



## KRITERIEN für die Erteilung einer Weiterbildungsbefugnis im Gebiet Humangenetik

---

Der Vorstand der Ärztekammer Hamburg hat die nachstehenden Kriterien für die Erteilung einer Weiterbildungsbefugnis beschlossen:

### 11. Gebiet Humangenetik

Die Weiterbildungsordnung der Ärztekammer Hamburg vom 15. Juni 2020 fordert für die Bezeichnung folgende Weiterbildungszeiten:

**60 Monate** Humangenetik unter Befugnis an Weiterbildungsstätten, davon müssen

- 30 Monate in der humangenetischen Patientenversorgung,
- 12 Monate in anderen Gebieten der unmittelbaren Patientenversorgung,
- 12 Monate im molekulargenetischen Labor und
- 6 Monate im zytogenetischen Labor abgeleistet werden.

- Voraussetzung für die Zulassung zur Weiterbildungsprüfung ist das Erfüllen der Mindestweiterbildungszeit sowie der Nachweis der geforderten Kompetenzen nebst Richtzahlen. Die Weiterzubildenden haben die Ableistung der vorgeschriebenen Weiterbildungsinhalte gemäß § 8 Abs. 1 i.V.m. § 2a Nr. 8 WBO im elektronischen Logbuch kontinuierlich zu dokumentieren. Die Dokumentation ist Teil der Weiterbildung. Hierzu ist mindestens einmal jährlich die Bestätigung des Weiterbildungsstandes durch die/den zur Weiterbildung befugte(n) Ärztin/Arzt erforderlich (§ 8 Abs. 1 WBO).
- Die Dokumentation der Gespräche gemäß § 5 Abs. 3 Satz 2 WBO erfolgt ebenfalls im elektronischen Logbuch.
- Den Weiterzubildenden muss ein gegliedertes Programm für die Facharzt-/Schwerpunkt- sowie Zusatz-Weiterbildung (sog. Weiterbildungsplan) ausgehändigt werden (§ 5 Abs. 6 WBO).

Für den Umfang der zu erteilenden Befugnis ist maßgebend, inwieweit die an Inhalt, Ablauf und Zielsetzung der Weiterbildung gestellten Anforderungen durch den/die befugte(n) Arzt/Ärztin unter Berücksichtigung des Versorgungsauftrages, der Leistungsstatistik sowie der personellen und materiellen Ausstattung der Weiterbildungsstätte erfüllt werden können, vergl. § 5 Abs. 5 WBO. Je nach Umfang der zu vermittelnden Kompetenzen werden die Befugnisse zeitlich und inhaltlich abgestuft erteilt.

Darüber hinaus gelten für die Beurteilung eines Antrags auf Erteilung einer Weiterbildungsbefugnis die nachstehenden allgemeinen Befugniskriterien.

- Die/der Antragsteller(in) muss fachlich und persönlich geeignet sein und eine mehrjährige Tätigkeit nach Abschluss der entsprechenden Weiterbildung nachweisen (§ 5 Abs. 2 WBO).
- Veränderungen in Struktur und Größe der Weiterbildungsstätte sind der Ärztekammer unverzüglich anzuzeigen. Der Umfang der Befugnis ist an Veränderungen anzupassen (§ 5 Abs. 5 WBO).

Bezogen auf die Erteilung einer Weiterbildungsbefugnis wurden die nachstehenden Befugnis-kriterien erarbeitet. Grundlage sind die in der WBO genannten WB-Blöcke mit unterschiedlichen Kompetenzen in den nachstehend genannten Kompetenzebenen und Richtzahlen (soweit vorgesehen) bzw. Richtzahl-Komplexen:

**Kognitive und Methodenkompetenz** = Inhalt systematisch einordnen und erklären können  
**Handlungskompetenz** = Inhalt selbstverantwortlich durchführen können

