

## Ordnung für die Weiterbildung zur „Fachhumangenetikerin (GfH)“ / zum „Fachhumangenetiker (GfH)“

### 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. Biologen wie auch Naturwissenschaftler mit inhaltlich vergleichbarer Ausbildung sind nach Abschluss eines entsprechenden Hochschulstudiums besonders qualifiziert, die zusätzlich erforderliche Sachkenntnis zu erwerben, um die z.T. komplizierten, sich rasch methodisch fortentwickelnden zytogenetischen, molekularzytogenetischen, molekulargenetischen und biochemischen Laboruntersuchungen zur Diagnostik von genetisch bedingten Krankheiten und genetischen Dispositionen für Krankheiten durchzuführen und die Resultate basierend auf der aktuellen wissenschaftlichen Datenlage zu bewerten. Diese Sachkenntnis soll in einer 5-jährigen Weiterbildung in strukturierter Form gemäß der im Folgenden beschriebenen Weiterbildungsordnung erworben werden.

Die Weiterbildung erfolgt an zugelassenen Weiterbildungsstätten unter Anleitung von hierzu befugten Personen. 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 Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) bzw. deren für die Zuerkennung der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker/in (GfH)“ zuständige Kommission auf der Basis der Dokumentation der Weiterbildung und der von den Weiterbildungsbefugten erstellten Zeugnisse sowie eines Fachgesprächs geprüft. Der erfolgreiche Abschluss der Weiterbildung wird durch eine Anerkennungsurkunde bestätigt. Die verliehene Berufsbezeichnung ist ein Nachweis für die erworbene Kompetenz. Sie dient der Qualitätssicherung der humangenetischen Diagnostik.

Im nachstehenden Text wird die Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker (GfH)“ ein-

heitlich und neutral für „Fachhumangenetikerin (GfH)“ und „Fachhumangenetiker (GfH)“ verwendet. Gleiches gilt für die Bezeichnungen Antragsteller, Naturwissenschaftler etc.

### 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 der Biologie oder einer anderen Naturwissenschaft mit inhaltlich vergleichbarer Ausbildung (im folgenden einheitlich als „Naturwissenschaft“ bezeichnet) besondere Kompetenzen in der Diagnostik genetisch bedingter Krankheiten und genetischer Dispositionen für Krankheiten des Menschen zu erlangen.

#### § 2 Struktur der Weiterbildung

(1) Der erfolgreiche Abschluss der Weiterbildung, der gemäß §§ 9–11 nachgewiesen wird, bestätigt die fachliche Kompetenz und führt zum Erwerb der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker (GfH)“.

(2) Die GfH unterhält eine Kommission, welche sie bei der Zuerkennung der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker (GfH)“ berät. Zur Zusammensetzung der Kommission wird auf die Geschäftsordnung der Kommission verwiesen.

#### § 3 Art, Inhalt und Dauer der Weiterbildung (Anforderungen an die Antragsteller)

(1) Die Weiterbildung muss fundiert und vielseitig sein. Sie beinhaltet insbesondere die Vermittlung von Kenntnissen und Erfahrungen sowie praktischen Fertigkeiten zur Diagnostik von genetisch bedingten Krankheiten und genetischen Dispositionen für Krankheiten, einschließlich der zugehörigen Kenntnisse des spezifischen biologischen Hintergrunds. Die Weiterbildung soll ferner zur Auswahl, Durchführung und Bewertung von Labormethoden mit human-

genetisch-diagnostischer Zielsetzung sowie zur Interpretation, Bewertung und Vermittlung der Ergebnisse in Befundform befähigen.

(2) Die Weiterbildung erfolgt unter Anleitung zur Weiterbildung befugter Personen (siehe § 4) an zugelassenen Weiterbildungsstätten (siehe § 5). 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.

