

## Molekularbiologische Labors in Österreich, die sich mit endokrinologischen Themen befassen (Stand April 2015, Quelle BMfG)

### 1. Wien

Adresse	Tätigkeitsbereich endokrine Diagnostik
<b>Medizinische Universität Wien</b> <b>Klinisches Institut für Pathologie</b> <b>Molekularbiologisches Labor</b> Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien <a href="http://www.meduniwien.ac.at/klinpath/">http://www.meduniwien.ac.at/klinpath/</a>	Familiäre, ererbte Tumorerkrankungen der endokrinen Drüsen und der Schilddrüse (RET-Onkogen).
<b>Medizinische Universität Wien</b> <b>Klinisches Institut für Medizinische und Chemische Labordiagnostik (KIMCL)</b> <b>Bereich Molekularbiologie</b> Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien <a href="http://www.kimcl.at">http://www.kimcl.at</a>	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 Morbus Fabry
<b>Medizinische Universität Wien</b> <b>Institut für Medizinische Genetik</b> Währinger Straße 10, A-1090 Wien <a href="http://www.meduniwien.ac.at/humangenetik">http://www.meduniwien.ac.at/humangenetik</a>	Neurofibromatose Typ 1/ Morbus Recklinghausen: NF1-Gen MODY 1-6: HNF4A-Gen, GCK-Gen, IPF1-Gen, TCF2-Gen, NEUROD1-Gen Hypogonadotroper Hypogonadismus – Panel
<b>Medizinische Universität Wien</b> <b>Univ. Klinik für Innere Medizin III</b> <b>Klinische Abteilung für Endokrinologie und Stoffwechsel</b> Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien <a href="http://www.meduniwien.ac.at/innere3/endo/index.htm">http://www.meduniwien.ac.at/innere3/endo/index.htm</a>	Adrenogenitales Syndrom (AGS): 21-Hydroxylase-Gen (Sequenzierung und MLPA). Multiple Endokrine Neoplasie 2 (MEN2): RET-Protoonkogen: Punktmutationen in den Exons 10, 11, 13, 14, 15 und 16. Familiäres Medulläres Schilddrüsenkarzinom (FMTC): RET-Protoonkogen: Punktmutationen in den Exons 10, 11, 13, 14, 15 und 16. Multiple Endokrine Neoplasie 1 (MEN 1): Menin-Gen: Punktmutationen bzw. Deletionen in den Exons 2-10). Familiäre hypocalziurische Hyperkalzämie: Kalzium-Sensing-Rezeptor (CASR) Gen: Punktmutationen in den Exons 2-7.

Adresse	Tätigkeitsbereich endokrine Diagnostik
<p><b>Hanusch-Krankenhaus</b>  <b>Zentrum für Medizinische Genetik</b>            Adresse: Heinrich-Collin-Straße 30, A-1140 Wien  <a href="http://www.hanusch-krankenhaus.at">www.hanusch-krankenhaus.at</a></p>	<p>Hypophosphatämie, AD: Fibroblast growth factor 23 (FGF23) Gen            Hypophosphatämie, X-linked (XLH): Phosphate-regulating endopeptidase homolog, X-linked (PHEX) Gen            Hypophosphatämische Rachitiden            McCune Albright Syndrome            Neurofibromatose Typ 1 (NF1): Neurofibromin 1 (NF1) Gen            Androgen Insensitivity Syndrome (AIS) / Androgen Resistenz Syndrom:            Androgen Receptor (AR) Gen            Von Hippel-Lindau Syndrom (VHL): VHL Gen            Maturity-onset diabetes of the Young, MODY, Typ 1-3; (HNF4A, GCK, HNF1A/TCF1, HNF1B)            Fam. Hypercholesterinämie (LDLR)</p>
<p><b>medgen.at GmbH</b>            Jurekgasse 5, A-1150 Wien  <a href="http://www.medgen.at">http://www.medgen.at</a></p>	<p>Multiple endokrine Neoplasie Typ1 (MEN1): MEN1 Gen;            Multiple endokrine Neoplasie Typ2 (MEN2A &amp; 2B): RET Gen;            Paragangliom 1 (PGL1): SDHD Gen; Paragangliom 3 (PGL3): SDHC Gen; Paraganliom 4 (PGL4): SDHB Gen;            Von Hippel Lindau Syndrom: VHL Gen            Adrenogenitales Syndrom (21-OH-Mangel); MODY 1,2,3,5; Fam. Hypocalciurische Hypercalcämie Typ1,2,3; Fam. Isolierter Hyperparathyreoidismus: HRPT2-Gen, Autoimmunthyreoiditis (CTLA4-SNP)</p>
<p><b>Viennalab Diagnostics GmbH</b>            Gaudenzdorfer Gürtel 43-45, A-1120 Wien  <a href="http://www.viennalab.com">http://www.viennalab.com</a></p>	<p>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            Gaucher Disease I, II und III</p>
<p><b>Ordination Univ. Prof. Dr. Berthold Streubel</b>            1120 Wien, Leberstraße 20, Stiege 1, 2. OG  <a href="http://www.generations.at">http://www.generations.at</a></p>	<p>Fabry Disease (Galaktosidase; <math>\alpha</math>-GLA-Gen),            Pompe Disease (Glykogen Speicher Erkrankung II): Glucosidase, <math>\alpha</math>, acid (GAA) Gen.            Gaucher Disease, Typ I, II, III, IIIC und perinatal letal: Glucosidase, <math>\beta</math>, acid (GBA) Gen.            Mukopolysaccharidose Typ IH (Hurler Syndrom), IH/S (Hurler-Scheie Syndrom) und IS (Scheie Syndrom): alpha-L-Iduronidase (IDUA) Gen;</p>

## 2. Niederösterreich

Adresse	Tätigkeitsbereich endokrine Diagnostik
<b>Landeskrankenhaus St. Pölten</b> <b>Institut für Laboratoriumsmedizin</b> Probst Führerstraße 4, A-3100 St. Pölten <a href="http://www.kh-st-poelten.at">http://www.kh-st-poelten.at</a>	Apolipoprotein-B (APO-B) Gen: R3500Q
<b>Facharztpraxis Doz. Schön</b> <b>Medizinisches und chemisches Labor</b> Herzogstraße 13, A-3500 Krems <a href="http://www.labmed.at">http://www.labmed.at</a>	Hyperlipoproteinämie Typ III, Dysbetalipoproteinämie, erhöhte LDLCholesterolspiegel unklarer Genese, fam. Hypercholesterolämien: Apolipoprotein E (ApoE) Gen: Arg158Cys, Cys112Arg

## 3. Oberösterreich

Adresse	Tätigkeitsbereich endokrine Diagnostik
<b>AKH Allgemeines Krankenhaus der Stadt Linz GmbH</b> <b>Institut für medizinisch-chemische Labordiagnostik</b> Krankenhausstraße 9, A-4020 Linz <a href="http://www.linz.at/akh/307.asp">http://www.linz.at/akh/307.asp</a>	Hyperlipidämien: Apolipoprotein E Gen: C112R, R158C; Apolipoprotein B-100 Gen: R3500Q
<b>A.ö. Krankenhaus der Elisabethinen in Linz GmbH</b> <b>Kompetenzzentrum für Molekularbiologie und Genetik</b> Fadingerstraße 1, A -4010 Linz <a href="http://www.elisabethinen.or.at">http://www.elisabethinen.or.at</a>	Osteoporose (Untersuchung von Risikofaktoren): Collagen Type 1 Gen: alpha1 S/s; Vitamin D Rezeptor Gen: B/b  Familiäre Hypercholesterinämie: Apolipoprotein B (ApoB) Gen: C9774T und G9775A (R3500Q)
<b>Laborgemeinschaft für Spezialdiagnostik</b> <b>Dr. Trubrig – Univ. Prof. Dr. Bettelheim</b> Europaplatz 7-8, A-4020 Linz <a href="http://www.trulab.at">http://www.trulab.at</a>	Apolipoprotein-B (Apo-B): R3500Q Apolipoprotein E (ApoE): Apo E2/E3/E4; C112R, C158R

