

Genanalyse- Register gemäß § 79 Abs. 1 Z 1 GTG

Stand: Oktober 2019

1. Wien

**Medizinische Universität Wien
Klinisches Institut für Pathologie
Molekularbiologisches Labor**

Adresse:

Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien

Homepage: <http://www.meduniwien.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 Pathologie
Genetisches Labor**

Adresse:

Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien

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

Laborteil A:

Tätigkeitsbereich:

Analyse aller monogenen erblich bedingten onkologischen Erkrankungen (solider Tumoren und hämatologischer Genese), die durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von Genanalysen charakterisiert sind und für die die derzeit im Genetischen Labor des Klinischen Instituts für Pathologie der Medizinischen Universität Wien etablierten und eingesetzten Techniken analog angewendet werden können

sowie

Analyse aller mittels konventionell zytogenetischer und molekularzytogenetischer Methoden nachweisbarer Chromosomenaberrationen im Bereich der Onkologie, welche durch

publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von zytogenetischen und molekularzytogenetischen Analysen charakterisiert sind und die mit Hilfe der im Genetischen Labor des Klinischen Instituts für Pathologie der Medizinischen Universität Wien etablierten und eingesetzten Methoden untersucht werden können: numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen, sowie Mikroaberrationen

Laborteil B:

Tätigkeitsbereich:

Analyse aller monogenen erblich bedingten Erkrankungen auf dem Gebiet der Frauenheilkunde und Pädiatrie, die durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von Genanalysen charakterisiert sind und für die die derzeit im Genetischen Labor des Klinischen Instituts für Pathologie der Medizinischen Universität Wien etablierten und eingesetzten Techniken analog angewendet werden können

und

Analyse aller mittels konventionell zytogenetischer und molekularzytogenetischer Methoden nachweisbarer Chromosomenaberrationen im Bereich der Frauenheilkunde und Pädiatrie, welche durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von zytogenetischen und molekularzytogenetischen Analysen charakterisiert sind und die mit Hilfe der im Genetischen Labor des Klinischen Instituts für Pathologie der Medizinischen Universität Wien etablierten und eingesetzten Methoden untersucht werden können: numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen, sowie Mikroaberrationen

Medizinische Universität Wien

Klinisches Institut für Labormedizin

**Klinisches Institut für Medizinische und Chemische Labordiagnostik,
Bereich Molekularbiologie**

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 von Willebrand Syndrom (vWS): von Willebrand Faktor Gen: Punktmutationen, Deletionen, Insertionen Antithrombin Mangel, Hereditäre Thrombophilie: SERPINC1 (Antithrombin) Gen:

gesamte kodierende Region; Hämophilie B, X-chromosomale hereditäre Blutungsneigung: Faktor IX Gen: gesamte kodierende Region

Lactoseintoleranz: Lactase (LCT) Gen: -13910C>T, -22018G>A

Beta-Thalassämie: Hämoglobin beta Gen: gesamte kodierende Region

Hereditäres Mittelmeerfieber: Pyrin Gen: E148Q, P369S, F479L, M680I (G/C), M680I (G/A), I692del, M694V, M694I, K695R, V726A, A744S, R761H

Maturity-onset diabetes of the young (MODY) 2: Glukokinase Gen: gesamte kodierende Region

Maturity-onset diabetes of the young (MODY) 3: Hepatocyte nuclear factor-1-alpha (HNF1A) Gen: gesamte kodierende Region

Glutathion-S-Transferase M1 (GSTM1) Defizienz: Glutathion-S-Transferase M1 (GSTM1) Gen Deletion des GSTM1 Gens.

Hereditärer Protein S Mangel: Protein S Gen: Untersuchung der gesamten kodierenden Region

Alpha Thalassämie: HbA1- und HbA2-Gen: Untersuchung der gesamten kodierenden Region

Cystische Fibrose: CFTR Gen: G85E, R117H, I148T, R334W, R347P, A455E, Delta I507, Delta F508, G542X, G551D, R553X, R560T, 621+1G>T, 711+1G>T, 1078delT, R1162X, W1282X, N1303K, 1717-1G>A, 1898+1G>A, 2184delA, 2789+5G>A, 3120+1G>A, 3659delC, 3849+10kbC>T, Intron8 IVS8 5T, Intron8 IVS8 7T, Intron8 IVS8 9T, Exon10 I506V, Exon10 I507V, Exon10 F508C

Li Fraumeni Syndrom: p53 Gen: Untersuchung der gesamten kodierenden Region

Transthyretin assoziierte familiäre Amyloidose: Transthyretin Gen: Untersuchung der gesamten kodierenden Region

Primäre pulmonale Hypertension: BMPR2 Gen: Untersuchung der gesamten kodierenden Region

Hereditary Non-Polyposis Colorectal Cancer (HNPCC): MLH1-, MSH2-, MSH6- und PMS2-Gen: Untersuchung der gesamten kodierenden Region

Atypisches Hämolytisches Urämisches Syndrom 1 (aHUS1), Suszeptibilität für Komplementfaktor H (CFH) Gen: Untersuchung der gesamten kodierenden Region

Atypisches Hämolytisches Urämisches Syndrom 2 (aHUS2), Suszeptibilität für Membrane cofactor protein (MCP) Gen: Untersuchung der gesamten kodierenden Region

Atypisches Hämolytisches Urämisches Syndrom 3 (aHUS3), Suszeptibilität für Komplementfaktor I (CFI) Gen: Untersuchung der gesamten kodierenden Region

Altersabhängige Macular Degeneration - Risikoabschätzung Komplementfaktor H (CFH) Gen: Y402H Polymorphismus

Hereditäre Hämochromatose: HFE-Gen

Morbus Fabry: alpha-Galactosidase (GLA) Gen

sowie

Analyse aller monogenen erblich bedingten hämostaseologischen, hämatologischen und onkologischen Erkrankungen, sowie von Stoffwechselerkrankungen, die durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung genetischer Analysen charakterisiert sind und für die die derzeit im Klinischen Institut für medizinische und chemische Labordiagnostik (KIMCL) der Medizinischen Universität Wien etablierten und regelmäßig eingesetzten Techniken analog angewendet werden können.

**Medizinische Universität Wien
Institut für Medizinische Genetik**

Adresse:

Währinger Straße 10, A-1090 Wien

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

Tätigkeitsbereich:

Neurofibromatose Typ 1/ Morbus Recklinghausen: NF1-Gen Neurofibromatose Typ 2: NF2-Gen Cystische Fibrose: CFTR-Gen: deltaF508, G542X, N1303K, 1717-1G>A, W1282X, G551D, R553X, S1251N, R506T, 3905insT, Q552X, deltaI507, 394delTT, G85E, 621+1G>T, R117H, 1078dT, R347P, R334W, E60X, 711+5G>A, 2789+5G>A, R1162X, 3659delC, 3849+10kbC>T, 2143delT, A455E, 2183AA>G, 2184delA, sowie Deletionen der Exons 2 und 3
Spinocerebelläre Ataxie Typ 1, 2, MJD/3 und 6, Chorea Huntington: Ataxin-Gene ATX1, ATX2, ATX3, CACNA1A-Gen, Huntingtin-Gen (CAG – Expansion)MODY1-6: HNF4A-Gen, GCK-Gen, IPF1-Gen, TCF2-Gen, NEUROD1-Gen NBIA (vormals Hallervorden-Spatz-Syndrom): PANK2-Gen Hämochromatose: HFE-Gen: Cys282Tyr, His63Asp 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 am Institut für Medizinische Genetik der Medizinischen Universität Wien etablierten und eingesetzten Techniken analog angewendet werden können

und

alle zytogenetisch und molekularzytogenetisch nachweisbaren Chromosomenaberrationen, die durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von zytogenetischen und molekularzytogenetischen Analysen charakterisiert sind und die mit Hilfe der am Institut für Medizinische Genetik der Medizinischen Universität Wien etablierten und eingesetzten Methoden durchgeführt werden können

und

Anwendung der Präimplantationsdiagnostik:

-) Untersuchung chromosomaler Veränderungen (Aneuploidien)
-) Translokationsdiagnostik
-) Feststellung folgender Erbkrankheiten i.S.d. § 2a Abs. 2 FMedG (schwere Formen):
Spinale Muskelatrophie Typ I:
SMN1 Gen: Deletion von Exon 7 und 8, gekoppelte Marker
SMN2 Gen: gekoppelte Marker;
Cystische Fibrose:
CFTR Gen: c.1521_1523delCTT (delta F508 Deletion);
Neurofibromatose Typ 1:

NF1 Gen: c.499_502delTGTT (p.Cys167Glnfs; frameshift);

Beta-Thalassämie:

HBB Gen: c.-137C>G (-87C-G), c.20A>T (p.Glu7Val)

Myotone Dystrophie Typ 1:

DMPK Gen: CTG-Repeats; gekoppelte Marker;

Severe Combined Immunodeficiency with Sensitivity to Ionized Radiation (RS-SCID):

DCLRE1C (ARTEMIS) Gen: Deletion von Exon 7 und 8; gekoppelte Marker.

Glycine Encephalopathy (GCE):

Glycine Decarboxylase (GLDC) Gen: maternale Deletion der Exons 1 bis 16, paternale

Punktmutation c.1048G>T (p.Gly350Trp), gekoppelte Marker

Incontinentia Pigmenti:

IKBKG Gen: Deletion von Exon 4 bis 10, gekoppelte Marker

Fanconi Anämie Typ A (FANCA):

FANCA Gen: c.2606A>C, c.2779-1G>T, gekoppelte Marker

SFTP-B-Mangel (SMDP1):

SFTP-B Gen: maternale und paternale c.379delCinsGAA Mutation (c.360_362delCinsGAA)

Cystische Fibrose:

CFTR Gen:

c.1624G > T (G542X), c.948delT (1078delT), c.1022_1023insTC (1154insTC), c.1081delT (1213delT), c.1116 + 1G > A (1248 + 1G > A), c.1127_1128insA (1259insA), c.1209 + 1G > A (1341 + 1G > A), c.1329_1330insAGAT (1461ins4), c.1393-1G > A (1525-1G > A), c.1418delG (1548delG), c.1545_1546delTA (1677delTA), c.1585-1G > A (1717-1G > A), c.1585-8G > A (1717-8G > A), c.1679 + 1.6kba > G (1811 + 1.6kba > G), c.1680-1G > A (1812-1G > A), c.1766 + 1G > A (1898 + 1G > A), c.1766 + 3A > G (1898 + 3A > G), c.2012delT (2143delT), c.2051_2052delAAinsG (2183AA > G), c.2052delA (2184delA), c.2052_2053insA (2184insA), c.2175_2176insA (2307insA), c.2215delG (2347delG), c.2453delT (2585delT), c.2490 + 1G > A (2622 + 1G > A), c.2583delT (2711delT), c.2657 + 5G > A (2789 + 5G > A), c.2875delG (3007delG), c.2988 + 1G > A (3120 + 1G > A), c.2988G > A (3120G > A), c.2989-1G > A (3121-1G > A), c.3140-26A > G (3272-26A > G), c.3528delC (3659delC), c.3659delC (3791delC), c.3717 + 12191C > T (3849 + 10kbc > T), c.3744delA (3876delA), c.3773_3774insT (3905insT), c.262_263delTT (394delTT), c.3873 + 1G > A (4005 + 1G > A), c.3884_3885insT (4016insT), c.273 + 1G > A (405 + 1G > A), c.274-1G > A (406-1G > A), c.4077_4080delTGTTinsAA (4209TGTT > AA), c.4251delA (4382delA), c.325_327delTATinsG (457TAT > G), c.442delA (574delA), c.489 + 1G > T (621 + 1G > T), c.531delT (663delT), c.579 + 1G > T (711 + 1G > T), c.579 + 3A > G (711 + 3A > G), c.579 + 5G > A (711 + 5G > A), c.580-1G > T (712-1G > T), c.720_741delAGGGAGAATGATGATGAAGTAC (852del22), c.1364C > A (A455E), c.1675G > A (A559T), c.54-5940_273 + 10250del21kb (CFTRdele2,3), c.3964-78_4242 + 577del (CFTRdele22,23), c.328G > C (D110H), c.3310G > T (E1104X), c.1753G > T (E585X), c.178G > T (E60X), c.2464G > T (E822X), c.2491G > T (E831X), c.274G > A (E92K), c.274G > T (E92X), c.3731G > A (G1244E), c.532G > A (G178R), c.988G > T (G330X), c.1652G > A (G551D), c.254G > A (G85E), c.2908G > C (G970R), c.595C > T (H199Y), c.1007T > A (I336K), c.1519_1521delATC (I507del), c.2128A > T (K710X), c.3194T > C (L1065P), c.3230T > C (L1077P), c.617T > G (L206W), c.1400T > C (L467P), c.2195T > G (L732X), c.2780T > C (L927P), c.3302T > A (M1101K), c.1A > G (M1V), c.3909C > G (N1303K), c.613C > T (P205S), c.200C > T (P67L), c.3937C > T (Q1313X), c.658C > T (Q220X), c.115C > T (Q39X), c.1477C > T (Q493X),

c.1573C > T (Q525X), c.1654C > T (Q552X), c.2668C > T (Q890X), c.292C > T (Q98X), c.3196C > T (R1066C), c.3197G > A (R1066H), c.3472C > T (R1158X), c.3484C > T (R1162X), c.349C > T (R117C), c.1000C > T (R334W), c.1040G > A (R347H), c.1040G > C (R347P), c.1055G > A (R352Q), c.1657C > T (R553X), c.1679G > A (R560K), c.1679G > C (R560T), c.2125C > T (R709X), c.223C > T (R75X), c.2290C > T (R764X), c.2551C > T (R851X), c.3587C > G (S1196X), c.3752G > A (S1251N), c.1021T > C (S341P), c.1397C > A (S466X(C > A)), c.1397C > G (S466X(C > G)), c.1466C > A (S489X), c.1475C > T (S492F), c.1646G > A (S549N), c.1645A > C (S549R), c.1647T > G (S549R), c.2834C > T (S945L), c.1013C > T (T338I), c.1558G > T (V520F), c.3266G > A (W1089X), c.3611G > A (W1204X), c.3612G > A (W1204X), c.3846G > A (W1282X), c.1202G > A (W401X), c.1203G > A (W401X), c.2537G > A (W846X), c.3276C > A (Y1092X (C > A)), c.3276C > G (Y1092X (C > G)), c.366T > A (Y122X),

sowie weitere Mutationen, die in die Klasse 1 bzw. 2 zugeordnet werden können (Stopp-Mutationen, sowie Deletionen, Insertionen oder Duplikationen, die eine Leserasterverschiebung verursachen).

Untersuchung der o.g. Mutationen im Rahmen einer PID nur dann, wenn – unter Berücksichtigung des Genotyps in der Familie – die schwerste Form der Cystischen Fibrose (Mukoviszidose) zu erwarten ist.

Niemann-Pick Disease, Typ C1 (NPC1):

NPC1 Gen:

c.2972_2973delAG, c.3041+2delT, gekoppelte Marker

Duchenne Muscular Dystrophy (DMD):

DMD Gen:

alle publizierten und nicht publizierten Mutationen, gekoppelte Marker

Mitochondrialer Komplex I-Mangel aufgrund von Mutationen im NDUFS4-Gen:

NDUFS4 Gen:

c.316C>T (p.Arg106**), gekoppelte Marker

Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (SLOS):

DHCR7 Gen:

c.452G>A (p.Trp151Term)

Neurofibromatose Typ 1 (NF1):

Neurofibromin 1 (NF1) Gen:

c.4950C>G (p.Tyr1650*)

Medizinische Universität Wien

Zentrum für Anatomie und Zellbiologie

Abteilung für Angewandte Anatomie

Neuromuskuläre Forschungsabteilung (NMRD)

Adresse:

Währinger Straße 13, A-1090 Wien

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

Tätigkeitsbereich:

Muscular Dystrophies
Congenital Muscular Dystrophies
Congenital Myopathies
Distal Myopathies
Metabolic Myopathies
Other Myopathies
HyperCKemia
Myotonic Syndromes
Congenital Myasthenic Syndromes
Spinal Muscular Atrophies and Motor neuron diseases
Hereditary Cardiomyopathies
Hereditary Motor and Sensory Neuropathies
Neurodegenerative Lysosomal Storage Disorders
Disorders of optic nerve and retina
Disorders of neuronal migration
Mitochondrial disorders

sowie

Untersuchung des mitochondriellen Genoms:
Seltene Neuromuskuläre Erkrankungen basierend auf Mutationen im mitochondriellen Genom (mtDNA); Mitochondrielle Gene;

und

Analyse aller monogenen erblich bedingten Erkrankungen des Muskel- und Nervensystems, die durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung genetischer Analysen charakterisiert sind und für welche die derzeit an der Neuromuskulären Forschungsabteilung (NMRD) am Zentrum für Anatomie und Zellbiologie der MUW etablierten und regelmäßig 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

Homepage: <http://www.meduniwien.ac.at/hp/chirurgie/>

Tätigkeitsbereich:

Familiäre Adenomatöse Polyposis Coli (FAP): APC-Gen Erbliches 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.p53.at>

Tätigkeitsbereich:

Li Fraumeni-Syndrom: p53-Gen

**Medizinische Universität Wien
Univ. Klinik für Frauenheilkunde
Zentrum für familiären Brust- und Eierstockkrebs**

Adresse:

Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien

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

Tätigkeitsbereich:

familiäres Mamma- und Ovarialkarzinom: BRCA 1-und BRCA 2-Gen sowie andere risikoassoziierte Gene; Ataxia telangiectasia: Ataxia telangiectasia 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: www.haematologie-wien.at

Tätigkeitsbereich:

Thromboseneigung: Faktor V-Gen (Faktor V Leiden Mutation R506Q)

**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/endo>

Tätigkeitsbereich:

Adrenogenitales Syndrom (AGS): 21-Hydroxylase-Gen. Multiple Endokrine Neoplasie 2 (MEN2): RET-Protoonkogen: Punktmutationen in den Exons 10, 11, 13, 14, 15 und 16. Familiäres Medulläres Schilddrüsenkarzinom (FMTC): RET-Protoonkogen: Punktmutationen in den Exons 10, 11, 13, 14, 15 und 16. Multiple Endokrine Neoplasie 1 (MEN 1): Menin-Gen: Punktmutationen bzw. Deletionen in den Exons 2-10). Familiäre hypocalziurische Hyperkalzämie: Kalzium-Sensing-Rezeptor (CASR) Gen: Punktmutationen in den Exons 2-7.