(4) Mit der Weiterbildung kann erst nach Abschluss eines naturwissenschaftlichen Hochschulstudiums (Abschluss mit Diplom, Master oder Vergleichbarem) begonnen werden. Tätigkeiten, die während der Promotionszeit abgeleistet werden und den Anforderungen dieser Weiterbildungsordnung genügen (siehe Abschnitt B, Punkt 4), können als Weiterbildungsleistung anerkannt werden. In welchem Umfang die Promotionszeit auf die Weiterbildungszeit anerkannt wird, entscheidet die zuständige Kommission nach Abschluss der Promotion auf Anfrage (siehe jedoch § 3, Abs. 3).

(5) Werden mehr als zwei Jahre der Weiterbildung an nicht-universitären Weiterbildungsstätten gemäß § 5, Abs. 2, absolviert, ist die Teilnahme an Fort-/Weiterbildungsveranstaltungen der GfH bzw. der Akademie Humangenetik (oder an gleichwertigen Veranstaltungen) zu den Weiterbildungsinhalten des Gegenstandskataloges in einem Umfang von mindestens 20 Fortbildungsstunden verpflichtend und zu belegen.

(6) Eine Unterbrechung der Weiterbildung ist möglich. Die Weiterbildungszeit verlängert sich dadurch entsprechend. Unterbrechungen von mehr als sechs Monaten wie auch die anschließende Wiederaufnahme der Weiterbildung sind der zuständigen Kommission schriftlich anzuzeigen. Bei Un-

terbrechungen von mehr als sechs Monaten gilt die bei Wiederaufnahme der Weiterbildung gültige Weiterbildungsordnung.

**§ 4 Befugnis von Personen (Anforderungen an die zur Weiterbildung befugten Personen)**

Die Weiterbildung zum „Fachhumangenetiker (GfH)“ erfolgt unter der verantwortlichen Leitung einer von der GfH zur Weiterbildung befugten Person an einer von der GfH gemäß § 5 anerkannten Weiterbildungsstätte. Die Befugnis kann für die gesamte Weiterbildung oder Teilbereiche gewährt und zeitlich begrenzt werden. Die Weiterbildungsbefugnis kann mehreren Personen an einer oder mehreren Weiterbildungsstätten gemeinsam erteilt werden. Die zur Weiterbildung befugte Person muss umfassende Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten auf dem Gebiet der humangenetischen Diagnostik und der Teilbereiche besitzen, für welche die Befugnis erteilt werden soll. Diese Qualifikation soll die befugte Person befähigen, eine fundierte Weiterbildung zu vermitteln.

(1) Direktoren universitärer Weiterbildungsstätten gemäß § 5, Abs. 1, mit Berufsbezeichnung Facharzt für Humangenetik oder Fachhumangenetiker (GfH) sind qua Amt uneingeschränkt weiterbildungsbefugt. Die entsprechende Befugnis wird dem Direktor nach Anzeige der Aufnahme der Dienstgeschäfte von der GfH schriftlich bestätigt. Zur Unterstützung der Direktoren kann einer weiteren Person (oder mehreren Personen gemeinsam), welche die unter § 4, Abs. 2 und 3, genannten Bedingungen erfüllt/erfüllen, auf Antrag des Institutsdirektors ebenfalls eine Weiterbildungsbefugnis erteilt werden.

(2) Die Befugnis zur Weiterbildung kann nur Personen erteilt werden, die Facharzt für Humangenetik sind oder die Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker (GfH)“ oder eine sonstige von der GfH hierfür anerkannte qualifizierte Berufsbezeichnung führen, fachlich und persönlich geeignet und Mitglied der GfH sind sowie eine mindestens dreijährige humangenetische Tätigkeit nach Abschluss der entsprechenden eigenen Weiterbildung nachweisen können.

(3) 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 Weiterbildungs-

stätte erfüllt werden können. Die befugten Personen haben Veränderungen in Struktur und Größe der Weiterbildungsstätte, die für die Weiterbildung relevant sind, der Kommission unverzüglich anzuzeigen. Der Umfang der Befugnis kann von der GfH an Veränderungen angepasst werden.

