

# Medizinische Genetik Mainz

Viel mehr als nur Diagnostik



# Kompetenz

ist eine Frage des richtigen Teams

## Sehr geehrte Kolleginnen und Kollegen,

Limbach Genetics ist Teil der Limbach Gruppe, einer der größten inhabergeführten Labor- und Praxisgruppen in Deutschland und Europa.

Mehr als 300 Fachärzte und medizinische Experten decken ein umfassendes Spektrum an medizinischen Disziplinen ab und bieten hochwertige und vielfältige Leistungen im Bereich der labormedizinischen und genetischen Diagnostik sowie fachärztlichen Sprechstunden.

Unser Team in Mainz steht mit jahrzehntelanger Erfahrung auf dem Gebiet der Humangenetik Kolleginnen und Kollegen aller Fachdisziplinen sowie Kliniken und weiteren medizinischen Institutionen und Spezialzentren zur Verfügung. Wir bieten Ihnen mit unserer genetischen

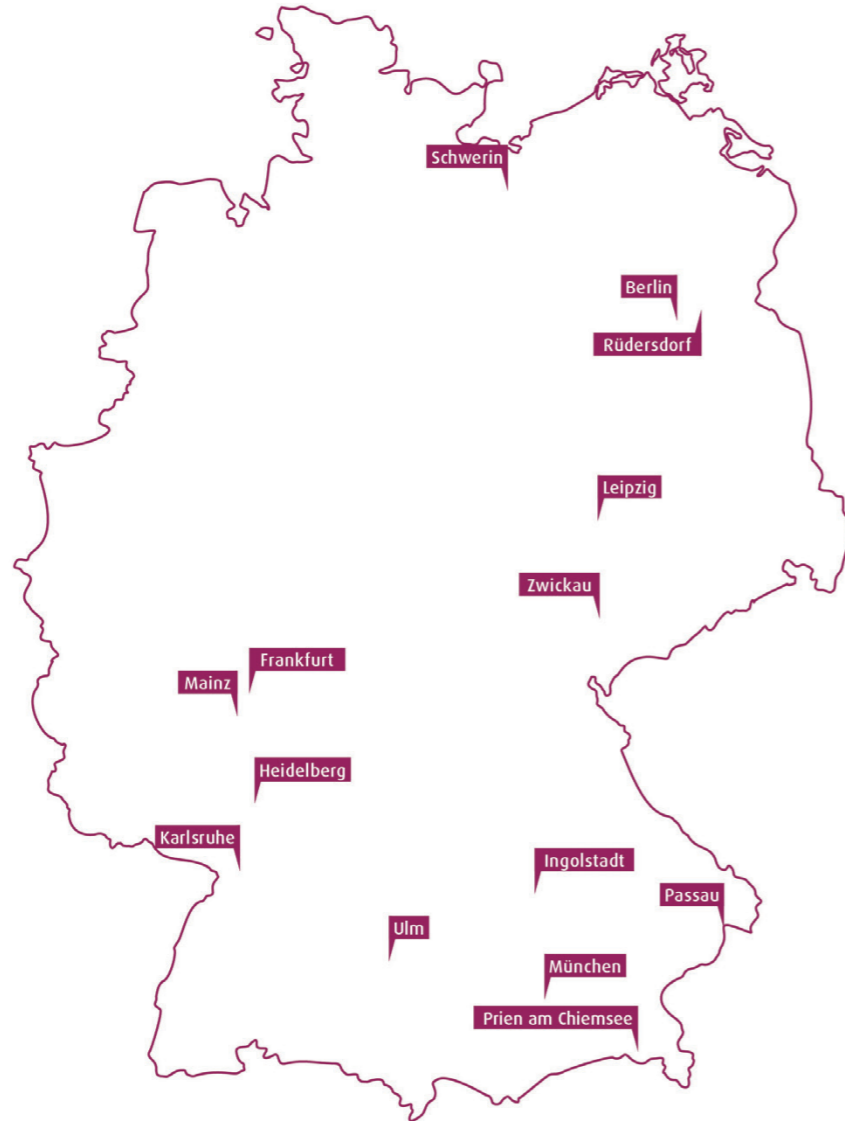
Diagnostik sowie mit unserer fachärztlichen humangenetischen Beratung, die durch Sprechstunden der zahlreichen bundesweiten humangenetischen Standorte der Limbach Gruppe erweitert wird, eine optimale Betreuung.