Für die Bestimmung des zeitlichen Umfangs der Weiterbildungsbefugnis gilt – bezogen auf die Inhalte der Facharzt-Weiterbildung **Humangenetik** – das folgende Bewertungsschema als Berechnungsgrundlage:

| Lfd.-Nr. | WB-Blöcke  | Anzahl Punkte je WB-Block |
|----------|--|---------------------------|
| 1        | Übergreifende Inhalte der Facharzt-Weiterbildung Humangenetik  | 1                         |
| 2        | Humangenetische Beratung   | 4                         |
| 3        | Beratung bei invasiver und nicht invasiver pränataler Diagnostik einschließlich Präimplantationsdiagnostik | 2                         |
| 4        | Syndromologie  | 4                         |
| 5        | Stoffwechselkrankheiten und endokrine Störungen  | 2                         |
| 6        | Erkrankungen von Haut, Haaren, Zähnen und Bindegewebe  | 1                         |
| 7        | Neurologische und neuromuskuläre Erkrankungen sowie Muskelerkrankungen                                     | 2                         |
| 8        | Krankheiten der Niere und der ableitenden Harnwege   | 1                         |
| 9        | Krankheiten von Auge und Ohr   | 1                         |
| 10       | Erkrankungen des Herzens und der Gefäße  | 1                         |
| 11       | Erkrankungen des Blutes  | 1                         |
| 12       | Tumorerkrankungen  | 3                         |
| 13       | Infertilität/Aborte  | 1                         |
| 14       | Pharmakogenomik  | 1                         |
| 15       | Diagnostische zytogenetische Verfahren   | 6 Monate                  |
| 16       | Diagnostische molekulargenetische Verfahren  | 12 Monate                 |
| 17       | Klinische Genomanalytik  | 1                         |
|          | <i>Anzahl Punkte gesamt für alle WB-Blöcke</i>   | 26                        |

Je nach Befugnisumfang sind die wesentlichen Kompetenzen nebst Richtzahlen und Angaben zur jeweiligen Nachweisform in der Tabelle 2 im Anhang gekennzeichnet.

Auf der Grundlage von § 5 Abs. 5 WBO kann die Ärztekammer Hamburg im Rahmen einer Einzelfallprüfung einen anderen zeitlichen Umfang festlegen.

Die Leistungszahlen werden wie folgt berechnet:

$$\frac{\text{Leistungszahl des Befugten/Jahr}}{\text{Anzahl der Weiterzubildenden}} = \text{erbrachte Leistungszahl/Jahr/Weiterzubildende}$$

### Grundsätze zum Beantragungsverfahren:

Anträge auf Erteilung einer Weiterbildungsbefugnis sind an die Ärztekammer Hamburg zu richten. Der Antragsprüfung liegt das entsprechende Antragsformular nebst Anlagen zugrunde.

Der Weiterbildungsausschuss befasst sich mit Anträgen auf Erteilung einer Befugnis und erarbeitet eine Beschlussempfehlung für den Vorstand der Ärztekammer Hamburg. (Im Falle einer positiven Empfehlung des Weiterbildungsausschusses, beschließt der Vorstand über die Erteilung einer Weiterbildungsbefugnis). Dieses Verfahren nimmt erfahrungsgemäß eine Zeit von ca. **12 Wochen** in Anspruch. Die Befugnis wird jedoch grundsätzlich rückwirkend mit dem Datum der Antragstellung erteilt.

Weiterbildungsbefugnisse werden gemäß § 5 Abs. 2 WBO 20 grundsätzlich zeitlich befristet erteilt. Sie können jederzeit von der Ärztekammer überprüft werden. Entsprechend einem Grundsatzbeschluss des Vorstandes der Ärztekammer erfolgt eine Erstüberprüfung nach einem Jahr und im weiteren Verlauf alle fünf Jahre.

