

Inhalte der Lehrveranstaltung mit Leistungsnachweis im Fach Humangenetik (zweiter Studienabschnitt) orientiert am Gegenstandskatalog für das Fach Humangenetik (§27 Abs.1 Satz 4 ÄAppO)

Um diese grundlegenden Inhalte des Faches Humangenetik (klinischer Bereich) zu vermitteln, ist eine zweistündige Vorlesung je Semesterwoche erforderlich.

1 Molekulare Grundlagen der Humangenetik

1.1 Aufbau und Funktion des Genoms

1.1.1 Grundlagen

Gültigkeit vieler an Pro- und Eukaryonten erarbeiteten Grundlagen der Molekularbiologie und Entwicklungsgenetik für den Menschen; Ebenen der genetischen Analyse: Phänotyp-, Protein-, Chromosomen- und Gen-Ebene

1.1.2 Eukaryontengenom

Aufbau der Gene bei Eukaryonten (Exon, Intron, repetitive DNA etc.), Grundvorstellungen über das menschliche Genom, Regulation der Genaktivität, Prinzipien der Genlokalisierung, Bedeutung der Genkarte

1.1.3 DNA

Varianten mit und ohne genetische Konsequenzen; Begriff des Polymorphismus; Mutationen

1.2 Transkription und Translation der genetischen Information

1.2.1 DNA und RNA

Übertragung der genetischen Information von DNA auf RNA

1.2.2 Verarbeitung der hnRNA

Prozessierung der RNA: Exzision der Introns, "splicing", reife mRNA, "RNA-editing"

1.2.3 Proteinsynthese

Transport der mRNA vom Kern in das Zytoplasma, Ribosomen, tRNA, Synthese von Polypeptiden

1.2.4 biologisch aktive Proteine

Zusammenhang zwischen Struktur, Funktion und Modifikation von biologisch aktiven Proteinen

1.2.5 Genregulation

Promotor, Methylierung, RNA-Polymerasen, Transkriptionsfaktoren

1.2.6 Genexpressionsanalyse

1.2.7 Chiptechnologie

1.3 Mutationen beim Menschen und ihre Folgen für die Gesundheit

1.3.1 Klassifizierung

Genommutationen, Chromosomenmutationen, Genmutationen

1.3.2 Arten von Genmutationen

Punktmutation, splice-Mutation, Deletion, Insertion, dynamische Mutation (Tripletterexpansion), "frame shift" (Rasterverschiebung), missense- und nonsense-Mutation, Imprinting (s. 4.4, 4.6 - 4.8)

- 1.3.3 Ursachen von Mutationen
- 1.3.4 Spontanmutation
Mechanismen: Desaminierung, Polymerase-slippage, ungleiches crossing over, Genkonversion; Häufigkeit, spontane Mutationsrate, Mosaikbildung in Keim- und Somazellen
- 1.3.5 Geschlechtsunterschiede bei Mutationen
Altersabhängigkeit von Chromosomenmutationen im weiblichen Geschlecht und von Genmutationen im männlichen Geschlecht
- 1.3.6 induzierte Mutationen
Rolle von Strahlen, Chemikalien und Viren bei der Auslösung von Mutationen
- 1.3.7 Beziehungen zwischen Genotyp und Phänotyp
- 1.3.8 funktionelle Folgen von Genmutationen
Auswirkungen von Art und Lokalisation einer Aminosäure-Substitution auf die Funktion des Endprodukts, Haplo-Insuffizienz, dominant-negative Genwirkung
- 1.3.9 multiple Allelie
verschiedene Mutationen am gleichen Genort als Grundlage multipler Allelie
- 1.3.10 zeitliche und örtliche Unterschiede der Genaktivität
zeitliche Unterschiede der Genaktivität in der Ontogenese (z.B. embryonale, fetale und Erwachsenen-Hämoglobine); örtliche Unterschiede als Grundlage der Organ- und Zelldifferenzierung (z.B. Phenylalanin-Hydroxylase nur in Leberzellen)

