

Leistung	Bearbeitungszeit	* akkreditierter Bereich
Humangenetische Beratung		
Genetische Beratung	individuelle Terminvergabe	* nein
Konsile in allen Kliniken der SALK	auf Anfrage	* nein
Zytogenetische Analysen		
Chromosomenanalyse Postnatal	1-4 Wochen	✓
Chromosomenanalyse aus Nabelschnurblut	1 Woche	✓
Chromosomenanalyse aus Amnionzellen	2-3 Wochen	✓
Chromosomenanalyse aus Chorionzottenmaterial	Kurzzeitkultur 1-2 Tage Langzeitkultur 2-3 Wochen	✓
Chromosomenanalyse aus Abortmaterial	2-3 Wochen	✓
Chromosomenanalyse aus Fibroblasten	2-3 Wochen	✓
Molekularzytogenetischen Anaylsen (FISH)		
FISH-Diagnostik	2-4 Wochen	✓
Pränataler Schnelltest FastFish Cytocell/QF-PCR 13,18,21 und X,Y	1-3 Tage	✓
Molekulargenetische Analysen		
Adipositas Panel (syndromal / nicht syndromal)	4-12 Wochen	* nein
Androgenitales Syndrom / CYP21A2	1-6 Wochen	* nein
Asservierung von DNA		✓
Beckwith-Wiedemann Syndrom	2-4 Wochen	✓
Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1/HNPP Region / Panel)	2-4 Wochen	✓
Cystische Fibrose (CFTR) & assoziierte Erkrankungen	1-4 Wochen	✓
Epidermolysis bullosa Panel	4-12 Wochen	* nein
Epilepsie Panel	4-12 Wochen	* nein
Exom-Analysen	2-16 Wochen	* nein
Fragiles X-Syndrom (FMR1) – assoziierte Erkrankungen	1-3 Wochen	✓
Hereditary Breast and Ovarian Cancer Panel / BRCA1/BRCA2	4-12 Wochen	* nein
Hereditary Breast and Ovarian Cancer Panel / HBOC Zusatzgene	1-6 Wochen	✓
Hörstörung Panel (syndromal / nicht syndromal)	4-12 Wochen	* nein





Leistung	Bearbeitungszeit	* akkreditierter Bereich
Hypercholesterinämie Panel	4-12 Wochen	* nein
Kardiomyopathie Panel	4-12 Wochen	* nein
Microarray (Molekulare Karyotypisierung)	2-6 Wochen	✓
Mody Diabetes Panel	4-12 Wochen	* nein
Morbus Huntington – diagnostisch / prädiktiv (genetische Beratung vor Diagnostik erforderlich!)	1-4 Wochen	✓
Muskeldystrophie Becker/Duschenne (DMD-Gen)	2-4 Wochen	✓
Myotone Dystrophie (DMPK)	1-4 Wochen	✓
Prader Willi Syndrom / Angelmann Syndrom	2-4 Wochen	✓
Pseudohypoparathyreoidismus Typ1b	2-4 Wochen	✓
Rett Syndrom (MECP2-Gen)	2-4 Wochen	✓
SHOX-Analyse (SHOX)	2-6 Wochen	✓
Silver-Russell Syndrom	2-4 Wochen	✓
Spinale Muskelatrophie (SMA)	1-4 Wochen	✓
Y-Screening bei Azoospermie/Oligozoospermie (AZF, SRY)	2-4 Wochen	✓
Ziliendyskinesie Panel	4-12 Wochen	* nein
Sonstige Anfrage (Gen, OMIM – nur nach Rücksprache mit Abteilung)		* nein
Versand (nur nach Rücksprache mit der Abteilung)		✓

* ✓ akkreditierter Bereich: Akkreditierung gem. EN ISO 15189:2012 seit 02.04.2021 (Details zu akkreditierten Analyten siehe <https://akkreditierung-austria.gv.at/>)

mit * nein markierte Untersuchungen sind nicht im akkreditierten Bereich

Änderungshistorie: siehe letzte Seite

Mitgeltende Dokumente **[HB-10050] Präanalytik-Handbuch**





Änderungsverzeichnis und -historie:

(geänderte Informationen in aktueller Version 7 in kursiver Schreibweise)

