

ANSPRECHPARTNER

Humangenetische Beratung

OÄ Dr. med. I. Schreyer (FÄ, Praxisleitung) i.schreyer@zam.uniklinikum-jena.de

Dr. med. H. Natho (FÄ)

Dr. med. S. Komatsuzaki (FÄ)

Dr. med. N. Baba (Assistenzärztin)

Dr. med. K. Burghardt (Assistenzärztin)

A. Safdari (Assistenzärztin)

C. Petersen (Assistenzärztin)

Dr. med. Dr. rer. nat. A. Schulz (Assistenzarzt)

Prof. Dr. med. C. Hübner (FA) (Privatsprechstunde)

Molekulare Hämatologie

Prof. Dr. med. Th. Ernst

thomas.ernst@med.uni-jena.de

Tel.: 03641 9-324563

Molekulare Zytogenetik und Molekularpathologische FISH Diagnostik

PD Dr. rer. nat./med. habil. T. Liehr (FHG)

thomas.liehr@med.uni-jena.de

Tel.: 03641 9-396850

Molekulargenetische und molekularpathologische Diagnostik

Dr. rer. nat. K. Mrasek (FHG)

kristin.mrasek@med.uni-jena.de

Tel.: 03641 9-396860

Transplantationsimmunologie Dr.

rer. nat. V. Oberle (FIG)

volker.oberle@med.uni-jena.de

Tel.: 03641 9-396825

Tumorzytogenetik

Dr. rer. nat. A. Glaser (FHG)

anita.glaser@med.uni-jena.de Tel.:

03641 9-396840

Zytogenetik

Dr. rer. nat. A. Weise (FHG)

anja.weise@med.uni-jena.de Tel.:

03641 9-396830

(FÄ/FA) Fachärztin/-arzt für Humangenetik (FHG)

Fachhumangenetiker/-in GfH

(FIG) Fachimmunogenetiker/-in DGI

HIER FINDEN SIE UNS

Praxis für Humangenetik am ZAM

Dr. med. I. Schreyer (FÄ)

Praxis für Humangenetik

Ernst-Abbe-Platz 3-4

07743 Jena

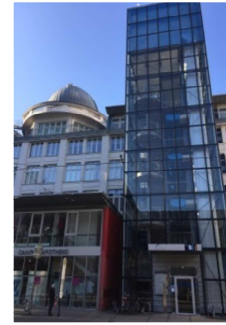
Terminvereinbarung:

Täglich 12.30-13.00 Uhr

Tel.: 03641 574130

Fax: 03641 574131

www.zam.uniklinikum-jena.de



Die Beratungsstelle liegt im Stadtzentrum auf dem Campus der Friedrich-Schiller-Universität in Richtung Goethe-Galerie. Mit der Straßenbahnlinie 5 fahren Sie direkt bis zur Haltestelle „Ernst-Abbe-Platz“. Parkmöglichkeiten bestehen in den drei unmittelbar umliegenden Parkhäusern an der Universität, der Neuen Mitte und der Goethegalerie. Im Parkhaus der Goethegalerie parken Sie die erste Stunde gebührenfrei (Entwertung der Parkkarten in unserer Praxis).

Probenannahme

Laborbereich des ZAM

Institut für Humangenetik

Haus F2 E20

Am Klinikum 1

07747 Jena

Tel.: 03641 9-396804

Fax: 03641 9-396805

www.uniklinikum-jena.de/humangenetik



Das Institut befindet sich im Stadtteil Lobeda-Ost auf dem Klinikumsgelände. Mit der Straßenbahnlinie 5 fahren Sie bis zur Haltestelle „Am Klinikum“. Das Haus F2 befindet sich schräg gegenüber der Haltestelle. Proben können mit dem Auto direkt an das Haus F2 angeliefert werden (30 min gebührenfrei) oder Sie nutzen die Parkplätze im zentralen Parkhaus des Uniklinikums Jena.

Flyer Version 4, Stand Dezember 2021



UNIVERSITÄRES ZENTRUM FÜR HUMANGENETIK JENA



Leitung: Prof. Dr. med. Christian Hübner

BERATUNG & DIAGNOSTIK



Wir über uns

Wir beschäftigen uns primär mit dem Nachweis sowie der Erforschung genetischer Ursachen von Erkrankungen. Darüber hinaus untersuchen wir therapeutisch relevante genetische Merkmale. Unser diagnostischer Bereich ist akkreditiert und greift auf ein modernes Methodenspektrum und langjährige Erfahrung zurück. Unsere Leistungen finden in enger Kooperation des Instituts für Humangenetik und der Praxis für Humangenetik am Zentrum für ambulante Medizin (ZAM) statt. Hier erhalten Sie eine ausführliche fachärztliche Beratung zu Ihrer individuellen Fragestellung.



