

ANSPRECHPARTNER

Humangenetische Beratung

Dr. med. I. Schreyer (FÄ, Praxisleitung)

i.schreyer@zam.uniklinikum-jena.de

Dr. med. K. Wilhelm (Fachärztin)

Dr. med. K. Burghardt (Assistenzärztin)

A. Safdari (Assistenzärztin)

C. Petersen (Assistenzärztin)

Dr. med. A. Kimmig (Assistenzärztin)

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 molekulare pathologische FISH Diagnostik

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

thomas.liehr@med.uni-jena.de

Tel.: 03641 9-396850

Molekulargenetische und molekulare pathologische Diagnostik

Dr. C. Pentzold

constanze.pentzold@med.uni-jena.de

Tel.: 03641 9-396861

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) Fachimmungenetiker/-in DGI

HIER FINDEN SIE UNS

Praxis für Humangenetik am ZAM

Dr. med. I. Schreyer (FÄ)

Praxis für Humangenetik

August-Bebel-Str. 27a

07743 Jena

Terminvereinbarung:

Täglich 9:00-12:00 Uhr

Tel.: 03641 9398560

Fax: 03641 9398561

www.zam.uniklinikum-jena.de



Die Beratungsstelle befindet sich zentrumsnah in Jena-West im Eckgebäude Katharinenstraße/August-Bebel-Straße. Der Eingang zum Treppenhaus inkl. Fahrstuhl, der zur Praxis in der 1. Etage führt, befindet sich zwischen der Sparkasse und der West-Apotheke. Nahe gelegene Bushaltestellen sind: Westschule, Katharinenstraße, Ebertstraße. Parkmöglichkeiten bestehen in unmittelbarer Umgebung am Straßenrand.

Probenannahme

Laborbereich des ZAM Institut

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 5, Stand Juni 2024

 UNIVERSITÄTS
KLINIKUM
Jena



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 und transplantationsrelevante genetische Merkmale. Unser diagnostischer Bereich ist akkreditiert und greift auf ein modernes Methoden-spektrum 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.



Wir sind u. a. Mitglied im

- Zentrum für seltene Erkrankungen (ZSE) Thüringen,
- 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,
- Modellvorhaben genomDE

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.



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**

- Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) an Tumor-FFPE-Schnitten
- molekulare Diagnostik an Tumor-DNA mit gezielter Mutationssuche (z.B. EGFR, C-KIT, BRAF, JAK2, IDH1, H-RAS, K-RAS), Mikrosatelliteninstabilität, TSO500



MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIK

- Exom- und Genom-Diagnostik
- Next-Generation-Sequencing (NGS), Paneldiagnostik: Tumorprädisponierende Erkrankungen – u.a. Brust- und Eierstockkrebs, Darmkrebs, Neurofibromatose, Immundefektsyndrome, kardiovaskuläre Erkrankungen, Amelogenesis imperfecta, Neuromuskuläre Erkrankungen u.v.m.
- Einzelgen-Analysen: u.a. Chorea Huntington, Cystische Fibrose/Mukoviszidose, FRAX (Fragiles-X-Syndrom)
- Pharmakogenetik (DPYD, UGT1A1 vor Chemother.)
- Mikrosatellitenanalysen: pränataler Schnelltest, Abortdiagnostik, Kontaminationsausschluss
- Uniparentale Disomien, Prader-Willi-/ Angelman-Syndrom
- Infertilitätsdiagnostik
- Array CGH

* nicht im Akkreditierungsbereich

** in Zusammenarbeit mit der Sektion Pathologie am UKJ