

# Humangenetik

Kompe- tenz- Nr.	Kompe- tenz- ID	<b>Kognitive und Methodenkompetenz</b> Inhalt systematisch einordnen und erklären können	<b>Handlungskompetenz</b> Inhalt selbstverantwortlich durchführen können	<b>RZ</b> gem. WBO	<b>JA</b>	<b>NEIN</b>	<b>Leistungszahl</b> im Berichtszeitraum	<b>Nachweis durch</b>	<b>Voraussetzung erfüllt</b> (nur durch Ärztekammer auszufüllen)		
									erfüllt	nicht erfüllt	Anmerkung/ Summe
<b>Übergreifende Inhalte der FA-Weiterbildung Humangenetik</b>									<b>gesamter WB-Block: 1 Punkt</b>		
1		Wesentliche Gesetze, Verordnungen und Richtlinien						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2		Ursache von Mutationen und Epimutationen sowie deren somatische Auswirkungen oder in der Keimbahn						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3		Bedeutung von Polymorphismen, Kopienzahlveränderungen und Mosaiken						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4		Numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen sowie Symptomatik und Nosologie der wichtigsten angeborenen und erworbenen Chromosomenstörungen						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5		Populationsgenetik						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6		Prinzipien der Therapie genetisch bedingter Erkrankungen						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>Humangenetische Beratung</b>									<b>gesamter WB-Block: 4 Punkte</b>		
7		Besonderheiten humangenetischer Beratungsabläufe bei Risikopersonen mit spät manifestierenden nicht heilbaren Erkrankungen						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8			Berechnung von Erkrankungs- und Vererbungswahrscheinlichkeiten					Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9			Indikationsstellung zur genetischen Diagnostik					Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

## Humangenetik

Kompe- tenz- Nr.	Kompe- tenz- ID	<b>Kognitive und Methodenkompetenz</b> Inhalt systematisch einordnen und erklären können	<b>Handlungskompetenz</b> Inhalt selbstverantwortlich durchführen können	<b>RZ</b> gem. WBO	<b>JA</b>	<b>NEIN</b>	<b>Leistungszahl</b> im Berichtszeitraum	<b>Nachweis durch</b>	<b>Voraussetzung erfüllt</b> (nur durch Ärztekammer auszufüllen)		
									erfüllt	nicht erfüllt	Anmerkung/ Summe
9.1			<ul style="list-style-type: none"> <li>bei unerfülltem Kinderwunsch und bei Aborten</li> </ul>					Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
9.2			<ul style="list-style-type: none"> <li>bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Gesundheitsrisiken und Erkrankungen</li> </ul>					Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
9.3			<ul style="list-style-type: none"> <li>bei angeborenen Fehlbildungen und Krankheiten</li> </ul>					Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
9.4			<ul style="list-style-type: none"> <li>in der Schwangerschaft (Pränataldiagnostik, nicht invasive pränatale Testung, Präimplantationsdiagnostik)</li> </ul>					Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
9.5			<ul style="list-style-type: none"> <li>zu prädiktiven Gentests</li> </ul>					Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
10			Humangenetische Beratung einschließlich der Erhebung der Familienanamnese in drei Generationen, Beurteilung und Erstellung einer Epikrise bei 50 verschiedenen Krankheitsbildern in Fällen, davon	400				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
10.1			<ul style="list-style-type: none"> <li>mit Manifestation in mehreren Systemen (syndromale Krankheitsbilder) bzw. bei angeborenen Fehlbildungen</li> </ul>	150				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
10.2			<ul style="list-style-type: none"> <li>monogene und komplexe Erbgänge</li> </ul>	50				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
10.3			<ul style="list-style-type: none"> <li>zytogenetische (numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen) und molekularzytogenetische Befunde</li> </ul>	50				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
10.4			<ul style="list-style-type: none"> <li>molekulargenetische Befunde</li> </ul>	30				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
10.5			<ul style="list-style-type: none"> <li>prädiktive molekulargenetische Befunde</li> </ul>	20				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>