(4) Die zur Weiterbildung befugten Personen sind verpflichtet, die Weiterbildung persönlich zu überwachen, zeitlich und inhaltlich entsprechend dieser Weiterbildungsordnung zu gestalten, Zeugnisse gemäß § 8 zu erstellen sowie die Richtigkeit der Dokumentation der elektronischen Fallerfassung gemäß § 7, Abs. 2, zu prüfen und zu bestätigen. Wenn mehrere Personen an einer Weiterbildungsstätte zur Weiterbildung befugt sind, sollen die Zeugnisse gemäß § 8 von allen zur Weiterbildung befugten Personen einvernehmlich erstellt, unterschrieben und verantwortet werden, wobei verbindlich zu definieren ist, welche Person für welche Weiterbildungsinhalte verantwortlich zeichnet.

(5) Die Weiterbildungsbefugnis von Personen muss bei der GfH beantragt werden. Ein entsprechendes Antragsformular wird von der GfH auf deren Homepage zur Verfügung gestellt. Die GfH führt ein Verzeichnis der von der GfH gemäß § 4 zur Weiterbildung befugten Personen sowie der gemäß § 5 zugelassenen Weiterbildungsstätten mit Angaben über den Umfang der Befugnis bzw. der Zulassung.

**§ 5 Zulassung als Weiterbildungsstätte (Anforderungen an die Weiterbildungsstätten)**

(1) Universitäre Institute und Abteilungen für Humangenetik oder Medizinische Genetik sind zugelassene Weiterbildungsstätten. Nicht-universitäre Einrichtungen (z.B. humangenetische Praxen und Abteilungen von Krankenhäusern) können auf Antrag von der GfH als Weiterbildungsstätte zugelassen werden, sofern die in Abs. 2 bzw. 3 genannten Voraussetzungen erfüllt sind und mindestens eine gemäß § 4 zur Weiterbildung befugte Person in Vollzeit tätig ist. Ein entsprechendes Antragsformular wird von der GfH auf deren Homepage zur Verfügung gestellt. Die anrechenbare Zeit der Weiterbildung an nicht-universitären Einrichtungen ist auf maximal drei Jahre begrenzt. Dieser Ausbildungsabschnitt verlängert sich entsprechend, wenn besondere Gründe (z.B. nach § 3 Abs. 3, Abs. 6 oder § 11, Abs. 5) vorliegen. Einer Weiterbildungsstätte, die nicht alle theoretischen und praktischen Weiterbildungsinhalte selbst vermit-

teln kann, wird nur eine entsprechend eingeschränkte Zulassung erteilt.

(2) Nicht-universitäre Weiterbildungsstätten müssen für eine dreijährige Zulassung als Weiterbildungsstätte für das jeweilige Fach folgende Voraussetzungen erfüllen:

- (a) Das diagnostische Spektrum der Weiterbildungsstätte muss mindestens die in Abschnitt B geforderte Anzahl verschiedener Methoden / Indikationen / Genloci 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.
- (b) Die Fallzahlen, die an der Weiterbildungsstätte innerhalb der vorgesehenen Weiterbildungszeiten insgesamt bearbeitet werden, müssen (pro in Weiterbildung befindlichem Naturwissenschaftler) mindestens die in Abschnitt B geforderten Zahlen erreichen.
- (c) 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.

(3) Nicht-universitären Einrichtungen kann auf Antrag eine bis zu fünfjährige Zulassung als Weiterbildungsstätte 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 § 7, Abs. 2) und die Zeugnisse (gemäß § 8) 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.

## § 6 Widerruf der Weiterbildungsbefugnis und/oder der Zulassung als Weiterbildungsstätte

(1) Die Befugnis zur Weiterbildung 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 § 4 nicht oder nicht mehr erfüllt sind.

