

# Weiterbildungsordnung zum/r „Fachhumangenetiker/in (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 Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) auf der Basis dieser Weiterbildungsordnung (WBO) die Möglichkeit gegeben, sich im Rahmen einer 5-jährigen Weiterbildung für den Aufgabenbereich der genetischen Diagnostik zu qualifizieren.

Diese Weiterbildung soll dazu befähigen, molekulargenetische, zytogenetische und molekular-zytogenetische Laboruntersuchungen zur Diagnostik von genetisch bedingten und mitbedingten Erkrankungen bzw. zur prädiktiven Diagnostik für die Vorhersage des späteren Auftretens oder der Wahrscheinlichkeit des Auftretens einer Krankheit durchzuführen, sowie die Resultate basierend auf der aktuellen wissenschaftlichen Datenlage zu bewerten und im Rahmen humangenetischer Gutachten in Vorbereitung klinisch-genetischer Sprechstunden zu vermitteln. Die in der Weiterbildung erworbene Kompetenz ist für die GfH eine Voraussetzung zur Leitung eines Labors für humangenetische Diagnostik. Eine Stärkung der Position des/r „Fachhumangenetikers/in (GfH)“ in zukünftigen Novellierungen des Gendiagnostik-Gesetzes ist

ausdrückliches Ziel unserer Fachgesellschaft.

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 GfH auf der Basis der Dokumentation der Weiterbildungsinhalte (§ 10) und der von den Weiterbildungsbefugten erstellten Zeugnisse (§ 11) sowie eines Fachgesprächs (§ 13) geprüft.

Der erfolgreiche Abschluss der Weiterbildung wird durch eine Anerkennungsurkunde (§ 14) 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 theoretischer Kenntnisse und praktischer Fertigkeiten, um nach Abschluss eines Hochschulstudiums in einem naturwissenschaftlichen Fachgebiet besondere Kompetenzen in der Diagnostik

und Vermittlung von Laborergebnissen bei genetisch bedingten und mitbedingten Erkrankungen bzw. genetischen Dispositionen für Erkrankungen des Menschen zu erlangen.

#### § 2 Struktur der Weiterbildung

(1) Der erfolgreiche Abschluss der Weiterbildung, der gemäß §§ 10, 11 und 13 nachgewiesen wird, bestätigt die fachliche Kompetenz und führt zum Erwerb der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker/in (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 und mitbedingten Erkrankungen bzw. genetischen Dispositionen für Erkrankungen, 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 unter Verwendung von spezifischen Kriterien zur Klassifizierung von genetischen

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

Veränderungen (z.B. populations- und krankheitsbezogene Daten, Ergebnisse von funktionellen, *in-silico*- und Segregationsanalysen, etc.) 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/r „Fachhumangenetiker/in (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 naturwissenschaftlichen oder vergleichbaren Promotion durchgeführt, können maximal 1,5 Jahre für die Weiterbildung zum Fachhumangenetiker (GfH) anerkannt werden.

(4) 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 oder 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 naturwissenschaftlichem Hochschulstudium/Universität (Abschluss Master, Diplom); Hochschulabsolventen (Master) bundesdeutscher Fachhochschulen ohne Promotionszulassung, wenn der Nachweis über das abgeschlossene Studium mit einer Gesamtnote von 2,0 oder besser 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 Benotung entsprechend einer deutschen Gesamtnote von 2,0 oder besser 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/r „Fachhumangenetiker/in (GfH)“ erfolgt unter der verantwortlichen Leitung einer von der GfH zur Weiterbildung befugten Person an einer entsprechend § 6 ausgestatteten Weiterbildungsstätte.

(2) Personen an universitären humangenetischen und universitären nicht-humangenetischen Einrichtungen sowie nicht-universitären humangenetischen 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.

(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 § 11 zu erstellen sowie die Richtigkeit der Dokumentation der elektronischen Fallerfassung gemäß § 10, 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 geschlechtsneutral 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 über die GfH-Geschäftsstelle 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 befugten 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 anderen Weiterbildungsstätte kooperieren und

(a) die Kooperation auf einer nachzuweisenden 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 § 10, Abs. 2) und die Zeugnisse (gemäß § 11) 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 Anmeldung zur Weiterbildung

Der Beginn einer Weiterbildung muss innerhalb von sechs Monaten nach Aufnahme der Weiterbildung vom Weiterbildungskandidaten gegenüber der Fachhumangenetiker-Kommission (GfH) angezeigt werden. Die Unterlagen, die der Anmeldung beigefügt werden müssen, sind dem Antragsformular zu entnehmen.

