

# Seminar Humangenetik 8. Semester 2019

## Lernziele und Fragestellungen

### Tag 1: Syndromologie

Die Studierenden

- machen sich mit der systematischen Betrachtung von Gesichtern vertraut
- lernen, faziale Dysmorphien zu erkennen und zu beschreiben
- verstehen die Bedeutung von Dysmorphien für die Syndromdiagnostik
- machen sich den Zusammenhang zwischen Dysmorphien, Fehlbildungen und Entwicklungsstörungen bewusst

Fragestellungen: Nomenklatur zur Beschreibung von Dysmorphien („elements of morphology“), Grundzüge von Syndromdatenbanken, Down-Syndrom, Williams-Beuren-Syndrom, Prader-Willi-Syndrom, Angelman-Syndrom

### Tag 2: Genetische Diagnostik

Die Studierenden

- machen sich mit den Abläufen in der genetischen Sprechstunde vertraut
- erlernen Ursachen von isolierten und syndromalen Fehlbildungen
- verstehen Grundzüge der pränatalen Diagnostik
- kennen die Ebenen der zytogenetischen und molekulargenetischen Diagnostik
- können die Mutationstypen nach Pathogenität einordnen
- erlernen komplexe Diagnosealgorithmen bei genetischen Erkrankungen
- können die Bedeutung von Zusatzbefunden einschätzen

Fragestellungen: Herzfehler in der Schwangerschaft, Chromosomenstörungen, Down-Syndrom, Altersrisiko, invasive und nicht-invasive Pränataldiagnostik, gesetzliche Regelungen des Schwangerschaftsabbruchs, Mikrodeletionssyndrome, autosomal dominante Kardiomyopathien und Myopathien

### Tag 3: Beratung und Stammbaumanalyse

Die Studierenden

- erlernen Grundzüge der genetischen Beratung
- können eine Stammbaumanalyse vornehmen
- können genetische Beratungen bei klassischen Mendelschen Erbgängen nachvollziehen
- vertiefen die Kenntnisse in der genetischen Diagnostik
- können mit Risikoberechnungen umgehen
- setzen sich mit ethischen Fragestellungen der genetischen Testung auseinander
- verstehen Besonderheiten der Vererbung (Repeaterkrankungen)

Fragestellungen: Neurofibromatose Typ1, Kleinwuchs (Achondroplasie), Thalassämie, Adrenogenitales Syndrom, elterliche Verwandtschaft, prämatüre Ovarialinsuffizienz, Fragiles X-Syndrom, Präimplantationsdiagnostik

### Tag 4: Onkogenetik

Die Studierenden

- verstehen die Grundlagen erblich bedingter Krebserkrankungen
- können zwischen diagnostischen und prädiktiven genetischen Untersuchungen bei Tumorsyndromen unterscheiden
- können die Begriffe Penetranz und Expressivität im Bereich der Onkogenetik richtig anwenden
- erlernen wichtige Vorsorge- und Therapiemaßnahmen bei genetischen Tumorsyndromen

Fragestellungen: familiärer Brust- und Eierstockkrebs, Lynch-Syndrom, familiäre adenomatöse Polyposis, medulläres Schilddrüsenkarzinom