(2) Mit der Beendigung der Tätigkeit aller zur Weiterbildung befugten Personen an der Weiterbildungsstätte oder der Auflösung der Weiterbildungsstätte erlischt die Zulassung automatisch.

(3) Die Zulassung als Weiterbildungsstätte ist ganz oder teilweise zu widerrufen, wenn die Voraussetzungen gemäß § 5 Abs. 2 bzw. 3 nicht mehr gegeben sind.

(4) Änderungen, welche für § 6, Abs. 1-3, relevant sind, müssen der zuständigen Kommission unverzüglich mitgeteilt werden.

## § 7 Dokumentation der Weiterbildung

(1) Der Beginn einer Weiterbildung muss im Regelfall innerhalb von sechs Monaten nach Aufnahme der Weiterbildung bei der GfH oder der Kommission für die Zuerkennung der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker/-in (GfH)“ angezeigt werden. Belege über die Einzahlung der Anmeldegebühr gemäß Gebührenordnung für den Erwerb der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker (GfH)“ sind der Anmeldung beizufügen.

(2) Der in Weiterbildung befindliche Naturwissenschaftler hat die Ableistung der vorgeschriebenen Weiterbildungsinhalte in einer elektronischen Fallerfassung (siehe Abschnitt B) zu dokumentieren und sich die sachliche Richtigkeit der Falldokumentation jährlich von der zur Weiterbildung befugten Person (siehe § 4, Abs. 4) bestätigen zu lassen.

(3) Die zur Weiterbildung befugte Person führt mit ihrem in Weiterbildung befindlichen Kollegen nach 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.

## § 8 Erteilung von Arbeitszeugnissen

Die zur Weiterbildung befugte Person hat dem in Weiterbildung befindlichen Naturwissenschaftler über den unter ihrer Verantwortung abgeleisteten 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 oder der Zulassung einer Einrichtung als Weiterbildungsstätte ist den in Weiterbildung befindlichen Naturwissenschaftlern unverzüglich ein Arbeitszeugnis mit den zuvor genannten Inhalten auszustellen.

## § 9 Antrag auf Eröffnung des Zuerkennungsverfahrens

(1) Die Zuerkennung der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker (GfH)“ wird auf Antrag und im Regelfall nach Erfüllung der vorgeschriebenen Mindestanforderungen gemäß Abschnitt B und erfolgreich absolviertem Fachgespräch gemäß §§ 10–11 von der GfH erteilt.

(2) Zur Eröffnung des Zuerkennungsverfahrens sind dem Antrag die folgenden Unterlagen in elektronischer Form bzw. zusätzlich als beglaubigtes Original vorzulegen:

- (a) Nachweis eines abgeschlossenen Hochschulstudiums gemäß § 3, Abs. 4 (beglaubigte Kopie des Abschlusszeugnisses),
- (b) tabellarische Auflistung der Weiterbildungsstätten, -zeiten und -inhalte (siehe Abschnitt B), worin der für den jeweiligen Weiterbildungsabschnitt Befugte zu nennen ist,
- (c) Dokumentation der Weiterbildung gemäß § 7, Abs. 2,
- (d) Zeugnisse zu den Weiterbildungsabschnitten und -tätigkeiten gemäß § 8,
- (e) tabellarischer Lebenslauf, der insbesondere den wissenschaftlichen und beruflichen Werdegang aufzeigt,
- (f) Beleg über die Einzahlung der Prüfungsgebühr gemäß Gebührenordnung für den

Erwerb der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker/in (GfH)“.

## § 10 Zulassung zum Fachgespräch

(1) Die Kommission für die Zuerkennung der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker/in (GfH)“ prüft den Antrag und entscheidet darüber im Regelfall innerhalb von drei Monaten nach Erhalt der vollständigen Unterlagen.

(2) Die Kommission erteilt die Zulassung zum Fachgespräch, wenn die zeitlichen und inhaltlichen Anforderungen durch die eingereichten Zeugnisse und Nachweise gemäß § 9 einschließlich der Dokumentationen nach § 7, Abs. 2, bzw. § 8 belegt sind.

