

WEITERBILDUNG FÜR SPEZIALISTEN FÜR LABORMEDIZIN FAMH

08.10.2024

WEITERBILDUNGSPROTOKOLL

MONODISZIPLINÄRE WEITERBILDUNG

MEDIZINISCHE GENETIK

Version 2013.G.4

von

«**Vorname**» «**Nachname**»

«Nr_Kand»

FACHAUSSCHUSS FAMH

FAMH-Weiterbildungsprotokoll

Medizinische Genetik, Version 2013.G.4

von

«Vorname» «Nachname»

☞ In diesem Weiterbildungsprotokoll sind folgende Eintragungen vorzunehmen:

- Lernziele :** Die behandelten Punkte vollständig ausfüllen und vom Weiterbildner signieren lassen
(gemäss Punkt 4.5 des Reglements und Weiterbildungsprogramms zum Spezialisten für Labormedizin FAMH)
- Klinische Immersion :** Die behandelten Punkte vollständig ausfüllen und vom Weiterbildner signieren lassen
(gemäss Punkt 4.2 des Reglements und Weiterbildungsprogramms zum Spezialisten für Labormedizin FAMH)
- Evaluationsgespräche :** Die Resultate der halbjährlichen Gespräche festhalten und durch den Weiterbildner und dem Tutor signieren lassen
(gemäss Punkt 4.6 des Reglements und Weiterbildungsprogramms zum Spezialisten für Labormedizin FAMH)

Inhalt :

Gemeinsame Lernziele.....	2
Medizinische Genetik.....	6
Klinische Immersion.....	18
Evaluationsgespräche	21

Gemeinsame Lernziele
Medizinische Genetik
Klinische Immersion
Evaluationsgespräche

Weiterbildung	Ort – Laboreinheit und Dauer	Weiterbildner : Name und Unterschrift
5.1.1. Laborführung		
<ul style="list-style-type: none"> - Laborphilosophie (Zielsetzungen, Regeln, Laborstatuten) - Personalführung (Anstellungsgespräche, Pflichtenhefte, Evaluation und Qualifikation, Führungsaufgaben) - Planung (Personalplanung, Organigramme, Einsatzpläne, Pikettdienst; Laborplanung, Laboreinrichtung, Infrastruktur; Budgetierung, Rechnung; langfristige Planung) - Juristische Aspekte, Rechtsgrundlage, Datenschutz - Dokumentation 		
Weitere :		
5.1.2. Spezielle Labororganisation		
<ul style="list-style-type: none"> - Interne Organisation - Auftragswesen/Probenidentifikation - Resultatübermittlung - Verrechnungswesen - Auskunftswesen (Kontakt mit auftraggebenden Ärzten, Krankenkassen; Schweigepflicht gegenüber Dritten) 		
Weitere :		
5.1.3. Laborsicherheit		
<ul style="list-style-type: none"> - Sicherheitskonzept und Laborordnung (inkl. feuerpolizeiliche und strahlentechnische Massnahmen) - Generelles Verhalten in Ausnahmesituationen - Hygiene und andere Massnahmen (Unfälle, Infektionen, Vergiftungen) - Bauliche Massnahmen 		

Weitere :		
5.1.4. Probeentnahme und Behandlung des Probenmaterials		
<ul style="list-style-type: none"> - Probenentnahme und Entnahmetechniken; Einflussfaktoren bei der Entnahme - Probentransport und Einflussfaktoren beim Transport; Organisation des Probentransportes - Probenlagerung (präanalytisch und Langzeitlagerung, z.B. Serothek) - Entsorgung 		
Weitere :		
5.1.5. Qualitätskontrolle		
<ul style="list-style-type: none"> - Interne Qualitätskontrolle; Organisationsform; Materialien und Auswertung der Statistik - Externe Qualitätskontrolle - Plausibilitätskontrolle 		
Weitere :		
5.1.6. EDV		
<ul style="list-style-type: none"> - Organisation der EDV und Arbeitsablauf - Schwachstellenanalyse - Computer Operation, Datensicherung, Archivierung - Netzwerke und Übermittlungsprobleme - Fehlersuche - Planungsaufgaben - eHealth, ePatientenkarte, direkte Resultatübermittlung Labor-Patientendossier, Freigabe für Kliniken, Ärzte, etc. 		

