

# Inhaltsverzeichnis

---

## I Grundlagen angeborener Stoffwechselkrankheiten

<b>1</b>	<b>Allgemeine Grundlagen</b> . . . . .	<b>3</b>
	<i>U. Wendel, K. Ullrich</i>	
1.1	Einleitung . . . . .	4
1.2	Definition angeborener Stoffwechselkrankheiten . . . . .	4
1.3	Diagnostische Verfahren . . . . .	5
1.4	Klassifikation und Charakterisierung angeborener Stoffwechselkrankheiten . . . . .	7
1.5	Genotypen und Phänotypen bei angeborenen Stoffwechselkrankheiten . . . . .	10
1.6	Therapie . . . . .	11
1.7	Spezielle Probleme bei Erwachsenen mit angeborenen Stoffwechselkrankheiten . . . . .	20
	Literatur . . . . .	25
<b>2</b>	<b>Grundlagen der Gendiagnostik, Beratung und Screening</b> . . . . .	<b>27</b>
	<i>W. Henn</i>	
2.1	Formale Genetik . . . . .	28
2.2	Molekulargenetische Diagnostik . . . . .	28
2.3	Genetische Beratung . . . . .	30
2.4	Rechtliche Rahmenbedingungen . . . . .	31
	Literatur . . . . .	31

## II Transition und Betreuung Erwachsener

<b>3</b>	<b>Transitionsmedizin in Deutschland</b> . . . . .	<b>35</b>
	<i>N. Reisch, M. Reincke</i>	
3.1	Definition Transition . . . . .	36
3.2	Ziele der Transition . . . . .	36
3.3	Probleme der Transition . . . . .	36
3.4	Aktueller Stand der Transition in Deutschland . . . . .	38
3.5	Spezifische Probleme des Übergangs am Beispiel des adrenogenitalen Syndroms (AGS) . . . . .	38
3.6	Zusammenfassung . . . . .	39
	Literatur . . . . .	40
<b>4</b>	<b>Transitionsmedizin in Großbritannien</b> . . . . .	<b>41</b>
	<i>B.C. Schwahn</i>	
4.1	Stoffwechselmedizin in Großbritannien . . . . .	42
4.2	Transitionsmedizin in Großbritannien . . . . .	43
4.3	Transition und angeborene Stoffwechselstörungen . . . . .	44
4.4	Transitionsmedizin am Beispiel eines schottischen Stoffwechselzentrums . . . . .	44
4.5	Zusammenfassung . . . . .	46
	Literatur . . . . .	46

<b>5</b>	<b>Transitionsmedizin in den Niederlanden</b> . . . . .	<b>47</b>
	<i>C.E.M. Hollak, F.J. van Spronsen</i>	
5.1	Hintergrund . . . . .	48
5.2	Hindernisse bei der Transition . . . . .	49
5.3	Voraussetzung für eine erfolgreiche Transition . . . . .	50
5.4	Voraussetzungen für die Transition von Patienten mit angeborenen Stoffwechselstörungen . . . . .	50
5.5	Stand der Betreuung Erwachsener mit angeborenen Stoffwechselkrankheiten in den Niederlanden . . . . .	52
5.6	Zusammenfassung . . . . .	53
	Literatur . . . . .	53
<b>6</b>	<b>Sozialpolitische Aspekte bei angeborenen Stoffwechselkrankheiten und seltenen Krankheiten</b> . . . . .	<b>55</b>
	<i>U. Plöckinger</i>	
6.1	Probleme bei der Diagnostik und Therapie seltener Krankheiten . . . . .	56
6.2	Maßnahmen zur Verbesserung der Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten . . . . .	58
6.3	Welche Maßnahmen stehen in Deutschland bereits zur Verfügung? . . . . .	61
	Literatur . . . . .	63
<b>7</b>	<b>Bedeutung von Selbsthilfegruppen (SHG)</b> . . . . .	<b>65</b>
	<i>P. Niemeyer</i>	
7.1	Einleitung . . . . .	66
7.2	Selbsthilfe bei Menschen mit seltenen Krankheiten . . . . .	67
7.3	Aufgaben der Selbsthilfegruppen für den einzelnen Patienten und seine Angehörigen . . . . .	69
7.4	Aufgaben der Selbsthilfegruppen für die Gemeinschaft der Erkrankten . . . . .	70
7.5	Zusammenfassung . . . . .	72
	Literatur . . . . .	72
<b>III</b>	<b>Leitsymptome angeborener Stoffwechselkrankheiten mit Erstmanifestation im Erwachsenenalter</b>	
<b>8</b>	<b>Hepatosplenomegalie und erhöhte Transaminasen</b> . . . . .	<b>75</b>
	<i>F. Lammert</i>	
8.1	Hintergrund . . . . .	76
8.2	Symptomatik bei Erwachsenen . . . . .	77
8.3	Diagnostik bei Erwachsenen . . . . .	79
8.4	Monitoring . . . . .	79
	Literatur . . . . .	80
<b>9</b>	<b>Komplexe neurologische Symptome, schlaganfallähnliche Episoden, psychiatrische Manifestationen und Vigilanzstörungen</b> . . . . .	<b>81</b>
	<i>V. Kaczmarek, L. Peintinger, U. Wendel, H.-H. Klünemann</i>	
9.1	Krankheiten mit komplexer neurologischer Symptomatik . . . . .	82
9.2	Krankheiten mit Schlaganfall oder schlaganfallähnlicher Episode . . . . .	82

