

VORSPRUNG DURCH WISSEN

BLENDED
LEARNING

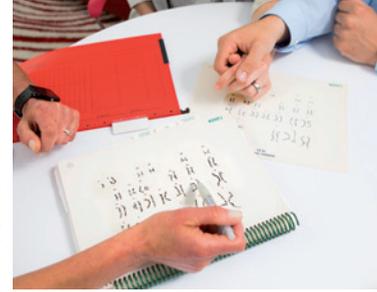
Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung

nach Gendiagnostikgesetz

Seminarprogramm 2026

Kursleitung: Dr./Univ. Chieti Tamara Ehresmann





INHALT

Vorwort	4
Schaubild Kursübersicht	6
KURSPROGRAMM	
Modul 1	Vorgeburtliche Risikoabklärung 8
Modul 2	Methoden in der Humangenetik 10
Modul 3	Frauenheilkunde und Geburtshilfe 12
Modul 4	Kinder- und Jugendmedizin 14
Modul 5	Neurologie – Neurosensorik, Innere Medizin, Allgemeinmedizin 16
Modul E-Learning	Formale Humangenetik und genetisch bedingte Erkrankungen 20
Blended Learning	22
Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung in Hessen	24
Referenten	26
Allgemeine Hinweise	28
Ansprechpartner Laborarztpraxis	30
Anmeldeformulare	31
Veranstaltungstipps	35
Glossar	39

Sehr geehrte Frau Kollegin,
sehr geehrter Herr Kollege,

das Fortbildungsangebot der Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung wird inzwischen über zehn Jahre nach Einführung voll umfänglich und stets um aktuelle Themen ergänzt fortgesetzt. Der Kurs wird aktuell von der Fachärztin für Humangenetik Frau Dr. Tamara Ehresmann geleitet.

Die rasante Entwicklung der genetischen Diagnostik verlangt nach adäquaten Fortbildungskonzepten. Gleichzeitig fordert das Gendiagnostikgesetz einen Qualifikationsnachweis von allen Ärztinnen und Ärzten, die Personen genetisch beraten. In diesem medizinisch und rechtlich fordernden Kontext bieten wir Ihnen ein modular aufgebautes Fortbildungskonzept, das es Ihnen ermöglicht, entsprechend Ihrer Bedürfnisse Einzelveranstaltungen zu besuchen, gezielt Ihr individuelles Programm zusammenzustellen oder durch Teilnahme an allen Modulen die Voraussetzungen für die Qualifikation der fachgebundenen genetischen Beratung zu erwerben.

Seit 01. Juli 2021 ist der nichtinvasive Pränataltest (NIPT) am Blut der Schwangeren auf den fetalen Rhesusfaktor für alle Rhesus-negativen Schwangeren eine Leistung der gesetzlichen Krankenversicherung und kann über den EBM abgerechnet werden. Auch NIPT auf die Trisomien 13, 18 und 21 ist seit 01.07.2022 in begründeten Einzelfällen eine neue GKV-Leistung, die ebenfalls über den EBM abgerechnet werden kann. Erstmals wurden deshalb im Kontext von NIPT auch Vergütungen für die fachgebundene genetische Beratung im EBM implementiert. Für die gesetzlich vorgeschriebene genetische Beratung der Schwangeren sowohl vor und nach NIPT auf Trisomien als auch zur Bestimmung des kindlichen Rhesusfaktors ist die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung, wie in diesem Curriculum für Sie zusammengestellt, erforderlich. In Modul 1 wird diesem aktuellen Thema u. a. mit dem Vortrag zum „Management der Rhesus-Inkompatibilität“ Rechnung getragen.

Das gesamte Fortbildungsangebot besteht aus fünf Modulen mit insgesamt 46 Fortbildungseinheiten und einem eigens für Sie entwickelten E-Learning-Modul mit insgesamt 26 Fortbildungseinheiten. Das Konzept im Blended-Learning ermöglicht Ihnen ein zeitoptimiertes, individuelles Lernen und bringt Sie schnell auf den neuesten Stand.

Wenn alle Module besucht werden, sind die vom Gendiagnostikgesetz für den theoretischen Teil geforderten 72 Stunden und die 10 praktischen Übungen absolviert. Mehr als 3.500 Teilnehmerinnen und Teilnehmer haben bisher die Vorzüge dieses modularen Aufbaus der Inhalte geschätzt und genutzt. Nach Besuch aller Module und der Bearbeitung der E-Learning-Inhalte erhalten Sie ein Zertifikat vom Veranstalter, welches Ihre Teilnahme am 72stündigen Curriculum bestätigt. Auch Ärztinnen und Ärzte, die den Qualifikationsnachweis nicht benötigen, laden wir zum Besuch einzelner Module je nach Interesse ein.

Die Fortbildungen finden im Onlineformat statt. Die Erfahrung aus den vergangenen Jahren belegt, dass das Onlineformat weder Abstriche in der Qualität noch bei der Wissensvermittlung bedeutet. Im Gegenteil, es sind hier sehr lebhaft und interaktive Diskussionen entstanden. Alle fallbasierten und praktischen Übungen können vollumfänglich umgesetzt werden. Ihre Möglichkeiten zum Besuch der Module und der Fortbildung entnehmen Sie bitte den Seiten 6 und 7. Weitere Informationen entnehmen Sie bitte den allgemeinen Hinweisen ab Seite 28.

Wir würden uns freuen, wenn das vorliegende Blended-Learning-Konzept Ihr Interesse findet und wir Sie zu den Fortbildungen begrüßen können.

Dr./Univ. Chieti Tamara Ehresmann
Fachärztin für Humangenetik und
Kinderheilkunde

Dr. rer. nat. Simone Heidemann
Fachhumangenetikerin (GfH),
MSc Genetisches und
Genomisches Counselling

QUALIFIKATION ZUR FACHGEBUNDENEN GENETISCHEN BERATUNG

nach den Richtlinien der Gendiagnostik-Kommission (GEKO)
gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2a und § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG



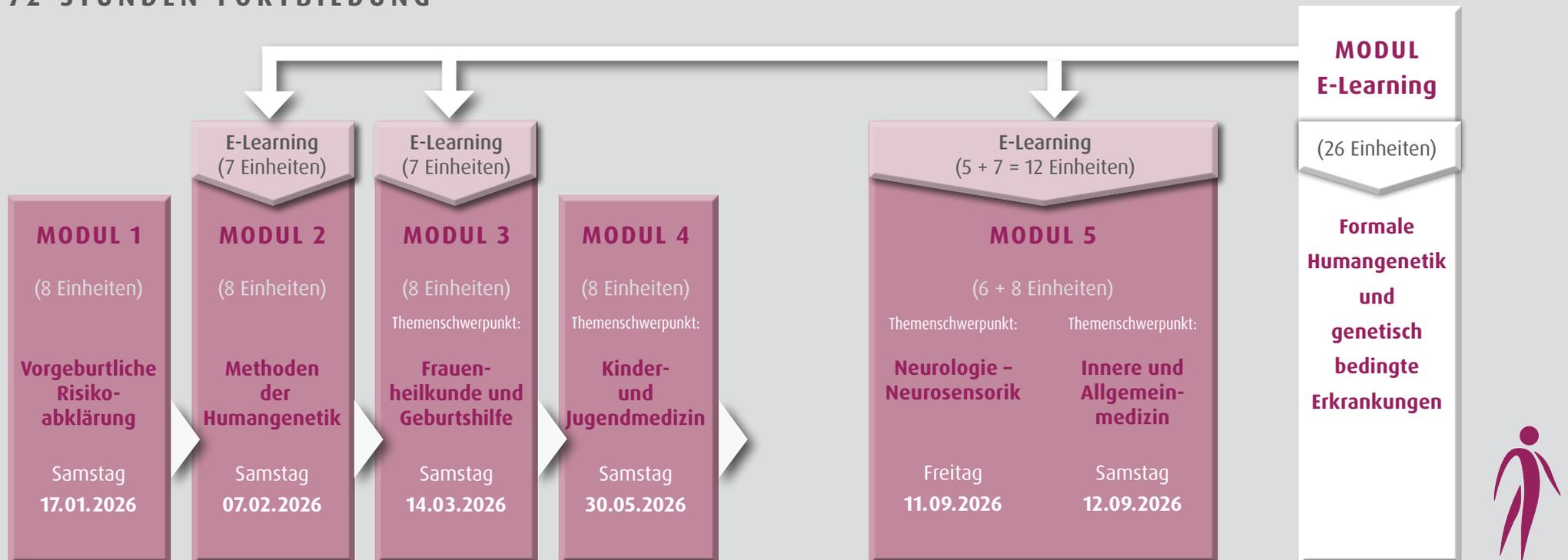
72-Stunden-Fortbildung im Blended Learning

Durch die Teilnahme an Modul 1 wird die „Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung im Kontext vorgeburtlicher Risikoabklärung“ erworben, reicht aber für die genetische Beratung der Schwangeren vor und nach NIPT, z. B. zur Bestimmung des fetalen Rhesusfaktors und der fetalen Aneuploidien 13, 18 und 21, nicht aus.

