

ANSPRECHPARTNER

Humangenetische Beratung

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

Molekulare Hämatologie

PD Dr. med. habil. Th. Ernst
thomas.ernst@med.uni-jena.de
Tel.: 03641 9-324563

Molekulare Zytogenetik

PD Dr. rer. nat./med. habil. T. Liehr (FHG)
thomas.liehr@med.uni-jena.de
Tel.: 03641 9-396850

Molekulargenetische 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.humangenetik.uk-j.de



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 3, Stand März 2020



UNIVERSITÄRES ZENTRUM FÜR HUMANGENETIK JENA



Leitung: Prof. Dr. med. Christian Hübner

BERATUNG & DIAGNOSTIK



Wir über uns

Wir beschäftigen uns primär mit der Erkennung und dem Nachweis sowie der Erforschung genetischer Ursachen von Erkrankungen. Unser diagnostischer Bereich ist akkreditiert und greift auf ein modernes Methodenspektrum und langjährige Erfahrungen 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 genetischen Fragestellung.



HUMANGENETISCHE BERATUNG *

- Schwangerschaft und Pränataldiagnostik
- unerfüllter Kinderwunsch
- Geburt eines kranken Kindes
- Entwicklungsverzögerung und mentale Retardierung
- bekannte erbliche Erkrankungen in der Familie
- familiäre Häufung von Tumorerkrankungen
- erbliche Stoffwechselerkrankungen
- Muskelerkrankungen
- neurodegenerative Erkrankungen



ZYTOGENETIK

- postnatale Chromosomenanalyse
- pränatale Chromosomenanalyse
- Karyotypisierungen von Zelllinien



MOLEKULARE ZYTOGENETIK

- Charakterisierung von Marker- und Derivatchromosomen
- Mikrodeletions/-duplikations-Erkrankungen
- Überprüfung von Array-CGH Ergebnissen (Panel von >7000 BACs verfügbar)
- Mosaikausschluss an Mundschleimhautzellen
- Abklärung von Heterochromatinvarianten
- FISH an soliden Tumoren zum Nachweis von Tumormarkern (FFPE-Schnitte)



TUMORZYTOGENETIK

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



MOLEKULARE HÄMATOLOGIE *

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



TRANSPLANTATIONSIMMUNOLOGIE

- HLA- und HPA-Typisierung im Rahmen von Transplantationen
- Typisierung bei HLA assoziierten Erkrankungen



MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIK

- Array-CGH
- Einzelgen-Analysen z.B. Chorea Huntington (HD), Cystische Fibrose (CFTR), Hereditäre Sensomotorische Neuropathie (HMSN/HNPP), Hereditäre Spastische Paraplegie (HSP), Hereditäre Schmerzerkrankung (SCN9A), Spinozerebelläre Ataxien (SCA)
- Infertilitätsdiagnostik (AZF, CFTR)
- Mikrosatellitenanalysen (pränataler Schnelltest, Abortdiagnostik, Kontamination)
- Molekularpathologie mit gezielter Mutationsuche (z.B. EGFR, C-KIT, BRAF, JAK2, IDH1, H-RAS, K-RAS)
- Paneldiagnostik: z.B. Immundefektsyndrome, kardiovaskuläre Erkrankungen, Marfan-Syndrom, Noonan-Syndrom, Tumorprädisponierende Erkrankungen – z.B. Brust- und Eierstockkrebs, HNPCC, Neurofibromatose, Neuromuskuläre Erkrankungen
- Uniparentale Disomien (UPD)
- weitere Next-Generation-Sequenzierungs-Diagnostik (NGS) auf Anfrage (z.B. Trio-Exom)

* nicht im Akkreditierungsbereich



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).

Um für Sie tätig zu werden, benötigen wir einen Auftragschein mit Einverständniserklärung des Patienten nach Gendiagnostikgesetz (GenDG) sowie einen Überweisungsschein (Nr. 10) an die Praxis für Humangenetik. Weiterführende Informationen hierzu finden Sie auf unserer Homepage. Untersuchungen, die wir nicht selbst durchführen, leiten wir an qualifizierte Labore weiter.

Humangenetische Laborleistungen sind Kassenleistungen und belasten nicht das Laborbudget.