<b>9.3</b>	<b>Krankheiten mit akuter psychiatrischer Symptomatik</b>	<b>82</b>
<b>9.4</b>	<b>Krankheiten mit Vigilanzstörungen bis hin zum Koma</b>	<b>86</b>
	<b>Literatur</b>	<b>86</b>
<b>10</b>	<b>Motorische Störungen</b>	<b>87</b>
	<i>J. Müller vom Hagen, L. Schöls</i>	
<b>10.1</b>	<b>Spezifische motorische Störungen</b>	<b>88</b>
<b>10.2</b>	<b>Beispielkrankheiten neurometabolisch bedingter Bewegungsstörungen</b>	<b>98</b>
	<b>Literatur</b>	<b>100</b>
<b>11</b>	<b>Neuromuskuläre Symptome: Muskelschwäche und Hyper-CKämie</b>	<b>101</b>
	<i>M. Boentert, P. Young</i>	
<b>12</b>	<b>Okuläre Befunde</b>	<b>105</b>
	<i>H. Gerding</i>	
<b>12.1</b>	<b>Zystinose</b>	<b>106</b>
<b>12.2</b>	<b>Homozystinurie (CBS-Mangel)</b>	<b>109</b>
<b>12.3</b>	<b>Galaktosämie</b>	<b>110</b>
<b>12.4</b>	<b>Hyperornithinämie mit Gyrateatrophy (Atrophia gyrate)</b>	<b>111</b>
<b>12.5</b>	<b>Progressive externe Ophthalmoplegie und Kearns-Sayre-Syndrom</b>	<b>112</b>
<b>12.6</b>	<b>Oxidationsstörungen langkettiger Fettsäuren: Long-chain-3-hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (LCHAD-Mangel)</b>	<b>112</b>
<b>12.7</b>	<b>Zerebrotendinöse Xanthomatose (CTX)</b>	<b>112</b>
<b>12.8</b>	<b>Fabry-Krankheit</b>	<b>113</b>
<b>12.9</b>	<b>Gaucher-Krankheit</b>	<b>114</b>
<b>12.10</b>	<b>Wilson-Krankheit</b>	<b>114</b>
<b>12.11</b>	<b>Mukopolysaccharidosen</b>	<b>115</b>
<b>12.12</b>	<b>Porphyrien</b>	<b>117</b>
<b>12.13</b>	<b>Primäre Hyperoxalurien</b>	<b>117</b>
	<b>Literatur</b>	<b>118</b>
<b>13</b>	<b>Stoffwechseldekompensation mit Hypoglykämie, Hyperammonämie, metabolischer Azidose</b>	<b>121</b>
	<i>U. Wendel</i>	
<b>13.1</b>	<b>Dekompensation mit Hypoglykämie</b>	<b>122</b>
<b>13.2</b>	<b>Dekompensation mit Hyperammonämie</b>	<b>124</b>
<b>13.3</b>	<b>Dekompensation mit schwerer metabolischer Azidose</b>	<b>125</b>
	<b>Literatur</b>	<b>127</b>
<b>14</b>	<b>Spezielle Laboruntersuchungen bei angeborenen Stoffwechselstörungen</b>	<b>129</b>
	<i>A.M. Das</i>	
<b>14.1</b>	<b>Metabolische Vortests</b>	<b>130</b>
<b>14.2</b>	<b>Aminosäuren</b>	<b>131</b>
<b>14.3</b>	<b>Fettsäurenmetaboliten</b>	<b>132</b>
<b>14.4</b>	<b>Kohlenhydrate</b>	<b>133</b>
<b>14.5</b>	<b>Organische Säuren</b>	<b>133</b>
<b>14.6</b>	<b>Metaboliten Laktat, Pyruvat, <math>\beta</math>-Hydroxybutyrat (BOHB) und Acetoacetat</b>	<b>133</b>
<b>14.7</b>	<b>Ammoniak</b>	<b>134</b>

