



## Antrag auf Erteilung einer Ermächtigung zur Weiterbildung zum Facharzt für Humangenetik

### A. Allgemeines

Name: \_\_\_\_\_ Vorname: \_\_\_\_\_ Titel: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_ Geburtsort: \_\_\_\_\_

E-Mail (dienstlich): \_\_\_\_\_

Telefon (dienstlich): \_\_\_\_\_

Liegt ein gültiges Fortbildungszertifikat vor  ja  nein \* Gültigkeitsende \_\_\_\_\_

#### Privatanschrift

Straße: \_\_\_\_\_

PLZ: \_\_\_\_\_ Ort: \_\_\_\_\_ Tel.: \_\_\_\_\_

#### Anschrift/en der zukünftigen Weiterbildungsstätte/n

Name \_\_\_\_\_ Name \_\_\_\_\_

Abt. \_\_\_\_\_ Abt. \_\_\_\_\_

Straße \_\_\_\_\_ Straße \_\_\_\_\_

PLZ/Ort \_\_\_\_\_ PLZ/Ort \_\_\_\_\_

Name \_\_\_\_\_

Abt. \_\_\_\_\_

Straße \_\_\_\_\_

PLZ/Ort \_\_\_\_\_

Vollzeittätigkeit:  ja  nein \* Teilzeittätigkeit:  ja  nein \* Anzahl der Stunden / Woche: \_\_\_\_\_

niedergelassen/angestellt MVZ seit: \_\_\_\_\_ als: \_\_\_\_\_

Wenn in MVZ – Leiter des MVZ: \_\_\_\_\_

Verbund/Gemeinsame Ermächtigung zur Weiterbildung  ja  nein \*

Wenn ja, mit wem: \_\_\_\_\_

\* Zutreffendes ankreuzen

## B. Berufliche Angaben des Antragstellers

Dienststellung \_\_\_\_\_ seit \_\_\_\_\_

Facharztanerkennung  
(wird von LÄK ausgefüllt) \_\_\_\_\_ seit \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ seit \_\_\_\_\_

Teilgebietsanerkennung  
(wird von LÄK ausgefüllt) \_\_\_\_\_ seit \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ seit \_\_\_\_\_

Anerkennung von Zusatzbezeichnungen  
(wird von LÄK ausgefüllt)

\_\_\_\_\_ seit \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ seit \_\_\_\_\_

C. Bitte fügen Sie bei Erstantragstellung Ihren **Beruflichen Werdegang** stichwortartig als **Anlage 1** bei.

## D. Struktur der fachspezifischen Einrichtung

Steht für den Assistenten ein eigener Arbeitsplatz zur Verfügung?

ja  nein \*

Zytogenetisches Labor an der Einrichtung

ja  nein \*

Kooperierende Einrichtung

ja  nein \*

Molekulargenetisches Labor an der Einrichtung

ja  nein \*

Kooperierende Einrichtung

ja  nein \*

## E. Personelle Besetzung der fachspezifischen Einrichtung

### 1. Zahl der Ärzte

Fachärzte (gesamt VK) \_\_\_\_\_

Weiterbildungsassistenten (gesamt VK) \_\_\_\_\_

## F. Kognitive und Methodenkompetenz/ Handlungskompetenz (siehe Teil 2)

\* Zutreffendes ankreuzen

## G. Weiterbildung

Werden für die in der Weiterbildung stehenden Ärzte hausinterne Fortbildungsveranstaltungen abgehalten?  
(ggf. als Anlage beifügen)

ja  nein \*

Art / Bezeichnung der Veranstaltung

Wochenstunden

_____	_____
_____	_____
_____	_____
_____	_____
_____	_____
_____	_____

## H. Weiterbildungsprogramm (siehe Anlage 2)

Zeitliche Strukturierung der Weiterbildung (mindestens 6 Monatsabschnitte) mit Zuordnung der jeweils vermittelbaren Inhalte.