Jedes Modul kann einzeln zur Aktualisierung und Vertiefung spezieller Kenntnisse besucht werden.

Der Erwerb der Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung im Kontext genetischer Analysen einschließlich NIPT erfordert den Besuch des gesamten Kurses mit allen Modulen.

72-STUNDEN-FORTBILDUNG



**Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung
im Kontext vorgeburtlicher Risikoabklärung**

Samstag 17.01.2026

Kursleitung: Dr./Univ. Chieti Tamara Ehresmann

09:00–09:45 **Rechtliche Grundlagen der genetischen Beratung und Diagnostik**

Dr. rer. nat. S. Heidemann

09:45–10:30 **Methoden der nicht-invasiven und invasiven Pränataldiagnostik**

Prof. Dr. med. F. Bahlmann

10:30–11:00 **PAUSE**

11:00–11:45 **Intrauterine Wachstumsstörungen, IUGR, SGA**

Prof. Dr. med. F. Bahlmann

11:45–12:30 **Beratungskonzepte für verschiedene genetische Fragestellungen – Supervisionen**

➤ INTERAKTIVE FALLDISKUSSION

Prof. Dr. med. F. Bahlmann

Dr. rer. nat. S. Heidemann

12:30–13:15 **MITTAGSPAUSE**

13:15–14:00 **Methoden der genetischen Pränataldiagnostik – Was erkennt man mit Chromosomenanalyse, FISH und Molekulargenetik? Teil 1**

Dr. rer. nat. S. Heidemann

14:00–14:45 **Methoden der genetischen Pränataldiagnostik – Was erkennt man mit Chromosomenanalyse, FISH und Molekulargenetik? Teil 2**

Dr. rer. nat. S. Heidemann

14:45–15:00 **PAUSE**

15:00–15:45 **Nicht invasive genetische Pränataldiagnostik am mütterlichen Blut (NIPT) – technische Möglichkeiten und rechtliche Grenzen**

Dr. rer. nat. S. Heidemann

15:45–16:30 **Die 10 goldenen Regeln für die Anwendung von cfDNA-Tests**

Prof. Dr. med. K. O. Kagan

16:30–17:15 **Management der Rhesus-Inkompatibilität**

➤ MIT FALLBEISPIELEN

Prof. Dr. med. K. O. Kagan

17:15 **ENDE DER VERANSTALTUNG**

MODUL 1

4871

Samstag

17.01.2026

09:00–17:15 Uhr

Gebühr

200 €



Modul 1 bildet ausschließlich die für die „Vorgeburtliche Risikoabklärung“ geforderten Inhalte ab und führt dadurch auch für sich allein zu einer Qualifikation. Durch die Teilnahme an Modul 1 wird die „Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung im Kontext vorgeburtlicher Risikoabklärung“ erworben. Diese reicht aber für die genetische Beratung der Schwangeren vor und nach NIPT, z. B. zur Bestimmung des fetalen Rhesusfaktors und der fetalen Aneuploidien 13, 18 und 21, nicht aus. Der Erwerb der Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung im Kontext genetischer Analysen einschließlich NIPT erfordert den Besuch des gesamten Kurses mit allen 5 Modulen.

Kursleitung: Dr./Univ. Chieti Tamara Ehresmann

- 09:00–09:45 **Reflexion der Grundlagen aus E-Learning: Aufbau des Genoms – von der DNA zum Protein – Mutationstypen**
Dr. rer. nat. M. Linke
- 09:45–10:30 **Reflexion der Grundlagen aus E-Learning: Mitose/Meiose und Keimbahnmutationen – Vererbung/Mendel’sche Regeln**
Dr. rer. nat. M. Linke
- 10:30–11:00 **PAUSE**
- 11:00–11:45 **Methoden der Humangenetik – Berechnungen von Erkrankungs- und Wiederholungsrisiken (Teil 1)**
➤ PRAKTISCHE ÜBUNG MIT RECHENBEISPIELEN
Dr. rer. nat. S. Heidemann
- 11:45–12:30 **Methoden der Humangenetik – Berechnungen von Erkrankungs- und Wiederholungsrisiken (Teil 2)**
Dr. rer. nat. S. Heidemann
- 12:30–13:15 **MITTAGSPAUSE**
- 13:15–14:00 **Stammbaum zeichnen: Punkt, Punkt, Komma, Strich – fertig ist der Stammbaum!**
➤ ANLEITUNG UND PRAKTISCHE ÜBUNG ZUM STAMMBAUM ZEICHNEN
Dr. rer. nat. S. Heidemann
- 14:00–14:45 **Stammbaum erheben: Zeit sparen durch strukturierte Fragetechniken**
Dr. rer. nat. S. Heidemann
- 14:45–15:00 **PAUSE**

- 15:00–15:45 **Vorstellung und Erläuterung von Laborgeräten auf dem neuesten Stand der Diagnostik**
Prof. Dr. rer. nat. Norbert Arnold
- 15:45–16:30 **NGS – eine neue Methode in der humangenetischen Diagnostik am Beispiel der Onkologie**
Prof. Dr. rer. nat. Norbert Arnold
- 16:30 **ENDE DER VERANSTALTUNG**

MODUL 2 E-LEARNING

Fester Bestandteil von **Modul 2 „Methoden in der Humangenetik“** sind **7 UE im E-Learning**, die Sie vorbereitend, 4 Wochen vor der Live-Session, erarbeiten und auch nach der Live-Session noch 4 Wochen nutzen können. Informationen zu den Inhalten finden Sie auf den Seiten 20-21.

MODUL 2

4872

Telelernphase

07.01. - 22.07.2026

Samstag

07.02.2026

09:00–16:30 Uhr

Gebühr

200 €



MODUL 3

THEMENSCHWERPUNKT:
Frauenheilkunde und Geburtshilfe
Samstag 14.03.2026

15 UE

davon 7 UE im E-LEARNING

Telelernphase ab 14.02.2026

Kursleitung: Dr./Univ. Chieti Tamara Ehresmann

-
- 09:00–10:00 **Risikoabschätzung bei Suizidalität**
➤ MIT FALLBEISPIELEN
Prof. Dr. med. F. Leweke
- 10:00–10:30 **Genetische Abklärung im Rahmen der Reproduktionsmedizin**
Prof. Dr. med. P. Hadji
- 10:30–11:00 **PAUSE**
- 11:00–11:45 **Genetische Ursachen von Infertilität**
Prof. Dr. med. I. Wiegratz
- 11:45–12:30 **Aufbau, Interpretation und Nomenklatur humangenetischer Befunde**
Dr. rer. nat. S. Heidemann
- 12:30–13:15 **MITTAGSPAUSE**
- 13:15–14:00 **Erbliche Krebserkrankungen in der Gynäkologie am Beispiel Mamma-/Ovarial-/Endometrium-Karzinom**
Prof. Dr. med. D. Denschlag
- 14:00–14:45 **Überschneidung von Keimbahn- und somatischen Mutationen – ein rechtliches Minenfeld**
Dr. rer. nat. S. Heidemann
- 14:45–15:00 **PAUSE**
- 15:00–15:45 **Ethische Aspekte der prädiktiven genetischen Diagnostik**
Dr. rer. medic. A. Nossek
- 15:45–16:45 **Genetische Abklärung von Gerinnungsstörungen**
Prof. Dr. med. E. Lindhoff-Last
- 16:45 **ENDE DER VERANSTALTUNG**

MODUL 3

E-LEARNING

Fester Bestandteil von **Modul 3 „Frauenheilkunde und Geburtshilfe“** sind **7 UE** im **E-Learning**, die Sie vorbereitend, 4 Wochen vor der Live-Session, erarbeiten und auch nach der Live-Session noch 4 Wochen nutzen können. Informationen zu den Inhalten finden Sie auf den Seiten 20-21.