1.4 DNA-Untersuchung - diagnostische Anwendung beim Menschen

- 1.4.1 Prinzipien der DNA Analyse
DNA- und RNA-Isolierung, Restriktionsendonukleasen, DNASequenzierung, Hybridisierung, direkte Bestimmung von Allelen und indirekte Genanalyse durch flankierende DNAPolymorphismen, Bedeutung der Polymerase-Kettenreaktion und der RFLPs-einschließlich vorgeschalteter Suchmethoden - für den Nachweis von Mutationen
- 1.4.2 Direkter Nachweis von Genmutationen
Microarrays, Chiptechnologie, DNA-Zytometrie, Kandidatengenanalyse und Positionsklonierung
- 1.4.3 Indirekter Nachweis von Genmutationen

2 Zytogenetik

2.1 Chromosomen des Menschen

- 2.1.1 Charakterisierung und Darstellung menschlicher Chromosomen
zur Chromosomenanalyse beim Menschen geeignete Gewebe; Chromosomen, verschiedene Grundbegriffe; Zentromere; Heterochromatin; Verteilung spezieller Substrukturen; Telomere; Epigenetische Faktoren und Chromosomen Organisation; Mechanismen für die Entstehung von Mikrodeletionen; Organisation der kurzen Arme akrozentrischer Chromosomen; Organisation von Genen auf Chromosomenebene; Humane artifizielle Chromosomen
- 2.1.2 Chromosomenstruktur und Funktion
- 2.1.3 Chromosomendarstellung und -identifizierung
Einleitung; Chromosomen Präparation; Bänderungstechniken; Karyotyp- Interpretation; Transposons/Transposable elements; Fluorescence in situ hybridization (FISH); Sky; Mikroskopie; Digitale Bildverarbeitung;

Durchflusszytometrie; Spezielle Untersuchungstechniken; Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH), "comparative genomic hybridisation" (CGH), Nachweis von Mikrodeletionen

- 2.1.4 Nomenklatur von Chromosomenaberrationen
- 2.1.5 Strukturelle Varianten menschlicher Chromosomen
Bedeutung von Formunterschieden
- 2.1.6 Chromosomen im Zellkern
Einleitung; Nuclear matrix; Strukturelle Organisation in Interphasekernen
- 2.1.7 Chromosomen während verschiedener Zellzyklusphasen
Synchrone / asynchrone Replikation; Mitosis; Meiosis; Chromosomale Umbau während der Mitosis; Molekulare Zellteilung: Gene und Proteine, die die Verteilung der Chromosomen auf die Tochterzellen kontrollieren
- 2.1.8 Geschlechtschromosomen
Evolution der Geschlechtschromosomen; X-Chromosom; Y-Chromosom
- 2.1.9 Chromosomenevolution
Chromosomenzahl in verschiedenen Spezies; Vergleichende Zytogenetik; Techniken; Vergleichende Chromosomenkarten; Tiermodelle
- 2.1.10 Grenzen der diagnostischen Möglichkeiten der Chromosomenanalyse
- 2.1.11 Chromosomenaberrationen
- 2.1.12 Nondisjunction
Faktoren, die die Häufigkeit meiotischer Nondisjunction beeinflussen; Mitotische Nondisjunction und deren Folgen; Faktoren, die die Häufigkeit meiotischer Nondisjunction beeinflussen (z.B. Alter der Mutter) (s. a. 2.2.2!) mitotische Nondisjunction und deren Folgen (Mosaik, aberrante Zellklone, nachfolgende sekundäre Zellselektion), uniparentale Disomie
- 2.1.13 Numerische Aberrationen von Geschlechtschromosomen und deren klinische Bilder
Karyotyp 45, X (Ullrich-Turner-Syndrom); Karyotyp 47,XXX; Karyotyp 47,XXY (Klinefelter-Syndrom); Karyotyp 47,XYY; Bedeutung von Mosaiken und deren klinische Leitsymptome (nur Hauptauswirkung) Ullrich-Turner-Syndrom vorwiegend Folge von postmeiotischen Chromosomenverlusten, daher kein Anstieg mit dem mütterlichen Alter; Strukturanomalien als Grundlage des Ullrich-Turner-Syndroms (Iso-X, Deletion, Ringchromosom), hohe Spontanaborte bei Schwangerschaften mit Monosomie X
- 2.1.14 Numerische Aberrationen von Autosomen und deren klinische Bilder
Trisomie 21 (Down-Syndrom); Trisomie 18 (Edwards-Syndrom); Trisomie 13 (Patau-Syndrom); Triploidie; Gendosiseffekte bei Trisomien, wichtigste Symptome der Trisomie 21 (Down-Syndrom) einschließlich Mosaikbildung, Variabilität des klinischen Bildes, Entwicklungsmöglichkeiten, therapeutische Beeinflussbarkeit
- 2.1.15 Strukturelle Chromosomenaberrationen und deren klinische Bilder
Elterliche Robertsonische Translokation; Elterliche reziproke Translokation; Sonstige elterliche Strukturaberrationen; Klinische Bedeutung struktureller Autosomenaberrationen; Partielle Monosomie 5p (Katzenschrei-Syndrom); Partielle Monosomie 4p (Wolf-Syndrom); Autosomale Mikrodeletionssyndrome
- 2.1.16 Chromosomenaberrationen bei Spontanaborten

