

Inhaltsverzeichnis

I	Grundlagen angeborener Stoffwechselkrankheiten	
1	Allgemeine Grundlagen	3
	<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
2	Grundlagen der Gendiagnostik, Beratung und Screening	27
	<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	
3	Transitionsmedizin in Deutschland	35
	<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
4	Transitionsmedizin in Großbritannien	41
	<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

5	Transitionsmedizin in den Niederlanden	47
	<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
6	Sozialpolitische Aspekte bei angeborenen Stoffwechselkrankheiten und seltenen Krankheiten	55
	<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
7	Bedeutung von Selbsthilfegruppen (SHG)	65
	<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
III	Leitsymptome angeborener Stoffwechselkrankheiten mit Erstmanifestation im Erwachsenenalter	
8	Hepatosplenomegalie und erhöhte Transaminasen	75
	<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
9	Komplexe neurologische Symptome, schlaganfallähnliche Episoden, psychiatrische Manifestationen und Vigilanzstörungen	81
	<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

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

14.8	Orotsäure	134
14.9	Purine und Pyrimidine	134
14.10	Labordiagnostik bei lysosomalen Krankheiten	134
14.11	Labordiagnostik bei Porphyrie	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
18	Congenital Disorders of Glycosylation (CDG) – CDG-Krankheiten	159
	<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
19	Cystinose	167
	<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
20	Fettsäurenoxidationsstörungen	177
	<i>U. Wendel, U. Spekerkötter</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
21	Hereditäre Fruktoseintoleranz (HFI)	193
	<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	Galaktosämie und Galaktokinase-Defizit	199
	<i>U. Wendel, S. Schweizer-Krantz</i>	
22.1	Galaktosämie	200
22.2	Galaktokinase-Defizit	204
	Literatur	204
23	Glutarazidurie Typ I	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	Glykogenosen der Leber	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	Glykogenose Typ V (McArdle-Krankheit)	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
26	Harnstoffzyklusstörungen	235
	<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
27	Homozytinurie aufgrund eines Cystathionin-β-Synthase-Mangels (CBS-Mangel)	245
	<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 Homozytinurie	253
27.11	Selbsthilfegruppe/Links	253
	Literatur	253
28	Primäre Hyperoxalurien (PH)	255
	<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	Hyperphenylalaninämie/Phenylketonurie (PKU)	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	Schwangerschaft bei Frauen mit Phenylketonurie	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	Isovalerianazidämie (IVA)	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

32	Mukopolysaccharidosen	291
	<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
33	Propionazidämie (PA) und Methylmalonazidurie (MMA)	305
	<i>S. Grünwald, 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
34	Tetrahydrobiopterin-(BH₄-)Mangelkrankheiten	317
	<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 ₄ -Mangelkrankheit	324
34.11	Selbsthilfegruppen	324
	Literatur	324
35	Hereditäre Tyrosinämie Typ 1	325
	<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	α_1-Antitrypsin-Mangel	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	Muskulärer Carnitinpalmityltransferase-II-Mangel	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	Zerebrotendinöse Xanthomatose	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

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

42	Hereditäre Hämochromatosen	375
	<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
43	Monogene Fettstoffwechselstörungen	387
	<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
44	Mitochondriopathien	395
	<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
45	Fabry-Krankheit	407
	<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

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

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