



**Universität
Zürich^{UZH}**

Institut für Medizinische Genetik

Neue diagnostische Wege (gekürzte Fassung)

Prof. Dr. med. Anita Rauch

Institut für Medizinische Genetik UZH



Diagnostische Odyssee

Wozu Diagnose?

Prognose

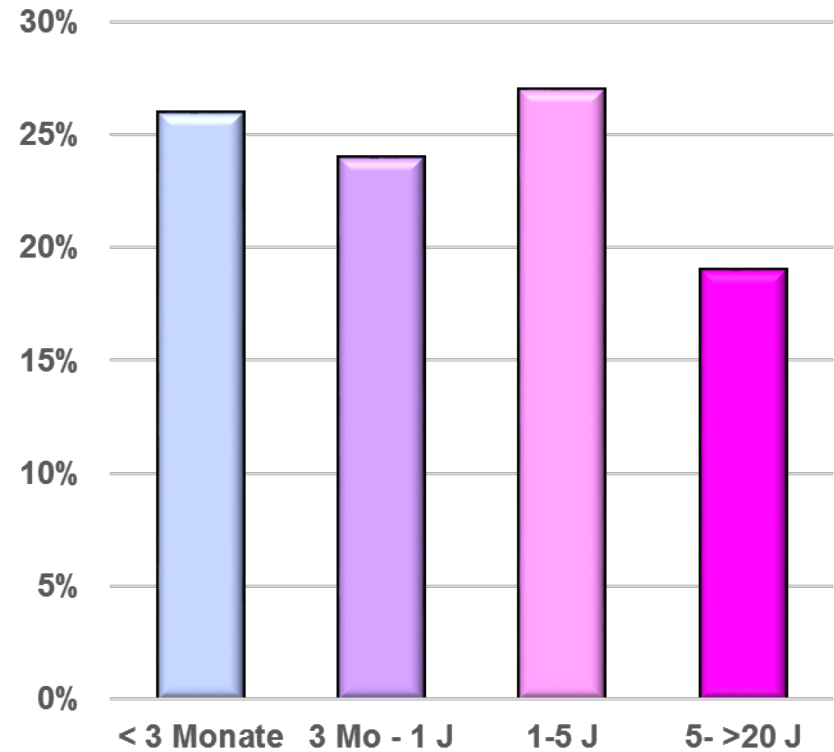
Prävention

Therapie

Krankheitsbewältigung

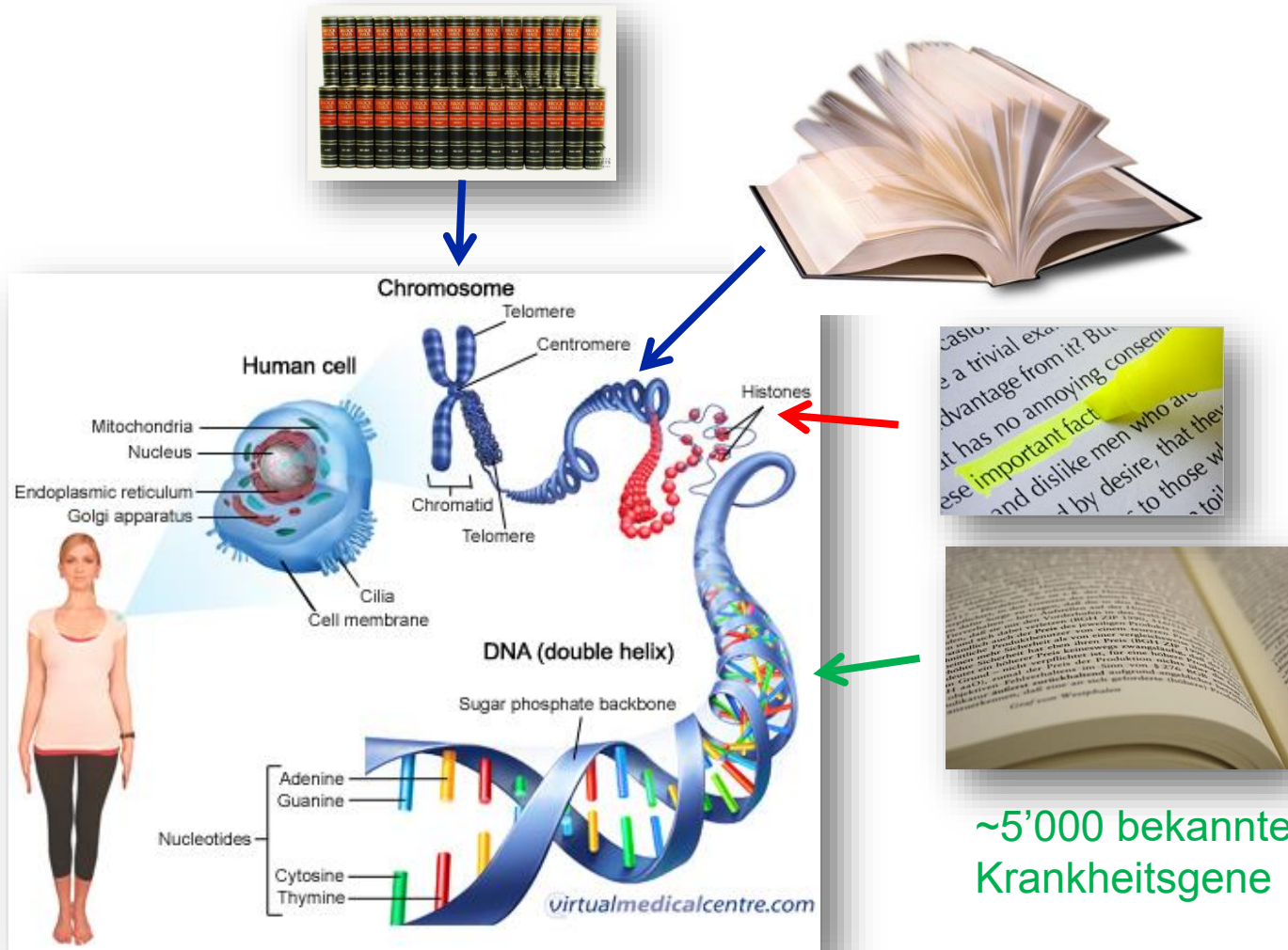
Wiederholungsrisiko

Dauer bis Diagnose



Rare Disease UK Umfrage 2010

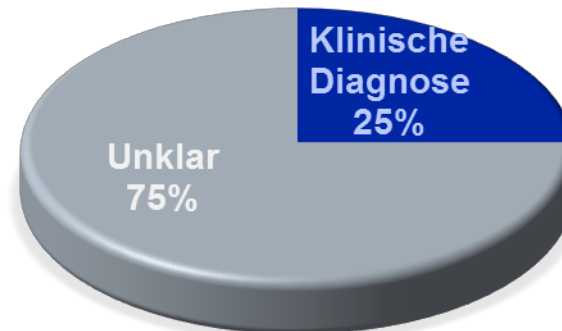
Genetische Defekte auf verschiedenen Ebenen



