

Kontakt

Klinisk Genetik

Tel: 018-611 59 40

Fax: 018-55 40 25

Epost: kliniskgenetik@akademiska.se

Sektionschef

Tf. Rita Borgmästars

Postadress:

Akademiska sjukhuset

Klinisk genetik

751 85 Uppsala

Besöksadress:

Rudbecklaboratoriet

Dag Hammarskjöldsväg 20 1tr

För mer information om vår verksamhet gå in på vår webbsida

www.akademiska.se/sv/Verksamheter/Akademiska-laboratoriet/Klinisk-genetik/



AKADEMISKA
SJUKHUSET

Välkommen till Klinisk Genetik
Akademiska sjukhuset i Uppsala



Akademiska sjukhuset
751 85 Uppsala
Telefon 018-611 00 00 vx

oktober 2019

www.akademiska.se

REGION UPPSALA

Om klinisk genetik

Klinisk genetik är en medicinsk servicedisciplin för alla specialiteter där genetiska frågeställningar förekommer. Vi erbjuder expertkunskap för prevention, diagnostik och uppföljningsprogram av olika genetiska sjukdomar för hela sjukvårdsregionen Uppsala-Örebro.

Samarbete sker regionalt, nationellt och internationellt. Klinisk genetik medverkar i expertgrupper och ronder som tex pediatrik genetikrond, fosterdiagnostik och hematologironder. Utveckling och undervisning ingår i det dagliga arbetet. Medicinsk ansvarig för patienterna är in remitterande instans.

Mottagning

Onkogenetisk, allmänogenetisk och barnogenetisk. Till oss kommer patienter och familjer med olika medfödda genetiska sjukdomar och syndrom, samt där misstanke om familjär cancer finns.

Den patientnära verksamheten består av mottagnings- och konsultverksamhet både inom Akademiska sjukhuset och i sjukvårdsregionen. Vi erbjuder även genetisk vägledning.

Laboratoriet

Här finns cytogenetik och molekylärgenetik. Inom den laborativa verksamheten utförs olika typer av genetiska analyser vid medfödda och förvärvade genetiska tillstånd, där laboratoriet använder sig av de senaste teknologierna, så som Next-Generation sequencing (NGS). Laboratoriet bedriver en ackrediterad verksamhet.

Forskning och utveckling

Klinisk genetik bedriver forskning och utvecklingsarbete om bl.a. syndrom, monogena sjukdomar och hematologiska maligniteter, i samarbete med bl. a. Science for life laboratory. Biobankslagen tillämpas vid all lagring av prover.

Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) verkar för att personer som har sällsynta diagnoser får samma möjlighet till diagnos, adekvat behandling och samhällsservice.

Vi som arbetar här

Klinisk genetiker med specialistkompetens inom relevanta områden tex. barnmedicin, onkologi och hematologi

ST-läkare

Sjukhusgenetiker

Sjuksköterskor

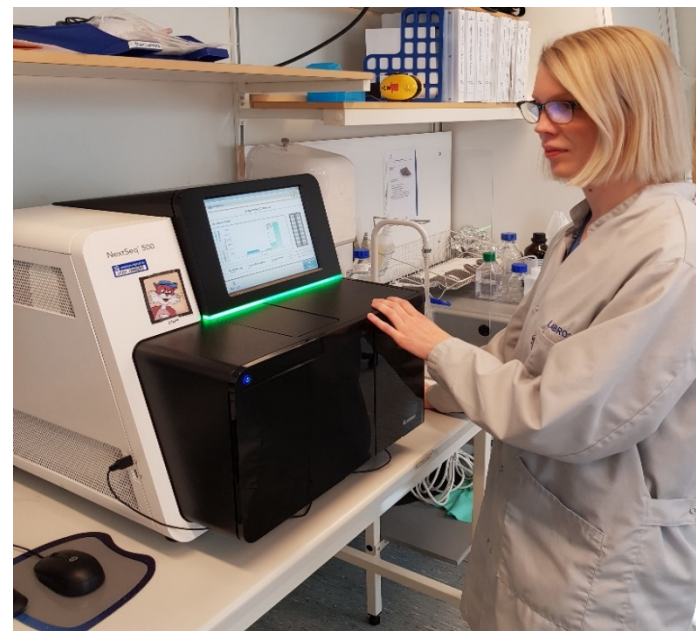
Genetisk vägledare

Biomedicinsk analytiker

Laboratoriebiträden

Medicinska sekreterare

Administratörer



Next Generation Sequencing (NGS)