Häufigste gemeinsame Symptome bei unbalancierten autosomalen Chromosomenaberrationen; Entwicklungsretardierung; Dysmorphiezeichen; Auffälligkeiten der Hautleisten und -furchen; Fehlbildungen

2.1.17 Somatische Chromosomenaberrationen

Chromosomenbrüche nach Einwirkung exogener Noxen;
Chromosomenaberrationen nach Einwirkung ionisierender Strahlen;
Chromosomenaberrationen nach Einwirkung chemischer Substanzen;
Chromosomenaberrationen nach Einwirkung biologischer Noxen;
Chromosomenbruchsyndrome (Fanconi-Anämie, Bloom-Syndrom, Ataxiateleangiectasia, Xeroderma pigmentosum)

3 Formale und statistische Genetik

3.1 Mendelsche Erbgänge

3.1.1 Autosomal dominanter Erbgang

Definition und Art der Weitergabe des Gens; Häufigkeit; Neumutationen; Klinische Beispiele autosomal dominanter Krankheiten; Klinische Bedeutung dominanter Gene; Unregelmäßig dominante Vererbung; Genetische Grundlagen morphologischer Anomalien; sporadische Fälle als Neumutation (Achondroplasie, Neurofibromatose, tuberöse Sklerose); Penetranz, Expressivität, Spätmanifestation, Pleiotropie, Antizipation am Beispiel der autosomal-dominanten Vererbung; Risiko für Kinder von Gen-Trägern, wenn das Merkmal mit vollständiger oder verminderter Penetranz in Erscheinung tritt, Risiko für Kinder gesunder Geschwister von Kranken unter den gleichen Voraussetzungen, Möglichkeiten der genetischen Diagnostik; Risiko für weitere Kinder gesunder Eltern, die ein Kind mit einer autosomal-dominanten Erbkrankheit haben

3.1.2 Autosomal rezessiver Erbgang

Definition und Art der Weitergabe des Gens; Wiederholungsrisiken; Häufigkeit; Klinische Beispiele autosomal rezessiver Krankheiten; Klinische Bedeutung rezessiver Gene; Blutsverwandtschaft; Pseudodominanz; Heterozygotentests; Auswirkung von Homozygotie und Heterozygotie; DNA-Diagnostik Genetische Heterogenität (Heterogenie); Charakteristika von Krankheiten mit autosomal-rezessivem Erbgang, wichtige Beispiele, Präsentation als singuläre Fälle bei rezessivem Erbgang und kleinen Familien; Bedeutung von Blutsverwandtschaft der Eltern für das Auftreten rezessiver Erkrankungen, Häufigkeit autosomal-rezessiver Krankheiten in ethnischen Isolaten (Tay-Sachssche Gangliosidose), Phänomen der Compound-Heterozygotie; Risiken für Verwandte; Möglichkeiten der genetischen Diagnostik

