

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

Stand: 9. April 2025

### 1. Wien

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

Adresse:

Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien

Homepage: <https://www.meduniwien.ac.at/hp/pathologie/>

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 Labor für Molekulare Pathologie des Klinischen Instituts für Pathologie der Medizinischen Universität Wien etablierten und eingesetzten Techniken analog angewendet werden können

**Medizinische Universität Wien  
Klinisches Institut für Labormedizin (KILM)  
Genetisches Labor**

Adresse:

Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien

Homepage: <https://www.akhwien.at/default.aspx?pid=10640>

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 Genetischen Labor des Klinischen Instituts für Labormedizin (KILM) an 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 (NF1) / Morbus Recklinghausen:

NF1-Gen

Neurofibromatose Typ 2 (NF2):

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 und 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 (ruhend):

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 + 10kba > 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/nmr/>

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 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 III**  
**Klinische Abteilung für Gastroenterologie und Hepatologie**

Adresse:

Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien

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

Tätigkeitsbereich:

Morbus Wilson (WD):  
ATP7B-Gen: p.His1069Gln (rs76151636), 3400DelC, 2299InsC, G710S, W779X, etc.;  
Mutationen in Exon 1-21

Fatty Liver Disease, Nonalcoholic, Susceptibility to:  
Patatine like Phospholipase Domain-Containing Protein (PNPLA3) Gen: rs738409 (I148M)

**Medizinische Universität Wien**  
**Univ. Klinik für Blutgruppenserologie und Transfusionsmedizin**

Adresse:

Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien

Homepage: <https://www.meduniwien.ac.at/hp/transfusionsmedizin/>

Tätigkeitsbereich:

Zöliakie / Celiac Disease, Susceptibility to, 1 (CELIAC1):  
Major Histocompatibility Complex, Class II, DQ alpha-1 (HLA-DQA1): Typisierung aller Allele  
Major Histocompatibility Complex, Class II, DQ beta-1 (HLA-DQB1): Typisierung aller Allele  
Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1): Typisierung aller Allele

Narkolepsie /Narcolepsy 1 (NRCLP1):  
Major Histocompatibility Complex, Class II, DQ alpha-1 (HLA-DQA1): Typisierung aller Allele  
Major Histocompatibility Complex, Class II, DQ beta-1 (HLA-DQB1): Typisierung aller Allele



Morbus Bechterew / Spondyloarthritis, Susceptibility to, 1 (SPDA1):  
Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA-B): Typisierung aller Allele

Morbus Behcet / Behcet Syndrome:  
Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA-B): Typisierung aller Allele

Birdshot Chorioretinopathie:  
Major Histocompatibility Complex, Class I, A (HLA-A): Typisierung aller Allele

Rheumatoide Arthritis (RA):  
Major Histocompatibility Complex, Class II, DQ beta-1 (HLA-DQB1): Typisierung aller Allele  
Major Histocompatibility Complex, Class II, DR beta-1 (HLA-DRB1): Typisierung aller Allele

## **Klinik Donaustadt Institut für Labormedizin mit Blutdepot**

### Adresse:

Langobardenstraße 122, A-1220 Wien

Homepage: <https://klinik-donaustadt.gesundheitsverbund.at/leistung/institut-fuer-labormedizin-mit-blutdepot/>

### Tätigkeitsbereich:

Cystische Fibrose:

CFTR Gen: Punktmutationen

Thromboembolisches Risiko:

Faktor V Gen: c.1691G>A (p.Arg506Gln; rs6025)

Faktor II (Prothrombin) Gen: c.20210G>A (rs1799963)

Hereditäre Hämochromatose:

HFE Gen:

c.157G>A (p.Val53Met; rs28934889), c.175G>A (p.Val59Met; rs111033557), c.187C>G (p.His63Asp; rs1799945), c.189T>C (p.His63His), c.193A>T (p.Ser65Cys; rs1800730), c.381A>C (p.Gln127His; rs28934595), c.160ΔC, (P160delC), c.502G>C (p.Glu168Gln), c.502G>T (p.Glu168Term), c.506G>A (p.Trp169Term), c.845G>A (p.Cys282Tyr; rs1800562), c.848A>C (p.Gln283Pro; rs111033563)

Hämoglobinopathien, insbes. alpha-Thalassämie, beta-Thalassämie, Sichelzellanämie:

-) alpha-Globin Gencluster:

Hämoglobin - Alpha Locus 1 (HBA1):

Kopienzahlvariationen, Punktmutationen, Deletionen, Insertionen (HBA1: c.-101\_c.\*173; ausgenommen c.\*19\_c.\*74)

Hämoglobin – Alpha Locus 2 (HBA2):

Kopienzahlvariationen, Punktmutationen, Deletionen, Insertionen (c.-101\_c.\*141)

Alpha-globin Locus Regulatory Element HS-40:

Kopienzahlvariationen

Pseudo-alpha-1 Pseudogen (HBAP1):

Kopienzahlvariationen

Polymerase III, RNA, Subunit K (POLR3K):

Kopienzahlvariationen

Hemoglobin -- Zeta Locus (HBZ):  
Kopienzahlvariationen  
Hb Zeta Pseudogen (HBZP1):  
Kopienzahlvariationen  
Hemoglobin -- Theta Locus (HBQ1):  
Kopienzahlvariationen  
LUC7-Like (LUC7L):  
Kopienzahlvariationen  
Axis Inhibitor 1 (AXIN1):  
Kopienzahlvariationen  
-) beta-Globin Gencluster:  
Hämoglobin – Beta Locus (HBB):  
Kopienzahlvariationen, Punktmutationen, Deletionen, Insertionen (c.-290\_c.\*472)  
Hb beta-1 pseudogene (psi-beta-1) (HBBP1):  
Kopienzahlvariationen  
Locus Control Region, Beta (LCRB):  
Kopienzahlvariationen  
Hemoglobin, Gamma G (HBG2):  
Kopienzahlvariationen  
Hemoglobin, Gamma A (HBG1):  
Promoter: Punktmutationen, kurze Deletionen und Insertionen; Kopienzahlvariationen  
Hemoglobin, Gamma A (HBG1):  
Promoter: Punktmutationen, kurze Deletionen und Insertionen; Kopienzahlvariationen  
Hemoglobin -- Delta Locus (HBD):  
Promoter: Punktmutationen, kurze Deletionen und Insertionen; Kopienzahlvariationen  
3'HS1 CCCTC-Binding Factor (CTCF) binding site:  
Kopienzahlvariationen  
-) sowie weitere Hämoglobinvarianten laut HbVar Datenbank

## **Klinik Donaustadt**

### **Pathologisch-Bakteriologisches Institut, Humangenetisches Labor**

#### Adresse:

Langobardenstraße 122, 1220 Wien

Homepage: <https://klinik-donaustadt.gesundheitsverbund.at/leistung/pathologisch-bakteriologisches-institut/>

#### Tätigkeitsbereich:

Untersuchung von Chromosomenaberrationen:

Alle zytogenetisch nachweisbaren numerischen und strukturellen Chromosomenaberrationen, die durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von konventionell zytogenetischen Analysen charakterisiert sind und die mit Hilfe der am Pathologisch-Bakteriologischen Institut der Klinik Donaustadt etablierten und eingesetzten Methoden durchgeführt werden können.

sowie

Alle molekularzytogenetisch nachweisbaren Chromosomenaberrationen, die durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von molekularzytogenetischen Analysen charakterisiert sind und die mit Hilfe der am Pathologisch-Bakteriologischen Institut der Klinik Donaustadt etablierten und eingesetzten Methoden durchgeführt werden können.

**Klinik Hietzing  
(Krankenhaus Hietzing mit Neurologischem Zentrum Rosenhügel)  
Institut für Labormedizin mit Serologie und Infektionsdiagnostik  
mit Ambulanz**

Adresse:

Wolkersbergenstraße 1, A-1130 Wien

Homepage: <https://klinik-hietzing.gesundheitsverbund.at/leistung/labormedizin-institut/>

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, S65C, E168X)

Anti-Trypsin-Mangel:

alpha 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](http://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-Acetylglucosaminyltransferase (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

**Klinik Penzing**  
**(Sozialmedizinisches Zentrum Baumgartner Höhe -Otto-Wagner-Spital )**  
**und Pflegezentrum**  
**Institut für Labormedizin**

Adresse:

Sanatoriumstraße 2, A-1145 Wien

Homepage: <https://klinik-penzing.gesundheitsverbund.at/leistung/institut-fuer-labordiagnostik-blutbank-und-zytodiagnostik/>