Weitere :		
5.1.7 Apparate und Automaten		
<ul style="list-style-type: none">- Wartung und Reparaturen- Fehlersuchprocedere- Applikation manueller Methoden auf Automaten- Evaluation von neuen Geräten		
Weitere :		
5.1.8 Validierung von Methoden inkl. Erstellen von Arbeitsanleitungen und Bedienungsvorschriften		
5.1.9 Meldepflichten/Meldewesen		
5.1.10 Datenschutz		
5.1.11 Präsymptomatische Diagnostik und Risikoanalyse		
5.1.12 Wissenschaftliche Zusammenarbeit mit Kliniken und Ärzten		

Gemeinsame Lernziele
Medizinische Genetik
Klinische Immersion
Evaluationsgespräche

Genetik**Vorwort****Ziele des Weiterbildungsprogramms sind:**

- Verstehen und Kenntnis der zytogenetischen, tumorzytogenetischen und molekulargenetischen Prinzipien im Rahmen der medizinisch-genetischen Diagnostik.
- Kenntnis und Beherrschen der wichtigsten Techniken.
- Kenntnis der grundlegenden klinischen Indikationen für die Durchführung der Tests und der Bedeutung der Resultate für Klinik und Familie.
- Berechnung des genetischen Risikos unter Miteinbezug der Resultate und klinischen Befunde.
- Aneignen der Fähigkeit mit den medizinischen Auftraggebern zu kommunizieren.
- Kenntnis der Krankheiten, die für Tests in Betracht kommen.
- Kenntnis der für ein Diagnostiklabor unerlässlichen Kriterien und Vorschriften bezüglich Sicherheit und Qualitätskontrolle.
- Sich auseinandersetzen mit den ethischen Aspekten der medizinischen Genetik insbesondere mit denjenigen, die sich aus den präsymptomatischen Tests in der Molekulargenetik sowie der Pränataldiagnostik ergeben.

Bemerkungen bezüglich Anzahl und Spektrum der persönlich durchzuführenden Analysen aus Abschnitt 1.5

- Der Kandidat muss ein so grosses Analyse-Spektrum wie möglich absolvieren.
- Es muss eine **Liste zu den durchgeführten Analysen** (Indikation, Technik, Ergebnis) geführt werden, die Bestandteil des Weiterbildungsprotokolls ist.
- Der Schwerpunkt liegt in der Validierung, Interpretation und Befundung der Analysen.
- In mindestens 3 Fällen pro Analysetechnik muss jedoch eine Gesamtdurchführung der Analyse durch den Kandidaten nachgewiesen werden (Beispiel: praktische Durchführung an der Bench von MLPA-Analysen gestartet von der DNA bis zum Ergebnis/Report; Durchführung eines kompletten Microarray-Laufs etc.).
- Die angegebenen Analysezahlen sind **Minimalzahlen**.
- **Insgesamt sind mindestens 450 Analysen** vorzuweisen.
- Jedes Analysespektrum soll 20% pathologische Befunde enthalten.

- **Molekulargenetik:** Bei den in 1.5 gelisteten Untersuchungen müssen mindestens 15 verschiedene Erkrankungen aus minimal 5 verschiedenen medizinischen Disziplinen (z.B. Neurologie, Pädiatrie, Onkologie, Kardiologie, Ophthalmologie) abgedeckt sein.
- **Zytogenetik:** In den in 1.5 gelisteten Untersuchungen müssen sämtliche Pathologien (Aneuploidien, balancierte/unbalancierte Strukturanomalien, Mikrodeletionen- und -duplikationen, Mosaik) repräsentiert werden. In den FISH-Untersuchungen müssen sämtliche Sondentypen repräsentiert werden (zentromerspezifisch, lokusspezifisch, painting, break apart etc).
- **Optional somatische molekulargenetische Analysen:** 150 der insgesamt minimal 450 Analysen können aus dem Gebiet der somatischen Molekulargenetik anerkannt werden (maligne Hämopathien und solide Tumoren, mindestens 5 verschiedene Tumorentitäten, s. auch 1.5.12-1.5.17). Sie können die Analysen der konstitutionellen Molekulargenetik jedoch nicht ersetzen.

