

Schwerpunktthema · Main topic

Wissenschaftliche Koordination: J. Bolz, Frankfurt a. M. · A. Hoischen, Nijmegen

NGS: Aktueller Stand, Herausforderungen und neue Entwicklungen

NGS: Current Status, challenges and new developments

H. J. Bolz · A. Hoischen

- 185 **Einführung zum Thema: NGS: Gestern, heute und morgen**
Introduction to the topic: NGS: Past, present and future

H. Prokisch

- 191 **Molecular diagnostics of Mendelian disorders via combined DNA and RNA sequencing**
Molekulare Diagnostik von monogenetischen Erkrankungen durch kombinierte DNA- und RNA-Sequenzierung

F. Kraft · I. Kurth

- 198 **Long-read sequencing in human genetics**
„Long read sequencing“ in der Humangenetik

M. Zeschnigk · B. Horsthemke

- 205 **Next-Generation-Sequencing in der Epigenetik**
Next-generation sequencing in epigenetics

K. U. Ludwig · F. Degenhardt · M. M. Nöthen

- 212 **Die Rolle seltener Varianten bei häufigen Krankheiten**
The role of rare variants in common diseases

C. Marschall · A. Moscu-Gregor · I. Rost

- 222 **Herausforderung der Varianteninterpretation am Beispiel des Long-QT-Syndroms (LQTS)**
Challenge of variant classification: The example of long QT syndrome

Karriere und Perspektiven

J. Tecklenburg

- 230 **Neue Musterweiterbildungsordnung Humangenetik. Kompetenzentwicklung im Fokus**
New regulations for specialist training in medical genetics. Focus on skills development

Erratum

C. Scholz

- 237 **Erratum zu: Ergebnisse einer Umfrage zur Weiterbildungssituation in der Humangenetik in Deutschland**

Leitlinien und Stellungnahmen

- 238 **S1-Leitlinie Leitlinien zum „pränatalen Schnelltest“**

Mitteilungen der GfH

- 241 Protokoll der 32. Ordentlichen Mitgliederversammlung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH)
- 245 Laudatio für Prof. Dr. med. Claus R. Bartram anlässlich der Verleihung der GfH-Ehrenmedaille 2019
- 249 Humangenetik-Promotionspreise 2019
- 250 GfH-Nachwuchsförderungspreise 2019
- 251 Ausschreibung Humangenetik-Promotionspreis 2020

Mitteilungen des BVDH

- 252 Mitteilungen des BVDH

Aktuelle Nachrichten

- 256 Ein Bericht zu Auftrag und Arbeitsweise des Public and Professional Policy Committee (PPPC) der European Society of Human Genetics (ESHG)
- 257 NRW Innovationspreis 2019 für Prof. Dr. Brunhilde Wirth
- 257 Wie Künstliche Intelligenz seltene Krankheiten aufspürt
- 258 Eva Seemanová 80 Jahre – Internationale Medizinische Genetik, Prag 1971–2016
- 259 Thomas Liehr erhält die Goldmedaille des Academic Council of the Federal State Budgetary Institution „Research Centre for Medical Genetics“ in Moskau
- 260 Protokoll der 29. Ordentlichen Mitgliederversammlung des VPAH e. V.

Mitteilungen Akademie Humangenetik**Tagungskalender**