## § 10 Dokumentation der Weiterbildung

(1) Der in Weiterbildung befindliche Naturwissenschaftler hat die Ableitung 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.

(2) Die zur Weiterbildung befugte Person führt mit ihren in Weiterbildung befindlichen Personen nach Abschluss eines Weiterbildungsabschnittes, mindestens jedoch einmal

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

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. Die Dokumentation ist dem Antrag auf Zulassung zum Fachgespräch beizufügen.

### **§ 11 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 Weiterbildungsbefugnis einer Person ist den in Weiterbildung befindlichen Naturwissenschaftlern unverzüglich ein Arbeitszeugnis mit den zuvor genannten Inhalten auszustellen.

### **§ 12 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 inkl. der im Antragsformular aufgeführten Dokumente, die dem Antrag beizulegen sind. Die Kommission 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 § 12 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.

### **§ 13 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.

### **§ 14 Zuerkennung der Berufsbezeichnung**

Die Zuerkennung der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker/in (GfH)“ wird nach Erfüllung der vorgeschriebenen Mindestanforderungen gemäß Abschnitt A und B dieser Weiterbildungsordnung und erfolgreich absolviertem Fachgespräch (§ 13) von der GfH erteilt.

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

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

### **§ 15 Rücknahme der Zuerkennung der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker/in (GfH)“**

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

### **§ 16 Anerkennung von Berufsbezeichnungen und Weiterbildungsleistungen, die außerhalb der Bundesrepublik Deutschland erworben wurden**

(1) Wer über das European Board of Medical Genetics die Berufsbezeichnung European registered Clinical Laboratory Geneticist (ErCLG) erworben hat, erhält auf Antrag das Recht zum Führen der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker/in (GfH)“, Der Vorstand der GfH trifft die Entscheidung über die Anerkennung auf Empfehlung der Fachhumangenetiker-Kommission.

(2) Wer in den Mitgliedstaaten der Europäischen Union oder eines anderen Vertragsstaates des Abkommens über den Europäischen Wirtschaftsraum eine dem/r „Fachhumangenetiker/in (GfH)“ vergleichbare Berufsbezeichnung erworben hat, erhält auf Antrag das Recht zum Führen der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker/in (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.

(3) Wer außerhalb der Mitgliedstaaten der Europäischen Union oder eines anderen Vertragsstaates des Abkommens über den Europäischen Wirtschaftsraum eine dem/r „Fachhumangenetiker/in (GfH)“ vergleichbare Berufsbezeichnung erworben hat, erhält auf Antrag das

Recht zum Führen der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker/in (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 §§ 12 bis 13 auf das Verfahren der Anerkennung Anwendung finden auf Empfehlung der Fachhumangenetiker-Kommission.

(4) Weiterbildungsleistungen, die noch nicht zu einer vergleichbaren ausländischen Berufsbezeichnung nach § 16, 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.

### **§ 17 Allgemeine Übergangsbestimmungen**

Diese WBO gilt für Neuanmeldungen ab dem Zeitpunkt des Inkrafttretens. Naturwissenschaftler, die vor Inkrafttreten dieser Weiterbildungsordnung den Beginn ihrer Weiterbildung zum/r Fachhumangenetiker/in (GfH)“ bereits angezeigt haben, können ihre Weiterbildung nach den Bestimmungen (Abschnitt A und B) der Weiterbildungsordnung von 2014 abschließen. Dabei gilt eine Übergangsfrist von 5 Jahren. Weiterbildungsordnungen vor 2014 finden hierfür keine Anwendungen mehr.

### **§ 18 Inkrafttreten**

Diese Weiterbildungsordnung tritt am Tag nach der Zustimmung durch die Mitglieder auf der 33. ordentlichen Mitgliederversammlung im Jahr 2021 in Kraft. Die bisher gültige Ordnung für die Weiterbildung zur „Fachhumangenetikerin (GfH)“ / zum „Fachhumangenetiker (GfH)“ (Abschnitte A und B) von 2014 tritt zum selben Zeitpunkt außer Kraft.

