

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

1. Wien

Adresse	Tätigkeitsbereich endokrine Diagnostik
Medizinische Universität Wien Klinisches Institut für Pathologie Molekularbiologisches Labor Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien http://www.meduniwien.ac.at/klinpath/	Familiäre, ererbte Tumorerkrankungen der endokrinen Drüsen und der Schilddrüse (RET-Onkogen).
Medizinische Universität Wien Klinisches Institut für Medizinische und Chemische Labordiagnostik (KIMCL) Bereich Molekularbiologie Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien http://www.kimcl.at	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
Medizinische Universität Wien Institut für Medizinische Genetik Währinger Straße 10, A-1090 Wien http://www.meduniwien.ac.at/humangenetik	Neurofibromatose Typ 1/ Morbus Recklinghausen: NF1-Gen MODY 1-6: HNF4A-Gen, GCK-Gen, IPF1-Gen, TCF2-Gen, NEUROD1-Gen Hypogonadotroper Hypogonadismus – Panel
Medizinische Universität Wien Univ. Klinik für Innere Medizin III Klinische Abteilung für Endokrinologie und Stoffwechsel Währinger Gürtel 18-20, A-1090 Wien http://www.meduniwien.ac.at/innere3/endo/index.htm	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>Hanusch-Krankenhaus Zentrum für Medizinische Genetik Adresse: Heinrich-Collin-Straße 30, A-1140 Wien www.hanusch-krankenhaus.at</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>medgen.at GmbH Jurekgasse 5, A-1150 Wien http://www.medgen.at</p>	<p>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; 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>Viennalab Diagnostics GmbH Gaudenzdorfer Gürtel 43-45, A-1120 Wien http://www.viennalab.com</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. Mutationscreening 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>Ordination Univ. Prof. Dr. Berthold Streubel 1120 Wien, Leberstraße 20, Stiege 1, 2. OG http://www.generations.at</p>	<p>Fabry Disease (Galaktosidase; α-GLA-Gen), Pompe Disease (Glykogen Speicher Erkrankung II): Glucosidase, α, acid (GAA) Gen. Gaucher Disease, Typ I, II, III, IIIC und perinatal letal: Glucosidase, β, 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
Landeskrankenhaus St. Pölten Institut für Laboratoriumsmedizin Probst Führerstraße 4, A-3100 St. Pölten http://www.kh-st-poelten.at	Apolipoprotein-B (APO-B) Gen: R3500Q
Facharztpraxis Doz. Schön Medizinisches und chemisches Labor Herzogstraße 13, A-3500 Krems http://www.labmed.at	Hyperlipoproteinämie Typ III, Dysbetalipoproteinämie, erhöhte LDLCholesterolspiegel unklarer Genese, fam. Hypercholesterolämien: Apolipoprotein E (ApoE) Gen: Arg158Cys, Cys112Arg

3. Oberösterreich

Adresse	Tätigkeitsbereich endokrine Diagnostik
AKH Allgemeines Krankenhaus der Stadt Linz GmbH Institut für medizinisch-chemische Labordiagnostik Krankenhausstraße 9, A-4020 Linz http://www.linz.at/akh/307.asp	Hyperlipidämien: Apolipoprotein E Gen: C112R, R158C; Apolipoprotein B-100 Gen: R3500Q
A.ö. Krankenhaus der Elisabethinen in Linz GmbH Kompetenzzentrum für Molekularbiologie und Genetik Fadingerstraße 1, A -4010 Linz http://www.elisabethinen.or.at	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)
Laborgemeinschaft für Spezialdiagnostik Dr. Trubrig – Univ. Prof. Dr. Bettelheim Europaplatz 7-8, A-4020 Linz http://www.trulab.at	Apolipoprotein-B (Apo-B): R3500Q Apolipoprotein E (ApoE): Apo E2/E3/E4; C112R, C158R

