbildungsbefugten Personen, die in einer Weiterbildungsstätte tätig sind, die nicht alle theoretischen und praktischen Weiterbildungsinhalte selbst vermitteln kann, wird eine entsprechend eingeschränkte Zulassung erteilt.

(4) Einrichtungen, die nicht die in § 6 Abs. 1 bis 3 genannten Voraussetzungen erfüllen und damit keine fünfjährige Weiterbildungsbefugnis erhalten, kann diese erteilt werden, wenn sie mit einer universitären Weiterbildungsstätte kooperieren und

(a) die Kooperation auf einer vertraglichen Basis beruht;

(b) die Aufteilung von Pflichten und Verantwortlichkeiten der Kooperationspartner bei der gemeinsamen Durchführung der Weiterbildung im Antrag ausführlich und eindeutig dargestellt ist;

(c) die Dokumentation (gemäß § 9, Abs. 2) und die Zeugnisse (gemäß § 10) für die in Weiterbildung befindlichen Naturwissenschaftler von den Leitern der kooperierenden Einrichtungen unterschrieben und verantwortet werden, wobei verbindlich zu definieren ist, welcher Kooperationspartner für welche Weiterbildungsinhalte verantwortlich zeichnet; Und

(d) die Voraussetzungen für die Vermittlung der in Abschnitt B der Weiterbildungsordnung genannten Weiterbildungsinhalte von den Kooperationspartnern gemeinsam in vollem Umfang erfüllt sind.

§ 8 Ablehnung/Widerruf der Weiterbildungsbefugnis

(1) Die Weiterbildungsbefugnis einer Person kann ganz oder teilweise widerrufen werden, wenn die Voraussetzungen für die Erteilung nicht mehr gegeben sind. Das ist insbesondere der Fall, wenn

(a) ein Verhalten befugter Personen vorliegt, das ihre fachliche oder persönliche Eignung als Weiterbilder ausschließt,

(b) die in der Weiterbildungsordnung gestellten Anforderungen gemäß § 5 und § 6 nicht oder nicht mehr erfüllt sind.

(2) Mit der Beendigung der Tätigkeit aller zur Weiterbildung befugten Personen an einer Weiterbildungsstätte ist eine Weiterbildung zum Fachhumangenetiker (GfH) an dieser Einrichtung nicht mehr möglich.

(3) Änderungen nach § 8 Abs. 1 und 2 müssen der Fachhumangenetiker-Kommission unverzüglich mitgeteilt werden.

§ 9 Dokumentation der Weiterbildung

(1) Der Beginn einer Weiterbildung muss innerhalb von sechs Monaten nach Aufnahme der Weiterbildung vom Weiterbildungskandidaten gegenüber der Fachhumangenetiker-Kommission (GfH) angezeigt werden.

(2) Der in Weiterbildung befindliche Naturwissenschaftler hat die Ableistung der vorgeschriebenen Weiterbildungsinhalte in einer elektronischen Fallerfassung (siehe Abschnitt B) zu dokumentieren. Die sachliche Richtigkeit der Falldokumentation muss jährlich von der zur Weiterbildung befugten Person (§ 5) bestätigt werden.

(3) Die zur Weiterbildung befugte Person führt mit ihren in Weiterbildung befindlichen Personen nach

*) Im nachstehenden Text wird die Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker (GfH)“ einheitlich und neutral für „Fachhumangenetiker (GfH)“ und „Fachhumangenetikerin (GfH)“ verwendet. Gleiches gilt für die Bezeichnungen Antragsteller, Naturwissenschaftler etc.

Abschluss eines Weiterbildungsabschnittes, mindestens jedoch einmal jährlich, ein Gespräch, in welchem der Stand der Weiterbildung von beiden beurteilt wird und gegebenenfalls noch bestehende Defizite aufgezeigt werden sollen. Der Inhalt dieses Gesprächs ist zu dokumentieren und kann von der zuständigen Kommission für die Bearbeitung des Antrages auf Zulassung zum Fachgespräch angefordert werden.

