



Einrichtungen, die gemäß § 68 GTG eine Zulassung zur Durchführung von prädiktiven Genanalysen am Menschen haben

Stand: April 2007

1. Wien

Medizinische Universität Wien Institut für klinische Pathologie Molekularbiologisches Labor

Adresse:

Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien

Homepage: <http://www.akh-wien.ac.at/klinpath>

Tätigkeitsbereich:

Li Fraumeni-Syndrom (p53) und familiäre, ererbte Tumorerkrankungen der endokrinen Drüsen und der Schilddrüse (RET-Onkogen)

Medizinische Universität Wien Klinisches Institut für Medizinische und Chemische Labordiagnostik (KIMCL)

Adresse:

Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien

Homepage: <http://www.kimcl.at>

Tätigkeitsbereich:

Hämophilie A (Faktor VIII-Gen), Hereditäre Thrombophilie (Faktor V-Gen, Prothrombin-Gen, Protein S-Gen, Protein C-Gen), Hyperhomocysteinämie (MTHFR-Gen), Alpha-1-Antitrypsinmangel (A1AT-Gen)

Medizinische Universität Wien Klinisches Institut für Medizinische und Chemische Labordiagnostik Bereich „Hormonanalytik“

Adresse:

Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien

Homepage: <http://www.kimcl.at>

Tätigkeitsbereich:

Hereditäre Hämochromatose (HFE-Gen);
Morbus Fabry: alpha-Galactosidase (GLA) Gen

Medizinische Universität Wien
Klinisches Institut für Neurologie
Klinische Abteilung für Neuropathologie und Neurochemie

Adresse:

Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien

Homepage: <http://www.akh-wien.ac.at/kin>

Tätigkeitsbereich:

indirekte Feststellung einer Prädisposition/Feststellung eines Überträgerstatus bei Metachromatischer Leukodystrophie (MLD) durch molekularbiologische Untersuchung auf Arylsulfatase A-Pseudodefizienz (ASA-PD)

Medizinische Universität Wien
Institut für Histologie und Embryologie/Ordinariat I

Adresse:

Schwarzspanierstraße 17, A-1090 Wien

Homepage: <http://www.univie.ac.at/Histologie>

Tätigkeitsbereich:

Schwerhörigkeit: Connexin 26, Connexin 30, Connexin 31, 12 sRNA, Alphatectorin

Medizinische Universität Wien
Department für Medizinische Genetik

Adresse:

Währinger Straße 10, A-1090 Wien

Homepage: <http://www.meduniwien.ac.at/humangenetik>

Tätigkeitsbereich:

Neurofibromatose Typ 1 (NF1-Gen, Morbus Recklinghausen oder von Recklinghausen- Neurofibromatose), Neurofibromatose Typ 2 (NF2-Gen), Cystische Fibrose (CFTR-Gen), Spinocerebelläre Ataxie Typ 1, 2, MJD/3 und 6, Chorea Huntington (Huntingtin-Gen), MODY1-6 (HNF4A-Gen), NBIA (vormals Hallervorden-Spatz-Syndrom, PANK2-Gen), Hämochromatose (HFE-Gen), Muskeldystrophie Typ Duchenne (Dystrophin-Gen) sowie alle monogenen Erbkrankheiten, die durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von Genanalysen charakterisiert sind und für die die derzeit an der Abteilung für Humangenetik des Klin. Institutes für med. und chem. Labor-diagnostik der Medizinischen Universität Wien etablierten und eingesetzten Techniken analog angewendet werden können.

Medizinische Universität Wien
Univ. Klinik für Chirurgie
Klinische Abteilung für Allgemeinchirurgie

Adresse:

Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien

Tätigkeitsbereich:

Familiäre Adenomatöse Polyposis Coli (FAP, APC-Gen) und Erblisches kolorektales Karzinomsyndrom (Hereditary Nonpolyposis Colon Cancer (HNPCC), hMSH2-, hMLH2- und hMSH6-Gen)

**Medizinische Universität Wien
Univ. Klinik für Chirurgie
Chirurgische Forschungslabors**

Adresse:

Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien

Homepage: <http://www.akh-wien.ac.at/surgery-research/p53/>

Tätigkeitsbereich:

Li Fraumeni-Syndrom (p53-Gen)

**Medizinische Universität Wien
Univ. Klinik für Frauenheilkunde
Abteilung für Medizinische Genetik
Genetisches Labor**

Adresse:

Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien

Homepage: <http://www.meduniwien.ac.at/frauenheilkunde>

Tätigkeitsbereich: Tuberöse Sklerose; ungeklärte Sterilität bei Männern, Azoospermie, Oligozoospermie und Untersuchungen im Zusammenhang mit assistierter Reproduktion (AZF/DAZ-Diagnostik);

