# Wahlfachangebot Klinik

**Wahlfachbezeichnung**
Humangenetik

**Stoffgebiet**
Humangenetik

**Institut / Klinik**
Institut für Humangenetik

**Durchführende**
Julia Hentschel

**Kurzbeschreibung**
Der Kleingruppenunterricht beinhaltet eine Mischung aus Seminaren und Prak tika, die den Studenten die Arbeit in der genetischen Beratung sowie der Labordiagnostik in Theorie und Praxis näher bringen soll. Neben der Vorstellung der Tätigkeit in der humangenetischen Ambulanz liegt dabei ein wichtiger Fokus auf praktischen Tätigkeiten im Labor, wobei das Spektrum wichtiger und verbreiteter Analysetechniken vermittelt werden soll. Die Studenten führen einige molekulargenetische Analysen im Labor selbst durch und dokumentieren dieses Procedere in einem Laborprotokoll. Anschließend werden gemeinsam die Auswertung der Resultate sowie diverse Aspekte der molekular- und zytogenetischen Befundinterpretation besprochen. Die Teilnahme an dieser Veranstaltung wird anhand der individuell erstellten Protokolle benotet.

**Form**
Kleingruppe / Unterricht am Krankenbett

**Termine und Ort**
05.10.-09.10.2026
Institut für Humangenetik, Philipp-Rosenthal-Str. 55

**Prüfungsmodalitäten**
benotetes Protokoll

**Anzahl Gruppen**
1 x 6

**Ansprechpartner im Fach**
Julia Hentschel

**Lehrinhalte**
An zwei klinisch Fällen aus der genetischen Sprechstunde sollen die Bereiche genetische Beratung, NGS und molekulargenetische Befundung vermittelt werden. Im Laborteil werden die Studierenden praktisch eine DNA-Extraktion aus Blutproben durchführen, eine PCR-Reaktion pipettieren, sowie die Gel-Elektrophorese und Sanger-Sequenzierung selbst durchführen und auswerten. Zusätzlich werden den Studierenden die Grundlagen der klassischen Zytogenetik gezeigt.

**Lernziele**
- Anlässe für eine genetische Beratung kennen - Ablauf für eine genetische Beratung erklären - Stammbaum korrekt zeichnen - den wahrscheinlichsten Vererbungsmodus der zwei klinischen Beispiele erkennen - Verschiedene Arten von genetischen (Einzel-Nukleotid-)Varianten nennen - Methodik Next-Generation-Sequencing (NGS) in Grundkenntnissen erklären - Prinzipien benennen, mit denen ich eine NGS-Auswertung durchführen kann, um die genetische Ursache bei einem Patienten zu identifizieren - NGS-Auswertung an mehren Fällen selbst durchführen, u.a. auch an den zwei klinischen Fällen aus der Sprechstunde - molekulargenetischen Befund für die zwei klinisch Beispiele schreiben - Prinzip der DNA-Extraktion kennen - Theorie und Praxis einer PCR-Reaktion kennen - Einsatzgebiete für Elektrophorese im molekulargenetischen Labor kennen und selbst durchführen können - Sanger-Sequenzierung: Prinzip verstehen und praktisch und auswerten umsetzen können - Grundlagen der Zytogenetik, Karyotypisierung und Grenzen der Methode - Theorie der Array-Diagnostik