(3) Die Zulassung ist mit schriftlicher Begründung abzulehnen oder zurückzunehmen, wenn die Voraussetzungen gemäß § 9, Abs. 1 und 2, nicht erfüllt oder zu Unrecht als gegeben angenommen worden sind.

(4) Widersprüche gegen die Entscheidungen der Kommission sind binnen vier Wochen nach Erhalt des Bescheides schriftlich an den Vorstand der GfH zu richten, der darüber abschließend entscheidet.

## § 11 Fachgespräch

(1) Das Fachgespräch erfolgt mündlich. Der Termin wird durch den Vorsitzenden der Kommission für die Zuerkennung der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker/in (GfH)“ festgesetzt. Das Fachgespräch soll im Regelfall innerhalb von sechs Monaten nach der Zulassung stattfinden. Der Kandidat ist im Regelfall mindestens vier Wochen vor dem Termin schriftlich einzuladen.

(2) Das Fachgespräch wird von mindestens zwei Mitgliedern der 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 umgehend eine vorläufige Bescheinigung aus. Die GfH wird schriftlich informiert und stellt dem Antragsteller daraufhin eine Anerkennungsurkunde 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 hieran 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. Widersprüche gegen die Entscheidung der Kommission sind binnen vier Wochen schriftlich an den Vorstand der GfH zu richten, 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. Vor jeder Wiederholung ist die Prüfungsgebühr gemäß Gebührenordnung für den Erwerb der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker/in (GfH)“ erneut zu entrichten. Bei der Wiederholung des Fachgesprächs kann der Antragsteller einmalig die Mitwirkung bestimmter Kommissionsmitglieder ausschließen.

### § 12 Rücknahme der Zuerkennung der Berufsbezeichnung

Die Zuerkennung der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker (GfH)“ ist zurückzunehmen, wenn die Voraussetzungen der Zuerkennung nicht gegeben waren.

### § 13 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.

(2) Wer außerhalb der 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 und die ggf. noch zu erbringenden Weiterbildungsleistungen sowie darüber, ob die §§ 9 bis 11 auf das Verfahren der Anerkennung Anwendung finden.

(3) Weiterbildungsleistungen, die noch nicht zu einer vergleichbaren ausländischen Berufsbezeichnung nach § 13, 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 das Verfahren der Anerkennung finden die §§ 9 bis 11 entsprechende Anwendung.

### § 14 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 vom 3.10.2003 abschließen.

### § 15 Inkrafttreten

Diese Weiterbildungsordnung tritt am 3.4.2009, dem Tag nach der Zustimmung durch die Mitglieder auf der Mitgliederversammlung der 20. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik in Aachen, in Kraft. Die bisher gültige Ordnung für die Weiterbildung zur „Fachhumangenetikerin (GfH)“ / zum „Fachhumangenetiker (GfH)“ (Abschnitte A und B) vom 3.10.2003 tritt zum selben Zeitpunkt außer Kraft.

## 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.

Mit einer Falldokumentation (siehe Punkt 4.) 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. 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.

### 2. Weiterbildungszeiten

Die Weiterbildung erfolgt mindestens 60 Monate unter Anleitung zur Weiterbildung befugter Personen (gemäß § 4) an zugelassenen Weiterbildungsstätten (gemäß § 5) 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 die Untersuchungsmethoden, Fallzahlen, Genloci usw. betreffend jeweils um die Hälfte.

Die Weiterbildung kann an universitären Weiterbildungsstätten (§ 5, Abs. 1) oder an zugelassenen Weiterbildungsstätten, die aus nicht-universitären und universitären Kooperationspartnern bestehen (§ 5, Abs. 3), erfolgen. Gemäß § 5, Abs. 2, können bis zu 36 Monate der Weiterbildung an zugelassenen nicht-universitären Weiterbildungsstätten abgeleistet werden.