Erstellt von der Fachhumangenetiker-Kommission

Prof. Dr. biol. hum. Ulrich Zechner  
Vorsitzender  
der Fachhumangenetiker-Kommission

Dr. rer. nat. Sönke Arps  
Dr. med. Bernd Auber  
Dr. rer. nat. Birgitta Gläser  
Dr. rer. nat. Katrin Hinderhofer  
Dr. rer. nat. Christine Neuhaus

**Überprüfung / Aktualisierung  
geplant: März 2026**

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

## Weiterbildungsordnung zum/r „Fachhumangenetiker/in (GfH)“

### Abschnitt B: Gegenstandskatalog

<b>Weiterbildungszeit</b>	<b>mindestens 60 Monate</b> an befugten Weiterbildungsstätten
---------------------------	---

<b>Kompetenzen von Fachhumangenetikern/innen</b>
--

Der Antragsteller muss für die Zuerkennung der Berufsbezeichnung "Fachhumangenetiker/in (GfH)" folgende Fähigkeiten und Kenntnisse besitzen:

- die Fähigkeit, die Abläufe in einem humangenetischen Diagnostiklabor für hereditäre und somatische Erkrankungen zu beaufsichtigen und zu steuern, unter Berücksichtigung der erforderlichen technischen Expertise, der Qualitätskontroll- und -managementprozesse sowie der gesetzlichen Bestimmungen (u.a. GenDG, Medizinproduktgesetz, RiLiBÄK)
- Allgemeine und spezifische Fachkenntnisse zu Ätiologie, Heterogenität, Variabilität, Verlauf und klinischem Management von Chromosomenstörungen sowie häufigen monogenen, mitochondrialen, polygenen und multifaktoriell bedingten Erkrankungen.
- Kenntnisse zu Grundlagen der Molekularbiologie, Epidemiologie, Statistik, Datenschutz, Arbeitssicherheit, Personalführung und Abrechnungswesen.
- Fachkenntnisse zur allgemeinen Genetik und der Humangenetik einschließlich Chromosomenbiologie und genomischen Mechanismen der Krankheitsentstehung
- die Fähigkeit, die am besten geeigneten aktuellen und sich entwickelnden Techniken zur Diagnostik der o.g. Störungen bzw. Erkrankungen auszuwählen und anzuwenden.
- die Fähigkeit, die Entwicklung und Validierung von aktuell und zukünftig geeigneten Techniken zur Diagnostik der o.g. Störungen bzw. Erkrankungen zu erkennen, zu steuern, zu begleiten und zu gestalten.
- die Fähigkeit, die Ergebnisse eines breiten Spektrums von genetischen Untersuchungsverfahren zum Nachweis von chromosomalen Aneuploidien, strukturellen Chromosomenveränderungen, genomischen Kopienzahlveränderungen, Einzelnukleotidvarianten, Epimutationen und Mosaiken zu interpretieren.
- die Fähigkeit, verschiedene Probenmaterialien zu untersuchen, wie z.B. Tumoren, Knochenmark, Fibroblasten, Speichel und zellfreie DNA.
- die Fähigkeit, klinische Daten (z.B. Familienanamnese, körperliche Untersuchung, jegliche diagnostische Ergebnisse) in die individualisierte Interpretation von Laborergebnissen unter Zuhilfenahme von genomanalytischen Werkzeugen (Datenbanken, Softwaretools zur Wertung von Varianten) zu integrieren.

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

## Spezifische Inhalte der Weiterbildung für Fachhumangenetiker/innen

Der Antragsteller muss dokumentieren, dass er unmittelbar und direkt in die Prozessierung, Analyse, Interpretation und Befunderstellung von **mindestens 600** Laboruntersuchungen involviert war. Die erforderlichen Mindestzahlen pro Untersuchungsart bzw. -methode sind in der unten folgenden Tabelle angegeben.

Sofern die Weiterbildungsstätte keine Leistungen in einer der Kategorien der molekulargenetischen (M1-M10) oder zytogenetischen (C1-C5) Diagnostik anbietet, können die theoretischen und praktischen Weiterbildungsinhalte in den betreffenden Kategorien durch die Teilnahme an einem jeweils mindestens dreitägigen Kurs der Akademie Humangenetik oder Gastaufenthalte in einer Weiterbildungsstätte gemäß § 5 und § 6 (Abschnitt A) vermittelt werden. Die auf diesem Weg vermittelten Weiterbildungsinhalte dürfen den Umfang von 75 Laboruntersuchungen nicht überschreiten.

