



Curriculum

für die Weiterbildung
zur Fachärztin/ zum Facharzt
für Humangenetik
am Universitätsklinikum Ulm

Institut für Humangenetik



**Weiterbildungscurriculum
zur Fachärztin/zum Facharzt
für Humangenetik
Institut für Humangenetik**

1. Einleitung

1.1 Rechtliche Grundlagen:

Das Curriculum richtet sich nach der aktuellen Weiterbildungsordnung (WBO) der Landesärztekammer Baden-Württemberg sowie den von der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) empfohlenen Weiterbildungsinhalten.

1.2 Dauer der Weiterbildungsbefugnis:

Der Direktor des Instituts für Humangenetik, Prof. Dr. med. R. Siebert, hat die volle Weiterbildungsermächtigung für den humangenetischen Anteil der Weiterbildung zum Facharzt/zur Fachärztin für Humangenetik (= 48 Monate).

1.3 Ziel und Zweck der Weiterbildung:

Ziel der Weiterbildung im Gebiet Humangenetik ist die Erlangung der Facharztkompetenz nach Ableistung der vorgeschriebenen Weiterbildungszeit und Weiterbildungsinhalte.

2. Struktur/Schwerpunkte der Klinik

2.1. Struktur:

Das Gebiet Humangenetik umfasst die Aufklärung, Erkennung und Behandlung genetisch (mit)bedingter Erkrankungen (oder den Verdacht hierauf) einschließlich der genetischen Beratung von Patienten und ihren Familien sowie den in der Gesundheitsversorgung tätigen Ärzten. Das Institut für Humangenetik mit seinem assoziierten Fachbereich Humangenetik des Medizinischen Versorgungszentrums (MVZ) des Universitätsklinikums Ulm bildet diese Aspekte vollumfänglich und auf universitärem Niveau in Krankenversorgung, Forschung und Lehre ab.

In der Krankenversorgung gliedert sich das Gebiet Humangenetik in die Bereiche der mittelbaren und unmittelbaren Krankenversorgung.

Zur unmittelbaren Krankenversorgung mit direktem Kontakt zu Patienten und Ratsuchenden gehören die humangenetische Beratung und die klinische Genetik. Die Aufgaben in der mittelbaren Krankenversorgung nimmt das Institut für Humangenetik in den entsprechenden klinisch-genetischen Ambulanzen am Oberen Eselsberg (Albert-Einstein-Allee 23) und am Michelsberg (Frauensteige 6) sowie im Rahmen von Spezialsprechstunden (z.B. Familiärer Brust- und Eierstockkrebs, Neurofibromatose, Neurogenetik) und Konsildiensten wahr. Das Institut ist eingebunden in das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE Ulm) und das Comprehensive Cancer Center Ulm (CCCU).

Erstellt von	Freigabe	Datum (letzte Änderung)	Seite
Stabsstelle Personalentwicklung/ Gesundheitsmanagement– P. Rath	Prof. Dr. Reiner Siebert	20.09.2017	2



Zur mittelbaren Krankenversorgung gehört die zytogenetische und molekulargenetische Diagnostik. Dabei ist im Institut für Humangenetik das komplette diagnostische Spektrum der Labormethoden von der konventionellen Chromosomenanalyse über die molekularzytogenetische Diagnostik (FISH, ArrayCGH/SNP-Array) bis zu PCR-, MLPA- und Sequenzierungstechnologien incl. Next Generation Sequencing und Southern-Blot etabliert. Die Labore des Instituts sind nach DIN EN 15189 akkreditiert. Über das übliche Spektrum hinaus verfügt das Institut über spezielle methodische Expertise im Bereich von epigenetischen, tumorgenetischen und somatisch genetischen Methoden. Das Leistungsspektrum wird ständig aktualisiert und erweitert.

2.2 Schwerpunkte/Forschungsthemen:

Die Forschungsaktivitäten des Instituts sind überwiegend am Oberen Eselsberg (Albert-Einstein-Allee 11, N25, 4-6. Obergeschoss) angesiedelt, wobei ganz unterschiedliche Teilbereiche der Humangenetik repräsentiert werden. Das Spektrum der Fragestellung ist breit und hat primär translationalen Charakter. Ein besonderes übergeordnetes Interesse des Instituts liegt in der Erforschung von somatischen genetischen Veränderungen und epigenetischen Modifikationen für die Entstehung von Krankheiten, in der Interaktion von Umwelt und Genomfunktion sowie in der Genomorganisation. Besondere Schwerpunkte finden sich dabei in den folgenden Bereichen:

- Tumorerkrankungen (incl. Tumordisposition und Somatische Genetik)
- Endokrin-metabolische Erkrankungen (incl. Adpositas, MEN, PHP1B, TNDM, AIS)
- Reproduktive Störungen und vorgeburtlicher Prägung (incl. Infertilität, Aborte, pränatale Prägung, Imprinting, Perinatalanalytik von Fehlbildungs-Retardierungssyndromen)
- Neurale Entwicklungsstörungen und Neurodegeneration

Die Forschungsprojekte des Instituts werden gefördert u.a. von der Deutschen Forschungsgemeinschaft, der Deutschen Krebshilfe, der Europäischen Union und dem Bundesministerium für Bildung und Forschung. Das Institut ist eingebunden in internationale (z.B. ICGC, IHEC), nationale (Imprinting-Netzwerk) und lokale (SFB) Verbundforschungsprojekte, z.T. in koordinierender Funktion (z.B. ICGC MMML-Seq). Details und Literaturübersicht siehe Homepage des Instituts.

