



**Universitätsklinikum  
Leipzig**

Anstalt öffentlichen Rechts

**Logbuch für das Praktische Jahr  
Institut für Humangenetik**

Name: \_\_\_\_\_

## Liebe PJ-Studierende,

herzlich Willkommen im Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Leipzig AöR. Wir freuen uns sehr, dass Sie Ihr PJ-Tertial in unserem Institut absolvieren.

In den 8 bzw. 16 Wochen Ihres PJ-Tertials haben Sie die Möglichkeit, sich einen tiefer gehenden Einblick in die Grundlagen der Humangenetik durch Tätigkeit in den Bereichen Genetische Sprechstunde, genetische Labordiagnostik und Klinische Genomik zu erarbeiten.

Dieses Logbuch soll Sie während Ihrer Tätigkeit begleiten und bietet die Möglichkeit, die Lernziele zu dokumentieren. Der Lernzielkatalog soll Ihnen dazu dienen, eine strukturierte Übersicht über zu erwerbende Kenntnisse und Fertigkeiten im Fachbereich Humangenetik zu erstellen.

Wir wünschen Ihnen viel Erfolg und Freude bei Ihrer Tätigkeit und freuen uns auf eine gute Zusammenarbeit.

Mit den besten Grüßen!

Prof. Dr. med. Johannes Lemke  
Institutsleiter

Dr. med. V. Strehlow  
Beauftragter für das Praktische Jahr

## **Ansprechpartner**

Bitte wenden Sie sich an uns bei Fragen und Unklarheiten. Wir helfen Ihnen gerne bei allen Belangen.

### **Dr. med. Vincent Strehlow**

Facharzt für Humangenetik

Leiter der Genetischen Sprechstunde

### **Rita Vogel**

Chefsekretärin

Sekretariat Institut für Humangenetik

Tel.: 0341 – 97 23800

E-Mail: [MB-HUG-Sekretariat@medizin.uni-leipzig.de](mailto:MB-HUG-Sekretariat@medizin.uni-leipzig.de)

## Ablauf

Ihr PJ-Tertial dauert 8 bzw. 16 Wochen. Im Falle eines 8-wöchigen Teil-Tertials werden Sie dieses in der genetischen Sprechstunde verbringen. Die anderen Abteilungen des Instituts (molekular- und zytogenetisches Labor, klinische Genomik) werden Sie im Rahmen von Hospitationen kennenlernen.

Im Falle eines 16-wöchigen Tertials werden Sie 8 Wochen in der genetischen Sprechstunde und 8 Wochen in einer anderen Abteilung (molekular- und zytogenetisches Labor oder klinische Genomik) verbringen. Die dritte Abteilung werden Sie im Rahmen einer Hospitation kennenlernen.

Die Arbeit beginnt in der Regel 8:00 Uhr und endet 16:30 Uhr, in Absprache mit der jeweiligen Abteilung. Die Einteilung in die verschiedenen Abteilungen wird der PJ-Beauftragte mit Ihnen zu Beginn des Tertials absprechen.

## **Top 9 Lernziele im PJ Humangenetik**

Unser Ziel ist es, Ihnen in den 8 bzw. 16 Wochen Ihres Tertiars in der Humangenetik folgende 9 klinisch-praktische Kompetenzen zu vermitteln.

- 1. Sie können einen Stammbaum erstellen und bewerten.**
- 2. Sie können eine humangenetisch-orientierte Anamnese erheben.**
- 3. Sie können die Befunde differentialdiagnostisch bewerten und Vorschläge für die genetische Diagnostik erarbeiten.**
- 4. Sie können einen humangenetischen Brief vorbereiten.**
- 5. Sie kennen die Grundsätze von Labororganisation, Sicherheit und Hygiene sowie die Prinzipien des sterilen Arbeitens.**
- 6. Sie kennen molekulargenetische und zytogenetische Methoden, deren Grenzen und Sensitivität.**
- 7. Sie kennen die Grundlagen der NGS-Diagnostik und der Qualitätsbeurteilung identifizierter Varianten.**
- 8. Sie kennen die Unterschiede zwischen benignen und pathogenen Varianten bezüglich bestimmter Krankheitsbilder und können diese Klassifikation für eine beliebige Variante durchführen.**
- 9. Sie können einen Humangenetischen Befund nach S2-Leitlinie vorbereiten.**

## Lernzielkatalog zur Dokumentation

| Erwerb von Kenntnissen und Erfahrungen  | erfüllt<br>ggf.<br>Anzahl                      | Datum,<br>Unterschrift |
|---|--|------------------------|
| <b>Ethische, rechtliche und abrechnungsrelevante Grundlagen</b>   |  |                        |
| Einblicke in die gesetzlichen Grundlagen, die genetische Untersuchungen am Menschen regeln: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Gendiagnostikgesetz</li> <li>• Datenschutzgesetz DSGVO</li> </ul>            |  |                        |
| Einblick in die Grundlagen der ambulanten und stationären Abrechnungsmodalitäten: <ul style="list-style-type: none"> <li>• gesetzlich und privat versicherte Patienten</li> <li>• Krankenkassenanträge</li> </ul> |  |                        |
| Einblicke in psychosomatische und psychoonkologischen Grundlagen  |  |                        |
| <b>Humangenetische Sprechstunde</b>   |  |                        |
| Grundlagen der genetischen Sprechstunde:  |  |                        |
|   | Tumorprädispositionssyndrom:                   |                        |
|   | Epilepsie bzw. Entwicklungsstörung:            |                        |
|   | unerfüllter Kinderwunsch, Infertilität, Aborte |                        |
|   | pränatale Diagnostik:                          |                        |
|   | neurologische Erkrankungen:                    |                        |
|   | Andere:  |                        |

