

Inhaltsverzeichnis

Teil 1 Grundlagen

1	Historische Einführung: Zur Entwicklung des metabolischen Denkens				22
1.1	Sammlung der Grundlagen	22	1.5	Fortschritte im funktionellen Verständnis des Intermediärstoffwechsels am Beispiel der Ammoniakentgiftung und der Harnstoffsynthese	31
1.1.1	Frühe Welt der Gärung, Gase, Säuren und Basen	22			
1.1.2	Am Anfang war das Feuer	23	1.6	Probleme des Wasser-, Elektrolyt- und Säure-Basen-Haushalts; Lehren aus Durchfallerkrankungen	32
1.1.3	Inhaltsstoffe des Harns	24			
1.1.4	Erste Farbreaktionen zur Erkennung von Säuren oder Laugen	24	1.7	Mikroskop, Elektronenmikroskop, Ultrazentrifuge und subzelluläre Strukturen	34
1.2	Der lange Weg zum Verständnis der Grundnährstoffe	25	1.7.1	Mitochondrien	34
1.2.1	Anfänge der Kohlenhydratchemie .	25	1.7.2	Lysosomen	35
1.2.2	Diabetes mellitus als Quelle der Erkenntnisse zum Zuckerstoffwechsel	26	1.8	Farbreaktionen und chromatografische Trennsysteme	36
1.2.3	Anfänge der Fettchemie	28	1.9	Anfänge der Molekularbiologie und Genetik	39
1.2.4	Anfänge der Eiweißchemie	28			
1.3	Verständnis des Energiestoffwechsels durch indirekte Kalorimetrie	30			
1.4	Proteinstoffwechsel und Stickstoffbestimmung	31			
2	Anatomische und funktionschemische Grundlagen der Stoffwechselorte				41
2.1	Allgemeiner Zellaufbau	41	2.2.5	Herzmuskulatur	59
2.1.1	Zytoplasmamembran	41	2.2.6	Erythrozyten	59
2.1.2	Exportpumpen für Schadstoffe.	41	2.2.7	Haut	60
2.1.3	Glykokalyx	41	2.2.8	Haare	61
2.1.4	Membranrezeptoren	42	2.2.9	Stützgewebe	63
2.1.5	Zytoskelett	42	2.2.10	Bindegewebe	65
2.1.6	Zellorganellen	42	2.2.11	Extrazelluläre Matrix	65
2.2	Organbezogener Zellaufbau	45	2.2.12	Fettgewebe	66
2.2.1	Leber	45	2.2.13	Auge	67
2.2.2	Niere	48	2.2.14	Innenohr	71
2.2.3	Nervengewebe und seine Zellen. ...	52	2.3	Körperwasser	71
2.2.4	Skelettmuskulatur	56	2.3.1	Gesamtkörperwassergehalt	71
			2.3.2	Wasserstoffwechsel	72

2.3.3	Methoden zur Bestimmung der Flüssigkeitsräume im Körper.	72	2.5.8	Flüssigkeitsumsatz in Abhängigkeit vom Entwicklungsalter.	77
2.4	Körperfunktionsräume	73	2.6	Liquorraum und Schrankenfunktionen – Liquorphysiologie	77
2.4.1	Extrazellularraum	73	2.6.1	Blut-Hirn-Schranke und Blut-Liquor-Schranke	77
2.4.2	Intrazellularraum	73	2.6.2	Transportmechanismen im Endothel und Plexusepithel.	78
2.4.3	Interstitieller Raum	73	2.6.3	Liquorphysiologie	78
2.4.4	Transzelluläre Flüssigkeit	74	2.6.4	Liquorproteine und ihre Nachweisverfahren	80
2.4.5	Flüssigkeitsräume des sehr kleinen Frühgeborenen (< 1500g)	74	2.6.5	Albuminquotient (Liquor/Serum) ..	80
2.5	Flüssigkeitsumsatz	74	2.6.6	Immunglobuline im Liquor	80
2.5.1	Postnataler Gewichtsverlust	74	2.6.7	Laktat, Glukose, Aminosäuren und Neurotransmitter im Liquor	81
2.5.2	Perspiratio insensibilis	74	2.7	Membrantransportsysteme	81
2.5.3	Schweißverluste	74	2.7.1	Glukosetransporter	81
2.5.4	Renale Wasserverluste	75	2.7.2	Kreatintransporter	81
2.5.5	Wasserverluste mit dem Stuhl	75	2.7.3	Aminosäuretransporter	82
2.5.6	Oxidation als versteckte Form der Wasserzufuhr.	75	3	Chemische Grundlagen der Stoffwechselsubstrate	83
2.5.7	Begriffe zu Konzentrationen in Körperflüssigkeiten.	76	3.1	Aminosäuren	83
3	Chemische Grundlagen der Stoffwechselsubstrate	83	3.1.1	Klassifizierung von Aminosäuren ..	83
3.1	Aminosäuren	83	3.1.2	Eigenschaften ionisierter Aminosäuren	85
3.1.1	Klassifizierung von Aminosäuren ..	83	3.1.3	Gluko- und ketoplastische Aminosäuren	85
3.1.2	Eigenschaften ionisierter Aminosäuren	85	3.1.4	Vitamine als Koenzyme des Aminosäurestoffwechsels	85
3.1.3	Gluko- und ketoplastische Aminosäuren	85	3.1.5	Kurze Charakterisierung der einzelnen Aminosäuren	87
3.1.4	Vitamine als Koenzyme des Aminosäurestoffwechsels	85	3.1.6	Spezialisierte Aminosäureabkömmlinge	97
3.1.5	Kurze Charakterisierung der einzelnen Aminosäuren	87	3.1.7	Aminosäurekatabolismus und Schicksal der Aminogruppen	104
3.1.6	Spezialisierte Aminosäureabkömmlinge	97	3.1.8	NH ₃ -Entgiftung und Harnstoffsynthese	104
3.1.7	Aminosäurekatabolismus und Schicksal der Aminogruppen	104	3.1.9	Regulation der Harnstoffsynthese ..	108
3.1.8	NH ₃ -Entgiftung und Harnstoffsynthese	104	3.1.10	Alternative Wege der Ammoniakentgiftung	108
3.1.9	Regulation der Harnstoffsynthese ..	108	3.2	Organische Säuren	110
3.1.10	Alternative Wege der Ammoniakentgiftung	108	3.3	Proteine	110
3.2	Organische Säuren	110	3.3.1	Aufbau	110
3.3	Proteine	110	3.3.2	Klassifizierung von Proteinen	111
3.3.1	Aufbau	110	3.3.3	Funktionen von Proteinen	111
3.3.2	Klassifizierung von Proteinen	111	3.3.4	Enzyme	112
3.3.3	Funktionen von Proteinen	111	3.3.5	Isoenzyme	113
3.3.4	Enzyme	112	3.3.6	Glutathion	113
3.3.5	Isoenzyme	113	3.4	Lipide	113
3.3.6	Glutathion	113	3.4.1	Fettsäuren	113
3.4	Lipide	113	3.4.2	Triglyzeride	115
3.4.1	Fettsäuren	113	3.4.3	Eikosanoide	116
3.4.2	Triglyzeride	115	3.4.4	Ketonkörper	117
3.4.3	Eikosanoide	116	3.4.5	Cholesterin und Metabolite der Cholesterinsynthese	120
3.4.4	Ketonkörper	117	3.4.6	Cholesterinabkömmlinge	122
3.4.5	Cholesterin und Metabolite der Cholesterinsynthese	120	3.4.7	Lipidtransport mit Lipoproteinen als Verständnisgrundlage von angeborenen oder erworbenen Dyslipidämien	123
3.4.6	Cholesterinabkömmlinge	122	3.4.8	Phospholipide	127
3.4.7	Lipidtransport mit Lipoproteinen als Verständnisgrundlage von angeborenen oder erworbenen Dyslipidämien	123	3.4.9	Sphingolipide	129
3.4.8	Phospholipide	127	3.5	Kohlenhydrate	131
3.4.9	Sphingolipide	129	3.5.1	Monosaccharide	131
3.5	Kohlenhydrate	131	3.5.2	Zuckeralkohole	135
3.5.1	Monosaccharide	131			
3.5.2	Zuckeralkohole	135			

3.5.3	Disaccharide und Oligosaccharide .	136	3.7.3	Eisen	154
3.5.4	Komplexe Kohlenhydrate (Poly- saccharide).	139	3.7.4	Selen	155
3.6	Elektrolyte	146	3.7.5	Jod	155
3.6.1	Natrium	146	3.7.6	Molybdän.	156
3.6.2	Kalium	148	3.7.7	Mangan	156
3.6.3	Chlorid	149	3.7.8	Chrom.	156
3.6.4	Kalzium	150	3.8	Vitamine	157
3.6.5	Magnesium	151	3.8.1	Wasserlösliche Vitamine	157
3.6.6	Phosphor und Phosphat.	152	3.8.2	Fettlösliche Vitamine	168
3.7	Spurenelemente	152	3.9	Nukleoside und Nukleotide	173
3.7.1	Kupfer.	152	3.9.1	Grundlagen des Pyrimidinstoff- wechsels.	173
3.7.2	Zink.	153	3.9.2	Grundlagen des Purinstoffwechsels	175
4	Chemische Grundlagen der funktionalen Stoffwechsel- zusammenhänge	177			
4.1	Glukoseaufnahme in das Zytosol	177	4.12	Abläufe in den Mitochondrien und Grundlagen der Bio- energetik	191
4.2	Glykogensynthese	177	4.12.1	Rolle von ATP im Energiestoff- wechsel	192
4.3	Glykogenolyse	178	4.12.2	Biologische Oxidation	193
4.4	Glykolyse	180	4.12.3	Citratzyklus	193
4.5	Regulation der Glykolyse	182	4.12.4	Atmungskette	195
4.6	Pyruvatdehydrogenase – Verbindung der Glykolyse mit dem Krebszyklus	182	4.12.5	Carnitintransportsysteme	200
4.7	Grundlagen zum Verständnis einer Hyperlaktatämie	184	4.12.6	Reaktionen der β -Oxidation	201
4.8	Abläufe in Zyklen	184	4.13	Koordinierte Regulation von Fettsäuresynthese und β-Oxidation	202
4.8.1	Leerlaufzyklen.	184	4.14	Verknüpfungen zwischen Stoffwechselwegen	203
4.8.2	Cori-Zyklus	185	4.14.1	Verzweigungsstellen des Kohlen- hydratstoffwechsels	203
4.8.3	Glukose-Alanin-Zyklus	185	4.14.2	Überkreuzungen zwischen Kohlen- hydrat- und Fettstoffwechsel	204
4.8.4	Pentosephosphat-Shunt	185	4.14.3	Hormonelle Steuerung von Kohlen- hydrat-, Lipid- und Proteinstoff- wechsel	204
4.9	Glukoneogenese	188	4.14.4	Möglichkeiten der Interkonversion energetischer Substrate.	205
4.10	Regulation des Substratflusses im Hungerstoffwechsel	189	4.15	Säuren und Basen	205
4.11	Kreatinsynthese	191			

4.15.1	Säure-Basen-Haushalt und Puffersysteme.....	206	4.15.2	Die wichtigsten biologischen Puffersysteme	206
5	Grundlagen bildgebender Verfahren bei metabolischen Erkrankungen	208			
5.1	Radiologie	208	5.2	Spektroskopie	212
5.1.1	Klassische Röntgenaufnahmen	208	5.2.1	Magnetresonanzspektroskopie von Geweben.....	212
5.1.2	Computertomografie (CT)	208	5.2.2	In-vitro- ¹ H-NMR-Spektroskopie von Körperflüssigkeiten.....	214
5.1.3	Magnetresonanztomografie (MRT).	209			
5.1.4	Positronen-Emissionstomografie ..	212			
6	Elektrophysiologische Funktionsuntersuchungen	215			
6.1	Elektroenzephalogramm	215	6.2.1	Motorische Nervenleitgeschwindigkeit	217
6.1.1	Elektroenzephalogramm im Neugeborenenalter	215	6.2.2	Sensible Nervenleitgeschwindigkeit	217
6.1.2	Elektroenzephalogramm mit zunehmendem Alter.....	216	6.3	Elektrokardiografie	218
6.1.3	Epilepsietypische Wellen.....	216	6.4	Elektromyografie	219
6.2	Elektroneurografie.....	216	6.5	Elektroretinografie.....	220
7	Beurteilung der körperlichen Entwicklung	221			
7.1	Auxologie des kindlichen Körpers	221	7.2	Röntgenaufnahme des Handskeletts zur Beurteilung des Entwicklungsalters.....	221
8	Methoden des metabolischen Labors	223			
8.1	Gerüche und Farbreaktionen als diagnostische Hinweise	223	8.2.2	Massenspektrometrische Trennverfahren	233
8.1.1	Geruchshinweise.....	223	8.2.3	Elektrophoretische Trennverfahren	233
8.1.2	Urinverfärbungen ohne chemische Zusätze	223	8.3	Nephelometrie und Turbidimetrie.....	235
8.1.3	Diagnostische Farbreaktionen im Urin.....	224	8.3.1	Nephelometrie.....	235
8.2	Trennverfahren	228	8.3.2	Turbidimetrie.....	235
8.2.1	Chromatografische Trennverfahren	228	8.4	Immunoassays.....	235
9	Methoden der metabolischen Forschung.....	236			
9.1	Pulse-Chase-Analyse	236	9.3	Isotopenmarkierungen.....	236
9.2	Komplementierungsanalyse	236	9.3.1	Radioaktive Isotope.....	236

9.3.2	Stabile Isotope	238	9.10.1	Fraktionierte oder Differenzial-zentrifugation	241
9.4	Glukose-Clamp-Technik	238	9.10.2	Dichtegradientenzentrifugation...	241
9.5	Kreatininausscheidung im Urin .	239	9.10.3	Trennung durch Immunabsorption	241
9.6	Direkte und indirekte Kalorimetrie.....	239	9.10.4	Analytische Ultrazentrifugation...	241
9.6.1	Direkte Kalorimetrie	239	9.11	Oxidativer Stress	241
9.6.2	Indirekte Kalorimetrie	239	9.11.1	Definition von oxidativem Stress ..	241
9.7	Bio-Impedanz-Analyse	239	9.11.2	Quellen reaktiver Sauerstoffradikale	242
9.8	In-vivo-Neutronenaktivierungsanalyse	240	9.11.3	Nicht enzymatische oxidative Schutzmechanismen	242
9.9	Doppelröntgen-Absorptionsmessung (Dual-Energy-X-Ray-Absorption, DEXA).....	240	9.11.4	Enzymatische oxidative Schutzmechanismen	242
9.10	Auftrennung der Zellbestandteile durch Zentrifugation.....	240	9.11.5	Nachweismethoden von oxidativem Stress	243
10	Molekulargenetik.....	244	9.12	Fourier-Transform-Infrarotspektrometrie (FTIR).....	243
10.1	Molekulargenetische Begriffe ..	244	9.13	Röntgendiffraktometrie.....	243
10.1.1	Heterozygotenvorteil	244	9.14	Isotopenverdünnungsmethode .	243
10.1.2	Mendel'sche Formen der Vererbung	244	10.1.22	Sticky Ends	247
10.1.3	Nicht-Mendel-Vererbung	244	10.1.23	Contiguous Gene Syndrome	247
10.1.4	Private Mutation.....	245	10.1.24	Terminator.....	247
10.1.5	Aufbau und Grundfunktion eines eukaryoten Gens.....	245	10.1.25	Gründer-Effekt	248
10.1.6	Ribonukleinsäure	245	10.1.26	Variable Number Tandem Repeats.	248
10.1.7	Plasmide.....	245	10.1.27	Online Mendelian Inheritance in Man.....	248
10.1.8	Phagen	245	10.1.28	Lyonisierung, Lyon-Hypothese	248
10.1.9	Compound-Heterozygotie.....	245	10.1.29	Haploinsuffizienz	248
10.1.10	Klonieren.....	245	10.1.30	Dominant negativer Effekt bei heterozygoten Anlageträgern	249
10.1.11	Primer	246	10.1.31	Kopplung	249
10.1.12	Operon	246	10.1.32	Kopplungsgleichgewicht	249
10.1.13	Operator.....	246	10.1.33	Kopplungsungleichgewicht.....	249
10.1.14	Promotor	246	10.1.34	Kandidatengen	249
10.1.15	Repressor	247	10.1.35	Loss of Heterozygosity	249
10.1.16	Rekombination	247	10.1.36	Transposon	249
10.1.17	Restriktionsenzyme	247	10.1.37	Einzelnukleotidpolymorphismen..	249
10.1.18	Reverse Transkriptase	247	10.1.38	Small nuclear RNA	249
10.1.19	Schaukelvektor	247	10.1.39	Mikrosatelliten	249
10.1.20	Spleißen.....	247	10.1.40	Morgan-Einheit.....	249
10.1.21	Springende Gene	247	10.2	Gesetzliche Bestimmungen in der genetischen Diagnostik	250

10.3	Methoden der genetischen Erkrankungsvermeidung und Erkrankungserkennung	251	10.4.7	Polymerasekettenreaktion	256
10.3.1	Frühzeitige Erkennung von Erkrankungsüberträgern	251	10.4.8	Quantitative Echtzeit-Polymerasekettenreaktion	256
10.3.2	Präimplantationsdiagnostik	251	10.4.9	Restriktionsenzyme (Restriktionsendonukleasen)	256
10.3.3	Pränataldiagnostik	251	10.4.10	Restriktionssegmentlängenpolymorphismus	257
10.3.4	Stoffwechselscreening	251	10.4.11	Natriumdodecylsulfat-Polyacrylamidgelelektrophorese (SDS-PAGE) ..	257
10.4	Molekulargenetische Methoden	255	10.4.12	Komplementierungsanalyse	257
10.4.1	Präparation genomischer Desoxyribonukleinsäure	255	10.4.13	Kopplungsanalyse	257
10.4.2	Präparation von Ribonukleinsäure ..	255	10.4.14	Mutationsanalyse	258
10.4.3	Agarosegel-Elektrophorese	255	10.4.15	Array-based comparative genomic Hybridization (Array CGH)	258
10.4.4	Polyacrylamidgel-Elektrophorese ..	255	10.4.16	Arrayer	258
10.4.5	Kapillarelektrophorese	255	10.4.17	Sequenzierung	259
10.4.6	Blot-Methoden	255	10.4.18	Next Generation Sequencing	259
11	Histologische Färbemethoden bei metabolischen Fragestellungen ...	260			
11.1	Grundlagen histologischer Techniken	260	11.2.5	Lebergewebe	262
11.1.1	Färbung mit Farbstoffen	260	11.2.6	Kohlenhydrate und Schleimsubstanzen	263
11.1.2	Elektive Löslichkeit	260	11.2.7	Lipide	263
11.1.3	Metallische Imprägnierung	260	11.2.8	Eisen	263
11.1.4	Histochemische Reaktionen	261	11.2.9	Verkalkungen	263
11.2	Gewebe und ihre spezifischen Farbreaktionen	261	11.3	Enzymhistochemie	263
11.2.1	Allgemeine Struktur: Hämatoxylin und Eosin	261	11.3.1	Erhaltung der Enzymaktivität bei der Gewebeaufarbeitung	263
11.2.2	Bindegewebe	261	11.3.2	Histochemische Methodik	264
11.2.3	Muskulatur	261	11.3.3	Diagnostische Anwendung histochemischer Reaktionen	264
11.2.4	Nervengewebe	262			
12	Elektronenmikroskopie	265			
12.1	Grundsätzlicher Aufbau und Typen von Elektronenmikroskopen	265	12.2	Probenvorbereitung zur Elektronenmikroskopie	266
12.1.1	Transmissionselektronenmikroskopie	265	12.3	Charakteristische Elektronenmikroskop-Befunde bei metabolischen Erkrankungen	266
12.1.2	Rastertransmissionselektronenmikroskopie	265			

Teil 2 Metabolische Erkrankungen

13	Ethnische Gewichtung metabolischer Erkrankungen	268			
13.1	Europa	268	13.5.2	Indien	270
13.2	Arabische Ethnie	268	13.5.3	Türkei	270
13.3	Osteuropäische Ethnie der Aschkenasim-Juden	268	13.6	Amerika	270
13.4	Südafrika	269	13.7	Australien	271
13.5	Asien	270	13.8	Ethnische Verteilung der Phenylketonurie	272
13.5.1	Japan	270			
14	Diagnostischer Einstieg in metabolische Probleme des Kindesalters				273
14.1	Allgemeiner Aufbau einer metabolischen Diagnostik	273	14.2.13	Symptome metabolischer Erkrankungen an der Leber	359
14.2	Organbezogene Veränderungen als Leitsymptome metabolischer Erkrankungen	274	14.2.14	Symptome metabolischer Erkrankungen der Lysosomen	373
14.2.1	Auffälligkeiten am Zentralnervensystem	274	14.2.15	Symptome metabolischer Erkrankungen des endoplasmatischen Retikulums	389
14.2.2	Symptome metabolischer Erkrankungen am Auge	308	14.2.16	Symptome metabolischer Erkrankungen des Mitochondriums	390
14.2.3	Symptome metabolischer Erkrankungen an der Niere	315	14.2.17	Symptome metabolischer Erkrankungen der Peroxisomen ...	397
14.2.4	Symptome metabolischer Erkrankungen am Skelett	329	14.3	Substanzgruppen ohne eindeutigen Organbezug	400
14.2.5	Symptome metabolischer Erkrankungen an der Haut	336	14.3.1	Symptome bei Störungen des Phosphatstoffwechsels	400
14.2.6	Symptome metabolischer Erkrankungen an den Haaren	339	14.3.2	Symptome bei Störungen des Stoffwechsels von Spurenelementen	401
14.2.7	Symptome metabolischer Erkrankungen am Bindegewebe ..	340	14.3.3	Symptome bei Störungen des Stoffwechsels von Vitaminen	405
14.2.8	Symptome metabolischer Erkrankungen am Darm	342	14.3.4	Symptome bei Störungen des Pyrimidinnukleotidstoffwechsels .	411
14.2.9	Symptome metabolischer Erkrankungen am Pankreas	343	14.3.5	Symptome bei Störungen des Purinnukleotidstoffwechsels	412
14.2.10	Symptome metabolischer Erkrankungen an der Skelettmuskulatur	343	14.3.6	Symptome metabolischer Störungen des Lipid- und Lipoproteinstoffwechsels	417
14.2.11	Symptome metabolischer Erkrankungen an der Herzmuskulatur	349	14.3.7	Symptome bei Störungen des Porphyrinstoffwechsels	426
14.2.12	Symptome metabolischer Erkrankungen an der Lunge	358			

15	Exemplarische Symptome, ihre Verknüpfungen und sich daraus ergebende diagnostische Strategien	431		
15.1	Sepsisartiges Krankheitsbild bei jungen Säuglingen	431	15.7.3	Störungen des Säure-Basen-Haushalts durch Veränderungen des extrazellulären Volumens
15.2	Auffälligkeiten der klinischen Chemie als hilfreiche diagnostische Hinweise	431	15.8	Gerinnungsstörungen
15.3	Hypoglykämie	432	15.8.1	Verminderte Gerinnung (Blutungsneigung)
15.3.1	Klinische Zeichen einer Hypoglykämie	432	15.8.2	Vermehrte Gerinnung (Thromboseneigung)
15.3.2	Anamnese	432	15.9	Hepatomegalie, Hepatosplenomegalie und Splenomegalie
15.3.3	Alter bei erstmaligem Auftreten einer Hypoglykämie	433	15.9.1	Hepato- und Hepatosplenomegalie
15.3.4	Hinweise durch die körperliche Untersuchung	433	15.9.2	Splenomegalie ohne Hepatomegalie
15.3.5	Sinnvolle Verknüpfung von klinischen Merkmalen mit Labordiagnostik	434	15.10	Erhöhung der Lebertransaminasen und Entwicklung eines Leberversagens
15.4	Auffälligkeiten der Serumlipide .	438	15.11	Vergrößerung der Gesichtszüge, Hernien und Kleinwuchs
15.4.1	Gemischte Hyperlipidämien	438	15.12	Nierensteine
15.4.2	Reine Hypercholesterinämien	440	15.13	Ausscheidung einiger exemplarischer auffälliger organischer Säuren im Urin
15.4.3	Reine Hypertriglyzeridämien	440	15.13.1	3-Methylglutaconsäure
15.5	Hyperammoniämie	440	15.13.2	4-Hydroxybutyratazidurie
15.5.1	Pathophysiologie und diagnostisches Vorgehen	440	15.14	Pathologische Augenbefunde ...
15.5.2	Besondere Ursachen einer Hyperammoniämie	442	15.14.1	Kirschroter Fleck der Makula
15.6	Ketonämie	442	15.14.2	Optikusatrophie
15.6.1	Entstehung einer Ketonämie	442	15.14.3	Verfärbungen des Augapfels
15.6.2	Allgemeines zur Ketonämie bei Stoffwechselstörungen	442	15.14.4	Katarakt
15.6.3	Ketogenese-Defekte	443	15.15	Auffälligkeiten der Elektrolyte ..
15.6.4	Ketonkörperabbaustörungen, Ketolyse-Defekte	443	15.15.1	Hyponatriämie
15.7	Störungen des Säure-Basen-Haushalts	444	15.15.2	Hypernatriämie
15.7.1	Azidose	444	15.15.3	Hyperchlorämie
15.7.2	Alkalose	447	15.15.4	Hypochlorämie
			15.15.5	Hypokaliämie
			15.15.6	Hyperkaliämie

15.15.7	Hypokalzämie	464	15.18.1	Differenzialdiagnose parkinson- artiger Bewegungsstörungen im frühen Kindesalter	481
15.15.8	Hyperkalzämie	467	15.18.2	Hypokinetisch-dystone, parkinson- artige Bewegungsstörung im späten Kindes- und Jugendalter ...	481
15.15.9	Hypomagnesiämie	469	15.18.3	Krampfanfälle	481
15.15.10	Hypermagnesiämie	471	15.18.4	Hypereplexie	488
15.16	Rhabdomyolyse, Myoglobinurie	471	15.19	Hyperelastizität der Haut	488
15.17	Hämatologische Symptome	472	15.20	Abklärung von Gallensteinen ...	489
15.17.1	Neutropenie	472	15.21	Chronische Durchfälle	491
15.17.2	Abklärung und Differenzial- diagnose der Anämieformen	472	15.22	Diagnostische Verknüpfungen bei Hydrops fetalis	492
15.17.3	Hämolytische Anämien	472	15.23	Hörstörungen	492
15.17.4	Abklärung und Differenzial- diagnose der mikrozytären Anämie	475			
15.17.5	Abklärung und Differenzial- diagnose der makrozytären Anämie	475			
15.18	Neurologische Symptome	481			
16	Grundsätze therapeutischer Strategien am Beispiel exemplarischer Erkrankungen	493			
16.1	Ernährungsbezogene Strategien	493	16.2.1	Anaplerotische Therapie	504
16.1.1	Strategien mit der Elimination von Nährsubstraten	493	16.2.2	Fremdstoffe mit Eingriff in den Intermediärstoffwechsel	505
16.1.2	Glykogenosen	502	16.3	Enzymersatztherapien	511
16.1.3	Störungen der Fettsäureoxidation .	502	16.4	Knochenmark- und Stammzell- transplantation	512
16.1.4	Supplementierung mit Vitaminen und anderen Mikronährstoffen ...	503			
16.2	Exemplarische Strategien mit chemischen körpereigenen wie auch körperfremden Substanzen	504			
Teil 3	Literatur	513			
	Sachverzeichnis	534			