14.8	Orotsäure	134
14.9	Purine und Pyrimidine	134
14.10	Labordiagnostik bei lysosomalen Krankheiten	134
14.11	Labordiagnostik bei Porphyrrie	136
14.12	Sterole	136
14.13	Neurotransmitter	136
14.14	Funktions- und Belastungstests	136
14.15	Postmortale Stoffwechseldiagnostik	137
	Literatur	138

## IV Krankheiten mit überwiegender Manifestation im Kindesalter und Transition zur Erwachsenenmedizin

15	Ahornsirupkrankheit (MSUD)	141
	<i>U. Wendel, M. Donner</i>	
15.1	Hintergrund	142
15.2	Pathobiochemie/Pathophysiologie	142
15.3	Krankheitsverlauf in der Kindheit	143
15.4	Symptomatik bei Erwachsenen	144
15.5	Diagnostik bei Erwachsenen	145
15.6	Behandlung	145
15.7	Monitoring	147
15.8	Notfallsituationen	147
15.9	Prognose	147
15.10	Schwangerschaft bei Frauen mit MSUD	147
15.11	Selbsthilfegruppen/Links	148
	Literatur	148
16	Alkaptonurie	149
	<i>B.C. Schwahn</i>	
16.1	Hintergrund	150
16.2	Pathobiochemie/Pathophysiologie	151
16.3	Krankheitsverlauf in der Kindheit	152
16.4	Symptomatik bei Erwachsenen	152
16.5	Diagnostik	153
16.6	Behandlung	153
16.7	Selbsthilfegruppen/Links	154
	Literatur	154
17	Biotinidasemangel	155
	<i>U. Wendel, S. Schweitzer-Krantz</i>	
17.1	Hintergrund	156
17.2	Pathobiochemie/Pathophysiologie	156
17.3	Krankheitsverlauf in der Kindheit	156
17.4	Symptomatik bei Erwachsenen	157
17.5	Diagnostik bei Erwachsenen	158
17.6	Behandlung	158

17.7	Monitoring	158
17.8	Notfallsituation	158
17.9	Prognose	158
17.10	Schwangerschaft bei Frauen mit Biotinidasemangel	158
17.11	Selbsthilfegruppe/Links	158
	Literatur	158
<b>18</b>	<b>Congenital Disorders of Glycosylation (CDG) – CDG-Krankheiten</b>	<b>159</b>
	<i>L. Tegtmeyer, T. Marquardt</i>	
18.1	Hintergrund	160
18.2	Pathobiochemie/Pathophysiologie	161
18.3	Krankheitsverlauf in der Kindheit	161
18.4	Symptomatik bei Erwachsenen	163
18.5	Diagnostik bei Erwachsenen	163
18.6	Behandlung	164
18.7	Monitoring	164
18.8	Notfallsituationen	164
18.9	Prognose	165
18.10	Schwangerschaft bei Frauen mit CDG-Krankheit	165
18.11	Selbsthilfegruppen/Links	165
	Literatur	165
<b>19</b>	<b>Cystinose</b>	<b>167</b>
	<i>E. Harms</i>	
19.1	Hintergrund	168
19.2	Pathobiochemie	169
19.3	Krankheitsverlauf in der Kindheit	169
19.4	Symptomatik bei Erwachsenen und Behandlung	171
19.5	Diagnostik bei Erwachsenen	173
19.6	Monitoring	173
19.7	Prognose	174
19.8	Schwangerschaft bei Frauen mit Cystinose	174
19.9	Selbsthilfegruppen/Links	174
	Literatur	174
<b>20</b>	<b>Fettsäurenoxidationsstörungen</b>	<b>177</b>
	<i>U. Wendel, U. Spiekertötter</i>	
20.1	Medium-chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (MCAD-Mangel)	178
20.2	Oxidationsstörungen langkettiger Fettsäuren und Störungen des carnitin- gebundenen Transports langkettiger Fettsäuren in die Mitochondrien	183
	Literatur	192
<b>21</b>	<b>Hereditäre Fruktoseintoleranz (HFI)</b>	<b>193</b>
	<i>U. Wendel</i>	
21.1	Hintergrund	194
21.2	Pathobiochemie/Pathophysiologie	194
21.3	Krankheitsverlauf in der Kindheit	194
21.4	Symptomatik bei Erwachsenen	195