Genetik	Demo/Praxis	Dauer	Weiterbildungsstätte: Name/Stempel	Weiterbildner: Name und Unterschrift
1.1 Präanalytik				
1.1.1 Entnahme (Wahl, Art und Menge des Gewebes)				
1.1.2 Indikation und Familienanamnese (weitere für die Analyse wichtige Familienmitglieder etc.)				
1.1.3 Sterilität				
1.1.4 Entnahme von Blut und Knochenmark (Menge, geeignetes Antikoagulans, Prävention von Kontaminationen)				
1.1.5 Übriges Material (Menge, Transportbedingungen für Fruchtwasser, CVS, Muskelgewebe, Haut, Ausstriche, solide Tumoren, etc.)				
1.1.6 Transportbedingungen und Aufbewahrung der Proben				
1.1.7 Techniken und Aufbewahrungsbedingungen				
1.1.8 Sicherheitsmassnahmen (Behandlung des Probenmaterials, Entsorgung von Lösungen und biologisches Material)				
1.2 Molekulargenetische Methodik				
1.2.1 DNA-Extraktion aus menschlichem Gewebe (Blut, Chorionzotten usw.) für verschiedene Anwendungen				
1.2.2 RNA-Extraktion aus menschlichem Gewebe				
1.2.3 Asservieren von Nukleinsäuren				

Genetik (Fortsetzung)	Demo/Praxis	Dauer	Weiterbildungsstätte: Name/Stempel	Weiterbildner: Name und Unterschrift
1.2.4 Trennmethode Elektrophorese, Agarose- und Polyacrylamidgelle, Kapillarelektrophorese Detektionsmethoden - Farbstoffe (EtBr, SyBr etc.) - Silberfärbung - Fluoreszenz - Autoradiographie - Andere				
1.2.5 Klonierung (optional) - Klonierung von PCR-Produkten - Aufbereitung, Aufbewahrung, Plasmidpräparation - Radioaktive Markierung - Andere				
1.2.6 Amplifikationsmethoden - PCR - Long template PCR - Multiplex PCR - Fluoreszenz markierte PCR - RT-PCR - Qualitative PCR - Quantitative PCR - Optimierung von PCR-Bedingungen - Andere				
1.2.7 Southern blotting - Qualitativ - Quantitativ				
1.2.8 Sequenzierung menschlicher DNA - Sanger Sequenzierung, direkt und indirekt nach Klonierung - Hochdurchsatzsequenzierung (targeted/panel, whole exome, whole genome) inkl. Datenanalyse und Interpretation				

Genetik (Fortsetzung)	Demo/Praxis	Dauer	Weiterbildungsstätte: Name/Stempel	Weiterbildner: Name und Unterschrift
1.2.9 Indirekte Mutationsnachweise Detektion von bekannten und unbekanntem Mutationen (RFLP, mismatch PCR, quantitative, realtime PCR)				
1.2.10 MLPA (Grosse Deletionen und Duplikationen, Aneuploidien, epigenetische Modifikationen)				
1.2.11 Mikrosatelliten-Analytik - LOH, Instabilität, Deletionen/Duplikationen - Uniparentale Disomie - etc.				
1.2.12 Kopplungsanalysen (indirekter Mutationsnachweis) - Mikrosatelliten - Andere Polymorphismen - Familienanamnese (Stammbaumanalytik)				
1.2.13 Theoretische Aspekte: Faktoren, welche die Expression einer Krankheit modifizieren (Vererbung, Penetranz, Expressionsvariabilität, Manifestationsalter etc.)				
1.2.14 Analyse von Sequenzdaten, Sequenzalignment zur Referenzsequenz, Nomenklatur und Annotation von Sequenzvarianten				