§ 10 Erteilung von Arbeitszeugnissen

Die zur Weiterbildung befugte Person hat dem in Weiterbildung befindlichen Naturwissenschaftler über den unter ihrer Verantwortung abgeleiteten Weiterbildungsabschnitt ein Zeugnis auszustellen, das die erworbenen Kenntnisse, Erfahrungen und praktischen Fertigkeiten detailliert darlegt und zur Frage der fachlichen Eignung ausführlich Stellung nimmt. Das Zeugnis muss auch genaue Angaben über den zeitlichen Umfang, Teilzeitbeschäftigungen und Unterbrechungen der Weiterbildung enthalten. Dieses Zeugnis ist auf Antrag des in Weiterbildung befindlichen Naturwissenschaftlers innerhalb von drei Monaten auszustellen. Bei Beendigung der Weiterbildungsbezugnis einer Person ist den in Weiterbildung befindlichen Naturwissenschaftlern unverzüglich ein Arbeitszeugnis mit den zuvor genannten Inhalten auszustellen.

§ 11 Antrag auf Eröffnung des Zuerkennungsverfahrens und Zulassung zum Fachgespräch

(1) Die Eröffnung des Zuerkennungsverfahrens und Zulassung zum Fachgespräch wird auf Antrag und nach Erfüllung der vorgeschriebenen Mindestanforderungen gemäß Abschnitt A und B dieser Weiterbildungsordnung von der Fachhumangenetiker-Kommission erteilt.

(2) Die Fachhumangenetiker-Kommission prüft den Antrag und soll darüber innerhalb von drei Monaten entscheiden.

(3) Die Kommission erteilt die Zulassung zum Fachgespräch, wenn die zeitlichen und inhaltlichen Anforderungen gemäß dieser WBO belegt sind.

(4) Die Zulassung ist mit schriftlicher Begründung abzulehnen oder zurückzunehmen, wenn die Voraussetzungen gemäß § 11 Abs. 1 nicht erfüllt oder zu Unrecht als gegeben angenommen worden sind.

(5) Widerspruch gegen die Entscheidungen der Fachhumangenetiker-Kommission ist binnen vier Wochen nach Erhalt des Bescheides schriftlich an den Vorstand der GfH einzureichen, der über die Eröffnung des Zuerkennungsverfahrens und Zulassung zum Fachgespräch abschließend entscheidet.

§ 12 Fachgespräch

(1) Das Fachgespräch erfolgt mündlich. Der Termin wird durch den Vorsitzenden der Fachhumangenetiker-Kommission festgesetzt. Das Fachgespräch soll innerhalb von sechs Monaten nach der Zulassung zum Fachgespräch stattfinden. Der Kandidat ist mindestens vier Wochen vor dem Termin einzuladen.

(2) Das Fachgespräch wird von mindestens zwei Mitgliedern der Fachhumangenetiker-Kommission geleitet und kann sich auf alle vorgeschriebenen Weiterbildungsinhalte, Kenntnisse und Erfahrungen erstrecken. In begründeten Fällen kann ein externer Fachgutachter als Berater hinzugezogen werden. Die Dauer des Fachgesprächs beträgt mindestens 30 Minuten. Über das Fachgespräch ist eine Niederschrift anzufertigen.

(3) Die das Fachgespräch führenden Kommissionsmitglieder entscheiden nach Abschluss des Fachgesprächs, ob die vorgeschriebenen Kenntnisse und Erfahrungen erworben worden sind. Die Entscheidung wird dem Antragsteller im Anschluss an das Fachgespräch mitgeteilt.

(4) Bei erfolgreichem Verlauf des Fachgesprächs stellt die Kommission dem Antragsteller darüber eine vorläufige Bescheinigung aus.

(5) Bei nicht erfolgreichem Verlauf des Fachgesprächs beschließen die das Fachgespräch führenden Kommissionsmitglieder, in welchem Umfang die Weiterbildungszeit auf Grund der festgestellten Mängel zu verlängern ist und welche inhaltlichen Anforderungen zu stellen sind. Die Kommission erteilt dem Antragsteller im Regelfall binnen vier Wochen einen schriftlichen Bescheid mit Begründung einschließlich der von der Kommission beschlossenen Auflagen. Die Dauer der Verlängerung der Weiterbildung beträgt mindestens drei Monate und höchstens zwei Jahre. Widerspruch gegen die Entscheidung der Fachhumangenetiker-Kommission ist binnen vier Wochen schriftlich an den Vorstand der GfH einzureichen, der darüber abschließend entscheidet.

(6) Wenn der Antragsteller ohne ausreichenden Grund dem Fachgespräch fernbleibt oder es abbricht, gilt dieses als nicht erfolgreich verlaufen.