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

Adresse:

Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien

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

Tätigkeitsbereich:

Hämochromatose: HFE-Gen: Cys282Tyr, His63Asp Morbus Wilson (WD): ATP7B-Gen: His1069Gln, 3400DelC, 2299InsC, G710S, W779X, etc. Morbus Crohn: NOD2-Gen: 3020insC, SNP12 (G908R), SNP8 (R702W)

Fatty Liver Disease, Nonalcoholic, Susceptibility to:

Patatine like Phospholipase Domain-Containing Protein (PNPLA3) Gen: rs738409 (I148M)

Donauspital SMZ Ost
Ludwig Boltzmann Institut für
Molekulargenetische Laboratoriumsdiagnostik am
Institut für Labormedizin - Zentrallaboratorium

Adresse:

Langobardenstraße 122, A-1220 Wien

Homepage: http://www.wienkav.at/kav/dsp/medstellen_anzeigen.asp?ID=78

Tätigkeitsbereich:

Cystische Fibrose: CFTR-Gen Chorea Huntington: Huntingtin-Gen IT15: Triplett Repeat Expansionen Thromboembolisches Risiko: Faktor V-Gen: R506Q, Prothrombin-Gen: G20210A

Hämochromatose: HFE Gen: V53M, V59M, H63D, H63H, S65C, Q127H, P160delC, E168Q, E168X, W169X, C282Y, Q283P, Transferrin Rezeptor 2 Gen: E60X, M172K, E60X, M172K, Y250X, AVAQ594-597del, Ferroportin-Gen: N144H, V162del.

Demenz: ApoE Gen: Isoformen Analyse.

Chromosomale Trisomien: Chromosom 13, 18, 21 sowie XY Chromosom:

Mikrosatellitenanalyse, Amelogenin-Gen.

Krankenhaus Hietzing mit Neurologischem Zentrum Rosenhügel
Institut für Labormedizin mit Serologie und Infektionsdiagnostik
mit Ambulanz

Adresse:

Wolkersbergenstraße 1, A-1130 Wien

Homepage: http://www.wienkav.at/kav/khl/medstellen_anzeigen.asp?ID=242

Tätigkeitsbereich:

Thrombophilie: Faktor V-Gen (R506Q), Prothrombin-Gen (G20210A), PAI-1-Gen (675 4G/5G, G844A), MTHFR-Gen (C677T, A1298C) Hereditäre Hämochromatose: HFE-Gen (C282Y, H63D, E168X) Anti-Trypsin-Mangel: α 1-Antitrypsin (AAT) Gen (PiZ und PiS Mutationen)

**Hanusch-Krankenhaus
Zentrum für Medizinische Genetik**

Adresse:

Heinrich-Collin-Straße 30, A-1140 Wien

Homepage: www.hanusch-krankenhaus.at

Tätigkeitsbereich:

Hereditary Non-Polyposis Colon Cancer, Type 1 (HNPCC1) / Lynch Syndrom:

MutL, E.coli, Homolog of 1 (MLH1) Gen

MutS, E.coli, Homolog of 2 (MSH2) Gen

MutS, E.coli, Homolog of 6 (MSH6) Gen

Postmeiotic Segregation increased, S.cerevisiae 2 (PMS2) Gen

Epithelial Cellular Adhesion Molecule (EPCAM) Gen

Erblicher Brust- und Eierstockkrebs:

Breast Cancer 1 (BRCA1) Gen

Breast Cancer 2 (BRCA2) Gen

RAD51, S.cerevisiae, homolog of, C (RAD51C) Gen

Hereditäre Hämochromatose:

HFE Gen: Stufendiagnostik: H63D und C282Y, falls negativ der Rest des Gens

Cystische Fibrose (CF):

Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR) Gen

Congenitale Bilaterale Aplasie des Vas deferens (CBAVD):

Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR) Gen

Spermatogenic failure, Y-linked, 1 (SPGFY1):

AZF-Region, Yq11 (AZFa, AZFb, AZFc): AZFa-, AZFb-, AZFc-Deletionen

Spermatogenic failure, Y-linked, 2 (SPGFY2):

AZF-Region, Yq11 (AZFa, AZFb, AZFc): AZFa-, AZFb-, AZFc-Deletionen

Kardio-Genetik:

Brugada Syndrom 1 (BRGDA1):

Sodium channel, voltage.gated, type V, alpha subunit (SCN5A) Gen

Long-QT-Syndrom 1 (LQT1):

Potassium channel, voltage gated, KQT-like subfamily, member 1 (KCNQ1) Gen

Short QT-Syndrom 1 (SQT1):

Potassium channel, voltage gated, subfamily H, member 2 (KCNH2) Gen

Short QT-Syndrom 3 (SQT3):

Potassium channel, inwardly rectifying, subfamily J, member 2 (KCNJ2) Gen

Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachycardie 1 (CPVT1):

Ryanodin Rezeptor 2 (RYR2) Gen

Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachycardie 2 (CPVT2):

Calsequestrin 2 (CASQ2) Gen

Familiäre Hypertrophe Kardiomyopathie 1 (CMH1):
 Myosine, heavy chain 7, cardiac muscle, beta (MYH7) Gen
 Familiäre Hypertrophe Kardiomyopathie 2 (CMH2):
 Tropomyosin 1 (TPM1) Gen
 Familiäre Hypertrophe Kardiomyopathie 3 (CMH3):
 Troponin T2, cardiac (TNNT2) Gen
 Familiäre Hypertrophe Kardiomyopathie 7 (CMH7):
 Troponin I, cardiac (TNNI3) Gen
 Dilatative Kardiomyopathie 1A (CMD1A):
 Lamin A/C (LMNA) Gen
 Myosin-binding protein C, cardiac (MYBPC3) Gen
 Dilatative Kardiomyopathie 1BB (CMD1BB):
 Desmoglein 2 (DSG2) Gen
 Dilatative Kardiomyopathie 1D (CMD1D):
 Troponin T2, cardiac (TNNT2) Gen
 Dilatative Kardiomyopathie 1FF (CMD1FF):
 Troponin I, cardiac (TNNI3) Gen
 Dilatative Kardiomyopathie 1Y (CMD1Y):
 Tropomyosin 1 (TPM1) Gen
 Dilatative Kardiomyopathie 2A (CMD2A):
 Troponin I, cardiac (TNNI3) Gen
 Familiäre Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie 1 (ARVD1):
 Transforming growth factor beta-3 (TGFB3) Gen
 Familiäre Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie 5 (ARVD5):
 Transmembrane Protein 43 (TMEM43) Gen
 Familiäre Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie 8 (ARVD8):

 Desmoplakin (DSP) Gen
 Familiäre Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie 9 (ARVD9):
 Plakophilin 2 (PKP2) Gen
 Familiäre Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie 10 (ARVD10):
 Desmoglein 2 (DSG2) Gen
 Familiäre Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie 11 (ARVD11):
 Desmocollin 2 (DSC2) Gen
 Familiäre Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie 12 (ARVD12):
 Junction Plakoglobulin (JUP) Gen.

Periodische Fieber Syndrome:
 Familiäres Mittelmeerfieber (FMF), AR:
 Familial Mediterranean Fever (MEFV) Gen
 Familiäres Mittelmeerfieber (FMF), AD:
 Familial Mediterranean Fever (MEFV) Gen
 Familiäres periodisches Fieber, AD:
 Tumor necrosis factor receptor superfamily, member 1A (TNFRSF1A) Gen
 Cinca Syndrom:
 NLR family, pyrin domain-containing 3 (NLRP3; CIAS1) Gen
 Hyper IgD Syndrom (HIDS):
 Mevalonat Kinase (MVK) Gen

Familial recurrent arthritis (FRA):
Proline/Serine/Threonine phosphatase-interacting protein 1 (PSTPIP1) Gen.

Knochenerkrankungen:
Hypophosphatämie, AD:
Fibroblast growth factor 23 (FGF23) Gen
Hypophosphatämie, X-linked (XLH):

Phosphate-regulating endopeptidase homolog, X-linked (PHEX) Gen

Osteogenesis imperfecta:
Osteogenesis imperfecta, Type I:
Collagen, type 1, alpha-1 (COL1A1) Gen
Osteogenesis imperfecta, Type II:
Collagen, type 1, alpha-1 (COL1A1) Gen
Collagen, type 1, alpha-2 (COL1A2) Gen
Osteogenesis imperfecta, Type III:
Collagen, type 1, alpha-1 (COL1A1) Gen
Collagen, type 1, alpha-2 (COL1A2) Gen
Osteogenesis imperfecta, Type IV:
Collagen, type 1, alpha-1 (COL1A1) Gen
Collagen, type 1, alpha-2 (COL1A2) Gen
Marfan Syndrom, Loeys-Dietz Syndrom:
Marfan Syndrom (MFS):

Fibrillin 1 (FBN1) Gen
Loeys-Dietz Syndrom, Type 1A (LDS1A):
Transformin growth factor-beta receptor, type I (TGFB1) Gen
Loeys-Dietz Syndrom, Type 2A (LDS2A):
Transformin growth factor-beta receptor, type I (TGFB1) Gen
Loeys-Dietz Syndrom, Type 1B (LDS1B):
Transformin growth factor-beta receptor, type II (TGFB2) Gen
Loeys-Dietz Syndrom, Type 2B (LDS2B):
Transformin growth factor-beta receptor, type II (TGFB2) Gen.

Neurogenetik:
Pontozerebelläre Hypoplasien:
Pontozerebelläre Hypoplasie, Typ 1A (PCH1A):
Vaccinia-Related Kinase 1 (VRK1) Gen
Pontozerebelläre Hypoplasie, Typ 1B (PCH1B):
Exosome component 3 (EXOSC3) Gen
Pontozerebelläre Hypoplasie, Typ 2A (PCH2A):
tRNA splicing endonuclease 54, S.cerevisiae, homolog of (TSEN54) Gen
Pontozerebelläre Hypoplasie, Typ 2B (PCH2B):
tRNA splicing endonuclease 2, S.cerevisiae, homolog of (TSEN2) Gen
Pontozerebelläre Hypoplasie, Typ 2C (PCH2C):
tRNA splicing endonuclease 34, S.cerevisiae, homolog of (TSEN34) Gen
Pontozerebelläre Hypoplasie, Typ 2D (PCH2D):

O-Phosphoserine tRNA-Selenocysteine tRNA Synthase (SEPSECS) Gen
Pontozerebelläre Hypoplasie, Typ 4 (PCH4):
tRNA splicing endonuclease 54, *S.cerevisiae*, homolog of (TSEN54) Gen
Pontozerebelläre Hypoplasie, Typ 6 (PCH6):
Arginyl-tRNA Synthetase 2 (RARS2) Gen
Pontozerebelläre Hypoplasie, Typ 8 (PCH8):
CHMP family, member 1A (CHMP1A) Gen
Mental Retardation and Microcephaly with pontine and cerebellar
Hypoplasia (MICPCH):
Calcium/Calmodulin-dependent Serine Protein Kinase (CASK) Gen

Neuronale Migrationsstörungen / klassische Lissenzephalien:

Lissenzephalie 1 (LIS1):
Platelet activating factor acetylhydrolase, isoform 1B, alpha subunit (PAFAH1B1) Gen
Lissenzephalie, X-linked, 1 (LISX1):
Doublecortin (DCX) Gen
Lissenzephalie, X-linked, 2 (LISX2):
Aristaless-related, homeobox, X-linked (ARX) Gen
Lissenzephalie 2 (LIS2):
Reelin (RELN) Gen
Lissenzephalie 3 (LIS3):
Tubulin alpha-1A (TUBA1A) Gen
Lissenzephalie 4 (LIS4):

Nude, *A. nidulans*, homolog of, 1 (NDE1) Gen
Zerebelläre Ataxie, Mentale Retardierung und Disequilibrium Syndrom 1 (CAMRQ1):
Very low density lipoprotein receptor (VLDLR) Gen

Neuronale Migrationsstörungen / "Cobblestone"-Lissenzephalien:

Muscular Dystrophy-Dystroglycanopathy (congenital with brain and eye anomalies), type A,
1 (MDDGA1):
Protein O-Mannosyl-Transferase 1 (POMT1) Gen
Muscular Dystrophy-Dystroglycanopathy (congenital with brain and eye anomalies), type A,
2 (MDDGA2):
Protein O-Mannosyl-Transferase 2 (POMT2) Gen
Muscular Dystrophy-Dystroglycanopathy (congenital with brain and eye anomalies), type A,
3 (MDDGA3):
Protein O-Mannose-beta-1,2,-N-Acetylglycosaminyltransferase (POMGNT1) Gen
Muscular Dystrophy-Dystroglycanopathy (congenital with brain and eye anomalies), type A,
4 (MDDGA4):
Fukutin (FKTN) Gen
Muscular Dystrophy-Dystroglycanopathy (congenital with brain and eye anomalies), type A,
5 (MDDGA5):
Fukutin-related protein (FKRP) Gen
Muscular Dystrophy-Dystroglycanopathy (congenital with brain and eye anomalies), type A,
6 (MDDGA6):
Acetylglucosaminyltransferase-like protein (LARGE) Gen

Muscular Dystrophy-Dystroglycanopathy (congenital with brain and eye anomalies), type A, 7 (MDDGA7):

Isoprenoid synthase domain-containing protein (ISPD) Gen

Muscular Dystrophy-Dystroglycanopathy (congenital with brain and eye anomalies), type A, 8 (MDDGA8):

Glycosyltransferase-like domain-containing protein 2 (GTDC2) Gen

Polymikrogyrien:

Polymikrogyrie, bilateral frontoparietal:

G-Protein coupled receptor 56 (GPR56) Gen

Polymikrogyrie, symmetrisch oder assymetrisch (PMGYSA):

Tubulin, beta-2B (TUBB2B) Gen

Cortical Dysplasia, complex, with other brain malformations (CDCBM):

Tubulin, beta-3 (TUBB3) Gen

Polymicrogyria with optic nerve hypoplasia:

Tubulin, alpha-8 (TUBA8) Gen

Band-like calcification with simplified gyration and Polymicrogyria (BLCPMG):

Occludin (OCLN) Gen

Mikrozephalien:

Microcephaly 1, primary, autosomal recessive (MCPH1):

MCPH1 Gen

Microcephaly 2, primary, autosomal recessive, with or without cortical malformations (MCPH2):

WD-repeat containing protein 62 (WDR62) Gen

Microcephaly 3, primary, autosomal recessive (MCPH3):

CDK5 regulatory subunit-associated protein 2 (CDK5RAP2) Gen

Microcephaly 4, primary, autosomal recessive (MCPH4):

Cancer susceptibility candidate 5 (CASC5) Gen

Microcephaly 5, primary, autosomal recessive (MCPH5):

Abnormal spindle-like, microcephaly-associated (ASPM) Gen

Microcephaly 6, primary, autosomal recessive (MCPH6):

Centromeric protein J (CENPJ) Gen

Microcephaly 7, primary, autosomal recessive (MCPH7):

SCL/TAL1-interrupting locus (STIL) Gen

Microcephaly 8, primary, autosomal recessive (MCPH8):

Centrosomal protein 135-kD (CEP135) Gen

Microcephaly 9, primary, autosomal recessive (MCPH9):

Centrosomal protein 152-kD (CEP152) Gen

Epileptic encephalopathy, early infantile, 10 (EIEE10):

Polynucleotide kinase 3-prime phosphatase (PNKP) Gen

Microcephaly, amish type (MCPHA):

Solute carrier family 25 (Mitochondrial thiamine pyrophosphate carrier), member 19 (SLC25A19) Gen

Chronische progressive externe Ophthalmoplegie:

Progressive external Ophthalmoplegia with mitochondrial DNA deletions,

autosomal dominant, 1 (PEOA1):
Polymerase, DNA, gamma-1 (POLG1) Gen
Progressive external Ophthalmoplegia with mitochondrial DNA deletions,
autosomal dominant, 2 (PEOA2):
Solute carrier family 25 (mitochondrial carrier, adenine nucleotide
translocator), member 4 (SLC25A4 / ANT1) Gen
Progressive external Ophthalmoplegia with mitochondrial DNA deletions,
autosomal dominant, 3 (PEOA3):
Chromosome 10 open reading frame 2 (C10ORF2 / TWINKLE) Gen
Progressive external Ophthalmoplegia with mitochondrial DNA deletions,
autosomal dominant, 4 (PEOA4):
Polymerase, DNA, gamma-2 (POLG2) Gen
Progressive external Ophthalmoplegia with mitochondrial DNA deletions,
autosomal dominant, 5 (PEOA5):
Ribonucleotide reductase, M2 B (RRM2B) Gen.
sowie:

Fabry Disease:
Galactosidase, alpha (GLA) Gen
Adrenoleukodystrophie / Adrenomyeloneuropathie (X-ALD):
ATP-binding cassette, subfamily D, member 1 (ABCD1) Gen

Morbus Wilson (WD):
ATP7B Gen
Hereditäre Pankreatitis (PCTT):
CFTR Gen, SPINK1 Gen, PRSS1 Gen
Alpha-Thalassämie:
HBA1 Gen, HBA2 Gen
Beta-Thalassämie:
HBB Gen
Sichelzellanämie:
HBB Gen
Neurofibromatose Typ 1 (NF1):
Neurofibromin 1 (NF1) Gen
Alpha-1-Antitrypsin Mangel:
SERPINA1 Gen: PiS (p.Glu288Val, Exon 5), PiZ (p.Glu366Lys, Exon 7), ggf. restliche Exons.