Genetik (Fortsetzung)	Demo/Praxis	Dauer	Weiterbildungsstätte: Name/Stempel	Weiterbildner: Name und Unterschrift
1.3 Konventionelle und molekulare zytogenetische Methodik				
1.3.1 Vorbereiten und Ansetzen von Zellkulturen Konstitutionelle Zytogenetik: Pränataldiagnostik - Fruchtwasser - CVS (Kurzzeit- u. Langzeitkultur) - Nabelschnurblut Postnataldiagnostik - Peripheres Blut - Fibroblasten - andere Gewebe Tumorzytogenetik: Hämatologische Onkologie - Knochenmark - Peripheres Blut - Gewebe Solide Tumoren - Biopsien				
1.3.2 Chromosomenpräparation - Standard-Methoden - Anwendung von Synchronisationstechniken - High-Resolution Technik				
1.3.3 Chromosomenfärbung - Differenzierte Methoden: Q-, G-, C- und R-Banden - Andere -				
1.3.4 Mikroskopische Analyse und Karyotypbestimmung - Chromosomen- und Banden-Identifikation bei den verschiedenen Färbungen nach ISCN-Standard - Nachweis numerischer und struktureller Chromosomen-Aberrationen				

Genetik (Fortsetzung)	Demo/Praxis	Dauer	Weiterbildungsstätte: Name/Stempel	Weiterbildner: Name und Unterschrift
1.3.5 Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) <ul style="list-style-type: none"> - Präparation der Sonden - Interphase-FISH (Amniozentese) - Interphase-FISH (andere) - Metaphase-FISH 				
1.3.6 Molekulare Chromosomenuntersuchung (chromosomal microarray, CMA), SNP-, Oligo- und BAC Arrays, Deep Sequencing				
1.4 Entwicklung, Evaluation und Validierung von Methoden				
1.4.1 Definition von Kriterien (Präzision, Sensitivität, Kosten)				
1.4.2 Zuverlässigkeit (Präzision, Sensitivität, Spezifität)				
1.4.3 Vergleich mit etablierten Methoden				
1.4.4 Kostenvergleich				
1.4.5 Theoretische und/oder praktische Umsetzung für: (z.B. Panel-Analyse o.a.)				

1.5 Durchgeführte Analysen & Interpretation				
Molekulargenetik s. auch Vorwort und Bemerkungen	Minimale Gesamtzahl	Durchgeführt (Zahl)	Weiterbildungsstätte: Name/Stempel	Weiterbildner: Name und Unterschrift
1.5.1 Sequenzveränderungen (monogene Erkrankungen)	70 total			
Einzelgenuntersuchung mittels Sanger (nicht NGS-Validierung)	30			
NGS (Panel 1-10 Gene)	20			
NGS (Panel 11-100 Gene)	10			
NGS (Panel >100 Gene oder Exom)	10			
1.5.2 Spezifischer Mutationsnachweis (z.B. Cystische Fibrose, Hämophilie, Mitochondriale Erkrankungen) mindestens 2 der folgenden Methoden:	20 total			
OLA				
Real-time PCR				
Strip assay				
Restriktionsenzymverdau				
Andere				
1.5.3 Deletionen / Duplikationen (Monogene Erkrankungen; z.B. Mikrodeletion Y, CMT/ HNPP) mindestens 2 der folgenden Methoden:	20 total			
MLPA				
Multiplex-PCR und Fragmentlängenanalyse				
Andere				

Molekulargenetik (Fortsetzung)	Minimale Gesamtzahl	Durchgeführt (Zahl)	Weiterbildungsstätte: Name/Stempel	Weiterbildner: Name und Unterschrift
1.5.4 Trinukleotidrepeats (z.B. Chorea Huntington, Fragiles X, Myotone Dystrophie) mindestens 2 der folgenden Methoden:	20 total			
PCR und Fragmentlängenanalyse				
Southern Blot oder äquivalent				
Andere				
1.5.5 Methylierungsuntersuchungen (z.B. Prader-Willi und Angelman Syndrom)	10 total			
Methylierungsspezifische PCR/MLPA				
1.5.6 Mikrosatellitenuntersuchungen (z.B. Ausschluss mütterliche Kontamination, Profil nach Knochenmarkstransplantation, Instabilität HNPCC, Loss of heterozygosity)	10 total			
1.5.7 Pränatale Diagnostik monogener Erkrankungen Fälle können sich mit o.g. Analysen überschneiden	20 total			
X-chromosomal	10			
autosomal	10			