3.1.3 X-chromosomale Vererbung

Definition und Art der Weitergabe X-chromosomal rezessiver Gene; Häufigkeit; Klinische Beispiele; Begründung der Seltenheit weiblicher Merkmalsträger bei X-chromosomal-rezessivem Erbgang, vielfach hohe Neumutationsrate, Bedeutung der Konduktorinnen-Diagnostik, Grundzüge der X-chromosomal-dominanten Vererbung

3.1.4 X-Inaktivierung

Lyon-Hypothese

Bedeutung der X-Inaktivierung für die Genwirkung; überwiegende Inaktivierung eines der beiden X-Chromosomen; pseudo-autosomale Regionen, Bedeutung für die Genwirkung bei Frauen, die für X-chromosomale Mutationen heterozygot sind

- 3.1.5 Imprinting
- 3.2 Mitochondriale Vererbung**
wichtige Beispiele für mitochondrial vererbliche Krankheiten, Heteroplasmie
- 3.3 Multifaktorielle Vererbung**
 - 3.3.1 Erbgrundlage normaler Merkmale
Körperhöhe; Intelligenz; genetische Modellvorstellungen, Körperhöhe als Beispiel multifaktorieller Vererbung, Korrelation unter Verwandten, Bedeutung von Umwelteinflüssen
 - 3.3.2 pathologische Merkmale multifaktorieller Erkrankungen
Besonderheiten, genetische Prädisposition, Häufigkeit, Variabilität der Ausprägung, Abhängigkeit von Umweltfaktoren, therapeutische Beeinflussbarkeit, Wiederholungsrisiken unter Verwandten Beispiele: Adipositas, Diabetes mellitus, Hypertonie, nichtsyndromale geistige Entwicklungsverzögerung
 - 3.3.3 Multifaktorielle Vererbung mit Schwellenwerteffekt
 - 3.3.4 Vergleich zwischen multifaktorieller und monogener Vererbung
wichtige Beispiele, relative Häufigkeit im Vergleich zu monogen erblichen Krankheiten, Geschlechtsunterschiede in der Häufigkeit der Manifestation (z.B. Hüftgelenksluxation, Pylorusstenose)
 - 3.3.5 Wiederholungsrisiko
Begriff des empirischen Wiederholungsrisikos, Abschätzung in Abhängigkeit vom Verwandtschaftsgrad, wichtige Beispiele
- 3.4 Zwillinge in der humangenetischen Forschung**
Wert der Zwillingsuntersuchungen für das genetische Verständnis von Krankheiten, Konkordanz und Diskordanz bei ein- und zweieiigen Zwillingen. Besonderheiten der Zwillingsbildung und Zwillingsentwicklung
- 3.5 Populationsgenetik und genetische Epidemiologie**
 - 3.5.1 Population
Begriff der Population im genetischen Sinn
 - 3.5.2 Genhäufigkeit
Prinzip der Schätzung der Genhäufigkeit und der Heterozygotenhäufigkeit bei rezessiv-erblichen Krankheiten unter Annahme eines Hardy-Weinberg-Gleichgewichts, Voraussetzungen für die Annahme eines Hardy-Weinberg-Gleichgewichts und wichtige Ursachen für Abweichungen von den erwarteten Werten
 - 3.5.3 Unterschiede von Genhäufigkeiten zwischen verschiedenen Bevölkerungen
Selektion, Isolation, genetische Drift, Migration, Gründereffekt, Paarungssiebung (assortative mating)
 - 3.5.4 Hardy-Weinberg-Gleichgewicht
 - 3.5.5 Zusammenwirken von Mutation und Selektion
Einfluss auf die Häufigkeit von Genen und Krankheiten in Bevölkerungen, Mutations-Selektionsgleichgewicht, Heterozygotenvorteil Einfluss exogener Faktoren - einschließlich medizinischer Faktoren - auf die Häufigkeit von Krankheiten
 - 3.5.6 Assoziationen und Kopplungsgruppen
Definition, genetische Grundlagen, Mutationen mit unterschiedlichem phänotypischem Effekt, relatives Risiko, attribuierbares Risiko