Wir schätzen die enge und interdisziplinäre Zusammenarbeit mit unseren Kolleginnen, Kollegen und Zuweisern und sind stolz auf unser starkes, weit reichendes Netzwerk aus angesehenen Spezialisten verschiedenster Fachrichtungen und namhafter deutscher sowie internationaler Universitätskliniken und Forschungseinrichtungen.

**Ihr Team der Medizinischen Genetik Mainz  
Prof. Dr. med. Carsten Bergmann**

# Unsere Leidenschaft gilt der Genetik

Wir sind für Sie da



# Unsere Expertise

Wir setzen hohe Standards



**Prof. Dr. med. Carsten Bergmann**  
Facharzt für Humangenetik  
Geschäftsführer

Prof. Dr. med. Carsten Bergmann ist Facharzt für Humangenetik und sowohl in der Beratung als auch Diagnostik seit über 20 Jahren tätig. Zudem ist er ein engagierter Wissenschaftler mit mehr als 200 Originalarbeiten und Buchbeiträgen. Hochrangige Fachjournale und Institutionen wie etwa die Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG) und internationale Forschungsträger fragen ihn regelmäßig als Gutachter an.

Bei Limbach Genetics leitet er ein hochqualifiziertes und ausgesprochen erfahrenes Team und bedient das herausfordernde Fachgebiet der genetischen Diagnostik und Humangenetik in seiner gesamten Bandbreite mit höchster Qualität. Unser besonders erfahrenes interdisziplinäres Team aus Ärzten, Wissenschaftlern und technischem Personal arbeitet täglich höchstmotiviert daran, genetisch bedingte Erkrankungen schnell und zuverlässig zu erkennen.

Sie finden bei uns immer einen kompetenten Ansprechpartner für Ihr Anliegen. Wir unterstützen Sie bei allen Fragestellungen zu genetisch bedingten Erkrankungen und bieten Ihnen ein umfassendes Leistungsspektrum.

# Unser Leistungsportfolio

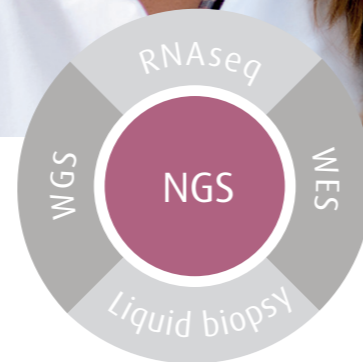
## Wir bieten alles aus einer Hand

Bei unserer genetischen Diagnostik kommen innovative und qualitativ hochwertige Verfahren zum Einsatz.

Wir bieten ein breites Spektrum verschiedener Methoden und Techniken auf Basis höchster Sicherheit sowie kosteneffizienter, schneller Analyse und differenzierter Interpretation.

Wir versorgen Krankenhäuser und Unikliniken, Spezialzentren und niedergelassene Kolleginnen und Kollegen in ganz Deutschland sowie international. Gerade im Bereich der pränatalen sowie bei eiligen, klinisch hoch therapierelevanten Analysen verfügen wir über eine besondere Expertise und können Sie zielgerichtet unterstützen.

Unsere Fachärzte für Humangenetik unterstützen Sie gerne und stehen für eine umfassende humangenetische Beratung und bei Fragen vor, während und nach der genetischen Diagnostik zur Verfügung.



