



Stoffwechselerkrankungen

Adrenogenitales Syndrom (AGS)

AGS durch 21-Hydroxylase-Mangel (OMIM #201910)
AGS durch 11 β -Hydroxylasemangel (OMIM #202010)
AGS durch 3 β -Hydroxysteroiddehydrogenase –Mangel (OMIM#201810)

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchte Gene:

3 Gene: *CYP21A2*, *CYP11B1*, *HSD3B2*

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

Alkaptonurie

OMIM #203500

Erbgang

Autosomal rezessiv

Information

[Introne et al., Alkaptonuria, GeneReviews®, 2016](#)

Untersuchtes Gen:

HGD

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

Alpha 1-Antitrypsin (AAT)-Mangel

OMIM #613490

Erbgang

Autosomal rezessiv

Informationen

[Stoller et al., Alpha-1 Antitrypsin Deficiency, GeneReviews®, 2020](#)

Untersuchtes Gen:

SERPINA1

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

**Carnitin-
Palmitoyltransferase-I-
(CPT1)-Mangel**

OMIM #255120

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchtes Gen:

CPT1A

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

Citrullinämie

Citrullinämie Typ I (OMIM #215700)

Citrullinämie Typ II (OMIM #603471)

Erbgang

Autosomal rezessiv

Information

[Quinonez et al., GeneReviews®, 2016](#)

[Saheki et al., Citrin Deficiency, GeneReviews®, 2017](#)

Untersuchte Gene:

2 Gene: ASS1, SLC25A13

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

Citrullinämie Typ I

OMIM #215700

Erbgang

Autosomal rezessiv

Information

[Quinonez et al., GeneReviews®, 2016](#)

Untersuchtes Gen:

ASS1

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

Citrullinämie Typ II

OMIM #603471

Erbgang

Autosomal rezessiv

Information

[Saheki et al., Citrin Deficiency, GeneReviews®, 2017](#)

Untersuchtes Gen:

SLC25A13

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

CPT2-Mangel

Infantiler CPT2-Mangel (OMIM #600649)

neonatale letale CPT2-Mangel (OMIM #608836)

stress-induzierte, myopathische CPT2-Mangel (OMIM #255110)

Erbgang

Autosomal rezessiv/dominant

Information

[Wieser et al., Carnitine Palmitoyltransferase II Deficiency, GeneReviews® 2019](#)

Untersuchtes Gen:

CPT2

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

Cystische Fibrose

OMIM #219700

Erbgang:

Autosomal rezessiv

Untersuchtes Gen:

CFTR

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

Familiäre Hypercholesterinämie (FH)

FH Typ 1 (OMIM #143890)

FH Typ 2 (OMIM #144010)

FH Typ 3 (OMIM #603776)

FH Typ 4 (OMIM #603813)
Hyperlipoproteinämie Typ 3 (OMIM #617347)
Sitosteolämie Typ 1 (OMIM #210250)
Sitosteolämie Typ 2 (OMIM #618666)
Cholesterylester Speicherkrankheit (OMIM #278000)

Erbgang

Autosomal dominant/rezessiv

Information

[Youngblom et al., 2016, GeneReviews®](#)

[Myrie et al., 2020, GeneReviews®](#)

Untersuchte Gene – Kategorie 1:

5 Gene: *APOB* (AD), *APOE* (nur Mutation c.500_502delTCC), *LDLR* (AD/AR), *LDLRAP1* (AR), *PCSK9* (AD)

Untersuchte Gene – Kategorie 2:

3 Gene: *ABCG5* (AR), *ABCG8* (AR), *LIPA* (AR)

Material

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

Methode und Dauer der Analyse

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

**Galaktose-Epimerase-
Mangel**

OMIM #230350

Erbgang

Autosomal rezessiv

Information

[Fridovich-Keil et al., 2016, GeneReviews](#)

Untersuchtes Gen:

GALE

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

Glutarazidurie Typ 1

OMIM #231670

Erbgang

Autosomal rezessiv

Information

[Larson et al, Glutaric Acidemia Type 1, GeneReviews®, 2019](#)

Untersuchtes Gen:

GCDH

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

**Glykogenosen
(Glykogenspeicherkrankheiten)**

Typ Ia, Morbus von Gierke (OMIM #232200)

Typ Ib, Morbus von Gierke (OMIM #232220)

Typ II, Morbus Pompe (OMIM #232300)

Typ III, Morbus Cori/Morbus Forbes (OMIM #232400)

Typ IV, Morbus Andersen (OMIM #232500)

Typ V, Morbus McArdle, Skelettmuskulatur (OMIM #232600)

