

B-35 Institut für Humangenetik

B-35.1

Allgemeine Angaben des Instituts für Humangenetik

Ärztlicher Direktor	Prof. Dr. med. Walther Vogel
Ansprechpartner	Prof. Dr. med. Walther Vogel
Standort	Oberer Eselsberg
Hausanschrift	Albert-Einstein-Allee 11 89081 Ulm
Kontakt	Tel: 0731/500-65401 Fax: 0731/500-65402 Mail: sekretariat.humangenetik@uni-ulm.de www.uniklinik-ulm.de/humangenetik
Art	nicht Betten führend

Das Institut für Humangenetik ist vorwiegend in der mittelbaren Krankenversorgung tätig. Es werden spezielle genetische Untersuchungen angeboten. Dazu gehören die prä- und postnatale Chromosomenanalyse und ausgewählte molekulargenetische / molekularzytogenetische Analysen zu einzelnen Krankheitsbildern. Zur Diagnostik wird in jedem Fall eine genetische Beratung angeboten, die in der dem Institut angeschlossenen Sektion Genetische Beratung durchgeführt wird.

Das Institut nimmt regelmäßig und erfolgreich an externen zytogenetischen sowie syndromspezifischen molekulargenetischen vergleichenden Qualitätssicherungsmaßnahmen teil (Ringversuche des Human Genetics Quality Network sowie des European Molecular Genetic Quality Network). Das Institut selbst hat die Ringversuchsleitung bei der Diagnostik des Fragilen-X-Syndroms.



B-35.2 Versorgungsschwerpunkte des Instituts für Humangenetik

Das Institut für Humangenetik hat drei Versorgungsschwerpunkte: genetische Beratung, molekulargenetische Diagnostik bei Erbkrankheiten und Zytogenetik / Molekularzytogenetik. Zusätzlich ist das Institut an der Interdisziplinäre Neurofibromatose Ambulanz beteiligt.

• Humangenetik - Molekulargenetische Diagnostik bei Erbkrankheiten (VS00)

Differentialdiagnostische, präsymptomatische und prädiktive molekulargenetische Diagnostik bei folgenden Krankheitsbildern:

Achondroplasie, Alzheimer, Amyotrophe Lateralsklerose, Angeborene Nebennierenrindenhypoplasie, Angelman, Börjeson-Forssman-Lehmann, Campomele Dysplasie, Chorea Huntington, Congenitale Agenesie / Dysgenese des Ductus deferens, Creutzfeldt-Jacob, Cystische Fibrose, Dentatorubrale Pallidolysiane Atrophie, DiGeorge-Syndrom, Fatale familiäre Insomnie, Fragiles-X Syndrom, Friedreich Ataxie, Frontotemporale Demenz, Gerstmann-Sträussler(-Scheinker) Krankheit, Geschlechtsumkehr, Huntington Disease-Like 2, Hypochondroplasie, Machado Joseph, Männliche Infertilität, Martin-Bell Syndrom, Miller-Dieker-Lissenzephalie, Muskeldystrophie Duchenne / Becker-Kiener, Myoklonus-Epilepsie Unverricht-Lundborg, Myotone Dystrophie 1/2, Obstruktive Azoospermie, Prader-Willi, Spinale und Spinobulbäre Muskelatrophie, Spinocerebelläre Ataxie, Velokardiofaziales Syndrom, Williams-Beuren, X-chromosomale geistige Behinderung / Epilepsie.

• Humangenetik - Genetische Beratung (VS00)

Die Genetische Beratungsstelle führt genetische Beratungen durch. Diese sind ein Angebot an alle, die sich fragen, ob sie selbst oder ihre Kinder eine erblich bedingte Erkrankung bekommen können. Besteht diese Möglichkeit, so will die Genetische Beratung dazu beitragen, deren Bedeutung zu verstehen und richtig einzuschätzen. Dabei werden Entscheidungsalternativen und genetische Untersuchungsmöglichkeiten angesprochen.

• Humangenetik – Zytogenetik (VS00)

Zum Versorgungsschwerpunkt gehören die pränatale und postnatale zytogenetische Diagnostik. In der postnatalen zytogenetischen Diagnostik werden die Chromosomen bereits geborener Personen untersucht, wenn ihr klinisches Bild oder ihre Familienvorge-

schichte dazu Anlass geben. Die pränatale (= vorgeburtliche) zytogenetische Diagnostik besteht in dem Angebot, für eine bestehende Schwangerschaft den Chromosomensatz des ungeborenen erwarteten Kindes zu untersuchen, wenn ein gegenüber dem Bevölkerungsdurchschnitt erhöhtes Risiko für das Vorliegen einer Chromosomenstörung besteht.

Zusätzlich bietet das Institut molekulargenetische Diagnostik zur Detektion von submikroskopischen Aberrationen an.

• Humangenetik – Interdisziplinäre Neurofibromatose Ambulanz (VS00)

Das Institut für Humangenetik ist an der Interdisziplinären Neurofibromatose-Ambulanz beteiligt.

B-35.3 – B-35.10

Da die Abteilung keine Betten führt, entfallen diese Kapitel.

B-35.11 Apparative Ausstattung

• Automatisches Karyotypie-System (Ikaros, Metafer4) (AA00)

- Findet die Chromosomensätze einzelner Zellen (sog. Metaphasen) und erstellt digitale Bilder für die mikroskopische Chromosomenanalyse

• C-Labor (DNA-Markierung, Phosphor-32) (AA00)

- Gentest durch Identifizierung von Genfragmenten mit radioaktiven Sonden.

• DNA-Sequenzer (AA00)

- Gentest durch Bestimmung der DNA-Sequenz

• Zellkulturlabor (Amniozyten, Lymphozyten, Fibroblasten) (AA00)

- Vermehrung von weißen Blutzellen, Bindegewebszellen und Zellen des Fruchtwassers sowie von Chorionzotten zur Gewinnung von Zellen im Stadium der Metaphase (für die Chromosomenuntersuchung)



B-35.12.1 Ärzte

	Anzahl	Kommentar / Ergänzung
Ärzte insgesamt	4,00	
Davon Fachärzte	3,00	Drei Fachärzte für Humangenetik.
Belegärzte (nach § 121 SGB V)	0,00	

Fachexpertise der Abteilung

- Humangenetik (AQ21)

B-35.12.3 Spezielles therapeutisches Personal

- Fachhumangenetiker (SP00)

4 Stellen