## Humangenetik

Kompe- tenz- Nr.	Kompe- tenz- ID	<b>Kognitive und Methodenkompetenz</b> Inhalt systematisch einordnen und erklären können	<b>Handlungskompetenz</b> Inhalt selbstverantwortlich durchführen können	<b>RZ</b> gem. WBO	<b>JA</b>	<b>NEIN</b>	<b>Leistungszahl</b> im Berichtszeitraum	<b>Nachweis durch</b>	<b>Voraussetzung erfüllt</b> (nur durch Ärztekammer auszufüllen)		
									erfüllt	nicht erfüllt	Anmerkung/ Summe
		<b>Beratung bei invasiver und nicht invasiver pränataler Diagnostik einschließlich Präimplantationsdiagnostik</b>							<b>gesamter WB-Block: 2 Punkte</b>		
11		Psychosoziale Betreuung von Schwangeren und ihren Partnern						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
12		Invasive und nicht invasive Verfahren der Pränatal- und der Präimplantationsdiagnostik						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
13		Teratogene Potentiale von physikalischen, infektiösen und chemischen Noxen						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
14			Beurteilung und Beratung bei auffälligen Befunden in der Pränataldiagnostik	30				Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
		<b>Syndromologie</b>							<b>gesamter WB-Block: 4 Punkte</b>		
15		Phänotypanalyse, Terminologie und Bedeutung von Fehlbildungen und kleinen Anomalien einschließlich Dysmorphiezeichen						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
16		Syndrom-Datenbanken						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
17			Klinisch-genetische Abklärung und Beratung bei 25 verschiedenen a priori unklaren Syndromen in Fällen, davon mit					Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
17.1			<ul style="list-style-type: none"> <li>Skelettfehlbildungen, Kraniosynostosen, Groß-/Kleinwuchs</li> </ul>	10				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
17.2			<ul style="list-style-type: none"> <li>syndromalen und nicht syndromalen Entwicklungsverzögerungen bei Kindern</li> </ul>	30				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>

## Humangenetik

Kompe- tenz- Nr.	Kompe- tenz- ID	<b>Kognitive und Methodenkompetenz</b> Inhalt systematisch einordnen und erklären können	<b>Handlungskompetenz</b> Inhalt selbstverantwortlich durchführen können	<b>RZ</b> gem. WBO	<b>JA</b>	<b>NEIN</b>	<b>Leistungszahl</b> im Berichtszeitraum	<b>Nachweis durch</b>	<b>Voraussetzung erfüllt</b> (nur durch Ärztekammer auszufüllen)		
									erfüllt	nicht erfüllt	Anmerkung/ Summe
17.3			<ul style="list-style-type: none"> <li>chromosomal bedingten Syndromen</li> </ul>	10				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
17.4			<ul style="list-style-type: none"> <li>teratogenen Syndromen, Sequenzen und Assoziationen</li> </ul>	5				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
<b>Stoffwechselkrankheiten und endokrine Störungen</b>									<b>gesamter WB-Block: 2 Punkte</b>		
18		Klinische Merkmale genetisch bedingter bzw. mitbedingter Stoffwechselkrankheiten und endokriner Störungen						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
19		Möglichkeiten und Grenzen der biochemischen Diagnostik						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
20		Neugeborenencreening						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
21			Differentialdiagnostische Abklärung, humangenetische Beratung und ggf. Koordination der Betreuung von Patienten bzw. Familien mit genetisch bedingter bzw. mitbedingter Stoffwechselkrankheit oder endokriner Störung	10				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
<b>Erkrankungen von Haut, Haaren, Zähnen und Bindegewebe</b>									<b>gesamter WB-Block: 1 Punkt</b>		
22		Klinische Merkmale genetisch bedingter bzw. mitbedingter Krankheiten an Haut, Haaren, Zähnen und Bindegewebe						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
23			Differentialdiagnostische Abklärung, humangenetische Beratung und Indikationsstellung zur weiterführenden Diagnostik von Patienten mit genetisch bedingten bzw. mitbedingten Erkrankungen des Bindegewebes sowie des ektodermalen Gewebes	10				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
<b>Neurologische und neuromuskuläre Erkrankungen sowie</b>									<b>gesamter WB-Block: 2</b>		

## Humangenetik

Kompe- tenz- Nr.	Kompe- tenz- ID	<b>Kognitive und Methodenkompetenz</b> Inhalt systematisch einordnen und erklären können	<b>Handlungskompetenz</b> Inhalt selbstverantwortlich durchführen können	<b>RZ</b> gem. WBO	<b>JA</b>	<b>NEIN</b>	<b>Leistungszahl</b> im Berichtszeitraum	<b>Nachweis durch</b>	<b>Voraussetzung erfüllt</b> (nur durch Ärztekammer auszufüllen)		
									erfüllt	nicht erfüllt	Anmerkung/ Summe
<b>Muskelerkrankungen</b>									<b>Punkte</b>		
24		Genetische Grundlagen von Fehlbildungen des zentralen Nervensystems						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
25		Genetisch bedingte bzw. mitbedingte Erkrankungen des peripheren und zentralen Nervensystems sowie der Muskulatur						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
26			Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei					Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
26.1			<ul style="list-style-type: none"> <li>angeborenen Fehlbildungen des Nervensystems</li> </ul>	5				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
26.2			<ul style="list-style-type: none"> <li>neurologischen Erkrankungen</li> </ul>	10				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
26.3			<ul style="list-style-type: none"> <li>neurodegenerativen Erkrankungen des peripheren und zentralen Nervensystems</li> </ul>	10				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
26.4			<ul style="list-style-type: none"> <li>neuromuskulären und muskulären Erkrankungen</li> </ul>	5				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
<b>Krankheiten der Niere und der ableitenden Harnwege</b>									<b>gesamter WB-Block: 1 Punkt</b>		
27		Genetische Grundlagen von Erkrankungen und Fehlbildungen der Niere und der ableitenden Harnwege						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
28			Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Erkrankungen mit Nierenbeteiligung	5				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
<b>Krankheiten von Auge und Ohr</b>									<b>gesamter WB-Block: 1 Punkt</b>		
29		Grundlagen und genetische Ursachen von						Verbindliche	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>