## I. Vertretung (nur bei stationärer Weiterbildung)

Wer vertritt den ermächtigten Arzt im Fall seiner Verhinderung durch Urlaub, Kongresse oder Krankheit im Rahmen der Weiterbildung? (Name, Gebiet, Ort)

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Ist die Absprache mit dem oben genannten Vertreter erfolgt?

ja  nein \*

## J. Beantragt werden

Weiterbildungsermächtigung für \_\_\_\_\_ Monate Humangenetik

davon \_\_\_\_\_ Monate in der humangenetischen Patientenversorgung

davon \_\_\_\_\_ Monate in einem zytogenetischen Labor

davon \_\_\_\_\_ Monate in einem molekulargenetischen Labor

Bisher anerkannte Weiterbildungszeit \_\_\_\_\_ Monate Humangenetik

Besteht eine andere Weiterbildungsermächtigung (bitte Dauer u. Gebiet/  
Teilgebiet/Zusatz-Weiterbildung angeben) \_\_\_\_\_ Monate \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
Ort/Datum

\_\_\_\_\_  
Unterschrift/Stempel

\* Zutreffendes ankreuzen

Die Angaben sind erforderlich, um zu prüfen, ob die Voraussetzungen für die persönliche Weiterbildungs-ermächtigung vorliegen. Rechtsgrundlage ist die Weiterbildungsordnung für die Ärzte Thüringens § 5 Abs. 5.

**Gleichzeitig erfolgt die Beantragung der Zulassung als Weiterbildungsstätte**

(§ 6 Weiterbildungsordnung für das Land Thüringen vom 18.03.2020):

**Gemäß § 1 Gebührenordnung der Landesärztekammer Thüringen wird für die Beantragung der Zulassung als Weiterbildungsstätte eine Gebühr fällig.**

\_\_\_\_\_  
Ort/Datum

\_\_\_\_\_  
Unterschrift/Stempel

**Haben Sie beigefügt?**

- Beruflicher Werdegang
- Weiterbildungsprogramm
- Kognitive und Methodenkompetenz/ Handlungskompetenz

**Teil 2**

Zeitraum vom \_\_\_\_\_ bis \_\_\_\_\_ (der letzten 12 Monate)

**Statistische Angaben**

Klinik/Abteilung/vertragsärztliche Versorgung

Fallzahl pro Jahr \_\_\_\_\_

**F. Kognitive und Methodenkompetenz/ Handlungskompetenz** (siehe Anlage 3)

Die Zahlen-Angaben sind Anhand eines Auszuges aus dem EBM bzw. SAP zu belegen.

Bitte fügen Sie zusätzlich einen Auszug der ICD-10 Statistik als Anlage bei.

\_\_\_\_\_  
Ort/Datum

\_\_\_\_\_  
Unterschrift/Stempel



## Anlage 3

## Kognitive und Methodenkompetenz/ Handlungskompetenz

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Kann vermittelt werden	Zahlen Einrichtung
<b>Übergreifende Inhalte der Facharzt-Weiterbildung Humangenetik</b>			
Wesentliche Gesetze, Verordnungen und Richtlinien			
Ursache von Mutationen und Epimutationen sowie deren somatische Auswirkungen oder in der Keimbahn			
Bedeutung von Polymorphismen, Kopienzahlveränderungen und Mosaiken			
Numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen sowie Symptomatik und Nosologie der wichtigsten angeborenen und erworbenen Chromosomenstörungen			
Populationsgenetik			
Prinzipien der Therapie genetisch bedingter Erkrankungen			
<b>Humangenetische Beratung</b>			
Besonderheiten humangenetischer Beratungsabläufe bei Risikopersonen mit spät manifestierenden nicht heilbaren Erkrankungen			
	Berechnung von Erkrankungs- und Vererbungswahrscheinlichkeiten		
	Indikationsstellung zur genetischen Diagnostik		
	- bei unerfülltem Kinderwunsch und bei Aborten		
	- bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Gesundheitsrisiken und Erkrankungen		
	- bei angeborenen Fehlbildungen und Krankheiten		
	- in der Schwangerschaft (Pränataldiagnostik, nicht invasive pränatale Testung, Präimplantationsdiagnostik)		
	- zu prädiktiven Gentests		

\* Zutreffendes ankreuzen

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Kann vermittelt werden	Zahlen Einrichtung
	Humangenetische Beratung einschließlich der Erhebung der Familienanamnese in drei Generationen, Beurteilung und Erstellung einer Epikrise bei 50 verschiedenen Krankheitsbildern in Fällen, davon		
	- mit Manifestation in mehreren Systemen (syndromale Krankheitsbilder) bzw. bei angeborenen Fehlbildungen		
	- monogene und komplexe Erbgänge		
	- zytogenetische (numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen) und molekularzytogenetische Befunde		
	- molekulargenetische Befunde		
	- prädiktive molekulargenetische Befunde		
<b>Beratung bei invasiver und nicht invasiver pränataler Diagnostik einschließlich Präimplantationsdiagnostik</b>			
Psychosoziale Betreuung von Schwangeren und ihren Partnern			
Invasive und nicht invasive Verfahren der Pränatal- und der Präimplantationsdiagnostik			
Teratogene Potentiale von physikalischen, infektiösen und chemischen Noxen			
	Beurteilung und Beratung bei auffälligen Befunden in der Pränataldiagnostik		
<b>Syndromologie</b>			
Phänotypanalyse, Terminologie und Bedeutung von Fehlbildungen und kleinen Anomalien einschließlich Dysmorphiezeichen			
Syndrom-Datenbanken			
	Klinisch-genetische Abklärung und Beratung bei 25 verschiedenen a priori unklaren Syndromen in Fällen, davon mit		
	- Skelettfehlbildungen, Kraniosynostosen, Groß-/Kleinwuchs		
	- syndromalen und nicht syndromalen Entwicklungsverzögerungen bei Kindern		
	- chromosomal bedingten Syndromen		

\* Zutreffendes ankreuzen



Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Kann vermittelt werden	Zahlen Einrichtung
	- teratogenen Syndromen, Sequenzen und Assoziationen		
<b>Stoffwechselkrankheiten und endokrine Störungen</b>			
Klinische Merkmale genetisch bedingter bzw. mitbedingter Stoffwechselkrankheiten und endokriner Störungen			
Möglichkeiten und Grenzen der biochemischen Diagnostik			
Neugeborenencreening			
	Differentialdiagnostische Abklärung, humangenetische Beratung und ggf. Koordination der Betreuung von Patienten bzw. Familien mit genetisch bedingter bzw. mitbedingter Stoffwechselkrankheit oder endokriner Störung		
<b>Erkrankungen von Haut, Haaren, Zähnen und Bindegewebe</b>			
Klinische Merkmale genetisch bedingter bzw. mitbedingter Krankheiten an Haut, Haaren, Zähnen und Bindegewebe			
	Differentialdiagnostische Abklärung, humangenetische Beratung und Indikationsstellung zur weiterführenden Diagnostik von Patienten mit genetisch bedingten bzw. mitbedingten Erkrankungen des Bindegewebes sowie des ektodermalen Gewebes		
<b>Neurologische und neuromuskuläre Erkrankungen sowie Muskelerkrankungen</b>			
Genetische Grundlagen von Fehlbildungen des zentralen Nervensystems			
Genetisch bedingte bzw. mitbedingte Erkrankungen des peripheren und zentralen Nervensystems sowie der Muskulatur			
	Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei		
	- angeborenen Fehlbildungen des Nervensystems		
	- neurologischen Erkrankungen		
	- neurodegenerativen Erkrankungen des peripheren und zentralen Nervensystems		
	- neuromuskulären und muskulären Erkrankungen		

\* Zutreffendes ankreuzen

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Kann vermittelt werden	Zahlen Einrichtung
<b>Krankheiten der Niere und der ableitenden Harnwege</b>			
Genetische Grundlagen von Erkrankungen und Fehlbildungen der Niere und der ableitenden Harnwege			
	Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Erkrankungen mit Nierenbeteiligung		
<b>Krankheiten von Auge und Ohr</b>			
Grundlagen und genetische Ursachen von syndromaler und nicht syndromaler Blindheit und Taubheit			
Grundlagen und genetische Ursachen von angeborenen Fehlbildungen von Auge und Ohr			
	Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Formen von Blindheit und/oder Taubheit		
<b>Erkrankungen des Herzens und der Gefäße</b>			
Genetische Grundlagen von Fehlbildungen des Herzens			
Genetische Grundlagen von Gefäßerkrankungen			
Genetische Grundlagen von Kardiomyopathien und Ionenkanalerkrankungen			
	Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei isolierten und syndromalen Fehlbildungen des Herzens und der Gefäße		
	Differentialdiagnostische Abklärung und interdisziplinäre Betreuung von Kardiomyopathien und Arrhythmien		
<b>Erkrankungen des Blutes</b>			
Genetische Grundlagen von Blutgerinnungsstörungen			
Genetische Grundlagen von Störungen der Hämatopoese und Hämoglobinopathien			
Genetische Grundlagen der Erkrankungen des Immunsystems			