Nachweis chromosomaler Mikroaberrationen mittels pränataler Lokusspezifischer FISH-Diagnostik

**Medizinische Universität Wien
Univ. Klinik für Frauenheilkunde
Klinische Abteilung für Spezielle Gynäkologie**

Adresse:

Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien

Homepage: <http://www.meduniwien.ac.at/frauenheilkunde>

Tätigkeitsbereich:

familiäres Mamma- und Ovarialkarzinom (BRCA 1-und BRCA 2-Gen), Ataxia teleangiectasia

**Medizinische Universität Wien
Univ. Klinik für Innere Medizin I
Klinische Abteilung für Hämatologie und Hämostaseologie**

Adresse:

Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien

Homepage: <http://www.meduniwien.ac.at/haematology>

Tätigkeitsbereich:

Thromboseneigung (Faktor V-Gen)

**Medizinische Universität Wien
Univ. Klinik für Innere Medizin I
Klinische Abteilung für Hämatologie und Hämostaseologie**

Adresse:

Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien

Homepage: <http://www.meduniwien.ac.at/haematology>

Tätigkeitsbereich:

Hämophilie B (Mutationen im humanen Gerinnungsfaktor IX-Gen)

Medizinische Universität Wien
Univ. Klinik für Innere Medizin III
Klinische Abteilung für Endokrinologie und Stoffwechsel

Adresse:

Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien

Homepage: <http://www.meduniwien.ac.at/innere3>

Tätigkeitsbereich:

Adrenogenitales Syndrom (AGS, 21-Hydroxylase-Gen); Multiple Endokrine Neoplasie 2 (MEN2), Familiäres Medulläres Schilddrüsenkarzinom (FMTC, RET-Protoonkogen); Multiple Endokrine Neoplasie 1 (MEN 1): Menin-Gen (Punktmutationen bzw. Deletionen in den Exons 2-10); Familiäre hypocalziurische Hyperkalzämie: Kalzium-Sensing-Rezeptor (CASR) (Punktmutationen in den Exons 2-7)

Medizinische Universität Wien
Univ. Klinik für Innere Medizin IV
Klinische Abteilung für Gastroenterologie und Hepatologie

Adresse:

Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien

Homepage: <http://www.univie.ac.at/innere-med-4/gastro>

Tätigkeitsbereich:

Hämochromatose (HFE-Gen), Morbus Wilson (WD (ATP7B)-Gen), Morbus Crohn (NOD2-Gen).

Medizinische Universität Wien
Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde
Klinische Abteilung für Pädiatrische Kardiologie

Adresse:

Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien

Homepage: <http://www.kinderklinik.meduniwien.ac.at>

Tätigkeitsbereich:

hypertrophe Kardiomyopathien (beta-Myosin-heavy chain-Gen)

Medizinische Universität Wien
Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde
Labor für angeborene Stoffwechselerkrankungen

Adresse:

Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien

Homepage: <http://www.kinderklinik.meduniwien.ac.at>

Tätigkeitsbereich:

Cystische Fibrose (CFTR-Gen), Galaktosämie (GALT), Biotinidase-Defizienz (Biotinidase-Gen), Guanidino Acetat Methyltransferase Defizienz (Guanidino Acetat Methyltransferase-Gen), Mediumchain Acyl-CoA Dehydrogenase Defizienz, Arginin Glycin Amidinotransferase Defizienz (AGAT), Creatintransporter Defizienz (CRTR); Longchain Hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Defizienz (LCHAD); Human Mannose Binding Lectin (MBL; Projektleiter Mag. DDr. Wolfgang Maurer)

**Medizinische Universität Wien
Univ. Klinik für Psychiatrie
Bereich Biochemische Psychiatrie**

Adresse:
Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien
Homepage: <http://www.akh-wien.ac.at/Psychiatrie>
Tätigkeitsbereich:
Chorea Huntington (Huntingtin-Gen)

**Donauspital SMZ Ost
Ludwig Boltzmann Institut für molekulargenetische
Laboratoriumsdiagnostik am Institut für Labormedizin
Zentrallaboratorium**

Adresse:
Langobardenstraße 122, A-1220 Wien
Homepage: http://www.ludwigboltzmann.at/institute/institute_info.php?a_id=69
Tätigkeitsbereich:
Cystische Fibrose (CFTR-Gen), Chorea Huntington (Huntingtin-Gen),
Thromboembolisches Risiko (Faktor V-Gen und Prothrombin-Gen) Hämochromatose
(HFE Gen, Transferrin Rezeptor 2 Gen, Ferroportin-Gen); Chromosomale Trisomien:
Chromosom 13, 18, 21 sowie XY Chromosom; ApoE Gen

