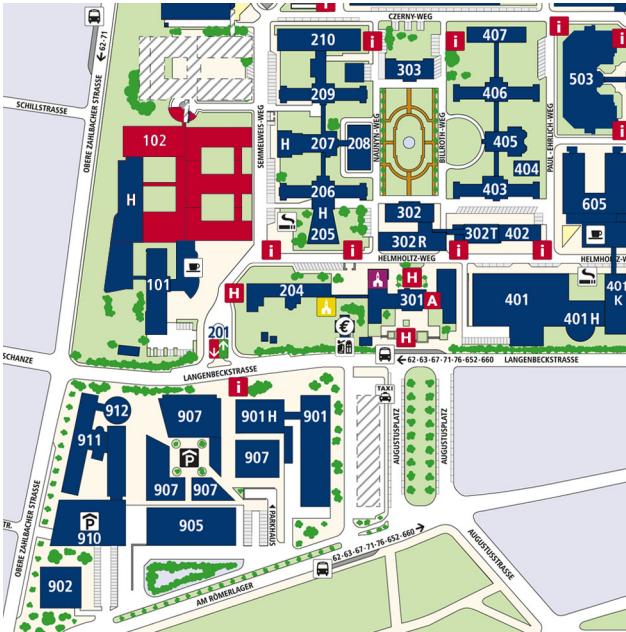


Lageplan

Universitätsmedizin Mainz



102, Seminarraum EG

Universitätsmedizin
der Johannes Gutenberg-Universität Mainz,
Langenbeckstr. 1, 55131 Mainz

Auf unserer Homepage www.unimedizin-mainz.de finden
Sie Anfahrtsskizzen sowie mögliche Busverbindungen.



Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE)

Fortbildung Modellvorhaben Genomsequenzierung

Donnerstag, 10.09.2026
16:30 - 18:00, Geb. 102,
Seminarraum 2

Unser Wissen für Ihre Gesundheit



UNIVERSITÄTS**medizin.**

Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) MAINZ

Fortbildung Modellvorhaben Genomsequenzierung

**Sehr geehrte Kolleginnen und Kollegen,
liebe ZSE-Beteiligte und Interessierte,**

seit Januar 2026 haben wir für die Universitätsmedizin Mainz auch für den Zweig Seltene Erkrankungen (SE) eine Zusage zur Teilnahme am Projekt Modellvorhaben Genomsequenzierung nach §64e.

Durch die enge Zusammenarbeit zwischen dem Institut für Humangenetik und dem Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) sowie dem Erfahrungsaustausch mit dem UCT ist es uns gelungen, alle notwendigen Strukturen aufzubauen, und wir bieten die entsprechende molekulargenetische Untersuchung (Whole Genome Sequenzierung) seit Anfang April 2026 regulär für geeignete Patient:innen an.

Gerne möchten wir Sie über das Projekt, die Möglichkeiten und Ziele der Untersuchungsmethode, inhaltliche und technische Abläufe sowie Anmeldemöglichkeiten informieren am Donnerstag, 10.09.2026, 16.30h-18.00h.

Wir würden uns freuen, Sie zu unserer Fortbildung begrüßen zu dürfen und erwarten gerne Ihre Zusage bis 07.09.2026 an Modellvorhaben-se@unimedizin-mainz.de

Mit freundlichen Grüßen

Prof. Dr. med. Susann Schweiger
Direktorin Institut für Humangenetik
Sprecherin des ZSE

Agenda

Modellvorhaben Genomsequenzierung (MVGS)

- | | |
|--------------|---|
| 16:30 | Begrüßung und Einführung
Prof. Dr. Susann Schweiger
Direktorin Institut für Humangenetik
und Sprecherin des ZSE |
| 16:40 | MVGS - Was ist das?
Dr. Jannik Foerster
Institut für Humangenetik |
| 16:55 | MVGS - Erweiterte Perspektiven
durch HPO Terms
Dr. Laura Holthöfer
Institut für Humangenetik |
| 17:10 | MVGS - Neue
Untersuchungstechniken und
Abläufe im Labor
Dr. Matthias Linke
Humangenetisches Labor |
| 17:25 | MVGS - Anmeldeverfahren und
Abläufe an Fallbeispielen
Dr. Birgit Petersen
ZSE |
| 17:40 | Diskussion
Fragen und Antworten |