21.5	Diagnostik bei Erwachsenen	196
21.6	Behandlung	196
21.7	Monitoring	197
21.8	Notfallsituationen	197
21.9	Prognose	197
21.10	Schwangerschaft bei Frauen mit HFI	197
21.11	Selbsthilfegruppen / Links	197
	Literatur	197
22	<b>Galaktosämie und Galaktokinase-mangel</b>	199
	<i>U. Wendel, S. Schweitzer-Krantz</i>	
22.1	Galaktosämie	200
22.2	Galaktokinase-mangel	204
	Literatur	204
23	<b>Glutarazidurie Typ I</b>	207
	<i>S. Kölker</i>	
23.1	Hintergrund	208
23.2	Pathobiochemie/Pathophysiologie	208
23.3	Krankheitsverlauf in der Kindheit	210
23.4	Symptomatik bei Erwachsenen	210
23.5	Diagnostik bei Erwachsenen	211
23.6	Behandlung	212
23.7	Monitoring	213
23.8	Notfallsituationen	214
23.9	Prognose	214
23.10	Schwangerschaft bei Frauen mit Glutarazidurie Typ I	214
23.11	Selbsthilfegruppen/Links	214
	Literatur	215
24	<b>Glykogenosen der Leber</b>	217
	<i>G.P.A. Smit</i>	
24.1	Glykogenose Typ Ia (GSD Ia; von Gierke)	218
24.2	Glykogenose Typ Ib (GSD Ib)	223
24.3	Glykogenose Typ III (GSD III; Cori)	224
24.4	Glykogenose Typ IV (GSD IV; Andersen)	225
24.5	Glykogenose Typ VI (GSD VI; Hers) und Typ IX (GSD IX)	225
	Literatur	226
25	<b>Glykogenose Typ V (McArdle-Krankheit)</b>	227
	<i>C. Schröter</i>	
25.1	Hintergrund	228
25.2	Pathobiochemie/Pathophysiologie	228
25.3	Krankheitsverlauf in der Kindheit	229
25.4	Symptomatik bei Erwachsenen	229
25.5	Diagnostik bei Erwachsenen	230
25.6	Behandlung	231
25.7	Monitoring	232

25.8	Notfallsituationen	232
25.9	Prognose	233
25.10	Schwangerschaft bei Frauen mit McArdle-Krankheit	233
25.11	Selbsthilfegruppen/Links	233
	Literatur	234
<b>26</b>	<b>Harnstoffzyklusstörungen</b>	<b>235</b>
	<i>J. Häberle</i>	
26.1	Hintergrund	236
26.2	Pathobiochemie/Pathophysiologie	237
26.3	Krankheitsverlauf im Kindesalter	238
26.4	Symptomatik bei Erwachsenen	239
26.5	Diagnostik bei Erwachsenen	240
26.6	Behandlung	241
26.7	Monitoring	242
26.8	Notfallsituationen	242
26.9	Prognose	242
26.10	Schwangerschaft und Wochenbett bei Frauen mit Harnstoffzyklusstörung	243
26.11	Selbsthilfegruppen/Links	243
	Literatur	243
<b>27</b>	<b>Homozystinurie aufgrund eines Cystathionin-<math>\beta</math>-Synthase-Mangels (CBS-Mangel)</b>	<b>245</b>
	<i>J. Denecke, U. Wendel</i>	
27.1	Hintergrund	246
27.2	Pathobiochemie/Pathophysiologie	246
27.3	Krankheitsverlauf in der Kindheit	248
27.4	Symptomatik bei Erwachsenen	248
27.5	Diagnostik bei Erwachsenen	249
27.6	Behandlung	250
27.7	Monitoring	251
27.8	Notfallsituation	252
27.9	Prognose	252
27.10	Schwangerschaft bei Frauen mit Homozystinurie	253
27.11	Selbsthilfegruppe/Links	253
	Literatur	253
<b>28</b>	<b>Primäre Hyperoxalurien (PH)</b>	<b>255</b>
	<i>M.J. Kemper</i>	
28.1	Hintergrund	256
28.2	Pathobiochemie/Pathophysiologie	258
28.3	Krankheitsverlauf der PH bei Kindern und Erwachsenen	258
28.4	Symptomatik bei Erwachsenen	259
28.5	Diagnostik bei Erwachsenen	260
28.6	Behandlung	261
28.7	Monitoring	263
28.8	Notfallsituationen	263
28.9	Schwangerschaft bei Frauen mit PH	263