**Krankenanstalt Rudolfsstiftung
Zentrallabor**

Adresse:
Juchgasse 25, A-1030 Wien
Homepage : http://www.wienkav.at/kav/kar/medstellen_anzeigen.asp?ID=74
Tätigkeitsbereich:
Hämoglobinopathien (Globingene), Faktor V-Gen und Prothrombin-Gen

**Krankenhaus der Stadt Wien Lainz
Institut für medizinische und chemische Labordiagnostik
Zentrallabor**

Adresse:
Wolkersbergenstraße 1, A-1130 Wien
Homepage: <http://www.wienkav.at/kav/khl>
Tätigkeitsbereich:
Faktor V-Gen, Prothrombin-Gen; Thrombophilie: PAI-1-Gen (PAI-1 675 4G/5G
Polymorphismus, PAI-1 G844A Polymorphismus), MTHFR-Gen (C677T, A1298C),
HFE-Gen (C282Y, H63D, E168X); Anti-Trypsin-Mangel: PiZ und PiS Mutation des
 α 1-ATRY Gens (AAT)

**St. Anna Kinderspital
St. Anna Kinderkrebsforschung**

Adresse:
Kinderspitalgasse 6 bzw. Mariannengasse 32, A-1090 Wien
Homepage: <http://www.ccri.at> und <http://www.kinderkrebsforschung.at>

Tätigkeitsbereich:

Fragiles X-Syndrom, Cystische Fibrose (CFTR-Gen), Faktor V-Gen, Multiple endokrine Neoplasie (MEN) Typ 1 (Menin-Gen), MEN 2A und MEN 2B (RET-Gen), Familiäres Mittelmeerfieber (Marenostrin-Gen); Carney Complex Syndrom (PRKAR1A-Gen), Van Hippel Lindau Erkrankung (VHL-Gen), Hereditäres Paragangliom (SDHB-, SDHC-, SDHD-Gen), Periodisches Fieber (MVK-Gen), Rett-Syndrom (MeCP2-Gen), Denys-Drash Syndrom/diffuse mesangiale Sklerose/Frasier Syndrom/familiärer Wilms Tumor (WT1-Gen), Pseudohypoaldosteronismus Typ I (autosomal dominant, PHA1-Gen), Dystonia musculorum deformans 1 (Torsionsdystonie, DYT1-Gen), Holt-Oram Syndrom (TBX5-Gen, Diamond Blackfan Anämie (RPS19-Gen), Hereditäre Pankreatitis (PRSS1-Gen), Adrenogenitales Syndrom/beta-11 Hydroxylasedefizienz (CYP11B2-Gen), Lactoseintoleranz (LCT-Gen).

Center of Competence for Genetic Analysis (CCGA)

Adresse:

Denisgasse 23, A-1200 Wien

Tätigkeitsbereich:

Hereditäres Mammakarzinom (BRCA1- und BRCA2-Gen); Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (hMLH1- und hMSH2-Gen)

GenoSense Diagnostics GmbH

Adresse:

Rennweg 95b, A-1030 Wien

Homepage: <http://www.genosense.at>

Tätigkeitsbereich:

Genanalysen zu medizinischen Zwecken zur Feststellung einer Prädisposition oder eines Überträgerstatus mittels DNA-Chiptechnologie (*FemSensor* PRO, *FemSensor* CORE I, *FemSensor* CORE II, *FemSensor* PREGNANCY, *FemSensor* OSTEOPOROSE, *FemSensor* THROMBOSIS, *FemSensor* CONTACEPTION) zum Zweck der individualisierten Hormonersatztherapie unter besonderer Berücksichtigung der Langzeit-Östrogenbelastung und des Knochenstoffwechsels bzw. möglicher thrombotischer und kardiovaskulärer Risiken sowie der Risikoevaluierung von Schwangerschaftskomplikationen bei genau definierter Indikationsstellung.