#### 4. Salzburg

Adresse	Tätigkeitsbereich endokrine Diagnostik
<p><b>Salzburger Landeskliniken, St. Johannis-Spital</b>  <b>Landesambulanz für Innere Medizin I</b>  <b>Labor Medizinische Molekularbiologie</b>  Müllner Hauptstraße 48, A -5020 Salzburg  <a href="http://www.salk.at">http://www.salk.at</a></p>	<p>Stoffwechselerkrankungen, mit Schwerpunkt auf solchen des Lipidstoffwechsels, wie Typ I Hyperlipidämie: Mutation im LPL-Gen</p>
<p><b>Landeskrankenhaus Salzburg</b>  <b>Universitätsklinikum der Paracelsus Medizinischen</b>  <b>Privatuniversität, Universitätsinstitut für Medizinisch-</b>  <b>Chemische Labordiagnostik / Zentrallabor</b>  Müllner Hauptstraße 48, A-5020 Salzburg  <a href="http://www.zentrallaborsalzburg.at">http://www.zentrallaborsalzburg.at</a></p>	<p>Lipid-Stoffwechselstörungen: Hyperlipidämie (Hypertriglyceridämie, Kombinierte Hyperlipämie, TypIII Hyperlipämie) und Atherosklerose-Risiko: A-I/C-III/A-IV Gen-Cluster: XmnI-Polymorphismus ApoC-III Gen: Promotor Polymorphismus: C-641A, G-630A, T-625del, C-482T, T-455C; SstI Polymorphismus in 3' NTR ApoE Gen: Genotyp ε2, ε3, ε4 (C112T, C158T) familiäre Hypercholesterinämie: ApoB 100 (R3500Q, R3531C)</p>
<p><b>Christian Doppler-Klinik, Paracelsus Medizinischen</b>  <b>Privatuniversität Salzburg</b>  <b>Sonderauftrag Zentrallabor der CDK</b>  <b>Molekularbiologisches Labor</b>  Ignaz-Harrer-Straße 79, A-5020 Salzburg  <a href="http://www.salk.at">http://www.salk.at</a></p>	<p>Lipidstoffwechselerkrankungen: Typ III Hyperlipidämie: Apolipoprotein E (ApoE) Gen: C112R und R158C (ApoE2-E3-E4)</p>
<p><b>Novogenia GmbH Labor</b>  Saalachstraße 92, A-5020 Salzburg  <a href="http://www.novogenia.com">http://www.novogenia.com</a></p>	<p>Hypercholesterolemie Typ B Apolipoprotein B-100 (ApoB-100) Gen: R3500Q  Maturity-Onset Diabetes of the Young, Type 1 (MODY1) Hepatocyte Nuclear Factor 4 alpha (HNF4A) Gen: bekannte und neue Mutationen  MODY Type 2: Glucokinase (GCK) Gen: bekannte und neue Mutationen  MODY Type 3: HNF1A; HNF1 Homeobox A Gen: bekannte und neue Mutationen  MODY Type 4: Insulin Promoter Factor 1 (IPF1) Gen: bekannte und neue Mutationen  MODY Type 5: HNF1B; HNF1 Homeobox B; TCF2 Gen: bekannte und neue Mutationen  Erhöhtes Risiko für Diabetes mellitus, non-Insulin-dependent (NIDDM) Transcription factor 7-like 2 (TCF7L2) Gen: SNP rs7903146 (OMIM *602228.0001, IVS3, C&gt;T)  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&gt;A)</p>

## 5. Tirol

Adresse	Tätigkeitsbereich endokrine Diagnostik
<b>Medizinische Universität Innsbruck</b> <b>Department für Medizinische Genetik, Molekulare und Klinische Pharmakologie: Sektion Humangenetik</b> Peter-Mayr-Straße 1, A-6020 Innsbruck <a href="http://www.i-med.ac.at/klingen">http://www.i-med.ac.at/klingen</a>	Familiäres defektes Apo B-100; Familiäre Hypercholesterinämie; Familiäre Hyperchylomikronämie; Typ III Hyperlipidämie Angeborene Erkrankungen im Stoffwechsel der Kohlenhydrate, Aminosäuren und Fettsäuren Adrenogenitales Syndrom, Multiple Endokrine Neoplasien, Hyperparathyroidismus, Neurofibromatose, Paragangliom, Von-Hippel_Lindau-Syndrom, Autoimmun-Polyendokrinopathie
<b>Landeskrankenhaus Innsbruck -Universitätskliniken</b> <b>Zentralinstitut für med. &amp; chem. Labordiagnostik (ZIMCL)</b> Anichstraße 35, A-6080 Innsbruck <a href="http://zimcl.tirol-kliniken.at">http://zimcl.tirol-kliniken.at</a>	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)

## 6. Steiermark

Adresse	Tätigkeitsbereich endokrine Diagnostik
<b>Medizinische Universität Graz</b> <b>Institut für Molekularbiologie und Biochemie</b> Harrachgasse 21, 3. Stock, A-8010 Graz <a href="http://www.meduni-graz.at/mbbc">http://www.meduni-graz.at/mbbc</a>	Stoffwechselerkrankungen bei Gendefekte des Lipoprotein-Stoffwechsels: Familiäre Hypercholesterolämie (LDL-R) familiär defektes ApoB-100, Typ I und Typ III Hyperlipidämie (LPL, ApoE)
<b>Medizinische Universität Graz</b> <b>Institut für Pathologie</b> <b>Labor für Molekularpathologische Diagnostik</b> Auenbruggerplatz 25, A-8036 Graz <a href="http://meduni-graz.at/pathologie">http://meduni-graz.at/pathologie</a>	Stoffwechselerkrankungen, hereditäre Tumore Morbus Morquio B/GM-1 Gangliosidose: beta-Galaktosidase-Gen.
<b>Medizinische Universität Graz</b> <b>Institut für Humangenetik</b> Harrachgasse 21/8, A-8010 Graz <a href="http://www.medunigratz.at/humangenetik/">http://www.medunigratz.at/humangenetik/</a>	Panels für: Paragangliome &Phäochromozytome bzw. Multiple Endokrine Neoplasien Bzw. Schilddrüsenkarzinom  Neurofibromatose Typ 1

