Titel	Inhaltsbeschreibung	Länge	Zeit	Art der Lehreinheit	Präsenz oder online	Dozent	Datum
Modul 1 Basis - 210 min	Dieses Modul dient der Konsolidierung und bringt alle Teilnehmer auf ein Arbeitsniveau bezüglich der Quellen und Standards für die Varianteninterpretation				online		26. Oktober
Einführung in den Kurs und gegenseitiges Kennenlernen		30 min	13:00 - 13:30	Übergeordnet	online	Anna und Rami	26. Oktober
DNA-Variantentypen und molekulare Auswirkungen	SNV, CNV, Repeat, HGNC Nomenklatur, homo, hetero, comphet, Pseudogen, Spleißen, etc. Diese Einheit dient der Zusammenfassung/Konsolidierung. Die Begriffe müssten überwiegend bekannt sein. Wer die Begriffe als zu kompliziert/unbekannt findet, hat Nachholbedarf und könnte den Kurs als unpassend empfinden. Es werden Hausaufgaben gegeben.	30 min	13:30 - 14:00	Vortrag	online	Anna	26. Oktober
Variantendatenbanken und Interpretationskonzepte: GnomAD, ClinVAr, Decipher, (HGMD, UCSC)	Die Datenbanken durchgehen und die Hauptfunktionen und -inhalte durchgehen. Diese Einheit dient der Zusammenfassung/Konsolidierung. Eine gewisse Routine mit diesen Datenbanken ist notwendig für die weitere Arbeit im Kurs. Spätestens nach dieser Einheit muss mit diesen Datenbanken intensiv geübt werden, so dass bei der tatsächlichen Klassifikation mitgearbeitet werden kann. Es werden daher Hausaufgaben (mit Lösungen) gegeben, welche bis Modul 2 abgearbeitet werden müssten.	60 min	14:00 - 15:00	Life Demo / Gruppenarbeit	online	Anna und Rami	26. Oktober
PAUSE		30 min	15:00 - 15:30		online		26. Oktober
Krankheitspathomechanismen	GoF, LoF, Null, HI, TS, etc. Diese Einheit dient der Zusammenfassung/Konsilidierung. Eine gewisse Routine mit solchen Begriffen ist notwendig für die weitere Arbeit im Kurs. Es werden Hausaufgaben gegeben.	30 min	15:30 - 16:00	Life Demo / Gruppenarbeit	online	Anna (Hintergrund Rami)	26. Oktober
Tools Franklin, Mobidetails	Die Tools werden probeweise besprochen.. Diese Einheit dient der Zusammenfassung/Konsolidierung. Eine gewisse Routine mit diesen Datenbanken ist notwendig für die weitere Arbeit im Kurs. Spätestens nach dieser Einheit muss mit diesen Datenbanken intensiv geübt werden, so dass bei der tatsächlichen Klassifikation mitgearbeitet werden kann. Es werden daher Hausaufgaben (mit Lösungen) gegeben, welche bis Modul 2 abgearbeitet werden müssten.	30 min	16:00-16:30	Life Demo / Gruppenarbeit	Online	Rami (Hintergrund Anna)	26. Oktober
HGVS Nomenklatur	HGVS, es kommen dazu Übungen bzw. Hausaufgaben mit Lösungen	15 min	16:30-16:45	Vortrag	Online	Anna	26. Oktober
Gen-Krankheits-Assoziationen		15 min	16:45-17:00	Vortrag	Online	Rami	26. Oktober
Modul 2 Varianteninterpretation SNV - TAG 1 195 min	Mit diesem Modul fangen wir mit den Kriterien und der Klassifikation an				online		09.11.2026
Aufgaben Modul 1 und Diskussion		60 min	13:00 - 14:00		online	Anna, Andy, Rami	09.11.2026
Übersicht ACMG/AMP-Richtlinien	Diese Einheit könnte überfordernd wirken, weil wir die Kriterien durchgehen werden. Allerdings ist das Ziel hier nicht, dass die Teilnehmende die Kriterien richtig anwenden können. Sondern das Ziel ist es, dass die Teilnehmende ein Gefühl haben, wo sie schon informiert sind und wo nicht, welche Kriterien intuitiv sind und welche wirklich kompliziert erscheinden. Alle Kriterien werden in Modul 2 in Details bearbeitet.	45 min	14:00 - 14:30	Vortrag	online	Andy (Background Anna)	09.11.2026
PAUSE		30 min	14:30 - 15:00				09.11.2026
Evidenzkriterien für Pathogenität und Varianten in spezifischen genetischen Kontexten: PS1/PM5, PS2/PM6, PS4, PM3/BP2, BP5 und ClinVar/HGMD	Jedes Kriterium in Detail besprechen, dabei die relevanten Quellen/Datenbanken (ClinVar, HGMD, PubMed, XXX) besprechen Es werden Hausaufgaben gegeben.	90 min	15:00 - 16:30	Life Demo / Gruppenarbeit / Hausaufgaben	online	Andy (Background Anna)	09.11.2026
Modul 2 Varianteninterpretation SNV - TAG 2 225min	Hardcore Klassifikation				online		12.11.2026