Praxisgemeinschaft Dr. Mühl/Prof. Speiser

Labor für Molekulare Diagnostik

Adresse:

Praterstraße 22, A-1020 Wien

Homepage: <http://www.labors.at>

Tätigkeitsbereich:

Venenthrombose inklusive Reisthrombose (Faktor V-Gen, Prothrombin-Gen), Herz-Kreislauf-Erkrankungen (MTHFR-Gen); Cystische Fibrose (CFTR-Gen); entzündliche rheumatische Erkrankungen (v.a. Morbus Bechterew, Morbus Reiter und psoriatische Arthritis, HLA-B27-Gen); Hämochromatose (HFE-Gen); Hereditäre Fructoseintoleranz: Aldolase B Gen (del4E4-Deletion, A149P, A174D, N334K); Hereditäre Laktoseintoleranz: LPH (lactose-phlorizin hydrolase) Gen (T13910C, A22018G); Familiäres Mittelmeerfieber: MEFV Gen (E148Q, P369S, F479L, M608I (G/C und G/A), I692del, M694V, M694I, K695R, V726A, A744S, R761H); beta-Thalassämie, HbC, HbS: beta-Globin Gen (-87(C>G), -30(T>A),

codon 5(-CT), Hämoglobin C (G>A), Hämoglobin S (A>T), codon 6 (-A), codon 8 (-AA), codon 8/9 (+G), codon 22 (7bp del), codon 30 (G>C), IVS 1.1 (G>A), IVS 1.2 (T>A), IVS 1.5 (G>C), IVS 1.6 (T>C), IVS 1.110 (G>A), IVS 1.116 (T>G), IVS 1-25 (25 bp del), codon 36/37 (-T), codon 39 (C>T), codon 44 (-c), IVS 2.1 (G>A, IVS 2.745 (C>G).

Praxis für Humangenetik

Adresse:

Brünnlbadgasse 15/6, A- 1090 Wien

Homepage: <http://www.medizinische-genetik.at>

Tätigkeitsbereich:

Chorea Huntington (huntingtin IT15); Spinocerebelläre Ataxie (ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A); Muskeldystrophie Typ Duchenne (DMD); Aneuploidie im Rahmen des sogenannten Schnelltests (ausgewählte Abschnitte der relevanten Chromosomen 13, 18, 21, X und Y; Spinale Muskelatrophie Typ 1-3 (SMN1 und SMN 2); Hereditäres Nicht-polypöses Kolonkarzinom (MLH1 und MSH2); Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration (PANK2) sowie weiteren Erkrankungen, auf die die in der gegenständlichen Einrichtung etablierten und von der Zulassung erfassten Methoden übertragbar sind.

„Wunschbaby Zentrum“ – Institut für Kinderwunsch

Genetisches Labor

Adresse:

Lainzer Straße 6, A-1130 Wien

Homepage: <http://www.wunschbaby.at>

Tätigkeitsbereich:

- 1) Erkrankungen, die durch numerische Chromosomenveränderungen ausgelöst werden: Patau Syndrom (Trisomie 13), Edwards Syndrom (Trisomie 18) Down Syndrom (Trisomie 21);
- 2) Erkrankungen, die durch strukturelle Chromosomenveränderungen ausgelöst werden und
- 3) Erkrankungen, die durch Deletionen, Translokationen etc. ausgelöst werden, die zu klein sind, um unter den standardisierten lichtmikroskopischen Auflösungen von Chromosomen sichtbar zu sein: Mikrodeletionssyndrome wie DiGeorge Syndrom, Cri-du-Chat Syndrom, Wolf-Hirschhorn Syndrom, Miller-Dieker Syndrom, Subtelomertranslokationen, etc.

2. Niederösterreich

Landeskrankenhaus St. Pölten

Institut für Laboratoriumsmedizin

Adresse:

Probst Führerstraße 4, A-3100 St. Pölten

Homepage: <http://www.kh-st-poelten.at>

Tätigkeitsbereich:

Faktor V-Gen, Prothrombin-Gen

3. Oberösterreich

A.ö. Krankenhaus der Stadt Linz Institut für medizinisch-chemische Labordiagnostik

Adresse:

Krankenhausstraße 9, A-4020 Linz

Homepage: http://www.linz.at/AKH/lab_24236.asp

Tätigkeitsbereich:

Thrombophilie (Faktor V-Gen und Prothrombin-Gen), Hämochromatose (HFE-Gen);

Toxizität bei 5-Fluoro-Uracil-Therapie: Dihydropyrimidin-Dehydrogenase Gen:

Nachweis der Exon-skipping, Mutation IVS14 +1G→A

Lactoseintoleranz - Erwachsenen-Hypolaktasie: Laktase-Phlorizin-Hydrolase Gen:

LPH -13910 C→T;

Hyperlipidämien: Apolipoprotein E Gen: C112R, R158C, Apolipoprotein B-100 Gen: R3500Q

A.ö. Krankenhaus der Barmherzigen Schwestern vom Heiligen Kreuz Wels

Institut Labor I

Adresse:

Grieskirchnerstraße 42, A-4600 Wels

Homepage: <http://www.khwels.at>

Tätigkeitsbereich:

Faktor V-Gen, Prothrombin-Gen

A.ö. Krankenhaus der Elisabethinen in Linz Institut für med. Mikrobiologie und Hygiene Molekularbiologisches und Molekulargenetisches Labor

Adresse:

Fadingerstraße 1, A-4010 Linz

Homepage: <http://www.elisabethinen.or.at>

Tätigkeitsbereich:

Hämochromatose (HFE-Gen) und Cystische Fibrose (CFTR-Gen)

Blutzentrale Linz des Roten Kreuzes

Adresse:

Krankenhausstraße 9, A-4017 Linz

Homepage: <http://www.o.redcross.or.at>

Tätigkeitsbereich:

Hämochromatose (HFE-Gen), Non-HFE Hämochromatose, Gilbert-Syndrom, Antitrypsinmangel/unkonjugierte Hyperbilirubinämie, Narkolepsie, habitueller Abort in Verbindung mit Interleukin-1 Rezeptor Antagonist Polymorphismus;

Thrombose-Risikofaktor (hereditäre Thrombophilie): Faktor V (FV) Gen (G1691A)

Prothrombin (PTH)/Faktor II (FII) Gen (G20210A); Thrombose-Risikofaktor

(Hyperhomocysteinämie):Methylentetrahydrofolat Reduktase (MTHFR) Gen (C677T);

Zystische Fibrose: Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (CFTR)

Gen (E60X, G85E, 394delTT, R117H, 621+1G→T, 711+5G→A, 1078delT, R334W, R347P, A455E, 2143delT, 2183AA□G, 2184delA, 2789+5G→A,

R1162X, 3659delC, 3849+10kbC→T, 5T, 7T, 9T; F508del, I507del, 1717-

1G→A, G542X, G551D, Q552X, R553X, R560T, S1251N, 905insT,

W1282X, N1303K, I148T, 1898+1G→A, 3199del6, 3120+1G→A, 3272-26A→G, 711+1G→T, CFTRdele2,3(21kb))2;
Laktoseintoleranz: MCM6 Gen (LCT -13910T→C, LCT -22018G→A)
Medikamenten-Metabolisierung:
Cytochrome P450, Gen CYP2D6 (-1584C→G, 31G→A, 100C→T, 138insT, 883G→C, 1023C→T, 1039C→T, 1659G→A, 1661G→C, 1707T→del, 1758G→T, 1758G→A, 1846G→A, 1976G→A, *20 cluster, 2539-2542delAACT, 2549A→del, 2613-2615delAGA, 2850C→T, 2935A→C, 3183G→A, 3198C→G, 3277T→C, 4042G→A, *36GC, 4180G→C, 1863 Repeat Ins, Gene Deletion, Gene Duplication)
Cytochrome P450, Gen CYP2C19 (681G→A, 636G→A);
Immundefizienz: human mannose-binding lectin 2 (MBL2) Gen (-550G→C, -221G→C, +4C→T, R52C, G54D, G57E).

Landeskrankenhaus Steyr

Institut für med. und chem. Laboratoriumsdiagnostik

Adresse:

Sierningerstraße 170, A-4400 Steyr

Homepage: <http://www.lkh-steyr.at/1204.php>

Tätigkeitsbereich:

Thrombophilie (Faktor V-Gen und Prothrombin-Gen); Hämochromatose (HFE-Gen);

Laktose-Intoleranz: Laktase Gen LCT/MCM6 (C/T(-13910) Polymorphismus)

Laborgemeinschaft für Spezialdiagnostik

Dr. Hanns W. Pilgerstorfer – Univ. Prof. Dr. Peter Bettelheim

Adresse:

Europaplatz 7-8, A-4020 Linz

Tätigkeitsbereich:

Thrombosen (Faktor V-Gen, Prothrombin-Gen); Hämochromatose (HFE-Gen)

4. Salzburg

Salzburger Landeskliniken St. Johannis-Spital

Landesclinik für Dermatologie

Adresse:

Müllner Hauptstraße 48, A-5020 Wien

Homepage: <http://www.dermatologie-lks.at>

Tätigkeitsbereich:

Bullöse Dermatosen sowie alle monogenen Dermatosen, die durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von Genanalysen charakterisiert sind und für die die derzeit an der Landesclinik für Dermatologie etablierten und eingesetzten Techniken analog angewendet werden können und Polymorphismus Analyse im Thiopurin-Methyltransferase Gen.

