

Inhalt

Diagnose und Therapie von Stoffwechselkrankheiten	1
Metabolische Basisdiagnostik	1
Allgemeine klinische Situationen	3
Stoffwechselnotfall	3
Hypoglykämie	5
Hyperammonämie	7
Metabolische Azidose und Ketose	10
Erhöhtes Laktat	12
Geistige Behinderung	13
Metabolische (epileptische) Enzephalopathie	14
Muskuläre Hypotonie („floppy infant“)	16
Belastungsintoleranz	16
Kardiomyopathie	17
Dysmorphiezeichen	18
Hepatopathie	19
Reye-ähnliches Syndrom	24
Plötzlicher Kindstod (SIDS)	24
Postmortale Diagnostik	25
Ungewöhnliche klinische Befunde	27
Ungewöhnliche Laborbefunde	28
Keine spezielle Stoffwechseldiagnostik ist erforderlich bei isoliertem Auftreten von ...	29
Metabolische Spezialdiagnostik	30
Metabolische Vortests im Urin	30
Aminosäuren (AS)	32
Organische Säuren (OS)	33
Carnitin	34
Sonstige Spezialanalysen	35
Biopsien und Enzymdiagnostik	38
Molekulargenetische Diagnostik	39
Funktionstests	41
Metabolisches Tagesprofil	41
Proteinbelastung	42
Glucosebelastung	42
Prolongierter Fastentest	43
Glucagon-Test	45
Tetrahydrobiopterin-(BH ₄)-Test	46
Phenylalanin-Belastungstest	47
Allopurinol-Test	48

Neugeborenen-Screening	49
NG-Screening auf angeborene Stoffwechselkrankheiten	49
NG-Screening auf nicht metabolische Krankheiten	53
 Stoffwechselwege und ihre Störungen	54
Aminosäuren- und Peptid-Stoffwechsel	54
Grundlagen der Behandlung	55
Harnstoffzyklusdefekte und angeborene Hyperammonämien	57
Organoazidurien	61
Störungen im Stoffwechsel verzweigtkettiger Aminosäuren, die nicht als Organoazidurien klassifiziert werden	66
Störungen des Stoffwechsels von Phenylalanin und Tyrosin	67
Störungen des Stoffwechsels schwefelhaltiger Aminosäuren	69
Störungen im Stoffwechsel von Histidin, Tryptophan und Lysin	72
Störungen im Stoffwechsel von Serin, Glycin und Glycerat	73
Störungen im Stoffwechsel von Ornithin, Prolin und Hydroxyprolin	75
Störungen im Transport von Aminosäuren	76
Andere Störungen im Aminosäuren-Stoffwechsel	77
Störungen des γ -Glutamyl-Zyklus	77
Störungen des Peptid-Stoffwechsels	79
 Kohlenhydrat-Stoffwechsel	80
Störungen im Stoffwechsel von Galactose und Fructose	81
Störungen der Gluconeogenese	82
Glykogenspeicherkrankheiten (Glykogenosen)	83
Störungen des Glycerol-Stoffwechsels	86
Störungen des Pentose- bzw. Polyol-Stoffwechsels	86
Störungen des Glucosetransports	87
Kongenitaler Hyperinsulinismus	88
 Stoffwechsel der Fettsäuren und Ketonkörper	90
Störungen der Fettsäurenoxidation und Ketogenese	91
Störungen der Ketolyse	95
 Energiestoffwechsel	96
Störungen des Pyruvat-Stoffwechsels und Citratzyklus	96
Mitochondriale Atmungskettendefekte	99
Störungen der Kreatin-Biosynthese	111
 Purin- und Pyrimidin-Stoffwechsel	112
Störungen des Purin-Stoffwechsels	113
Störungen des Pyrimidin-Stoffwechsels	115
Andere Störungen des Nukleotid-Stoffwechsels	116
 Sterol-Stoffwechsel	117
Störungen der Sterol-Biosynthese	117
Störungen der Synthese von Gallensäuren	120

Porphyrin- und Häm-Stoffwechsel	121
Lipoprotein-Stoffwechsel	124
Hypercholesterolämien	125
Hypertriglyceridämien	126
Gemischte Hyperlipidämien	126
Störungen des HDL-Stoffwechsels	127
Krankheiten mit erniedrigten LDL-Cholesterol- und Triglyceridkonzentrationen	128
Lysosomaler Stoffwechsel	129
Mucopolysaccharidosen (MPS)	133
Oligosaccharidosen	135
Sphingolipidosen	136
Neuronale Ceroidlipofuscinosen (NCL, CLN)	140
Lysosomale Transportstörungen	141
Andere lysosomale Krankheiten	141
Peroxisomaler Stoffwechsel	143
Proteinglykosylierung	146
Kongenitale Glykosylierungsstörungen (CDG)	146
Neurotransmission	151
Störungen im Stoffwechsel der biogenen Amine	151
Störungen des GABA-Stoffwechsels	154
Andere neurometabolische Störungen	155
Stoffwechsel der Vitamine und Cofaktoren	156
Störungen in Resorption, Transport und Stoffwechsel von Cobalamin	156
Störungen im Stoffwechsel und Transport von Folsäure	157
Störungen im Biotin-Stoffwechsel	158
Störungen im Pyridoxin-Stoffwechsel	159
Andere Störungen im Vitamin-Stoffwechsel	161
Stoffwechsel der Spurenelemente und Metalle	162
Störungen im Kupfer-Stoffwechsel	162
Störungen im Eisen-Stoffwechsel	162
Störungen im Stoffwechsel anderer Spurenelemente und Metalle	164
Andere Stoffwechselkrankheiten	165
Anhang	166
Hilfreiche Internetadressen	166
Freie Fettsäuren und 3-Hydroxybutyrat beim Fasten	167
Sachverzeichnis	168