

# Inhaltsverzeichnis

## nach Fällen

Fall	Seite	Beschreibung
1	1	62-Jähriger mit erhöhtem Blutglukosespiegel bei Diabetes mellitus
2	2	18 Monate alter Junge mit Knochendeformierungen bei Vitamin-D-Mangel
3	3	32-Jähriger mit Prionenerkrankung durch abnorm gefaltete Proteine
4	4	45-Jähriger mit reduzierter T-Lymphozytenzahl bei AIDS
5	5	35-jährige Patientin mit Blässe und Müdigkeit bei Eisenmangelanämie
6	6	Molekularbiologische Arbeitsmethoden im Rahmen einer Doktorarbeit
7	7	12-jähriger Junge mit Muskelschwäche bei Mitochondrienerkrankung
8	8	Säugling mit Klitorishypertropie und erhöhtem $17\alpha$ -Hydroxyprogesteron
9	9	Frühgeborenes mit Atemnot bei Surfactant-Mangel
10	10	56-Jähriger mit Leberversagen durch Infektion mit Hepatitis-B-Virus
11	11	35-jähriger mit Hämolyse bei Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel
12	12	3-Jährige mit Gedeihstörung durch unzureichende Nährstoffaufnahme
13	13	42-jähriger mit $\beta$ -Blockertherapie wegen erhöhten Blutdrucks
14	14	Mädchen mit Nachtblindheit bei Vitamin-A-Mangel
15	15	Säugling mit gestörtem Phenylalaninabbau bei Phenylketonurie (PKU)
16	16	Neugeborenes mit Glykogenspeicherkrankheit

! = Schwieriger Fall

17	17	Therapie der Tuberkulose mit einem Transkriptionshemmstoff
18	18	43-jähriger Mann mit Blausäure-Vergiftung
19	19	Säugling mit wiederholten Infektionen bei angeborenen B-Zell-Defekt
20	20	18-jährige Patientin mit Verhütungswunsch
21	21	68-jährige mit Müdigkeit und Sensibilitätsstörungen bei Vitamin-B <sub>12</sub> -Mangel
22	22	26-jähriger Patient mit Lipidspeicherkrankheit
23	23	Alkoholiker mit erhöhter Porphyrinausscheidung im Urin
24	24	Bewusstloser Patient mit künstlicher Aminosäurenzufuhr
25	25	78-jähriger mit Untergang von Hirngewebe bei Schlaganfall
26	26	„Sonnenanbeterin“ erkundigt sich über DNA-Schäden durch UV-Strahlung
27	27	Neugeborenes mit Ikterus bei Pyruvatkinasemangel
28	28	59-jährige mit Muskelkrämpfen und erniedrigtem Serum-Kalziumwert
29	29	6-Jährige mit verlängerter Blutungszeit bei von-Willebrand-Jürgens-Syndrom
30	30	Beratung bzgl. einer Folsäureprophylaxe vor Eintritt einer Schwangerschaft
31	31	Säugling mit Fruktoseintoleranz
32	32	73-jährige mit erhöhtem Granulozytenwert bei Entzündung
33	33	Kind mit erhöhtem Ammoniak im Blut bei Ornithin-Transcarbamylase-Mangel
34	34	65-jähriger mit vergrößerten Akren bei Wachstumshormonüberschuss
35	35	Patientin mit Zwölffingerdarmgeschür durch Helicobacter pylori
36	36	Junge mit Störung der Peroxisomen bei Adrenoleukodystrophie
37	37	8-Jähriger mit Defekt im Purinstoffwechsel bei Lesch-Nyhan-Syndrom
38	38	Patient mit alkoholtoxischer Fettleber durch gestörten Fettsäureabbau
39	39	2 Studenten nach Einnahme des Schmerzmittels ASS
40	40	74-Jährige mit Thrombose und Therapie mit Vitamin-K-Antagonisten
41	41	4-Jährige mit erhöhter Homozystinkonzentration im Plasma
42	42	Neugeborenes mit Galaktosämie

43 7-Jährige mit Überdehnbarkeit der Haut bei Ehlers-Danlos-Syndrom

44 63-Jähriger mit ACE-Hemmer-Therapie wegen erhöhten Blutdrucks

45 17-Jähriger mit erhöhtem Kupfergehalt im Urin bei Morbus Wilson

46 46-jährige Patientin mit erhöhtem Bilirubin im Serum und Ikterus

47 Therapie mit einem Translationshemmstoff bei Pneumonie

48 Junger Mann mit Übergewicht

49 Antagonisierung eines Medikaments bei Narkoseausleitung

50 Säugling mit erhöhter Leucinkonzentration im Urin bei Ahornsirupkrankheit

51 51 Störung des Zitratzyklus bei Beriberi

52 Kleinkind mit Mukopolysaccharidspeicherkrankheit

53 69-Jährige mit erhöhten Schilddrüsenhormonwerten bei Hyperthyreose

54 Kind mit Leberschädigung durch Paracetamolvergiftung

55 Chemotherapie mit Pyrimidinanalogen oder Folsäureantagonist

56 22-Jähriger Patient mit verlängerter aPTT bei Hämophilie A

57 47-jähriger Alkoholiker mit Hirnschädigung bei Vitamin-B<sub>1</sub>-Mangel

58 16-Jährige mit Ketoazidose bei Diabetes mellitus Typ I

59 45-jährige Patientin mit Laktatazidose bei Schock

60 Therapie eines Harnwegsinfekts mit einem Gyrasehemmer

61 69-Jähriger mit Hyponatriämie und Hyperkaliämie bei Morbus Addison

62 58-Jähriger mit erhöhter Serotonininkonzentration im Urin bei Karzinoid

63 60-Jähriger mit Anstieg von Kreatinin bei chronischem Nierenversagen

64 45-Jähriger mit Ödemen bei Mangel an C<sub>1</sub>-Inhibitor

65 Patient mit Unverträglichkeitsreaktion bei Bluttransfusion

66 58-jähriger mit veränderter Lipid- und Lipoproteinzusammensetzung im Blut

67 Patient mit erhöhter Plasmaosmolalität und erniedrigter Urinosmolalität

68 31-jährige Patientin mit akuter Pankreatitis bei Gallensteinleiden

69 17-jähriger mit fehlerhaftem Hämoglobin bei Sichelzellanämie

70 47-jährige Patientin mit Brustkrebs

! = Schwieriger Fall

71 Patient mit Untersuchung der „Herzenzyme“ nach Herzinfarkt

72 42-jährige Patientin mit erhöhtem Blutglukosespiegel bei Glukagonom

73 Mann mit erhöhten Harnsäurewerten

74 Behandlung einer bakteriellen Infektion mit Penicillin

75 65-jährige Patientin mit Gallensteinen aus Cholesterin

76 Patient mit Einnahme von Beruhigungsmitteln wegen Schlafstörungen

77 4-Jährige mit Hämolyse bei Membrandefekt der Erythrozyten

78 Junger Mann mit Heuschnupfen

79 57-jährige Patientin mit Hyperkortisolismus bei Cushing-Syndrom

80 63-Jähriger mit veränderter Zusammensetzung der Plasmaproteine

Ausbang 301

302 Quellenverzeichnis der Abbildungen

304 Normwerte und Referenzbereiche

305 Überblick Steroidhormonsynthese

306 Überblick Pentosephosphatweg

307 Überblick Häm-Biosynthese

308 Wichtige funktionelle Gruppen

308 Wichtige Reaktionen

310 Wichtige Bindungstypen

311 Sachverzeichnis