MODUL 3

4873

Telelernphase

14.02. – 14.03.2026

Samstag

14.03.2026

09:00–16:45 Uhr

Gebühr

200 €



THEMENSCHWERPUNKT:
Kinder- und Jugendmedizin
Samstag 30.05.2026

Kursleitung: Dr./Univ. Chieti Tamara Ehresmann

- 09:00–09:45 **Praktische Aspekte des Neugeborenen Screenings am Beispiel häufiger Erkrankungen mit autosomal-rezessivem Erbgang**
Prof. (emer.) Dr. med. René Santer
- 09:45–10:30 **Chromosomenstörungen im Kindes-/Jugendalter**
Dr. rer. nat. S. Heidemann
- 10:30–11:00 **PAUSE**
- 11:00–11:45 **Syndromologie**
Prof. Dr. med. B. A. Neubauer
- 11:45–12:30 **Globale Entwicklungsverzögerungen**
➤ MIT FALLBEISPIELEN
 Prof. Dr. med. B. A. Neubauer
- 12:30–13:15 **MITTAGSPAUSE**
- 13:15–14:00 **Behandelbare genetische Erkrankungen bei Kindern: Von spinaler Muskelatrophie bis Mukopolysaccharidose**
Prof. Dr. med. B. A. Neubauer
- 14:00–14:45 **Neuromuskuläre Erkrankungen im Kindesalter: genetische Erkrankungen des peripheren Nervensystems und mitochondriale Zytopathien**
Prof. Dr. med. A. Hahn
- 14:45–15:00 **PAUSE**

- 15:00–15:45 **Genetisches Imprinting**
Dr. rer. nat. M. Linke
- 15:45–17:00 **Risiken der peripartalen Depression auf die frühkindliche Entwicklung**
Prof. Dr. med. F. Leweke
- 17:00 **ENDE DER VERANSTALTUNG**

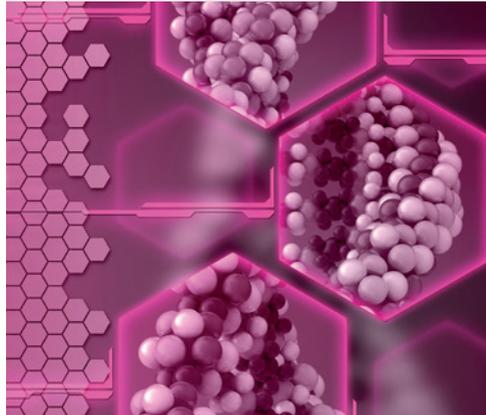
MODUL 4 **4874**

Samstag **30.05.2026**

09:00–17:00 Uhr

Gebühr 200 €





```

GGGACTAAAGTCCCACCCCTATATATG
TTCAAAATTTCTTCAAAAAGAGGGGAG
GTGATTACATACAAATCGGAGGTGCCTA
TTTGTCACTACATTTGCACCTATGTTT
GTAAGTTGATGAGAGAGAAAATGTGTG
TTTGCTAAACAAGGTTTATAAAATAGTTG
AAATAATAGAAAACAACTAAAATGAAAAT
TATTACTTAACAAATAGTTTTAAGAATTAT
AATAAAGATATCTTATAATTATTGTACT
    
```

MODUL 5

THEMENSCHWERPUNKTE:

Neurologie, Innere Medizin, Allgemeinmedizin

Fr. – Sa. 11.09. – 12.09.2026

26 UE

davon 12 UE im E-LEARNING

Telelernphase ab 11.08.2026

Kursleitung: Dr./Univ. Chieti Tamara Ehresmann

FREITAG:

NEUROLOGIE – NEUROSENSORIK

- Spätmanifeste neurologische Erkrankungen
- Neuromuskuläre Erkrankungen
- Neurosensorik

Programm auf Seite 18

SAMSTAG:

INNERE MEDIZIN, ALLGEMEINMEDIZIN

- Psychosoziale Aspekte der fachgebundenen genetischen Beratung
- Kardiale Krankheitsbilder
- Hautkrankheiten
- erbliche Tumore
- Stoffwechselstörungen
- Herausforderungen im Praxisalltag!

Programm auf Seite 19

MODUL 5

E-LEARNING

Fester Bestandteil von **Modul 5** sind **12 UE** im **E-Learning**, die Sie vorbereitend, 4 Wochen vor der Live-Session, erarbeiten und auch nach der Live-Session noch 4 Wochen nutzen können. Informationen zu den Inhalten finden Sie auf den Seiten 20-21.

MODUL 5

4875

Telelernphase

11.08. – 11.09.2026

Fr.–Sa.

11.09. – 12.09.2026

Freitag

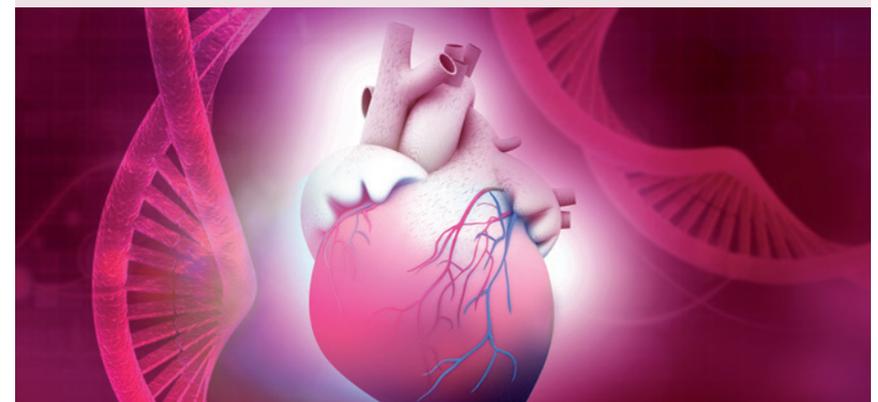
13:15 – 18:15 Uhr

Samstag

09:00 – 16:45 Uhr

Gebühr

350 €



Kursleitung: Dr./Univ. Chieti Tamara Ehresmann

FREITAG: NEUROLOGIE – NEUROSENSORIK

- 13:15–14:00 **Spätmanifeste neurologische Erkrankungen, neurodegenerative Erkrankungen des peripheren Nervensystems, neuromuskuläre Erkrankungen des Erwachsenen**
 > MIT FALLBEISPIELEN
 Dr. med. B. Schrank
- 14:00–14:45 **Spätmanifeste neurologische Erkrankungen des ZNS**
 > MIT FALLBEISPIELEN
 Dr. med. W. Fogel
- 14:45–15:15 PAUSE
- 15:15–16:30 **Pharmakogenetische Mechanismen und Beschreibung der genetischen Varianten**
 Dr. rer. nat. M. Linke
- 16:30–16:45 PAUSE
- 16:45–17:30 **Neurosensorik I: Erbliche Hörstörungen**
 > MIT FALLBEISPIELEN
 Prof. Dr. med. T. Haaf
- 17:30–18:15 **Neurosensorik II: Erbliche Sehstörungen**
 > MIT FALLBEISPIELEN
 Prof. Dr. med. B. Lorenz
- 18:15 ENDE DES VERANSTALTUNGSTAGES