Typ VI, Morbus Hers, Leber (OMIM #232700)

Typ IXa (OMIM #306000)

Typ IXb (OMIM #261750)

Typ IXc (OMIM #613027)

Typ 0 (OMIM #240600)

Erbgang

Autosomal rezessiv/X-chromosomal

Information[Bali et al., Glycogen Storage Disease Type I, GeneReviews®, 2016](#)[Leslie et al., Pompe Disease, GeneReviews®, 2017](#)[Dagli et al., Glycogen Storage Disease Type III, GeneReviews®, 2016](#)[Magoulas et al., Glycogen Storage Disease Type IV, GeneReviews®, 2019](#)[Martin et al., Glycogen Storage Disease Type V, GeneReviews®, 2019](#)[Labrador et al., Glycogen Storage Disease Type VI, GeneReviews®, 2019](#)[Herbert et al., Phosphorylase Kinase Deficiency, GeneReviews®, 2018](#)Untersuchte Gene:11 Gene: *AGL, G6PC, GAA, GBE1, GYS2, PHKA2, PHKB, PHKG2, PYGL, PYGM, SLC37A4*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

Glykogenspeicherkrankheit Typ Ia (Morbus von Gierke)

OMIM #232200

Erbgang

Autosomal rezessiv

Information[Bali et al., Glycogen Storage Disease Type I, GeneReviews®, 2016](#)Untersuchtes Gen:*G6PC*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

Glykogenspeicherkrankheit Typ Ib

OMIM #232220

Erbgang

Autosomal rezessiv

Information

[Bali et al., Glycogen Storage Disease Type I, GeneReviews®, 2016](#)

Untersuchtes Gen:

SLC37A4

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

Glykogenspeicherkrankheit Typ II (Morbus Pompe)

OMIM #232300

Erbgang

Autosomal rezessiv

Information

[Leslie et al., Pompe Disease, GeneReviews®, 2017](#)

Untersuchtes Gen:

GAA

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

Glykogenspeicherkrankheit Typ III (Cori- oder Forbes-Krankheit)

OMIM #232400

Erbgang

Autosomal rezessiv

Information

[Dagli et al., Glycogen Storage Disease Type III, GeneReviews®, 2016](#)

Untersuchtes Gen:

AGL

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

Glykogenspeicherkrankheit Typ IV (Morbus Andersen)

OMIM #232500

Erbgang

Autosomal rezessiv

Information

[Magoulas et al., Glycogen Storage Disease Type IV, GeneReviews®, 2019](#)

Untersuchtes Gen:

GBE1

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

Glykogenspeicherkrankheit Typ V (McArdle-Krankheit)

OMIM #232600

Erbgang

Autosomal rezessiv

Information

[Martin et al., Glycogen Storage Disease Type V, GeneReviews®, 2019](#)

Untersuchtes Gen:

PYGM

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

Glykogenspeicherkrankheit Typ VI (Morbus Hers)

OMIM #232700

Erbgang

Autosomal rezessiv

Information

[Labrador et al., Glycogen Storage Disease Type VI, GeneReviews®, 2019](#)

Untersuchtes Gen:

PYGL

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

Glykogenspeicherkrankheit Typ IX

Glykogenspeicherkrankheit Typ IXa (OMIM #306000)

Glykogenspeicherkrankheit Typ IXb (OMIM #261750)

Glykogenspeicherkrankheit Typ IXc (OMIM #613027)

Erbgang

X-chromosomal, Autosomal rezessiv

Information

[Herbert et al., Phosphorylase Kinase Deficiency, GeneReviews®, 2018](#)

Untersuchte Gene:

3 Gene: *PHKA2*, *PHKB*, *PHKG2*

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

Glykogenspeicherkrankheit Typ 0

OMIM #240600

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchtes Gen:

GYS2

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

Guanidinoacetat Methyltransferase (GAMT-) Mangel

OMIM #612736

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchtes Gen:

GAMT

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

Hämochromatose

OMIM #235200

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchtes Varianten:

HFE (p.Cys282Tyr- und p.His63Asp)

Material

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

Methode und Dauer der Analyse

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

Homozystinurie

Homocystinuria, B6-responsive and nonresponsive types (OMIM #236200)
Homocystinuria, cblD type, variant 1 (OMIM #277410)
Methylmalonic aciduria and homocystinuria, cblC type (OMIM #277400)
Homocystinuria due to MTHFR deficiency (OMIM #23650)
Homocystinuria-megaloblastic anemia, cblG complementation type (OMIM #250940)
Homocystinuria-megaloblastic anemia, cbl E type (OMIM #236270)