## Humangenetik

Kompe- tenz- Nr.	Kompe- tenz- ID	<b>Kognitive und Methodenkompetenz</b> Inhalt systematisch einordnen und erklären können	<b>Handlungskompetenz</b> Inhalt selbstverantwortlich durchführen können	<b>RZ</b> gem. WBO	<b>JA</b>	<b>NEIN</b>	<b>Leistungszahl</b> im Berichtszeitraum	<b>Nachweis durch</b>	<b>Voraussetzung erfüllt</b> (nur durch Ärztekammer auszufüllen)		
									erfüllt	nicht erfüllt	Anmerkung/ Summe
		syndromaler und nicht syndromaler Blindheit und Taubheit						Selbstauskunft			
30		Grundlagen und genetische Ursachen von angeborenen Fehlbildungen von Auge und Ohr						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
31			Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Formen von Blindheit und/oder Taubheit	10				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
<b>Erkrankungen des Herzens und der Gefäße</b>									<b>gesamter WB-Block: 1 Punkt</b>		
32		Genetische Grundlagen von Fehlbildungen des Herzens						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
33		Genetische Grundlagen von Gefäßerkrankungen						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
34		Genetische Grundlagen von Kardiomyopathien und Ionenkanalerkrankungen						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
35			Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei isolierten und syndromalen Fehlbildungen des Herzens und der Gefäße	5				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
36			Differentialdiagnostische Abklärung und interdisziplinäre Betreuung von Kardiomyopathien und Arrhythmien	5				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
<b>Erkrankungen des Blutes</b>									<b>gesamter WB-Block: 1 Punkt</b>		
37		Genetische Grundlagen von Blutgerinnungsstörungen						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
38		Genetische Grundlagen von Störungen der Hämatopoese und Hämoglobinopathien						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
39		Genetische Grundlagen der Erkrankungen						Verbindliche	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>

## Humangenetik

Kompe- tenz- Nr.	Kompe- tenz- ID	<b>Kognitive und Methodenkompetenz</b> Inhalt systematisch einordnen und erklären können	<b>Handlungskompetenz</b> Inhalt selbstverantwortlich durchführen können	<b>RZ</b> gem. WBO	<b>JA</b>	<b>NEIN</b>	<b>Leistungszahl</b> im Berichtszeitraum	<b>Nachweis durch</b>	<b>Voraussetzung erfüllt</b> (nur durch Ärztekammer auszufüllen)		
									erfüllt	nicht erfüllt	Anmerkung/ Summe
		des Immunsystems						Selbstauskunft			
40			Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei Blutgerinnungsstörungen, Störungen der Hämatopoese, Hämoglobinopathien sowie von Erkrankungen des Immunsystems	10				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
<b>Tumorerkrankungen</b>									<b>gesamter WB-Block: 3 Punkte</b>		
41		Genetische Grundlagen von Tumordisposition, insbesondere Charakteristika monogener Tumordispositionssyndrome						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
42		Grundlagen der somatischen Tumorgenetik und Tumorepigenetik einschließlich deren diagnostischer und therapeutischer Relevanz						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
43			Differentialdiagnostische Abklärung, individuelle Risikoberechnung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingter bzw. mitbedingter Tumordisposition, insbesondere bei monogenen Formen	50				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
44			Humangenetische Beratung zur diagnostischen und therapeutischen Relevanz genetischer und epigenetischer Veränderungen von Tumorzellen	10				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
<b>Infertilität/Aborte</b>									<b>gesamter WB-Block: 1 Punkt</b>		
45		Genetische Grundlagen des unerfüllten Kinderwunsches sowie rekurrierender Aborte						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
46		Grundlagen der assistierten Reproduktion						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
47			Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei Paaren mit unerfülltem Kinderwunsch oder	20				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>

