## Clinical Pathway – Mitochondriale Erkrankungen

### Molekulargenetische Diagnostik

<table>
<thead>
<tr>
<th>Erbgang sporadisch</th>
<th>Q: positiv</th>
<th>Q: singuläre Deletion</th>
<th>Dg.</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td></td>
<td>Q: negativ</td>
<td>Q: multiple Deletionen</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Q: nukleäre Gene POLG1, PEO1 (Twinkle), RRM2B, SLC25A4 (ANT1), OPA1, POLG2</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td>Erbgang maternal</td>
<td>Q: positiv</td>
<td>Q: singuläre Deletion</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td>Urothel-, Mundschleimhaut-, Blut-, besser Muskeln, mtDNA-riRNA-Gene</td>
<td>Q: negativ</td>
<td>Q: multiple Deletionen</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Q: nukleäre Gene POLG1, RRM2B, NT1 (Twinkle), OPA1, SLC25A4 (ANT1)</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td>Erbgang autosomal</td>
<td>Q: positiv</td>
<td>Q: singuläre Deletion</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td>Blut-DNA: nukleäre Gene POLG1, PEO1 (Twinkle), RRM2B, SLC25A4 (ANT1), OPA1, POLG2</td>
<td>Q: negativ</td>
<td>Q: multiple Deletionen</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Q: nukleäre Gene POLG1, RRM2B, NT1 (Twinkle), OPA1, SLC25A4 (ANT1)</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td>KSS</td>
<td>Q: positiv</td>
<td>Q: singuläre Deletion</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td>Q: negativ</td>
<td>Q: Sequenzierung von MT-TL1, bzw. weiteren mtDNA-riRNA-Gene, MT-ND1-6</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Q: positiv</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Q: negativ</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td>MELAS</td>
<td>Q: positiv</td>
<td>Q: singuläre Deletion</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td>Q: negativ</td>
<td>Q: Sequenzierung von MT-TK, bzw. weiteren mtDNA-riRNA-Gene</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Q: positiv</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Q: negativ</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td>MERRF</td>
<td>Q: positiv</td>
<td>Q: singuläre Deletion</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td>Q: negativ</td>
<td>Q: Sequenzierung von MT-TK, bzw. weiteren mtDNA-riRNA-Gene</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Q: positiv</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Q: negativ</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td>LHON</td>
<td>Q: positiv</td>
<td>Q: singuläre Deletion</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td>Q: negativ</td>
<td>Q: Sequenzierung von MT-TK, bzw. weiteren mtDNA-riRNA-Gene</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Q: positiv</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Q: negativ</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td>NARP</td>
<td>Q: positiv</td>
<td>Q: singuläre Deletion</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td>Q: negativ</td>
<td>Q: Sequenzierung von MT-TK, bzw. weiteren mtDNA-riRNA-Gene</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Q: positiv</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Q: negativ</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td>MNGIE</td>
<td>Q: positiv</td>
<td>Q: singuläre Deletion</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td>Q: negativ</td>
<td>Q: Sequenzierung von MT-TK, bzw. weiteren mtDNA-riRNA-Gene</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Q: positiv</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Q: negativ</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td>MM</td>
<td>Q: positiv</td>
<td>Q: singuläre Deletion</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td>Q: negativ</td>
<td>Q: Sequenzierung von MT-TK, bzw. weiteren mtDNA-riRNA-Gene</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Q: positiv</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Q: negativ</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td>MDS</td>
<td>Q: positiv</td>
<td>Q: singuläre Deletion</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td>Q: negativ</td>
<td>Q: Sequenzierung von MT-TK, bzw. weiteren mtDNA-riRNA-Gene</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Q: positiv</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Q: negativ</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td>Coenzym-Q10-Defizienz</td>
<td>Q: positiv</td>
<td>Q: singuläre Deletion</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td>Q: negativ</td>
<td>Q: Sequenzierung von MT-TK, bzw. weiteren mtDNA-riRNA-Gene</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Q: positiv</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Q: negativ</td>
<td>Dg.</td>
</tr>
</tbody>
</table>

Dg. = Diagnosestellung