Mit einer Falldokumentation soll belegt werden, dass der Antragsteller in alle Stadien des Untersuchungsprozesses angemessen und verantwortlich involviert war. Mit den darin aufgeführten Untersuchungen soll die Beherrschung eines breiten Spektrums an Untersuchungsverfahren bei verschiedenen diagnostischen Fragestellungen nachgewiesen werden. In der Falldokumentation soll neben Art und Umfang der diagnostischen Untersuchungen auch der zeitliche Umfang der Weiterbildung, die Weiterbildungsstätte(n) sowie die zur Weiterbildung befugte(n) Person(en) festgehalten und den aufgeführten Untersuchungen zugeordnet werden.

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. In begründeten Ausnahmefällen ist auch die Aufnahme von Untersuchungen, die retrospektiv ausgewertet und mit einem schriftlichen Befundbericht abgeschlossen werden, zulässig. Kontrollen dürfen 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 (§ 10). 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 bei Rückfragen 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 M1, M2, etc. bis M10 zu vergeben.
- Für jede zytogenetische Untersuchung sind in der Falldokumentation Kategoriennummern von C1, C2, etc. bis C5 zu vergeben.
- Aus der Falldokumentation muss eindeutig hervorgehen, unter wessen Aufsicht der jeweilige Fall analysiert wurde.
- Die Falldokumentation muss belegen, dass die o.g. Mindestzeit der Weiterbildung erfüllt wurde.

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

**Anforderungen an die labordiagnostischen Untersuchungen einschließlich Richtzahlen (in der Falldokumentation aufzuführen)**

Methodenkompetenz	Handlungskompetenz	Richtzahl
<b>Molekulargenetische Diagnostik</b>		
Molekulargenetische Techniken, deren Aussagewert und Limitierung sowie Besonderheiten bei pränatalen, postnatalen und tumorgenetischen Fragestellungen (Molekulargenetische Untersuchungen zum Nachweis von Infektionserkrankungen können nicht angerechnet werden)		
Besonderheiten von Repeat-expansionserkrankungen, mitochondrialen Erkrankungen und epigenetischen Veränderungen		
	Durchführung, Auswertung und Befunderstellung von molekulargenetischen Untersuchungen bei monogenen, mitochondrialen, polygenen und/oder multifaktoriell bedingten Krankheiten sowie bei somatischen Aberrationen bei mindestens 10 verschiedenen Krankheitsbildern und Genorten in verschiedenen Geweben/Untersuchungsarten mit allen Laborschritten (Kategorie M1-M5) mit verschiedenen Methoden (M6-M10), davon:	200
Kategorie M1	<ul style="list-style-type: none"> <li>Pränataldiagnostik (z.B. Amnionzellen oder Chorionzotten), Präimplantationsdiagnostik (nicht mehr als 5 Fälle) bei monogenen Erkrankungen sowie nicht-invasiver pränataler Test (NIPT, nicht mehr als 5 Fälle)</li> </ul>	25
Kategorie M2	<ul style="list-style-type: none"> <li>postnatal diagnostisch</li> </ul>	80
Kategorie M3	<ul style="list-style-type: none"> <li>postnatal prädiktiv zur Abklärung der Wahrscheinlichkeit einer erst zukünftig auftretenden Erkrankung</li> </ul>	20
Kategorie M4	<ul style="list-style-type: none"> <li>postnatal prädiktiv Anlageträger (zur Identifizierung von klinisch gesunden Überträgern ohne wesentlich erhöhte eigene Erkrankungswahrscheinlichkeit (z.B. Heterozygote für rezessive Mutationen, Träger balancierter Translokationen)</li> </ul>	20
Kategorie M5	<ul style="list-style-type: none"> <li>Tumor (z.B. Knochenmark, Blut, Lymphknoten zum Nachweis somatischer Mutationen)</li> </ul>	20
Kategorie M6	<ul style="list-style-type: none"> <li>Sanger-Sequenzierung</li> </ul>	25

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



Kategorie M7	<ul style="list-style-type: none"> <li>Next Generation-Sequenzierung (NGS) einschließlich Prüfung von Qualitätsparametern (z.B. Sequenziertiefe (Coverage), Sequenzqualität pro Base (Phred-Score), etc.), Auswertung mit bioinformatischer Analyse-Software und klinischer Interpretation von Varianten unter Einbeziehung von aktuell gültigen Klassifikationsleitlinien (z.B. ACMG), Algorithmen zur In silico-Pathogenitätsvorhersage, populations- und krankheitsbezogenen Variantendatenbanken, standardisierten phänotypischen Kriterien, sowie von funktionellen, allelischen, de novo- und Segregationsdaten</li> </ul>	50
Kategorie M8	<ul style="list-style-type: none"> <li>gezielte Kopienzahlbestimmung auf Exon-Ebene (z.B. mittels multiplex-ligationsabhängiger Sondenamplifikation (MLPA), quantitativer PCR, NGS, Mikroarray)</li> </ul>	30
Kategorie M9	<ul style="list-style-type: none"> <li>Instabile Repeatexpansionen</li> </ul>	10
Kategorie M10	<ul style="list-style-type: none"> <li>Epigenetische Analysen</li> </ul>	10