Salzburger Landeskliniken, St. Johannis-Spital

Landesclinik für Innere Medizin I

Molekularbiologisches Labor

Adresse:

Müllner Hauptstraße 48, A-5020 Salzburg

Tätigkeitsbereich:

Stoffwechselerkrankungen, mit Schwerpunkt auf solchen des Lipidstoffwechsels:

Typ I Hyperlipidämie (Mutation im LPL-Gen), Typ III Hyperlipidämie (Apo E Genpolymorphismus), Familiärer Apolipoprotein B100 Defekt (ApoB); Hereditäre Lebererkrankungen: Hämochromatose (HFE-Gen), Cholesterinester-Speicherkrankheit (LAL-Gen), Familiäre Hypercholesterinämie (LDLR-Gen), Arteriosklerose (ACE-Gen), Insulin-Resistenz (Insulin-Rezeptor-Substrat-1-Gen), Adipositas (beta-3-Adrenorezeptor-Gen), ApoE-Gen, Wolman-Erkrankung (LAL-Gen)

**Salzburger Landeskliniken, St. Johannis-Spital
Landeslinik für Kinder- und Jugendheilkunde
Sonderauftrag „Klinische Genetik“
Humangenetische Beratungs- und Untersuchungsstelle**

Adresse:

Müllner Hauptstraße 48, A-5020 Salzburg

Homepage: <http://www.salk.at/757.html>

Tätigkeitsbereich:

Fragiles X-Syndrom (FRAXA, FRAXE), Prader-Willi-Syndrom/Angelman-Syndrom und Turner-Syndrom; Nachweis weiterer Mikrodeletionssyndrome wie Cri du chat-Syndrom, Smith-Magenis-Syndrom, Williams-Beuren-Syndrom, CATCH22 mittels lokusspezifischer FISH-Diagnostik; Cystische Fibrose (CFTR-Gen);

Chorea Huntington: HD (Huntingtin-Gen IT15) / Expansion eines polymorphen (CAG)-Repeats.

**Salzburger Landeskliniken, Zentralbereich Medizin
Medizinisch-Chemisches Zentrallaboratorium im St. Johannis-Spital
Molekularbiologische Laboratorien**

Adresse:

Müllner Hauptstraße 48, A-5020 Salzburg

Homepage: http://www.lks.at/1103_1113.html

Tätigkeitsbereich:

Lipid-Stoffwechselerkrankungen, Thrombophilie (Faktor V-Gen), Hämochromatose, Atherosklerose und Porphyria cutanea tarda; Diabetes mellitus, Adipositas, Hypertriglyceridämie, Apo E;

Lipidstoffwechselstörung: familiäre Hypercholesterinämie: ApoB 100 (R3500Q, R3531C); Thrombophilie: Prothrombin Gen (G20210A), Hyperhomocysteinämie: MTHFR Gen (C677T, A1298C); Laktoseintoleranz: LCT Gen (T-13910C);

Morbus Meulengracht (Gilbert Syndrom): UDP-Glycosyltransferase 1, Polypeptid A1, UGT1A1 (Promotor TATA-box, 2bp ins, (TA)ⁿ→(TA)^m);

AMD (Age-Related Macular Degeneration)-Risiko: Complement Faktor H (Y402H), Faktor BF (L9H, R32Q), Complement Component 2 (E318D);

Pharmakogenetik – Untersuchung unerwünschter bzw. schwerwiegender Arzneimittelnebenwirkungen (Adverse Drug Reaction):

Toxizität bei 5-Fluoro-Uracil-Therapie: Dihydropyrimidin-

Dehydrogenase (DPD) Gen (exon-14-skipping mutation IVS-14/2A ~

DPD*2A); Toxizität nach Thiopurin-Therapie: Thiopurin-S-Methyltransferase (TPMT) Gen (G238C ~ TPMT*2, G460A ~ TPMT*3B, A719G ~

TPMT*3C); Toxizität von Medikamenten durch verlangsamte Acetylierung:

Nacetyltransferase 2 (NAT2) Gen (C481T ~ NAT2*5A, G590A ~

NAT2*6A, G191A ~ NAT2*14A, G857A ~ NAT2*7A/B);

Hypersensitivität auf Warfarin: Cytochrom P450 (CYP2C9-Varianten);

Erhöhtes Risiko für unerwünschte Arzneimittelnebenwirkungen:

Cytochrom P450 (CYP2C19-Varianten)

Medizinisch-Diagnostisches Laboratorium Dr. Hans Georg Mustafa

Adresse:

Bergstraße 14/3, A-5020 Salzburg

Homepage: <http://www.laborsalzburg.at>

Tätigkeitsbereich:

Thrombophilie: Faktor V Gen (G1691A), Prothrombin Gen (G20210A);

Hämochromatose: HFE Gen (C282Y, H63D).

