



## Leber- und Pankreaserkrankungen

### Akute intermittierende Porphyrie (AIP)

AIP, OMIM #176000

Erbgang

Autosomal rezessiv

Information

[Whatley et al., GeneReviews®, 2019](#)

Untersuchtes Gen:

*HMBS*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

### Alagille Syndrom

Typ 1, OMIM #118450

Typ2, OMIM #610205

Erbgang

Autosomal dominant

Information

[Spinner et al., 2019, GeneReviews®](#)

Untersuchte Gene:

2 Gene: *JAG1*, *NOTCH2*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

MLPA, 2 – 8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

### Citrullinämie

Typ I (OMIM #215700)

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchte Gene:

2 Gene: *ASS1*, *SLC25A13*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

### Intrahepatische Cholestase

PFIC3 (OMIM #602347)

ICP3 (OMIM #614972)

familiäre intrahepatische Cholestase Typ 1 (OMIM #211600) bzw. Typ 2 (OMIM #601847)



Erbgang

Autosomal rezessiv/dominant

Untersuchte Gene:

3 Gene: *ATP8B1*, *ABCB4*, *ABCB11*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Pankreatitis**

OMIM #167800

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchte Gene:

4 Gene: *CASR*, *CFTR*, *PRSS1*, *SPINK1*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

MLPA, 2 – 8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen,  
Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen