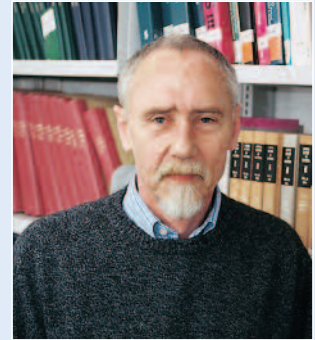


B-42 Institut für Humangenetik

B-42.1

Allgemeine Angaben des Instituts für Humangenetik

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



Unser Institut

Das Institut für Humangenetik ist vorwiegend in der mittelbaren Krankenversorgung tätig. Es werden spezielle genetische Untersuchungen angeboten sowie Untersuchungen für das Universitätsklinikum Ulm und externe Einsender durchgeführt. Dazu gehören die prä- und postnatale Chromosomendiagnostik und ausgewählte molekulargenetische Analysen zu einzelnen Krankheitsbildern (Differentialdiagnostik, präsymptomatische und prädiktive Gendiagnostik). Das Institut hat sich spezialisiert auf die Diagnostik hereditärer Formen von Tumoren. Außerdem gehören das Spektrum neuromuskulärer Erkrankungen sowie seltene monogene Erbkrankheiten zum Untersuchungsumfang. Diese hochspezialisierten Leistungen führen auch zu Untersuchungsaufträgen aus anderen europäischen Ländern. Zur Diagnostik wird in jedem Fall eine fachlich qualifizierte humangenetische Beratung angeboten, die in der dem Institut angeschlossenen Sektion Genetische Beratung durchgeführt wird. Die Dienstleistungen werden durch umfangreiche Forschungsarbeiten der einzelnen Arbeitsgruppen ergänzt, die das wissenschaftliche Profil des Instituts prägen.

Unsere Innovationen

Im Bereich der Forschung bieten wir ab sofort Beratungen zu genetisch epidemiologischen Fragestellungen/Projekten an. Dieser fakultätsweite Service soll dazu beitragen, Studien zur Suche nach genetischen Komponenten von sogenannten "Volkskrankheiten" zu unterstützen, um zu einem späteren Zeitpunkt ein angepasstes diagnostisches und therapeutisches Schema erstellen zu können. Weitere Innovationen sind die Einführung der PCR-Diagnostik als Ersatz bzw. Ergänzung zum Schnell-FISH, Tumordisposition als Schwerpunkt der Genetischen Beratungsstelle und der Ausbau der Molekularen Diagnostik für Tumordisposition.

Unsere Ergebnisse

Für die Qualitätssicherung in der Krankenversorgung nehmen wir regelmäßig und erfolgreich an syndromspezifischen Ringversuchen nationaler und internationaler Berufsverbände teil. Das Institut für Humangenetik hat 2008, wie jedes Jahr, erfolgreich folgende EQAs (Organisation) in der Diagnostik absolviert: Molekulargenetische Diagnostik: Familiärer Brust-

krebs (EMQN, European Molecular Genetics Network), Chorea Huntington (BVDH, Berufsverband Deutscher Humangenetiker), Cystische Fibrose (CF Network), Fragiles-X-Syndrom (EMQN, BVDH), Friedreich Ataxie (BVDH), Muskeldystrophie Duchenne/Becker (BVDH), Myotone Dystrophie 1 (BVDH), Spinocerebelläre Ataxien 1, 2, 3, 6, 7, 8 Zytogenetische und Molekularzytogenetische Diagnostik: Labororientierte Qualitätssicherung pränatale und postnatale Zytogenetik (BVDH), Pränataler Schnelltest (BVDH), Molekulare Zytogenetik (BVDH).

Unsere Aktionen

Wir präsentieren unsere Diagnostikangebote und Fortbildungen auf der institutseigenen Homepage und speisen diese auch in Datenbanken nationaler und europäischer Patienten-, Forschungs- und Krankenversorgungsorganisationen ein. Wir beteiligen uns an Patienteninformationsveranstaltungen zur Tumurvorsorge, insbesondere bei Brust- und Darmkrebs sowie den Neurofibromatosen.

