**Protokoll AG Genetik 28.9.2023 - Online Sizung**

Datum 28.09.2023

Dauer 11:00- 11:39

Anwesend (Reihenfolge des online-Eintretens)

Julia Vodopiutz

Andreas Janecke

Anastasia Male- Dressler

Lisa Linauer

Verena Wasinger-Brandwein

Wolfgang Högler

Theresa Kainz

Lisa- Maria Steurer

Neuer Vorsitz der Arbeitsgruppe durch Julia Vodopiutz.

Stichwort Genetik reloaded: durch die enormen Fortschritte in der Molekulargenetik haben sich viele pädiatrischer Spezialbereiche Richtung seltene Krankheiten entwickelt und verwenden genetische Methoden / Diagnostik. Insbesondere im universitären Bereich ist die genetische Diagnostik als Teil der Routineabklärung etabliert. Demgegenüber stehen wenige Ausbildungsmöglichkeiten für AssistentInnen / FachärztInnen für Kinder- und Jugendheilkunde für Basis-Genetik-Themen außerhalb des eigenen Spezialbereiches und für vernetzte multidisziplinäre klinische Fallbesprechungen.

Vorstellung der Ideen und auch der Aufträge, die von der ÖGKJ an die Arbeitsgruppe herangetragen wurden. Geplant ist eine Plattform für Fortbildungsmöglichkeiten und Ausbildung analog zu anderen Arbeitsgruppen (Beispiel Neuropädiatrie) darzustellen. Ziel ist primär themenspezifische Fortbildungen anzubieten. Das Angebot soll keinen Overlap oder eine Konkurrenz zu anderen Arbeitsgruppen darstellen, sondern ein Zusatzangebot sein und zu einer verbesserten Vernetzung von KollegInnnen aus verschiedenen Spezialgebieten beitragen. Hauptfokus der Fortbildung werden seltene genetische Erkrankungen sowie klinisch-genetische Sessions sein. Weitere geplante Ausbildungsangebote werden diskutiert (Stammbaum zeichnen, fallbasiertes Sequencing, Basisbegriffe). Angedacht sind erstmalig 2-3 Online-Fortbildungen; Julia Vodopiutz und Anastasia Male-Dressler werden ein Programm vorschlagen und versuchen ExpertInnen als Vortragende für themenspezifischen Fortbildungen zu gewinnen. Außerdem wird diskutiert eine Sitzung im Rahmen der Jahrestagung 2024 in Bregenz abhalten.

Vorschlag Wolfgang Högler: Annäherung/formelle Integration der AG Genetik am Kongress seltene KH; Inklusion von Verständnisfragen in den Fragenkatalog der FA Prüfung.

Ein Wunsch der Gesellschaft (Antrag von Gabriele Hartmann Wien) war auch das Thema der Codierung für seltenen Erkrankungen, die in den aktuellen Systemen nicht ausreichend abbildbar sind (ORPHANET, OMIM, ICD-10. SNOMED CT) und eine Zahlenerfassung von Seltenen Krankheiten österreichweit in die AG aufzunehmen.

Ein weiteres Ziel ist es Kolleg\*nnen in Ausbildung zu erreichen und ein sichtbares Netzwerk innerhalb und außerhalb der Arbeitsgruppe aufzubauen, um Kliniker innerhalb Österreichs zu vernetzten. Wolfgang Högler wird sich diesbezüglich mit Kaan Boztug vernetzten und Feedback geben. Julia Vodopiutz wird sich mit Daniela Karall vernetzen, da eine enge Verbindung zur AG Stoffwechsel besteht. Vorgeschlagen ist auch, dass die Arbeitsgruppensitzungen dann eventuell nicht parallel geplant werden, wenn möglich.

Wahl der Stellvertreter\*in. Wolfgang Högler lehnt ab, Anastasia Male-Dressler meldet sich und erstellt das Protokoll. Analog zur AG Stoffwechsel stellt damit ein Zentrum es für diese Periode Vorsitz und Stellvertretung (in der AG Stoffwechsel besteht derzeit eine 3-Jahresperiode).

Ein Update und Emailverteiler der Mitglieder ist in Vorbereitung, das Protokoll wird versendet

Wien am 3.10.2023 Anastasia Male-Dressler und Julia Vodopiutz