

# Inhaltsverzeichnis

<b>1</b>	<b>Entwicklung und Vorsorgeuntersuchungen</b>	5.3	<b>Fettstoffwechsel</b> . . . . .	77
1.1	Vorsorgeuntersuchungen	1	5.4 <b>Sterolstoffwechselstörungen</b> . . . . .	80
1.2	Reflexe	2	5.5 <b>Sphingolipidosen</b> . . . . .	80
1.3	Meilensteine kindlicher Entwicklung	4	5.6 <b>Peroxisomale Störungen</b> . . . . .	81
1.4	Pubertätsentwicklung	5	5.7 <b>Purin-/Pyrimidinstoffwechselstörungen</b> . . . . .	82
		6	5.8 <b>Kongenitale Defekte der Glykosylierung</b> . . . . .	82
		5.9	<b>Störungen im Abbau komplexer Kohlenhydrate (Heteroglykanosen)</b> . . . . .	82
<b>2</b>	<b>Pädiatrische Genetik und teratogene Fruchtschädigung</b>	7		
2.1	Chromosomenanalysen in der Pädiatrie	8	<b>6</b> <b>Endokrinologie – Erkrankungen des hormonproduzierenden Systems</b> . . . . .	84
2.2	Übersicht genetische Diagnostik	8	6.1 <b>Definitionen und Grundlagen</b> . . . . .	85
2.3	Übersicht über genetische Beratung und Pränataldiagnostik	8	6.2 <b>Hypothalamus und Hypophyse</b> . . . . .	86
2.4	Nummerische Chromosomenaberrationen	8	6.3 <b>Wachstumsstörungen</b> . . . . .	89
2.5	Strukturelle Chromosomenaberrationen	10	6.4 <b>Schildrüsenerkrankungen</b> . . . . .	91
2.6	Uniparentale Disomie und Genomic Imprinting	11	6.5 <b>Epithelkörperchen und Parathormon</b> . . . . .	94
2.7	Gonosomale Chromosomenaberrationen	11	6.6 <b>Erkrankungen der Nebenniere</b> . . . . .	96
2.8	Mitochondriale Gene	13	6.7 <b>Erkrankungen des Nebennierenmarks</b> . . . . .	100
2.9	Monogene Vererbung	13	6.8 <b>Störungen der Pubertätsentwicklung</b> . . . . .	100
2.10	Multifaktorielle (polygene) Vererbung	15	6.9 <b>Hypogonadismus</b> . . . . .	103
2.11	Embryo- und Fetopathien durch exogene Noxen	16	6.10 <b>Hodenhochstand</b> . . . . .	103
			6.11 <b>Störung der sexuellen Differenzierung</b> . . . . .	104
<b>3</b>	<b>Neonatologie</b>	18	<b>7</b> <b>Infektionskrankheiten</b> . . . . .	106
3.1	Grundlagen	20	7.1 <b>Bakterielle Infektionskrankheiten</b> . . . . .	107
3.2	Physiologie der Neonatalzeit	20	7.2 <b>Virale Infektionskrankheiten</b> . . . . .	120
3.3	Perinatale Schäden und ihre Folgen	21	7.3 <b>Infektionen durch Protozoen</b> . . . . .	135
3.4	Reanimation beim Neugeborenen	23	7.4 <b>Infektionen durch Pilze</b> . . . . .	135
3.5	Frühgeborene	24	7.5 <b>Impfungen</b> . . . . .	137
3.6	Lungenerkrankungen des Neugeborenen	28	<b>8</b> <b>Erkrankungen des Immunsystems</b> . . . . .	141
3.7	Bluterkrankungen	32	8.1 <b>Einteilung und Funktion menschlicher Abwehrmechanismen</b> . . . . .	142
3.8	Gastrointestinale Erkrankungen	37	8.2 <b>Allergische Erkrankungen</b> . . . . .	147
3.9	Fetale und neonatale Infektionen	40	8.3 <b>Autoimmunerkrankungen</b> . . . . .	151
3.10	Neugeborenenkrämpfe	48	8.4 <b>Juvenile rheumatische Arthritis, rheumatisches Fieber</b> . . . . .	153
3.11	Metabolische Störungen	48		
3.12	Maternale Drogenabhängigkeit und neonatale Entzugssymptomatik	50		
			<b>9</b> <b>Hämatologische Erkrankungen</b> . . . . .	162
<b>4</b>	<b>Ernährung und Ernährungsstörungen</b>	51	9.1 <b>Physiologie der Blutbildung und Normwerte</b> . . . . .	164
4.1	Ernährung des gesunden Säuglings	52	9.2 <b>Basisdiagnostik und Einteilung der Anämien</b> . . . . .	164
4.2	Ernährung im Kleinkind und Schulalter	55	9.3 <b>Mikrozytäre Anämien</b> . . . . .	165
4.3	Untergewicht	55	9.4 <b>Megaloblastäre Anämien</b> . . . . .	170
4.4	Übergewicht	56	9.5 <b>Hyporegenerative Anämien</b> . . . . .	172
4.5	Vitaminmangel und Hypervitaminosen	57	9.6 <b>Hämolytische Anämie bei Membran-defekten</b> . . . . .	173
<b>5</b>	<b>Stoffwechselstörungen</b>	61	9.7 <b>Hämolytische Anämie bei Enzymdefekten</b> . . . . .	173
5.1	Aminosäurenstoffwechsel	62	9.8 <b>Mechanisch und toxisch bedingte Hämolyse</b> . . . . .	174
5.2	Störungen des Kohlenhydratstoffwechsels	70		