Version 5 vom 12.01.2021	Version 6 aktuell gültig
Zu akkreditierender Bereich	Akkreditierter Bereich
Zytogenetische Analysen	
Chromosomenanalyse aus Amnionzellen 2 Wochen	Chromosomenanalyse aus Amnionzellen 2-3 Wochen
Chromosomenanalyse aus Chorionzottenmaterial Langzeitkultur 2 Wochen	Chromosomenanalyse aus Chorionzottenmaterial Langzeitkultur 2-3 Wochen
FISH-Diagnostik (häufige Mikrodeletions-/Duplikations-Syndrome,...) 2-3 Wochen	FISH-Diagnostik (häufige Mikrodeletions-/Duplikations-Syndrome,...) 2-4 Wochen
Molekularzytogenetische Analysen (FISH)	
Pränataler Schnelltest FastFish Cytocell/QF-PCR 13,18,21 und X,Y 2-3 Wochen	Pränataler Schnelltest FastFish Cytocell/QF-PCR 13,18,21 und X,Y 1-3 Tage
Molekulargenetische Analysen	
Einzelgenanalysen bzw. Ausschluss/Nachweis von familiären Mutationen *nein	Einzelgenanalysen bzw. Ausschluss/Nachweis von familiären Mutationen (<i>SHOX, GJB2, MECP2, BRCA1, BRCA2, CFTR</i>) ✓
Next Generation Sequencing (Panelanalysen NextSeq Illumina / Twist Human Core Exome) 4-6 Wochen	Next Generation Sequencing (<i>Exom-Panelanalysen auf dem NextSeq Illumina 550DX/Library Twist Human Core Exome</i>) 4-12 Wochen
Tumorprädispositionssyndrome (Familiäres Brust und Ovarialkarzinom – BRCA1; BRCA2) ✓	Tumorprädispositionssyndrome (Familiäres Brust und Ovarialkarzinom – BRCA1; BRCA2) *nein

Version 6 vom 13.09.2021	Version 7 aktuell gültig
Molekularzytogenetische Analysen (FISH)	
Molekulare Karyotypisierung bei Molekularzytogenetischen Analysen gestrichen	-
Molekulargenetische Analysen	
	<i>Adipositas Panel (syndromal / nicht syndromal)</i>
	<i>Androgenitales Syndrom / CYP21A2</i>
Azoospermie / Oligozoospermie (AZF)	<i>Y-Screening bei Azoospermie/Oligozoospermie (AZF, SRY)</i>
Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1/HNPP)	<i>Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1/HNPP Region / Panel)</i>
Cystische Fibrose (CFTR Gen) 50 Mutationen / Sequenzierungen	<i>Cystische Fibrose (CFTR) & assoziierte Erkrankungen</i>
Einzelgenanalysen bzw. Ausschluss/Nachweis von familiären Mutationen (SHOX, GJB2, MECP2, BRCA1, BRCA2, CFTR)	-
	<i>Epidermolysis bullosa Panel</i>
	<i>Epilepsie Panel</i>
	<i>Fragiles X-Syndrom (FMR1) – assoziierte Erkrankungen</i>
	<i>Hereditary Breast and Ovarian Cancer Panel / BRCA1/BRCA2</i>
	<i>Hereditary Breast and Ovarian Cancer Panel / HBOC Zusatzgene</i>
Nicht-syndromale Hörstörungen (GJB2 usw. ggf Panelanalyse)	<i>Hörstörung Panel (syndromal / nicht syndromal)</i>
	<i>Hypercholisterinämie Panel</i>
Huntington Krankheit prädiktiv/symptomatisch (HD-Gen)	<i>Morbus Huntington – diagnostisch / prädiktiv (genetische Beratung vor Diagnostik erforderlich!)</i>
Häufige Mikrodeletions-/Duplikations-Syndrome, ... mittels MLPA	-
	<i>Kardiomyopathie Panel</i>
	<i>Microarray (Molekulare Karyotypisierung)</i>
	<i>Mody Diabetes Panel</i>
Myotone Dystrophie Typ 1 (DMPK)	<i>Myotone Dystrophie (DMPK)</i>
	<i>Next Generation Sequencing (EXOM Panelanalysen aus dem NGS Illumina Next Seq 550DX/Library Twist Human Core Exom gestrichen)</i>
Prader Willi Syndrom (MS MLPA)	<i>Prader Willi Syndrom / Angelmann Syndrom</i>
Pseudohypoparathyreoidismus Typ1b (MS MLPA)	<i>Pseudohypoparathyreoidismus Typ1b</i>
Silver-Russell Syndrom (MS MLPA)	<i>Silver-Russell Syndrom</i>
Spinale Muskelatrophie (SMN1, SMN2) Typ I-III	<i>Spinale Muskelatrophie (SMA)</i>
Tumorprädispositionssyndrome (Familiäre Brust- und Ovarialkarzinome BRCA1, BRCA2)	-