(7) Das Fachgespräch kann wiederholt werden. Für die Wiederholungen des Fachgesprächs gelten die Absätze 1 bis 6 entsprechend. Bei der Wiederholung des Fachgesprächs kann der Antragsteller einmalig die Mitwirkung bestimmter Kommissionsmitglieder ausschließen.

*) Im nachstehenden Text wird die Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker (GfH)“ einheitlich und neutral für „Fachhumangenetiker (GfH)“ und „Fachhumangenetikerin (GfH)“ verwendet. Gleiches gilt für die Bezeichnungen Antragsteller, Naturwissenschaftler etc.

§ 13 Zuerkennung der Berufsbezeichnung

Die Zuerkennung der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker (GfH)“ wird nach Erfüllung der vorgeschriebenen Mindestanforderungen gemäß Abschnitt A und B dieser Weiterbildungsordnung und erfolgreich absolviertem Fachgespräch (§ 12) von der GfH erteilt.

Der Antragsteller erhält eine Zuerkennungsurkunde, die ihn zum Führen der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker (GfH)“ berechtigt.

§14 Rücknahme der Zuerkennung der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker (GfH)“

Die Zuerkennung der Berufsbezeichnung ist zurückzunehmen, wenn die Voraussetzungen der Zuerkennung nicht gegeben waren.

§ 15 Anerkennung von Berufsbezeichnungen und Weiterbildungsleistungen, die außerhalb der Bundesrepublik Deutschland erworben wurden

(1) Wer in den Mitgliedstaaten der Europäischen Union oder eines anderen Vertragsstaates des Abkommens über den Europäischen Wirtschaftsraum eine dem „Fachhumangenetiker (GfH)“ vergleichbare Berufsbezeichnung erworben hat, erhält auf Antrag das Recht zum Führen der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker (GfH)“, soweit die Gleichwertigkeit beider Berufsbezeichnungen nach dieser Weiterbildungsordnung gegeben ist. Der Vorstand der GfH trifft die Entscheidung über die Anerkennung auf Empfehlung der Fachhumangenetiker-Kommission.

(2) Wer außerhalb der Mitgliedstaaten der Europäischen Union oder eines anderen Vertragsstaates des Abkommens über den Europäischen Wirtschaftsraum eine dem „Fachhumangenetiker (GfH)“ vergleichbare Berufsbezeichnung er-

worben hat, erhält auf Antrag das Recht zum Führen der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker (GfH)“, soweit die Gleichwertigkeit beider Berufsbezeichnungen nach dieser Weiterbildungsordnung gegeben ist. Der Vorstand der GfH trifft die Entscheidung über die Anerkennung und die ggf. noch zu erbringenden Weiterbildungsleistungen sowie darüber, ob die §§ 11 bis 12 auf das Verfahren der Anerkennung Anwendung finden auf Empfehlung der Fachhumangenetiker-Kommission.

(3) Weiterbildungsleistungen, die noch nicht zu einer vergleichbaren ausländischen Berufsbezeichnung nach § 15, Abs. 1 oder 2, geführt haben, können auf die im Geltungsbereich dieser Weiterbildungsordnung vorgeschriebenen Weiterbildungsleistungen ganz oder teilweise angerechnet werden, soweit die Gleichwertigkeit nach dieser Weiterbildungsordnung gegeben ist und die bisherigen Weiterbildungsleistungen nachvollziehbar dokumentiert wurden. Der Vorstand der GfH trifft die Entscheidung über die Anerkennung und die ggf. noch zu erbringenden Weiterbildungsleistungen auf Empfehlung der Fachhumangenetiker-Kommission. Auf das Verfahren der Zuerkennung finden die §§ 11 bis 12 entsprechende Anwendung.

§ 16 Allgemeine Übergangsbestimmungen

Naturwissenschaftler, die vor Inkrafttreten dieser Weiterbildungsordnung den Beginn ihrer Weiterbildung zum Fachhumangenetiker (GfH)“ bereits angezeigt haben, können ihre Weiterbildung nach den Bestimmungen (Abschnitt A und B) der Weiterbildungsordnung von 2009 abschließen. Weiterbildungsordnungen vor 2009 finden hierfür keine Anwendungen mehr.