9.9	Immunhämolytische Anämien . . . . .	174	12.6	Erkrankungen der Lunge . . . . .	254
9.10	Sichelzellerkrankung und andere Hämoglobinopathien . . . . .	175	12.7	Erkrankungen der Pleura . . . . .	258
9.11	Methämoglobinämie . . . . .	176	12.8	Erkrankungen des Mediastinums . . . . .	260
9.12	Angeborene Erkrankungen mit Knochenmarkversagen . . . . .	177	13	<b>Erkrankungen des Verdauungstrakts</b> . . . . .	261
9.13	Erworbene aplastische Anämie . . . . .	178	13.1	Leitsymptome . . . . .	263
9.14	Polyglobulie (Erythrozytose) . . . . .	178	13.2	Angeborene Fehlbildungen des Gastrointestinaltrakts . . . . .	265
9.15	Erkrankungen der Granulozyten . . . . .	179	13.3	Motilitätsstörungen . . . . .	271
9.16	Erkrankungen der Thrombozyten . . . . .	180	13.4	Akut entzündliche Erkrankungen des Gastrointestinaltrakts . . . . .	275
9.17	Gerinnungsstörungen . . . . .	182	13.5	Chronisch-entzündliche Erkrankungen des Gastrointestinaltrakts . . . . .	278
9.18	Thrombophilie . . . . .	185	13.6	Nichtentzündliche Darmerkrankungen . . . . .	284
9.19	Vasopathien . . . . .	185	13.7	Erkrankungen der Gallenwege und Gallenblase . . . . .	286
<b>10</b>	<b>Krebserkrankungen</b> . . . . .	188	13.8	Erkrankungen der Leber . . . . .	288
10.1	Grundlagen und allgemeine Prinzipien onkologischer Therapie . . . . .	189	13.9	Erkrankungen der Bauchspeicheldrüse . . . . .	292
10.2	Leukämien . . . . .	190	<b>14</b>	<b>Erkrankungen der Niere und ableitenden Harnwege</b> . . . . .	294
10.3	Non-Hodgkin-Lymphome . . . . .	193	14.1	Kongenitale Fehlbildungen der Niere und der ableitenden Harnwege . . . . .	296
10.4	Hodgkin-Lymphome (Lympho- granulomatose) . . . . .	195	14.2	Zystische Nierenerkrankungen . . . . .	301
10.5	Tumoren des ZNS . . . . .	195	14.3	Glomerulopathien . . . . .	303
10.6	Weichteilsarkome . . . . .	199	14.4	Hämolytisch-urämisches Syndrom (HUS) . .	314
10.7	Maligne Knochentumoren . . . . .	200	14.5	Tubulointerstitielle Nephritis (TIN) . . . . .	315
10.8	Nierentumoren . . . . .	202	14.6	Tubulopathien . . . . .	316
10.9	Keimzelltumoren . . . . .	204	14.7	Arterielle Hypertonie . . . . .	320
10.10	Lebertumoren . . . . .	204	14.8	Urolithiasis und Nephrokalzinose . . . . .	321
10.11	Histiozytosen . . . . .	205	14.9	Harnwegsinfektionen (HWI) . . . . .	323
10.12	Seltene Tumoren im Kindesalter . . . . .	206	14.10	Enuresis . . . . .	324
<b>11</b>	<b>Herz- und Kreislauferkrankungen</b> . . . . .	207	14.11	Akute Niereninsuffizienz (ANI) . . . . .	325
11.1	Herzinsuffizienz . . . . .	208	14.12	Chronische Niereninsuffizienz (CNI) . . . . .	326
11.2	Angeborene Herzfehler mit Links-Rechts- Shunt (azyanotische Shuntvitien) . . . . .	208	14.13	Nierenvenenthrombose (NVT) . . . . .	328
11.3	Angeborene Herzfehler mit Rechts-Links- Shunt (zyanotische Shuntvitien) . . . . .	212	14.14	Das äußere Genitale . . . . .	328
11.4	Funktionell univentrikuläre Herzen – komplexe angeborene Herzfehler . . . . .	216	14.15	Tumoren im Bereich der Nieren und ableitenden Harnwegen . . . . .	331
11.5	Herzfehler ohne Shunt . . . . .	217	14.16	Störungen des Wasser-, Elektrolyt- und Säure-Basen-Haushalts . . . . .	331
11.6	Kardiomyopathien . . . . .	222	<b>15</b>	<b>Knochen und Gelenke</b> . . . . .	336
11.7	Erworbene Herzerkrankungen . . . . .	224	15.1	Angeborene Skeletanomalien . . . . .	337
11.8	Herzrhythmusstörungen . . . . .	227	15.2	Wirbelsäulenerkrankungen . . . . .	340
11.9	Funktionelle Störungen . . . . .	232	15.3	Hüfterkrankungen . . . . .	343
11.10	Schock . . . . .	232	15.4	Kniegelenkerkrankungen . . . . .	346
<b>12</b>	<b>Erkrankungen des Respirationstrakts</b> . . . . .	234	15.5	Fußdeformitäten . . . . .	347
12.1	Einführung . . . . .	235	15.6	Trichterbrust – Pectus excavatum . . . . .	347
12.2	Angeborene Fehlbildungen . . . . .	235	15.7	Osteomyelitis . . . . .	348
12.3	Infekt der oberen Luftwege (>Atemwegsinfekte) . . . . .	236	15.8	Knochentumoren . . . . .	349
12.4	Erkrankungen von Nase, Rachen und Ohren	237	15.9	Kalzium-, Phosphat- und Magnesium- stoffwechsel . . . . .	351
12.5	Erkrankungen von Kehlkopf, Trachea und Bronchien . . . . .	243			