3. Weiterbildungsverantwortliche/Ansprechpartner*innen

Direktor des Instituts für Humangenetik, Prof. Dr. med. R. Siebert.

4. Ablauf der Weiterbildung:

4.1 Rotation

Die 5 Jahre Weiterbildung zum Facharzt beinhalten zwei Jahre in der direkten humangenetischen Patientenversorgung (Tätigkeitsschwerpunkt: humangenetische Beratung und klinische Genetik), ein Jahr in einem zytogenetischen Labor, sowie ein weiteres Jahr in einem molekulargenetischen

Erstellt von	Freigabe	Datum (letzte Änderung)	Seite
Stabsstelle Personalentwicklung/ Gesundheitsmanagement– P. Rath	Prof. Dr. Reiner Siebert	20.09.2017	3



Labor. Des Weiteren beinhaltet die Weiterbildung ein Jahr in einem Gebiet der unmittelbaren, nicht humangenetischen Patientenversorgung (sog. „Klinisches Jahr“, z.B. in der Kinderheilkunde, Neurologie, Inneren Medizin, HNO etc.).

Nachfolgend ist beispielhaft der Ablauf dieser 48-monatigen Weiterbildungszeit am Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Ulm dargestellt:

Jahr 1:

Direkte humangenetische Patientenversorgung (humangenetische Beratung und klinische Genetik; Tätigkeit in der klinisch-genetischen Ambulanz und Konsile)

Jahr 2:

Anteilig zytogenetisches Labor und direkte humangenetische Patientenversorgung

Jahr 3:

Anteilig zytogenetisches Labor und direkte humangenetische Patientenversorgung

Jahr 4:

Molekulargenetisches Labor

Das „Klinische Jahr“ muss in einer Einrichtung der unmittelbaren, nicht humangenetischen Patientenversorgung absolviert werden. Das Institut für Humangenetik hilft gerne bei der Vermittlung einer entsprechenden Stelle. Es wird empfohlen, das Klinische Jahr vor Beginn der 48 Monate Weiterbildung im Institut für Humangenetik zu absolvieren (oder weniger optimal danach).

Detaillierte Weiterbildungsinhalte können der Homepage der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (http://gfhev.de/de/aus_weiterbildung/index.htm) sowie der Homepage der Ärztekammer Baden-Württemberg (<http://www.aerztekammer-bw.de/10aerzte/30weiterbildung/09/gebiete/wb011.pdf>) entnommen werden.

4.2 Weiterbildungszeiten

Die Dauer der Weiterbildung beträgt insgesamt 5 Jahre (60 Monate), 48 Monate können am Institut für Humangenetik abgeleistet werden.

4.3 Fachgespräche

Mindestens einmal pro Jahr finden formelle Weiterbildungsgespräche statt, wie in der Weiterbildungsordnung vorgesehen. Zudem finden wöchentliche klinische Besprechungen incl. umfassender klinischer Fallvorstellungen und -Diskussionen statt.

4.4 Teilnahme an Kongressen, Seminaren, Kolloquien etc.

Jeweils einmal wöchentlich finden sowohl Fortbildungsveranstaltungen wie auch Wissenschaftsseminare statt. Die aktive Teilnahme an Kongressen incl. Kongressbeiträgen ist gewünscht und wird gefördert. Selbiges gilt für Seminare und Kolloquien, insbesondere denjenigen der Akademie Humangenetik der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik und der Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik.

Erstellt von	Freigabe	Datum (letzte Änderung)	Seite
Stabsstelle Personalentwicklung/ Gesundheitsmanagement– P. Rath	Prof. Dr. Reiner Siebert	20.09.2017	4



4.5 Dokumentation

Die Weiterbildung wird entsprechend der Vorgaben der Weiterbildungsordnung dokumentiert.

4.6 Möglichkeit für wissenschaftliches Arbeiten/strukturierte Forschungsförderung

Wissenschaftliches Arbeiten ist gewünscht und wird gefördert. Dabei ergeben sich im Gebiet Humangenetik regelmäßig wissenschaftliche Erkenntnisse und Fragestellungen direkt aus der universitären Krankenversorgung. Strukturierte Forschungsförderungsprogramme sind etabliert. Die Kompatibilität dieser Programme mit der Weiterbildung im Gebiet Humangenetik im Einklang mit der Weiterbildungsordnung und den Vorgaben der Landesärztekammer muss allerdings ggfls. im Einzelfall geprüft werden.

5. Schwerpunktkompetenzen

Keine

6. Zusatzweiterbildungen

Keine

Erstellt von	Freigabe	Datum (letzte Änderung)	Seite
Stabsstelle Personalentwicklung/ Gesundheitsmanagement– P. Rath	Prof. Dr. Reiner Siebert	20.09.2017	5