28.10	Prognose . . . . .	264
28.11	Selbsthilfegruppen/Links . . . . .	264
	Literatur . . . . .	264
29	<b>Hyperphenylalaninämie/Phenylketonurie (PKU)</b> . . . . .	265
	<i>P. Burgard, U. Wendel</i>	
29.1	Hintergrund . . . . .	266
29.2	Pathobiochemie/Pathophysiologie . . . . .	267
29.3	Krankheitsverlauf in der Kindheit . . . . .	268
29.4	Symptomatik bei Erwachsenen . . . . .	269
29.5	Diagnostik bei Erwachsenen . . . . .	270
29.6	Behandlung . . . . .	271
29.7	Monitoring . . . . .	273
29.8	Notfallsituationen . . . . .	273
29.9	Prognose . . . . .	274
29.10	Schwangerschaft bei Frauen mit Phenylketonurie . . . . .	274
29.11	Selbsthilfegruppen/Links . . . . .	274
	Literatur . . . . .	274
30	<b>Schwangerschaft bei Frauen mit Phenylketonurie</b> . . . . .	275
	<i>F.K. Trefz</i>	
30.1	Hintergrund . . . . .	276
30.2	Klinisches Bild des maternalen PKU-Syndroms . . . . .	276
30.3	Behandlung zur Vermeidung des maternalen Phenylketonuriesyndroms . . . . .	278
30.4	Probleme bei der Behandlung . . . . .	280
30.5	Einstellung der Blutphenylalaninkonzentration und Kontrolluntersuchungen . . . . .	280
30.6	Weiteres Vorgehen nach der Geburt des Kindes . . . . .	282
30.7	Selbsthilfegruppen/Links . . . . .	282
	Literatur . . . . .	282
31	<b>Isovalerianazidämie (IVA)</b> . . . . .	285
	<i>M. Donner, U. Wendel</i>	
31.1	Hintergrund . . . . .	286
31.2	Pathobiochemie/Pathophysiologie . . . . .	286
31.3	Krankheitsverlauf in der Kindheit . . . . .	287
31.4	Symptomatik bei Erwachsenen . . . . .	288
31.5	Diagnostik bei Erwachsenen . . . . .	288
31.6	Behandlung . . . . .	288
31.7	Monitoring . . . . .	289
31.8	Notfallsituationen . . . . .	289
31.9	Prognose . . . . .	289
31.10	Schwangerschaft bei Frauen mit IVA . . . . .	289
31.11	Selbsthilfegruppen/Links . . . . .	290
	Literatur . . . . .	290



<b>32</b>	<b>Mukopolysaccharidosen</b>	<b>291</b>
	<i>M. Beck</i>	
32.1	Hintergrund	292
32.2	Pathobiochemie	294
32.3	Krankheitsverlauf und Symptomatik bei Kindern und Erwachsenen	296
32.4	Diagnostik bei Erwachsenen	300
32.5	Behandlung bei Erwachsenen	300
32.6	Selbsthilfegruppen/Links	302
	Literatur	303
<b>33</b>	<b>Propionazidämie (PA) und Methylmalonazidurie (MMA)</b>	<b>305</b>
	<i>S. Grünewald, E. Murphy</i>	
33.1	Hintergrund	306
33.2	Pathobiochemie/Pathophysiologie	307
33.3	Krankheitsverlauf in der Kindheit	308
33.4	Symptomatik bei Erwachsenen	309
33.5	Diagnostik bei Erwachsenen	310
33.6	Behandlung	310
33.7	Monitoring	311
33.8	Notfallsituationen	312
33.9	Prognose	313
33.10	Schwangerschaft bei Frauen mit PA und MMA	313
33.11	Selbsthilfegruppen/Links	315
	Literatur	315
<b>34</b>	<b>Tetrahydrobiopterin-(BH<sub>4</sub>-)Mangelkrankheiten</b>	<b>317</b>
	<i>T. Opladen, N. Blau</i>	
34.1	Hintergrund	318
34.2	Pathobiochemie	319
34.3	Krankheitsverlauf in der Kindheit	320
34.4	Symptomatik bei Erwachsenen	321
34.5	Diagnostik bei Erwachsenen	322
34.6	Behandlung	322
34.7	Verlaufskontrollen/Monitoring	322
34.8	Notfallsituationen	323
34.9	Prognose	323
34.10	Schwangerschaft bei Frauen mit einer BH <sub>4</sub> -Mangelkrankheit	324
34.11	Selbsthilfegruppen	324
	Literatur	324
<b>35</b>	<b>Hereditäre Tyrosinämie Typ 1</b>	<b>325</b>
	<i>F.J. van Spronsen</i>	
35.1	Hintergrund	326
35.2	Pathobiochemie/Pathophysiologie	326
35.3	Krankheitsverlauf und Behandlung in der Kindheit	327
35.4	Erwachsene mit HT1	327
35.5	Diagnostik bei Erwachsenen	329
35.6	Behandlung	329

35.7	Monitoring	330
35.8	Notfallsituationen	330
35.9	Prognose	330
35.10	Schwangerschaft bei Frauen mit HT1	330
35.11	Selbsthilfegruppen/Links	331
	Literatur	331