## Inhaltsverzeichnis

<b>16</b>	<b>Pädiatrische Dermatologie . . . . .</b>	<b>358</b>	<b>18</b>	<b>Kindesmisshandlung und Kindesmissbrauch . . . . .</b>	<b>417</b>
16.1	Erbliche Hauterkrankungen . . . . .	359			
16.2	Nävuszellnävi . . . . .	361			
16.3	Viruserkrankungen der Haut . . . . .	364	<b>19</b>	<b>Wichtige psychische Störungen bei Kindern und Jugendlichen . . . . .</b>	<b>420</b>
16.4	Bakterielle Hauterkrankungen (Pyodermien) . . . . .	365	19.1	Essstörungen . . . . .	421
16.5	Pilzinfektionen der Haut . . . . .	367	19.2	Störungen der Ausscheidungsfunktionen . . . . .	422
16.6	Parasiten der Haut . . . . .	368	19.3	Bewegungsstereotypien . . . . .	423
16.7	Dermatitis und Ekzem . . . . .	369	19.4	Störungen des Sprechablaufs . . . . .	423
16.8	Urtikaria . . . . .	371	19.5	Teilleistungsstörungen . . . . .	424
16.9	Arzneimittelexantheme und infekt-allergische Exantheme . . . . .	371	19.6	Tic-Störungen . . . . .	424
16.10	Psoriasis vulgaris . . . . .	373	19.7	Hyperkinetisches Syndrom (HKS) . . . . .	425
16.11	Acne vulgaris . . . . .	374	19.8	Tiefgreifende Entwicklungsstörungen . . . . .	425
16.12	Keloid . . . . .	375			
			<b>20</b>	<b>Unfälle und akzidentelle Vergiftungen . . . . .</b>	<b>427</b>
17.1	Fehlbildungen . . . . .	378	20.1	Verbrühungen und Verbrennungen . . . . .	428
17.2	Infantile Zerebralparese (Morbus Little, cerebral palsy, CP) . . . . .	381	20.2	Ertrinkungsunfälle . . . . .	429
17.3	Neurometabolische Erkrankungen . . . . .	383	20.3	Verätzungen . . . . .	430
17.4	Neuromuskuläre Erkrankungen . . . . .	385	20.4	Vergiftungen . . . . .	430
17.5	Neurokutane Erkrankungen . . . . .	396	20.5	Fremdkörperingestion . . . . .	433
17.6	Zerebrovaskuläre Erkrankungen . . . . .	399	20.6	»Sudden infant death« und »apparent life threatening event« . . . . .	433
17.7	Epilepsie und zerebrale Krampfanfälle . . . . .	403			
17.8	Entzündliche Erkrankungen des ZNS . . . . .	410			
17.9	Verletzungen . . . . .	414			
17.10	Gehirntumoren . . . . .	416		<b>Sachverzeichnis . . . . .</b>	<b>435</b>