SAMSTAG: INNERE MEDIZIN, ALLGEMEINMEDIZIN

- 09:00–09:45 **Erbliche Formen der Hauterkrankungen**
 Prof. Dr. med. Dr. J. Fischer
- 09:45–10:30 **Genetisch determinierte kardiale Krankheitsbilder**
 Prof. Dr. med. J. R. Ehrlich
- 10:30–11:00 PAUSE
- 11:00–11:45 **Welche versicherungs- und arbeitsrechtlichen Konsequenzen sollte man bei der Veranlassung genetischer Untersuchungen bedenken?**
 Dr. rer. nat. S. Heidemann
- 11:45–12:30 **Morbus Fabry: Klinik, Genetik und Therapie**
 Univ.-Prof. Dr. Dr. med. E. Brand
- 12:30–13:15 MITTAGSPAUSE
- 13:15–14:00 **Erbliche Krebsdispositionssyndrome am Beispiel Darmkrebs**
 Dr. rer. nat. S. Heidemann
- 14:00–14:45 **Erbliche Nierenerkrankungen**
 Prof. Dr. med. J. Höfele
- 14:45–15:00 PAUSE
- 15:00–15:45 **Psychosoziale Aspekte der fachgebundenen genetischen Beratung** > MIT FALLBEISPIELEN
 Prof. Dr. med. F. Leweke
- 15:45–16:45 **Fallarbeit in Kleingruppen zu ausgewählten psychosozialen Problemen** > MIT FALLBEISPIELEN
 Prof. Dr. med. F. Leweke
- 16:45 ENDE DER VERANSTALTUNG

Formale Humangenetik und genetisch bedingte Erkrankungen

Beginn der Telelernphasen jeweils vier Wochen vor der Life-Session

VORBEREITUNG FÜR MODUL 2 (7 UE)

Methoden der Humangenetik

Methoden der genetischen Diagnostik – was erkennt man mit Chromosomenanalyse, Molekulargenetik, FISH und NIPT? Dr. med. Dipl.-Biol. E. Müller	1 UE
Aufbau des Genoms V. Beyer	1 UE
Von der DNA zum Protein V. Beyer	1 UE
Mutationstypen V. Beyer	1 UE
Mitose / Meiose – Keimbahnmutationen V. Beyer	1 UE
Vererbung – Mendelsche Regeln V. Beyer	1 UE
Mitochondrial vererbte Erkrankungen Dr. med. Dipl.-Biol. E. Müller	1 UE

VORBEREITUNG FÜR MODUL 3 (7 UE)

Frauenheilkunde und Geburtshilfe

Autosomal-dominanter Erbgang anhand von Beispielen Dr. rer. nat. S. Heidemann	1 UE
Autosomal-rezessiver Erbgang anhand von Beispielen Dr. rer. nat. S. Heidemann	2 UE
X-chromosomal erbgang anhand von Beispielen Dr. rer. nat. S. Heidemann	2 UE
Genomisches Imprinting Dr. rer. nat. M. Linke	2 UE

VORBEREITUNG FÜR MODUL 5 (12 UE)

Neurologie – Neurosensorik, Innere Medizin und Allgemeinmedizin

A. Humangenetik

Trinukleotiderkrankungen anhand von Beispielen Dr. med. W. Fogel	1 UE
Mitochondriopathien anhand von Beispielen Dr. med. B. Schrank	1 UE
Gesetzliche Rahmenbedingungen für genetische Testungen in Familien mit erblichen Erkrankungen Dr. rer. nat. S. Heidemann, Prof. Dr. A. Gal	1 UE
Das Gendiagnostikgesetz: Gesetzestext und Beispiele aus der Praxis RA A. Gruner, Dr. rer. nat. S. Herterich	2 UE

B. Genetisch bedingte Erkrankungen

Erbliche Ursachen gynäkologischer Malignome Prof. Dr. med. D. Denschlag, Prof. Dr. med. M. Thill	2 UE
Gastrointestinale Tumore – familiäre Erkrankungen, erblicher Darmkrebs Dr. med. J. Diedrich	1 UE
Hämochromatose Dr. med. M. Frank	1 UE
Kardiovaskuläre Erkrankungen – genetische Ursachen Dr. med. L. Drude	1 UE
Multifaktorielle Vererbung Dr. med. Dipl.-Biol. E. Müller	1 UE
Pharmakogenetik Dr. rer. nat. Inga Nagel	1 UE

LITERATUR UND GLOSSAR

72-Stunden-Fortbildung im Blended Learning

Die Kursstruktur im Blended Learning kombiniert individuelles Telelernen und gemeinsames Lernen im persönlichen Kontakt von Referenten und Teilnehmern im Rahmen der Fortbildungsveranstaltung. Insgesamt haben wir ein Drittel des Lehrstoffs in einem E-Learning-Modul zusammengeführt. Wir haben in die Module vorwiegend die praktischen Elemente aufgenommen, die besser im direkten Austausch zwischen Referenten und Kursteilnehmern erarbeitet werden können.

Die vorwiegend theoretischen Elemente und die für die einzelnen Fachgebiete speziellen Krankheitsbilder finden sich im E-Learning-Modul und können im Selbststudium erarbeitet werden. Alle Module, für die ein vorbereitendes Selbststudium vorgesehen ist, schließen eine Reflexion der vorher erarbeiteten Themen ein. Für das gemeinsame Lernen im Fortbildungsmodul werden diese Kenntnisse vorausgesetzt! Damit Sie sich die Vorbereitungszeit individuell einteilen können, erhalten Sie vier Wochen vor dem Fortbildungsmodul eine Freischaltung für die Lernplattform. Am Ende eines E-Learning-Themas absolvieren Sie einen Multiple-Choice-Test.

Modul 1 bildet ausschließlich die für die „Vorgeburtliche Risikoabklärung“ geforderten Inhalte ab und führt dadurch auch für sich allein zu einer Qualifikation. Durch die Teilnahme an Modul 1 wird die „Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung im Kontext vorgeburtlicher Risikoabklärung“ erworben. Diese reicht aber für die genetische Beratung der Schwangeren vor und nach NIPT, z. B. zur Bestimmung des fetalen Rhesusfaktors und der fetalen Aneuploidien 13, 18 und 21, nicht aus. Der Erwerb der Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung im Kontext genetischer Analysen einschließlich NIPT erfordert den Besuch des gesamten Kurses mit allen Modulen.

QUALIFIKATION ZUR FACHGEBUNDENEN GENETISCHEN BERATUNG

Für die Fortbildung „Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung“ fordert die vom Gesetzgeber beauftragte Gendiagnostik-Kommission GEKO umfangreiche Lerninhalte, die das vorliegende Kurskonzept abbildet. Wir haben diese Inhalte nach insgesamt fünf Schwerpunktthemen strukturiert und jedem Kurstag ein solches Schwerpunktthema vorangestellt. Sie geben den Modulen eine Ausrichtung und ermöglichen Ihnen eine Auswahl nach Ihrem persönlichen Interesse oder Aktualisierungsbedarf.