Ändern sich in den Fällen des § 5 Abs. 5 WBO 20 die für die Erteilung der Weiterbildungsbefugnis maßgebend gewesenen Voraussetzungen, so ist der zeitliche Umfang der Weiterbildungsbefugnis den geänderten Verhältnissen anzupassen. **Die/Der befugte Ärztin/Arzt ist verpflichtet, der Ärztekammer Änderungen in der Struktur und Größe der Weiterbildungsstätte unverzüglich mitzuteilen.**

### HINWEIS

Gemäß der Gebührenordnung der Ärztekammer Hamburg vom 12.09.2018, zuletzt geändert am 05.09.2022, gilt entsprechend Ziffer 2.4 der Anlage zu § 2 Absatz 2 – Gebührenverzeichnis –, dass für die Erteilung einer Weiterbildungsbefugnis die nachstehenden Gebühren zu entrichten sind:

| Antrag auf Weiterbildungsbefugnis   | Gebühr           |
|---|------------------|
| je Arzt und Antrag / Anhebungsantrag                                      | 150 Euro         |
| Begehung zusätzlich, nach Anzahl der an der Begehung beteiligten Personen | 100 bis 450 Euro |
| je Arzt und Antrag auf Überprüfung des Fortbestehens                      | 100 Euro         |
| Neuerteilung bei Wechsel der Weiterbildungsstätte je Antrag               | 35 Euro          |

WB-Abteilung, Beschluss vom 08.07.2024

# ANHANG

zum Antrag auf Erteilung einer Weiterbildungsbefugnis  
im Gebiet Humangenetik

## ANGABEN ZUR PERSON DER/DES ANTRAGSTELLERIN/-STELLERS:

Titel, Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Geb.-Dat.: \_\_\_\_\_ Geburtsort: \_\_\_\_\_

Geschlecht: männlich  weiblich  divers

### Name / Anschrift der Klinik | Klinikabteilung | Praxis:

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

Straße, PLZ / Ort: \_\_\_\_\_

Telefon: \_\_\_\_\_ Mobil: \_\_\_\_\_

E-Mail: \_\_\_\_\_

Haupttätigkeit: \_\_\_\_\_ Std./Woche \_\_\_\_\_ seit \_\_\_\_\_

weitere Tätigkeiten | Std./Woche (z.B. weitere Chefarztstätigkeit, MVZ, Niederlassung etc.):

---

---

### Für die Richtigkeit der nachfolgenden Angaben:

Datum: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
Unterschrift / Stempel der/des Antragstellenden

## Erläuterung:

- Zur Bestimmung des zeitlichen Umfangs einer Befugnis für die spezifischen Inhalte im Gebiet Humangenetik sind die Punkte gemäß Tabelle 1 nachzuweisen.
- Die inhaltlichen Details zu den geforderten Kompetenzen sowie die jeweilige Nachweisform ergibt sich aus der nachfolgenden Tabelle 2. Bitte senden Sie diese – zusammen mit dem Generalbogen – ausgefüllt an uns zurück.

**Tab. 1**

| Punkte | Monate |
|--------|--------|
| *      | 48 *   |
| 26     | 30     |
| 20-25  | 24     |
| 13-19  | 18     |
| 6-12   | 12     |
| 1-5    | 6      |

- \* Gegebenenfalls zusätzlicher Befugnisumfang möglich
- 12 Monate molekulargenetisches Labor
  - 6 Monate zytogenetisches Labor

**Tab. 2**

| Kompe-<br>tenz-<br>Nummer | Kompe-<br>tenz-<br>Ebene<br>KM <sup>1</sup> / H <sup>2</sup> | WB-Block  | RZ<br>gem. WBO | JA                       | NEIN                     | Leistungszahl<br>im o.g. Berichtszeitraum | Nachweis durch              |
|---------------------------|--|---|----------------|--------------------------|--------------------------|---|-----------------------------|
|                           |  | <b>1. Übergreifende Inhalte der Facharzt-Weiterbildung Humangenetik   Anzahl Punkte WB-Block: 1</b>   |                |                          |                          |   |                             |
| 1                         | KM   | Wesentliche Gesetze, Verordnungen und Richtlinien   |                | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |   | Verbindliche Selbstauskunft |
| 2                         | KM   | Ursache von Mutationen und Epimutationen sowie deren somatische Auswirkungen oder in der Keimbahn   |                | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |   | Verbindliche Selbstauskunft |
| 3                         | KM   | Bedeutung von Polymorphismen, Kopienzahlveränderungen und Mosaiken  |                | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |   | Verbindliche Selbstauskunft |
| 4                         | KM   | Numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen sowie Symptomatik und Nosologie der wichtigsten angeborenen und erworbenen Chromosomenstörungen |                | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |   | Verbindliche Selbstauskunft |
| 5                         | KM   | Populationsgenetik  |                | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |   | Verbindliche Selbstauskunft |
| 6                         | KM   | Prinzipien der Therapie genetisch bedingter Erkrankungen  |                | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |   | Verbindliche Selbstauskunft |
|                           |  | <b>2. Humangenetische Beratung   Anzahl Punkte WB-Block: 4</b>  |                |                          |                          |   |                             |
| 7                         | KM   | Besonderheiten humangenetischer Beratungsabläufe bei Risikopersonen mit spät manifestierenden nicht heilbaren Erkrankungen                          |                | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |   | Verbindliche Selbstauskunft |
| 8                         | H  | Berechnung von Erkrankungs- und Vererbungswahrscheinlichkeiten  |                | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |   | Verbindliche Selbstauskunft |

