

Genetik – Workshop der Gesellschaft für Gastroenterologie NRW

Inhalt

Teil 1: Einführung in die genetisch bedingten Krankheiten in der Gastroenterologie und der Viszeralmedizin

- Gendiagnostikgesetz (GenDG)
- Befugnisse für diagnostische genetische Untersuchungen (Arztvorbehalt)
- Genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken einschließlich vorgeburtlicher Risikoabklärung
- Einschränkung auf konstitutionelle genetische Merkmale sowie lebende Individuen
- Begriff der verantwortlichen ärztlichen Person und Einwilligungsvorbehalt (verantwortliche ärztliche Person, VÄP)
- Umfang und Inhalt der genetischen Aufklärung
- Besondere Vorschriften (Abstammungsuntersuchung, Arbeitsleben, Versicherungsbereich)
- Genetische Beratung und vorgeburtliche genetische Untersuchung (Amniozentese (AZ), Chorionzottenbiopsie (CZB), Nabelschnurpunktion (NSP), Serumscreening, Triple-Test, gezielte Ultraschalluntersuchung, Dokumentationspflicht)
- **Praktische Übungen**

Teil 2: Formale Genetik und genetische Diagnostik

- Stammbaumanalyse
- Autosomal-rezessiver Erbgang: Beispiele
- Hardy-Weinberg-Gleichgewicht (Panmixie, Paarungssiebung)
- Berechnung von Genfrequenz, Homozygotenfrequenz und Heterozygotenfrequenz
- Konsanguinität
- Autosomal-dominante Vererbung: Beispiele
- X-chromosomal-rezessive Vererbung: Beispiele
- X-chromosomal-dominante Vererbung: Beispiele
- Mitochondriale mütterliche Vererbung: Beispiele
- Grundzüge der Zytogenetik (Bandenfärbung, Nomenklatur, Auflösungsvermögen)
- Chromosomenanomalien: numerische und strukturelle Abberationen mit Beispielen
- Translokation: Robertson-Translokation
- Mikrodeletionen und assoziierte Syndrome: Beispiele
- Molekulare Zytogenetik/Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)
- Molekulare Karyotypisierung (Anwendungsbereiche mit Beispielen: mentale Retardierung, morphologische Anomalien, Infertilitäts- und Abortdiagnostik)
- Monogene Erkrankungen
- Pränataldiagnostik
- Limitierungen der oben erwähnten Diagnostikverfahren
- Chromosomenaberrationen bei Spontanaborten sowie Frühaborten
- Indikationen für eine Chromosomenanalyse mittels Zytogenetik
- Erweiterte Molekulargenetik: Hybridisierung, PCR, Restriktionsspaltung sowie DNA-Sequenzierung, Next-Generation-Sequencing (NGS), Whole-Exome-Screening (WES), Whole-Genome-Screening (WGS)
- Nachweis von Mikrodeletionen und Duplikationen mittels molekulargenetischer Array-Diagnostik
- Nachweis Neurofibromatose Typ-1-Deletion mittels Multiplex-Ligation-Dependent-Probe-Amplification (MLPA)
- Genotypisierung bei zystischer Fibrose mittels OLA (Oligonukleotid-Ligation-Assay)
- Grundzüge der PCR und erweiterte Diagnostik mittels Panel-Sequenzierung, WES und WGS
- Sanger-Sequenzierung
- **Praktische Übungen**

Teil 3: Klinische Genetik

- Terminologie der humangenetischen Befunde mittels Ein-Buchstaben-Codes
- Bedeutung und Bewertung von humangenetischen Befunden: Mutationen, Polymorphismen, Varianten nach HGVS (Human Genome Variant Society)
- APC-Resistenz
- Nutrigenetik (Fruktoseintoleranz, Laktoseintoleranz, Zöliakie, Favismus)
- Vererbte kardiologische Syndrome (Bsp. Herzrhythmusstörungen)
- Entzündungs-Syndrome (Bsp. familiäres Mittelmeerfieber)
- Genetische bedingte Erkrankungen in der Hepatologie (Hämochromatose (HC), M. Wilson (WD), Alpha₁-Antitrypsin-Mangel (AATD), Cystische Fibrose (CF))
- Wichtige Mutationen bei NASH (Bsp. PNPLA₃, BSEP, MDR3)
- Hypercholesterinämie, Hypertriglyceridämie und andere Dyslipidämien
- Monogener Diabetes (Bsp. MODY)
- Hereditäre Tumorerkrankungen bei konstitutionellen Mutationen: Beispiele
- Literaturrecherche PubMed und McKusick-Katalog OMIM
-
- **Praktische Übungen**