Das Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz GenDG) schreibt seit 2012 eine Qualifizierung zur genetischen Beratung vor. Alle Ärztinnen und Ärzte, die Personen genetisch beraten, müssen ihre Qualifikation zur genetischen Beratung nachweisen. Dazu hat die Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zusätzlich zum Facharzt/-ärztin für Humangenetik und der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik bundesweit die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung eingeführt. Aktuelle Richtlinien zur Umsetzung des GenDG finden Sie auf den Seiten der Gendiagnostik-Kommission (GEKO)

am Robert Koch Institut: www.rki.de → Kommissionen → Gendiagnostik-Kommission → Richtlinien. Die Rahmenbedingungen der genetischen Beratung werden durch das Gendiagnostikgesetz (GenDG) geregelt:
www.gesetze-im-internet.de/bundesrecht/gendg/gesamt.pdf



Ärztinnen und Ärzte, die ihre Facharztausbildung nach der WBO 2018 ff. abschließen, haben damit für einige Fachgebiete der unmittelbaren Patientenversorgung die Anforderungen zur fachgebundenen genetischen Beratung erfüllt. Fachärztinnen und Fachärzte für Laboratoriumsmedizin benötigen darüber hinaus den Nachweis über die Teilnahme an der in diesem Seminarprogramm enthaltenen praktisch-kommunikativen Qualifikationsmaßnahme. Für Ärztinnen und Ärzte mit mindestens 5 Jahren Berufserfahrung als Fachärztin bzw. Facharzt kann der theoretische Teil der Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung durch eine Wissenskontrolle erworben werden, die jedoch nicht von allen Landesärztekammern angeboten wird.

REFERENTEN

Arnold **Norbert**, Prof. Dr. rer. nat. Fachhumangenetiker (GfH), Klinik für Gynäkologie und Geburtshilfe, Sprecher Zentrum Familiärer Brust- und Eierstockkrebs, Institut für Klinische Chemie/IKMB, Bereichsleitung Molekulargenetik, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Kiel, Arnold-Heller-Str. 3. 24105 Kiel

Bahlmann **Franz**, Prof. Dr. med., Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Bürgerhospital, Chefarzt Frauenklinik, Nibelungenallee 37-41, 60318 Frankfurt/M.

Beyer **Vera**, i. R. Mainz

Brand **Eva**, Univ.-Prof. Dr. Dr. med., Fachärztin für Innere Medizin und Nephrologie, MD, PhD, Stellvertretende Direktorin, Medizinische Klinik D, Universitätsklinikum Münster, Albert-Schweitzer-Campus 1, Gebäude A1, 48149 Münster

Denschlag **Dominik**, Prof. Dr. med., Chefarzt Gynäkologie und Geburtshilfe, Leiter des Brust- und Gynäkologischen Krebszentrums (DKG), Hochtaunus-Kliniken Bad Homburg, Zeppelinstr. 20, 61352 Bad Homburg

Diedrich **Jürgen**, Dr. med., Facharzt für Innere Medizin, Biegenstr. 3, 35037 Marburg

Drude **Ludwig**, Dr. med., Facharzt für Innere Medizin und Kardiologie, Biegenstr. 3, 35037 Marburg

Ehresmann **Tamara**, Dr./Univ. Chieti, Fachärztin für Humangenetik und Kinderheilkunde, Limbach Genetics, MVZ Humangenetik Frankfurt, Berner Straße 117, 60437 Frankfurt/M.

Ehrlich **Joachim R.**, Prof. Dr. med., Internist und Kardiologe, Internistische Intensivmedizin, Notfallmedizin, Chefarzt, St. Josefs-Hospital Wiesbaden Kardiologie/Med. Klinik I, Beethovenstr. 20, 65189 Wiesbaden

Fischer **Judith**, Prof. Dr. med. Dr., (MD, PhD), Fachärztin für Humangenetik, Ärztliche Direktorin Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Freiburg, Breisacher Str. 33, 79106 Freiburg i. Br.

Fogel **Wolfgang**, Dr. med., Arzt für Neurologie, Oberarzt Rehaklinik Zihlschlacht, Hauptstr. 2, 8588 Zihlschlacht

Frank **Margareta**, Dr. med., Fachärztin für Innere Medizin, Biegenstr. 3, 35037 Marburg

Gruner **Alexander**, Fachanwalt für Medizinrecht und Strafrecht, Taunusanlage 18, 60325 Frankfurt/M.

Haaf **Thomas**, Prof. Dr. med., Facharzt für Humangenetik, Stellvertretende Leitung FBREK. Direktor des Instituts für Humangenetik der Universität Würzburg. Josef-Schneider-Straße 2, 97080 Würzburg

Hadji **Peyman**, Prof. Dr. med., Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Leiter des Frankfurter Hormon- und Osteoporosezentrums, Goethestr. 23, 60313 Frankfurt/M.

Hahn **Andreas**, Prof. Dr. med., Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Stellv. Abteilungsleiter/Ltd. Oberarzt Univ.-Klinikum Gießen/Marburg; Standort Gießen, Kinderneurologie, Sozialpädiatrie und Epileptologie, Feulgenstr. 12, 35389 Gießen

Heidemann **Simone**, Dr. rer. nat., Fachhumangenetikerin (GfH), MSc Genetisches und Genomisches Counselling, Institut für Tumorgenetik Nord, Steenbeker Weg 23, 24106 Kiel

Herterich **Sabine**, Dr. rer. nat., Zentrallabor Universitätsklinikum Würzburg, Josef-Schneider-Str. 2, 97080 Würzburg

Höfele **Julia**, Prof. Dr. med., Fachärztin für Humangenetik, Fachärztin für Kinderheilkunde und Jugendmedizin, Kommissarische Institutsleiterin, LMU Klinikum, Institut für Humangenetik, Campus Innenstadt, Goethestr. 29, 80336 München

Kagan **Karl Oliver**, Prof. Dr. med., Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Leitung Pränatale Medizin, Universitäts-Frauenklinik Tübingen, Calwerstr. 7, 72076 Tübingen

Leweke **Frank**, Prof. Dr. med., Facharzt für Psychosomatik und Psychotherapie, Facharzt für Neurologie, Spezielle Schmerztherapie, Friedrichstr. 28, 35392 Gießen

Lindhoff-Last **Edelgard**, Prof. Dr. med., Internistin, Angiologin und Hämostaseologin, CCB Gerinnungs Centrum und CCB Gefäß Centrum, Im Prüfling 23, 60389 Frankfurt/M.

Linke **Matthias**, Dr. rer. nat., Institut für Humangenetik Universitätsmedizin der Johannes Gutenberg-Universität Mainz, Langenbeckstr. 1, 55131 Mainz

Lorenz **Birgit**, Prof. Dr. med., ehemalige Direktorin der Klinik und Poliklinik für Augenheilkunden, Justus-Liebig-Universität, Gießen

Müller **Eva-Maria**, Dr. med., Dipl.-Biol., Fachärztin und Fachwissenschaftlerin für Humangenetik, Grorother Mühle, 65201 Wiesbaden

Nagel **Inga**, Dr. rer. nat., Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Institut für Humangenetik, Campus Kiel, Arnold-Heller Str. 3, 24105 Kiel

Neubauer **Bernd A.**, Prof. Dr. med., Facharzt für Kinder und Jugendmedizin, Leiter der Abteilung Kinderneurologie, Sozialpädiatrie u. Epileptologie, Geschäftsführender Direktor Zentrum Kinderheilkunde u. Jugendmedizin Universitätsklinikum Gießen/Marburg, Standort Gießen, Feulgenstr. 12, 35392 Gießen

Nossek **Alexa**, Dr. rer. medic. M. A. Philosophie/Medizinethik, Gärtnerstr. 23, 45128 Essen

Santer **René**, Prof. (emere.) Dr., Universitäts-Klinikum Hamburg Eppendorf (UKE), Martinistr. 52, 20251 Hamburg, Institut für Neurogenomik Helmholtz Zentrum München, Ingolstädter Landstr. 1, 85764 Neuherberg

Schrank **Bertold**, Dr. med., Arzt für Neurologie, Oberarzt Fachbereich Neurologie DKD Helios Klinik Wiesbaden, Aukammallee 33, 65191 Wiesbaden

Thill **Marc**, Prof. Dr. med., Chefarzt Klinik für Gynäkologie und Geburtshilfe, Interdisziplinäres Brustzentrum (DKG/DGS), Gynäkologisches Krebszentrum (DKG), zertifiziertes Endometriosezentrum, Agaplesion Markus Krankenhaus, Wilhelm-Epstein-Straße 4, 60431 Frankfurt/M.