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: <https://klinik-landstrasse.gesundheitsverbund.at/>

### 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](http://www.prof-krainer.at)

### Tätigkeitsbereich:

Hereditäres Mammakarzinom:

BRCA1- und BRCA2-Gen

Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC):

hMLH1- und hMSH2-Gen

## **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

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

und

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), Lokus 9q21.3 (G>C, rs1333049), Lokus 10q11.21 (C>T, rs1746048), Lokus 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), CTNNA1 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 Institut Feichtinger, Dr. Wilfried Feichtinger GmbH,  
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: [www.viennalab.com](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

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 Spondarthritiden:

- 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](http://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:

Formanekgasse 14/1, 1190 Wien

Homepage: [www.confidence.at](http://www.confidence.at)

Tätigkeitsbereich:

Zöliakie:

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:

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

Typisierung, insbesondere von Allel B\*21 (HLA B27);

Numerische Chromosomenaberrationen:

Trisomie der Chromosomen 13, 18, 21, sowie Geschlechtschromosomen X, Y.

### **HLN-Genetik GmbH**

Adresse:

Ortliebasse 25/1, 1170 Wien

Homepage: [www.hln-genetik.at](http://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: informative Marker

Osteopetrosis, autosomal recessive 4 (OPTB4):

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

beta-Thalassämie (major):

Hämoglobin, beta-Lokus (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

Hydrocephalus, due to congenital stenosis of aqueduct of sylvius (HSAS) /

Hydrocephalus with congenital idiopathic intestinal pseudoobstruction /

Hydrocephalus with Hirschsprung disease:

L1 cell adhesion molecule (L1CAM) Gen: c.826T>C (p.Trp276Arg); gekoppelte Marker

Ellis-Van-Creveld Syndrom (EVC):

EVC Ciliary Complex Subunit 1 (EVC) Gen: c.919T>C (p.Ser307Pro); gekoppelte Marker

Periventricular Nodular Heterotopia 1 (PVNH1):

Filamin A (FLNA) Gen: c.6078dupC (p.(Ile2027Hisfs\*30)); gekoppelte Marker

Pontocerebellar Hypoplasia, Type 2A (PCH2A):

TSEN54 Gen: c.919G>T (p.Ala307Ser); gekoppelte Marker

Mucopolysaccharidosis, Type IIIB (MPS IIIB) / Sanfilippo Syndrome B:

N-Acetylglucosaminidase, alpha (NAGLU) Gen: c.1693C>T (p.Arg565Trp), c.1834A>G (p.Ser612Gly); gekoppelte Marker

Joubert Syndrom, Typ 7 (JBTS7):

RPGRIP1L Gen: NM\_015272.5: c.2305-1G>A; gekoppelte Marker

Hypotonia, Hypoventilation, Impaired Intellectual Development, Dysautonomia, Epilepsy, and Eye Abnormalities (HIDEA):

P4HTM Gen: c.799G>T (p.(Glu267\*)), c.16\_32dup (p.(Glu12\*)); gekoppelte Marker

Hyperphosphatasia with Mental Retardation Syndrome 1 (HPMRS1) / Mabry Syndrome:  
PIGV Gen: c.1022C>A (p.Ala341Glu), c.1415T>C (p.Leu472Pro); gekoppelte Marker

Smith-Lemli-Opitz Syndrom (SLOS):

7-Dehydrocholesterol Reductase (DHCR7) Gen: c.730G>A (p.Gly244Arg), c.964-1G>C;  
gekoppelte Marker

Aicardi-Goutières Syndrom 1 (AGS1):

3-Prime Repair Exonuclease 1 (TREX1) Gen: c.236\_243dupCTGCAGCC (p.Ser82Leufs);  
gekoppelte Marker

Allan-Herndon-Dudley Syndrom (AHDS):

SLC16A2 Gen: c.431-2A>G; gekoppelte Marker

Huntington Disease (HD) – infantile Form:

Huntingtin (HTT) Gen: CAG Repeatverlängerung; gekoppelte Marker

Hydrocephalus, congenital, X-linked (HYCX) / L1-Syndrom

(former: Hydrocephalus, due to congenital stenosis of aqueduct of sylvius (HSAS) /