Probenlogistik



Weites  
Netzwerk



Moderne  
Diagnostik



Klare  
Befundung

### Unsere Leistungen:

- Ein breites Angebot an validierter und innovativer Diagnostik nach deutschen und internationalen Richtlinien, gepaart mit großer Erfahrung in analytischen Prozessen sowie Auswertung und Interpretation
- Höchste Qualität und umfassender Service in der genetischen Diagnostik
- Operative Exzellenz und große/hohe Zuverlässigkeit
- Schnelle Befundrücklaufzeiten (Anforderung pränatale Analyse: WES/Exom – 7 bis 10 Arbeitstage)
- Ein breites Analysenspektrum mit stets aktuellen Genpanels zu einem umfangreichen Indikationsspektrum mittels Next Generation Sequencing (NGS)
- Eine Analyse aller klinisch und differenzialdiagnostisch relevanten Gene
- Ein vollständiges Portfolio an Dienstleistungen – von Einzelgenanalysen bis zur Sequenzierung des gesamten Genoms (WGS) unter Anwendung fortschrittlicher bioinformatischer Algorithmen
- Differenzierte Interpretation der Daten durch erfahrene wissenschaftliche Mitarbeiter
- Klar strukturierte, gut verständliche Befunde und Gutachten
- Genetische Beratung für Ihre Patienten in unseren Sprechstunden durch exzellente Fachärzte für Humangenetik

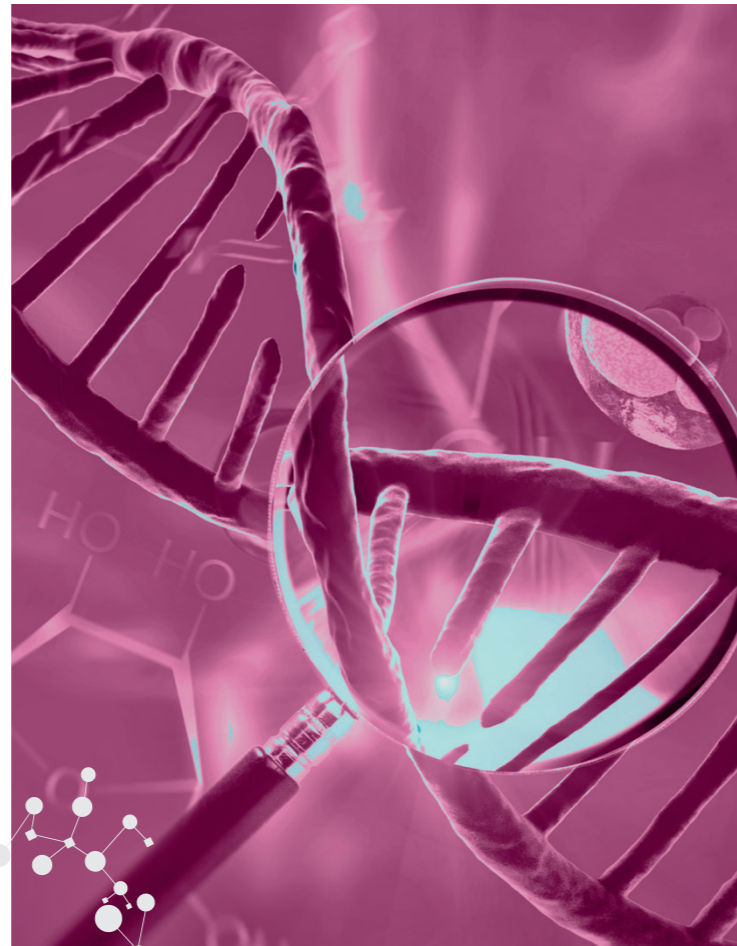


# Unsere Methoden

## Hochmoderne Techniken auf Basis wissenschaftlicher Expertise

Die ständige Weiterentwicklung unserer komplexen und innovativen Diagnostik und Sequenzier-techniken ist nur durch kontinuierliche Forschung und ein tiefes medizinisch-wissenschaftliches Verständnis möglich.

Um der dynamischen Entwicklung in unserem Feld gerecht zu werden, kollaborieren wir interdisziplinär mit ausgewiesenen Spezialisten, erfahrenen Fachärzten und klinischen Partnern. Hierdurch gelingt es uns, auch komplexe Krankheitsbilder gezielt zu analysieren und somit die Grundlage für eine optimale Betreuung und Therapie der Patienten zu schaffen.



### NGS

Next Generation Sequencing (NGS) ermöglicht eine kosteneffiziente und schnelle Analyse sowie Interpretation einzelner Genpanels bis hin zu kompletten Exomen und Genomen.