3.5.7 Kopplungsanalyse und Genkartierung
Zusammenhang zwischen genetischer und physikalischer Karte;
Kopplungsungleichgewicht

3.5.8 Humanes Genomprojekt

3.6 Spezielle Risikoberechnung

4 Genetische Diagnostik und Beratung

4.1 Aufgaben und Ziele der klinischen Genetik

Ziele, Inhalt und Grenzen der genetischen Beratung

4.2 Humangenetische Beratung

Kenntnis der gebräuchlichen Symbole für die Stammbaumdarstellung; Beurteilung eines Wiederholungsrisikos; Kenntnis der für die Beratung wichtigen psychologischen und sonstigen Gesichtspunkte (z.B. Schweregrad der Krankheit, Möglichkeiten der Therapie und die damit verbundenen Belastungen), Bedeutung embryo- und fetalpathologischer Untersuchungen

4.2.1 prädiktive genetische Beratung

Besondere Vorgehensweise bei erblichen Erkrankungen mit später Manifestation und wichtigen familiären Tumorerkrankungen

4.2.2 Datenbanken

Bedeutung von Datenbanken, Datenschutz

4.3 Pränatale Diagnostik

4.3.1 Methoden

Prinzip der pränatalen Diagnose, nichtinvasive Methoden: Ultraschall, Untersuchungen im mütterlichen Blut, Triple-Test, invasive Methoden: Chorionzottenbiopsie, Amniozentese, Plazentabiopsie, Nabelschnurpunktion, Chromosomenanalyse, biochemische Untersuchung des Fruchtwassers, genetische Analyse, Risiken der Methoden, Wahl der Method

4.3.2 Indikationen

mütterliches Alter, Chromosomenanomalien bei einem Elternteil oder einem Kind, erhöhtes Risiko für pränatal erkennbare schwere morphologische Fehlbildungen und Organveränderungen (z.B. ZNS-Fehlbildungen, Anenzephalie, Myelomeningozele), Stoffwechselkrankheiten in der Familie. Schwere erbliche Erkrankungen, bei denen eine DNA-Analytik möglich ist

4.3.3 praktisches Vorgehen

genetische Beratung, Risikostratifizierung, notwendige Nachuntersuchungen

4.4 Syndromdiagnostik

Begriffliche Unterteilung ätiologischer Mechanismen, Grundzüge der Entstehung, wichtige Beispiele

4.5 Entwicklungsgenetik

5 Spezielle klinische Genetik

5.1 Störungen der Geschlechtsentwicklung

Gonosomale und autosomale geschlechtsdeterminierende Gene, Bedeutung von Chromosomenaberrationen für die Differenzierung des Geschlechts, monogen erbliche Syndrome mit Störung der Geschlechtsbestimmung (z.B. SRY-Gen) und Geschlechtsdifferenzierung (z.B. testikuläre Feminisierung, adrenogenitales

Syndrom). Kriterien für die Geschlechtszuordnung (genetisch, somatisch, sozial, personenstandsrechtlich)

5.2 Genetik von Krebserkrankungen

5.2.1 Genetische Aspekte der Tumorgenese

Verlust der Heterozygotie (LOH), Verlust des Imprinting (LOI), Knudsen-Hypothese, Vogelstein-Modell der Karzinogenese

5.2.2 Tumorzytogenetik

klonale Entstehung von Tumoren, spezifische Translokationen bei hämatologischen Neoplasien, Polyploidie und numerische Aberrationen bei soliden Tumoren (Chromosomenamplifikation - "double minutes")

5.2.3 Monogene Tumorerkrankungen

5.3 Teratogene und mutagene Einflüsse

mögliche und tatsächliche teratogene Risiken für Embryo und Fetus durch Exposition in utero, durch chemische Einwirkung einschließlich metabolischer Noxen, Virusinfekte und Röntgenstrahlen. Prinzipien der Erkennung einer teratogenen Einwirkung und Vorgehensweise bei der individuellen Abklärung

5.4 Pharmakogenetik

Variabilität der Arzneimittelwirkung bei verschiedenen Individuen aufgrund unterschiedlicher genetischer Polymorphismen
Enzymdefekte als Ursache veränderten Abbaus von Pharmaka, wichtige Beispiele, Mutationen bei Strukturprotein