Zytogenetik s. auch Vorwort und Bemerkungen	Minimale Gesamtzahl	Durchgeführt (Zahl)	Weiterbildungsstätte: Name/Stempel	Weiterbildner: Name und Unterschrift
1.5.8 mikroskopische Chromosomenuntersuchung	80 total			
Postnatal	25			
Pränatal (mind.15 Fruchtwasser und 15 Chorionzottenbiopsien)	35			
Tumorzytogenetik	20			
1.5.9 Chromosomaler Microarray	70 total (davon 50 high resolution)			
Postnatal	30			
Pränatal (15 FW und 15 CVS)	30			
Tumorzytogenetik	10			
1.5.10 Schnelle Aneuploidiediagnostik Fälle können sich mit Mikroskopie/ Microarray überschneiden	30 total			
Direktpräparation	10			
QF-PCR/MLPA	10			
NIPT	10			
1.5.11 FISH Fälle können sich mit Mikroskopie/ Microarray überschneiden	30 total (davon 10 Tumorzytogenetik)			
Metaphase	20			
Interphase	10			

OPTIONAL Durchgeführte Analysen & Interpretation

Somatische Molekulargenetik s. auch Vorwort und Bemerkungen	Minimale Gesamtzahl	Durchgeführt (Zahl)	Weiterbildungsstätte: Name/Stempel	Weiterbildner: Name und Unterschrift
1.5.12 Sequenzveränderungen (maligne Hämopathien, solide Tumoren)	50 total			
Einzelgenuntersuchung mittels Sanger (nicht NGS-Validierung) oder NGS (Panel 1-10 Gene oder <20kb)	10			
NGS (Panel 11-100 Gene oder >20kb-<100kb)	20			
NGS (Panel >100 Gene oder >100kb)	20			
1.5.13 Spezifischer Mutationsnachweis (z.B. rekurrente Mutationen, hot spots) bei malignen Hämopathien und soliden Tumoren mindestens 2 der folgenden Methoden:	30 total			
Sanger Sequenzierung				
Real-time PCR				
Digital PCR				
PCR und Fragmentanalyse				
Restriktionsenzymverdau/Elektrophorese				
Andere				
1.5.14 Fusionstranskripte (Maligne Hämopathien, solide Tumoren) mindestens 2 der folgenden Methoden:	30 total			
Real-time PCR				
Reverse Transkriptase-MLPA				
RT-NGS Fusionsgene				

1.5.15 Nachweis Residualerkrankung/Behandlungserfolg (z.B. auch Marker nach Tranplantation) mindestens 2 der folgenden Methoden:	30 total			
NGS				
Real-time PCR				
Digital PCR				
PCR und Fragmentanalyse				
1.5.16 Kopienzahlvarianten (einschliesslich Amplifikationen, CNLOH, Hypo-/Hyperploidie, Expression)	10 total			
Microarray				
MLPA				
NGS low-pass				
Digital PCR				
RNA seq				
Andere				
1.5.17 spezifische Datenbanken zur Datenauswertung und Interpretation				
1.5.18 Abgrenzung zu und Umgang mit konstitutionellen (Neben)befunden im Rahmen von somatischen Analysen				