### Multi-Genpanels

Unsere Multi-Genpanels für verschiedene Erkrankungen werden durch unsere medizinischen Experten und Fachärzte für Humangenetik sorgsam zusammengestellt und ständig anhand neuester Forschungsergebnisse aktualisiert. Hierbei wird auch eine Vielzahl von Genen, die für klinisch überlappende Fragestellungen relevant sind, parallel ange-reichert, sodass bei einer Analyse auch mögliche Differenzialdiagnosen effizient mit beurteilt werden können. Dies stellt für Patienten und Einsender einen großen Mehrwert in der Beurteilung und anschließenden klinischen Betreuung dar. Die Wahrscheinlichkeit für den Nachweis einer ursächlichen Veränderung wird mit diesem Ansatz deutlich erhöht und ein mehrschrittiger Prozess wird vermieden.



### Weitere Leistungen

Je nach klinischer Fragestellung bieten wir maßgeschneiderte und individualisierbare Analysen an (Einzelgene, Multi-Genpanel oder Whole Exome Sequencing [WES] sowie Whole Genome Sequencing [WGS] und RNAseq).

Gerne sind wir auch Partner für wissenschaftliche Projekte, wie z.B. der Sequenzierung von Patientenkohorten mit der Bereitstellung von Rohdaten bis hin zu spezifischer Auswertung, oder wir entwickeln und validieren mit Ihnen zusammen gerne eine effiziente Analytik auf Basis modernster Technologien und neuester Publikationen.



### Copy Number Variants

Unsere hochsensitiven Verfahren ermöglichen neben der Detektion von Einzel-nukleotid-Varianten auch den parallelen Nachweis von krankheitsursächlichen Kopienzahlveränderungen (sog. Copy Number Variants, CNVs). Somit kann eine deutlich höhere Detektionsrate ursächlicher Veränderungen erreicht werden.

# Wir unterstützen Sie

## Partnerschaftliche Zusammenarbeit

### Präanalytik

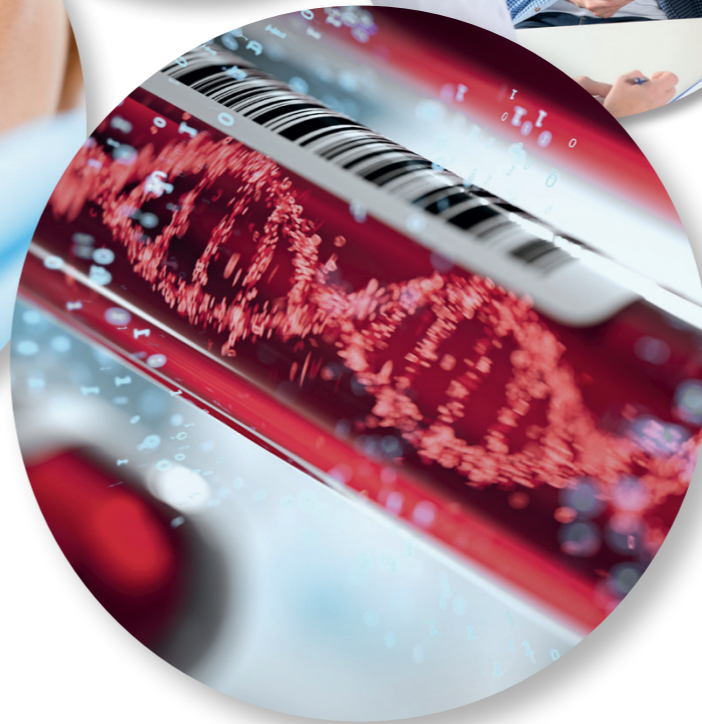
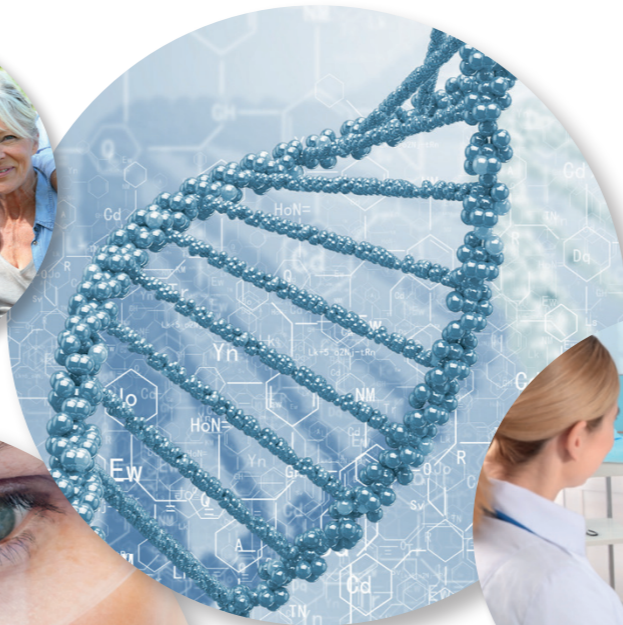
Für die Durchführung der meisten molekular-genetischen Analysen ist eine einfache Blut-entnahme ausreichend. Der Versand der Probe kann ungekühlt auf dem normalen Postweg erfolgen.