**V      Krankheiten mit überwiegender Manifestation  
im Erwachsenenalter**

36	<b><math>\alpha_1</math>-Antitrypsin-Mangel</b>	335
	<i>R. Bals, F. Lammert</i>	
36.1	Hintergrund	336
36.2	Epidemiologie und Genetik	336
36.3	Pathobiochemie/Pathophysiologie	337
36.4	Krankheitsverlauf in der Kindheit	338
36.5	Symptomatik bei Erwachsenen	338
36.6	Diagnostik bei Erwachsenen	338
36.7	Behandlung	339
36.8	Monitoring	340
36.9	Notfallsituationen	340
36.10	Prognose	340
36.11	Schwangerschaft bei Frauen mit AATM	340
36.12	Soziale Aspekte	340
	Literatur	341
37	<b>Muskulärer Carnitinpalmitoyltransferase-II-Mangel</b>	343
	<i>L. Motlagh, S. Zierz</i>	
37.1	Hintergrund	344
37.2	Pathogenese	345
37.3	Symptomatik	346
37.4	Diagnostik	346
37.5	Behandlung	348
37.6	Selbsthilfegruppen/Links	348
	Literatur	348
38	<b>Zerebrotendinöse Xanthomatose</b>	349
	<i>H.U. Marschall</i>	
38.1	Hintergrund	350
38.2	Pathobiochemie/Pathophysiologie	350
38.3	Krankheitsverlauf im Kindesalter	350
38.4	Symptomatik bei Erwachsenen	350
38.5	Diagnostik bei Erwachsenen	351
38.6	Behandlung	351
38.7	Monitoring	351
38.8	Notfallsituationen	351
38.9	Prognose	351

<b>38.10</b>	<b>Schwangerschaft bei Frauen mit CTX</b>	<b>351</b>
<b>38.11</b>	<b>Selbsthilfegruppen</b>	<b>351</b>
	<b>Literatur</b>	<b>351</b>
<b>39</b>	<b>Cholestasesyndrome</b>	<b>353</b>
	<i>R. Kubitz, D. Häussinger</i>	
<b>39.1</b>	<b>Hintergrund</b>	<b>354</b>
<b>39.2</b>	<b>Pathophysiologie</b>	<b>354</b>
<b>39.3</b>	<b>Krankheitsverlauf in der Kindheit</b>	<b>355</b>
<b>39.4</b>	<b>Symptomatik bei Erwachsenen</b>	<b>356</b>
<b>39.5</b>	<b>Diagnostik bei Erwachsenen</b>	<b>357</b>
<b>39.6</b>	<b>Behandlung</b>	<b>358</b>
<b>39.7</b>	<b>Monitoring</b>	<b>359</b>
<b>39.8</b>	<b>Notfallsituationen</b>	<b>359</b>
<b>39.9</b>	<b>Prognose</b>	<b>359</b>
<b>39.10</b>	<b>Schwangerschaft</b>	<b>359</b>
<b>39.11</b>	<b>Selbsthilfegruppen</b>	<b>359</b>
	<b>Literatur</b>	<b>360</b>
<b>40</b>	<b>Cholesterinesterspeicherkrankheit (CESD)</b>	<b>361</b>
	<i>U. Seedorf</i>	
<b>40.1</b>	<b>Hintergrund</b>	<b>362</b>
<b>40.2</b>	<b>Pathobiochemie</b>	<b>364</b>
<b>40.3</b>	<b>Mutationsspektrum und Prävalenz</b>	<b>365</b>
<b>40.4</b>	<b>Symptomatik und Diagnostik</b>	<b>366</b>
<b>40.5</b>	<b>Behandlung</b>	<b>367</b>
<b>40.6</b>	<b>Monitoring</b>	<b>368</b>
<b>40.7</b>	<b>Notfallsituationen</b>	<b>368</b>
<b>40.8</b>	<b>Selbsthilfegruppen/Links</b>	<b>368</b>
	<b>Literatur</b>	<b>368</b>
<b>41</b>	<b>Gallensäurensynthesestörungen</b>	<b>369</b>
	<i>H. U. Marschall</i>	
<b>41.1</b>	<b>Hintergrund</b>	<b>370</b>
<b>41.2</b>	<b>Pathobiochemie/Pathophysiologie</b>	<b>370</b>
<b>41.3</b>	<b>Krankheitsverlauf im Kindesalter</b>	<b>372</b>
<b>41.4</b>	<b>Symptomatik bei Erwachsenen</b>	<b>372</b>
<b>41.5</b>	<b>Diagnostik bei Erwachsenen</b>	<b>372</b>
<b>41.6</b>	<b>Behandlung</b>	<b>373</b>
<b>41.7</b>	<b>Monitoring</b>	<b>373</b>
<b>41.8</b>	<b>Notfallsituationen</b>	<b>373</b>
<b>41.9</b>	<b>Prognose</b>	<b>373</b>
<b>41.10</b>	<b>Schwangerschaft bei Frauen mit Gallensäurensynthesestörungen</b>	<b>373</b>
<b>41.11</b>	<b>Selbsthilfegruppen</b>	<b>373</b>
	<b>Literatur</b>	<b>373</b>