Wiegratz **Inka**, Prof. Dr. med., Fachärztin für Frauenheilkunde und Geburtshilfe mit Schwerpunktbezeichnung Gynäkologische Endokrinologie und Reproduktionsmedizin. Kinderwunsch- & Hormonzentrum Frankfurt, Am Palmengarten, Prof. Dr. med. Kissler, Gräpfstraße 97, 60487 Frankfurt am Main

Das vorliegende Fortbildungsangebot besteht aus fünf Modulen mit insgesamt 46 Fortbildungseinheiten und E-Learning-Modulen mit insgesamt 26 Fortbildungseinheiten. Wenn alle Module besucht werden, sind die vom Gendiagnostikgesetz geforderten 72 theoretischen Fortbildungseinheiten und 10 praktischen Übungen absolviert.

Die Module finden im Rahmen von Online-Fortbildungen statt.

Kursleitung Dr./Univ. Chieti, Tamara Ehresmann
Wissenschaftliche Beratung Dr. rer. nat. Simone Heidemann

Zertifizierung

Die Zertifizierung der Fortbildung ist bei der Landesärztekammer Hessen beantragt. Die Registrierung erfolgt über die einheitliche Fortbildungsnummer (EFN). Bitte teilen Sie uns Ihre EFN per E-Mail mit.

Die Inhalte dieser Veranstaltungen werden produkt- und dienstleistungsneutral gestaltet. Wir bestätigen, dass die wissenschaftliche Leitung und die Referenten potentielle Interessenkonflikte gegenüber den Teilnehmern offenlegen. Es besteht kein Sponsoring der Veranstaltung. Die Gesamtaufwendungen der Veranstaltung belaufen sich pro Modul auf ca. 9.000€.

Bescheinigungen

Nach dem Besuch eines Moduls der Fortbildung „Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung“ erhalten Sie eine Teilnahmebescheinigung vom Veranstalter. Bei Bedarf können nach dem Besuch aller Module und der Bearbeitung der E-Learning-Inhalte die mit dem Besuch der Module erworbenen Zertifikate bei Ihrer zuständigen Landesärztekammer zur Ausstellung des Qualifikationsnachweises zur fachgebundenen genetischen Beratung eingereicht werden.

Teilnahmegebühren

Modul 1 – 4 jeweils € 200
Modul 5 € 350

Zahlungsweise

Nach Abschluss der jeweiligen Veranstaltung erhalten Sie eine Rechnung der Firma Dialog Service GmbH.

Stornierung

Bei schriftlicher Stornierung Ihrer Fortbildungsteilnahme bis 21 Tage vor Beginn der Veranstaltung werden keine Stornogebühren erhoben. Danach werden 100 % der Teilnahmegebühr in Rechnung gestellt.

Online-Anmeldung

Bitte nutzen Sie nach Möglichkeit die Online-Anmeldung auf www.laborarztpraxis.de → „Zu den Veranstaltungen“



Anmeldung per Fax (Formulare finden Sie ab Seite 31)

- Füllen Sie das Formular in gut lesbaren Druckbuchstaben aus.
- Bitte faxen Sie das Formular rechtzeitig bis spätestens zwei Wochen vor Kursbeginn an die Fax-Nr. 069 - 669 003 459.
- Nach Eingang Ihres Faxes erhalten Sie eine gesonderte Anmeldebestätigung. Damit ist Ihre Anmeldung verbindlich.

E-Learning

Über Ihre Zugangsdaten zum E-Learning werden Sie per E-Mail informiert.

Datenschutz

Die Erhebung, Verarbeitung und Nutzung Ihrer Daten unterliegen den gesetzlichen Bestimmungen (EU-Datenschutz-Grundverordnung). Die personenbezogenen Daten werden für Ihre Anmeldung und Teilnahme an unserem Fortbildungsprogramm erhoben, verarbeitet, genutzt und bei Anerkennung der Fortbildung, der Landesärztekammer übermittelt.



Organisation und Veranstalter

DiaLog Service GmbH

Berner Straße 117
60437 Frankfurt

Ansprechpartner

Laborarztpraxis

Rhein-Main MVZ GmbH & Co. eGmbH

Berner Straße 117
60437 Frankfurt

Tel: 069 - 669 003 490

Fax: 069 - 669 003 459

veranstaltung@laborarztpraxis.de



Claudia Weilbacher

Veranstaltungsbüro



Mareike Lemme

Veranstaltungsbüro



Markus Hartmann

Veranstaltungsleitung und Moderation



Simone Heidemann

Fachhumangenetikerin (GfH),
MSc Genetisches und Genomisches Counselling,
Wissenschaftliche Leitung und Moderation

FAXANMELDUNG: **069 - 669 003 459**

Ich möchte an folgendem/n Kursmodul/en teilnehmen:

MODUL 1

17.01.26
Nr. 4871

MODUL 2

07.02.26
Nr. 4872

MODUL 3

14.03.26
Nr. 4873

MODUL 4

30.05.26
Nr. 4874

MODUL 5

11.-12.09.26
Nr. 4875

Bitte beachten Sie, dass die Anmeldung verbindlich ist. Die Teilnahme ist nur möglich, wenn Sie eine Anmeldebestätigung erhalten haben. Es gelten die Datenschutzbestimmungen der Dialog Service GmbH. Anmeldung in gut leserlichen Druckbuchstaben ausfüllen!

Name

Vorname, Titel

E-Mail (Mit E-Mail-Schriftverkehr bzgl. der Schulung bin ich einverstanden)

Telefon: Mobil oder Festnetz

Praxis-/Klinikadresse: Straße, Hausnummer

PLZ

Ort

Klinik-Arzt

Niedergelassen

Angestellt

Abweichende Rechnungsadresse, falls erforderlich:

Straße/Hausnummer

PLZ

Ort

Datum, Unterschrift

QUALIFIKATION ZUR FACHGEBUNDENEN GENETISCHEN BERATUNG

FAXANMELDUNG

069 - 669 003 459



QUALIFIKATION ZUR FACHGEBUNDENEN GENETISCHEN BERATUNG

FAXANMELDUNG: 069 - 669 003 459

Ich möchte an folgendem/n Kursmodul/en teilnehmen:

- | | | | | |
|---|---|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> MODUL 1
17.01.26
Nr. 4871 | <input type="checkbox"/> MODUL 2
07.02.26
Nr. 4872 | <input type="checkbox"/> MODUL 3
14.03.26
Nr. 4873 | <input type="checkbox"/> MODUL 4
30.05.26
Nr. 4874 | <input type="checkbox"/> MODUL 5
11.-12.09.26
Nr. 4875 |
|---|---|---|---|---|

Bitte beachten Sie, dass die Anmeldung verbindlich ist. Die Teilnahme ist nur möglich, wenn Sie eine Anmeldebestätigung erhalten haben. Es gelten die Datenschutzbestimmungen der Dialog Service GmbH. Anmeldung in gut leserlichen Druckbuchstaben ausfüllen!