Adresse	Tätigkeitsbereich endokrine Diagnostik
<p><b>Medizinische Universität Graz</b>  <b>Universitätsklinik für Innere Medizin</b>  <b>Klinische Abteilung für Endokrinologie und Stoffwechsel</b>  <b>Laborplattform</b>  Auenbruggerplatz 15, A-8036 Graz  <a href="http://inneremedizin.uniklinikumgraz.at/endokrinologie/">http://inneremedizin.uniklinikumgraz.at/endokrinologie/</a></p>	<p>Familiäre Formen der Osteoporose: Untersuchungen auf Mutationen im Vitamin D- bzw. Östrogen-Rezeptor Osteoprotegerin Locus, Chromosom 8q24: G209A , T245G  familiären Formen der Osteoporose</p>
<p><b>Medizinische Universität Graz</b>  <b>Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde</b>  <b>Arbeitsgruppe für Biochemie angeborener</b>  <b>Stoffwechselerkrankungen</b>  Auenbruggerplatz 30, A-8036 Graz  <a href="http://www.medunigraz.at/kinderklinik/">http://www.medunigraz.at/kinderklinik/</a></p>	<p>Verschiedene Formen der Mukopolysaccharidose  GM1-Gangliosidose (Morbus Morquio B): GLB1 Gen: W273L  Verschiedene Formen der Ceroidlipofuscinose  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 &amp; 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 &amp; Typ II: Neuraminidase 1 (NEU) Gen: Mutationsscreening  Prosaposin Defizienz: Prosaposin (PSAP) Gen: Mutationsscreening  Verschiedene Formen der Mucopolysaccharidose  Niemann-Pick Disease, Typ A &amp; Typ B: Sphingomyelin Phosphodiesterase 1 (SMPD1) Gen: Mutationsscreening  Galactosialidose: Cathepsin A (CTSA) Gen: Mutationsscreening  Phenylketonurie (Phenylalanin Hydroxylase Defizienz): Phenylalanin Hydroxylase (PAH) Gen: Mutationsscreening  X-linked Adrenoleukodystrophie, X-ALD (X-linked Adrenomyeloneuropathie, AML): ATP-binding Cassette, Subfamily D, Member 1(ABCD1)/ Adrenoleukodystrophie Protein (ALDP) Gen: Mutationsscreening</p>
<p><b>LKH – Univ. Klinikum Graz</b>  <b>Univ. Klinik für Neurologie / Neurogenetisches Labor</b>  Auenbruggerplatz 22, A-8036 Graz  <a href="http://neurologie.uniklinikumgraz.at/">http://neurologie.uniklinikumgraz.at/</a></p>	<p>Familiär defektes ApoB-100 / Hypercholesterolemie Typ B: Apolipoprotein B (ApoB) Gen: R3500Q, R3531C</p>

Adresse	Tätigkeitsbereich endokrine Diagnostik
<b>Labor Renner – Labor für Molekularbiologische Analytik</b> Schaftal 50, A-8044 Kainbach bei Graz <a href="http://www.labor-renner.at">http://www.labor-renner.at</a>	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

## 7. Vorarlberg

Adresse	Tätigkeitsbereich endokrine Diagnostik
<b>Vorarlberger Institut für vaskuläre Forschung und Behandlung (VIVIT)</b> CCD – Stadtstraße 33, A -6850 Dornbirn <a href="http://www.vivit.at">http://www.vivit.at</a>	Hyperlipidämie: Apo E Gen: Cys112Arg, Arg158Cys gestörter Lipidstoffwechsel, Hypercholesterinämie: Apolipoprotein B (ApoB) Gen: R3500Q;
<b>Vorarlberger Institut für vaskuläre Forschung (VIVIT) Abteilung Molekularbiologisches Labor</b> Carinagasse 47-49, A-6807 Feldkirch <a href="http://www.vivit.at">http://www.vivit.at</a>	Hyperlipidämie, Hypercholesterinämie: Apolipoprotein E (ApoE) Gen: Cys112Arg, Arg158Cys