| Erwerb von Kenntnissen und Erfahrungen  | erfüllt<br>ggf.<br>Anzahl | Datum,<br>Unterschrift |
|---|---------------------------|------------------------|
| Stammbaumerstellung   |                           |                        |
| Erhebung einer humangenetisch orientierten Anamnese                           |                           |                        |
| Klinisch-genetische Untersuchung von Patienten                                |                           |                        |
| Blutabnahme bei Patienten   |                           |                        |
| Patientenvorstellungen in der klinischen Besprechung                          |                           |                        |
|   |                           |                        |
| Erstellung eines humangenetischen Briefe:                                     |                           |                        |
| Tumorprädispositionssyndrom:  |                           |                        |
| Epilepsie bzw. Entwicklungsstörung:   |                           |                        |
| unerfüllter Kinderwunsch, Infertilität, Aborte                                |                           |                        |
| pränatale Diagnostik:   |                           |                        |
| neurologische Erkrankungen:   |                           |                        |
| Andere:   |                           |                        |
|   |                           |                        |
| Grundlagen der interdisziplinären Zusammenarbeit durch Teilnahme an Konsilen: |                           |                        |

| Erwerb von Kenntnissen und Erfahrungen               |  | erfüllt<br>ggf.<br>Anzahl | Datum,<br>Unterschrift |
|--|--|---------------------------|------------------------|
| <b>Genetische Labordiagnostik (Molekulargenetik)</b> |  |                           |                        |
| Molekulargenetische Analysen                         |  |                           |                        |
|  | DNA-Extraktion   |                           |                        |
|  | PCR  |                           |                        |
|  | CF-Streifentest  |                           |                        |
|  | Fragmentanalyse <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>FMR1</i> (fragiles X-Syndrom)</li> <li>• <i>HTT</i> (Chorea Huntington)</li> </ul> |                           |                        |
|  | Sequenzierung <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sanger</li> <li>• Next Generation Sequencing (NGS)</li> </ul>                           |                           |                        |
|  | Deletion-Duplikation-Analyse <ul style="list-style-type: none"> <li>• MLPA</li> <li>• qPCR</li> </ul>  |                           |                        |
| Erstellen von Befunden nach S2-Leitlinie:            |  |                           |                        |
|  | Zytogenetische Analyse:  |                           |                        |
|  | Molekulargenetische Analyse:   |                           |                        |
| Auswertung von Gen-Panels:                           |  |                           |                        |
|  | Tumorprädispositionssyndrom:   |                           |                        |
| Erstellen von Befunden zur NGS-Panel-Analyse:        |  |                           |                        |
|  | Tumorprädispositionssyndrom:   |                           |                        |



| Erwerb von Kenntnissen und Erfahrungen  | erfüllt<br>ggf.<br>Anzahl           | Datum,<br>Unterschrift |
|---|-------------------------------------|------------------------|
|   |                                     |                        |
| <b>Genetische Paneldiagnostik (Klinische Genomik)</b>   |                                     |                        |
| Erwerb von Kenntnissen und Erfahrungen  | erfüllt<br>ggf.<br>Anzahl           | Datum,<br>Unterschrift |
| Grundlagen der NGS-Analyse: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Theorie und unterschiedliche Verfahren</li> <li>• Read-depth, Artefakt vs. wahr</li> </ul> |                                     |                        |
| Klassifikation nach Richards et al. 2015 (ACMG)   |                                     |                        |
| Varis-Auswertung: <ul style="list-style-type: none"> <li>• SNV vs. CNV</li> <li>• Annotationen</li> </ul>   |                                     |                        |
|   |                                     |                        |
| Auswertung von Gen-Panels:  |                                     |                        |
|   | Epilepsie bzw. Entwicklungsstörung: |                        |
|   | Wachstumsauffälligkeit:             |                        |
|   | Bindegewebserkrankung:              |                        |
|   | Andere:                             |                        |

| Erwerb von Kenntnissen und Erfahrungen                                   |                                     | erfüllt<br>ggf.<br>Anzahl | Datum,<br>Unterschrift |
|--|-------------------------------------|---------------------------|------------------------|
| Erstellen von Befunden zur NGS-Panel-Analyse:                            |                                     |                           |                        |
|  | Epilepsie bzw. Entwicklungsstörung: |                           |                        |
|  | Wachstumsauffälligkeit:             |                           |                        |
|  | Bindegewebserkrankung:              |                           |                        |
|  | Andere:                             |                           |                        |
| Auswertung von Trio-Exom-Analysen  |                                     |                           |                        |
| Erstellung von Trio-Exom-Befunden  |                                     |                           |                        |
| <b>Wissenschaftliche Grundlagen der ärztlichen Tätigkeit</b>             |                                     |                           |                        |
| Umgang mit humangenetisch ausgerichteten Datenbanken, Literaturrecherche |                                     |                           |                        |
| Vortrag im Rahmen des Journalclubs (fakultativ)<br>Thema:                |                                     |                           |                        |

Datum:

Unterschrift Studierender:

Unterschrift Lehrbeauftragter:

## Impressum

### **Herausgeber:**

Universität Leipzig, Medizinische Fakultät  
Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Leipzig

### **Inhaltlich verantwortlich:**

Dr. med. Vincent Strehlow

### **Stand:**

September 2022

