

يتم الكشف عن الخلل بشكل أساسي من خلال اختبارات كيميائية حيوية محددة لتحديد الإنزيمات الناقصة في هذه الأنسجة. يمكن التحقق من موثوقية الإنزيم ودقة التشخيص خلال الأيام التي يعمل فيها الإنزيم في عينات العضلات أو الكبد عن طريق فحص الدم. مما يسمح لهم بالتخطيط للعلاج بشكل أكثر دقة.