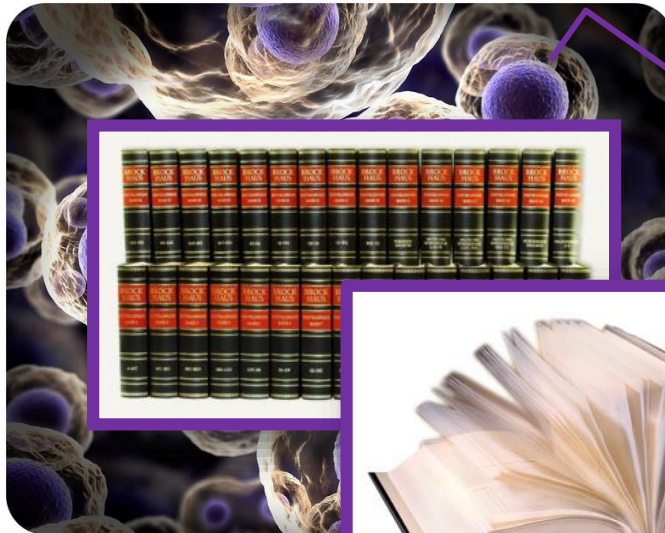


Bedeutung der klinisch-genetischen Untersuchung

ENTWICKLUNGS- STÖRUNGEN



Komplette Genomsequenzierung



Mikroarray-Analyse



Hochdurchsatzsequenzierung



Zusammenfassung

- «Gen-Scan» revolutioniert Diagnostik seltener Erkrankungen
- In Kombination mit Klinik in bis zu 70% Diagnose
- Interpretation braucht Expertenwissen
- Forschungsbedarf:
 - Aufklärung weiterer Krankheitsgene und Mechanismen
 - Umfassendere Beschreibung der Krankheiten
 - Zelluläre Auswirkungen der Genmutationen
 - Neue Behandlungsansätze