Hydrocephalus with congenital idiopathic intestinal pseudoobstruction / Hydrocephalus with  
Hirschsprung disease):

L1 Cell Adhesion Molecule (L1CAM) Gen: NM\_000425.3: c.806+1G>C; gekoppelte Marker

Megacystis-Microcolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrome 2 (MMIHS2):

Myosin, Heavy chain 11, Smooth Muscle (MYH11) Gen: NM\_002474.3: c.127C>T  
(NP\_002465.1: p.Gln43Ter); gekoppelte Marker

Incontinentia Pigmenti (IP):

Inhibitor of Nuclear Factor Kappa-B Kinase, Regulatory Subunit Gamma (IKBKG) Gen:  
Deletion von Exon 4 bis Exon 10; gekoppelte Marker

Mitochondrial DNA Depletion Syndrome 4A (Alpers Type) (MTDPS4A) / Alpers-Huttenlocher  
Syndrome (AHS):

Polymerase, DNA, Gamma (POLG) Gen: c.1399G>A (p.Ala467Thr), c.2542G>A (p.Gly848Ser);  
gekoppelte Marker

Muscular Dystrophy-Dystroglycanopathy (congenital with impaired intellectual  
development), Type B, 2 (MDDGB2):

Protein O-Mannosyltransferase 2 (POMT2) Gen: c.1784C>T (p.Pro595Leu), c1997A>G  
(p.Tyr666Cys); gekoppelte Marker

beta-Thalassämie (major):

Hämoglobin, beta-Lokus (HBB) Gen: c.93-21G>A, c.316-106C>G; gekoppelte Marker

Neurofibromatose, Typ 1 (NF1)

Neurofibromin 1 (NF1) Gen: NM\_000267.3:c.4400\_4403delCAAG (p.Thr1467MetfsTer4);  
gekoppelte Marker

Cystische Fibrose:

Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (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 noch nicht beschrieben sind, die jedoch in die Klasse 1 bzw. 2 zugeordnet werden können. Dazu zählen „nonsense“ Mutationen (Stopp-Mutationen) und Deletionen, Insertionen oder Duplikationen, die allesamt eine Leserasterverschiebung bzw. einen Funktionsverlust des Proteins 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;

gekoppelte Marker

Duchenne Muscular Dystrophy (DMD):

Dystrophin (DMD) Gen: alle publizierten und nicht publizierten Mutationen;  
gekoppelte Marker

Intellectual Developmental Disorder, X-Linked, Syndromic, Lubs Type (MRXSL) / MECP2-Duplikationssyndrom:

Methyl-CpG-Binding Protein 2 (MECP2) Gen: MECP2 Duplikation; gekoppelte Marker

Osteogenesis Imperfecta, Typ II (OI2)

Collagen Typ I, alpha-1 (COL1A1) Gen: c.2210G>A (p.Gly737Asp); gekoppelte Marker

Brain Small Vessel Disease 2 (BSVD2)

Collagen, Type IV, Alpha-2 (COL4A2) Gen: c.3207+1G>T; gekoppelte Marker

Achondrogenesis, Type IB (ACG1B)

Solute Carrier Family 26 (Sulfate Transporter), Member 2 (SLC26A2) Gen: c.1020\_1022del (p.Val341del); gekoppelte Marker

### **Medizinisch Diagnostisches Labor Dr. Stefan Mustafa**

#### Adresse:

Ziehrerplatz 9

1030 Wien

Homepage: [www.labormustafawien.at](http://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](http://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.

#### **Klinik Favoriten**

**(Sozialmedizinischen Zentrum Süd – Kaiser Franz Josef Spital)**

**Institut für Labordiagnostik**

#### Adresse:

Kundratstraße 3, 1100 Wien

Homepage: <https://klinik-favoriten.gesundheitsverbund.at/leistung/institut-fuer-labordiagnostik/>

#### 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

### Landeskrinikum 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

#### **Kepler Universitäts-Klinikum Linz Institut für Medizinisch-Chemische Labordiagnostik**

##### Adresse:

Med Campus III, Krankenhausstraße 26-30, 4020 Linz

Homepage: <https://www.kepleruniklinikum.at/versorgung/institute/medizinische-und-chemische-labordiagnostik-blutdepot-gewebebank/laborinstitut-am-med-campus-iii/>

