

Leistungskatalog UI für Humangenetik		
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		
Androgenitales Syndrom / CYP21A2	1-6 Wochen	* nein
Asservierung von DNA		✓
Beckwith-Wiedemann Syndrom	2-4 Wochen	✓
Cystische Fibrose (<i>CFTR</i>) & assoziierte Erkrankungen	1-4 Wochen	✓
Exom-/ Panel Analysen	2-16 Wochen	* nein
Fragiles X-Syndrom (<i>FMR1</i>) – 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	✓
Microarray (Molekulare Karyotypisierung)	2-6 Wochen	✓
Morbus Huntington – diagnostisch / prädiktiv (genetische Beratung vor Diagnostik erforderlich!)	1-4 Wochen	✓
Muskeldystrophie Becker/Duschenne (<i>DMD-Gen</i>)	2-4 Wochen	✓
Myotone Dystrophie (<i>DMPK</i>)	1-4 Wochen	✓



Leistungskatalog UI für Humangenetik		
Leistung	Bearbeitungszeit	* akkreditierter Bereich
Prader Willi Syndrom / Angelmann Syndrom	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/ Oligospermie (AZF, SRY)	2-4 Wochen	✓
Sonstige Anfrage (Gen, OMIM – nur nach Rücksprache mit Abteilung)		* nein
Versand (nur nach Rücksprache mit der Abteilung)		✓
Nachforderung zu bereits im Labor vorhandener DNA-Probe	je nach Verfahren	je nach Verfahren

* ✓ akkreditierter Bereich: Akkreditierung gem. EN ISO 15189 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 9 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 (SHOX, GJB2, MECP2, BRCA1, BRCA2, CFTR) ✓
Next Generation Sequencing (Panelanalysen NextSeq Illumina / Twist Human Core Exome) 4-6 Wochen	Next Generation Sequencing (Exom-Panelanalysen auf dem NextSeq Illumina 550DX/Library Twist Human Core Exome) 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	
	Adipositas Panel (syndromal / nicht syndromal)
	Androgenitales Syndrom / CYP21A2
Azoospermie / Oligozoospermie (AZF)	Y-Screening bei Azoospermie/Oligozoospermie (AZF, SRY)
Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1/HNPP)	Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1/HNPP Region / Panel)
Cystische Fibrose (CFTR Gen) 50 Mutationen / Sequenzierungen	Cystische Fibrose (CFTR) & assoziierte Erkrankungen
Einzelgenanalysen bzw. Ausschluss/Nachweis von familiären Mutationen (SHOX, GJB2, MECP2, BRCA1, BRCA2, CFTR)	-
	Epidermolysis bullosa Panel
	Epilepsie Panel
	Fragiles X-Syndrom (FMR1) – assoziierte Erkrankungen
	Hereditary Breast and Ovarian Cancer Panel / BRCA1/BRCA2
	Hereditary Breast and Ovarian Cancer Panel / HBOC Zusatzgene
Nicht-syndromale Hörstörungen (GJB2 usw. ggf Panelanalyse)	Hörstörung Panel (syndromal / nicht syndromal)
	Hypercholersterinämie Panel
Huntington Krankheit prädiktiv/symptomatisch (HD-Gen)	Morbus Huntington – diagnostisch / prädiktiv (genetische Beratung vor Diagnostik erforderlich!)
Häufige Mikrodeletions-/Duplikations-Syndrome, ... mittels MLPA	-
	Kardiomyopathie Panel
	Microarray (Molekulare Karyotypisierung)
	Mody Diabetes Panel
Myotone Dystrophie Typ 1 (DMPK)	Myotone Dystrophie (DMPK)
	Next Generation Sequencing (EXOM Panelanalysen aus dem NGS Illumina Next Seq 550DX/Library Twist Human Core Exom gestrichen)
Prader Willi Syndrom (MS MLPA)	Prader Willi Syndrom / Angelmann Syndrom
Pseudohypoparathyreoidismus Typ1b (MS MLPA)	Pseudohypoparathyreoidismus Typ1b
Silver-Russell Syndrom (MS MLPA)	Silver-Russell Syndrom
Spinale Muskelatrophie (SMN1, SMN2) Typ I-III	Spinale Muskelatrophie (SMA)
Tumorprädispositionssyndrome (Familiäre Brust- und Ovarialkarzinome BRCA1, BRCA2)	-
Version 7 vom 06.06.2023	Version 8 aktuell gültig
ISO 15189:2012	ISO 15189



Version 8 vom 06.05.2025	Version 9 aktuell gültig
Molekulargenetische Analysen	
Adipositas Panel (syndromal / nicht syndromal)	Bei Exom / Panel eintragen
Charcot-Marie Tooth 1a (CMT1/HNPP Region / Panel)	Bei Exom / Panel eintragen
Epidermolysis bullosa Panel	Bei Exom / Panel eintragen
Epilepsie Panel	Bei Exom / Panel eintragen
Exom-Analysen	<i>Exom / Panel Analysen (in diesem Fall erfolgt eine Phänotyp-basierte Auswertung der NGS-Daten): Bitte Erkrankung angeben</i>
Hörstörung Panel	Bei Exom / Panel eintragen
Hypercholesterinämie Panel	Bei Exom / Panel eintragen
Kardiomyopathie Panel	Bei Exom / Panel eintragen
Mody Diabets Panel	Bei Exom / Panel eintragen
Pseudohypoparathyreoidismus Typ 1b	Bei Exom / Panel eintragen
Rett Syndrom (MECP2-Gen)	Bei Exom / Panel eintragen
Ziliendyskinesie Panel	Bei Exom / Panel eintragen
Sonstige Anfrage (Gen, OMIM – nur nach Rücksprache mit Abteilung)	Bei Exom / Panel eintragen
	<i>Nachforderung zu bereits im Labor vorhandener DNA-Probe</i>