

## Verstärkung und Ausbau der Humangenetik

Wir freuen uns, dass wir seit September 2024 auf frischen Wind und Unterstützung in der Humangenetik am Zentrum für Labormedizin zählen können!

### **Stéphanie Meier, M.Sc.**

bringt als FAMH Medizinische Genetik Erfahrung von über 10 Jahren in der diagnostischen Humangenetik mit und wird als Stv. Fachverantwortliche Leitung Genetik am Ausbau der bestehenden Panel-Diagnostik sowie der kürzlich etablierten Whole-Exome-Sequencing (WES)-Diagnostik, welche die gesamte kodierene Region des menschlichen Genoms abdeckt, tatkräftig mitwirken.

Fachliche Schwerpunkte sind die molekulargenetischen Analysen, im Speziellen die Hochdurchsatz-Sequenzierungen (NGS) mit vertieftem Fachwissen im Bereich der hereditären Tumorprädispositionen (u.a. Ovarial- und Brustkarzinome, Darmkarzinome/Polyposis, Magenkarzinome), der Bindegewebserkrankungen (u.a. Marfan-Syndrom, Ehlers-Danlos-Syndrom, Loeys-Dietz-Syndrome, Stickler-Syndrom, TAAD), Kardiomyopathien (u.a. HCM, DCM, ARVC), Myo- und Neuropathien (u.a. Charcot-Marie-Tooth-Neuropathien) sowie auch umfassende Erfahrung in der WES-Diagnostik (z.B. Entwicklungsverzögerungen, syndromale Erkrankungen, Trio-Exom-Analysen).

### **Welche zusätzlichen Indikationen werden neu am ZLM angeboten werden?**

Mittels der Whole-Exome-Sequencing (WES)-Diagnostik können wir zukünftig neue Indikationsbereiche massgeschneidert anbieten und das Indikationsspektrum der Humangenetik erweitern. Neu wird u.a. die genetische Analyse der hereditären Kardiomyopathien angeboten werden, weitere sind geplant und folgen.

Detaillierte Informationen der neuen Indikationen im Bereich der Humangenetik werden wir Ihnen gerne in einem separaten Newsletter zukommen lassen.

### **Wir freuen uns auf die Zusammenarbeit mit Ihnen.**

Falls Sie Interesse an einer Zusammenarbeit an der Abklärung noch nicht abgebildeter Indikationen haben oder zusätzliche Auskünfte oder Informationen wünschen, stehen Ihnen die beiden Fachverantwortlichen Yannick Gerth ([yannick.gerth@zmsg.ch](mailto:yannick.gerth@zmsg.ch)) und Stéphanie Meier ([stephanie.meier@zmsg.ch](mailto:stephanie.meier@zmsg.ch)) gerne zur Verfügung.

Weitere Informationen zum bisherigen Angebot finden Sie auch auf unserer Homepage: [Link](#).

Freundliche Grüsse  
Zentrum für Labormedizin

Kommerzielle Produkte oder Dienstleistungen von Drittanbietern, die nicht vom ZLM selber generiert werden (z.B. Verbrauchsmaterialien oder als «nicht im akkreditierten Bereich» gekennzeichnete Untersuchungsverfahren, siehe auch Vademecum <https://zmsg.ch>) unterliegen nicht der Akkreditierung des ZLM (STS 0155). Bei diesbezüglichen Unklarheiten erhalten Sie Auskunft unter T +41 58 580 92 00.

#### Zentrum für Labormedizin

Frohbergstrasse 3, Postfach 1217, 9001 St. Gallen  
T +41 58 580 92 00, F +41 58 580 95 30, [info@zmsg.ch](mailto:info@zmsg.ch)  
[www.zmsg.ch](http://www.zmsg.ch)



akkreditiert nach ISO/IEC17025 (STS 0155)

**KCHI** Klinische Chemie, Hämatologie und Immunologie  
**HM** Humanmedizinische Mikrobiologie  
**VD** Veterinärdiagnostik