



UNIVERSITÄT ZU LÜBECK

# Universität zu Lübeck

Name des Studierenden:

Matrikelnummer:

Lehrpraxis (Stempel):

Direktor: Prof. Dr. med. Malte Spielmann

Kontakt

Telefon: Tel. Lübeck: 0451-3101 8851

E-Mail: [malte.spielmann@uksh.de](mailto:malte.spielmann@uksh.de)

Herausgeber:

PJ Logbuch Humangenetik, Version 1 / 2025

Verantwortlich für den Inhalt: Institut für Humangenetik UKSH Lübeck



## **Organisatorische Hinweise zum Praktischen Jahr in der Humangenetik**

Liebe Studierende, das vorliegende Logbuch dient Ihrer Orientierung im Tertial Humangenetik. Es bietet Ihnen einerseits einen Überblick über die Lernziele, deren Umsetzung wir für diesen Ausbildungsabschnitt erwarten, andererseits soll es Ihnen helfen, Ihr PJ-Tertial zu strukturieren.

### **Lehrärzte**

Jedem Studierenden ist ein Lehrarzt zugeteilt. Dies ist ein in Praxis und Ausbildung langjährig erfahrener Kollege mit spezieller Qualifikation. Neben dem zuständigen Lehrarzt können andere Ärzte des Instituts und medizinisches Personal mit Teilen der Ausbildung betraut werden. Es ist sinnvoll, wenn Sie sich zu Beginn des Tertials zusammen mit Ihrem Lehrarzt die Zeit nehmen, den Lernzielkatalog unter dem Aspekt durchzusprechen, in welchen Bereichen Sie Ihre Schwerpunkte legen möchten. Dies wird zur Effizienzsteigerung dieses Ausbildungsabschnittes beitragen.

### **Arbeitszeiten**

Die Arbeitszeiten richten sich nach den Sprechstunden in unserer Sprechstunde (in der Regel täglich 8:30 bis 16:30). Die maximalen Fehltag (Urlaub und Krankheit zusammengefasst!) dürfen im gesamten PJ 30 Tage, pro Tertial 20 Tage nicht überschreiten.

### **Materialien**

Neben diesem Logbuch benötigen Sie keine weiteren Materialien. Die Dienstkleidung (Kittel) sprechen Sie bitte ebenfalls im Vorfeld mit Ihrem Lehrarzt ab. Jede(r) Studierende muss während des PJs ein Namensschild tragen, das ihn/sie als Medizinstudent/in ausweist.

### **Patientenbetreuung**

Die Studierenden sollen unter Supervision des Lehrarztes oder Facharztes eigenständig Patienten genetisch beraten. Hierzu sollte nach entsprechender Einarbeitung mindestens ein Patient pro Woche selbst betreut werden und die entsprechenden Arztbriefe verfasst werden.

### **Fortbildung**

Die PJler/PJlerinnen nehmen an der Hauptvorlesung für Humangenetik teil. Ferner nehmen sie an der monatlich internen Fortbildung des Instituts für Humangenetik teil.

Darüber hinaus sind die PJler/PJlerinnen an den monatlichen Fortbildungen in der hiesigen Kinderklinik und vom Arbeitskreis Pränatalmedizin eingebunden.

Sie nehmen außerdem an den wöchentlichen Fallbesprechungen unseres Ärzteteams, des FBREK (Konsortium familiärer Brust- und Eierstockkrebs) und an Fallkonferenzen des hiesigen Zentrums für Seltene Erkrankungen teil.

### **Delegation**

Bestimmte Handlungen dürfen an den PJler/ die PJlerin delegiert werden. Die Entscheidung darüber, zu welchem Grad die Leistung vom Studierenden durchgeführt werden darf, liegt beim Arzt.



### **Versicherungsfragen Haftungsrecht:**

Die Ausführung von ärztlichen Tätigkeiten in Abwesenheit des Facharztes für Humangenetik ist den PJ Studierenden untersagt. Das unter Supervision durchgeführte eigenständige Handeln der PJ-Studierenden ist mit den Gegebenheiten des Haftungsrechtes vereinbar. Verursacht der PJ-Studierende im Rahmen seiner Tätigkeit im Praktischen Jahr einen Schaden, so kann er regresspflichtig gemacht werden, wenngleich in aller Regel solche Ansprüche in erster Linie gegenüber dem MVZ bzw. der Universitätsklinik eingeklagt werden.

Eine **persönliche Berufshaftpflicht** wird empfohlen.

### **Literaturempfehlungen**

Wir empfehlen folgende Quellen:

Basiswissen Humangenetik (Springer-Lehrbuch) von Christian Schaaf und Johannes Zschocke (2018)

Taschenlehrbuch Humangenetik von Jan Diether Murken, Tiemo Grimm, et al. (2017)

Thompson & Thompson Genetics and Genomics in Medicine (2023)

Emery's Elements of Medical Genetics and Genomics (2021)

GeneReviews-Datenbank: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>

### **Qualitätssicherung**

Die Studierenden werden gebeten, ihren Beitrag zu einem kontinuierlichen Feedback über die PJ-Ausbildung zu leisten. Probleme bei der PJ-Ausbildung sollten zeitnah mit dem Institut für Humangenetik erörtert werden.



### **Strukturierungshilfen für das PJ Humangenetik**

Im Folgenden ist ein exemplarischer Ablauf vom PJ Humangenetik angegeben, den Sie sich als Checkliste zur Gestaltung des PJ-Tertials herannehmen können. Individuelle Abweichungen und Praxisbesonderheiten mit dem Lehrarzt absprechen, es wird jedoch dringend empfohlen, mit dem Lehrarzt feste Termine für Bilanzgespräche zu vereinbaren.

#### **Vorbesprechung mit dem Lehrarzt**

- Durchgehen des Logbuches, erste Einstufung und Festlegung individueller Schwerpunkte
- Selbststudium / Lerngelegenheiten: Studientage / Selbststudienzeiten, Lehrbücher, Nachschlagewerke, Zeitschriften, Internetzugang in der Praxis
- Rücksprache-Regeln und Feedbacktermine vereinbaren

#### **Institut kennen lernen:**

- Rundgang durch das Institut, Funktionsbereiche und Zuständigkeiten der Mitarbeiter
- Team vorgestellt
- Einweisung in Praxis-EDV (Grundlagen)
- Praxisinterne Routine-Dokumentation bzw. Abläufe erläutert

Die PJler arbeiten ganz überwiegend in der ärztlichen humangenetischen Sprechstunde mit. Nach entsprechender Einarbeitung übernehmen sie unter Supervision auch eigene Patienten, die sie vom Erstgespräch, über die Befundmitteilung bis zur Erstellung des Arztbriefes betreuen. Sie bekommen bei uns einen eigenen Arbeitsplatz mit EDV zur Verfügung gestellt.



### **Lernziele im PJ Humangenetik**

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

1. Sie können einen Stammbaum erstellen und bewerten.
2. Sie können eine humangenetisch-orientierte Anamnese erheben.
3. Sie können klinische Befunde differentialdiagnostisch bewerten und Vorschläge für die genetische Diagnostik erarbeiten.
4. Sie können einen humangenetischen Arztbrief vorbereiten.
5. Sie kennen molekulargenetische und zytogenetische Methoden, deren Grenzen und Sensitivität.
6. Sie kennen die Grundlagen der NGS-Analyse und der Beurteilung identifizierter Varianten.
7. Sie kennen die Unterschiede zwischen benignen und pathogenen genetischen Varianten und haben sich Grundlagen der Variantenbewertung gemäß ACMG-Kriterien erarbeitet.



## Lernzielkatalog zur Dokumentation

Erwerb von Fachkenntnissen	erfüllt ggf. Anzahl	Datum/ Unterschrift
<b>Rechtliche Grundlagen</b>		
Einblicke in die gesetzlichen Grundlagen, die genetische Untersuchungen am Menschen regeln: • Gendiagnostikgesetz • Datenschutzgesetz		
Einblick in die Grundlagen der ambulanten und stationären Abrechnungsmodalitäten		
<b>Humangenetische Sprechstunde</b>		
<b>Grundlagen der Genetischen Beratung durch Teilnahme an der Humangenetischen Sprechstunde:</b>		
unerfüllter Kinderwunsch, Infertilität, Aborte		
pränatale Diagnostik		
neurologische Erkrankungen		
Tumorprädispositionssyndrom		
Epilepsie bzw. geistige Behinderung		
Kardiogenetische Erkrankungen		
Andere:		
<b>Erwerb von Kenntnissen und Erfahrungen</b>		
Stammbaumerstellung, Berechnung genetischer Risiken		
Erhebung einer humangenetisch orientierten Anamnese		
Klinisch-genetische Untersuchung von Patienten		
Blutabnahme bei Patienten		
Patientenvorstellungen im der klinischen Besprechung		
Reflexion ethischer Aspekte in der humangenetischen Beratung		
<b>Erstellung eines Humangenetischen Gutachten</b>		
unerfüllter Kinderwunsch, Infertilität, Aborte		
pränatale Diagnostik		
neurologische Erkrankungen		
Tumorprädispositionssyndrom		
Epilepsie bzw. geistige Behinderung		
Kardiogenetische Erkrankungen		



Andere:		
<b>Interdisziplinäre Zusammenarbeit</b>		
Teilnahme an Konsilen in der Kinderklinik		
Teilnahme an der FBREK-Sprechstunde		
Teilnahme an der interdisziplinären neurogenetischen Sprechstunde		
Teilnahme an ZSE-Fallkonferenzen		
<b>Wissenschaftliche Grundlagen der ärztlichen Tätigkeit</b>		
Umgang mit humangenetisch ausgerichteten Datenbanken, Literaturrecherche (Pubmed, OMIM, GeneReviews, ClinVar...)		
<b>Genetische Labordiagnostik (Zytogenetik und Molekulargenetik)</b>		
Theoretische Grundlagen der Chromosomenanalysen, FISH, prä- und postnatale Analyse		
Karyogramm erstellen		
Theoretische Grundlagen der molekulargenetischen Methoden: DNA-Extraktion, PCR, Fragmentanalyse, Sanger-Sequenzierung, NGS-Sequenzierung, MLPA		
Varianten-Klassifikation nach Richards et al. 2015 (ACMG)		