### 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
- Unfallschutz, Hygiene, Umgang mit Gefahrstoffen, Verhalten in Ausnahmesituationen (Unfälle, Infektionen, Vergiftungen)

#### 3.2 Fachliche Grundlagen

- Grundlagen der allgemeinen Genetik und der Humangenetik
- Grundkenntnisse über ethische Normen und gesetzliche Bestimmungen in der Humangenetik
- 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
- monogene, oligogene, polygene und multifaktorielle Vererbung, mitochondriale Vererbung
- Prinzipien der Segregationsanalyse, Kopplungsanalyse, Assoziationsanalyse
- Grundlagen der Populationsgenetik
- Prinzipien der Pharmakogenetik
- Epigenetische Mechanismen und Imprintingdefekte

#### 3.3 Spezifische Fachkenntnisse und Fähigkeiten

- Empfehlungen und Leitlinien der GfH
- Maßnahmen der Qualitätssicherung einschließlich interner und externer Qualitätskontrollen, Plausibilitätskontrollen
- Qualitätsmanagement
- Akkreditierungsverfahren, RiLiBÄK und DIN EN ISO 15189
- Abrechnungswesen (EBM, GOÄ, DK-GNT)
- Laborsicherheit einschließlich gentechnischer Bestimmungen
- Umgang mit Probenmaterial einschließlich Entnahmetechniken, Probentransport, -identifikation, -lagerung und -entsorgung sowie Kenntnis von Faktoren des Umganges mit Probenmateri-

al, die das Untersuchungsergebnis beeinflussen bzw. verfälschen können

- 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
- 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. Falldokumentation

In die Falldokumentation können nur Untersuchungen mit aktuellem Auftrag der Diagnosestellung bzw. Diagnosesicherung aufgenommen werden. Untersuchungen, die nur zu Forschungszwecken dienen und nicht mit einem schriftlichen Befundbericht abgeschlossen werden, sollen nicht in die Falldokumentation aufgenommen werden. Kontrollen sollen ebenfalls nicht als diagnostische Untersuchungen aufgenommen werden. Ringversuchsuntersuchungen und Untersuchungen zum Zwecke der Qualitätssicherung werden separat aufgeführt und bewertet (siehe Punkt 5.3).

- 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 (siehe § 4, Abs. 4, und § 7, Abs. 2). 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. Bei Normalbefunden reicht die Kennzeichnung mit der Ziffer „1“ in der Spalte „Ergebnis“.
- 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.
- Der Antragsteller soll die Prinzipien der humangenetischen Beratung durch Teilnahme / Hospitation an mindestens 20 humangenetischen Beratungen zu verschiedenen Fragestellungen kennen lernen und dabei ggf. den Ratsuchenden von ihm erhobene Befunde erläutern. Die einzelnen Beratungen sollen ebenfalls in der Falldokumentation aufgeführt werden.

### 5. Anforderungen an die diagnostischen Untersuchungen einschließlich Richtzahlen

#### 5.1 Molekulargenetik

Für jede molekulargenetische Untersuchung sind in der Falldokumentation Kategoriennummern 1, 2a bis 2c bzw. 3a bis 3c entsprechend der unten aufgelisteten Beschreibung zu vergeben. Aus jeder Kategorie ist eine Mindestanzahl von Fällen zu bearbeiten bzw. zu analysieren (siehe unten). Höchstens die Hälfte der Untersuchungen der Kategorien 2 und 3 kann an Tumormaterial durchgeführt werden.

Es müssen insgesamt mindestens 400 molekulargenetische Analysen der Kategorie 2 und 3 nachgewiesen werden, davon mindestens zehn Untersuchungen im Rahmen einer pränatalen Diagnostik. Eine Isolierung der Nukleinsäuren entsprechend der Kategorie 1 sollte in mindestens 80 Fällen vorgenommen worden sein. Insgesamt müs-

sen mindestens zehn verschiedene Loci untersucht und pro Locus mindestens sechs Untersuchungen nachgewiesen werden. Molekulargenetische Untersuchungen zum Nachweis von Infektionserkrankungen können nicht in die Falldokumentation aufgenommen werden.