§ 17 Inkrafttreten

Diese Weiterbildungsordnung, verabschiedet am 20.3.2014, tritt am 21.3.2014 in Kraft. Die bisher gültige Ordnung für die Weiterbildung zur „Fachhumangenetikerin (GfH)“ / zum „Fachhumangenetiker (GfH)“ (Abschnitte A und B) von 2009 tritt zum selben Zeitpunkt außer Kraft.

Erstellt von der Fachhumangenetiker-Kommission

Prof. Dr. rer. nat. Thomas Eggermann
(Vorsitzender der Fachhumangenetiker-Kommission)

Prof. Dr. med. Stefan Aretz

Dr. rer. nat. Birgit Becker

Prof. Dr. rer. nat. Kerstin Kutsche

Dr. biol. hum. Günter Rettenberger

Dr. rer. nat. Michael Zeschmigg

**Überprüfung / Aktualisierung
geplant: März 2019**

*) Im nachstehenden Text wird die Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker (GfH)“ einheitlich und neutral für „Fachhumangenetiker (GfH)“ und „Fachhumangenetikerin (GfH)“ verwendet. Gleiches gilt für die Bezeichnungen Antragsteller, Naturwissenschaftler etc.

Weiterbildungsordnung zum „Fachhumangenetiker (GfH)“

Abschnitt B: Gegenstandskatalog

1. Ziel:

Ziel des Gegenstandskataloges ist es, die praktischen und theoretischen Weiterbildungsinhalte sowie die Anforderungen an die Dokumentation der Weiterbildung zu definieren.

2. Weiterbildungszeiten

Die Weiterbildung erfolgt mindestens 60 Monate unter Anleitung zur Weiterbildung befugter Personen gemäß § 5 an dafür entsprechend ausgestatteten Weiterbildungsstätten gemäß § 6 und zwar

- mindestens 36 Monate in einem Hauptfach und mindestens 24 Monate in einem Nebenfach. Für Haupt- bzw. Nebenfach kann zwischen Molekulargenetik und Zytogenetik gewählt werden.
- Bis zu 12 der mindestens 24 Monate der Weiterbildung im Fach Zytogenetik können in (einem) tumorzytogenetischen Diagnostiklabor(en) abgeleistet werden.
- Die Anforderungen unter Punkt 5.1, 5.2 und 5.3 beziehen sich auf das jeweilige Fach als Hauptfach. Im Nebenfach reduzieren sich die geforderten Richtzahlen der Untersuchungsmethoden, Fallzahlen, Genloci usw. betreffend jeweils um die Hälfte, falls nicht anders ausgewiesen.

Die Weiterbildung kann nur unter Leitung einer zur Weiterbildung befugten Personen (§ 5) an einer entsprechend § 6 ausgestatteten Weiterbildungsstätte erfolgen.

3. Weiterbildungsinhalte

3.1 Allgemeine Grundkenntnisse

- Medizinische Terminologie
- Ätiologie, Pathophysiologie und Pathogenese von genetischen Krankheiten
- Grundlagen der Molekularbiologie
- Grundlagen der Epidemiologie
- Grundlagen der Statistik

- Laborführung und Organisation einschließlich Personalführung
- EDV, Datensicherung, Datenschutz
- Arbeitssicherheit
- Abrechnungswesen

3.2. Fachliche Grundlagen

- Grundlagen der allgemeinen Genetik und der Humangenetik
- Grundkenntnisse über ethische Normen und gesetzliche Bestimmungen in der Humangenetik (u.a. GenDG, Medizinproduktgesetz, RiLiBÄK)
- Prinzipien der zytogenetischen, molekularzytogenetischen, molekulargenetischen und biochemischen Techniken
- Prinzipien der Zellkulturtechniken
- Prinzipien der humangenetischen Beratung
- Familienanamnese und Erstellung von Stammbäumen
- Berechnung und Einschätzung von genetisch bedingten Erkrankungsrisiken
- Einschätzung der pathogenetischen Relevanz genetischer und epigenetischer Veränderungen
- monogene, oligogene, polygene und multifaktorielle Vererbung, mitochondriale Vererbung
- Trinukleotid-Repeaterkrankungen
- Prinzipien der Segregationsanalyse, Kopplungsanalyse, Assoziationsanalyse
- Grundlagen der Populationsgenetik
- Tumorgenetik
- Prinzipien der Pharmakogenetik
- Epigenetische Mechanismen und Imprintingdefekte
- Mosaik