4. Salzburg

Adresse	Tätigkeitsbereich endokrine Diagnostik
<p>Salzburger Landeskliniken, St. Johannis-Spital Landesambulanz für Innere Medizin I Labor Medizinische Molekularbiologie Müllner Hauptstraße 48, A -5020 Salzburg http://www.salk.at</p>	<p>Stoffwechselerkrankungen, mit Schwerpunkt auf solchen des Lipidstoffwechsels, wie Typ I Hyperlipidämie: Mutation im LPL-Gen</p>
<p>Landeskrankenhaus Salzburg Universitätsklinikum der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität, Universitätsinstitut für Medizinisch-Chemische Labordiagnostik / Zentrallabor Müllner Hauptstraße 48, A-5020 Salzburg http://www.zentrallaborsalzburg.at</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>Christian Doppler-Klinik, Paracelsus Medizinischen Privatuniversität Salzburg Sonderauftrag Zentrallabor der CDK Molekularbiologisches Labor Ignaz-Harrer-Straße 79, A-5020 Salzburg http://www.salk.at</p>	<p>Lipidstoffwechselerkrankungen: Typ III Hyperlipidämie: Apolipoprotein E (ApoE) Gen: C112R und R158C (ApoE2-E3-E4)</p>
<p>Novogenia GmbH Labor Saalachstraße 92, A-5020 Salzburg http://www.novogenia.com</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>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>A)</p>

5. Tirol

Adresse	Tätigkeitsbereich endokrine Diagnostik
Medizinische Universität Innsbruck Department für Medizinische Genetik, Molekulare und Klinische Pharmakologie: Sektion Humangenetik Peter-Mayr-Straße 1, A-6020 Innsbruck http://www.i-med.ac.at/klingen	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
Landeskrankenhaus Innsbruck -Universitätskliniken Zentralinstitut für med. & chem. Labordiagnostik (ZIMCL) Anichstraße 35, A-6080 Innsbruck http://zimcl.tirol-kliniken.at	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
Medizinische Universität Graz Institut für Molekularbiologie und Biochemie Harrachgasse 21, 3. Stock, A-8010 Graz http://www.meduni-graz.at/mbbc	Stoffwechselerkrankungen bei Gendefekte des Lipoprotein-Stoffwechsels: Familiäre Hypercholesterolämie (LDL-R) familiär defektes ApoB-100, Typ I und Typ III Hyperlipidämie (LPL, ApoE)
Medizinische Universität Graz Institut für Pathologie Labor für Molekularpathologische Diagnostik Auenbruggerplatz 25, A-8036 Graz http://meduni-graz.at/pathologie	Stoffwechselerkrankungen, hereditäre Tumore Morbus Morquio B/GM-1 Gangliosidose: beta-Galaktosidase-Gen.
Medizinische Universität Graz Institut für Humangenetik Harrachgasse 21/8, A-8010 Graz http://www.medunigratz.at/humangenetik/	Panels für: Paragangliome &Phäochromozytome bzw. Multiple Endokrine Neoplasien Bzw. Schilddrüsenkarzinom Neurofibromatose Typ 1

Adresse	Tätigkeitsbereich endokrine Diagnostik
<p>Medizinische Universität Graz Universitätsklinik für Innere Medizin Klinische Abteilung für Endokrinologie und Stoffwechsel Laborplattform Auenbruggerplatz 15, A-8036 Graz http://inneremedizin.uniklinikumgraz.at/endokrinologie/</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>Medizinische Universität Graz Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde Arbeitsgruppe für Biochemie angeborener Stoffwechselerkrankungen Auenbruggerplatz 30, A-8036 Graz http://www.medunigraz.at/kinderklinik/</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 & 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: 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>LKH – Univ. Klinikum Graz Univ. Klinik für Neurologie / Neurogenetisches Labor Auenbruggerplatz 22, A-8036 Graz http://neurologie.uniklinikumgraz.at/</p>	<p>Familiär defektes ApoB-100 / Hypercholesterolemie Typ B: Apolipoprotein B (ApoB) Gen: R3500Q, R3531C</p>

Adresse	Tätigkeitsbereich endokrine Diagnostik
Labor Renner – Labor für Molekularbiologische Analytik Schaftal 50, A-8044 Kainbach bei Graz http://www.labor-renner.at	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
Vorarlberger Institut für vaskuläre Forschung und Behandlung (VIVIT) CCD – Stadtstraße 33, A -6850 Dornbirn http://www.vivit.at	Hyperlipidämie: Apo E Gen: Cys112Arg, Arg158Cys gestörter Lipidstoffwechsel, Hypercholesterinämie: Apolipoprotein B (ApoB) Gen: R3500Q;
Vorarlberger Institut für vaskuläre Forschung (VIVIT) Abteilung Molekularbiologisches Labor Carinagasse 47-49, A-6807 Feldkirch http://www.vivit.at	Hyperlipidämie, Hypercholesterinämie: Apolipoprotein E (ApoE) Gen: Cys112Arg, Arg158Cys