

Inhaltsverzeichnis

Geleitwort	X
Vorwort	XI
Abkürzungen	XIII
 I Diagnose und Therapie von Stoffwechselkrankheiten	 1
1 Metabolische Basisdiagnostik	1
2 Wichtige klinische Situationen	2
2.1 Allgemeine Betrachtungen	2
2.2 Der Stoffwechselnotfall	4
2.3 Hypoglykämie	6
2.4 Hyperammonämie	9
2.5 Metabolische Azidose und Ketose	13
2.6 Erhöhte Laktatkonzentration	16
2.7 Geistige Behinderung	17
2.8 Epileptische Enzephalopathie	18
2.9 Ataxien	21
2.10 Muskuläre Hypotonie („floppy infant“)	22
2.11 Belastungsintoleranz	23
2.12 Kardiomyopathie	23
2.13 Dysmorphien	25
2.14 Hepatopathie/Leberversagen	26
2.15 Plötzlicher unerwarteter Kindstod (im Säuglingsalter)	32
2.16 Postmortale Diagnostik	33
2.17 Hydrops fetalis	34
2.18 Ungewöhnliche klinische Befunde	35
2.19 Ungewöhnliche Laborbefunde	37
2.20 Eine spezielle Stoffwechseldiagnostik ist NICHT erforderlich bei	38
3 Metabolische Spezialdiagnostik	39
3.1 Metabolische Vortests im Urin	40
3.2 Aminosäuren (AS)	40
3.3 Organische Säuren (OS)	42
3.4 Carnitin	43
3.5 Sonstige Spezialanalysen	44

VI Inhaltsverzeichnis

3.6	Biopsien und Enzymdiagnostik	50
3.7	Molekulargenetische Diagnostik	51
4	Funktionstests	55
4.1	Metabolisches Tagesprofil	55
4.2	Prolongierter Fastentest	56
4.3	Glucagontest	59
4.4	Tetrahydrobiopterin-(BH ₄ -)Test	60
4.5	Phenylalanin-Belastungstest	61
5	Neugeborenenenscreening (NGS)	62
5.1	NGS auf angeborene Stoffwechselkrankheiten	63
5.2	NGS auf nicht-metabolische Krankheiten	69
II	Stoffwechselwege und ihre Störungen	71
6	Störungen des Aminosäurenstoffwechsels	71
6.1	Grundlagen der Behandlung	72
6.2	Harnstoffzyklusstörungen und angeborene Hyperammonämien	74
6.3	Organoazidurien	79
6.4	Störungen des Stoffwechsels verzweigtkettiger Aminosäuren	87
6.5	Störungen des Stoffwechsels von Phenylalanin und Tyrosin	89
6.6	Störungen des Stoffwechsels schwefelhaltiger Aminosäuren	92
6.7	Störungen des Stoffwechsels von Serin und Glycin	96
6.8	Störungen des Stoffwechsels von Ornithin, Prolin, Hydroxyprolin, Glyoxylat und Oxalat	98
6.9	Störungen des Stoffwechsels von Lysin, Hydroxylysin, Tryptophan und Histidin	100
6.10	Störungen des Stoffwechsels von Glutamat/Glutamin und Aspartat/Asparagin	102
6.11	Störungen des Transports von Aminosäuren	103
6.12	Andere Störungen des Aminosäurenstoffwechsels	105
7	Störungen des Peptid- und Aminstoffwechsels	106
7.1	Störungen des Stoffwechsels von Glutathion	106
7.2	Weitere Störungen des Peptidstoffwechsels	107
7.3	Störungen des Stoffwechsels von Methylaminen und Polyaminen	108

8	Störungen des Kohlenhydratstoffwechsels	110
8.1	Störungen des Stoffwechsels von Galaktose und Fruktose	112
8.2	Störungen der Glukoneogenese	114
8.3	Störungen des Glykogenstoffwechsels und der Glykolyse	116
8.4	Störungen des Pentose- und Polyolstoffwechsels	120
8.5	Störungen des Transmembran-Transports und der Absorption von Hexosen	121
9	Störungen des Fettsäuren-, Carnitin- und Ketonkörperstoffwechsels	122
9.1	Störungen der mitochondrialen Fettsäureoxidation und des Carnitinstoffwechsels	123
9.2	Störungen des Ketonkörperstoffwechsels	127
10	Störungen des Metaboliten-Proofreadings	129
11	Störungen des Energiestoffwechsels	130
11.1	Störungen des Pyruvatstoffwechsels und des Citratzyklus	132
11.2	Störungen der Kreatinbiosynthese	135
11.3	Störungen der mitochondrialen Atmungskette	136
11.4	Syndromale Mitochondriopathien	145
11.5	Organbasierter Zugang zu Mitochondriopathien	152
11.6	Molekulare und funktionelle Klassifikation der Mitochondriopathien	154
12	Störungen des Lipidstoffwechsels	157
12.1	Störungen in Synthese, Verlängerung oder Recycling von Fettsäuren	159
12.2	Störungen der peroxisomalen Fettsäureoxidation und der Peroxisomenbiogenese	160
12.3	Störungen des Eicosanoidstoffwechsels	163
12.4	Störungen des Glycerolipidstoffwechsels	164
12.5	Störungen des Glycerophospholipidstoffwechsels	165
12.6	Störungen der Synthese und des Recyclings von Sphingolipiden	166
12.7	Störungen der Sterolsynthese	167
12.8	Störungen des Gallensäurestoffwechsels	171
13	Störungen des Lipoproteinstoffwechsels	173
13.1	Hypercholesterolämien	174
13.2	Hypertriglyceridämien	176
13.3	Gemischte Hyperlipidämien	177
13.4	Störungen des High-Density-Lipoprotein-(HDL-)Stoffwechsels	178
13.5	Störungen mit erniedrigten Konzentrationen von LDL-Cholesterol- und/oder Triglyceriden	179

14	Störungen des Stoffwechsels von Purinen, Pyrimidinen und Nukleotiden	180
14.1	Störungen des Stoffwechsels von Purinen	183
14.2	Störungen des Stoffwechsels von Pyrimidinen	186
15	Störungen des Tetrapyrrolstoffwechsels, Porphyrien	188
15.1	Porphyrien	189
16	Kongenitale Glykosylierungsstörungen (CDG)	191
16.1	Störungen der N-Glykosylierung von Proteinen	191
16.2	Störungen der O-Glykosylierung von Proteinen	194
16.3	Störungen der Lipidglykosylierung/ GPI-Anker-Biosynthese	195
16.4	Störungen multipler Glykosylierungswege	196
17	Störungen des Abbaus komplexer Moleküle – lysosomale Krankheiten	198
17.1	Störungen des Sphingolipidabbaus, Sphingolipidosen	204
17.2	Störungen des Glykosaminoglykan-Abbaus, Mukopolysaccharidosen (MPS)	209
17.3	Störungen des Glykoproteinabbaus, Oligosaccharidosen	212
17.4	Neuronale Ceroidlipofuszinosen (NCL)	214
17.5	Andere Störungen des Abbaus komplexer Moleküle	216
18	Störungen des Stoffwechsels von Vitaminen und Cofaktoren	218
18.1	Störungen des Pterin-(Tetrahydrobiopterin-)Stoffwechsels	218
18.2	Störungen der Absorption, des Transports und des Stoffwechsels von Cobalamin (Vitamin B ₁₂)	220
18.3	Störungen des Stoffwechsels und Transports von Folsäure	222
18.4	Störungen des Biotinstoffwechsels	225
18.5	Störungen des Stoffwechsels von Pyridoxalphosphat (Vitamin B ₆)	226
18.6	Andere Vitaminstoffwechselstörungen	229
19	Störungen des Stoffwechsels von Spurenelementen und Metallen	231
19.1	Störungen des Kupferstoffwechsels	231
19.2	Störungen des Eisenstoffwechsels	233
19.3	Störungen des Stoffwechsels anderer Spurenelemente und Metalle	237

20	Neurotransmitterstörungen	238
20.1	Störungen im Stoffwechsel der biogenen Amine	238
20.2	Störungen des GABA-Stoffwechsels	240
20.3	Weitere neurometabolische Störungen	241
21	Endokrine Stoffwechselkrankheiten	243
21.1	Störungen der Insulinregulation, kongenitaler Hyperinsulinismus	243
	Appendix	246
	Nützliche Ressourcen im Internet	246
	Freie Fettsäuren und 3-Hydroxybutyrat beim Fasten	248
	Genverzeichnis	249
	Sachwortverzeichnis	255
	Notfallmedikamente	266