3.3 Spezifische Fachkenntnisse und Fähigkeiten

- Empfehlungen und Leitlinien der GfH
- Qualitätsmanagementsysteme
- Maßnahmen der Qualitätssicherung einschließlich interner und externer Qualitätskontrollen, Plausibilitätskontrollen, Präanalytik

- Etablierung diagnostischer Techniken, Validierung und Verifizierung von Methoden
- Indikationsstellung, kritische Bewertung der Indikationsstellung auch unter Berücksichtigung / Abwägung der Kostensituation im Gesundheitswesen
- Differentialdiagnostik
- Prädiktive Diagnostik
- Möglichkeiten, Methoden und Risiken der pränatalen Diagnostik
- Zytogenetische / molekularzytogenetische Diagnostik: Symptomatik und Nosologie der wichtigsten Chromosomenstörungen; Zellkultur aus verschiedenen Geweben; Chromosomenanalyse; Fluoreszenz-*in-situ*-Hybridisierung; ISCN
- Tumorgenetische Diagnostik (ggf. einschließlich Tumorzytogenetik): Ursachen, Entstehung und Verlauf von Tumorerkrankungen; Diagnostik von Tumorerkrankungen; Tumorklassifikationen; ggf. ISCN (Neoplasia)
- Molekulargenetische Diagnostik: Ursachen, Entstehung und Wirkung von Mutationen und Epimutationen; Beurteilung der klinischen Relevanz einer genetischen Variante; Symptomatik und Nosologie der häufigen monogenen, mitochondrialen, polygenen und multifaktoriell bedingten Krankheiten
- Umgang mit Datenbanken/Biostatistische Verfahren
- Biochemische Diagnostik: Bedeutung der prognostischen Relevanz biochemischer Parameter in der pränatalen Diagnostik
- Wirkung exogener Noxen hinsichtlich Mutagenese, Kanzerogenese und Teratogenese
- Kritische Bewertung und zusammenfassende Darstellung der Laborergebnisse, Abfassen von Befundberichten und humangenetischen Gutachten

4. Dokumentation der Weiterbildungsinhalte

Mit einer Falldokumentation soll belegt werden, dass der Antragsteller in alle Stadien des Untersu-

chungsprozesses angemessen und verantwortlich involviert war. Mit den darin aufgeführten Untersuchungen soll die Beherrschung eines breiten Spektrums an Untersuchungsverfahren bei verschiedenen diagnostischen Fragestellungen nachgewiesen werden. Die Falldokumentation soll neben Art und Umfang der diagnostischen Untersuchungen auch den zeitlichen Umfang der Weiterbildung, die Weiterbildungsstätte(n) sowie die zur Weiterbildung befugte(n) Person(en) dokumentieren und den aufgeführten Untersuchungen zuordnen.

In die Falldokumentation können nur Untersuchungen mit aktuellem Auftrag der Diagnosestellung bzw. Diagnosesicherung aufgenommen werden. Untersuchungen, die Forschungszwecken dienen und mit einem schriftlichen Befundbericht abgeschlossen werden, können mit maximal 20% der geforderten Fälle in die Falldokumentation einfließen. Kontrollen sollen nicht als diagnostische Untersuchungen aufgenommen werden. Ringversuchsuntersuchungen und Untersuchungen zum Zwecke der Qualitätssicherung werden separat aufgeführt und bewertet.

- Alle Untersuchungen sind in einer Excel-Tabelle, die von der GfH vorgegeben wird, elektronisch zu erfassen. Die Richtigkeit dieser Auflistung muss von der zur Weiterbildung befugten Person bestätigt werden (§ 9). Die Falldokumentation ist Teil der Antragsunterlagen.
- Die Untersuchungen sind in chronologischer Reihenfolge durchnummerieren und durch laborinterne Kennzeichen zu pseudonymisieren. Der Antragsteller muss in der Lage sein, mit diesen Kennzeichen den Fall zu identifizieren.
- Für jede Untersuchung muss die Indikation bzw. die Verdachtsdiagnose sowie das Ergebnis der genetischen Untersuchung angegeben werden.
- Für jede molekulargenetische Untersuchung sind in der Falldokumentation Kategoriennummern von 1, 2 bzw. 3 zu vergeben.

- Für jede zytogenetische Untersuchung ist in der Falldokumentation eine Kategoriennummer von 1 bis 6 zu vergeben.
- Aus der Falldokumentation muss eindeutig hervorgehen, unter wessen Aufsicht der jeweilige Fall analysiert wurde.
- Die Falldokumentation muss belegen, dass die Mindestzeiten der Weiterbildung gemäß Punkt 2 erfüllt wurden.

5. Anforderungen an die labor-diagnostischen Untersuchungen einschließlich Richtzahlen

5.1 Molekulargenetik

Es müssen insgesamt mindestens 400 Fälle im Hauptfach (200 der Fälle im Nebenfach) mittels molekulargenetischer Methoden der Kategorie 2 und 3 nachgewiesen werden, davon mindestens 20 Untersuchungen im Rahmen einer pränatalen Diagnostik.

Insgesamt müssen mindestens zehn verschiedene Krankheitsbilder untersucht und pro Krankheitsbild mindestens sechs Untersuchungen nachgewiesen werden.

Molekulargenetische Untersuchungen zum Nachweis von Infektionserkrankungen können nicht angerechnet werden.

Aus jeder der nachfolgenden Kategorien ist eine Mindestanzahl von Fällen zu bearbeiten bzw. zu analysieren. Höchstens die Hälfte der Untersuchungen der Kategorien 2 und 3 kann an Tumormaterial durchgeführt werden.

Molekulargenetische Methoden: Kategorie 1:

Selbständige Isolierung von Nukleinsäuren aus humanem Gewebe (mindestens 80 Extraktionen, davon mindestens 20 Extraktionen aus pränatal entnommenem Untersuchungsmaterial (einschließlich des Kontaminationsausschlusses) und mindestens fünf Extraktionen aus archiviertem Material (z.B. Guthrie-Cards, in Paraffin eingebettetes oder tiefgefrorenes Gewebe).

Kategorie 2:

a) Identifizierung / Nachweis / Ausschluss einer Sequenzveränderung in humaner DNA durch Sanger-Sequenzierung (mindestens 200 (100) Patientenproben, davon mindestens 20 (10) mit Nachweis einer krankheitsrelevanten Mutation.

b) Identifizierung / Nachweis / Ausschluss von Sequenzveränderungen in humaner DNA durch Next Generation Sequencing (NGS)-basierenden Technologien (mindestens 40 (20) Patientenproben mit mindestens zwei verschiedenen Indikationsstellungen, davon mindestens 5 (3) mit Nachweis einer krankheitsrelevanten Mutation). Im Falle der Gesamt-Exom-Auswertung von NGS-Daten ist die Analyse von 10 (5) Patientenproben ausreichend. Fakultativ können bis zu 100 (50) Sangersequenzierungen aus a) durch bis zu 50 (25) NGS-basierenden Analysen ersetzt werden. Die Validierung von NGS-basierenden Ergebnissen durch Sanger-Sequenzierung ist nicht der unter 2 a) genannten Fallzahl zuzurechnen.

c) Identifizierung / Nachweis / Ausschluss von Deletionen und Duplikationen in humaner DNA durch Junction-Fragment-PCR, MLPA, quantitative PCR o.ä. (mindestens 20 (10) Untersuchungen).

d) Sequenzbasierter Nachweis / Ausschluss von Veränderungen in humaner DNA durch Restriktionsenzymverdau, ASO, ARMS-PCR, FRET o.ä. (mindestens 20 (10) Untersuchungen).

Kategorie 3:

insgesamt 10 Fälle (entfällt für Nebenfach)

Bestimmung instabiler Trinukleotid-Repeats,

oder

indirekte Genotypdiagnostik: Segregationsanalyse (z.B. nach Mikrosatelliten-Analyse) einschließlich biomathematischer Bewertung an Familien mit DNA-Proben von mindestens vier Personen.

5.2. Zytogenetik

Es müssen mindestens 400 zytogenetische Analysen von Metaphase-Chromosomen der Kategorien 1 bis 5 im Hauptfach (bzw. 200 Nebenfach) und 100 (bzw. 20) molekularzytogenetische Analysen der Kategorie 6 nachgewiesen werden. Es wird erwartet, dass die Fälle so zusammengestellt werden, dass jeweils mindestens 20 (5) Fälle der Kategorien 1, 3 und 5 mit einem pathologischen Ergebnis abgeschlossen worden sind und dass sie ein breites Spektrum an Chromosomenaberrationen widerspiegeln (z.B. Aneuploidien; balancierte und unbalancierte, *de novo* und vererbte Strukturveränderungen; Mosaik).

Aus jeder Kategorie ist eine Mindestanzahl von Fällen zu analysieren. Dabei müssen in den Kategorien 1 bis 4 mindestens zwei verschiedene Bänderungsmethoden zur Anwendung kommen (je Bänderungsmethode mindestens sechs Untersuchungen).

Zytogenetische Methoden:

Kategorie 1

Pränatale zytogenetische Untersuchung:

Zytogenetische Analysen von Metaphase-Chromosomen aus Amnionzellen, Chorionzotten (Direktpräparation und Langzeitkultur desselben Untersuchungsmaterials zählen als eine Untersuchung) oder Nabelschnurblut. Aus dieser Kategorie sollen mindestens 100 (25) Untersuchungen an mindestens zwei verschiedenen Geweben mit mindestens 20 Untersuchungen pro Gewebe durchgeführt worden sein.

Kategorie 2

Zytogenetische Untersuchung an Abortmaterial:

Zytogenetische Analysen von Metaphase-Chromosomen aus Chorionzotten, Achillessehne etc. zur Klärung der Abortursache. Aus dieser Kategorie sollen mindestens 20 (5) Untersuchungen enthalten sein.

Kategorie 3

Postnatale zytogenetische Untersuchung:

Zytogenetische Analysen von Metaphase-Chromosomen aus peripherem Blut oder Fibroblasten von Kindern und Erwachsenen, die nicht der Kategorie 4 zuzuordnen sind. Aus Kategorie 3 sollen mindestens 100 (25) Untersuchungen enthalten sein, davon mindestens 20 (5) aus dem Bereich der Pädiatrie.

Ggf. Kategorie 4

Tumorzytogenetik:

Zytogenetische Analysen von Metaphase-Chromosomen aus peripherem Blut oder Knochenmark von Tumorpatienten oder aus Tumorgewebe. Aus dieser Kategorie dürfen nicht mehr als 100 Untersuchungen enthalten sein.

Kategorie 5

Molekulare Karyotypisierung:

Array-basierte vergleichende genomische Hybridisierung; CNV-Mikro-Array-Analyse (mit Verifizierung und Elternuntersuchung) aus DNA aus peripherem Blut. Aus Kategorie 5 sollen mindestens 100 (25) Untersuchungen enthalten sein.

Kategorie 6

Molekularzytogenetische Untersuchungen:

Zusätzlich zu den 400 (200) Untersuchungen aus Kategorie 1 bis 5 müssen mindestens 100 (20) molekularzytogenetische Analysen mit mindestens zwei der folgenden Techniken durchgeführt werden:

FISH an Interphasekernen mit Zentromer-spezifischen und Locus-spezifischen Sonden für mindestens zehn verschiedene Loci; FISH an Metaphase-Chromosomen mit Zentromer-spezifischen, *Whole-Chromosome-Paint*- und Locus-spezifischen Sonden für mindestens zehn verschiedene Loci/Targets; Mikrodisektion mit anschließender Rehybridisierung; *Multi-Colour*-FISH einschließlich spektraler Karyotypisierung (SKY) oder andere.

5.3 Teilnahme an externen Qualitätssicherungsmaßnahmen (Ringversuche)

Richtzahlen

- Molekulare Genetik: mindestens 4
- Zytogenetik / Tumorzytogenetik / Molekulare Zytogenetik: mindestens 2

6. Genetische Beratungen

Der Antragsteller soll sich die Prinzipien der humangenetischen Beratung durch aktive Teilnahme (incl. Stammbaumerhebung über mindestens 3 Generationen, ggf. Risikoberechnung, Sichtung von Vorbefunden, Befundmitteilung, Abfassung/Vorbereitung des Beratungsbriefes etc.) an mindestens 25 diagnosebezogenen humangenetischen Beratungen unter fachärztlicher Supervision zu verschiedenen Fragestellungen aneignen und dabei den Ratsuchenden die vorliegenden Befunde erläutern. Die Beratungen werden ebenfalls in der Falldokumentation aufgeführt.

Abschnitt B ist Bestandteil der Weiterbildungsordnung, verabschiedet am 21.3.2014, und unterliegt damit der zeitgleichen Überprüfung und Aktualisierung im März 2019.

Gez. für die Kommission

Prof. Dr. Thomas Eggermann
(Sprecher der Fachhuman-genetiker-Kommission)