##### Tätigkeitsbereich:

Thrombophilie:

Faktor V-Gen: R506Q

Prothrombin-Gen: G20210A

Hämochromatose:

HFE-Gen: H63D, C282Y

Hereditäre Lactoseintoleranz:

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

Hyperlipidämien / Familiäre Hypercholesterinämie:

Apolipoprotein E Gen: C112R, R158C

Hyperhomocysteinämie / Thrombophilie:

Methylentetrahydrofolatreduktase (MTHFR) Gen: c.677C>T (p.Ala222Val), c.1298A>C (p.Glu429Ala)

Morbus Bechterew / Spondyloarthropathie:

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

Typisierung des Human Leukocyte Antigen Gens B27

Morbus Meulengracht (Gilbert Syndrom):

UDP-Glycosyltransferase 1 (UGT1A1) Gen:

UGT1A1\*28; Promotor TATA-box, 2bp ins (TA)6 -> (TA)7

Hereditäre Hämochromatose, Typ 1 (HFE1):

High Iron Fe (HFE) Gen:

c.193A>T (p.Ser65Cys)

Thrombophilie / PAI-1 Defizienz:

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

4G/5G Polymorphismus

Morbus Alzheimer Disease 2 (AD2):

Apolipoprotein E (ApoE) Gen:

p.Cys112Arg, p.Arg158Cys (Allele E2, E3, E4)

**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

Sjörgen 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

$\alpha$ 1-Antitrypsin-Inhibitor-Mangel:

$\alpha$ -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](http://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 Tumorzytogenetik 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.

sowie

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](http://www.rotekreuz.at/ooe/blutspende)

Tätigkeitsbereich:

Narkolepsie:

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

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

Hämochromatose (ruhend):

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

Non-HFE Hämochromatose (ruhend):

Transferrin-Rezeptor 2 (TFR2) Gen: Y250X

Gilbert-Syndrom (ruhend):

UDP-Bilirubin-Glucuronyltransferase Gen: TATA-repeats

Antitrypsinmangel/unkonjugierte Hyperbilirubinämie (ruhend):

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

habituellem Abort (ruhend):

Interleukin-1 Rezeptor Antagonist Polymorphismus

Thrombose-Risikofaktor (hereditäre Thrombophilie) (ruhend):

Faktor V (FV) Gen: G1691A

Prothrombin (PTH)/Faktor II (FII) Gen: G20210A

Thrombose-Risikofaktor (Hyperhomocysteinämie) (ruhend):

Methylentetrahydrofolat Reduktase (MTHFR) Gen: C677T

Zystische Fibrose (ruhend):

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 (ruhend):

MCM6 Gen: CT -13910T>C, LCT -22018G>A

Immundefizienz (ruhend):

human mannose-binding lectin 2 (MBL2) Gen: -550G>C, -221G>C, +4C>T, R52C, G54D, G57E

Hämophilie A (HEMA) (ruhend):

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) (ruhend):

von Willebrand Faktor (vWF) Gen:

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

## **Pyhrn-Eisenwurzen-Klinikum Steyr**

### **Institut für Medizinische und Chemische Labordiagnostik**

#### Adresse:

Sierningerstraße 170, A-4400 Steyr

Homepage: <https://www.oeg.at/pek/sr/fachbereiche/medizinisch-chemische-labordiagnostik>

#### Tätigkeitsbereich:

Thrombophilie:

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

Prothrombin-Gen: c.20210 G>A

Hereditäre Hämochromatose, Typ 1:

HFE-Gen: c.187C>G (p.His63Asp), c.845G>A (p.Cys282Tyr), c.193A>T (p.Ser65Cys)

Laktose-Intoleranz:

Laktase (LCT) Gen / MCM6 Gen: c.-13910C>T

Erhöhtes Risiko für Thrombophilie:  
SERPINE1 / PAI1 Gen: PAI-1 4G/5G

**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\_363delCAA)

#### 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

Sjörger 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**

#### **Universitätsklinik für Dermatologie und Allergologie der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität Salzburg**

Adresse:

Müllner Hauptstraße 48, A-5020 Salzburg

Homepage: [www.salk.at/4221.html](http://www.salk.at/4221.html)

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 Landesklinik für Dermatologie etablierten und eingesetzten Techniken analog angewendet werden können (ruhend)