5. Tirol

Medizinische Universität Innsbruck

Institut für Medizinische Biologie und Humangenetik

Humangenetische Untersuchungs- und Beratungsstelle

Adresse:

Schöpfstraße 41, A-6020 Innsbruck

Homepage: <http://www.uibk.ac.at/c/c5/c503/ie-de.html>

Tätigkeitsbereich:

Cystische Fibrose, Adrenoleukodystrophie, Familiäres defektes Apo B-100, Familiäre Hypercholesterinämie, Familiäre Hyperchylomikronämie, Typ III Hyperlipidämie, Thrombose (Faktor V-Gen), Familiärer Brustkrebs (BRCA1), Familiäres nichtpolypöses Kolonkarzinom, Chorea Huntington, Fragiles X-Syndrom, Spinocerebelläre Ataxien Typ 1 und Typ 3 (Machado Joseph-Erkrankung), Charcot-Marie-Tooth, Prader-Willi-Syndrom/Angelman-Syndrom, Di George-Syndrom (CATCH-22), Williams-Beuren-Syndrom, Chronisch Myeloische Leukämie, Achondroplasie, Craniosynostosen, sowie andere Mikrodeletionen und cytogenetisch unklare Chromosomenaberrationen; Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (SLOS) sowie alle monogenen Erbkrankheiten, die durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von Genanalysen charakterisiert sind und für die die derzeit am Institut für medizinische Biologie und Humangenetik der Universität Innsbruck etablierten und eingesetzten Techniken analog angewendet werden können.

Medizinische Universität Innsbruck

Institut für Pathophysiologie

(vormals Institut für Allgemeine und Experimentelle Pathologie)

Labor für molekulare Pathophysiologie

Adresse:

Fritz-Pregl-Straße 3, A-6020 Innsbruck

Homepage: <http://www.uibk.ac.at/c/c5/c511>

Tätigkeitsbereich:

Adrenogenitalsyndrom (CYP21B, CYP11B1, CYP11B2)

Medizinische Universität Innsbruck

Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde

Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie, Klinische Genetik

(Labor für molekulare Diagnostik und Genetik)

Adresse:

Anichstraße 35, A-6020 Innsbruck

Tätigkeitsbereich:

Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2 (MEN2-Syndrom; Untersuchung des RET-Protoonkogens)

6. Kärnten

LKH Klagenfurt

Institut für med. und chem. Labordiagnostik

Adresse:

St. Veiter Straße 47, A-9020 Klagenfurt

Homepage: <http://www.lkh-klu.at/online/page.php?P=832>

Tätigkeitsbereich:

Thrombophilie (Faktor V-Gen und Faktor II-Gen)

7. Steiermark

Medizinische Universität Graz

Institut für Medizinische Biochemie und Medizinische Molekularbiologie

Adresse:

Harrachgasse 21, 3. Stock, A-8010 Graz

Homepage: <http://www.meduni-graz.at/mbbc>

Tätigkeitsbereich:

Stoffwechselerkrankungen bei Gendefekte des Lipoprotein-Stoffwechsels:

Familiäre Hypercholesterolemie (LDL-R), familiär defektes ApoB-100, Typ I und Typ III-Hyperlipidämie (LPL, ApoE)

Medizinische Universität Graz

Institut für Medizinische Biologie und Humangenetik

Adresse:

Harrachgasse 21/8, A-8010 Graz

Homepage: <http://www.kfunigraz.ac.at/imhwww>

Tätigkeitsbereich:

Duchenne/Becker Muskeldystrophie (Dystrophin-Gen), Cystische Fibrose (CFTR-Gen), Fragiles X-Syndrom (FMR-1 Gen; FRAXA, FRAXE, FRAXD), Prader-Willi-Syndrom/Angelman-Syndrom, Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung Typ 1A (PMP22-Gen) und HNPP (PMP22-Gen) sowie

alle monogenen Erbkrankheiten, die durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von Genanalysen charakterisiert sind und für die die derzeit am Institut für Medizinische Biologie und Humangenetik der Medizinischen Universität Graz etablierten und eingesetzten Techniken analog angewendet werden können.

Medizinische Universität Graz

Institut für Pathologie

Adresse:

Auenbruggerplatz 25, A-8036 Graz

Homepage: <http://www.kfunigraz.ac.at/patwww/>

Tätigkeitsbereich:

Stoffwechselerkrankungen, hereditäre Tumore, Faktor V-Gen, genetisch bedingte Thromboseneigung (Prothrombin-Gen); erbliches colorektales Karzinom (MSH1, MSH2-Gen); Morquio B/GM-1 Gangliosidose (beta-Galaktosidase-Gen); familiäre adenomatöse Polyposis coli und assoziierte Syndrome (APC-Gen); familiäre Hämophagozytose (TCR gamma-Gen).