\* Zutreffendes ankreuzen

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Kann vermittelt werden	Zahlen Einrichtung
	Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei Blutgerinnungsstörungen, Störungen der Hämatopoese, Hämoglobinopathien sowie von Erkrankungen des Immunsystems		
<b>Tumorerkrankungen</b>			
Genetische Grundlagen von Tumordisposition, insbesondere Charakteristika monogener Tumordispositionssyndrome			
Grundlagen der somatischen Tumorgenetik und Tumorepigenetik einschließlich deren diagnostischer und therapeutischer Relevanz			
	Differentialdiagnostische Abklärung, individuelle Risikoberechnung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingter bzw. mitbedingter Tumordisposition, insbesondere bei monogenen Formen		
	Humangenetische Beratung zur diagnostischen und therapeutischen Relevanz genetischer und epigenetischer Veränderungen von Tumorzellen		
<b>Infertilität/Aborte</b>			
Genetische Grundlagen des unerfüllten Kinderwunsches sowie rekurrierender Aborte			
Grundlagen der assistierten Reproduktion			
	Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei Paaren mit unerfülltem Kinderwunsch oder rekurrierenden Aborten		
<b>Pharmakogenomik</b>			
Grundlagen der Bedeutung genetischer und epigenetischer Varianten für die Pharmakotherapie einschließlich der Companion Diagnostik			
<b>Diagnostische zytogenetische Verfahren</b>			
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			
	Durchführung, Auswertung und Befunderstellung von Chromosomenanalysen, davon		

\* Zutreffendes ankreuzen

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Kann vermittelt werden	Zahlen Einrichtung
	- mit allen Kultivierungs- und Präparationsschritten, davon		
	- pränatal		
	- FISH-Analysen an Interphasekernen sowie an Metaphasechromosomen		
	- Mikroarray-Analysen einschließlich Datenbankrecherchen		
<b>Diagnostische molekulargenetische Verfahren</b>			
Molekulargenetische Techniken, deren Aussagewert und Limitierung sowie Besonderheiten bei pränatalen, postnatalen und tumorgenetischen Fragestellungen			
Besonderheiten von Repeatexpansionserkrankungen und epigenetischen Aberrationen			
	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		
	- mit allen Laborschritten		
	- Sequenzierung, davon		
	- Next Generation Sequenzierung		
	- Kopienzahlbestimmung (z. B. mittels multiplex ligationsabhängiger Sondenamplifikation (MLPA) oder quantitativer Echtzeit PCR (qPCR))		
	- instabile Repeatexpansionen		
	- epigenetische Analysen		
	Durchführung von Analysen und Befunderstellung zum Nachweis somatischer Mutationen in verschiedenen Geweben, insbesondere Knochenmark, Tumorgewebe, peripheren Blutzellen und zellfreien Nukleinsäuren		

\* Zutreffendes ankreuzen

Kognitive und Methodenkompetenz Kenntnisse	Handlungskompetenz Erfahrungen und Fertigkeiten	Kann vermittelt werden	Zahlen Einrichtung
<b>Klinische Genomanalytik</b>			
Pathogenität von genetischen und epigenetischen Veränderungen und deren klinische Bedeutung			
	Anwendung von Softwaretools zur Wertung von genetischen bzw. epigenetischen Varianten		
	Anwendung von Datenbanken zur klinischen Interpretation genetischer bzw. epigenetischer Varianten		

Können die allgemeinen Inhalte der Weiterbildung (siehe WBO Abschnitt B, Seite 22-23) im Fachgebiet Humangenetik vermittelt werden?  ja  nein \*

Die Zahlen-Angaben sind Anhand eines Auszuges aus dem EBM bzw. SAP zu belegen. Bitte fügen Sie zusätzlich einen Auszug der ICD-10 Statistik als Anlage bei.

\* Zutreffendes ankreuzen