Genetik (Fortsetzung)	Demo/Praxis	Dauer	Weiterbildungsstätte: Name/Stempel	Weiterbildner: Name und Unterschrift
1.6 Befunderstellung und Mitteilung, Fakturierung				
1.6.1 Risikoberechnungen (prä- und postnatale Analyse) - Statistik				
1.6.2 Selektionskriterien für die Analysenstrategie - Sensibilität, a priori Risiko, Kosten, Dauer - <i>Best practice guidelines</i>				
1.6.3 Kommunikation mit dem auftraggebenden Arzt - Interpretation der Resultate und Berichterstellung - Interpretation der Resultate (Sensitivität, Präzision, Restrisiko) - Mitteilung der Resultate				
1.6.4 Rechnungsstellung (Analysenliste, Anonymisierung)				
1.7 Dokumentation und Archivierung				
1.7.1 entsprechend GUMG & GUMV				
1.8 Datenbanken zur Datenauswertung und Interpretation				
1.8.1 Nutzung von Datenbanken zu den Themen Medizinische Genetik und menschliches Genom (OMIM, HGMD, dbSNP, usw.)				
1.9 Qualitätssicherung				
1.9.1 Interne Qualitätskontrolle - Strategie, Planung - Evaluation - Kriterien und Fehlerquellen				
1.9.2 Externe Qualitätskontrolle (interlaboratorische und internationale Programme)				
1.9.3 Best practice guidelines				

1.10 Ethische, gesetzliche und andere Betrachtungen				
1.10.1 Besonderheiten medizinisch-genetischer Analysen: <ul style="list-style-type: none">- Analyse des menschlichen Genoms- Präsymptomatische Diagnostik- Pränatale Diagnostik				
1.10.2 Bedeutung der Analysen für den Patienten und seine Familie				
1.10.3 Genetische Beratungen (Bedeutung, Rolle) entsprechend GUMG und GUMV <ul style="list-style-type: none">- Teilnahme an mindestens 5 genetischen Beratungen eines FMH Medizinische Genetik- (insbesondere zur Laborresultatbesprechung, mindestens je eine pränatale und eine präsymptomatische Beratung)				

Gemeinsame Lernziele
Medizinische Genetik
Klinische Immersion
Evaluationsgespräche

Gemeinsame Lernziele
Medizinische Genetik
Klinische Immersion
Evaluationsgespräche

Evaluationsgespräche

Evaluationsgespräche müssen mindestens alle 6 Monate und jeweils am Ende eines Praktikums resp. einer Weiterbildungsperiode zwischen dem/der Kandidaten/in, dem Weiterbildner und dem Tutor stattfinden und die Resultate von diesen eingetragen und signiert werden.

Datum des Gesprächs Weiterbildner (Name) Tutor (Name)	Praktikum / Periode Weiterbildner (Unterschrift) Tutor (Unterschrift)	Resultat :
Datum des Gesprächs Weiterbildner (Name) Tutor (Name)	Praktikum / Periode Weiterbildner (Unterschrift) Tutor (Unterschrift)	Resultat :
Datum des Gesprächs Weiterbildner (Name) Tutor (Name)	Praktikum / Periode Weiterbildner (Unterschrift) Tutor (Unterschrift)	Resultat :
Datum des Gesprächs Weiterbildner (Name) Tutor (Name)	Praktikum / Periode Weiterbildner (Unterschrift) Tutor (Unterschrift)	Resultat :

Evaluationsgespräche

Evaluationsgespräche müssen mindestens alle 6 Monate und jeweils am Ende eines Praktikums resp. einer Weiterbildungsperiode zwischen dem/der Kandidaten/in, dem Weiterbildner und dem Tutor stattfinden und die Resultate von diesen eingetragen und signiert werden.

Datum des Gesprächs Weiterbildner (Name) Tutor (Name)	Praktikum / Periode Weiterbildner (Unterschrift) Tutor (Unterschrift)	Resultat :
Datum des Gesprächs Weiterbildner (Name) Tutor (Name)	Praktikum / Periode Weiterbildner (Unterschrift) Tutor (Unterschrift)	Resultat :
Datum des Gesprächs Weiterbildner (Name) Tutor (Name)	Praktikum / Periode Weiterbildner (Unterschrift) Tutor (Unterschrift)	Resultat :
Datum des Gesprächs Weiterbildner (Name) Tutor (Name)	Praktikum / Periode Weiterbildner (Unterschrift) Tutor (Unterschrift)	Resultat :