### Molekulargenetische Methoden

#### • Kategorie 1

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

#### • Kategorie 2

- Identifizierung / Nachweis / Ausschluss von Sequenzveränderungen humaner DNA durch Sequenzierung (mindestens 80 Patientenproben, davon mindestens zehn mit Nachweis einer krankheitsrelevanten Mutation. Bei mehreren untersuchten Genen pro Patient reduziert sich die Anzahl der geforderten Patientenproben entsprechend).
- Identifizierung / Nachweis / Ausschluss von Deletionen und Duplikationen humaner DNA durch Junction-Fragment-PCR, MLPA, Mikro-Array-Analyse, quantitative PCR o.ä. (mindestens 20 Untersuchungen).
- Sequenzbasierter Nachweis / Ausschluss von Veränderungen humaner DNA durch Restriktionsenzymverdau, ASO, ARMS-PCR o.ä. (mindestens 20 Untersuchungen).

#### • Kategorie 3

- Bestimmung instabiler Trinukleotid-Repeats (mindestens zehn Untersuchungen) oder
- Mutationsscreening (außer Sequenzierung) zum Auffinden unbekannter Mutationen, z.B. mittels SSCP, Heteroduplexanalyse, DGGE, DHPLC, o.ä. (mindestens zehn Untersuchungen) oder
- indirekte Genotypdiagnostik: Segregationsanalyse (z.B. nach Mikrosatelliten-Analyse) einschließlich biomathematischer Bewertung für mindestens zwei verschiedene Krankheitsbilder an insgesamt mindestens vier Familien mit DNA-Proben von mindestens vier Personen.

### 5.2. Zytogenetik

Für jede zytogenetische Untersuchung ist in der Falldokumentation eine Kategoriennummer zwischen 1 und 5 entsprechend der unten aufgelisteten Beschreibung zu vergeben. 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).

Es müssen mindestens 400 zytogenetische Analysen von Metaphase-Chromosomen der Kategorien 1 bis 4 (s.u.) und 100 molekularzytogenetische Analysen der Kategorie 5 (s.u.) nachgewiesen werden. Es wird erwartet, dass die Fälle so zusammengestellt werden, dass jeweils mindestens 20 Fälle der Kategorien 1 und 3 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).

#### Zytogenetische Untersuchungskategorien

##### • 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 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 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 Untersuchungen enthalten sein, davon mindestens 20 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, molekularzytogenetische Untersuchungen

Zusätzlich zu den 400 zytogenetischen Untersuchungen aus Kategorie 1 bis 4 müssen mindestens 100 molekularzytogenetische Analysen mit mindestens zwei der folgenden Techniken durchgeführt werden:

FISH an Interphasekernen mit Zentromerspezifischen 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; chromosomale CGH; CNV-Mikro-Array-Analyse (mit Verifizierung und Elternuntersuchung); Mikrodisektion mit anschließender Rehybridisierung; Multi-Colour-FISH einschließlich spektraler Karyotypisierung (SKY) oder andere (bitte genauer angeben).

### 5.3 Teilnahme an externen Qualitäts-sicherungsmaßnahmen (Ringversuche)

#### Richtzahlen

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

#### Erstellt von der Kommission für die Zuerkennung der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker/in (GFH)“

Dr. rer. nat. Simone Heidemann  
(Vorsitzende)

Prof. Dr. rer. nat. Thomas Eggermann

Dr. rer. nat. Hartmut Engels

Prof. Dr. med. Andreas Gal

Dr. rer. nat. Stephanie Kleinle

PD Dr. rer. nat./med. habil. Thomas Liehr

#### Überprüfung / Aktualisierung geplant:

März 2014

Verabschiedet am 2.4.2009;

in Kraft getreten am 3.4.2009