

## Sektion für präventive Medizin

Leitung: Prof. Dr. med. Dr. h. c. Hartmut Neumann

### Ziele

Die Gruppe erforscht seit ca. 20 Jahren erbliche Nieren- und Hochdruckerkrankungen

**Schwerpunkte** und ist damit zu einer Anlaufstelle für diese Patientengruppe geworden.

Patientinnen und Patienten können sich jederzeit gerne mit Fragen an uns wenden.

Außerdem steht ein Labor zur Verfügung, das die molekulargenetischen Analysen kostenlos durchführt. Zur Durchführung von Mutationsanalyse benötigen wir lediglich 10-20 ml EDTA-Blut:

#### Probenversand (11.8 KB)

1. Alle Aktivitäten haben die Verbesserung der Versorgung der Patientinnen und Patienten und deren Familien als Leitziel. Vorrangig ist die Patientenbetreuung über unsere Ambulanz und die Erarbeitung wissenschaftlicher Ergebnisse. Die Ergebnisse sollen Maßstäbe für Diagnostik und Therapie setzen und entsprechend praktisch umgesetzt werden.
2. Die Untersuchungen sind in ein komplexes System eingebunden. Dieses bezieht ein: Molekulargenetische Diagnostik, d.h. ursächliche Grundlagen, Auswirkungen auf Nieren und Hochdruck, Auswirkungen auf andere Organe, Risiken des Krankheitsverlaufes, Ergebnisse der klinischen Diagnostik, Behandlungsmöglichkeiten und deren Ergebnisse.
3. Die meisten Erkrankungen gelten als selten. Der Aufbau möglichst großer und detaillierter Register bezieht all diese Aspekte mit ein. Diese Register werden damit zur Basis sowohl für Beratungen einzelner Patientinnen und Patienten als auch für wissenschaftliche Arbeiten.
4. In der Studienzentrale werden ausgewählte Daten zum Krankheitsverlauf systematisch mit entsprechenden Fragebögen erhoben. Die Daten werden bei der Auswertung pseudonymisiert.
5. Die molekulargenetischen Analysen erfolgen anhand von Blut- oder Gewebeprobe im Forschungslabor. Von zentralem Interesse ist die Klärung der genetischen Disposition für die jeweilige Erkrankung. Hierzu werden ein oder mehrere Gene, die ursächlich verändert sein können, in der aus der Blutprobe gewonnenen sog. DNA untersucht. Dabei wird die genaue Position und die Art der genetischen Veränderung (Mutation) festgestellt. Durch diese Mutation wird die Diagnose der jeweils vorliegenden Erkrankung auf molekularer Ebene bestätigt.
6. Die genetische Untersuchung erfolgt im Rahmen von Projekten, die der Ethikkommission der Universität Freiburg vorgelegt und mit positivem Votum beantwortet worden. Alle an den wissenschaftlichen Untersuchungen teilnehmenden Personen werden ausführlich aufgeklärt und um ihr schriftliches Einverständnis gebeten.
7. Um das jeweilige Krankheitsbild genau beurteilen zu können, werden die bekannten klinischen Befunde durch aktuelle Untersuchungen ergänzt. Diese bestehen aus organ- und fachspezifischen Untersuchungen durch erfahrene Fachärzte in der entsprechenden Abteilung des Universitätsklinikums:
  - Internistische, Augen-, HNO-, neurologische und urologische Untersuchungen
  - Kernspintomographie von Kopf, Rückenmark, Hals, Brustkorb und Bauchraum
  - evtl. Nuklearmedizinische Untersuchungen
  - Spezielle Laboruntersuchungen