### Probenlogistik

Der Probentransport erfolgt entweder durch unseren laboreigenen, zertifizierten Abhol-dienst oder auf dem normalen Postweg.

### Ergebnisse

Im Anschluss an eine differenzierte, medi-zinisch-wissenschaftliche Interpretation der Daten erstellen wir klar strukturierte und gut verständliche, prägnante Befunde.



**Molekulargenetische Diagnostik**

**Kostenträger**  
ambulant  Überweisungsschein Labor Muster 10  
 Überweisungsschein folgt  
stationär  Privat, Rechnung an Patient/in  
 Rechnung an Einsender/Klinik  
 Privat, Rechnung an Patient/in

**Untersuchungsmaterial**  
 EDTA-Blut  DNA  
 nat. Oxidationsrotzotten  nat. Frischwasser  
 sonstiges

**Angaben zum Patienten/zur Patientin**  
Indikation/Verdachtsdiagnose: \_\_\_\_\_  
Geschlecht:  männlich  weiblich  divers  unbestimmt (bitale Probe)  
Ethnische Herkunft:  ja  nein  nein  nein  
Ethische Patientin ekstrak-  ja  nein  nein  nein  
nische Blutverwandtschaft:  ja  nein  nein  nein  
Angehörige ekstrak-  ja  nein  nein  nein  
tliche Blutverwandtschaft:  ja  nein  nein  nein  
Angehörige ekstrak-  ja  nein  nein  nein  
tliche Blutverwandtschaft:  ja  nein  nein  nein

ICD-10 Code: \_\_\_\_\_  
unbestimmt (bitale Probe)

\_\_\_\_\_ (genom auch Arztbrief/Behandlungsbeleg)

### Fachärztliche genetische Beratung

Für Ihre Patienten bieten wir durch unsere erfahrenen Fachärzte für Humangenetik eine genetische Sprechstunde an. Wir legen hierbei besonderen Wert auf eine exzellente fachliche sowie zwischenmenschliche Begleitung bei allen genetischen Fragestellungen.

### Fachinformationen

Wir informieren Sie über genetische Erkrankungen, neue Erkenntnisse und differenzialdiagnostische Ansätze.

### Fortbildungen

Wir veranstalten regelmäßig Fortbildungen für Sie. Sprechen Sie uns gerne an!

### Informationsmaterial für Ihre Patienten

Für Ihre Patienten können Sie aus einem wachsenden Angebot an Informationsmaterialien über genetische Erkrankungen auswählen.

# Kontakt

---

Wir nehmen uns Zeit für Sie

Bitte kontaktieren Sie uns bei Fragen zu unseren Leistungen.  
Wir freuen uns auf Sie.

**Limbach Genetics – Medizinische Genetik Mainz**  
Haifa-Allee 38 | 55128 Mainz | Germany  
info@medgen-mainz.de | www.medgen-mainz.de  
Tel.: +49 6131 27661-0 | Fax: +49 6131 27661-11

