

## genetikum – Genetische Beratung & Diagnostik

Unabhängige, überregionale Gemeinschaftspraxis für Genetische Diagnostik, Beratung und Vorsorge mit angeschlossenem Labor an fünf Standorten in Süddeutschland.

### Angebot

#### **Beratung**

- Über Verlauf, Wiederholungswahrscheinlichkeit und Vererbungsmuster von genetischen Erkrankungen
- Über verschiedene Möglichkeiten der Genetischen Diagnostik
- Über weiterführende Untersuchungen
- Über therapeutische Möglichkeiten

#### **Beratungsfelder (Auszug)**

- Eigene Betroffenheit bzw. Verdacht einer erblichen Erkrankung in der Familie
- Entwicklungsverzögerung oder angeborene Fehlbildung
- Familiäre Häufung von Tumorerkrankungen
- Wiederholte Fehlgeburten ohne erkennbare Ursache
- Unerfüllter Kinderwunsch über einen längeren Zeitraum
- Pränataldiagnostik (z. B. auffälliger Ultraschallbefund oder auffälliges Ersttrimesterscreening in der Schwangerschaft)

Spezialbereich **Sprechstunde** (an allen Standorten)

- Tumorrisiko-Sprechstunde
- Syndrom-Sprechstunde
- Sprechstunde für Seltene Erkrankungen
- Sprechstunde zum unerfüllten Kinderwunsch
- Sprechstunde zur Pränataldiagnostik

**Diagnostik** zu einer Vielzahl von Krankheitsbildern und Genen, auf der Grundlage neuester wissenschaftlicher Erkenntnisse.

## Analysemethoden

- Chromosomendiagnostik
- Sanger-Sequenzierung bei monogenen Erkrankungen
- Array-CGH (= Comparative Genomic Hybridization)
- Gen-Panel-Analyse
- Exom-Sequenzierung (NGS)

## Über 25-jährige Erfahrung in Zahlen (Stand 2016)

- 130.000 Chromosomenanalysen
- 60.000 DNA-Analysen
- 20.000 Genetische Beratungen

## Mitarbeiter (Stand 2016)

- 13 Ärzte
- 14 Naturwissenschaftler
- 75 Mitarbeiter

## Forschung (Auszug)

### **Die Auswirkung einer genetischen Diagnose auf die Lebensqualität von Eltern behinderter Kinder**

Studienleitung: Prof. Dr. med. Dr. rer. nat. Birgit Zirn, genetikum Stuttgart

Dr. Michael Lingen, Sozialpädiatrisches Zentrum, Universitäts-Kinderklinik Göttingen

Cand. Med. Sarah Haaß und Cand. Med. Maike Borchers

### **Studie zur Gesundheit und Entwicklung von Mädchen und Frauen mit Trisomie X**

Studienleitung: Dipl. Biol. Petra Freilinger, MBA

Prof. Dr. med. Wolfram Henn, Universität Homburg

Dr. med. Barbara Oehl-Jaschkowitz, Praxis für Humangenetik Homburg

Prof. Dr. rer. nat. Jobst Meyer, Universität Trier

## Kommissionen

### **Prof. Dr. Dr. Birgit Zirn**

(Fachärztin für Humangenetik, Genetische Beratung, Leitung Standort Stuttgart)

Mitglied der Kommission für Grundpositionen und ethische Fragen der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH)

### **Dr. med. Gabriele du Bois**

(Fachärztin für Humangenetik, Genetische Beratung, Standort Stuttgart)

Vorsitzende der gemeinsamen Ethikkommission für Präimplantationsdiagnostik der Länder Baden-Württemberg, Rheinland-Pfalz, Saarland, Sachsen und Thüringen

### **Dr. hum. biol. Dieter Gläser**

(Fachhumangenetiker, DNA-Diagnostik, Standort Neu-Ulm)

Mitglied des Europäischen Netzwerkes für Qualitätssicherung in der Molekulargenetik (EMQN), Gutachter für fra(X)-Syndrom und Myotone Dystrophie (seit 2004)

Mitglied der Kommission „Diagnosebezogene Abrechnungsmodelle“ der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (seit 2011)

Stellvertretendes Mitglied der Gendiagnostik-Kommission des Bundesministeriums für Gesundheit am Robert-Koch-Institut (2009 - 2015)

## Stammsitz seit 1990

### **genetikum<sup>®</sup> – Genetische Beratung & Diagnostik**

Wegenerstraße 15  
89231 Neu-Ulm  
Tel.: 0731-98 490-0

## Weitere Standorte

### **Stuttgart**

Lautenschlagerstraße 23  
im Bülow Carré, 3. Etage  
70173 Stuttgart  
Tel.: 0711 - 2200923-0

### **Singen**

Virchowstraße 10c  
78224 Singen  
Tel.: 07731 - 9956231

### **München**

Weinstraße 11  
80333 München  
Tel.: 089 - 24207670

### **Prien**

Hochriesstraße 21  
83209 Prien  
Tel.: 08051 - 9632767

## Die Stationen des genetikum im Überblick

- 1990** Gründung der Fachpraxis durch Dr. med. Karl Mehnert als „Gregor-Mendel-Laboratorium“ in Neu-Ulm  
Schwerpunkte sind Genetische Beratung sowie pränatale und postnatale zytogenetische Diagnostik (mikroskopische Betrachtung von zellulären Bestandteilen des Erbguts steht im Mittelpunkt).
- 1993** Umzug in das heutige Praxisgebäude in der Wegenerstraße in Neu-Ulm  
Ausbau des Bereichs der molekulargenetischen Diagnostik, um Veränderungen der DNA feststellen bzw. ausschließen zu können
- 2000** Übernahme des Zytogenetischen Labors Dr. Tettenborn  
Umbenennung in „Gregor Mendel Laboratorium GML – Zentrum für Humangenetik“  
Weiterer Ausbau der molekulargenetischen Untersuchungsmethoden
- 2006** Eröffnung der Standorte München und Prien am Chiemsee
- 2007** Etablierung der molekulargenetischen Untersuchungsmethode Array-CGH (Array-based Comparative Genomic Hybridization), mit welcher das gesamte Genom auf das Vorliegen von Veränderungen untersucht werden kann
- 2008** Umbenennung in „genetikum – Genetische Beratung und Diagnostik“, um den Schwerpunkt der Beratung neben der humangenetischen Diagnostik zu betonen  
Ausbau der Praxisräumlichkeiten in Neu-Ulm  
Erweiterung um Syndromologie und Einrichtung von Syndromsprechstunden „vor Ort“ in Kinderkliniken. In diesen Sprechstunden sollen die Ursachen für vorhandene Fehlbildungen, kleine Anomalien oder verzögerte psychomotorische Entwicklungen gefunden werden
- 2010** Eröffnung der Beratungspraxis genetikum Stuttgart und Kooperation mit dem Labor für Chromosomendiagnostik Dr. Gabriele du Bois und Dr. Eva Daumiller in Böblingen
- 2012** Gründung der überörtlichen Berufsausübungsgemeinschaft
- 2013** Einführung diagnostischer Gen-Panels, mit denen mehrere Genabschnitte in einem Arbeitsgang analysiert werden können.
- 2014** Gründung des Standortes Singen
- 2015** 25 Jahre genetikum
- 2016** Zusammenlegen der Standorte Stuttgart und Böblingen in Stuttgart zum großen und zentralen Zentrum im Bülow Carré