Kardiogenetik (Ergänzungen):
Familiäre Hypertrophe Kardiomyopathien (CMH) 1-21:
MYL2 Gen, MYL3 Gen, ACTC1 Gen, CSRP3 Gen
Familiäres Aortenaneurysma (AAT) 1-8:
MYH11 Gen, ACTA2 Gen, MYLK Gen, PRKG1 Gen

Knochenerkrankungen: Hypophosphatämische Osteomalzie:
Hypophosphatämie, autosomal rezessiv, 1 (ARHR1):
DMP1 Gen, Hypophosphatämie, autosomal rezessiv, 2 (ARHR2):
ENPP1 Gen

Androgen Insensitivity Syndrome (AIS) / Androgen Resistenz Syndrom:
Androgen Receptor (AR) Gen
Retinoschisis 1, X-linked, juvenile (RS1):
Retinoschisin (RS1) Gen

Tumorprädispositionssyndrome:
Li Fraumeni Syndrom 1 (LFS1):
Tumor Protein p53 (TP53) Gen
Von Hippel-Lindau Syndrom (VHL):
VHL Gen

sowie:

Die Untersuchung weiterer monogener Entitäten aus den oben genannten Formenkreisen, die durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von genetischen Analysen charakterisiert sind und für die die derzeit im „Zentrum für Medizinische Genetik“ des Hanusch Krankenhauses etablierten Techniken (PCR, qPCR, MLPA, Kopplungsanalysen, Sanger-Sequenzierung) analog angewendet werden können.

sowie

Erblicher Brust- und Eierstockkrebs:
BRCA1 Gen, BRCA2 Gen, RAD51C Gen
Polyarteritis nodosa (PAN):
CECR1 Gen

Maturity-Onset Diabetes of the Young, Type 1 (MODY1):
HNF4A Gen

Maturity-Onset Diabetes of the Young, Type 2 (MODY2):
Glucokinase (GCK) Gen

Maturity-Onset Diabetes of the Young, Type 3 (MODY3):
Hepatocyte Nuclear Factor 1 alpha (HNF1A) / Transcription Factor 1 (TCF1) Gen

Maturity-Onset Diabetes of the Young, Type 4 (MODY4):
PDX1 / IPF1 Gen

Renal Cysts and Diabetes Syndrome (RCAD) / Maturity-Onset Diabetes of the Young, Type 5 (MODY5):
Hepatocyte Nuclear Factor 1 beta (HNF1B) / Transcription Factor 2 (TCF2) Gen

Maturity-Onset Diabetes of the Young, Type 6 (MODY6):
Neurogenetic Differentiation 1 (NEUROD1) Gen

Medulläre zystische Nierenkrankheit 2 (MCKD2):
Uromodulin (UMOD) Gen

HDL Mangel, Typ 2 / Primäre Hypoalphalipoproteinämie:
ABCA1 Gen

und

Untersuchung aller monogenen Erbkrankheiten, die durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von genetischen Analysen charakterisiert sind und für die die derzeit am Zentrum für Medizinische Genetik des Hanusch Krankenhauses Wien etablierten Techniken analog angewendet werden können

sowie

Untersuchung aller Chromosomenaberrationen die durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von konventionell zytogenetischen und molekularzytogenetischen Analysen charakterisiert sind und für die die derzeit am Zentrum für Medizinische Genetik des Hanusch Krankenhauses Wien etablierten und eingesetzten Techniken analog angewendet werden können

**Sozialmedizinisches Zentrum Baumgartner Höhe /Otto-Wagner-Spital
und Pflegezentrum
Institut für Labormedizin**

Adresse:

Sanatoriumstraße 2, A-1145 Wien

Homepage: http://www.wienkav.at/kav/ows/medstellen_anzeigen.asp?suchstring=1064

Tätigkeitsbereich:

Zöliakie: HLA-DQA1, HLA-DQB1, HLA-DRB1: Typisierung

Ankylosierende Spondylitis / Morbus Bechterew: Typisierung, insb. HLA B*27.

Karl Landsteiner Institut für Zellbiologie und Zelltherapie

Adresse:

Juchgasse 25, A-1030 Wien

Homepage: http://www.wienkav.at/kav/kar/medstellen_anzeigen.asp?ID=74

Tätigkeitsbereich:

Hämoglobinopathien: Globingene Thromboseneigung: Faktor V-Gen: R506Q, Prothrombin-Gen: G20210A

Center of Competence for Genetic Analysis (CCGA)

Adresse:

Wiener Privatklinik, Pelikangasse 9-13, 2. Stock, A-1090 Wien

Homepage: www.prof-krainer.at

Tätigkeitsbereich:

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

Labor-Ordination Doz. Halbmayer

Adresse:

Kundmannngasse 11/9, A-1030 Wien

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

Tätigkeitsbereich:

Thrombophilie aufgrund von APC-Resistenz:

Faktor V (F5) Gen: Faktor V Leiden Mutation R506Q (G-1691A)

Faktor II (F2; Prothrombin) Gen: G20210A

Thromboseneigung bei OC (oral contraception) und HRT (hormone replacement therapy):

Faktor V (F5) Gen: Faktor V Leiden Mutation R506Q (G-1691A) Faktor II (F2; Prothrombin)

Gen: G20210A

Rezidivierende Aborte und Frühgeburtlichkeit (Habitueeller Abort):

Faktor V (F5) Gen: Faktor V Leiden Mutation R506Q (G-1691A)

Faktor II (F2; Prothrombin) Gen: G20210A

Ischämischer Schlaganfall:

Faktor II (F2; Prothrombin) Gen:G20210A.

Medizinisch-diagnostisches Labor Dr. DOSTAL

Adresse:

Saarplatz 9, A-1190 Wien

Homepage: <http://www.labor-dostal.at>

Tätigkeitsbereich:

Laktose Intoleranz: Minichromosome maintenance Gen 6 (MCM6) =

Enhancer Region des Lactase (LCT) Gens: T-13910C, (LCT) G-22018A

Hereditäre Fructose-Intoleranz: Adolase B (AldoB) Gen: del4E4, A149P, A174D, N334K

Zöliakie-Risiko: HLA-DQ (HLA-DQA1), HLADQB1, HLADR: HLADQ2 (alpha1*0501, beta1*0201), HLADQ8 (alpha1*0301, beta1*0302), HLADR4.

medgen.at GmbH

Adresse:

Jurekgasse 5, A-1150 Wien

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

Tätigkeitsbereich:

Angelman Syndrom: SNRPN Gen; Carney Complex: PRKAR1A Gen; Familiäres

Mittelmeerfieber: MEFV Gen; Fragiles X-Syndrom: FMR1 Gen; Multiple endokrine Neoplasie

Typ1 (MEN1): MEN1 Gen; Multiple endokrine Neoplasie Typ2 (MEN2A & 2B): RET Gen;

Paragangliom 1 (PGL1): SDHD Gen; Paragangliom 3 (PGL3): SDHC Gen; Paraganliom 4 (PGL4): SDHB Gen; Prader Willi Syndrom: SNRPN Gen; Rett Syndrom: MEPC2 Gen; Von Hippel Lindau Syndrom: VHL Gen; Wiskott Aldrich Syndrom: WAS Gen; Rhabdoid tumor: SMARCB1 Gen; sowie für:

alle monogen verursachten Erkrankungen und potentiell zu Erkrankungen prädisponierenden genetischen Varianten, welche mit den in der Einrichtung durchgeführten Untersuchungsmethoden abgeklärt werden können,

sowie für:

die Durchführung von postnatalen, zytogenetischen Untersuchungen und die Anwendung aller Varianten der Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH), welche der weiterführenden Abklärung aller mittels konventioneller zytogenetischer Methoden nicht eindeutig identifizier- oder zuordenbaren Chromosomen- und Karyotypveränderungen dienen.

Mühl-Speiser-Bauer-Spitzauer & Partner, Fachärzte für medizinische und chemische Labordiagnostik OG

Adresse:

Kürschnergasse 6b, 1210 Wien

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

Tätigkeitsbereich:

Venenthrombose inklusive Reisetrombose: Faktor V-Gen (R506Q), Prothrombin-Gen (G20210A), MTHFR-Gen (C677T)

entzündliche rheumatische Erkrankungen (v.a. Morbus Bechterew, Morbus Reiter und psoriatische Arthritis): HLA-B27

Hämochromatose: HFE-Gen (C282Y, H63D)

Herz-Kreislauf-Erkrankungen (Cardiovascular Disease, CVD): MTHFR-Gen (C677T) Cystische Fibrose: CFTR-Gen (deltaF508)

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).

Primäre Hyperlipoproteinämie Typ III: ApoE Gen (p.Cys112Arg, p.Arg158Cys)

Thrombophilie (Venenthrombose inkl. Reisetrombose): MTHFR Gen (p.Glu429Ala (c.1298A>C))

Kardiovaskuläres Risiko: MIA3 Gen (A>C, rs17465637), WDR12 Gen (T>C, rs6725887), MRAS Gen (C>T, rs9818870), PHACTR1 Gen (C>G, rs12526453), Locus 9q21.3 (G>C, rs1333049), Locus 10q11.21 (C>T, rs1746048), Locus 21 (C>T, rs9982601), LPA Gen (A>G, rs10455872)

Osteoporose Risiko: SPTBN1 Gen (>G, rs4233949), MEPE/SPP1 Gen (>G, rs6532023), SLC25A13 Gen (>G, rs4727338), MBL2/DKK1 Gen (>T, rs1373004), LRP5 Gen (p.Ala1330Val)

(C>T, rs3736228)), FAMB210A Gen (>G, rs4796995), ZBTB40 Gen (>G, rs6426749), CTNNB1 Gen (>T, rs430727), STARD3NL Gen (>T, rs6959212), WNT16 Gen (>A, rs3801387), FUBP3 Gen (>G, rs7851693), DCDC5 Gen (>T, rs163879), RPS6KA5 Gen (>T, rs1286083), C17orf53 Gen (>A, rs227584)

Praxis für Humangenetik

Adresse:

Brünnlbadgasse 15/6, A- 1090 Wien

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

Tätigkeitsbereich:

Chorea Huntington: Huntingtin IT15 Gen Spinocerebelläre Ataxie: ATXN1-, ATXN2-, ATXN3-, CACNA1A-Gen Muskeldystrophie Typ Duchenne: DMD-Gen 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-Gen Hereditäres Nicht-polypöses Kolonkarzinom: MLH1- und MSH2-Gen Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration: PANK2-Gen.

sowie

weitere 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
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.

Thrombophilie:

Faktor V Gen: Leiden Mutation c.1691G>A (p.Arg506Gln)

Prothrombin/Faktor II (F2) Gen: g.20210G>A

Recurrent Pregnancy Loss, Susceptibility to 1 (RPRGL1) / Wiederholte spontane Aborte:

Faktor V Gen: Leiden Mutation c.1691G>A (p.Arg506Gln)

Recurrent Pregnancy Loss, Susceptibility to 2 (RPRGL2) / Wiederholte spontane Aborte:
Prothrombin/Faktor II (F2) Gen: g.20210G>A

Spontane Aborte durch MTHFR-Defizienz / Hyperhomocysteinämie:
Methylentetrahydrofolat Reduktase (MTHFR) Gen: c.677C>T (p.Ala222Val), c.1298A>C
(p.Glu429Ala)

Viennalab Diagnostics GmbH

Adresse:

Gaudenzdorfer Gürtel 43-45, A-1120 Wien

Homepage: <http://www.viennalab.com>

Tätigkeitsbereich:

Familiäres Mittelmeerfieber

MEFV Gen: E148Q, P369S, F479L, M680I (G>C und G>A), I692del, M694V, M694I, K695R,
V726A, A744S, R761H

bzw. Mutationsscreening des gesamten kodierenden Bereichs

Gaucher Disease, Typ I, II und III

Glukosidase beta acid (GBA) Gen:

84GG, IVS2+1 G>A, N370S, V394L, D409H, L444P, R463C, R496H, rec Ncil, rec TL

Hereditäre Hämochromatose HFE Gen: V53M, V59M, H63D, H63H, S65C, Q127H, P160delC,
E168Q, E168X, W169X, C282Y, Q283P

Hämochromatose, Typ III Transferrin Rezeptor 2 (TFR2) Gen: E60X, M172K, Y250X,

AVAQ594-597del

Hämochromatose, Typ IV

Solute Carrier Family 40, Member 1 (SLC40A1) / Ferroportin 1 (FPN1) Gen: N144H, V162del

Fruktose Intoleranz

Aldolase B (AldoB) Gen: del4E4, A149P, A174D, N334K

Laktose Intoleranz

Lactase (LCT) Gen: -13910 T>C, -22018 A>G

alpha-Thalassämie

Hämoglobin alpha Lokus 1 (HBA1) Gen: cd14 G>A, cd59 G>A

Hämoglobin alpha Lokus 2 (HBA2) Gen:

init cd T>C, cd19 -G, IVS1 -5nt, cd59 G>A, cd125 T>C, cd142 T>C, cd142 T>A, cd142 A>T,
cd142 A>C, poly A-1 AATAAA>AATAAG, poly A-2 AATAAA>AATGAA

sowie

single gene deletion (-3,7, -4.2), double gene deletion (-20.5kb, --MED, --SEA, --THAI, --FIL),

gene triplication (anti-3.7)

bzw. Mutationsscreening des gesamten kodierenden Bereichs

beta-Thalassämie

Hämoglobin beta Lokus (HBB) Gen:

-101 C>T, -92 C>T, -88 C>T, -87 C>G, -31 A>G, -30 T>A, -29 A>G, -28 A>G, cap+1 A>C, init cd ATG>AGG, cd5 -CT, cd6 G>A (HbC), cd6 A>T (HbS), cd6 -A, cd8 -AA, cd8/9 +G, cd15 TGG>TGA, cd15 TGG>TAG, cd16 -C, cd17 A>T, cd19 A>G (Malay), cd22 7bp del, cd26 G>A (HbE), cd27 G>T (Hb Knossos), cd27/28 +C, cd30 G>C, IVS1.1 G>A, IVS1.1 G>T, IVS1.2 T>A, IVS1.5 G>C, IVS1.5 G>T, IVS1.6 T>C, IVS1.110 G>A, IVS1.116 T>G, IVS1.130 G>C, IVS1-25 25bp del, cd36/37 -T, cd 39 C>T, cd41/42 -TTCT, cd43 G>T, cd44 -C, cd71/72 +A, cd89/90 -GT, cd90 G>T, cd95 +A, IVS2.1 G>A, IVS2.654 C>T, IVS2.745 C>G, IVS2.844 C>G, IVS2.848 C>A, cd121 G>T, cd121 G>C (HbD), cd121 G>A (HbO), 619bp del bzw. Mutationsscreening des gesamten kodierenden Bereichs

Cystische Fibrose (CF)

Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (CFTR) Gen:

CFTRdel2,3 (21kb), G85E, 394delTT, R117H, Y122X, 621 +1G>T, 711 +1G>T, 1078delT, R334W, R347H, R347P, A455E, 1898 +1G>A, 3120 +1G>A, 3272 -26A>G, Y1092X (C>A), 3849 +10kb C>T, IVS8 T5, IVS8 T7, IVS8 T9, I507del, F508del, 1717 -1G>A, G542X, G551D, R553X, R560T, 2143delT, 2183 AA>G, 2184 delA, 2184 insA, 2789 +5G>A, R1162X, 3659 delC, 3905 insT, W1282X, N1303K

bzw. Mutationsscreening des gesamten kodierenden Bereichs

Adrenogenitales Syndrom (AGS) CYP21A2 / 21-Hydroxylase B Gen: P30L, I2 splice, 8bp del (Exon 3), I172N, I236N, V237E, M239K, V281L, F306+1nt, Q318X, R356W, P453S, R483P bzw. Mutationsscreening des gesamten kodierenden Bereichs

Familiäre Hypercholesterinämie Apolipoprotein E (ApoE) Gen: cd112, cd158 (C112R, R158C)
Apolipoprotein B (ApoB) Gen: R3500Q

Hereditäre Thrombophilie

Faktor V Gen: Leiden-Mutation R506Q (1691 G>A), H1299R (R2 Haplotyp)

Faktor II (Prothrombin) Gen: G20210A

Faktor XIII-A1 Gen: V34L

Plasminogen Aktivator Inhibitor 1 (PAI-1) / SERPINE1 Gen: 4G/5G

Endothelial Protein C Rezeptor (EPCR) Gen: 4600 A>G (Ser219Gly; A3 Haplotyp; rs867186), 4678 G>C (A1 Haplotyp)

Hyperhomocysteinämie / MTHFR Defizienz

Methylentetrahydrofolatreduktase (MTHFR) Gen: C677T, A1298C

Risikoabschätzung für Arteriosklerose / CVD:

Nitric Oxide Synthase 3 (NOS3 / eNOS) Gen: 894 G>T (Glu298Asp)

Indikationsbereich:

erhöhtes Risiko für CVD in der kaukasischen Population

Angiotensin I Converting Enzyme (ACE) Gen: 287bp ins/del (I/D)

Indikationsbereich:

erhöhtes Risiko für CAD bzw. MI – v.a. bei jüngeren Personen, vorzugsweise Männern- in der kaukasischen Population

Integrin beta 3 (ITGB3) / Glykoprotein IIIa (GPIIIa / HPA1) Gen: L33P (1a/b)

Indikationsbereich:

erhöhtes Risiko für CAD bzw. MI bei jüngeren Personen in der kaukasischen Population beta-Fibrinogen (FGB) Gen: -455 G>A

Indikationsbereich:

Risikoabschätzung von CVD

Entzündliche rheumatische Erkrankungen / seronegative Spondarthritis

- Morbus Bechterew
- Morbus Reiter
- Psoriasis-Spondarthritis
- Morbus Crohn – Spondarthritis

Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region: Allel B*27 Genotypisierung.

Ordination Univ. Prof. Dr. Berthold Streubel / Archimed Life Science GmbH

Adresse:

1110 Wien, Leberstraße 20/2

Homepage: www.generations.at

Tätigkeitsbereich:

Fabry Disease: Galactosidase, alpha (GLA) Gen;

Pompe Disease (Glykogen Speicher Erkrankung II): Glucosidase, alpha, acid (GAA) Gen.

Gaucher Disease, Typ I, II, III, IIIC und perinatal letal: Glucosidase, beta, acid (GBA) Gen.

Mukopolysaccharidose Typ IH (Hurler Syndrom), IH/S (Hurler-Scheie Syndrom) und IS (Scheie Syndrom): alpha-L-Iduronidase (IDUA) Gen;

sowie:

Monogene Erbkrankheiten, die durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von genetischen Analysen charakterisiert sind und für die die im Labor der Ordination Univ. Prof. Dr. Berthold Streubel, Leberstraße 20/Stg.1/2.OG, 1110 Wien etablierten und eingesetzten Techniken analog angewendet werden können.

Confidence DNA-Analysen GmbH

Adresse:

Hutweidengasse 22/1, 1190 wien

Homepage: www.confidence.at

Tätigkeitsbereich:

Zöliakie (postnatal):

Major Histocompatibility Complex, Class II, DQ alpha-1 (HLA-DQA1) Region: Typisierung (DQA1*05),

Major Histocompatibility Complex, Class II, DQ beta-1 (HLA-DQB1) Region: Typisierung (DQB1*02, DQB1*0302);

Spondylitis ankylosans / Morbus Bechterew (postnatal):

Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:
Typisierung, insbesondere von Allel B*21 (HLA B27);
Numerische Chromosomenaberrationen (prä- und postnatal):
Trisomie der Chromosomen 13, 18, 21, sowie Geschlechtschromosomen X, Y.

HLN-Genetik GmbH

Adresse:

Ortliebasse 25/1, 1170 Wien

Homepage: www.hln-genetik.at

Tätigkeitsbereich:

Postnatalen Untersuchungen und Polkörperdiagnostik auf monogene Erbkrankheiten, die durch einschlägige Publikationen hinreichend für die Durchführung von genetischen Analysen charakterisiert sind und für welche die im Labor HLN-Genetik GmbH, Ortliebasse 25/1, 1170 Wien, etablierten und eingesetzten Techniken analog angewendet werden können

sowie

Aneuploidie-Screening von Polkörpern

und

Anwendung der Präimplantationsdiagnostik:

-) Untersuchung chromosomaler Veränderungen (Chromosomenaberrationen, Aneuploidien)
-) Translokationsdiagnostik
-) Feststellung folgender Erbkrankheiten i.S.d. § 2a Abs. 2 FMedG (schwere Formen):

Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1):

DMPK Gen: CTG-Repeats; gekoppelter Marker

Spinale Muskelatrophie Typ I:

SMN1 Gen: Deletion von Exon 7 und 8; gekoppelte Marker

SMN2 Gen: gekoppelte Marker

Osteopetrosis, autosomal recessive 4 (OPTB4):

CLCN7 Gen: c.718G>A (p.Gly240Arg), c.896C>A; gekoppelte Marker

Beta-Thalassämie:

HBB Gen: c.251delG (p.Gly84Alafs), c.315+1 G>A; gekoppelte Marker

Peroxisome Biogenesis Disorder 1A (PBD1A) / Zellweger Syndrom (ZWS):

PEX1 Gen: c.3038 G>A (p.Arg1013His), c.3180dupT; gekoppelte Marker

Medizinisch Diagnostisches Labor Dr. Stefan Mustafa

Adresse:

Ziehrerplatz 9

1030 Wien

Homepage: www.labormustafawien.at

Tätigkeitsbereich:

Laktose Intoleranz

Lactase (LCT) Gen: c.-13910C>T

Trombophilie

Faktor V (F5) Gen:

Leiden Mutation p.Arg506Gln (c.1691G>A)

sowie

Alzheimer Erkrankung (AD), Typ 2:

Apolipoprotein E (ApoE) Gen: ApoE2-E3-E4 Isoform: C112R, R158C

Hereditäre Hämochromatose:

HFE Gen: H63D, C282Y, S65C

MTHFR-Defizienz / Hyperhomocysteinämie:

MTHFR Gem: Q429A, A222V (c.677C>T)

Thrombophilie aufgrund von Prothrombineffekt: Prothrombin Gen: 20210 G>A

Labdia Labordiagnostik GmbH

Adresse:

Zimmermannplatz 8,

1090 Wien

Homepage: www.labdia.at

Tätigkeitsbereich:

Untersuchung von monogen verursachten Erkrankungen und potentiell zu Erkrankungen prädisponierenden genetischen Varianten, die durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von genetischen Analysen charakterisiert sind und welche mit den an der LabDia Labordiagnostik GmbH eingesetzten und etablierten Untersuchungsmethoden analog abgeklärt werden können.

sowie

(Postnatale) Analyse aller mittels konventionell zytogenetischer und molekularzytogenetischer Methoden, einschließlich aller Varianten der Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH), nachweisbarer Chromosomenaberrationen, welche durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von zytogenetischen und

molekularzytogenetischen Analysen charakterisiert sind und die mit Hilfe der an der LabDia Labordiagnostik GmbH etablierten und eingesetzten Methoden analog untersucht werden können.

**Sozialmedizinischen Zentrum Süd – Kaiser Franz Josef Spital
Instituts für Labordiagnostik**

Adresse: Kundratstraße 3, 1100 Wien

Homepage: https://www.wienkav.at/kav/kfj/medstellen_anzeigen.asp?ID=135

Tätigkeitsbereich:

Thrombophilie:

Faktor V (F5) Gen: Leiden Mutation c.1691 G>A (p.Arg506Gln)

Prothrombin/Faktor II (F2) Gen: c.20210 G>A

Morbus Bechterew / Spondyloarthropathie:

Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region: Typisierung von HLA-B27:

Allele 02 bis 17, 19 bis 21, 24, 25, 27, 28, 30, 32 bis 38, 40 bis 43, 45 bis 58, 60 bis 74, 76, 78 bis 82

Zöliakie:

Major Histocompatibility Complex , Class II, DQ alpha-1 (HLA-DQA1): Allele DQA1*02, DQA1*03, DQA1*05

Major Histocompatibility Complex , Class II, DQ beta-1 (HLA-DQB1): Allele DQB1*02, DQB1*0301, DQB1*0302

Major Histocompatibility Complex , Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1): Allele DRB1*03, DRB1*04, DRB1*07, DRB1*11, DRB1*12

Patau Syndrom / Trisomie 13:

numerische Chromosomenaberration, Chromosom 13

Edwards Syndrom / Trisomie 18:

numerische Chromosomenaberration, Chromosom 18

Down Syndrom / Trisomie 21:

numerische Chromosomenaberration, Chromosom 21

Ende Wien. Folgt: Niederösterreich

2. Niederösterreich

Landeskrankenhaus St. Pölten Institut für Laboratoriumsmedizin

Adresse:

Probst Führerstraße 4, A-3100 St. Pölten
Homepage: <http://www.kh-st-poelten.at>

Tätigkeitsbereich:

Venöse Thrombosen - Thromboembolien :
Faktor V-Gen: Leiden Mutation c.1691G>A, p.His1299Arg (c.4070A>G)
Prothrombin (Faktor II) Gen: g.20210G>A

Risiko für Koronare Herzkrankheit (Cardiovascular Disease,CVD):

Apolipoprotein-B (APO-B) Gen: R3500Q
β-Fibrinogen Gen: G-455A
Angiotensin-converting enzyme (ACE) Gen: ACE I/D
Glycoprotein IIIa (GPIIIa) Gen: HPA1 a/b bzw. GPIIIa L33P
Faktor XIII Gen: V34L

Risiko für Koronare Herzkrankheit, Thrombosen, Abort:

Plasminogen activator inhibitor-1 (PAI 1) Gen: 4G/5G, A/G
Methylentetrahydrofolat-Reduktase (MTHFR) Gen: C677T, A1298C

Hereditäre Hämochromatose:

HFE Gen: H63D, S65C, C82Y, E168X.

Laktose- Intoleranz:

Lactase (LCT) Gen: C-13910T, G-22018A

Hereditäre Fructose-Intoleranz:

AldoB Gen: p.Ala149Pro, p.Ala174Asp, p.Asn334Lys, 4E4

Azoospermie, Y-Chromosomale Mikrodeletionen:

Azoospermie Faktor (AZF) Regionen AZFa, AZFb, AZFc (DAZ Gen) Sex reverse Y (SRY) Region
Zink Finger X (ZFX) Region, Zink Finger Y (ZFY) Region

Zöliakie-Risiko: HLA-DQ (HLA-DQA1, HLADQB1, HLADRB1): HLADQ2cis, HLADQ2trans, HLADQ8

Landeskrlinikum Wiener Neustadt
Institut für medizinisch-chemische und molekularbiologische Labordiagnostik
mit Blutdepot

Adresse:

Corvinusring 3-5, A-2700 Wiener Neustadt

Homepage: <http://www.wienerneustadt.lknoe.at/>

Tätigkeitsbereich:

Trombophilie:

Faktor V Gen: Faktor V Leiden Mutation G1691A)

Faktor II (Prothrombin) Gen: G20210A

Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase (MTHFR) Gen: C677T

Hämochromatose:

Hämochromatose (HFE) Gen: C282Y, H63D

Laktose-Unverträglichkeit:

LCT-Gen: T-13910C, A-22018G

Fructose-Unverträglichkeit:

Adolase B-Gen: del 4E4, A149P, A174C, N334K

Morbus Bechterew (Spondylitis ankylosans):

HLA-B27-Allel – Typisierung

Zöliakie:

HLA-DQ2 (A1) Gen, HLA-DQ8 (B1) Gen

Landeskrlinikum Amstetten
Institut für medizinisch-chemische Labordiagnostik

Adresse:

Krankenhausstraße 21, A-3300 Amstetten

Homepage: <http://www.amstetten.lknoe.at/abteilungen/institut-fuer-medizinisch-chemische-labordiagnostik.html>

Tätigkeitsbereich:

Thrombophilie:

Faktor V (F5)Gen: Leiden Mutation p.Arg506Gln (c.1691G>A).

Prothrombin Faktor II (F2) Gen: g.20210G>A.

Facharztpraxis Labor Doz. Schön

Adresse:

Herzogstraße 13, A-3500 Krems

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

Tätigkeitsbereich:

Gerinnungsstörung mit erhöhtem Thromboserisiko: Faktor V Gen: Leiden Mutation R506Q (G1691A); Faktor II (Prothrombin) Gen: G20210A

Bluthochdruck, rezidivierende spontane und frühe Aborte, Restenoserisiko nach Koronardilatation: Angiotensin-I Converting Enzyme (ACE) Gen: ACR ins/del Polymorphismus

Erhöhte PAI-I Plasmaspiegel, erhöhtes Risiko für Thrombosen, rezidivierende spontane und frühe Aborte: Plasminogenaktivatorinhibitor-1 (PAI-I; Serpine1) Gen: PAI-I -675 ins/del 4G/5G

Hyperlipoproteinämie Typ III, Dysbetalipoproteinämie, erhöhte LDLCholesterolspiegel unklarer Genese, fam. Hypercholesterolämien: Apolipoprotein E (ApoE) Gen: Arg158Cys, Cys112Arg

Laktoseintoleranz, Laktasemangel: MCM6 Gen: -13910C>T

Morbus Bechterew, Spondylitis ankylosans: HLA-B27: DNA-Typisierung

sowie

Hereditäre Hämochromatose: HFE GEN: p.Cys282Tyr, p.His63Asp, p.Ser65Cys

Alpha1-Antitrypsin Mangel Serpin Peptidase Inhibitor, Clade A, Member 1 (SERPINA1) GEN: PIM (M1A Ala213), PIS (p.Glu264Val), PIZ (p.Glu342Lys)

- Ende Niederösterreich. Folgt: Oberösterreich -

3. Oberösterreich

**AKH Allgemeines Krankenhaus der Stadt Linz GmbH
Institut für medizinisch-chemische Labordiagnostik**

Adresse:

Krankenhausstraße 9, A-4020 Linz

Homepage: <http://www.linz.at/akh/307.asp>

Tätigkeitsbereich:

Thrombophilie: Faktor V-Gen: R506Q, Prothrombin-Gen: G20210A

Hämochromatose: HFE-Gen: H63D, C282Y

Lactoseintoleranz - Erwachsenen-Hypolaktasie:

Laktase-Phlorizin-Hydrolase Gen: LPH -13910 C->T

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

**Klinikum Wels-Grieskirchen
Institut Labor I**

Adresse:

Grieskirchnerstraße 42, A-4600 Wels

Homepage: <http://www.klinikum-wegr.at>

Tätigkeitsbereich:

Thrombophilie:

Faktor V-Gen: Leiden Mutation R506Q

Prothrombin-Gen: G20210A

MTHFR-Defizienz / Hyperhomocysteinämie:

Methylentetrahydrofolat Reduktase (MTHFR) Gen: C677T, A1298C

Thrombophilie:

Plasminogen Aktivator Inhibitor 1 (PAI-1) Gen:4G/5G-Polymorphismus

Hereditäre Hämochromatose:

HFE Gen H63D, S65C, E168X, C282Y.

Laktose Intoleranz:

Minichromosome maintenance, S.pombe, homolog of, 6 (MCM6) Gen:
C-13910T, G-22018A

Hereditäre Fructose-Intoleranz:

Fructose-Bisphosphate Aldolase B (AldoB) Gen:
Ala149Pro, Ala174Asp, Asn334Lys, delta4E4.

