

**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 einen Teil Ihres PJ-Tertials in unserem Institut absolvieren.

In den acht 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 sollen 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  
Kommissarischer Leiter

OÄ Dr. med. D. Mitter  
Beauftragte für das Praktische Jahr

## **Ansprechpartner**

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

**OÄ Dr. med. Diana Mitter**

**Fachärztin für Humangenetik**

Leiterin der Humangenetischen Sprechstunde

Tel.: 0341 – 97 23825

**OA PD Dr. med. Rami Jamra**

**Facharzt für Humangenetik**

Leiter der Abteilung Klinische Genomik

Tel.: 0341 – 97 23803

**Dr. rer. nat. Julia Hentschel**

**Fachhumangenetikerin**

Leiter der Abteilung Labor

Tel.: 0341 – 97 23806

**Rita Vogel**

**Chefsekretärin**

Sekretariat Institut für Humangenetik

Tel.: 0341 – 97 23800

## Ablauf

Ihr PJ-Tertial dauert 8 Wochen. In dieser Zeit werden Sie vier Wochen in die Genetische Sprechstunde, eine Woche in das Molekular- und Zytogenetische Labor und drei Wochen in die Abteilung Klinische Genomik eingeteilt (Abb. 1).

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

Am ersten Tag erhalten Sie eine Checkliste für die Einarbeitung, die alle wichtigen Grundlagen für den erfolgreichen Start Ihrer Tätigkeit auflistet. Im Laufe Ihres Tertials werden drei ausführliche Feedbackgespräche (Erstgespräch, Zwischengespräch, Abschlussgespräch) mit Ihnen durch die Lehrbeauftragten geführt und dokumentiert.



**Abb. 1** Module im PJ Humangenetik

## Top 10 Lernziele im PJ Humangenetik

Unser Ziel ist es Ihnen in den acht Wochen Ihres Tertials in der Humangenetik folgende 10 klinisch-praktische Kompetenzen zu vermitteln. Diese werden im Sinne eines Arbeitsplatz-basierten Feedbackgespräches beurteilt (nicht benotet).

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 eine Humangenetische Stellungnahme 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 können ein Karyogramm erstellen.
8. Sie kennen die Grundlagen der NGS-Panel-Analyse und der Qualitätsbeurteilung identifizierter Varianten.
9. Sie kennen die Unterschiede zwischen benignen und pathogenen Varianten bezüglich bestimmter Krankheitsbilder und können diese Klassifikation für eine beliebige Variante durchführen.
10. Sie können einen Humangenetischen Befund nach S2-Leitlinie vorbereiten.

## Lernzielkatalog zur Dokumentation

Erwerb von Kenntnissen und Erfahrungen	erfüllt ggf. Anzahl	Datum, 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</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 Beratung durch Teilnahme an der Humangenetischen Sprechstunde:		
unerfüllter Kinderwunsch, Infertilität, Aborte		
pränatale Diagnostik:		
neurologische Erkrankungen:		
Tumorprädispositionssyndrom:		
Epilepsie bzw. geistige Behinderung:		
Andere:		

Erwerb von Kenntnissen und Erfahrungen	erfüllt ggf. Anzahl	Datum, Unterschrift
Stammbaumerstellung, Berechnung genetischer Risiken		
Erhebung einer humangenetisch orientierten Anamnese		
Klinisch-genetische Untersuchung von Patienten		
Blutabnahme bei Patienten		
Patientenvorstellungen im der klinischen Besprechung		
Erstellung eines Humangenetischen Gutachten:		
un erfüllter Kinderwunsch, Infertilität, Aborte		
pränatale Diagnostik:		
neurologische Erkrankungen:		
Tumorprädispositionssyndrom:		
Epilepsie bzw. geistige Behinderung:		
Andere:		
Grundlagen der interdisziplinären Zusammenarbeit durch Teilnahme an Konsilen:		

Erwerb von Kenntnissen und Erfahrungen		erfüllt ggf. Anzahl	Datum, Unterschrift
<b>Genetische Labordiagnostik (Zytogenetik und Molekulargenetik)</b>			
Chromosomenanalysen, FISH, prä- und postnatale Analyse			
	Kulturansatz		
	Aufarbeitung		
	Karyogramm erstellen (mindestens 3 Fälle)		
	FISH-Diagnostik		
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> <li>• SNP-Array</li> </ul>		
Erstellen von Befunden nach S2-Leitlinie:			
	Zytogenetische Analyse:		
	Molekulargenetische Analyse:		

Erwerb von Kenntnissen und Erfahrungen	erfüllt ggf. Anzahl	Datum, Unterschrift
<b>Genetische Paneldiagnostik (Klinische Genomik)</b>		
Erwerb von Kenntnissen und Erfahrungen	erfüllt ggf. Anzahl	Datum, 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)		
Dokumentation der Ergebnisse der NGS-Analysen: <ul style="list-style-type: none"> <li>• OMIM-Tabelle</li> <li>• PLIGU</li> <li>• BB-Score</li> <li>• Varvis</li> </ul>		
Varvis-Auswertung: <ul style="list-style-type: none"> <li>• SNV vs. CNV</li> <li>• Annotationen</li> </ul>		
Auswertung von Gen-Panels:		
Epilepsie bzw. geistige Behinderung (mindestens 10 Fälle):		
Tumorprädispositionssyndrom (mindestens 3 Fälle):		
Wachstumsauffälligkeit:		
Bindegewebserkrankung:		
Andere:		

Erwerb von Kenntnissen und Erfahrungen		erfüllt ggf. Anzahl	Datum, Unterschrift
Erstellen von Befunden zur NGS-Panel-Analyse:			
	Epilepsie bzw. geistige Behinderung (mindestens 10 Fälle):		
	Tumorprädispositionssyndrom (mindestens 3 Fälle):		
	Wachstumsauffälligkeit:		
	Bindegewebserkrankung:		
	Andere:		
Auswertung von Trio-Exom-Analysen auf Forschungsbasis			
Erstellung von Trio-Exom-Befunden auf Forschungsbasis			
<b>Wissenschaftliche Grundlagen der ärztlichen Tätigkeit</b>			
	Umgang mit humangenetisch ausgerichteten Datenbanken, Literaturrecherche		
	Vortrag im Rahmen des Journalclubs Thema:		

Datum:

Unterschrift Studierender:

Unterschrift Lehrbeauftragter:

## Impressum

### **Herausgeber:**

Universität Leipzig, Medizinische Fakultät  
Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Leipzig

### **Inhaltlich verantwortlich:**

OÄ Dr. med. Diana Mitter

### **Stand:**

Juli 2018