Der Inhalt des Workshops befähigt zu erfolgreichem Bestehen der Online-Wissensprüfung der jeweiligen Ärztekammern, die aus 20 MC-Fragen besteht.

Kursleiter: Prof. Dr. med. Stephan vom Dahl, Klinik f. Gastroenterologie, Hepatologie und Infektiologie, Universitätsklinikum, Heinrich-Heine-Universität, Moorenstr. 5, 40225 Düsseldorf, Mail: stephan.vomdahl@med.uni-duesseldorf.de

HOW TO „ONLINE-WISSENSPRÜFUNG“ GENETISCHE DIAGNOSTIK

Für Fachärztinnen und Fachärzte Innere Medizin, deren Facharztprüfung mind. 5 Jahre zurückliegt:

Ärztekammer Nordrhein: Sie benötigen Ihre Zugangsdaten (Benutzernamen und den i. d. Regel 6stelligen Zugangscode zum Portal der Ärztekammer (<https://www.meineaeke.de/eHealthPortalR3/core/public/login/index.xhtml>)). Falls diese nicht zur Hand sind, bitte rechtzeitig bei der Ärztekammer anfordern, da die Zugangsdaten nur per Post an Sie verschickt werden. Alternative: Einloggen über den elektronischen Heilberufsausweis (HBA). Die Angabe ihrer EFN (Einheitliche Fortbildungsnummer) ist nicht ausreichend. Direkte Anmeldung zur Online-Prüfung über www.aekno.de und Einloggen mit Ihren Zugangsdaten. Keine Gebühr, aber – wie gesagt - 6stelliger Zugangscode der AEKNO erforderlich, alternativ über den elektronischen HBA.

Ärztekammer Westfalen-Lippe: Die Wissensprüfung findet in Form einer Online-Prüfung statt (<https://www.akademie-wl.de/gendg>). Hierfür ist nach erfolgreichem Ablegen eine Gebühr von 50 € zu entrichten: Auskunft AEKWL: Falk Schröder, Postfach 40 67, 48022 Münster, Telefon: 0251 929-2240, Telefax: 0251 929-27-2240. Diese Online-Prüfung ist auch Mitgliedern anderer Ärztekammern zugänglich (ausser Berlin) und der Zugang kann kurzfristig beantragt werden, z. B. während des Kurses. Die Rechnung kann zu einem späteren Zeitpunkt bezahlt werden.

Für Ärztinnen und Ärzte in Weiterbildung zum Internisten/Gastroenterologen, deren Facharztprüfung noch keine 5 Jahre zurückliegt: Die Teilnahme wird durch den Kursleiter bescheinigt. Ärztinnen und Ärzte in internistischer Weiterbildung müssen mit dem Erwerb abwarten, bis die Facharztprüfung 5 Jahre zurückliegt.

Für Chirurginnen und Chirurgen: Die Teilnahme wird durch den Kursleiter bescheinigt. Wir arbeiten derzeit mit den Vertreterinnen und Vertretern der viszeralchirurgischen Fachgesellschaften daran, dass die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung nach GenDG auch für Visceralchirurginnen und –chirurgen erwerbbar wird. Hierfür ist eine entsprechende Ergänzung der jeweiligen Weiterbildungsordnung (WBO) erforderlich.

Sie können die Wissensprüfung jederzeit auch zu einem späteren Zeitpunkt ablegen, nachholen bzw. wiederholen. Es ist eine verbindliche Voranmeldung erforderlich. Für ein erfolgreiches Bestehen sind i. d. R. KEINE FUNDIERTEN VORKENNTNISSE erforderlich.“