

Leistung	Bearbeitungszeit	* akkreditierter Bereich
<b>Humangenetische Beratung</b>		
Genetische Beratung	individuelle Terminvergabe	* nein
Konsile in allen Kliniken der SALK	auf Anfrage	* nein
<b>Zytogenetische Analysen</b>		
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	✓
<b>Molekularzytogenetischen Anaylsen (FISH)</b>		
FISH-Diagnostik ( häufige Mikrodeletions-/Duplikations-Syndrome,...)	2-4 Wochen	✓
Pränataler Schnelltest FastFish Cytocell/QF-PCR 13,18,21 und X,Y	1-3 Tage	✓
Molekulare Karyotypisierung (inkl. Befundung)	2-6 Wochen	✓
<b>Molekulargenetische Analysen</b>		
Angelman Syndrom (MS-MLPA)	2-3 Wochen	✓
Asservierung von DNA	1 Woche	✓
Azoospermie / Oligozoospermie (AZF)	2-3 Wochen	✓
Beckwith-Wiedemann Syndrom (MS-MLPA)	2-3 Wochen	✓
Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1/HNPP)	2-3 Wochen	✓
Cystische Fibrose(CFTRGen) 50 Mutationen/Sequenzierung	1-4 Wochen	✓
Einzelgenanalysen bzw. Ausschluss/Nachweis von familiären Mutationen (SHOX, GJB2, MECP2, BRCA1, BRCA2, CFTR)	1-4 Wochen	✓
EXOM-Analysen	Auf Anfrage	* nein
Fragiles X-Syndrom [Prämatüre Ovarialinsuffizienz (FMR1-Gen,FXPOI), FRAX assoziiertesTremor/Ataxie Syndrom (FMR1-Gen,FXTAS)]	1-3 Wochen	✓
Huntington Krankheit prädiktiv/ symptomatisch (HD-Gen)	1-3 Wochen	✓





Leistung	Bearbeitungszeit	* akkreditierter Bereich
Häufige Mikrodeletions-/Duplikations-Syndrome,...) mittels MLPA	1-3 Wochen	✓
Muskeldystrophie Duchenne Becker (DMD-Gen)	2-3 Wochen	✓
Myotone Dystrophie Typ I (DMPK)	1-3 Wochen	✓
Next Generation Sequencing (Exom-Panelanalysen auf dem NextSeq Illumina 550DX/Library Twist Human Core Exome)	4-12 Wochen	* nein
Nicht syndromale Hörstörungen (GJB2 usw. ggf Panelanalyse)	2-6 Wochen	* nein
Prader Willi Syndrom (MS-MLPA)	2-3 Wochen	✓
Pseudohypoparathyreoidismus Typ1b (MS-MLPA)	2-3 Wochen	✓
Rett Syndrom (MECP2-Gen)	2-3 Wochen	✓
SHOX-Analyse (SHOX)	2-3 Wochen	✓
Silver-Russell Syndrom (MS-MLPA)	2-3 Wochen	✓
Spinale Muskelatrophie (SMN1;SMN2) Typ I-III	1-3 Wochen	✓
Tumorprädispositionssyndrome (Familiäres Brust und Ovarialkarzinom – BRCA1; BRCA2)	2-8 Wochen	* nein
X-Inaktivierung (am Androgenrezeptor)	auf Anfrage	* nein

\* ✓ 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-100050] Präanalytik-Handbuch**



### Änderungsverzeichnis und -historie:

(geänderte Informationen in aktueller Version 6 in kursiver Schreibweise)

Version 5 vom 12.01.2021	Version 6 aktuell gültig
Zu akkreditierender Bereich	Akkreditierter Bereich
<b>Zytopogenetische Analysen</b>	
Chromosomenanalyse aus Amnionzellen 2 Wochen	Chromosomenanalyse aus Amnionzellen <i>2-3 Wochen</i>
Chromosomenanalyse aus Chorionzottenmaterial Langzeitkultur 2 Wochen	Chromosomenanalyse aus Chorionzottenmaterial Langzeitkultur <i>2-3 Wochen</i>
FISH-Diagnostik ( häufige Mikrodeletions-/Duplikations- Syndrome,...) 2-3 Wochen	FISH-Diagnostik ( häufige Mikrodeletions-/Duplikations- Syndrome,...) <i>2-4 Wochen</i>
<b>Molekularzytopogenetische Analysen (FISH)</b>	
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 <i>1-3 Tage</i>
<b>Molekulargenetische Analysen</b>	
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</i> -Panelanalysen <i>auf dem</i> NextSeq Illumina <i>550DX</i> /Library Twist Human Core Exome) <i>4- 12 Wochen</i>
Tumorprädispositionssyndrome (Familiäres Brust und Ovarialkarzinom – BRCA1; BRCA2) ✓	Tumorprädispositionssyndrome (Familiäres Brust und Ovarialkarzinom – BRCA1; BRCA2) * <i>nein</i>