Zöliakie:

Major Histocompatibility Complex, Class II, DQ alpha-1 (HLA-DQA1) Region:
DQA1*05, DQA1*02, DQA1*03

Major Histocompatibility Complex, Class II, DQ beta-1 (HLA-DQB1) Region:
DQB1*0301, DQB1*0302

Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
DRB1*03, DRB1*11, DRB1*12, DRB1*07, DRB1*04

Birdshot Chorioretinopathie:

Major Histocompatibility Complex, Class I, A (HLA A) Region: A29

Morbus Bechterew / Spondyloarthropathie:

Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:

Typisierung, insbesondere von Allel B*27 (HLA B27, OMIM +142830.0001)

Morbus Reiter / Reaktive Arthritis:

Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:

Typisierung, insbesondere von Allel B*27 (HLA B27, OMIM +142830.0001)

Postinfektiöse Arthritis:

Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:

Typisierung, insbesondere von Allel B*27 (HLA B27)

Akute vordere Uveitis:

Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:

Typisierung, insbesondere von Allel B*27 (HLA B27)

Psoriasis arthropatica / Psoriatische Arthritis:

Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:

Typisierung, insbesondere von Allel B*27 (HLA B27, OMIM +142830.0001)

Morbus Behcet:

Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:

Typisierung, insbesondere von Allel B*51

Rheumatoide Arthritis:

Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:

DR4, DR1, DR10

Systemischer Lupus erythematoses (SLE):

Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:

DR3

Sjögren Syndrom:

Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:

DR3.

Felty Syndrom:

Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
DR4.

Juvenile chronische Arthritis / Rheumatoide Arthritis, systemic juvenile:
Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
DR8.

Narkolepsie:

Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
Typisierung, insbesondere DRB1*15
Major Histocompatibility Complex, Class II, DQ beta-1 (HLA-DQB1) Region:
Typisierung, insbesondere DQ6.

Diabetes Mellitus, Typ 1 / Insulin dependent diabetes mellitus (IDDM)
Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
Typisierung, insbesondere DR4
Major Histocompatibility Complex, Class II, DQ beta-1 (HLA-DQB1) Region:
Typisierung, insbesondere DQ3/DR3, DQ2.

Psoriasis vulgaris, Suszeptibilität für 1 (PSORS1) / Schuppenflechte:
Major Histocompatibility Complex, Class I, C (HLA C) Region:
Typisierung, insbesondere Cw6.

Krankenhaus der Elisabethinen in Linz GmbH Kompetenzzentrum für Molekularbiologie und Genetik

Adresse:

Fadingerstraße 1, A-4020 Linz

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

Tätigkeitsbereich:

Cystische Fibrose:

CFTR – Gen: E60X, R117H, 621+1G→T, 1078delT, R334W, R347P, A455E, I507del, F508del, G542X, G551D, R553X, 1717-1G→A, 2183AA→G, R1162X, 3659delC, 3849+10kbC→T, S1251N, W1282X, N1303K, D1152H, 3120+1G→A, 2789+5G→A, 1898+1G→A, 711+1G→T, G85E, 2184delA, I148T, R560T, sowie Mutationen im PolyT-Trakt des Introns 8

Hämochromatose:

HLA-H (HFE) Gen: H63D (187C→G), S65C (193A→T), C282Y (845G→A)

Thrombophilie:

Faktor II (Prothrombin) Gen: G20210A; Faktor V Gen: Leiden Mutation G1691A

Laktose Intoleranz:

Lactase (LCT) Gen: C-13910T, G-22018A

Hereditäre Fructose-Intoleranz:

Aldolase B Gen: del4E4, A149P, A174D, N334K

Familiäres Mittelmeerfieber:

MEFV Gen: E148Q, P369S, F479L, M680I (G/C), M680I (G/A), I692del, M694V, M694I, K695R, V726A, A744S, R761H

Zöliakie:

HLA-DQ2 Gen: alpha1*0501, beta1*0201;

HLA-DQ8 Gen: alpha1*0301, beta1*0302

Osteoporose (Untersuchung von Risikofaktoren):

Collagen Type 1 Gen: alpha1 S/s;

Vitamin D Rezeptor Gen: B/b;

α 1-Antitrypsin-Inhibitor-Mangel:

α -Antitrypsin Gen: Glu264Val (7677A>T; S-Allel), Glu342Lys (9989G>A; Z-Allel)

Hyperhomocysteinämie:

Methylentetrahydrofolatreduktase (MTHFR) Gen: C677T

Familiäre Hypercholesterinämie:

Apolipoprotein B (ApoB) Gen: C9774T und G9775A (R3500Q)

Morbus Meulengracht (Gilbert Syndrom):UDP-Glycosyltransferase 1 (UGT1A1)

Gen:UGT1A1*28 TA6/7 Insertion.

Morbus Crohn: NOD2 Gen: R702W, G908R, 1007fs.

Krankenhaus der Barmherzigen Brüder und Barmherzigen Schwestern Linz

B&S Zentrallabor

Adresse:

Seilerstätte 4, A-4010 Linz

Homepage: www.bs-lab.at

Tätigkeitsbereich:

Thrombophilie: Faktor V Gen: Leiden Mutation R506Q Faktor II (Prothrombin) Gen: G20210A

Krankenhaus der Barmherzigen Schwestern Linz Betriebs GmbH

Labor für Molekularbiologie und Tumorzitogenetik der

1. Internen Abteilung

Adresse:

Seilerstätte 4, A-4010 Linz

Homepage:

<http://www.lmt-linz.at>

Tätigkeitsbereich:

Gerinnungsstörungen, Aborte, IVF:

Faktor V Gen: Leiden Mutation R506Q (G1691A), Faktor II (Prothrombin) Gen: G20210A

MTHFR Gen: C677T, A1298C

Azoospermie (Y-Chromosom Mikrodeletion):

AZF-Regionen a,b,c: DYS148 (SY86), DYS273 (SY84), DYS212 (SY121), SMCY (SYPR3), DYS215 (SY124), DYS218 (SY127), DYS219 (SY128), DYS221 (SY130), DYS223 (SY133), DYS224 (SY134), DYF51S1 (SY145), DYS236 (SY152), DAZ (SY242), DAZ (SY208), DAZ (SY254,) DAZ (SY255); SRY-Region: SRY (SY14)

Hämochromatose:

HFE Gen: C282Y, H63D, S65C

Cystische Fibrose: CFTR Gen: S549N, S549R, R553X, G551D, V520F, ΔI507, ΔF508, 3876delA, 1717-1G>A, G542X, R560T, 3120+1G>A, F508C, A455E, R117H, 394delTT, 2184delA, 2789+5G>A, 1898+1G>A, 621+1G>T, 711+1G>T, G85E, R347H, R347P, I148T, W1282X, R334W, 1078delT, 3849+10kb>T, R1162X, N1303K, 3659delC, 3905insT, I506V/I507V, 5T/7T/9T

Fragiles X Syndrom:

Fragile X mental retardation 1 (FMR1) Gen:

CGG-Repeats in der 5'-nichttranslatierten Region

Fragile X (Premutation) Related Tremor/Ataxia Syndrome (FXTAS):

Fragile X mental retardation 1 (FMR1) Gen:

CGG-Repeats in der 5'-nichttranslatierten Region

Premature ovarian failure 1 (POF1):

Fragile X mental retardation 1 (FMR1) Gen:

CGG-Repeats in der 5'-nichttranslatierten Region

Duchenne Muskeldystrophie (DMD), Becker Muskeldystrophie (BMD):

Dystrophin (DMD) Gen: Deletionen, Duplikationen

Spinale Muskelatrophie/Spinal Muscular Atrophy, Type I (SMA1):

Survival of Motor Neuron 1 (SMN1) Gen: Bestimmung der Copy Number

Survival of Motor Neuron 2 (SMN2) Gen: Bestimmung der Copy Number

Sowie, in Kooperation mit der Humangenetischen Untersuchungs- und Beratungsstelle an der Landes-Frauen- und Kinderklinik (LFKK) Linz:

Untersuchung aller monogenen Erbkrankheiten, die durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von genetischen Analysen charakterisiert sind und für die die derzeit im Labor für Molekularbiologie und Tumorzytogenetik am KH der Barmherzigen Schwestern Linz etablierten eingesetzten Techniken analog angewendet werden können,

und

Untersuchung aller Chromosomenaberrationen die durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von konventionell zytogenetischen und molekularzytogenetischen Analysen charakterisiert sind und für die die derzeit im Labor für Molekularbiologie und Tumorzytogenetik am KH der Barmherzigen Schwestern Linz etablierten und eingesetzten Techniken analog angewendet werden können.

Syndromabklärung in der Prä- und Postnataldiagnostik: Untersuchung des gesamten Genoms mittels SNP-Array auf Zugewinne und/oder Verluste von genetischem Material, sowie uniparentale Disomie. Numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen, Mikroaberrationen: Zufallsbefunde für konstitutionelle Erkrankungen im Zuge tumorzytogenetischer Untersuchungen werden an die LFKK weitergeleitet.

**Kepler Universitätsklinikum GmbH, Med Campus IV
Zentrum Medizinische Genetik**

Adresse:

Krankenhausstraße 26-30; A-4020 Linz

Homepage: <https://www.kepleruniklinikum.at/versorgung/institute/medizinische-genetik/was-wir-tun/>

Tätigkeitsbereich:

alle Chromosomenaberrationen, die durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von konventionell zytogenetischen und molekularzytogenetischen Analysen charakterisiert sind und für die die derzeit an der Humangenetischen Untersuchungs- und Beratungsstelle der LFKK Linz etablierten und eingesetzten Techniken analog angewendet werden können

und

Anwendung der Präimplantationsdiagnostik:

-) Untersuchung chromosomaler Veränderungen (Chromosomenaberrationen)
-) Translokationsdiagnostik

**Rotes Kreuz Oberösterreich
Blutzentrale Linz**

Adresse:

Krankenhausstraße 7, A-4017 Linz

Homepage: www.rotekreuz.at/ooe/blutspende

Tätigkeitsbereich:

Hämochromatose:

HFE-Gen: V53M, V59M, H63D, H63H, S65C, Q127H, E168Q, E168X, W169X, C282Y, Q283P

Non-HFE Hämochromatose:

Transferrin-Rezeptor 2 (TFR2) Gen: Y250X

Gilbert-Syndrom:

UDP-Bilirubin-Glucuronyltransferase Gen: TATA-repeats

Antitrypsinmangel/unkonjugierte Hyperbilirubinämie:

Alpha-1-Antitrypsin (A1AT) Gen: Defektvariante S und Z

Narkolepsie:

Hypocretin/Orexin-Rezeptor Typ 2 (HCRT2) Gen: E54K

habitueLLer Abort:

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: CT -13910T→C, LCT -22018G → A

Immundefizienz:

human mannose-binding lectin 2 (MBL2) Gen: -550G → C,

-221G→C, +4C→T, R52C, G54D, G57E

Hämophilie A (HEMA):

Faktor VIII (F8) Gen: Intron 1 Inversion, Intron 22 Inversion;

Sequenzierung aller 26 Exons inkl. Exon/Intron Übergänge und Promoter

Von Willebrand Disease, Type 1, 2, 3 (VWD1, VWD2, VWD3)

von Willebrand Faktor (vWF) Gen:

Sequenzierung aller 52 Exons inkl. Exon/Intron Übergänge und Promoter

Morbus Bechterew / Spondylitis ankylosans

Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:

Allel B*27 (HLA B27) Genotypisierung

Zöliakie:

HLA DQA1 Lokus: HLA DQ8 Genotypisierung

HLA DQB1 Lokus: HLA DQ8 Genotypisierung

Birdshot Chorioretinopathie:

Major Histocompatibility Complex, Class I, A (HLA A) Region:

Allel A29 (HLA A29) Genotypisierung

Morbus Behcet: Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:

Allel B51 (HLA B51) Genotypisierung

Landeskrankenhaus Steyr

Institut für med. und chem. Labordiagnostik

Adresse:

Sierningerstraße 170, A-4400 Steyr

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

Tätigkeitsbereich:

Thrombophilie: Faktor V-Gen: G1691A; Prothrombin-Gen: G20210A Hämochromatose: HFE-

Gen: C282Y, H63D, S65C Laktose-Intoleranz: Laktase Gen: LCT/MCM6 C/T(-13910)

Polymorphismus

Laborgemeinschaft für Spezialdiagnostik

Dr. Trubrig – Univ. Prof. Dr. Bettelheim

Adresse:

Europaplatz 7-8, A-4020 Linz

[http:// www.trulab.at](http://www.trulab.at)

Tätigkeitsbereich:

Thrombosen: Faktor V-Gen: Leiden Mutation G1691A

Prothrombin-Gen: G20210A

Hämochromatose: HFE-Gen: C282Y, H63D

Kardiovaskuläre Erkrankungen (Cardiovascular Disease,CVD), Thrombophilie:

Faktor V Gen: Leiden Mutation G1691A, H1299R

Prothrombin (Faktor II) Gen: G20210A

Faktor XIII Gen: V34L

β-Fibrinogen: G-455A

Plasminogen activator inhibitor-1 (PAI-1): 4G/5G

Glycoprotein IIIa (GPIIIa): GPIIIa L33P bzw. HPA-1 a/b

MTHFR: C677T, A1298C

Angiotensin-converting enzyme (ACE): ACE I/D)

Apolipoprotein-B (Apo-B): R3500Q

Apolipoprotein E (ApoE): Apo E2/E3/E4; C112R, C158R

Klinikum Wels – Grieskirchen

Institut für medizinische und chemische Labordiagnostik mit Blutbank

Adresse:

Grieskirchner Straße 42, 4600 Wels

Homepage: <http://www.klinikum-wegr.at/Medizinisches-Angebot/Abteilungen-Institute/Labor/?hp=4>

Tätigkeitsbereich:

Thrombophilie:

Faktor V Gen: Leiden Mutation G1691A (c.1691G>A bzw. p.Arg506Gln),

Prothrombin Gen: G20210A (c.20210G>A)

MTHFR-Defizienz / Hyperhomocysteinämie:

Methylentetrahydrofolat Reduktase (MTHFR) Gen (OMIM *607093): C677T (c.677C>T),
A1298C (c.1298A>C)

Thrombophilie:

Plasminogen Aktivator Inhibitor 1 (PAI-1) Gen (OMIM *173360): 4G/5G-Polymorphismus
(c.675delinsG)

Hereditäre Hämochromatose:

HFE Gen: H63D (p.His63Asp), S65C (p.Ser65Cys), E168X (p.Glu168X), C282Y (p.Cys282Tyr)

Laktose Intoleranz:

Minichromosome maintenance, S.pombe, homolog of, 6 (MCM6) Gen (OMIM *601806):
C-13910T (c.-13910T>C), G-22018A (c.-22018G>A)

Hereditäre Fructose-Intoleranz:

Fructose-Bisphosphate Aldolase B (AldoB) Gen (OMIM *612724):

Ala149Pro (p.Ala149Pro), Ala174Asp (p.Ala174Asp), Asn334Lys (p.Asn334Lys), delta4E4
(c.360_363delCAAA)

Zöliakie:

Major Histocompatibility Complex, Class II, DQ alpha-1 (HLA-DQA1) Region: DQA1*05,
DQA1*02, DQA1*03

Major Histocompatibility Complex, Class II, DQ beta-1 (HLA-DQB1) Region: DQB1*0301,
DQB1*0302

Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region: DRB1*03.

