

LEITBILD

Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik

Center for Cardiovascular Genetics and Gene Diagnostics
Centre de Génétique Cardiovasculaire et Diagnostic Génétique

Zentrum – Das Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik ist schweizweit das erste und einzige Zentrum, welches auf die molekulare Gendiagnostik und die Erforschung genetisch bedingter Aortenkrankheiten und deren klinische Konsequenzen, wie Aneurysmen und Dissektionen, spezialisiert ist. Unsere Kompetenz beruht auf langjähriger Erfahrung auf diesem Gebiet. Unsere Stärke liegt darin, dass die Haupttätigkeitsbereiche des Zentrums – Forschung, Lehre, Gendiagnostik und interdisziplinäre Beratung – ineinandergreifen, zusammenarbeiten und sich dadurch gegenseitig unterstützen und vorwärtsbringen.

Forschung – Unsere Forschung fokussiert auf das Verständnis der molekularen Grundlage und Pathogenese von Aortenaneurysmen und verwandten Krankheiten. Unser Ziel ist es, nicht nur die genetischen Ursachen zu finden, sondern nach dem Motto *«from knowledge will come a cure»* auch neue Therapieansätze zu erforschen. Zudem entwickeln und etablieren wir neue molekular-genetische Methoden und sind stets auf dem neuesten Stand der Technik und Wissenschaft. Die Erkenntnisse unserer Forschung werden in internationalen Fachzeitschriften publiziert, in der Lehre vermittelt und in der Gendiagnostik angewendet. Die Forschung des Zentrums wird durch den Schweizerischen Nationalfonds (SNF) und andere Stiftungen gefördert.

Lehre – Wir sind auf dem Gebiet der medizinischen Molekulargenetik in der universitären Lehre und in der labormedizinischen FAMH-Weiterbildung tätig, wobei wir Fach- und Methodenwissen sowohl theoretisch als auch praktisch vermitteln. Darüber hinaus vergeben und betreuen wir attraktive Master- und Doktorarbeiten, die in unserer Forschung integriert sind.

Gendiagnostik – Unser Ziel ist es, die bestmögliche genetische Abklärung anzubieten und bei jedem uns zugewiesenen Patienten die krankheitsverursachende Mutation zu finden. Dazu verwenden wir Technologien, die eine effiziente und zuverlässige Mutationsfindung auf höchstem Qualitätsniveau gewährleisten. Anhand der krankheitsverursachenden Mutation können wir eine gesetzlich zugelassene Präimplantations- oder Pränataldiagnostik anbieten sowie abklären, ob Familienmitglieder betroffen sind (auch präsymptomatisch). Durch genetische Abklärung schaffen wir zudem die Grundlage für eine entsprechende humangenetische Beratung und eine gezielte Therapie (personalisierte Medizin). Gendiagnostik führen wir gemäss dem Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) mit Bewilligung des Bundesamtes für Gesundheit (BAG) durch. Dabei nutzen wir die uns zur Verfügung stehenden Ressourcen gezielt und wirtschaftlich. Ungeklärte und besondere Fälle der Gendiagnostik sind Objekte unserer Forschung.

Genetische Beratung – Vor und nach einer genetischen Abklärung bieten wir Patienten und Ratsuchenden eine angemessene und gesetzlich vorgeschriebene genetische Beratung an. Dabei erläutern wir die zu erwartenden oder vorliegenden Ergebnisse der Gendiagnostik und vermitteln die aktuellsten Informationen über die untersuchte Krankheit.

Team – Unsere Arbeit verstehen wir als ein offenes Netzwerk zwischen verschiedenen Institutionen, Disziplinen und Fachleuten im In- und Ausland. Wir sind überzeugt, dass die auf gegenseitiger Anerkennung basierende Zusammenarbeit mit unseren Kooperationspartnern zu fruchtbaren Synergien führt.

MISSION STATEMENT

Center for Cardiovascular Genetics and Gene Diagnostics
Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik
Centre de Génétique Cardiovasculaire et Diagnostic Génétique

Center – The Center for Cardiovascular Genetics and Gene Diagnostics is the first and only center in Switzerland specializing in molecular gene diagnostics and research of genetically caused aortic diseases and their clinical consequences, such as aortic aneurysms and dissections. Our competence is based on many years of experience in this field. Our excellence lies in the collaboration and joint interaction across the main activities of the center – research, teaching, gene diagnostics, and interdisciplinary counseling – in order to support and further each other's goals.

Research – Our research focuses on the understanding of the molecular basis and the pathogenesis of aortic aneurysms and related diseases. Our goal is not only to find genetic causes but also to explore new therapeutic approaches according to the motto «*from knowledge will come a cure*». Furthermore, we develop and establish new molecular genetic methods and always use state-of-the-art technologies and science. The findings of our research are published in international scientific journals, communicated to students, and applied in gene diagnostics. The research of the center is supported by the Swiss National Science Foundation (SNSF) and other foundations.

Teaching – In the field of medical molecular genetics we are involved in university teaching and in laboratory medicine training (*Foederatio Analyticorum Medicinalium Helveticorum*, FAMH). Thereby we impart specialized and methodological knowledge both theoretically and practically. Moreover, we offer and supervise selected Master's and PhD theses, which are integrated into our research.

Gene diagnostics – Our mission is to offer the best possible genetic testing and to find the disease-causing mutation in every patient referred to us. For this purpose, we use technologies which guarantee efficient and reliable mutation detection with the highest level of quality. Based on a disease-causing mutation we can offer legally permitted preimplantation or prenatal diagnostics as well as can clarify whether or not family members are affected (also presymptomatic). Furthermore, by genetic clarification we provide a basis for appropriate genetic counseling and targeted therapy (personalized medicine). We perform gene diagnostics according to the Swiss Federal Law on Human Genetic Analysis (LAGH – GUMG) with the permission of the Federal Office of Public Health (FOPH – BAG), thereby using available resources in the most specific and economical way. Unsolved and special cases of gene diagnostics are the subjects of our research.

Genetic counseling – Prior to and after genetic testing we offer an appropriate and mandatory genetic counseling to patients and their family members, explaining the expected or existing results of gene diagnostics as well as communicating the most current information on the disease analyzed.

Team – We consider our work as an open network among different institutions, disciplines, and national and international experts. We believe that cooperation based on mutual respect leads to fruitful synergies and hence to better outcomes.