<sup>1</sup> **Kognitive und Methodenkompetenz:** Inhalt systematisch einordnen und erklären können

<sup>2</sup> **Handlungskompetenz:** Inhalt selbstverantwortlich durchführen können

|      |   | <b>FORTSETZUNG<br/>Humangenetische Beratung</b>   |     |                          |                          |                        |                             |
|------|---|---|-----|--------------------------|--------------------------|------------------------|-----------------------------|
| 9    | H | Indikationsstellung zur genetischen Diagnostik  |     | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Verbindliche Selbstauskunft |
| 9.1  |   | • bei unerfülltem Kinderwunsch und bei Aborten  |     | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Verbindliche Selbstauskunft |
| 9.2  |   | • bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Gesundheitsrisiken und Erkrankungen   |     | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Verbindliche Selbstauskunft |
| 9.3  |   | • bei angeborenen Fehlbildungen und Krankheiten   |     | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Verbindliche Selbstauskunft |
| 9.4  |   | • in der Schwangerschaft (Pränataldiagnostik, nicht invasive pränatale Testung, Präimplantationsdiagnostik)   |     | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Verbindliche Selbstauskunft |
| 9.5  |   | • zu prädiktiven Gentests   |     | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Verbindliche Selbstauskunft |
| 10   | H | Humangenetische Beratung einschließlich der Erhebung der Familienanamnese in drei Generationen, Beurteilung und Erstellung einer Epikrise bei 50 verschiedenen Krankheitsbildern in Fällen, davon | 400 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
| 10.1 |   | • mit Manifestation in mehreren Systemen (syndromale Krankheitsbilder) bzw. bei angeborenen Fehlbildungen   | 150 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
| 10.2 |   | • monogene und komplexe Erbgänge  | 50  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
| 10.3 |   | • zytogenetische (numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen) und molekularzytogenetische Befunde  | 50  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
| 10.4 |   | • molekulargenetische Befunde   | 30  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
| 10.5 |   | • prädiktive molekulargenetische Befunde  | 20  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |

| 3. Beratung bei invasiver und nicht invasiver pränataler Diagnostik einschließlich Präimplantationsdiagnostik   Anzahl Punkte WB-Block: 2 |    |  |    |                          |                          |                        |                             |
|---|----|--|----|--------------------------|--------------------------|------------------------|-----------------------------|
| 11  | KM | Psychosoziale Betreuung von Schwangeren und ihren Partnern   |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 12  | KM | Invasive und nicht invasive Verfahren der Pränatal- und der Präimplantationsdiagnostik                               |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 13  | KM | Teratogene Potentiale von physikalischen, infektiösen und chemischen Noxen   |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 14  | H  | Beurteilung und Beratung bei auffälligen Befunden in der Pränataldiagnostik  | 30 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Verbindliche Selbstauskunft |
| 4. Syndromologie   Anzahl Punkte WB-Block: 4  |    |  |    |                          |                          |                        |                             |
| 15  | KM | Phänotypanalyse, Terminologie und Bedeutung von Fehlbildungen und kleinen Anomalien einschließlich Dysmorphiezeichen |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 16  | KM | Syndrom-Datenbanken  |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 17  | H  | Klinisch-genetische Abklärung und Beratung bei 25 verschiedenen a priori unklaren Syndromen in Fällen, davon mit     |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> |                             |
| 17.1  |    | • Skelettfehlbildungen, Kraniosynostosen, Groß-/Kleinwuchs   | 10 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
| 17.2  |    | • syndromalen und nicht syndromalen Entwicklungsverzögerungen bei Kindern  | 30 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
| 17.3  |    | • chromosomal bedingten Syndromen  | 10 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
| 17.4  |    | • teratogenen Syndromen, Sequenzen und Assoziationen   | 5  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |



|    |    |   |    |                          |                          |                        |                             |
|----|----|---|----|--------------------------|--------------------------|------------------------|-----------------------------|
|    |    | <b>5. Stoffwechselkrankheiten und endokrine Störungen   Anzahl Punkte WB-Block: 2</b>   |    |                          |                          |                        |                             |
| 18 | KM | Klinische Merkmale genetisch bedingter bzw. mitbedingter Stoffwechselkrankheiten und endokriner Störungen   |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 19 | KM | Möglichkeiten und Grenzen der biochemischen Diagnostik  |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 20 | KM | Neugeborenencreening  |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 21 | H  | Differentialdiagnostische Abklärung, humangenetische Beratung und ggf. Koordination der Betreuung von Patienten bzw. Familien mit genetisch bedingter bzw. mitbedingter Stoffwechselkrankheit oder endokriner Störung                     | 10 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
|    |    | <b>6. Erkrankungen von Haut, Haaren, Zähnen und Bindegewebe   Anzahl Punkte WB-Block: 1</b>   |    |                          |                          |                        |                             |
| 22 | KM | Klinische Merkmale genetisch bedingter bzw. mitbedingter Krankheiten an Haut, Haaren, Zähnen und Bindegewebe  |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 23 | H  | Differentialdiagnostische Abklärung, humangenetische Beratung und Indikationsstellung zur weiterführenden Diagnostik von Patienten mit genetisch bedingten bzw. mitbedingten Erkrankungen des Bindegewebes sowie des ektodermalen Gewebes | 10 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
|    |    | <b>7. Neurologische und neuromuskuläre Erkrankungen sowie Muskelerkrankungen   Anzahl Punkte WB-Block: 2</b>  |    |                          |                          |                        |                             |
| 24 | KM | Genetische Grundlagen von Fehlbildungen des zentralen Nervensystems   |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 25 | KM | Genetisch bedingte bzw. mitbedingte Erkrankungen des peripheren und zentralen Nervensystems sowie der Muskulatur  |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |

| <b>FORTSETZUNG<br/>Neurologische und neuromuskuläre Erkrankungen<br/>sowie Muskelerkrankungen</b> |    |   |    |                          |                          |                        |                             |
|---|----|---|----|--------------------------|--------------------------|------------------------|-----------------------------|
| 26  | H  | Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei  |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | s. oben                     |
| 26.1  |    | • angeborenen Fehlbildungen des Nervensystems   | 5  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | s. oben                     |
| 26.2  |    | • neurologischen Erkrankungen   | 10 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | s. oben                     |
| 26.3  |    | • neurodegenerativen Erkrankungen des peripheren und zentralen Nervensystems  | 10 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | s. oben                     |
| 26.4  |    | • neuromuskulären und muskulären Erkrankungen   | 5  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | s. oben                     |
| <b>8. Krankheiten der Niere und der ableitenden Harnwege   Anzahl Punkte WB-Block: 1</b>          |    |   |    |                          |                          |                        |                             |
| 27  | KM | Genetische Grundlagen von Erkrankungen und Fehlbildungen der Niere und der ableitenden Harnwege   |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 28  | H  | Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Erkrankungen mit Nierenbeteiligung     | 5  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
| <b>9. Krankheiten von Auge und Ohr   Anzahl Punkte WB-Block: 1</b>                                |    |   |    |                          |                          |                        |                             |
| 29  | KM | Grundlagen und genetische Ursachen von syndromaler und nicht syndromaler Blindheit und Taubheit   |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 30  | KM | Grundlagen und genetische Ursachen von angeborenen Fehlbildungen von Auge und Ohr   |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 31  | H  | Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingten bzw. mitbedingten Formen von Blindheit und/oder Taubheit | 10 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |

| 10. Erkrankungen des Herzens und der Gefäße   Anzahl Punkte WB-Block: 1 |    |   |    |                          |                          |                        |                             |
|---|----|---|----|--------------------------|--------------------------|------------------------|-----------------------------|
| 32  | KM | Genetische Grundlagen von Fehlbildungen des Herzens   |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 33  | KM | Genetische Grundlagen von Gefäßerkrankungen   |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 34  | KM | Genetische Grundlagen von Kardiomyopathien und Ionenkanalerkrankungen   |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 35  | H  | Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei isolierten und syndromalen Fehlbildungen des Herzens und der Gefäße  | 5  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
| 36  | H  | Differentialdiagnostische Abklärung und interdisziplinäre Betreuung von Kardiomyopathien und Arrhythmien  | 5  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
| 11. Erkrankungen des Blutes   Anzahl Punkte WB-Block: 1                 |    |   |    |                          |                          |                        |                             |
| 37  | KM | Genetische Grundlagen von Blutgerinnungsstörungen   |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 38  | KM | Genetische Grundlagen von Störungen der Hämatopoese und Hämoglobinopathien  |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 39  | KM | Genetische Grundlagen der Erkrankungen des Immunsystems   |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 40  | H  | Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei Blutgerinnungsstörungen, Störungen der Hämatopoese, Hämoglobinopathien sowie von Erkrankungen des Immunsystems | 10 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |

|    |    |   |    |                          |                          |                        |                             |
|----|----|---|----|--------------------------|--------------------------|------------------------|-----------------------------|
|    |    | <b>12. Tumorerkrankungen   Anzahl Punkte WB-Block: 3</b>  |    |                          |                          |                        |                             |
| 41 | KM | Genetische Grundlagen von Tumordisposition, insbesondere Charakteristika monogener Tumordispositionssyndrome  |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 42 | KM | Grundlagen der somatischen Tumorgenetik und Tumorepigenetik einschließlich deren diagnostischer und therapeutischer Relevanz  |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 43 | H  | Differentialdiagnostische Abklärung, individuelle Risikoberechnung und humangenetische Beratung bei genetisch bedingter bzw. mitbedingter Tumordisposition, insbesondere bei monogenen Formen | 50 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
| 44 | H  | Humangenetische Beratung zur diagnostischen und therapeutischen Relevanz genetischer und epigenetischer Veränderungen von Tumorzellen   | 10 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
|    |    | <b>13. Infertilität / Aborte   Anzahl Punkte WB-Block: 1</b>  |    |                          |                          |                        |                             |
| 45 | KM | Genetische Grundlagen des unerfüllten Kinderwunsches sowie rekurrierender Aborte  |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 46 | KM | Grundlagen der assistierten Reproduktion  |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 47 | H  | Differentialdiagnostische Abklärung und humangenetische Beratung bei Paaren mit unerfülltem Kinderwunsch oder rekurrierenden Aborten  | 20 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
|    |    | <b>14. Pharmakogenomik   Anzahl Punkte WB-Block: 1</b>  |    |                          |                          |                        |                             |
| 48 | KM | Grundlagen der Bedeutung genetischer und epigenetischer Varianten für die Pharmakotherapie einschließlich der Companion Diagnostik  |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |

| 15. Diagnostische und zytogenetische Verfahren   Anzahl   6 Monate |    |   |     |                          |                          |                        |                             |
|--|----|---|-----|--------------------------|--------------------------|------------------------|-----------------------------|
| 49   | KM | Grundlagen zytogenetischer, molekularzytogenetischer, Array-basierter und sequenzierungsbasierter Methoden zur Detektion struktureller chromosomaler Varianten, deren Aussagewert und Limitierung sowie Besonderheiten bei pränatalen, postnatalen und tumorgenetischen Fragestellungen |     | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 50   | H  | Durchführung, Auswertung und Befunderstellung von Chromosomenanalysen, davon  | 100 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
| 50.1   |    | <ul style="list-style-type: none"> <li>mit allen Kultivierungs- und Präparationsschritten, davon</li> </ul>   | 30  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
| 50.1.1   |    | <ul style="list-style-type: none"> <li>pränatal</li> </ul>  | 10  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
| 50.2   |    | <ul style="list-style-type: none"> <li>FISH-Analysen an Interphasekernen sowie an Metaphasechromosomen</li> </ul>   | 25  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
| 50.3   |    | <ul style="list-style-type: none"> <li>Mikroarray-Analysen einschließlich Datenbankrecherchen</li> </ul>  | 25  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
| 16. Diagnostische molekulargenetische Verfahren   12 Monate        |    |   |     |                          |                          |                        |                             |
| 51   | KM | Molekulargenetische Techniken, deren Aussagewert und Limitierung sowie Besonderheiten bei pränatalen, postnatalen und tumorgenetischen Fragestellungen  |     | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 52   | KM | Besonderheiten von Repeatexpansionserkrankungen und epigenetischen Aberrationen   |     | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |

| FORTSETZUNG<br>Diagnostische molekulargenetische Verfahren |   |  |     |                          |                          |                        |                             |
|--|---|--|-----|--------------------------|--------------------------|------------------------|-----------------------------|
| 53   | H | Durchführung, Auswertung und Befunderstellung von molekulargenetischen Untersuchungen bei monogenen, mitochondrialen, polygenen und multifaktoriell bedingten Krankheiten sowie bei somatischen Aberrationen bei mindestens 10 verschiedenen Krankheitsbildern und Genorten in Fällen, davon | 200 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
| 53.1   |   | <ul style="list-style-type: none"> <li>mit allen Laborschritten</li> </ul>   | 40  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
| 53.2   |   | <ul style="list-style-type: none"> <li>Sequenzierung, davon</li> </ul>   | 100 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
| 53.2.1   |   | <ul style="list-style-type: none"> <li>Next Generation Sequenzierung</li> </ul>  | 50  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
| 53.3   |   | <ul style="list-style-type: none"> <li>Kopienzahlbestimmung (z. B. mittels multiplex ligationsabhängiger Sondenamplifikation (MLPA) oder quantitativer Echtzeit PCR (qPCR))</li> </ul>   | 5   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Leistungsstatistik          |
| 53.4   |   | <ul style="list-style-type: none"> <li>instabile Repeatexpansionen</li> </ul>  | 5   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Verbindliche Selbstauskunft |
| 53.5   |   | <ul style="list-style-type: none"> <li>epigenetische Analysen</li> </ul>   |     | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Verbindliche Selbstauskunft |
| 54   | H | Durchführung von Analysen und Befunderstellung zum Nachweis somatischer Mutationen in verschiedenen Geweben, insbesondere Knochenmark, Tumorgewebe, peripheren Blutzellen und zellfreien Nukleinsäuren   |     | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Verbindliche Selbstauskunft |

| 17. Klinische Genomanalytik   Anzahl Punkte WB-Block: 1 |    |   |    |                          |                          |                        |                             |
|---|----|---|----|--------------------------|--------------------------|------------------------|-----------------------------|
| 55  | KM | Pathogenität von genetischen und epigenetischen Veränderungen und deren klinische Bedeutung       |    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                        | Verbindliche Selbstauskunft |
| 56  | H  | Anwendung von Softwaretools zur Wertung von genetischen bzw. epigenetischen Varianten             | 50 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Verbindliche Selbstauskunft |
| 57  | H  | Anwendung von Datenbanken zur klinischen Interpretation genetischer bzw. epigenetischer Varianten | 50 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | → <input type="text"/> | Verbindliche Selbstauskunft |

Datum: \_\_\_\_\_

Unterschrift /Stempel Antragstellende

  
  
  

\_\_\_\_\_