Medizinische Universität Graz
Geburtshilflich-Gynäkologische Univ. Klinik
Klinische Abteilung für Allgemeine Gynäkologie und Geburtshilfe

Adresse:

Auenbruggerplatz 14, A-8036 Graz

Homepage: <http://www.meduni-graz.at/gynaekologie>

Tätigkeitsbereich:

Pränatale Feststellung numerischer Chromosomenaberrationen (QF-PCR Schnelltest)

Medizinische Universität Graz
Gemeinsame Einrichtung für Klinische Immunologie
(Jean Dausset Laboratorium)

Adresse:

Auenbruggerplatz 8, A-8036 Graz

Homepage: <http://www.meduni-graz.at/immunologie/>

Tätigkeitsbereich:

Faktor V-Gen, Prothrombin-Gen, Hyperhomocysteinämie (MTHFR- Gen), Hämochromatose (HFE-Gen)

Medizinische Universität Graz
Medizinische Univ. Klinik
Klinische Abteilung für Angiologie

Adresse:

Auenbruggerplatz 15, A-8036 Graz

Homepage: <http://www.meduni-graz.at/meduk/angio/angiologie.html>

Tätigkeitsbereich:

Hereditäre Thrombophilie (Faktor V-Gen, Prothrombin-Gen); Faktor XIII Defizienz (Faktor XIII subunit A1 (F13A1)-Gen); Hyperhomocysteinämie (MTHFR-Gen)

Medizinische Universität Graz
Medizinische Univ. Klinik
Klinische Abteilung für Endokrinologie und Nuklearmedizin
Molekularbiologisches Labor

Adresse:

Auenbruggerplatz 15, A-8036 Graz

Homepage: <http://www.kfunigraz.ac.at/umewww/endokrinologie/ENM.html>

Tätigkeitsbereich:

Familiäre Formen der Osteoporose (Untersuchungen auf Mutationen im Vitamin D- bzw. Östrogen-Rezeptor sowie in anderen Kandidatengenen)

Medizinische Universität Graz
Medizinische Univ. Klinik
Klinische Abteilung für Gastroenterologie und Hepatologie

Adresse:

Auenbruggerplatz 15, A-8036 Graz

Homepage: <http://www.meduni-graz.at/gastroenterologie>

Tätigkeitsbereich:

Familiäre Formen der Cholestase (MDR3-Gen, BSEP-Gen, FIC1-Gen)

Medizinische Universität Graz
Medizinische Univ. Klinik
Klinische Abteilung für Hämatologie

Molekularbiologisches Labor

Adresse:

Auenbruggerplatz 38, A-8036 Graz

Homepage: <http://www.lkh-graz.at/cms/beitrag/10020720/757952/>

Tätigkeitsbereich:

Familiäres nicht polypöses Kolonkarzinom (=HNPCC oder Lynch-Syndrom;
Untersuchung der DNA-Mismatch-Repair Gene hMLH1 und hMSH2)

Medizinische Universität Graz

Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde

Arbeitsgruppe für Biochemie angeborener Stoffwechselerkrankungen

Adresse:

Auenbruggerplatz 30, A-8036 Graz

Homepage: <http://www.kfunigraz.ac.at/kinderklinik>

Tätigkeitsbereich:

Mukopolysaccharidose Typ I, Mukopolysaccharidose Typ II, Mukopolysaccharidose Typ IIIA, Mukopolysaccharidose Typ IIIB, Mukopolysaccharidose Typ IVA, GM1-Gangliosidose, verschiedene Formen der Ceroidlipofuscinose

Institut für molekularbiologische Analytik (IMBA) Graz

Adresse:

Schaftal 50, A-8044 Kainbach bei Graz

Homepage: <http://www.imba.st>

Tätigkeitsbereich:

Hereditäre Thrombophilie (Faktor V- Gen, Prothrombin-Gen; Faktor XIII Defizienz (Faktor XIII subunit A1 (F13A1) Gen); Hyperhomocysteinämie (MTHFR-Gen); Hämochromatose (HFE- Gen); Osteoporose (Vitamin-D-Rezeptor (VDR) – Gen), Osteoporose-Risiko (Kollagen 1a (COL1A1) – Gen), Laktase Nonpersistenz (Laktose Intoleranz), Osteoporose-Risiko (Laktase (LCT) – Gen), 5-FU Unverträglichkeit (Dihydropyrimidin-Dehydrogenase (DPYD)–Gen)
e (DPYD)–Gen)