5.5 Genetik komplexer Erkrankungen

5.6 Genetik und Altern

5.7 Möglichkeiten des genetischen Abstammungsnachweises

Grundzüge des Nachweises mit genetischen Polymorphismen
DNA-Fingerprint

5.8 Grundzüge präventiver Maßnahmen

Neugeborenencreening auf Stoffwechseldefekte, Behandlung bei Retinoblastom, Vermeidung von Zivilisationskrankheiten Prävention durch Änderung von Ernährung und Lebensstil; frühkindliche Fördermaßnahmen

5.9 Therapie von Erbkrankheiten

Vorschlag für Interdisziplinäre Lehrveranstaltungen im Fach Humangenetik (zweiter Studienabschnitt) im Rahmen der Querschnittsbereiche (§27 Abs. 1 Satz 5 ÄAppO)

Diese Lehrveranstaltungen vermitteln Inhalte der Humangenetik im Rahmen der humangenetisch-relevanten Querschnittsbereiche.

Humangenetik und medizinische Biometrie

1. Teststatistik, Mittelwertberechnungen, Sensitivität, Spezifität
2. Normalverteilungen, Chi-Quadrat-Testung, Bayes-Theorem
3. Anwendungen der medizinischen Biometrie in der genetischen Beratung
4. statistische und biometrische Qualitäten von Erbgängen und Ausnahmen von regelrechter Vererbung. Autosomal-dominanter Erkrankung (Penetranz, Keimzellmosaik, Expressivität, Pleiotropie), autosomal rezessiver Erbgang (Heterozygotenwahrscheinlichkeit, Einberechnung von positiven und negativen Testergebnissen)

Humangenetik und Geschichte, Theorie, Ethik der Medizin

1. Paradigmenwechsel: Von der Eugenik zur modernen Humangenetik
2. Ergänzung der Zellulärpathologie durch die Pathologie des Gens
3. Wandlung des Genbegriffs im 21. Jahrhundert
4. Ethische Fragen in genetischer Diagnostik und Beratung

Humangenetik und klinische Umweltmedizin

1. Zusammenspiel von Genen und Umwelt bei Krankheitsprozessen
2. genetische Disposition und Krankheitsgefährdung
3. Genetik und Ernährung

Humangenetik und Medizin des Altern und des alten Menschen

1. genetische Grundlagen von Alterungsvorgängen
2. evolutionäre und stochastische Alterungstheorien
3. Progeroide Syndrome des Menschen
4. Rolle der genetischen Instabilität bei Alterungsvorgängen
5. Lebensverlängerung und Anti-Aging Medizin

Humangenetik und Prävention, Gesundheitsförderung

1. genetisches Screening und Krankheitsprävention
2. prädiktive Gentests und Krankheitsprävention
3. genetische Polymorphismen und Krankheitsgefährdung
4. Rolle von Selbsthilfegruppen bei der Krankheitsbewältigung

Vorschlag für Interdisziplinäre Lehrveranstaltungen im Fach Humangenetik (zweiter Studienabschnitt) im Rahmen der Wahlfächer (Anlage 3 zur ÄAppO)

Diese Lehrveranstaltungen vermitteln klinisch relevante Inhalte der Humangenetik in unmittelbarer Zusammenarbeit mit den einzelnen klinischen Fachrichtungen. Zwei bis fünf Patienten mit genetischen Problemen werden pro Unterrichtsdoppelstunde jeweils von Seiten des zuständigen Fachvertreters vorgestellt und von Seiten des Humangenetikers kommentiert.