Name

Vorname, Titel

E-Mail (Mit E-Mail-Schriftverkehr bzgl. der Schulung bin ich einverstanden)

Telefon: Mobil oder Festnetz

Praxis-/Klinikadresse: Straße, Hausnummer

PLZ

Ort

Klinik-Arzt Niedergelassen Angestellt

Abweichende Rechnungsadresse, falls erforderlich:

Straße/Hausnummer

PLZ

Ort

Datum, Unterschrift

Curriculum

Psychosomatische Grundversorgung

Termine:

Kurs 1: 09.03. - 14.03.2026

Kurs 2: 14.09. - 19.09.2026

Kurs 3: 30.11. - 05.12.2026

Die 50 Stunden der Hybridkurse beinhalten:

Theoretische Grundlagen 20 Stunden
Handlungskompetenz 30 Stunden

Die Kursdurchführung erfolgt im Hybridformat
(Montag – Mittwochmittag Präsenz in Giessen,
Donnerstag – Samstag online)

Der Kurs ist von der LÄKH zertifiziert

Voraussetzung für:

- den FA Allgemeinmedizin
- den FA f. Frauenheilkunde
- die Teilnahme am Hausarztvertrag
- Durchführung d. speziellen Schmerztherapie
- die Abrechnung von Akupunkturleistungen
- die Abrechnungsgenehmigung der EBM-Ziffern 35100 und 35110 (alle Fächer)
- die Zulassung als Brustzentrum
- die Zulassung zur In-Vitro-Fertilisation



Referent: Prof. Dr. med. Frank Leweke

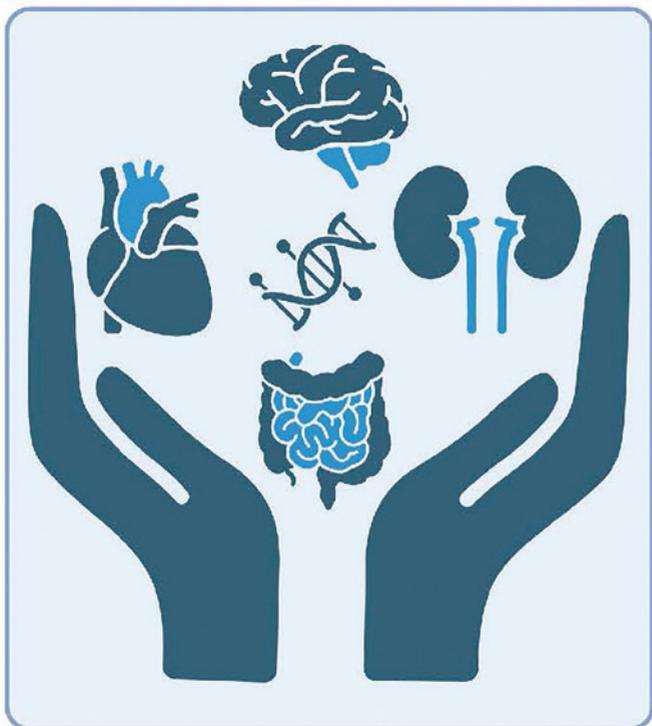
Facharzt für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie,
Facharzt für Neurologie, Spezielle Schmerztherapie, Biofeedback (DGS),
EMDR, Schmerzpsychotherapie (IGPS), Balintgruppenleiter (DBG)

Prof. Dr. Frank Leweke war bis 2021 stellv. Direktor und leitender Oberarzt der Klinik für Psychosomatik und Psychotherapie der Justus-Liebig Universität Giessen. Heute leitet er ein eigenes Institut für ärztliche Fort- und Weiterbildung (HippoCampus medication GmbH).

www.hippocampus-giessen.de

Morbus Fabry – Was ich schon immer von Expert*innen wissen wollte

Informationsveranstaltungen für Patient*innen
vom 16.09.2025 - 27.01.2026



Wissenschaftlichen Leitung:
Univ.-Prof. Dr. Dr. med. Eva Brand

Wir haben zahlreiche Fabry-Expert*innen deutschlandweit für eine Fortbildungsveranstaltungsreihe 2025/2026 gewinnen können, die Ihnen online alle Fragen rund um Morbus Fabry beantworten möchten.

Die Themenfelder erstrecken sich über verschiedenen Organbeteiligungen, unterschiedliche Symptome, Fabry-spezifische Therapien und Begleittherapien.

Die kostenfreien Veranstaltungen finden immer in der Woche am Abend statt, damit auch Berufstätige an der Veranstaltung teilnehmen können. Wenn wir Ihr Interesse geweckt haben sollten, melden Sie sich gerne über den Link unten an.

Wir freuen uns auf Sie.

Das Fabry-Zentrum Münster
Univ.-Prof. Dr. Dr. med. Eva Brand

Eine Übersicht über die einzelnen Veranstaltungen sowie die Möglichkeit zur Anmeldung finden Sie auch unter:
www.ukm-akademie.de/kursangebot/klinische-fortbildungen

Veranstaltungstipp der gfh
deutsche gesellschaft für humangenetik e.V.

Die genetische halbe Stunde – Basiskurs klinische Genetik

Der kostenpflichtige Kurs richtet sich in erster Linie an Assistenzärztinnen und Assistenzärzte der Humangenetik/Klinischen Genetik. Aber auch Ärztinnen und Ärzte aller Fachrichtungen, die häufiger Menschen mit genetischen Erkrankungen sehen, können von diesem Kurs profitieren. Wissenschaftliche Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter, die in der Diagnostik tätig sind, können den Kurs ebenfalls nutzen, um ihr Wissen zu erweitern.

Nach dem erfolgreichen Start der Seminarreihe „Genetische halbe Stunde“ freuen wir uns, Ihnen die Fortsetzung dieser Reihe im Jahr 2026 auf englisch anzukündigen. Die Akademie Humangenetik der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik lädt Sie herzlich ein, erneut dabei zu sein und Ihr Wissen jeden Donnerstag von 8:00 Uhr bis 8:30 Uhr online in kurzen, intensiven Einheiten zu erweitern.

Weitere Informationen und den Link zur Onlineanmeldung finden Sie hier:
www.gfhev.de

S – Stammbaumsymbole

	männlich		Verstorbener
	weiblich		Verstorbene
	Geschlecht unbekannt		Verstorben, Geschlecht unbekannt
	Erkrankter		Aborte
	Erkrankte		Heterozygoter Träger
	Erkrankt, Geschlecht unbekannt		Konduktorin

Chromosomal bedingte Erkrankungen, genetische Ursache, Leitsymptome

Cri-du-chat-Syndrom (Katzenschrei-Syndrom)

Deletion oder Mikrodeletion im kurzen Arm von Chromosom 5
Geistige Behinderung

Di-George-Syndrom

Deletion oder Mikrodeletion im langen Arm von Chromosom 22,
Herzfehler, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte

Down-Syndrom

Trisomie 21
Geistige Behinderung, Kleinwuchs, Brachycephalie, 4-Finger-Furche,
Nach oben und außen ansteigende Lidachse, Sandalenlücken, Epikanthus,
Ventrikel-Septum-Defekt

Edwards-Syndrom

Trisomie 18
Geistige Behinderung, Herzfehler, Microcephalie

Fragiles X-Syndrom

Brüchige Stelle in Xq als Folge einer Trinucleotidexpansion (Mutation) im FMR1-Gen
Geistige Behinderung

Klinefelter-Syndrom

Überzähliges X-Chromosom im männlichen Geschlecht
Hypergonadotroper Hypogonadismus, Hochwuchs, Gynäkomastie

Patau-Syndrom

Trisomie 13
Geistige Behinderung, Holoprocencephalie, Herzfehler

Williams-(Beuren-)Syndrom

Deletion oder Mikrodeletion im langen Arm von Chromosom 7
Geistige Behinderung, Supravalvuläre Aortenstenose, Hyperkalzämie

Wolf-Hirschhorn-Syndrom

Deletion oder Mikrodeletion im kurzen Arm von Chromosom 4
Geistige Behinderung

Häufigkeit chromosomal bedingter Erkrankungen im Bevölkerungsdurchschnitt

Weniger als 1%

Chromosomenanomalien

Aneuploidie

Abweichung vom normalen Chromosomensatz durch Verlust oder Hinzugewinn einzelner oder mehrerer Chromosomen: Trisomie ist Hinzugewinn eines einzelnen Chromosoms, z. B. 47, XX, +21, Polysomie der Hinzugewinn mehrerer Chromosomen, z. B. 49, XXXXX.

Triploidie

Chromosomensatz mit 69 Chromosomen als Folge des überzähligen Vorliegens eines ganzen Chromosomensatzes. Kann auftreten nach doppelter Befruchtung einer Eizelle oder bei dem Vorliegen eines doppelten statt eines einfachen Chromosomensatzes in Spermium oder Ovum.

Polyploidie

Mehr als zweifacher Chromosomensatz wie z. B. bei der Triploidie (dreifacher Chromosomensatz) oder Tetraploidie (vierfacher Chromosomensatz).