Methodenkompetenz	Handlungskompetenz	Richtzahl
<b>Zytogenetische Diagnostik</b>		
Grundlagen zytogenetischer, molekularzytogenetischer, Array-basierter und sequenzierungsbasierter Methoden zur Detektion numerischer und struktureller chromosomaler Varianten, deren Ausgabewert und Limitierung sowie Besonderheiten bei pränatalen, postnatalen und tumorgenetischen Fragestellungen		
	Durchführung, Auswertung und Befunderstellung von Chromosomenanalysen in verschiedenen Geweben mit allen Kultivierungs- und Präparationsschritten (Kategorie C1-C3) bzw. molekularzytogenetischen Analysen (Kategorie C4 u. C5), davon:	150
Kategorie C1	<ul style="list-style-type: none"> <li>postnatale Zytogenetik (Blut, Fibroblasten)</li> </ul>	50
Kategorie C2	<ul style="list-style-type: none"> <li>Tumorzytogenetik (z. B. Knochenmark, Blut, Lymphknoten)</li> </ul>	15
Kategorie C3	<ul style="list-style-type: none"> <li>pränatale Zytogenetik (z.B. Amnion, Chorionzotten)</li> </ul>	15
Kategorie C4	<ul style="list-style-type: none"> <li>FISH-Analysen an Interphasezellkernen (mindestens 5 Fälle) und/oder Metaphasechromosomen (mindestens 5 Fälle)</li> </ul>	30
Kategorie C5	<ul style="list-style-type: none"> <li>genomweite Kopienzahlbestimmung mittels Mikroarray- bzw. NGS-Analysen einschließlich Datenbankrecherchen</li> </ul>	30

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

**Durchführung von Qualitätssicherungsmaßnahmen einschließlich Richtzahlen  
(in der Falldokumentation aufzuführen)**

		Richtzahl
Teilnahme an externen Ringversuchen	Bereich Molekulargenetik	4
	Bereich Zytogenetik	2
Etablierung/Validierung von Untersuchungsverfahren	Nachweis und Dokumentation für eine Erkrankung/Erkrankungsgruppe	1

**Aktive Teilnahme an humangenetischen Beratungen einschließlich Richtzahlen  
(in der Falldokumentation aufzuführen)**

		Richtzahl
Prinzipien der humangenetischen Beratung	Aktive Teilnahme (inkl. Stammbaumerhebung über mind. 3 Generationen, ggf. Risikoberechnung, Sichtung von Vorbefunden, Befundmitteilung, Abfassung/Vorbereitung des Beratungsgutachtens) an diagnosebezogenen Beratungen unter ärztlicher Supervision.	25

**Teilnahme an Fortbildungen einschließlich Richtzahlen  
(in der Falldokumentation aufzuführen)**

Fortbildungen		Richtzahl
Teilnahme an Kongressen/Tagungen/Symposien sowie internen und externen Kursen/Seminaren/Vortrags- und Fortbildungsveranstaltungen	Fortbildungspunkte p.a. (1 Punkt = 1 Unterrichtsstunde = 45 Minuten)	175 (mind. 35 pro Weiterbildungsjahr, davon 15 intern und 20 extern)
mindestens 1,5-tägiger Kurs der Akademie Humangenetik oder des European Board of Medical Genetics oder Gastaufenthalte in einer Weiterbildungsstätte gemäß § 5 und § 6 (Abschnitt A)	Fakultativ als Ersatz für die Durchführung, Auswertung und Befunderstellung von nicht mehr als 75 Laboruntersuchungen aus Kategorien, in denen die Weiterbildungsstätte keine diagnostischen Leistungen anbietet; durch ein entsprechendes Zertifikat der Akademie Humangenetik bzw. Zeugnis (gemäß § 11, Abschnitt A) der Weiterbildungsstätte zu dokumentieren.	

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