

**Büro des Rektors**

Auenbruggerplatz 2, A-8036 Graz

Thomas Edlinger, BA

Öffentlichkeitsarbeit und Veranstaltungsmanagement

thomas.edlinger@medunigraz.at

Tel. +43 / 316 / 385-72055

Fax +43 / 316 / 385-72030

**Presseinformation  
zur sofortigen Veröffentlichung**

**Syndromtag 2022 in Graz:  
Spitzenforscher\*innen in Graz**

Graz, 27. September 2022: Graz ist Ende September der Nabel der Welt der Humangenetik. Sowohl die Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik als auch der Syndromtag 2022 finden in der steirischen Landeshauptstadt statt. Forscher\*innen aus Österreich, Deutschland und der Schweiz pilgern nach Graz, um sich auszutauschen, neue Forschungsergebnisse zu präsentieren und Wege zu finden, um die Behandlung und das Aufspüren von Krankheiten weiter zu verbessern. Dieses Jahr stehen beim Syndromtag, der erstmals in Österreich stattfindet, die Themen Syndromologie und Onkogenetik im Mittelpunkt, die auch an der Med Uni Graz im Diagnostik- und Forschungsinstitut für Humangenetik eine zentrale Rolle einnehmen.

**Zwei Begriffe im Fokus**

Zuerst eine kleine Begriffserklärung: Die Syndromologie ist ein Teilgebiet der Genetik, sie beschäftigt sich mit meist komplexen genetischen Erkrankungen, bei denen mehrere Organsysteme und/oder deren Entwicklung betroffen sind. Ein besseres Verständnis der zugrunde liegenden genetischen Veränderungen kann, z. B. im Bereich der Kinderheilkunde, für spezifischere Vorsorgen und Behandlungsansätze sowie für eine gezielte Beratung der Familien genutzt werden.

Die Onkogenetik beschäftigt sich mit der Genetik von Krebszellen. Krebszellen wuchern, weil gewisse regulierende Gene, die das Zellwachstum hemmen oder die Zelle bei Schäden in den programmierten Zelltod treiben, nicht mehr richtig funktionieren. Dieser Funktionsverlust kann durch kleine, aber fatale Fehler in diesen Genen entstehen. Diese Fehler können durch die Eltern weitergegeben worden sein, bei der Befruchtung entstehen oder im Laufe des Lebens durch unglückliche Zufälle oder häufige Irritationen von Zellen (z. B. durch Rauchen, Alkoholkonsum etc.) erworben werden. Die Onkogenetik beschäftigt sich mit Genvarianten, die besonders häufig zu Krebs oder seinen Vorstufen (Präkanzerosen) führen können.

**Syndromologie und Onkogenetik an der Med Uni Graz**

An der Med Uni Graz spielen sowohl die Syndromologie als auch die Onkogenetik im Diagnostik- und Forschungsinstitut für Humangenetik eine wichtige Rolle. Das Programm des Syndromtags zeigt Schnittmengen dieser beiden Gebiete auf.

Sarah Verheyen arbeitet zusammen mit ihrem Team an der Aufklärung von seltenen genetischen Erkrankungen und Syndromen. Am Diagnostik- und Forschungsinstitut für Humangenetik Graz werden bei Verdacht auf ein genetisches Syndrom genetische

Beratungen und Exom-Untersuchungen (gleichzeitige Untersuchung der etwa 20 000 menschlichen Gene) zum Feststellen der Ursache (Diagnostik) durchgeführt. Für betroffene Familien ist eine Diagnose zum Verständnis der eigenen Erkrankung, zur verbesserten Vorsorge und Therapie und auch zur Einschätzung eines Wiederholungsrisikos für weitere Familienmitglieder sehr wichtig. Deshalb wurde die universitäre Kompetenzeinheit für seltene pädiatrisch-genetische Erkrankungen an der Med Uni Graz gegründet. „In den letzten Jahren konnten mit dieser interdisziplinären Zusammenarbeit Hunderte Diagnosen gestellt und auch Ursachen für Erkrankungen erstmals identifiziert werden“, so Sarah Verheyen, Forscherin am Diagnostik- und Forschungsinstitut für Humangenetik und Mitorganisatorin des Syndromtages 2022.

Jochen Geigl betreut in der genetischen Beratung v. a. Betroffene mit Krebserkrankungen und leitet ein Forschungsteam, das sich mit sogenannten erblichen Tumoprädispositionssyndromen beschäftigt. Wie der Name bereits vermuten lässt, handelt es sich hier um genetische Veränderungen, die dazu führen, dass gewisse Krebsarten in betroffenen Familien gehäuft auftreten. Ist man sich dieser Häufung bewusst, können Patient\*innen und deren Angehörige durch bessere und zielgenaue Versorgung und durch Früherkennungsprogramme besser behandelt werden und bösartige Veränderungen früh gefunden und entfernt werden. „Auch hier sind die Interdisziplinarität und die enge Zusammenarbeit mit Kliniker\*innen wichtig, ein Konzept, das bereits seit vielen Jahren zum Wohle der Patient\*innen umgesetzt wird“, erklärt Jochen Geigl die wichtige Arbeit seines Forschungsteams.

## Programm in Graz

Das Programm des Syndromtages ist gespickt mit exzellenten Vorträgen von Forscher\*innen aus dem deutschsprachigen Raum. Auch einige Forscher\*innen der Med Uni Graz können mit Expertise in diesem Bereich aufwarten. Sarah Verheyen spricht in ihrem Vortrag über Tumormutationen und Syndrome, Michael Speicher über genetische Veränderungen in Tumoren und Ellen Heitzer über die Auswirkungen von Tumormutationen. Markus Seidel referiert über angeborene Immundefekte und Jochen Geigl spricht über das Thema seines Forschungsteams, die familiäre Tumorrhäufung.

## Syndromtag 2022

Zeit: Freitag, 30. September bis Samstag, 1. Oktober

Ort: Meerscheinschlössl Graz, Festsaal, Mozartgasse 3, 8010 Graz

Weitere Informationen und Anmeldung: <https://syndromtag.de>

## Weitere Informationen und Kontakt

FÄ Dr. med. Sarah Verheyen

Medizinische Universität Graz

Diagnostik- und Forschungsinstitut für Humangenetik

Tel.: +43 / 316 / 385-73800

E-Mail: [sarah.verheyen@medunigraz.at](mailto:sarah.verheyen@medunigraz.at)

## Steckbrief: Sarah Verheyen

Sarah Verheyen arbeitet seit 2014 am Diagnostik- und Forschungsinstitut für Humangenetik in Graz. Im Team mit elf weiteren Ärzt\*innen betreut sie unter der Leitung von Prof. Michael Speicher Patient\*innen in der Ambulanz des Instituts. Genetische Sprechstunden und Konsile werden vom Ärzt\*innenteam auch an anderen Abteilungen durchgeführt, z. B. an Augenklinik, Onkologie, Gynäkologie und Kardiologie. Gemeinsam mit Univ.-Prof.<sup>in</sup> Barbara Plecko und der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde konnte nun ein Kompetenzzentrum für seltene genetisch-pädiatrische Erkrankungen etabliert werden.