<b>42</b>	<b>Hereditäre Hämochromatosen</b> . . . . .	<b>375</b>
	<i>C. Niederau</i>	
42.1	Definition und Klassifikation . . . . .	376
42.2	Epidemiologie . . . . .	377
42.3	Pathophysiologie . . . . .	378
42.4	Diagnose . . . . .	378
42.5	Folgen und Komplikationen . . . . .	381
42.6	Therapie . . . . .	382
42.7	Verlauf und Prognose . . . . .	384
42.8	Fazit . . . . .	385
42.9	Selbsthilfegruppe . . . . .	385
	Literatur . . . . .	385
<b>43</b>	<b>Monogene Fettstoffwechselstörungen</b> . . . . .	<b>387</b>
	<i>M. Merkel, W. März</i>	
43.1	Einleitung . . . . .	388
43.2	Lipoproteinmetabolismus . . . . .	388
43.3	Leitbefund Erhöhung des LDL-Cholesterins . . . . .	388
43.4	Leitbefund Erhöhung der Triglyzeride . . . . .	391
43.5	Leitbefund Senkung des HDL-Cholesterins . . . . .	392
43.6	Störungen der Fettresorption . . . . .	393
43.7	Selbsthilfegruppen . . . . .	393
	Literatur . . . . .	394
<b>44</b>	<b>Mitochondriopathien</b> . . . . .	<b>395</b>
	<i>P. Freisinger</i>	
44.1	Hintergrund . . . . .	396
44.2	Symptomatik mitochondrialer Krankheiten . . . . .	398
44.3	Unterschiede zwischen mitochondrialen Krankheiten im Kindes- und Erwachsenenalter . . . . .	399
44.4	Beispiele für Mitochondriopathien bei Jugendlichen und Erwachsenen . . . . .	399
44.5	Allgemeines zur Diagnostik mitochondrialer Krankheiten . . . . .	402
44.6	Therapie mitochondrialer Krankheiten . . . . .	403
44.7	Ausblick . . . . .	405
44.8	Selbsthilfegruppe . . . . .	405
	Literatur . . . . .	405
<b>45</b>	<b>Fabry-Krankheit</b> . . . . .	<b>407</b>
	<i>M. Niemann, F. Weidemann, C. Wanner</i>	
45.1	Hintergrund . . . . .	408
45.2	Epidemiologie . . . . .	408
45.3	Frühe Manifestationen . . . . .	409
45.4	Manifestationen des Erwachsenen . . . . .	409
45.5	Diagnostik . . . . .	410
45.6	Therapie . . . . .	411
	Literatur . . . . .	412

<b>46</b>	<b>Gaucher-Krankheit</b> . . . . .	<b>413</b>
	<i>S. vom Dahl, U. Gebert, L. Poll</i>	
<b>46.1</b>	<b>Pathophysiologie</b> . . . . .	<b>414</b>
<b>46.2</b>	<b>Häufigkeit</b> . . . . .	<b>415</b>
<b>46.3</b>	<b>Symptomatik</b> . . . . .	<b>415</b>
<b>46.4</b>	<b>Diagnostik</b> . . . . .	<b>417</b>
<b>46.5</b>	<b>Differenzialdiagnose</b> . . . . .	<b>419</b>
<b>46.6</b>	<b>Therapie</b> . . . . .	<b>420</b>
<b>46.7</b>	<b>Notfallsituationen</b> . . . . .	<b>421</b>
<b>46.8</b>	<b>Schwangerschaft</b> . . . . .	<b>421</b>
<b>46.9</b>	<b>Prognose</b> . . . . .	<b>422</b>
<b>46.10</b>	<b>Selbsthilfegruppe</b> . . . . .	<b>422</b>
	<b>Literatur</b> . . . . .	<b>422</b>
<b>47</b>	<b>Pompe-Krankheit (Glykogenose Typ II)</b> . . . . .	<b>425</b>
	<i>M. Boentert, P. Young</i>	
<b>47.1</b>	<b>Hintergrund</b> . . . . .	<b>426</b>
<b>47.2</b>	<b>Pathobiochemie/Pathophysiologie</b> . . . . .	<b>426</b>
<b>47.3</b>	<b>Klinische Verlaufsformen</b> . . . . .	<b>427</b>
<b>47.4</b>	<b>Symptomatik bei Erwachsenen</b> . . . . .	<b>428</b>
<b>47.5</b>	<b>Diagnostik bei Erwachsenen</b> . . . . .	<b>428</b>
<b>47.6</b>	<b>Verlaufs- und Zusatzdiagnostik insbesondere für das Monitoring</b> . . . . .	<b>430</b>
<b>47.7</b>	<b>Behandlung</b> . . . . .	<b>430</b>
<b>47.8</b>	<b>Monitoring</b> . . . . .	<b>432</b>
<b>47.9</b>	<b>Notfallsituationen</b> . . . . .	<b>433</b>
<b>47.10</b>	<b>Prognose</b> . . . . .	<b>433</b>
<b>47.11</b>	<b>Schwangerschaft bei Frauen mit Pompe-Krankheit</b> . . . . .	<b>433</b>
<b>47.12</b>	<b>Selbsthilfegruppen/Links</b> . . . . .	<b>433</b>
	<b>Literatur</b> . . . . .	<b>434</b>
<b>48</b>	<b>Wilson-Krankheit</b> . . . . .	<b>435</b>
	<i>P. Ferenci</i>	
<b>48.1</b>	<b>Hintergrund und Pathophysiologie</b> . . . . .	<b>436</b>
<b>48.2</b>	<b>Symptomatik</b> . . . . .	<b>437</b>
<b>48.3</b>	<b>Diagnostik</b> . . . . .	<b>440</b>
<b>48.4</b>	<b>Behandlung</b> . . . . .	<b>443</b>
<b>48.5</b>	<b>Selbsthilfegruppe</b> . . . . .	<b>446</b>
	<b>Literatur</b> . . . . .	<b>446</b>
<b>49</b>	<b>Peroxisomale Krankheiten</b> . . . . .	<b>449</b>
	<i>H. Rosewich, J. Gärtner</i>	
<b>49.1</b>	<b>Hintergrund</b> . . . . .	<b>450</b>
<b>49.2</b>	<b>Krankheiten des Kindesalters</b> . . . . .	<b>451</b>
<b>49.3</b>	<b>Krankheiten mit Bedeutung für das Erwachsenenalter</b> . . . . .	<b>453</b>
<b>49.4</b>	<b>Selbsthilfegruppen/Links</b> . . . . .	<b>458</b>
	<b>Literatur</b> . . . . .	<b>458</b>

