

Im Kompetenzzentrum werden unter anderem folgende Erkrankungen betreut:

1 Lysosomale Speicherkrankheiten wie

- 1.1 M. Fabry
- 1.2 M. Gaucher
- 1.3 M. Pompe
- 1.4 Mucopolysaccharidosen
- 1.5 Glykogenosen

2 Aminosäurestoffwechselstörungen wie

- 2.1 Phenylketonurie
- 2.2 Alkaptonurie
- 2.3 Homocysteinurie
- 2.4 Methylmalonazidurie
- 2.5 und viele andere
- 2.6 Kohlenhydrat Stoffwechselstörungen
- 2.7 Galaktosämie
- 2.8 Vererbare Glukosestoffwechselstörungen (MODY-Formen)
- 2.9 Seltene Ursachen der Hypoglykämie
- 2.10 Störungen des Cobalamin Stoffwechsels
- 2.11 Eisenspeicherkrankheiten
- 2.12 Primäre Hämochromatose
- 2.13 Sekundäre Hämochromatose
- 2.14 Kupferspeicherkrankheit
- 2.15 M. Wilson

3 Endokrine Onkologische Erkrankungen

- 3.1 Hypophysentumore
- 3.2 Multiple endokrine Neoplasie
- 3.3 Nebennierentumore
- 3.4 Vererbare Tumor Syndrome
- 3.5 von Hippel-Lindau
- 3.6 Phakomatosen
- 3.7 Hepatologische Erkrankungen
- 3.8 Primär sklerosierende Cholangitis
- 3.9 Hämatologische Erkrankungen
- 3.10 Thalassämie
- 3.11 Sichelzellanämie
- 3.12 Andere seltene Anämien