



# Mitochondriale Erkrankungen

## Alpers-Syndrom

OMIM #203700

### Erbgang

Autosomal rezessiv

### Information

[Cohen et al., 2018, GeneReviews®](#)

### Untersuchtes Gen:

*POLG*

### 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