HUMANGENETISCHE BERATUNG *

- Schwangerschaft und Pränataldiagnostik
- unerfüllter Kinderwunsch
- Entwicklungsverz. und mentale Retardierung
- bekannte erbliche Erkrankungen in der Familie
- familiäre Häufung von Tumorerkrankungen
- erbliche Stoffwechselerkrankungen
- Muskelerkrankungen
- neurodegenerative Erkrankungen u. v. mehr



ZYTOGENETIK

- postnatale Chromosomenanalyse
- pränatale Chromosomenanalyse
- Karyotypisierungen von Zelllinien



MOLEKULARE ZYTOGENETIK

- Abklärung von Heteromorphismen, Marker- und Derivatvchromosomen
- Mikrodeletions/-duplikations-Erkrankungen
- Überprüfung von Array-CGH Ergebnissen (Panel von >7000 BACs verfügbar)
- Mosaikausschluss an Mundschleimhautzellen



TUMORZYTOGENETIK

- Chromosomenanalyse und Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) bei hämatologischen Malignomen



TRANSPLANTATIONSIMMUNOLOGIE

- HLA- und HPA-Typisierung bei: Transplantation, Transfusion, Schwangerschaft, HLA assoziierten Erkrankungen, Medikamentenwechselwirkung



MOLEKULARE HÄMATOLOGIE

- Molekulare Diagnostik und Verlaufskontrolle myeloproliferativer Neoplasien (MPN, CML)
- Qualitative und quantitative PCR
- Mutationsanalyse (Sequenzierung)



MOLEKULARE PATHOLOGIE**

- Nachweis von genetischen Veränderungen mittels Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) an Tumor-FFPE-Schnitten und molekularer Diagnostik an Tumor-DNA mit gezielter Mutationssuche (z.B. EGFR, C-KIT, BRAF, JAK2, IDH1, H-RAS, K-RAS)
- NGS-basierte indikationsspez. Paneldiagnostik



MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIK

- Paneldiagnostik: z.B. Immundefektsyndrome, kardiovaskuläre Erkrankungen, Marfan-Syndrom, Noonan-Syndrom, Tumorprädisponierende Erkrankungen – z.B. Brust- und Eierstockkrebs, HNPCC, Neurofibromatose, Neuromuskuläre Erkrankungen
- Next-Generation-Sequenzierungs (NGS) / Exom - Diagnostik
- Einzelgen-Analysen z.B. Chorea Huntington (HD), Cystische Fibrose (CFTR), Hereditäre Schmerzkrankung (SCN9A), Spinozerebelläre Ataxien (SCA), weitere Gene auf Anfrage
- Infertilitätsdiagnostik (AZF, CFTR)
- Mikrosatellitenanalysen (pränataler Schnelltest, Abortdiagnostik, Kontamination)
- Uniparentale Disomien (UPD)
- Array-CGH

* nicht im Akkreditierungsbereich

** in Zusammenarbeit mit der Sektion Pathologie am UKJ

Wir sind u. a. Mitglied im

- Thüringer Kompetenzzentrum für seltene Erkrankungen (ThüKSE),
- UniversitätsTumorCentrum (UTC),
- Thüringer Muskelzentrum,
- Perinatalzentrum Jena,
- Fabry-Zentrum Jena,
- Spezialsprechstunden am UKJ,
- Brustzentren (Apolda, Jena, Suhl),
- Darmkrebszentren (Bad Salzungen, Gera, Jena, Hof, Saalfeld, Suhl, Weimar),
- Fachgesellschaften: GfH, BVdH, EFI, DGI

Um für Sie tätig zu werden, benötigen wir einen Auftragschein mit Einverständniserklärung des Patienten nach Gendiagnostikgesetz (GenDG) sowie einen Überweisungsschein (Nr. 10). Weiterführende Informationen finden Sie auf unserer **Homepage**: www.uniklinikum-jena.de/humangenetik Untersuchungen, die wir nicht selbst durchführen, leiten wir an qualifizierte Labore weiter.

Humangenetische Laborleistungen sind Kassenleistungen und belasten nicht das Laborbudget.