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchte Gene:

6 Gene: *C2orf25 (MMADHC)*, *CBS*, *MMACHC*, *MTHFR*, *MTR*, *MTRR*

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

Hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase-Mangel

OMIM #231530

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchtes Gen:

HADH

Material

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

Methode und Dauer der Analyse

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

Hyperoxalurie

Hyperoxaluria, primary, type I (OMIM #259900)
Hyperoxaluria, primary, type II (OMIM #260000)
Hyperoxaluria, primary, type III (OMIM #613616)

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchte Gene:

3 Gene: *AGXT*, *GRHPR*, *HOGA1*

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

Hypobetalipoproteinämie (HBL)

HBL Typ 2 (OMIM #605019)
HBL (OMIM #615558)
Abetalipoproteinämie (OMIM #200100)
Chylomikronretention Erkrankung (OMIM #246700)

Erbgang

Autosomal dominant/rezessiv

Untersuchte Gene:

5 Gene: *ANGPTL3* (AR), *APOB* (AR), *ACADVL* (AR), *PCSK9* (AD), *SAR1B* (AR)

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

Hypophosphatasie

Hypophosphatasia, adult (OMIM #146300)
Hypophosphatasia, childhood (OMIM #241510)
Hypophosphatasia, infantile (OMIM #241500)
Odontohypophosphatasia (OMIM #146300)

Erbgang

Autosomal rezessiv/dominant

Untersuchtes Gen:

ALPL

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

Klassische Galaktosämie

OMIM #230400

Erbgang

Autosomal rezessiv

Information

[Berry et al., Classic Galactosemia and Clinical Variant Galactosemia, GeneReviews®, 2020](#)

Untersuchtes Gen:

GALT

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

**Kreatintransporter
(SLC6A8-) Mangel**

OMIM #300352

Erbgang
X-chromosomal

Untersuchtes Gen:
SLC6A8

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

**Langketten-3-
Hydroxyacyl-CoA-
Dehydrogenase (LCHAD)-
Mangel**

OMIM #609016

Erbgang
Autosomal rezessiv

Untersuchtes Gen:
HADHA

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

**Lysosomale saure Lipase
Defizienz (LAL),
Wolmann Erkrankung**

OMIM #278000

Erbgang
Autosomal rezessiv

Information
[Hoffman et al., Lysosomal Acid Lipase Deficiency, GeneReviews®, 2016](#)

Untersuchte Gene:
LIPA

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

**Maturity-Onset Diabetes
of the Young (MODY)**

MODY Typ 1 (OMIM #125850)
MODY Typ 2 (OMIM #125851)
MODY Typ 3 (OMIM #600496)
MODY Typ 4 (OMIM #606392)
MODY Typ 5 (OMIM #137920)
MODY Typ 6 (OMIM #606394)
MODY Typ 7 (OMIM #610508)
MODY Typ 8 (OMIM #609812)

MODY Typ 9 (OMIM #612225)
MODY Typ 10 (OMIM #613370)
MODY Typ 11 (OMIM #613375)
MODY Typ 13 (OMIM #616329)
MODY Typ 14 (OMIM #616511)

Erbgang
Autosomal dominant

Information
[Naylor et al., GeneReviews 2018, PMID: 29792621](#)

Untersuchte Gene:
13 Gene: *ABCC8* (MODY12; AD), *BLK* (MODY11; AD), *CEL* (MODY8; AD), *GCK* (MODY2; AD), *HNF1A* (MODY3; AD), *HNF1B* (MODY5; AD), *HNF4A* (MODY1; AD), *INS* (MODY10), *KCNJ11* (MODY13; AD), *KLF11* (MODY7; AD), *NEUROD1* (MODY6; AD), *PAX4* (MODY9; AD), *PDX1* (MODY4; AD)

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

MCAD-Mangel (Medium-Chain Acyl-Coenzyme A Dehydrogenase Deficiency)

OMIM #201450

Erbgang
Autosomal rezessiv

Untersuchtes Gen:
ACADM

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

(Über-)Langkettige-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel

OMIM #201475

Erbgang
Autosomal rezessiv

Information
[Leslie et al., Very Long-Chain Acyl-Coenzyme A Dehydrogenase Deficiency, GeneReviews®, 2019](#)

Untersuchtes Gen:
ACADVL

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

Methylmalonazidurie

OMIM #251000

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchtes Gen:

MMUT

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

Methylmalonazidurie (MMA) mit Homocysteinurie TYP cbIC

OMIM #277400

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchte Gene:

2 Gene: MMACHC, PRDX1

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

Mevalonatkinasedefizienz (MKD) bzw. Mevalonazidurie (MA)

OMIM #251170

OMIM #610377

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchtes Gen:

MVK

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

Morbus Gaucher

Morbus Gaucher Typ1 (OMIM #230800)

Morbus Gaucher Typ2 (OMIM #230900)

Morbus Gaucher Typ3 (OMIM #231000)

Morbus Gaucher Typ3c (OMIM #231005)

Erbgang

Autosomal rezessiv

Information

[Pastores et al., Gaucher Disease, GeneReviews®, 2018](#)

Untersuchtes Gen:

GBA

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

**Morbus Meulengracht,
Crigler-Najjar Syndrom,
Gilbert syndrome**

Crigler-Najjar syndrome, type I (OMIM #218800)

Crigler-Najjar syndrome, type II (OMIM #606785)

Hyperbilirubinemia, familial transient neonatal (OMIM #237900)

Gilbert syndrome (OMIM #143500)

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchtes Gen:

UGT1A1

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

Morbus Wilson

OMIM #277900

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchtes Gen:

ATP7B

Material

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

Methode und Dauer der Analyse

Global Screening-Array, 2 – 8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Phenylketonurie (PKU),
Hyperphenylalaninämie
(HPA)**

OMIM #261600

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchtes Gen:

PAH

Material

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

Methode und Dauer der Analyse

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

Primäre systemische Carnitinmangel

OMIM #212140

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchtes Gen:

SLC22A5

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

primäre Hyperlipoproteinämie (HLP)

Late onset Hyperchylomikronämie (OMIM #144650)
Hyperlipoproteinämie Typ 1b (OMIM #207750)
Hyperlipoproteinämie Typ 1D (OMIM #615947)
Lipase Defizienz (OMIM #246650)
Lipoprotein-Lipase Defizienz (OMIM #238600)

Erbgang

Autosomal dominant/rezessiv

Untersuchte Gene:

5 Gene: *APOA5* (AD), *APOC2* (AR), *GPIHBP1* (AR), *LMF1*, *LPL* (AR)

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

Propionazidurie

OMIM #606054

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchte Gene:

2 Gene: *PCCA*, *PCCB*

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

**Rhabdomyolysen/
HyperCKämie**

VLCAD deficiency (OMIM #201475)
Malignant hyperthermia (OMIM #601887)
Myopathy due to myoadenylate deaminase deficiency (OMIM #615511)
CPT II deficiency (OMIM #255110)
Becker muscular dystrophy (OMIM #300376)
Duchenne muscular dystrophy (OMIM #302045)
Cardiomyopathy, dilated, 3B (OMIM #310200)
Miyoshi muscular dystrophy 1 (OMIM #254130)
Muscular dystrophy, limb-girdle, autosomal recessive 2 (OMIM #253601)
Myopathy, distal, with anterior tibial onset (OMIM #6067658)
Glycogen storage disease XIII (OMIM #612932)
Muscular dystrophy-dystroglycanopathy Type A5 (OMIM #613153)
Muscular dystrophy-dystroglycanopathy Type B4 (OMIM #606612)
Muscular dystrophy-dystroglycanopathy Type C5 (OMIM #607155)
Muscular dystrophy-dystroglycanopathy Type A4 (OMIM #253800)
Muscular dystrophy-dystroglycanopathy Type B4 (OMIM #613152)
Muscular dystrophy-dystroglycanopathy Type C4 (OMIM #611588)
Cardiomyopathy, dilated, 1X (OMIM #611615)
Myoglobinuria, acute recurrent, autosomal recessive (OMIM #268200)
Glycogen storage disease VII (OMIM #232800)
Glycogen storage disease X (OMIM #261670)
Congenital disorder of glycosylation, type It (OMIM #614921)
Phosphorylase kinase deficiency of liver and muscle, autosomal recessive (OMIM #261750)
McArdle disease (OMIM #232600)
Malignant hyperthermia susceptibility 1 (OMIM #145600)

Erbgang

Autosomal rezessiv/dominant, X-chromosomal

Untersuchte Gene:

ACADVL (AR), AMPD1 (AR), ANO5 (AD/AR), CACNA1S (AD), CPT2 (AD/AR), DMD (XL), DYSF (AR), ENO3 (AR), FKR1 (AR), FKTN (AR), LPIN1 (AR), PFKM (AR), PGAM2 (AR), PGM1 (AR), PHKB (AR), PYGM (AR), RYR1 (AD)

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

**Trifunktionaler Protein-
Mangel**

OMIM #609015

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchtes Gen:

HADHB

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