DRB1*11, DRB1*12, DRB1*07, DRB1*04

Birdshot Chorioretinopathie:

Major Histocompatibility Complex, Class I, A (HLA A) Region: A29

Morbus Bechterew / Spondyloarthropathie:

Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:

Typisierung, insbesondere von Allel B*27 (HLA B27)

Morbus Reiter / Reaktive Arthritis:

Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:

Typisierung, insbesondere von Allel B*27 (HLA B27)

Postinfektiöse Arthritis:

Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:

Typisierung, insbesondere von Allel B*27 (HLA B27)

Akute vordere Uveitis:

Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:

Typisierung, insbesondere von Allel B*27 (HLA B27)

Psoriasis arthropatica / Psoriatische Arthritis:

Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:

Typisierung, insbesondere von Allel B*27 (HLA B27)

Morbus Behcet

Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:

Typisierung, insbesondere von Allel B*51

Rheumatoide Arthritis:

Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region: DR4, DR1, DR10

Systemischer Lupus erythematoses (SLE):

Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region: DR3

Sjögren Syndrom:

Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region: DR3

Felty Syndrom:

Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region: DR4

Juvenile chronische Arthritis / Rheumatoide Arthritis, systemic juvenile:

Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region: DR8

Narkolepsie:

Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:

Typisierung, insbesondere DRB1*15

Major Histocompatibility Complex, Class II, DQ beta-1 (HLA-DQB1) Region:

Typisierung, insbesondere DQ6

Diabetes Mellitus, Typ 1 / Insulin dependent diabetes mellitus (IDDM):

Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:

Typisierung, insbesondere DR4

Major Histocompatibility Complex, Class II, DQ beta-1 (HLA-DQB1) Region:

Typisierung, insbesondere DQ3/DR3, DQ2

Psoriasis vulgaris, Suszeptibilität für 1 (PSORS1) / Schuppenflechte:

Major Histocompatibility Complex, Class I, C (HLA C) Region:

Typisierung, insbesondere Cw6

Alpha-1-Antitrypsin-Mangel

Serpin Peptidase inhibitor, Clade A, Member 1 (SERPINA1) Gen: PiM, PiS, PiZ

Alpha Thalassämie

Alpha-Globin Gen-Komplex

Hemoglobin alpha Locus 1 (HBA1), Hemoglobin alpha Locus 2 (HBA2):

-3.7, -4.2, --MED, --SEA, --THAI, --FIL, -20.5 kb, anti-3.7, alpha1 cd 14, alpha1 cd 59, alpha2
init cd, alpha2 cd 19, alpha2 IVS 1, alpha2 cd 59, alpha2 cd 125, alpha2 cd 142, alpha2 poly
A-1/-2

Beta Thalassämie

Beta-Globin Gen Komplex

Hemoglobin beta Locus (HBB):

-101, -87, -30, codon 5, 6, 8, 8/9, 15, 27, IVS 1.1, IVS 1.5, IVS 1.6, IVS I.110, IVS 1.116, IVS
1.130, cd39, cd44, IVS 2.1, IVS 2.745, IVS 2.848 (Mittelmeer-Varianten)

HbC-Krankheit

Beta-Globin Gen-Komplex

Hemoglobin beta Locus (HBB):

HbC codon 6 G>A (p.Glu6Lys)

Sichelzell Anämie

Beta-Globin Gen-Komplex

HbS, codon 6 A>T (p.Glu6Val)

White Dot Syndrom

Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region,
Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region: B7, DR2

Ende Oberösterreich. Folgt: Salzburg

4. Salzburg

Salzburger Landeskliniken St. Johannis-Spital Landeslinik für Dermatologie

Adresse:

Müllner Hauptstraße 48, A-5020 Wien

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

Tätigkeitsbereich:

Bullöse Dermatosen sowie alle monogenen Genodermatosen, die durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von Genanalysen charakterisiert sind und für die die derzeit an der Landeslinik für Dermatologie etablierten und eingesetzten Techniken analog angewendet werden können

Salzburger Landeskliniken Landeslinik für Innere Medizin I Labor Medizinische Molekularbiologie

Adresse:

Müllner Hauptstraße 48, A-5020 Salzburg

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

Tätigkeitsbereich: Stoffwechselerkrankungen, mit Schwerpunkt auf solchen des Lipidstoffwechsels, wie Typ I Hyperlipidämie: Mutation im LPL-Gen
Hämochromatose: HFE-Gen: C282Y, H63D

Landeskrankenhaus Salzburg Univ. Klinikum der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität Landeslinik für Kinder- und Jugendheilkunde Humangenetische Beratungs- und Untersuchungsstelle Division Klinische Genetik

Adresse:

Müllner Hauptstraße 48, A-5020 Salzburg

Homepage: www.salk.at/3397.html

Tätigkeitsbereich:

Fragiles X-Syndrom: FMR1-Gen: FRAXA; FMR2-Gen: FRAXE; Expansion von Triplet-Repeats

Nachweis von Mikrodeletionssyndromen mittels lokusspezifischer FISH-Diagnostik:

Prader-Willi-Syndrom (PWS) / Angelman-Syndrom (AS)

Cri du chat-Syndrom

Smith-Magenis-Syndrom

Williams-Beuren-Syndrom

CATCH22
Yq-Mikrodeletionen

Turner-Syndrom

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

Cystische Fibrose: CFTR-Gen: deltaF508, delta F507, G542X, N1303K, 1717-1G-A, W1282X, G551D, R553X, S1251N, R560T, 3905insT, Q552X, 394delTT, G85E, 621+1G-T, R117H, 1078delT, R347P, R334W, E60X, 711+5G-A, 2789+5G-A, R1162X, 3659delC, 3849+10kbC-T, 2143delT, A455E, 2183A-G, 7T, 9T, 5T

Charcot-Marie-Tooth-Syndrom, Type 1A (CMT1A):
Cytochrom C Oxidase Assembly Protein (COX10) Gen,
Peripheral Myelin Protein 22 (PMP22) Gen
Tektin 3 (TEKT3) Gen
Duplikationen

Neuropathy, hereditary, with liability to pressure palsies (HNPP):
Peripheral Myelin Protein 22 (PMP22) Gen (OMIM *601097): Deletionen

Rett-Syndrom (RTT):
Methyl-CpG-Binding Protein 2 (MECP2) Gen
Cyclin-dependent Kinase like 5 (CDKL5) Gen
Aristaless-related Homeobox, X-linked (ARX) Gen
Netrin G1 (NTNG1) Gen
Deletionen/Duplikationen einzelner od. mehrerer Exons der o.g. Gene

Duchenne Muskeldystrophie (DMD) / Becker Muskeldystrophie (BMD):
Dystrophin (DMD) Gen: Screening auf Deletionen/Duplikationen einzelner od. mehrerer Exons; Punktmutationen im Bereich der Primerbindungsstellen

Lynch Syndrom / Hereditary Non-Polyposis Colon Cancer, Type 1 (HNPCC1):
MutL, E.coli, Homolog of 1 (MLH1) Gen
MutS, E.coli, Homolog of 2 (MSH2) Gen
Epithelial Cellular Adhesion Molecule (EPCAM) Gen
MutS, E.coli, Homolog of 6 (MSH6) Gen
Postmeiotic Segregation increased, S.cerevisiae 2 (PMS2) Gen
Screening auf Deletionen/Duplikationen einzelner od. mehrerer Exons; Punktmutationen im Bereich der Primerbindungsstellen

Mikrodeletionssyndrome und Uniparentale Disomien:
Erstscreening mittels MLPA

Postnatale molekulare Karyotypisierung mittels Mikroarray-Analyse bei Störungen im Bereich der mentalen Retardierung, Entwicklungsverzögerung, Dysmorphien, angeborenen

Fehlbildungen und Autism Spectrum Disorders unklarer Genese: Kopienzahländerung, Loss of Heterozygosity (LOH)

molekulare Karyotypisierung für Paare mit Mehrfachabort unklarer Ursache

Deafness, Autosomal Recessive, 1A (DFNB1A):

Gap Junction Protein, beta-2 (GJB2)/Connexin 26 (CX26) Gen: Deletionen, Duplikationen, Punktmutationen

Deafness, Autosomal Recessive, 1B (DFNB1B):

Gap Junction Protein, beta-6 (GJB6)/Connexin 30 (CX30) Gen: Deletionen, Duplikationen, Punktmutationen

Spinal Muscular Atrophy, Type I (SMA1):

Survival of Motor Neuron 1 (SMN1) Gen: Deletionen, Duplikationen

Spinal Muscular Atrophy, Type II (SMA2):

Survival of Motor Neuron 1 (SMN1) Gen: Deletionen, Duplikationen

Spinal Muscular Atrophy, Type III (SMA3):

Survival of Motor Neuron 1 (SMN1) Gen: Deletionen, Duplikationen

Survival of Motor Neuron 2 (SMN2) Gen: Deletionen, Duplikationen

Spinal Muscular Atrophy, Type IV (SMA4):

Survival of Motor Neuron 1 (SMN1) Gen: Deletionen, Duplikationen

Landeskrankenhaus Salzburg

Universitätsklinikum der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität

Universitätsinstitut für Medizinisch-Chemische Labordiagnostik

Zentrallabor

Adresse:

Müllner Hauptstraße 48, A-5020 Salzburg

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

Tätigkeitsbereich:

Lipid-Stoffwechselstörungen:

Hyperlipidämie (Hypertriglyceridämie, Kombinierte Hyperlipämie, TypIII Hyperlipämie) und Atherosklerose-Risiko:

A-I/C-III/A-IV Gen-Cluster: XmnI-Polymorphismus

ApoC-III Gen: Promotor Polymorphismus: C-641A, G-630A, T-625del, C-482T, T-455C;

SstI Polymorphismus in 3`NTR

ApoE Gen: Genotyp ε2, ε3, ε4 (C112T, C158T) familiäre Hypercholesterinämie:

ApoB 100 (R3500Q, R3531C)

Thrombophilie:

Faktor V-Gen: Leiden Mutation G1691A

Prothrombin Gen: G20210A

Hyperhomocysteinämie: MTHFR Gen: C677T, A1298C

Hämochromatose und Porphyria cutanea tarda:
HLA-H (HFE) Gen: H63D, S65C, C282Y

Laktoseintoleranz:
LCT Gen: T-13910C

Morbus Meulengracht (Gilbert Syndrom):
UDP-Glycosyltransferase1, Polypeptid A1, (UGT1A1) Gen: Promotor TATA-box, 2bp ins,
(TA)₆ -> (TA)₇

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

alpha-1-Antitrypsin-Inhibitor-Mangel:
Serpine Peptidase Inhibitor, Clade A, Member 1 (SERPINA1) Gen: Val213 (M-Allel; rs6647),
Glu264Val (S-Allel; rs17580), Glu342Lys (Z-Allel; rs28929474)

Salzburger Landeskliniken
Univ. Klinik für Blutgruppenserologie und
Transfusionsmedizin

Adresse:

Müllner Hauptstraße 48, A-5020 Salzburg
Homepage: www.salk.at/231.html

Tätigkeitsbereich:

Rheumatoide und postinfektiöse Arthritis
Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:
Allel B*27 (HLA B27) Genotypisierung
HLA-DR Lokus: Typisierung

Morbus Bechterew / Spondyloarthropathie
Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:
Allel B*27 (HLA B27) Genotypisierung

Morbus Behcet
Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:
Typisierung

Morbus Reiter
Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:
Allel B*27 (HLA B27) Genotypisierung

Narkolepsie
HLA-DR Lokus: Typisierung;
HLA-DQ Lokus: Typisierung

Psoriasis vulgaris
Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region: Typisierung; Major
Histocompatibility Complex, Class I, C (HLA C) Region: Typisierung

Sarkoidose
Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region: Typisierung

Systemischer Lupus erythematoses (SLE)
Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region: Typisierung; HLA-DR Lokus:
Typisierung

Birdshot Chorionretinopathie

Major Histocompatibility Complex, Class I, A (HLA A) Region: Typisierung

Uveitis, Iritis, Iridozyklitis
Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:
Allel B*27 (HLA B27) Genotypisierung

Diabetes mellitus, Typ 1
HLA-DRDQ Lokus: Typisierung

Zöliakie
HLA-DQ Lokus: Typisierung

Christian Doppler-Klinik, Paracelsus Medizinischen Privatuniversität Salzburg
Sonderauftrag Zentrallabor der CDK
Molekularbiologisches Labor

Adresse:

Ignaz-Harrer-Straße 79, A-5020 Salzburg
Homepage: www.salk.at

Tätigkeitsbereich:

Thrombophilie:

Faktor V Gen: Leiden Mutation G1691A
Faktor II (Prothrombin) Gen: G20210A;

Lipidstoffwechselerkrankungen:

Typ III Hyperlipidämie: Apolipoprotein E (ApoE) Gen: C112R und R158C (ApoE2-E3-E4)

Medizinisch-Chemisches Labor

Dr. Mustafa, Dr. Richter OG

Adresse:

Strubergasse 20, A-5020 Salzburg

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

Tätigkeitsbereich:

Thrombophilie:

Faktor V Gen: G1691A

Prothrombin Gen: G20210A

Hämochromatose:

HFE Gen: C282Y, H63D, S65C

Laktose - Intoleranz:

Lactase Gen: LCT -13910 T -> C.

Polymorphismus der Methylentetrahydrofolat Reduktase/ Hyperhomocysteinämie

Methylentetrahydrofolat Reduktase (MTHFR) Gen: C677T (rs1801133), A1298C (rs1801131)III

Novogenia GmbH

Labor

Adresse: Saalachstraße 92, A-5020 Salzburg

Homepage: <http://www.novogenia.com>

Tätigkeitsbereich:

Thromboembolisches Risiko:

Faktor V Gen: Leiden Mutation R506Q (G1691A) – Faktor V Defizienz

Faktor II (Prothrombin) Gen: G20210A

Hämochromatose, Typ 1 (HFE)

HFE Gen: C282Y, H63D, S65C; bekannte und neue Mutationen

Hämochromatose, Typ 2A (juvenil) (HFE2A)

Hemojuvelin (HJV) Gen: bekannte und neue Mutationen

Hämochromatose, Typ 2B (juvenil) (HFE2B)

Hepcidin Antimicrobial Peptide (HAMP) Gen: bekannte und neue Mutationen

Hämochromatose, Typ 3 (HFE3)

Transferrin Rezeptor 2 (TFR2) Gen: bekannte und neue Mutationen

Hypercholesterolemie Typ B

Apolipoprotein B-100 (ApoB-100) Gen: R3500Q

Maturity-Onset Diabetes of the Young, Type 1 (MODY1)

Hepatocyte Nuclear Factor 4 alpha (HNF4A) Gen: bekannte und neue Mutationen

Maturity-Onset Diabetes oft the Young, Type 2 (MODY2)
Glucokinase (GCK) Gen: bekannte und neue Mutationen

Maturity-Onset Diabetes oft the Young, Type 3 (MODY3)
Hepatocyte Nuclear Factor 1 alpha (HNF1A; HNF1 Homeobox A) Gen: bekannte und neue Mutationen

Maturity-Onset Diabetes oft the Young, Type 4 (MODY4)
Insulin Promoter Factor 1 (IPF1) Gen: bekannte und neue Mutationen

Maturity-Onset Diabetes oft the Young, Type 5 (MODY5)
Hepatocyte Nuclear Factor 1 beta (HNF1B; HNF1 Homeobox B; TCF2) Gen: bekannte und neue Mutationen

Lactase Defizienz / Lactose Intoleranz
Lactase (LCT) Gen: bekannte und neue Mutationen
Minichromosome Maintenance, S.pombe, Homolog of, 6 (MCM6) Gen: bekannte und neue Mutationen

Inflammatory Bowel Disease 1 (IBD1) / Morbus Crohn
Nucleotide-Binding Oligomerization Domain Protein 2 (NOD2; CARD15) Gen: bekannte und neue Mutationen

Complement Factor H Defizienz
Complement Factor H (CFH) Gen: bekannte und neue Mutationen

Macular Degeneration, Age-related, 4 (ARMD4)
Complement Factor H (CFH) Gen: bekannte und neue Mutationen

Macular Degeneration, Age-related, 7 (ARMD7)
HTRA Serin Peptidase 1 (HTRA1) Gen: bekannte und neue Mutationen
SNP rs11200638 (G>A in der Promoter-Region des HTRA1 Gens) (siehe unten)

Celiac Disease (CD) / Zöliakie
HLA-DQ2 (A1) Gen und HLA-DQ8 (B1) Gen: DQ2.2, DQ2.5, DQ8, DQ7, DQ4

Glaucoma 1, open angle, A (GLC1A)
Myocilin (MYOC) Gen: bekannte und neue Mutationen

Glaucoma 1, open angle, E (GLC1E)
Optineurin (OPTN) Gen: bekannte und neue Mutationen

Glaucoma 1, open angle, G (GLC1G)
WD repeat containing protein (WDR36) Gen: bekannte und neue Mutationen

Osteogenesis imperfecta, Type I
Collagen, Type 1, alpha-1 (COL1A1) Gen: COL1A1 1245 G->T (rs1800012; Sp1 binding site)

Osteogenesis imperfecta, Type IIA
Collagen, Type 1, alpha-1 (COL1A1) Gen: COL1A1 1245 G->T (rs1800012; Sp1 binding site)

Osteogenesis imperfecta, Type III
Collagen, Type 1, alpha-1 (COL1A1) Gen: COL1A1 1245 G->T (rs1800012; Sp1 binding site)

Osteogenesis imperfecta, Type IV
Collagen, Type 1, alpha-1 (COL1A1) Gen: COL1A1 1245 G->T (rs1800012; Sp1 binding site)

Erhöhtes Risiko für altersbedingte Makuladegeneration:
Macular Degeneration, Age-related, 7 (ARMD7)
HTRA Serin Peptidase 1 (HTRA1) Gen: u.a. SNP rs11200638 (G>A in der Promoter-Region des HTRA1 Gens)

Erhöhtes Risiko für koronare Gefäßerkrankungen und Myokardinfarkt:
Coronary Heart Disease, Susceptibility to 1 (CHDS1) & 8 (CHDS8)
Chromosomaler Locus 9p21.3: SNP rs1333049 (G>C)

Erhöhtes Risiko für Diabetes mellitus, non-Insulin-dependent (NIDDM)
Transcription factor 7-like 2 (TCF7L2) Gen:
SNP rs7903146 (OMIM *602228.0001, IVS3, C>T)
Hematopoietically expressed Homeobox (HHEX) Gen:
SNP rs1111875 (A>G bzw. T>C)
Potassium Channel, Inwardly rectifying, Subfamily J, Member 11 (KCNJ11) Gen: SNP rs5219 (Glu23Lys)

Erhöhtes Risiko für Übergewicht und Fettleibigkeit (Adipositas), sowie im Zusammenhang damit für
Diabetes mellitus, non-Insulin-dependent (NIDDM)
Fat mass- and Obesity-associated (FTO) Gen: SNP rs9939609 (T>A)

Erhöhtes Risiko für Exfoliation Syndrome (XFS) / Exfoliation Glaucoma (XFG) Lysyl Oxidase-like 1 (LOXL1) Gen: SNP rs3825942 (G153D, A>G)

**Paracelsus Medizinische Privatuniversität Salzburg
Univ. Institut für Pharmakologie und Toxikologie**

Adresse:

Strubergasse 21, 5020 Salzburg

Homepage: www.pmu.ac.at/pharmakologie.html

Tätigkeitsbereich:

Pendred Syndrom (PDS)

Solute Carrier Family 26, Member 4 (SLC26A4) Gen: alle Mutationen

Pharmakogenetische Untersuchungen, die möglicherweise Aussagen über ein potentielles Erkrankungsrisiko zulassen

Deafness, autosomal recessive 1A (DFNB1A):

Gap junction protein, beta-2 (GJB2) Gen: Substitutionen, Deletionen, Duplikationen, Insertionen, Inversionen

Gap junction protein, beta-6 (GJB6) Gen: Deletionen del(GJB6-D13S1830) und del(GJB6-D13S1854)

Deafness, X-linked 2 (DFNX2):

Pou domain, class 3, transcription factor 4 (POU3F4) Gen: Substitutionen, Deletionen, Duplikationen, Insertionen, Inversionen

Paracelsus Medizinische Privatuniversität Salzburg

Univ. Institut für Pathologie

Adresse:

Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg

Homepage: <https://www.salk.at/11289.html>

Tätigkeitsbereich:

Breast-Ovarian Cancer, familial, susceptibility to, 1 (BROVCA1):

Breast Cancer 1 (BRCA1) Gen: Sequenzierung der gesamten kodierenden Sequenz inkl. angrenzender intronischer Sequenzen

Breast-Ovarian Cancer, familial, susceptibility to, 2 (BROVCA2):

Breast Cancer 2 (BRCA2) Gen: Sequenzierung der gesamten kodierenden Sequenz inkl. angrenzender intronischer Sequenzen

Ende Salzburg. Folgt: Tirol

5. Tirol

Medizinische Universität Innsbruck

Department für Medizinische Genetik, Molekulare und Klinische Pharmakologie: Sektion Humangenetik

Adresse:

Peter-Mayr-Straße 1, A-6020 Innsbruck

Homepage: <http://www.i-med.ac.at/klingen>

Tätigkeitsbereich:

Cystische Fibrose

Adrenoleukodystrophie

Familiäres defektes Apo B-100

Familiäre Hypercholesterinämie

Familiäre Hyperchylomikronämie

Typ III Hyperlipidämie

Thrombose: Faktor V-Gen

Familiärer Brustkrebs: BRCA1-Gen

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

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 Zentrum für Medizinische Genetik der Medizinischen Universität Innsbruck etablierten und eingesetzten Techniken analog angewendet werden können

und

Analyse aller mittels konventionell zytogenetischer und molekularzytogenetischer Methoden, einschließlich DNA Arrays, nachweisbarer Chromosomenaberrationen, welche durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von zytogenetischen und molekularzytogenetischen Analysen charakterisiert sind und die mit Hilfe der am Zentrum für Medizinische Genetik der Medizinischen Universität Innsbruck etablierten und

eingesetzten Methoden untersucht werden können: numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen, sowie Mikroaberrationen.

**Medizinische Universität Innsbruck – Landeskrankenhaus
Universitätsklinik für Innere Medizin II/Gastroenterologie und Hepatologie
Hepatologisches Labor**

Adresse:

Anichstraße 35, A-6020 Innsbruck

Homepage: <http://www.gastroenterologie-tirol.com>

Tätigkeitsbereich:

Hereditäre Hämochromatose:

HFE Gen: His63Asp, Ser65Cys, Cys282Tyr sowie Sequenzierung aller Exons und Exon/Intron Übergänge;

Hämochromatose, Typ 2A:

Hemojuvelin (HJV) Gen: Sequenzierung aller Exons und Exon/Intron Übergänge;

Hämochromatose, Typ 2B: Hecpidin Antimicrobial Peptide (HAMP) Gen: Sequenzierung aller Exons und Exon/Intron Übergänge;

Hämochromatose, Typ 4:

Solute Carrier Family 40 Member 1 (SLC40A1) Gen: Sequenzierung aller Exons und Exon/Intron Übergänge;

Morbus Wilson / Wilson Disease:

ATPase Cu(2+)transporting Beta-Polypeptide (ATP7B) Gen: Sequenzierung von Exon 14;

Alpha 1 Antitrypsinmangel:

Serpin Peptidase Inhibitor, Clade A, Member 1 (SERPINA1) Gen : Pi*Z Allel: Glu366Lys (=Glu342Lys im prozessierten Protein; Pi*S Allel: Glu288Val (=Glu264Val im prozessierten Protein), sowie Sequenzierung von Exon 1-5;

Aceruloplasminämie:

Ceruloplasmin (CP) Gen: Sequenzierung aller Exons und Exon/Intron Übergänge (inkl. Exon 21);

Iron-Refractory Iron Deficiency Anemia (IRIDA):

Transmembrane Protease, Serine 6 (TMPRSS6) Gen: Sequenzierung aller Exons und Exon/Intron Übergänge;

Fatty Liver Disease, Nonalcoholic, Susceptibility to:

Patatine like Phospholipase Domain-Containing Protein (PNPLA3) Gen: rs738409 (C>G)

**Landeskrankenhaus Innsbruck -Universitätskliniken
Zentralinstitut für med. und chem. Labordiagnostik (ZIMCL)**

Adresse:

Anichstraße 35, A-6080 Innsbruck

Homepage: <http://zimcl.uki.at>

Tätigkeitsbereich:

Hereditäre Thrombophilie:

Faktor V Gen: Leiden Mutation R506Q (G1691A) - Faktor V Defizienz

Faktor II (Prothrombin) Gen: G20210A

Plasminogen Aktivator Inhibitor 1 (PAI-1) Gen: 4G/5G
Faktor XIII, A1 Subunit (FXIII A1) Gen: Val34Leu
Hyperhomocysteinämie / MTHFR-Defizienz:
Methylentetrahydrofolat Reduktase (MTHFR) Gen: C677T, A1298C

Zöliakie:

HLA-DQ2 (A1) Gen und HLA-DQ8 (B1) Gen:
DQA1*0501, *0505, *0301-1, *0301-2, DQB1*0201-1, *0201-2, *0302-1, *0302-2, *0302-3,
*0302-4, DRB1*04

Laktose Intoleranz:

Minichromosome maintenance, S.pombe, homolog of, 6 (MCM6) Gen:
C-13910T, G-22018A

Morbus Bechterew / Spondylitis ankylosans:

Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region: Allel B*27 (HLA B27)
Genotypisierung

Hereditäre Hämochromatose:

HFE Gen: H63D, S65C, E168X, C282Y

Alpha-1-Antitrypsinmangel:

SERPINA 1 (Alpha-1-Antitrypsin) Gen: PiM, PiS, PiZ

Hyperlipoproteinämie Typ 3 / Apolipoprotein E Mangel/Defekt:

Apolipoprotein E (ApoE) Gen: Cys112Arg, Arg158Cys (ApoE Genotypen 2/2, 3/3, 4/4, 2/3,
3/4, 2/4)

Landeskrankenhaus Innsbruck Zentralinstitut für Bluttransfusion und immunologische Abteilung (ZIB)

Adresse:

Anichstraße 35, 6020 Innsbruck

Homepage:

www.tilak.at/page.cfm?vpath=krankenhaeuser/lkh_innsbruck/landesinstitute/zentralinstitut_fuer_bluttransfusion_und_immunologische_abteilung

Tätigkeitsbereich:

Adrenogenitales Syndrom (AGS) / 21-Hydroxylase-Mangel / Congenital

Adrenal Hyperplasia (CAH) – late-onset Form, Salzverlust-Form

Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:

Typisierung

Akute vordere Uveitis

Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:

Typisierung

Birdshot Chorioretinopathie

Major Histocompatibility Complex, Class I, A (HLA A) Region:
Typisierung

Creutzfeldt-Jakob Disease (CJD)
Major Histocompatibility Complex, Class II, DQ beta-1 (HLA-DQB1) Region:
Typisierung

Dermatitis herpetiformis, familial
Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:
Typisierung
Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
Typisierung
Major Histocompatibility Complex, Class II, DQ alpha-1 (HLA-DQA1) Region:
Typisierung

Diabetes Mellitus, Typ 1 / Insulin dependent (IDDM)
Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
Typisierung
Major Histocompatibility Complex, Class II, DQ beta-1 (HLA-DQB1) Region:
Typisierung
Major Histocompatibility Complex, Class II, DQ alpha-1 (HLA-DQA1) Region:
Typisierung

Felty Syndrom
Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:

Goodpasture Syndrom
Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
Typisierung

Hämochromatose
Major Histocompatibility Complex, Class I, A (HLA A) Region:
Typisierung

Hashimoto-Thyreoiditis
Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
Typisierung

Idiopathische Membranoproliferative Glomerulonephritis, X-linked
Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
Typisierung

Immunoglobulin A Defizienz 1 (IGAD1)
Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:
Typisierung
Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
Typisierung

Rheumatoide Arthritis, systemic juvenile / Juvenile chronische Arthritis
Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
Typisierung

Suszeptibilität für Kaposi Sarkom
Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
Typisierung

Severe cutaneous adverse reaction, susceptibility to (inkl. Stevens-Johnson
Syndrom, Lyell Syndrom / Toxic epidermal necrolysis, susceptibility to)
Major Histocompatibility Complex, Class I, A (HLA A) Region:
Typisierung
Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:
Typisierung

Hypoadrenocorticism, familial / Morbus Addison
Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
Typisierung

Graves Disease / Morbus Basedow
Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
Typisierung

Morbus Bechterew / Spondyloarthropathie
Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:
Typisierung, insbesondere von Allel B*27 (HLA B27, OMIM +142830.0001)

Morbus Behcet
Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:
Typisierung

Morbus Reiter / Reaktive Arthritis
Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:
Typisierung, insbesondere von Allel B*27 (HLA B27, OMIM +142830.0001)

Multiple Sklerose, Suszeptibilität für (MS)
Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
Typisierung
Major Histocompatibility Complex, Class II, DQ beta-1 (HLA-DQB1) Region:
Typisierung

Myasthenia gravis (MG)
Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:
Typisierung
Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
Typisierung

Narkolepsie

Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
Typisierung

Major Histocompatibility Complex, Class II, DQ beta-1 (HLA-DQB1) Region:
Typisierung

Perniziöse Anämie

Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
Typisierung

Psoriasis vulgaris, Suszeptibilität für 1 (PSORS1) / Schuppenflechte

Major Histocompatibility Complex, Class I, C (HLA C) Region:
Typisierung

Rheumatoide Arthritis

Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
Typisierung

Sarkoidose, Suszeptibilität für 1 (SS1)

Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
Typisierung

Major Histocompatibility Complex, Class II, DQ beta-1 (HLA-DQB1) Region:
Typisierung

Sjörgen Syndrom

Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
Typisierung

Reynolds Syndrom / Sklerodermie

Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
Typisierung

Subakute Thyreoiditis de Quervain

Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region:
Typisierung

Systemischer Lupus erythematodes (SLE)

Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1) Region:
Typisierung

Zöliakie

Major Histocompatibility Complex, Class II, DQ beta-1 (HLA-DQB1) Region: Typisierung

Ende Tirol. Folgt: Kärnten

6. Kärnten

Klinikum Klagenfurt

Institut für Labordiagnostik und Mikrobiologie (ILM)

Adresse:

Feschnigstraße 11, A-9020 Klagenfurt

Homepage: <http://www.kabeg.at/labor.html>

Tätigkeitsbereich:

Thrombophilie:

Faktor V-Gen: R506Q

Faktor II-Gen: G20210A

Ende Kärnten. Folgt: Steiermark

7. Steiermark

Medizinische Universität Graz Institut für Molekularbiologie und Biochemie

Adresse:

Harrachgasse 21, 3. Stock, A-8010 Graz

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

Tätigkeitsbereich:

Stoffwechselerkrankungen bei Gendefekten des Lipoprotein-Stoffwechsels:

Familiäre Hypercholesterolämie: LDL-R Gen

Familiär defektes ApoB-100

Typ I und Typ III-Hyperlipidämie: LPL, ApoE

Medizinische Universität Graz Diagnostik- und Forschungszentrum für Molekulare BioMedizin Diagnostik und Forschungs- (D&F) Institut für Humangenetik

Adresse:

Neue Stiftingtalstraße 2, A-8010 Graz

Homepage: <http://www.medunigraz.at/humangenetik/>

Tätigkeitsbereich:

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

und

Prädiktive/präsymptomatische zytogenetische und molekularzytogenetische Analysen im Sinne des § 65 Abs. 1 Z 3 und 4 GTG: Analyse aller mittels konventionell zytogenetischer und molekularzytogenetischer Methoden, einschließlich Array-CGH, nachweisbaren Chromosomenaberrationen, welche durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von zytogenetischen und molekularzytogenetischen Analysen charakterisiert sind und die mit Hilfe der am Institut für Humangenetik der Medizinischen Universität Graz etablierten und eingesetzten Methoden untersucht werden können.

Medizinische Universität Graz Diagnostik- und Forschungsinstitut für Pathologie Labor für Molekularpathologische Diagnostik

Adresse:

Neue Stiftingtalstraße 6 / 5. Stock, A-8010 Graz

Homepage: <https://pathologie.medunigraz.at/>

Tätigkeitsbereich:

Stoffwechselerkrankungen, hereditäre Tumore:

peroxisomale Erkrankungen: peroxisomalen beta-Oxidationsenzyme (ruhend)

Erbliches kolorektales Karzinom (HNPCC): MSH1 Gen, MSH2-Gen (ruhend)

Morquio B/GM-1 Gangliosidose: beta-Galaktosidase-Gen (ruhend)

Familiäre adenomatöse Polyposis coli und assoziierte Syndrome: APC-Gen (ruhend)

Hämochromatose:HFE Gen: H63D, C282Y

Morbus Wilson:ATP7B Gen: H1069Q

Genetisch bedingte Thromboseneigung: Faktor V-Gen: Leiden Mutation R506Q (ruhend)

Prothrombin-Gen: G20210A (ruhend)

Medizinische Universität Graz

Universitätsklinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe

Adresse:

Auenbruggerplatz 14/1, A-8036 Graz

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

Tätigkeitsbereich:

Pränatale Feststellung numerischer Chromosomenaberrationen: Trisomien, 21, 18, 13 (QF-PCR Schnelltest)

LKH – Univ. Klinikum Graz

Univ. Klinik für Innere Medizin

Klinische Abteilung für Rheumatologie und Immunologie

Adresse:

Auenbruggerplatz 15, A-8036 Graz

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

Tätigkeitsbereich:

Thrombophilie:

Faktor V-Gen: Leiden Mutation G1691A

Prothrombin-Gen: G20210A

Hyperhomocysteinämie:

MTHFR- Gen: C677T

Hämochromatose:

HFE-Gen: C282Y, H63D, S65C

Prädisposition zu Thrombophilie-Faktor XIII Defizienz:

Faktor XIII Subunit A1 (F13A1) Gen: Val34Leu

LKH – Univ. Klinikum Graz

Univ. Klinik für Neurologie

Neurogenetisches Labor

Adresse:

Auenbruggerplatz 22, A-8036 Graz

Homepage:

<http://neurologie.uniklinikumgraz.at/Forschung/Labors/Neurogenetisches%20Labor/Seiten/default.aspx>

Tätigkeitsbereich:

Hereditäre Hämochromatose: (ruhend)

HFE Gen: H63D, S65C, C282Y

Hyperhomocysteinämie / MTHFR Defizienz: (ruhend)

Methylentetrahydrofolatreduktase (MTHFR) Gen: C677T, A1298C

Hereditäre Thrombophilie: (ruhend)

Faktor V Gen: Leiden-Mutation R506Q

Prothrombin Defizienz / Dysprothrombinämie: (ruhend)

Faktor II (Prothrombin) Gen: G20210A

Familiär defektes ApoB-100 / Hypercholesterolemie Typ B: (ruhend)

Apolipoprotein B (ApoB) Gen: R3500Q, R3531C

Cerebral Arteriopathy, Autosomal Dominant, with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy (CADASIL):

NOTCH 3 Gen: Mutationsscreening (Punktmutationen, Insertionen, Deletionen)

Chorea Huntington (HD):

Huntingtin (HTT) Gen: CAG Repeat

Alzheimer Erkrankung (AD), Typ 2:

Apolipoprotein E (ApoE) Gen: C112R, R158C (ApoE2-E3-E4)

Demenz:

Untersuchung von Demenz-Hotspots in damit in Zusammenhang stehenden Genen, wie:

Chromosome 9 Open Reading Frame 72 (C9ORF72) Gen

Amyloid Beta A4 Precursor Protein (APP) Gen

Presenilin 1 (PSEN1) Gen

Presenilin 2 (PSEN2) Gen

ATP-Binding Cassette, Subfamily A, Member 7 (ABCA7) Gen

Apolipoprotein E (ApoE) Gen

CD33 Antigen (CD33) Gen

Coiled-Coil-Helix-Coiled-Coil-Helix Domain-Containing Protein 10 (CHCHD10) Gen

CHMP Family, Member 2B (CHMP2B) Gen

Colony-Stimulating Factor 1 Receptor (CSF1R) Gen

Dynactin 1 (DCTN1) Gen

Fused in Sarcoma (FUS) Gen

Granulin Precursor (GRN) Gen

Heterogenous Nuclear Ribonucleoprotein A1 (HNRNPA1) Gen

Heterogenous Nuclear Ribonucleoprotein A2/B1 (HNRNPA2B1) Gen

Integral Membrane Protein 2B (ITM2B) Gen

Microtubule-Associated Protein Tau (MAPT) Gen
 MAP/Microtubule Affinity-Regulating Kinase 4 (MARK4) Gen
 Matrin 3 (MATR3) Gen
 Neuroligin 1 (NLGN1) Gen
 NOTCH, Drosophila, Homolog of, 3 (NOTCH3) Gen
 Optineurin (OPTN) Gen
 Protein Kinase, cAMP-Dependent, Regulatory, Type I, Beta (PRKAR1B) Gen
 Prion Protein (PRNP) Gen
 Sigma Nonopioid Intracellular Receptor 1 (SIGMAR1) Gen
 Sequestosome 1 (SQSTM1) Gen
 TAR DNA-Binding Protein (TARDBP) Gen
 TANK-Binding Kinase 1 (TBK1) Gen
 Translocase of Outer Mitochondrial Membrane 40, Yeast, Homolog of (TOMM40) Gen
 Triggering Receptor Expressed on Myeloid Cells 2 (TREM2) Gen
 Tubulin, Alpha-4A (TUBA4A) Gen
 Ubiquilin 2 (UBQLN2) Gen
 Valosin-Containing Protein (VCP) Gen
 Vacuolar Protein Sorting 35, Yeast, Homolog of (VPS35) Gen

Parkinson Disease:

Untersuchung von Parkinson-Hotspots in damit in Zusammenhang stehenden Genen, wie:

arsA Arsenite Transporter, ATP-Binding, E.coli, Homolog of, 1 (ASNA1) Gen
 ATPase, Type 13A2 (ATP13A2) Gen
 ATPase, Na⁺/K⁺ Transporting, Alpha-3 Polypeptide (ATP1A3) Gen
 ATPase, H⁺ Transporting, Lysosomal, Accessory Protein 2 (ATP6AP2) Gen
 Chromosome 19 Open Reading Frame 12 (C19ORF12) Gen
 Coiled-Coil-Helix-Coiled-Coil-Helix Domain-Containing Protein 2 (CHCHD2) Gen
 Catechol-O-Methyltransferase (COMT) Gen
 Dynactin 1 (DCTN1) Gen
 DNAJ/HSP40 Homolog, Subfamily C, Member 13 (DNAJC13) Gen
 DNAJ/HSP40 Homolog, Subfamily C, Member 6 (DNAJC6) Gen
 Eukaryotic Translation Initiation Factor 4-Gamma, 1 (EIF4G1) Gen
 F-Box Only Protein 7 (FBXO7) Gen
 FMR1 / Fragile X Mental Retardation Protein (FMRP) Gen
 Ferritin Light Chain (FTL) Gen
 Glucosidase, Beta, Acid (GBA) Gen
 GTP Cyclohydrolase 1 (GCH1) Gen
 Granulin Precursor (GRN) Gen
 HTRA Serine Peptidase 2 (HTRA2) Gen
 Leucine-Rich Repeat Kinase 2 (LRRK2) Gen
 Microtubule-Associated Protein Tau (MAPT) Gen
 Pantothenate Kinase 2 (PANK2) Gen
 Parkin (PARK2) Gen
 Oncogene DJ1 (DJ1 / PARK7) Gen
 Phosphodiesterase 8B (PDE8B) Gen
 Phosphodiesterase 10A (PDE10A) Gen
 PTEN-Induced Putative Kinase 1 (PINK1) Gen
 Phospholipase A2, Group VI (PLA2G6) Gen

Podocalyxin-Like (PODXL) Gen
Polymerase, DNA, Gamma (POLG) Gen
Protein Kinase, cAMP-Dependent, Regulatory, Type I, Beta (PRKAR1B) Gen
Protein Kinase, Interferon-Inducible Double-Stranded RNA-Dependent Activator (PRKRA) Gen
Phosphatase and Tensin Homolog (PTEN) Gen
RAS-Associated Protein RAB39B (RAB39B) Gen
RAB7-like 1 (RAB7L1 / RAB29) Gen
Solute Carrier Family 30 (Zinc Transporter), Member 10 (SLC30A10) Gen
Solute Carrier Family 6 (Neurotransmitter Transporter, Dopamine), Member 3 (SLC6A3) Gen
Synuclein, Alpha (SNCA) Gen
SPG11 (SPG11 / Spatacsin) Gen
Sepiapterin Reductase (SPR) Gen
Synaptojanin 1 (SYNJ1) Gen
TAF1 RNA Polymerase II, TATA Box-Binding Protein-Associated Factor, 250kD (TAF1) Gen
Teneurin Transmembrane Protein 4 (TENM4) Gen
Tyrosine Hydroxylase (TH) Gen
Vacuolar Protein Sorting 13, Yeast, Homolog of, C (VPS13C) Gen
Vacuolar Protein Sorting 35, Yeast, Homolog of (VPS35) Gen
Zinc Finger FYVE Domain-Containing Protein 26 (ZFYVE26) Gen

sowie

Alle monogenen neurodegenerativen und zerebrovaskulären Erbkrankheiten, die durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von genetischen Analysen charakterisiert sind und für die die derzeit an der Univ. Klinik für Neurologie des LKH Univ. Klinikums Graz etablierten und eingesetzten Techniken analog angewendet werden können.

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 (Leiden Mutation)

Prothrombin (Faktor II) Gen

Faktor XIII Defizienz:

Faktor XIII subunit A1 (F13A1) Gen

Hyperhomocysteinämie:

Methylentetrahydrofolat Reduktase (MTHFR) Gen

Medizinische Universität Graz
Univ. Klinik für Innere Medizin
Klinische Abteilung und Labor für Endokrinologie und Stoffwechsel

Adresse:

Auenbruggerplatz 15, A-8036 Graz

Homepage: <http://www.medunigraz.at/endo-stoffwechsel/>

Tätigkeitsbereich:

Familiäre Formen der Osteoporose:

Untersuchungen auf Mutationen im Vitamin D- bzw. Östrogen-Rezeptor Osteoprotegerin Locus, Chromosom 8q24: G209A , T245G

familiären Formen der Osteoporose, mitbedingt durch primäre adulte

Laktoseintoleranz:

Lactase-Phlorizin-Hydrolase-Gen: T-13910C

Medizinische Universität Graz
Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde
Forschungslabor: Biochemie angeborener Stoffwechselerkrankungen

Adresse:

Auenbruggerplatz 30, A-8036 Graz

Homepage: <http://www.medunigraz.at/kinderklinik/>

Tätigkeitsbereich:

Verschiedene Formen der Mukopolysaccharidose

GM1-Gangliosidose (Morbus Morquio B):

GLB1 Gen: W273L

Verschiedene Formen der Ceroidlipofuscinose

Metachromatische Leukodystrophie:

Arylsulfatase A (ARSA) Gen: Mutationsscreening

Morbus Fabry

alpha-Galaktosidase (GLA) Gen: Mutationsscreening

Morbus Pompe (Glykogen Speichererkrankung II):

alpha-Glukosidase (GAA) Gen: Mutationsscreening

Sialinsäure-Speichererkrankung:

Solute Carrier Familiy 17 (Natriumphosphat Kotransporter) Member 5 (SLC17A5) Gen: Mutationsscreening

Morbus Krabbe:

Galactosylceramidase (GALC) Gen: Mutationsscreening

Morbus Sandhoff (GM2 Gangliosidose Typ II):

Hexosaminidase B (HEXB) Gen: Mutationsscreening

Morbus Gaucher Typ I & Typ II:
beta-Glukosidase (GBA) Gen: Mutationsscreening

Morbus Tay-Sachs (GM2 Gangliosidose Typ I):
Hexosaminidase A (HEXA) Gen: Mutationsscreening

Fucosidose: alpha-L-Fucosidase 1 (FUCA1) Gen:
Mutationsscreening

Sialidose Typ I & Typ II:
Neuraminidase 1 (NEU) Gen: Mutationsscreening

Prosaposin Defizienz:
Prosaposin (PSAP) Gen: Mutationsscreening

Verschiedene Formen der Mucopolidose

Niemann-Pick Disease, Typ A & Typ B:
Sphingomyelin Phosphodiesterase 1 (SMPD1) Gen: Mutationsscreening

Galactosialidose:
Cathepsin A (CTSA) Gen: Mutationsscreening

Phenylketonurie (Phenylalanin Hydroxylase Defizienz):
Phenylalanin Hydroxylase (PAH) Gen: Mutationsscreening

X-linked Adrenoleukodystrophie, X-ALD (X-linked Adrenomyeloneuropathie, AML):
ATP-binding Cassette, Subfamily D, Member 1 (ABCD1)/ Adrenoleukodystrophie Protein
(ALDP) Gen: Mutationsscreening

Vitamin B6 (Pyridoxin) abhängige Epilepsie:
Aldehyd Dehydrogenase 7 Familie, Member 1 (ALDH7A1) Gen: Mutationsschreening

Mevalonatkinase-Defizienz:
Mevalonatkinase (MVK) Gen: Mutationsscreening

Verschiedene Formen der AcylCoA Dehydrogenase Defizienz

Carnitin Palmitoyltransferase 2-Defizienz:
Carnitin Palmitoyltransferase 2 (CPT2) Gen: Mutationsscreening

Verschiedene Formen der Electron Transfer Flavoprotein (Dehydrogenase) Defizienz

Glutaryl-Coenzym A Dehydrogenase-Defizienz (Glutarazidurie Typ I, GAI):
Glutaryl-Coenzym A Dehydrogenase (GCDH) Gen: Mutationsscreening

Noonan Syndrom:

Protein-Tyrosin Phosphatase, Nonrezeptor Typ 11(PTPN11) Gen: Mutationsscreening

alpha-1-Antitrypsin-Defizienz:

alpha-1-Antitrypsin (AAT; Protease Inhibitor 1; SERPINA1) Gen: Mutationsscreening

Costello Syndrom:

V-HA-RAS (HRAS) Gen: Mutationsscreening

Renal tubular acidosis:

ATPase, H⁺ Transporting, Lysosomal, V0 Subunit A, Isoform 4 (ATPV6V0A4) Gen: Mutationsscreening

Renal Coloboma Syndrom:

Paired Box Gene 2 (PAX2) Gen: Mutationsscreening

Encephalopathy ethylmalonic:

ETHE1 Gen: Mutationsscreening

Sowie:

Alle erblich bedingten, monogenen Stoffwechselerkrankungen die durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von genetischen Analysen charakterisiert sind und für die die am Forschungslabor „Biochemie angeborener Stoffwechselerkrankungen“ der Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde der MedUni Graz etablierten und eingesetzten Analysetechniken analog angewendet werden können.

Medizinische Universität Graz

Klinisches Institut für med. und chem. Labordiagnostik (KIMCL)

Adresse:

Auenbruggerplatz 15, A-8036 Graz

Homepage: <http://www.medunigraz.at/labordiagnostik/>

Tätigkeitsbereich:

Thrombophilie: Faktor V (F5) Gen:

Leiden Mutation p.Arg506Gln (c.1691G>A)

Prothrombin/Faktor II (F2) Gen:

c.*97G>A (20210 G>A)

Methylentetrahydrofolat Reduktase (MTHFR) Gen:

p.Ala222Val (c.677C>T)

Hereditäre Hämochromatose /Hämochromatose Typ 1 (HFE1):

HFE Gen: p.His63Asp (c.187C>G), p.Cys82Tyr (c.845G>A)

Laktose Intoleranz:

Lactase (LCT) Gen: c.-13910C>T

Fatty Liver Disease, Nonalcoholic, Susceptibility to, 1 (NAFLD1):

Patatine like Phospholipase Domain-Containing Protein (PNPLA3) Gen: p.Ile148Met.

Labor Renner - Labor für molekularbiologische Analytik

Adresse:

Schaftal 50, A-8044 Kainbach bei Graz

Homepage: <http://www.labor-renner.at>

Tätigkeitsbereich:

Hereditäre Thrombophilie:

Faktor V- Gen: Leiden Mutation R506Q

Prothrombin-Gen: G20210A

Fibrinogen gamma chain (FGG) Gen: 10034C>T

Thrombophilie, Fehlgeburtsrisiko: PAI1 (SERPINE1) Gen:

Promotor 4G/5G Polymorphismus

Faktor XIII Defizienz:

Faktor XIII subunit A1 (F13A1) Gen: V34L

Hyperhomocysteinämie:

MTHFR-Gen: C677T

Hämochromatose:

HFE- Gen: C282Y, H63D

Osteoporose, Osteoporose-Risiko:

Vitamin-D-Rezeptor (VDR) Gen: BsmI Polymorphismus im Intron 8

Kollagen 1a (COL1A1) Gen: Sp1 Polymorphismus im Intron 1

Laktase (LCT) Gen: T-13910C

Laktase Nonpersistenz (Laktose Intoleranz):

Laktase (LCT) – Gen: T-13910C

Dyslipidämie:

Apolipoprotein B (ApoB) Gen: Arg3527Gln (ApoB100 „R3500Q“)

Apolipoprotein E (ApoE) Gen: Cys130Arg, Arg176Cys; → ApoE Genotypisierung

Hereditäre Fructose-Intoleranz:

AldoB Gen: Ala149Pro, Ala174Asp, Asn334Lys bzw. Sequenzierung des AldoB-Gens

Alpha-1-Antitrypsin-Inhibitor-Mangel:

Serpina1 Gen: Glu264Val (S-Allel), Glu342Lys (Z-Allel)

Altersbedingte Makuladegeneration (AMD):

CFH Gen: Tyr402His

HTRA1 Gen: -625G>A

Morbus Bechterew:
HLA-B Gen: HLA-B27

Familiäres Mittelmeerfieber:
MEFV Gen: Glu148Gln, Met680Ile, Met694Val, Met694Ile, Val726Ala (Pronto-FMF Screen)
bzw. alle Mutationen in den Exons 2, 3, 5 und 10 (Sequenzierung)

Morbus Crohn:
NOD2 Gen: Arg702Trp, Gly908Arg, 3020insC

Zöliakie-Risiko: HLA-DQ (HLA-DQA1 HLADQB1):HLADQ2, HLADQ8 (DQA1*0501, DQB1*02,
DQB1*0302) Morbus Wilson:
ATPase Cu(2+)transporting Beta-Polypeptide (ATP 7B) Gen: His1069Gln.

Morbus Wilson:ATPase Cu(2+)transporting Beta-Polypeptide (ATP 7B) Gen:His1069Gln

Ende Steiermark. Folgt: Vorarlberg

8. Vorarlberg

Vorarlberger Institut für vaskuläre Forschung (VIVIT) Molekularbiologisches Labor

Adresse:

CCD – Stadtstraße 33, A-6850 Dornbirn

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

Tätigkeitsbereich:

Hyperlipidämie:

Apo E Gen: Cys112Arg, Arg158Cys

Thrombophilie:

Faktor V Gen: R506Q,

Faktor II Gen: G20210A

Laktose-Intoleranz:

LCT Gen T-13910C

Hereditäre Hämochromatose:

HFE-Gen: C282Y, H63D

Hyperhomocysteinämie, Thrombophilie:

Methylentetrahydrofolatreduktase (MTHFR) Gen: C677T

gestörter Lipidstoffwechsel, Hypercholesterinämie:

Apolipoprotein B (ApoB) Gen: R3500Q;

Entzündliche rheumatische Erkrankungen/seronegative Spondarthritiden:

Morbus Bechterew, Morbus Reiter, Psoriasis-Spondarthritis, Morbus Crohn-Spondarthritis,
etc.:

Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region: Allel B*27 (HLA B27)

Genotypisierung.

Vorarlberger Institut für vaskuläre Forschung (VIVIT) Abteilung Molekularbiologisches Labor

Adresse:

Carinagasse 47-49, A-6807 Feldkirch

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

Tätigkeitsbereich:

Hyperlipidämie, Hypercholesterinämie:

Apolipoprotein E (ApoE) Gen: Cys112Arg, Arg158Cys

Hereditäre Thrombophilie:

Faktor V Gen: Leiden-Mutation R506Q,

Faktor II (Prothrombin) Gen: G20210A

Laktose Intoleranz:

LCT Gen: T-13910C

Hereditäre Hämochromatose:

HFE Gen: C282Y, H63D;

Entzündliche rheumatische Erkrankungen/seronegative Spondarthritiden:
Morbus Bechterew, Morbus Reiter, Psoriasis-Spondarthritis, Morbus Crohn-Spondarthritis,
etc.:

Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA B) Region: Allel B*27 (HLA B27)
Genotypisierung;
Hyperhomocysteinämie, Thrombophilie/MTHFR Defizienz:
Methylentetrahydrofolatreduktase (MTHFR) Gen: C677T