Trisomie

Überzähliges Vorliegen eines einzelnen Chromosoms, z. B. eine Trisomie 18, die zum Krankheitsbild des Edwards-Syndroms führt. Bei einer Trisomie handelt es sich meistens um eine freie Trisomie, wie z. B. 47,XY,+21. Eine freie Trisomie entsteht in der Regel spontan und ist dann Folge einer Chromosomenfehlverteilung während der Samen- oder Eizellreifung. Trägt eine Person zwei oder mehr verschiedene Chromosomensätze und einer davon enthält ein überzähliges Chromosom, so spricht man von einer Mosaik-Trisomie. Sie kommt selten vor.

Die Fehlverteilung geschieht durch eine mangelnde Funktion des Spindelapparats. Im englischen Sprachgebrauch nennt man diese Fehlverteilung Non-Disjunction. Nur bei der Frau nimmt mit dem Alter die Wahrscheinlichkeit für ein Non-Disjunction-Ereignis in der Meiose und damit die Wahrscheinlichkeit für das Auftreten einer Trisomie bei Nachkommen zu.

Für Geschwister eines Patienten mit einer freien Trisomie ist das Wiederholungsrisiko für eine Trisomie nur geringgradig erhöht.

Das mehrfache Auftreten derselben Trisomie in einer Familie macht ein spontanes meiotisches Non-Disjunction-Ereignis eher unwahrscheinlich. Vielmehr ist hier an eine vererbte Form der Trisomie zu denken. Gesunde Träger einer balancierten Translokation mit Beteiligung eines Chromosoms 21 haben ein stark erhöhtes Risiko für ein Kind mit Trisomie 21. Durch eine Chromosomenbänderungsanalyse, ggf. in Kombination mit einer Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung, lässt sich eine freie Trisomie von einer Translokations-Trisomie unterscheiden.

Gewebearten, die für eine konventionelle Chromosomenanalyse geeignet sind

Translokation

Ca. 50 % aller Frühaborte beruhen auf Chromosomenstörungen. Häufig handelt es sich dabei um eine Trisomie, z. B. eine Trisomie 16 oder 22. Beide Chromosomenstörungen sind nicht mit einem Leben über die ersten Schwangerschaftswochen hinaus zu vereinbaren. Enthält der Chromosomensatz kein X-Chromosom, sistiert die embryonale Entwicklung noch vor der Nidation. Andere Formen letaler, nicht mit dem Leben vereinbarer Chromosomenstörungen sind Triploidien mit 69 Chromosomen und Tetraploidien mit 92 Chromosomen.

Reziproke Translokation: gegenseitiger Stückaustausch zwischen zwei Chromosomen. Die unbalancierte Form ist in der Regel mit schweren körperlichen und geistigen Entwicklungsstörungen verbunden.

Bei der Robertson'schen Translokation sind zwei acrozentrische Chromosomen am Zentromer miteinander fusioniert, weshalb sie in ihrer balancierten Form mit einem Satz von nur 45 Chromosomen einhergeht. Auch für unbalancierte Robertson'sche Translokationen gilt, dass sie zu schweren geistigen und körperlichen Entwicklungsstörungen führen. Translokationen können über mehrere Generationen in balancierter Form weitergegeben werden und bei den Nachkommen auch zu unbalancierten Translokationen führen. Eine Sonderform der Robertson'schen Translokation ist z. B. die Variante rob(21;21). Hier muss bei 100 % aller Nachkommen mit einer Trisomie 21 gerechnet werden.

Mikrodeletion

Submikroskopischer Verlust chromosomalen Materials, der spontan oder als Resultat einer balancierten Chromosomenveränderung eines Elternteils entstehen kann. Ist ein Kind eines Paares von einer Mikrodeletion betroffen, ist die Einschätzung des Wiederholungsrisikos nur nach einer Untersuchung der Eltern möglich.

Chromosomale Polymorphismen/Varianten

Chromosomale Polymorphismen (> 1 % in der Bevölkerung) und seltene Varianten der Chromosomen (< 1 %) haben keinen Krankheitswert. Meistens werden sie vererbt. Die perizentrische Inversion 9 stellt z. B. einen häufigen chromosomalen Polymorphismus dar. Acrozentrische Chromosomen zeigen viele verschiedene Varianten an den Satelliten.

Die Chromosomenbänderungsanalyse erfolgt immer an kultivierten Zellen. Lymphozyten, Fruchtwasser- und Chorionzellen lassen sich kultivieren, Zellen aus einem Wangenschleimhautabstrich nicht.

Besonderheiten bei der Analyse von Chorionzellen und Zellen aus Abortabradat

Für die Untersuchung aus Chorion wird eine Kurzzeit- und eine Langzeitkultur herangezogen. Falsch positive und falsch negative Befunde aus der Kurzzeitkultur sind bekannt, sind aber sehr selten. Strukturveränderungen der Chromosomen lassen sich wesentlich besser an Präparaten aus Langzeitkulturen als an Präparaten aus Kurzzeitkulturen erkennen.

Trophoblastzellen wie Zellen aus Abortabradat können immer mütterliches Gewebe enthalten, auch wenn die Zellen vor der Kultivierung sehr sorgfältig präpariert worden sind. Bei der Befundinterpretation eines Ergebnisses der Chromosomenbänderungsanalyse aus Chorionzotten oder Uterusabradat ist die Möglichkeit einer mütterlichen Kontamination immer zu berücksichtigen. Mittels molekulargenetischer Analysen aus DNA der Untersuchungsprobe und DNA aus einer mütterlichen Blutprobe lässt sich eine Kontamination nachweisen.

Untersuchungsmethoden

Array-CGH

Computergestützte, sehr hochauflösende Chromosomenanalyse mittels Chip-Technologie. Auch für sehr kleine Chromosomenverluste und Hinzugewinne geeignet, nicht jedoch für den Nachweis balancierter Veränderungen der Chromosomen. Zur Zeit ist noch nicht in allen Fällen eine sichere Interpretation des Untersuchungsergebnisses möglich. Ein pathologischer Befund ist mit einer zweiten unabhängigen Untersuchungsmethode zu verifizieren und durch die Untersuchung naher Verwandter zu ergänzen.

Das Auflösungsvermögen ist auch bei der Array-CGH begrenzt. Punktmutationen, also beispielsweise der Verlust einer einzelnen Base, lassen sich mit dieser Methode nicht nachweisen. Für die Erkennung einer Punktmutation wird die Sequenzierung von DNA benötigt.

Chromosomenbänderungsanalyse

Mikroskopische Darstellung des gesamten Chromosomensatzes, die sowohl den Nachweis aller numerischen Chromosomenaberrationen (Aneuploidien) als auch die Erkennung von balancierten und unbalancierten strukturellen Chromosomenveränderungen wie Translokationen und Inversionen bzw. Deletionen und Duplikationen ermöglicht.

Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)

Darstellung bestimmter, einzelner chromosomaler Bereiche oder Gene durch fluoreszierende DNA-Sonden mit einem deutlich höheren Auflösungsvermögen als bei der Chromosomenbänderungsanalyse, aber einer geringeren Auflösung als bei der Array-CGH.

Sequenzierung

Geeignet für die Untersuchung einzelner oder mehrerer Gene, z. B. bei monogenen Erkrankungen. Der Nachweis einer Punktmutation ist mit dieser Methode möglich.

Zukunftsorientierte Fortbildung



Laborarztpraxis
Rhein-Main

**Laborarztpraxis
Rhein-Main MVZ
GmbH & Co. eG&R**

Berner Straße 117
60437 Frankfurt
Tel: 069 - 669 003 900
Fax: 069 - 669 003 940
info@laborarztpraxis.de
laborarztpraxis.de

LIMBACH  **GRUPPE**

Limbach Gruppe SE

Im Breitspiel 15
69126 Heidelberg
Tel: 06221 - 18 53 0
Fax: 06221 - 18 53 374
info@limbachgruppe.com
limbachgruppe.com