<b>50</b>	<b>Akute Porphyrien</b> . . . . .	<b>461</b>
	<i>U. Stölzel, T. Stauch, M.O. Doss</i>	
<b>50.1</b>	<b>Hintergrund</b> . . . . .	<b>462</b>
<b>50.2</b>	<b>Pathophysiologie</b> . . . . .	<b>463</b>
<b>50.3</b>	<b>Krankheitsverlauf in der Kindheit</b> . . . . .	<b>464</b>
<b>50.4</b>	<b>Symptomatik bei Erwachsenen</b> . . . . .	<b>464</b>
<b>50.5</b>	<b>Diagnostik</b> . . . . .	<b>465</b>
<b>50.6</b>	<b>Monitoring</b> . . . . .	<b>466</b>
<b>50.7</b>	<b>Therapie</b> . . . . .	<b>466</b>
<b>50.8</b>	<b>Notfallsituation</b> . . . . .	<b>467</b>
<b>50.9</b>	<b>Schwangerschaft bei Frauen mit akuter Porphyrie</b> . . . . .	<b>467</b>
<b>50.10</b>	<b>Selbsthilfegruppen/Links</b> . . . . .	<b>468</b>
	<b>Literatur</b> . . . . .	<b>468</b>
<b>51</b>	<b>Nichtakute Porphyrien</b> . . . . .	<b>469</b>
	<i>J. Frank</i>	
<b>51.1</b>	<b>Hintergrund</b> . . . . .	<b>470</b>
<b>51.2</b>	<b>Pathophysiologie</b> . . . . .	<b>471</b>
<b>51.3</b>	<b>Krankheitsverlauf in der Kindheit</b> . . . . .	<b>472</b>
<b>51.4</b>	<b>Symptomatik bei Erwachsenen</b> . . . . .	<b>473</b>
<b>51.5</b>	<b>Diagnostik</b> . . . . .	<b>474</b>
<b>51.6</b>	<b>Behandlung</b> . . . . .	<b>476</b>
<b>51.7</b>	<b>Monitoring</b> . . . . .	<b>476</b>
<b>51.8</b>	<b>Notfallsituationen</b> . . . . .	<b>477</b>
<b>51.9</b>	<b>Prognose</b> . . . . .	<b>477</b>
<b>51.10</b>	<b>Schwangerschaft bei Frauen mit nichtakuter Porphyrie</b> . . . . .	<b>477</b>
<b>51.11</b>	<b>Selbsthilfegruppen/Links</b> . . . . .	<b>478</b>
	<b>Literatur</b> . . . . .	<b>478</b>
	<b>Serviceteil</b>	
	<i>M. Haber, U. Wendel</i>	
	<b>Medikamentenverzeichnis</b> . . . . .	<b>480</b>
	<b>Selbsthilfegruppen</b> . . . . .	<b>487</b>
	<b>Stichwortverzeichnis</b> . . . . .	<b>491</b>