Hausaufgaben Diskussion und offene Fragen		30 min	13:00 - 13:30		online	Andi / Denny	12.11.2026
Belege für die Pathogenität anhand von Phänotypen oder Familienanamnese: PP4 / PP1	Jedes Kriterium in Detail besprechen, dabei die relevanten Quellen/Datenbanken. Es werden Hausaufgaben gegeben.	30 min	13:30 - 14:00	Life Demo / Gruppenarbeit / Hausaufgaben	online	Denny (Background Andy)	12.11.2026
Computergestützte Evidenz: PP3, BP4, BP7 und In-silico-Tools	Jedes Kriterium in Detail besprechen, dabei die relevanten Quellen/Datenbanken (UCSC, Varsome, MobiDetail, XXX) erwähnen; Beispiele Es werden Hausaufgaben gegeben.	45 min	14:00 - 14:45	Life Demo / Gruppenarbeit / Hausaufgaben	online	Denny (Background Andi)	12.11.2026
PAUSE		30 min	14:45 - 15:15				12.11.2026
Pathomechanismen und Loss-of-Function: PVS1/BP1	Jedes Kriterium in Detail besprechen, dabei die relevanten Quellen/Datenbanken bzw. in diesem Fall die relevanten Pathomechanismen (Info über Literatur, Info über Decipher, ggf. Varsome und MobiDetail); Beispiele Manche Teilnehemende steigen hier aus, weil es zu schnell geht. Während des Gruppenarbeits ist es wichtig und möglich, den Dozenten zu unterbrechen, wenn es zu schnell wird. Es werden Hausaufgaben gegeben.	75 min	15:15 - 16:30	Life Demo / Gruppenarbeit / Hausaufgaben	online	Denny (Background Andi)	12.11.2026
Funktionelle Daten: PS3, BS3	Jedes Kriterium in Detail besprechen, dabei die relevanten Quellen/Datenbanken bzw. in diesem Fall die relevanten Pathomechanismen (Info über Literatur); Beispiele Es werden Hausaufgaben gegeben.	15 min	16:30 - 16:45	Life Demo / Gruppenarbeit / Hausaufgaben	online	Denny (Background Andi)	12.11.2026

Zweistufige Befundung: Diskrepanzen zwischen ACMG Klassifikation und klinischer Bedeutung	Beispiele über die klinische Bedeutung von Varianten: sit and relax	30 min	16:45 - 17:15	Vortrag	online	Rami	12.11.2026
Modul 2 Varianteninterpretation SNV - TAG 3 / Freitagnachmittag 270 min	Übung!				Präsenz		20.-21.
Ankommen + Hausaufgaben Diskussion		30 min	13:00 - 13:30		Präsenz	Denny / Andy	20.-21.
Populationsdatenbanken (gnomAD) für die Variantenklassifizierung: PM2, BA1, BS1, BS2	Jedes Kriterium einmal unter die Lupe genommen und es wird dabei die relevante Datenbank bzw. Info-Quelle gezeigt.	45 min	13:30 - 14:15	Life Demo / Gruppenarbeit / Hausaufgaben	Präsenz	Denny (Background Andy)	20.-21. November
Proteinkonservierung (allgemein / regional), Protein-Längenänderung und Vergleiche mit anderen Varianten: PM1, PP2, PM4/BP4, PM5	Jedes Kriterium einmal unter die Lupe genommen und es wird dabei die relevante Datenbank bzw. Info-Quelle gezeigt.	45 min	14:15 - 15:00	Life Demo / Gruppenarbeit / Hausaufgaben	Präsenz	Andy (Background Denny)	20.-21. November
PAUSE		15 min	15:00 - 15:15		Präsenz		20.-21.
Variantenklassifikation: Training der Codes mit Missense-Varianten	Mittels wenigen Varianten klicken wir uns durch ALLE ACMG Kriterien.	60 min	15:15 - 16:15	Life Demo	Präsenz	Andy (Background Denny)	20.-21. November
Variantenklassifikation: Training der Codes mit missense in kleinen Gruppen	Üben in Gruppen; Mitmachen ist essentiell, sonst hat man keinen Mehrwert	90 min	16:15 - 17:45	Gruppenarbeit / home work	Präsenz	Andy (Background Denny)	20.-21. November
Modul 2 Varianteninterpretation SN) - TAG 4 / Samstagvormittag 210 min	Übung!				Präsenz		20.-21.
Hausaufgaben Diskussion		15 min	08:15 - 08:30		Präsenz	Denny / Andy	20.-21.
Variantenklassifikation: Training der Codes mit trunkierenden und Spleiß-Varianten	Mittels wenigen Varianten klicken wir uns durch ALLE ACMG Kriterien.	60 min	08:30 - 09:30	Life Demo	Präsenz	Denny (Background Andy)	20.-21. November
Variantenklassifikation: Training der Codes mit trunkierenden und Spleiß-Varianten in kleinen Gruppen	Üben in Gruppen; Mitmachen ist essentiell, sonst hat man keinen Mehrwert	60 min	09:30 - 10:30	Break rooms und Hausaufgaben	Präsenz	Denny (Background Andy)	20.-21. November
Pause		15 min	10:30 - 10:45		Präsenz		20.-21.