## Humangenetik

Kompe- tenz- Nr.	Kompe- tenz- ID	<b>Kognitive und Methodenkompetenz</b> Inhalt systematisch einordnen und erklären können	<b>Handlungskompetenz</b> Inhalt selbstverantwortlich durchführen können	<b>RZ</b> gem. WBO	<b>JA</b>	<b>NEIN</b>	<b>Leistungszahl</b> im Berichtszeitraum	<b>Nachweis durch</b>	<b>Voraussetzung erfüllt</b> (nur durch Ärztekammer auszufüllen)		
									erfüllt	nicht erfüllt	Anmerkung/ Summe
			rekurrierenden Aborten								
<b>Pharmakogenomik</b>									<b>gesamter WB-Block: 1 Punkt</b>		
48		Grundlagen der Bedeutung genetischer und epigenetischer Varianten für die Pharmakotherapie einschließlich der Companion Diagnostik						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>Diagnostische zytogenetische Verfahren</b>									<b>gesamter WB-Block: 6 Monate</b>		
49		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						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
50			Durchführung, Auswertung und Befunderstellung von Chromosomenanalysen, davon	100				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
50.1			<ul style="list-style-type: none"> <li>• mit allen Kultivierungs- und Präparationsschritten, davon</li> </ul>	30				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
50.1.1			<ul style="list-style-type: none"> <li>○ pränatal</li> </ul>	10				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
50.2			<ul style="list-style-type: none"> <li>• FISH-Analysen an Interphasekernen sowie an Metaphasechromosomen</li> </ul>	25				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
50.3			<ul style="list-style-type: none"> <li>• Mikroarray-Analysen einschließlich Datenbankrecherchen</li> </ul>	25				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>Diagnostische molekulargenetische Verfahren</b>									<b>gesamter WB-Block: 12 Monate</b>		
51		Molekulargenetische Techniken, deren						Verbindliche	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

## Humangenetik

Kompe- tenz- Nr.	Kompe- tenz- ID	<b>Kognitive und Methodenkompetenz</b> Inhalt systematisch einordnen und erklären können	<b>Handlungskompetenz</b> Inhalt selbstverantwortlich durchführen können	<b>RZ</b> gem. WBO	<b>JA</b>	<b>NEIN</b>	<b>Leistungszahl</b> im Berichtszeitraum	<b>Nachweis durch</b>	<b>Voraussetzung erfüllt</b> (nur durch Ärztekammer auszufüllen)		
									erfüllt	nicht erfüllt	Anmerkung/ Summe
		Aussagewert und Limitierung sowie Besonderheiten bei pränatalen, postnatalen und tumorgenetischen Fragestellungen						Selbstauskunft			
52		Besonderheiten von Repeatexpansionserkrankungen und epigenetischen Aberrationen						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
53			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				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
53.1			<ul style="list-style-type: none"> <li>mit allen Laborschritten</li> </ul>	40				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
53.2			<ul style="list-style-type: none"> <li>Sequenzierung, davon</li> </ul>	100				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
53.2.1			<ul style="list-style-type: none"> <li> <ul style="list-style-type: none"> <li>Next Generation Sequenzierung</li> </ul> </li> </ul>	50				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
53.3			<ul style="list-style-type: none"> <li>Kopienzahlbestimmung (z. B. mittels multiplex ligationsabhängiger Sondenamplifikation (MLPA) oder quantitativer Echtzeit PCR (qPCR))</li> </ul>	5				Leistungsstatistik	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
53.4			<ul style="list-style-type: none"> <li>instabile Repeatexpansionen</li> </ul>	5				Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
53.5			<ul style="list-style-type: none"> <li>epigenetische Analysen</li> </ul>					Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
54			Durchführung von Analysen und Befunderstellung zum Nachweis somatischer Mutationen in verschiedenen					Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

## Humangenetik

Kompe- tenz- Nr.	Kompe- tenz- ID	<b>Kognitive und Methodenkompetenz</b> Inhalt systematisch einordnen und erklären können	<b>Handlungskompetenz</b> Inhalt selbstverantwortlich durchführen können	<b>RZ</b> gem. WBO	<b>JA</b>	<b>NEIN</b>	<b>Leistungszahl</b> im Berichtszeitraum	<b>Nachweis durch</b>	<b>Voraussetzung erfüllt</b> (nur durch Ärztekammer auszufüllen)		
									erfüllt	nicht erfüllt	Anmerkung/ Summe
			Gewebe, insbesondere Knochenmark, Tumorgewebe, peripheren Blutzellen und zellfreien Nukleinsäuren								
<b>Klinische Genomanalytik</b>									<b>gesamter WB-Block: 1 Punkt</b>		
55		Pathogenität von genetischen und epigenetischen Veränderungen und deren klinische Bedeutung						Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
56			Anwendung von Softwaretools zur Wertung von genetischen bzw. epigenetischen Varianten	50				Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>
57			Anwendung von Datenbanken zur klinischen Interpretation genetischer bzw. epigenetischer Varianten	50				Verbindliche Selbstauskunft	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>