Unsere Ziele

Der thematische Schwerpunkt des Instituts in Forschung, Krankenversorgung und molekulargenetischer Diagnostik soll in den kommenden Jahren die genetische Epidemiologie der Tumordisposition sein. Dabei soll vor allem nach Genen gesucht werden, deren Mutation mit geringerer Penetranz als die von Hochrisikogenen zu einer Karzinomdisposition führen. Begleitend zu dieser neuen thematischen Ausrichtung wird die genetische Beratung bei Tumor-

erkrankungen verstärkt angeboten. Für die beiden häufigsten genetischen Tumorentitäten Brust- und Darmkrebs wird vom Institut auch die molekulare Diagnostik angeboten.

B-42.2 Versorgungsschwerpunkte des Instituts für Humangenetik

Humangenetik - Genetische Beratung (VX00)

In der genetischen Beratungsstelle arbeiten Fachärzte für Humangenetik. Sie beraten Patienten bzw. Familien, in denen eine genetisch bedingte Erkrankung aufgetreten ist bzw. befürchtet wird. Dies ist insbesondere der Fall, wenn ein Kind mit einer Entwicklungsstörung oder einer anderen angeborenen Auffälligkeit beobachtet wurde. Eine Beteiligung von genetischen Faktoren spielt auch bei allen anderen Erkrankungen eine Rolle, für die schon lange eine Familiarität bekannt ist. Dies gilt für zahlreiche Tumor-, neurologische und weitere Erkrankungen, die sich erst im Erwachsenenalter manifestieren.

Humangenetik - Molekulargenetische Diagnostik bei Erbkrankheiten (VX00)

Differentialdiagnostische und ggf. präsymptomatische/prädiktive molekulargenetische Diagnostik bei Achondroplasie, Alzheimer, Amyotrophe Lateralsklerose, Angelman, Brachio-Okulo-Faziales Syndrom, Campomele Dysplasie, Chorea Huntington, Creutzfeldt-Jacob, Cystische Fibrose, Dentatorubrale Pallidolysiane Atrophie, Dermatitis atopica, DiGeorge-Syndrom, Fatale familiäre Insomnie, Familiäre adenomatöse Polyposis, Familiärer Brustkrebs, FRA(X), Friedreich Ataxie, Frontotemporale Demenz (FTD und FTLDU), Gehörlosigkeit (Connexin), Gerstmann-Sträussler(-Scheinker), Geschlechtsumkehr, Huntington Disease-Like 2, Hypochondroplasie, Kolorektales Karzinom, Lynch (HNPCC), Machado-Joseph, MAP, Männliche Infertilität, Miller-Dieker-Lissenzephalie, Muskeldystrophie Duchenne/Becker-Kiener, Myoklonus-Epilepsie, Myotone Dystrophie, Nebennierenrindenhypoplasie, SMA I-IV.

Weitere Erbkrankheiten finden Sie unter: www.uniklinik-ulm.de/struktur/institute/humangenetik/home/leistungen/diagnostik.html

Humangenetik - Zytogenetik (VX00)

In der postnatalen zytogenetischen Diagnostik werden die Chromosomen bereits geborener Personen untersucht, wenn ihr klinisches Bild oder ihre



Auswertung der Sequenzierung einer Patienten-DNA

Familienvorgeschichte 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. Angeboten wird auch die molekularzytogenetische Diagnostik zur Detektion von submikroskopischen Aberrationen.

B-42.8

Ambulante Behandlungsmöglichkeiten des Instituts für Humangenetik

Bezeichnung der Ambulanz	Angebotene Leistungen	Kommentar
Interdisziplinäre Neurofibromatose-Ambulanz <i>Hochschulambulanz nach §117 SGB V</i>		Terminvereinbarung: Tel: 0731/500-63010 Sprechzeiten: Erster Mittwoch des Monats 08:30 -13:00 Uhr
Spezialsprechstunde Genetische Beratung <i>Ermächtigungsambulanz nach §116 SGB V</i>		Terminvereinbarung: Tel: 0731/500-65410 Sprechzeiten: Mo - Fr 08:00 - 16:00 Uhr

B-42.12.1

Ärzte und Ärztinnen des Instituts für Humangenetik

	Anzahl
Ärzte insgesamt (außer Belegärzte)	4,1
Davon Fachärzte	4,1
Belegärzte (nach § 121 SGB V)	0,0

Fachexpertise der Abteilung

- Humangenetik (AQ21)

B-42.12.3

Spezielles therapeutisches Personal des Instituts für Humangenetik

- Fachhumangenetiker (SP00)