Variantenklassifikation: Training der Codes an mitgebrachten Varianten	Üben in Gruppen; Mitmachen ist essentiell, sonst hat man keinen Mehrwert	75 min	10:45 - 12:00		Präsenz	Denny (Background Andy)	20.-21. November
Modul 3 Varianteninterpretation Fortgeschritten (CNV + VCEPs) TAG 1 210 min	Nun geht es in manche Details der VCEP, mtDNA und andere Ausnahmen				online		30.11.2026
Hausaufgaben Diskussion		30 min	13:00 - 13:30		online	Isabell (Background Gunnar)	30.11.2026
VCEP Tumour	Überlick über die Bewertungskriterien von somatischen Veränderungen: was ist der Unterschied zu Keimbahnveränderungen und klassischer ACMG? Es werden Hausaufgaben gegeben.	45 min	13:30 - 14:15	Vortrag	online	Isabell (Background Gunnar)	30.11.2026
VCEP other disorders	Einführung in VCEP, Erläuterung anhand von einigen Beispiele Unterschiede zur klassischen ACMG, Überblick über die aktuell verfügbaren VCEP Es werden Hausaufgaben gegeben.	45 min	14:15 - 15:00	Vortrag	online	Isabell (Background Gunnar)	30.11.2026
Pause		30 min	15:00 - 15:15		online		30.11.2026
mtDNA	Heteroplasmiegrade, wo sind Informationen zu mtDNA-Veränderungen verfügbar Es werden Hausaufgaben gegeben.	45 min	15:15 - 16:00	Vortrag	online	Gunnar (Background Isa)	30.11.2026
Low penetrance variants	Pathogenitätseinschätzung von Veränderungen mit geringer Penetranz: was muss beachtet werden und wann kann eine Veränderung befundet werden Es werden Hausaufgaben gegeben.	45 min	16:00 - 16:45	Vortrag	online	Gunnar (Background Isa)	30.11.2026
Modul 3 Varianteninterpretation Fortgeschritten (CNV + VCEPs und mehr) TAG 2 195 min	Nun geht es in die Details von CNVs				online		14.12.2026
Ankommen und Kennenlernen		30 min	13:00 - 13:30		online		14.12.2026
Die Anwendung von HGVS für die Annotation von Strukturvariationen einschließlich CNVs	Einriss ISCN, die Themen dürfen hier nicht völlig neu sein, es geht eher um eine Erfrischung und Festigung des Wissens über die Nomenklatur von CNV Es werden Hausaufgaben gegeben.	45 min	13:30 - 14:15	Vortrag / Hausaufgaben	online	Gunnar (Background Isa)	14.12.2026
CNV-Variation: Integration von Populations-, klinischen und prädiktiven Tools für eine genaue Klassifizierung	Anhand eines Beispiels wird eine Deletion vom Kursleiter klassifiziert Es werden Hausaufgaben gegeben.	45 min	14:15 - 15:00	Gruppenarbeit / Hausaufgaben	online	Gunnar (Background Isa)	14.12.2026
Pause		15 min	15:00 - 15:10		online		14.12.2026
Anwendung der ACMG- und ClinGen-Richtlinien für die Klassifizierung von Kopienzahlveränderungen	Einführung in die Klassifizierung von CNVs (Deletionen/Duplikationen) anhand von ACMG Kriterien und ClinGen-Richtlinien, Einführung in die Nutzung des CNC Calculators Es werden Hausaufgaben gegeben.	45 min	15:15 - 16:00	Vortrag	online	Isabell (Background Gunnar)	14.12.2026
Variantenklassifikation: Training der Codes mit CNVs	vergleichende Bewertung ACMG/ClinGen einer Variante ggf. es werden Hausaufgaben gegeben.	30 min	16:00 - 16:30	Demo	online	Isabell (Background Gunnar)	14.12.2026
					online		
Modul 3 Varianteninterpretation Fortgeschritten (CNV + VCEPs) TAG 3 195 min	Übung, Fragen und Abschließen				online		17.12.2026
Hausaufgaben Diskussion		30 min	13:00 - 13:30		online		17.12.2026
Variantenklassifikation: Training der Codes mit CNVs in kleinen Gruppen	üben in Gruppen	90 min	13:30 - 15:00	Gruppenarbeit	online	Gunnar (Background Isa)	17.12.2026
Pause		30 min	15:00 - 15:15		online		17.12.2026
Variantenklassifikation: Training der Codes mit CNVs in kleinen Gruppen	üben in Gruppen	60 min	15:15 - 16:15	Gruppenarbeit	online	Gunnar (Background Isa)	17.12.2026
Feedbackrunde		15 min	16:15 - 16:30				17.12.2026