Humangenetik und Pädiatrie

1. Kind mit autosomaler Chromosomenaberration (Down-Syndrom, Deletions- bzw. Mikrodeletionssyndrome)
2. Kind mit autosomal-rezessiver Stoffwechselerkrankung (Zystische Fibrose, Phenylketonurie, 17-Hydroxylase-Defekt, Smith-Lemli-Opitz-Syndrom, andere Enzymdefekte)
3. Kind mit polygener bzw. teratogener Entwicklungsstörung (Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Neuralrohrdefekt, foetales Alkoholsyndrom, etc.)
4. Kind mit atopischer Erkrankung (Neurodermitis, Asthma, etc)
5. Kind mit erblicher Bluterkrankung (Hämophilie, Sichelzellanämie, Thalassämie, Fanconi Anämie, hereditäre Spärozytose)
6. Kind mit Achondroplasie / Osteogenesis imperfecta / Ehlers-Danlos
7. Kind mit Retinoblastom/Wilms-Tumor/von Hippel-Lindau Syndrom

Humangenetik und Frauenheilkunde

1. Frau mit Ulrich-Turner Syndrom
2. Paar mit habituellen Aborten und Chromosomentranslokation
3. Auffälliger US-Befund in der Schwangerschaft – weitere Abklärung (Chorionzottenbiopsie, Amniozentese, Nabelschnurpunktion)
4. Patientin mit familiärem Mamma/Ovarialkarzinom
5. Paar mit Fertilitätsproblemen (einschliesslich ICSI, PID)
6. Patientin mit Androgeninsensitivitätssyndrom/sex-reversal/Genitalfehlbildungen

Humangenetik und Innere Medizin

1. Patient mit koronarer Herzerkrankung bei familiärer Belastung
2. Patient mit hereditärer Lebererkrankung (Hämochromatose, Meulengracht, alpha-Antitrypsindefizienz, M. Wilson, etc)
3. Patient mit metabolischem Syndrom/Diabetes mellitus
4. Patient mit familiärer Darmkrebserkrankung (APC, HNPCC)
5. Patient mit hereditärer Nierenerkrankung (autosomal-dominante zystische Nierenerkrankung)
6. Patient mit Marfan-Syndrom/Porphyrie/

Humangenetik und Allgemeinmedizin

1. Patient mit Hypertonie
2. Patient mit Adipositas
3. Patient mit entzündlichen/degenerativen Gelenkerkrankungen
4. Patient mit Einschränkungen der körperlichen/geistigen Leistungsfähigkeit
5. Patient mit Angst vor Erbkrankheiten

Humangenetik und Neurologie

1. Patient mit erblicher neuromuskulärer Erkrankung
2. Patient mit Triplet-Expansionserkrankung (ausser CH)
3. Patient mit erblicher neurodegenerativer Erkrankung (ALS, CH, M. Parkinson, M. Alzheimer)
4. Patient mit Charcot-Marie-Tooth Erkrankung
5. Patient mit mitochondrialer Myopathie

Humangenetik und Psychiatrie/Kinder-und Jugendpsychiatrie

1. Patient mit prodromaler Alzheimer-Erkrankung
2. Patient mit bipolarer Erkrankung
3. Patient mit Schizophrenie
4. Patient mit Alkohol/Zwangserkrankung
5. Schüler mit Teilleistungsstörung (z.B. Legasthenie)

Humangenetik und Dermatologie/Andrologie

1. Patient mit Neurofibromatose
2. Patient mit tuberöser Sklerose
3. Patient mit atopischer Erkrankung
4. Patient mit Klinefelter-Syndrom

Humangenetik und Augenheilkunde

1. Patient mit Retinitis pigmentosa
2. Patient mit erblicher Makuladystrophie
3. Patient mit Farbsehstörung
4. Patient mit hereditärer Optikusatrophie (Leber, etc)
5. Patient mit Albinismus/familiärer Kurzsichtigkeit

Humangenetik und Chirurgie

1. Patient mit postoperativer Gerinnungsstörung (Thrombophilie-Gene)
2. Patient mit chirurgischer Korrektur angeborener Fehlbildungen
3. Patient mit chirurgischem Eingriff nach chronisch-entzündlicher Darmerkrankung

Humangenetik und Pathologie/Immunologie

1. Autopsie nach Leukämie (chromosomale Translokationen)
2. Histologische Diagnose: solider Tumor (Mutationen in Tumorsuppressorgenen; Loss of Imprinting)
3. Genetische Befunde bei Immundefizienzsyndromen