### **Salzburger Landeskliniken**

#### **Landesklinik 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**

#### **Univ. Institut für Humangenetik**

Adresse:

Müllner Hauptstraße 48, A-5020 Salzburg

Homepage: [www.salk.at/3397.html](http://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-Magensis-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

Numerische und strukturelle Chromosomenaberrationen:

gesamter weiblicher/männlicher Chromosomensatz:

-) Deletionen, Duplikationen ganzer Chromosomen; Abweichung von 46,XX bzw. 46,XY (numerische Aberrationen)

-) Translokationen, Deletionen, Duplikationen, Insertionen, Inversionen, etc. (strukturelle Aberrationen)

Myotone Dystrophie 1 (DM1):

Dystrophia Myotonica Protein Kinase (DMPK) Gen:

CTG-Trinukleotid Repeat Expansion der 3'-nichttranslatierten Region

sowie

Untersuchung von monogen verursachten Erberkrankungen (und zu Erkrankungen prädisponierenden genetischen Varianten), die durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von genetischen Analysen charakterisiert sind und für welche die an der Division für Klinische Genetik am SALK eingesetzten und etablierten Methoden analog angewendet werden können.

Analyse von mittels konventionell zytogenetischer und molekularzytogenetischer Methoden (einschließlich FISH) nachweisbaren Chromosomenaberrationen, welche durch publizierte Informationen hinreichend für die Durchführung von zytogenetischen und molekularzytogenetischen Analysen charakterisiert sind und die mit Hilfe der an der Division

für Klinische Genetik am SALK etablierten und eingesetzten Methoden analog untersucht werden können

**Salzburger Landeskliniken**  
**Universitätsklinikum der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität**  
**Univ.Institut für Medizinisch-Chemische Labordiagnostik der PMU und Division**  
**Medizinische Mikrobiologie**  
**Zentrallabor**

Adresse:

Müllner Hauptstraße 48, Haus K, A-5020 Salzburg  
Homepage: <https://salk.at/6981.html>

Tätigkeitsbereich:

Lipid-Stoffwechselstörungen:

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

A-I/C-III/A-IV Gen-Cluster:Xmnl-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)

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)<sub>6</sub> -> (TA)<sub>7</sub>

alpha-1-Antitrypsin-Inhibitor-Mangel:

Serpin 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](http://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](http://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)

**Medilab Dr. Mustafa Dr. Richter Labor für medizinisch-chemische und mikrobiologische  
Diagnostik GmbH**

Adresse:

Strubergasse 20, A-5020 Salzburg  
Homepage: <http://www.medilab.at>

Tätigkeitsbereich:

Hereditäre Thrombophilie / Prothrombin Defizienz:

Faktor V (F5) Gen: Leiden Mutation c.1691G>A (p.Arg506Gln; rs6025)  
Prothrombin / Faktor II (F2) Gen: c.20210G>A (rs1799963)

Hereditäre Hämochromatose, Typ 1 (HFE1):

HFE Gen: c.187C>G (p.His63Asp; rs1799945), c.845G>A (p.Cys282Tyr; rs1800562), c.193A>T  
(p.Ser65Cys; rs1800730)

Laktose - Intoleranz:

Lactase (LCT) / Minichromosome Maintenance Complex Component 6 (MCM6) Gen:  
c.-13910C>T (rs4988235)

Polymorphismus der Methylentetrahydrofolat Reduktase/ Hyperhomocysteinämie:

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

Alpha-1-Antitrypsin-Defizienz:

Serpin Peptidase Inhibitor, Clade A, Member 1 (SERPINA1) / Alpha-1-Antitrypsin (AAT) Gen:  
Varianten des Codons 264 (p.Glu264Val; Pi\*S), Varianten des Codons 342 (p.Glu342Lys; Pi\*Z)

Plasminogen Activator Inhibitor 1 Defizienz:

Serpin Peptidase Inhibitor, Clade E, Member 1 (SERPINE1) / Plasminogen Activator Inhibitor  
1 (PAI1) Gen: PAI-1 4G/5G (rs1799768)

Trisomie 13 / Patau Syndrom:  
Trisomie von Chromosom 13

Trisomie 18 /Edwards Syndrom:  
Trisomie von Chromosom 18

Trisomie 21 / Down Syndrom:  
Trisomie von chromosom 21

Turner Syndrom / Monosomie X:  
Gonosomale Aneuploidie X/0 (45,X)

Triple X Syndrom:  
Gonosomale Aneuploidie XXX (47,XXX)

Klinefelter Syndrom:  
Gonosomale Aneuploidie XXY (47,XXY)

XYY Syndrom:  
Gonosomale Aneuploidie XYY (47,XYY)

XXYY Syndrom:  
Gonosomale Aneuploidie XXYY (48,XXYY)

DiGeorge Syndrom (DGS) / Mikrodeletionssyndrom 22q:  
Deletion in der chromosomalen Region 22q11.2

## **Novogenia GmbH**

### **Labor**

Adresse: Strass 19, 5301 Eugendorf  
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

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

Maturity-Onset Diabetes oft 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 Lokus 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](http://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

**PharmGenetix GmbH**

Adresse:

Sonystraße 20, 5081 Niederalm - Anif

Homepage: <https://www.pharmgenetix.com/>

Tätigkeitsbereich:

Pendred Syndrom (PDS):

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

Pharmakogenetische Untersuchungen, die möglicherweise prognostische Aussagen zulassen

Thromboseneigung bei oraler Kontrazeption und Hormonersatztherapie:

Faktor II (Prothrombin ) Gen: g.20210G>A (rs1799963)

Faktor V Gen: Leiden Mutation c.1691G>A/p.Arg506FGln (rs6025)

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:

Hepcidin 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)

**Tirol Kliniken, Landeskrankenhaus Innsbruck - Universitätskliniken  
Zentralinstitut für Med. und Chem. Labordiagnostik (ZIMCL)**

Adresse:

Anichstraße 35, A-6080 Innsbruck

Homepage: <http://zimcl.tirol-kliniken.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

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

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](http://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 (ruhend):

peroxisomalen beta-Oxidationsenzyme

Erbliches kolorektales Karzinom (HNPCC) (ruhend):

MSH1 Gen, MSH2-Gen

Morquio B/GM-1 Gangliosidose (ruhend):

beta-Galaktosidase-Gen

Familiäre adenomatöse Polyposis coli und assoziierte Syndrome (ruhend):

APC-Gen

Hämochromatose:

HFE Gen: H63D, C282Y

Morbus Wilson:

ATP7B Gen: H1069Q

Genetisch bedingte Thromboseneigung (ruhend):

Faktor V-Gen: Leiden Mutation R506Q

Prothrombin-Gen (ruhend):

G20210A

**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:

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<sup>+</sup>/K<sup>+</sup> Transporting, Alpha-3 Polypeptide (ATP1A3) Gen  
 ATPase, H<sup>+</sup> 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  
 erritin 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  
 und

Atypischer Parkinsonismus oder komplexe Phänotypen:

DYT/PARK-QDPR (AR)

DYT/PARK-PTS (AR)

DYT/PARK-GLB1 (AR)

NBIA/PARK-WDR45 (X-linked; NBIA5)

NBIA/DYT/PARK-CP (AR)

Prädominanter Parkinsonismus möglich, meist aber andere Phänotypen:

SCA-ATXN2 (AD; SCA2)

HSP/CHOREA-FA2H (AR; SPG35)

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

familiäre 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 Soeicher Erkrankung 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 Mucopolysaccharidose

Niemann-Pick Disease, Typ A & Typ B:

Spingomyelin 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<sup>+</sup> Transporting, Lysosomal, VO Subunit A, Isoform 4 (ATPV6V0A4) Gen:  
Mutationsscreening

Renal Coloboma Syndrom:

Paired Box Gene 2 (PAX2) Gen: Mutationsscreening

Encephalopythy 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.

### **LKH Hochsteiermark**

#### **Institut für Medizinische und Chemische Labordiagnostik**

##### Adresse:

Vordernbergerstraße 42, 8700 Leoben

Homepage: <https://www.lkh-hochsteiermark.at/abteilungen/institut-fuer-medizinische-und-chemische-labordiagnostik>

##### Tätigkeitsbereich:

Thromboseneigung:

Faktor V- Gen: Leiden Mutation c.1691G>A/p.Arg506Gln

Prothrombin-Gen: g.20210G>A

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.

\*\*\*