

# Inhaltsverzeichnis

<b>Neugeborenencreening</b>	<b>11</b>
<b>Diagnostische Prozeduren</b>	<b>14</b>
2.1. Biochemische Untersuchungen .....	14
2.2. Biopsien, Enzymatik, Histopathologie.....	14
2.3. Mutationsanalytik.....	14
2.4. Funktionstests.....	14
2.5. Neuroradiologische Untersuchungen.....	14
2.6. Postmortale Diagnostik.....	17
<b>Biochemische Leitsymptome</b>	<b>19</b>
3.1. Hyperammonämie.....	19
3.2. Hypoglykämie.....	21
3.3. Metabolische Acidose.....	22
3.4. Hyperlactatämie.....	23
<b>Klinische Leitsymptome</b>	<b>25</b>
4.1. Das kranke Neugeborene - Stoffwechselbedingte Notfälle beim Neugeborenen .....	25
4.2. Akute und chronische Encephalopathie .....	27
4.3. Psychomotorische Retardierung.....	27
4.4. Kardiomyopathie .....	30
4.5. Dysmorphie .....	31
4.6. Hepatopathie.....	32
4.7. Nicht-immunologischer fetaler Hydrops .....	32
4.8. Psychiatrische Symptome .....	35
4.9. Ophthalmologische Auffälligkeiten.....	37
4.10. Hämatologische Auffälligkeiten .....	38
<b>Ausgewählte Stoffwechselkrankheiten (Symptome, Diagnostik, Therapie)</b>	<b>39</b>
5.1. Phenylketonurie (PKU) .....	39
5.2. Ahornsirupkrankheit (MSUD).....	41
5.3. Tyrosinämie Typ I .....	43
5.4. Störungen des Methionin- und Homocysteinstoffwechsels.....	44
5.4.1. Klassische Homocystinurie.....	45
5.4.2. Methylentetrahydrofolatreduktase (MTHFR)-Mangel .....	46
5.4.3. Sulfioxidasemangel und Molybdäncofaktormangel.....	47
5.5. Nicht-ketotische Hyperglycinämie.....	47
5.6. Harnstoffzyklusdefekte.....	48
5.7. Organoacidopathien.....	51
5.7.1. Propionacidurie .....	52
5.7.2. Methylmalonacidurie.....	53
5.7.3. Isovalerianacidurie .....	54
5.7.4. Glutaracidurie Typ I.....	54
5.8. Störungen des Biotinstoffwechsels .....	56

5.9.	Mitochondriopathien .....	57
5.10.	Störungen des Carnitinzyklus, der Fettsäureoxidation und des Ketonkörperstoffwechsels.	61
5.10.1.	Carnitin-Transporter-Defekt (Organischer Kation Carnitin Transporter 2-Defekt, OCTN2, Primärer Carnitinmangel) .....	62
5.10.2.	Carnitinzyklusdefekte .....	63
5.10.2.1.	Carnitin-Palmitoyl-Transferase 1 (CPT 1)-Mangel .....	63
5.10.2.2.	Carnitin/Acylcarnitin-Translokase (CACT)-Mangel (Carnitin-Translokase-Mangel) .....	63
5.10.2.3.	Carnitin-Palmitoyl-Transferase 2 (CPT 2)-Mangel .....	64
5.10.3.	Defekte der $\beta$ -Oxidation der Fettsäuren .....	64
5.10.3.1.	Überlangkettiger Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel .....	64
5.10.3.2.	Mitochondrialer Trifunktionsprotein (mTFP)-Mangel, Langkettiger 3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel, Langkettiger 3-Ketoacyl-CoA-Thiolase (LKAT)-Mangel .....	65
5.10.3.3.	Mittelkettiger Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel .....	66
5.10.3.4.	Kurzkettiger Acyl-CoA-Dehydrogenase (SCAD)-Mangel .....	68
5.10.4.	Multipler Acyl-CoA-Dehydrogenase (MAD)-Mangel (Elektronen-Transfer-Defekt, ETF/ETF-DH, auch Glutarazidurie Typ II) .....	70
5.10.5.	Defekte des Ketonkörperstoffwechsels .....	70
5.10.5.1.	3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA (HMG-CoA) Synthase-Mangel .....	70
5.10.5.2.	3-Hydroxy-3-Methylglutaryl (HMG)-CoA-Lyase-Mangel .....	71
5.11.	Störungen des Kohlenhydratstoffwechsels .....	71
5.11.1.	Klassische Galactosämie .....	71
5.11.2.	Hereditäre Fructoseintoleranz (HFI) .....	73
5.11.3.	Glykogenosen .....	74
5.11.3.1.	Glykogenose I (GSD I, von Gierke) .....	74
5.11.3.2.	Glykogenose III (GSD III, Cori/Forbes) .....	76
5.11.3.3.	Glykogenose V (GSD V, McArdle) .....	77
5.11.3.4.	Glykogenose IX (GSD IX) .....	78
5.12.	Kongenitaler Hyperinsulinismus .....	78
5.13.	Lysosomale Speicherkrankheiten .....	80
5.13.1.	M. Gaucher .....	80
5.13.2.	M. Fabry .....	81
5.13.3.	Mucopolysaccharidosen .....	82
5.14.	Peroxisomale Erkrankungen .....	83
5.14.1.	Gruppe I: Peroxisomenbiogenesedefekte (Entwicklungsstörungen von Peroxisomen) .....	84
5.14.2.	Gruppe II: Defekte peroxisomaler Stoffwechselwege bzw. Funktionen .....	85
5.15.	Kongenitale Glykosylierungsstörungen (CDG) .....	87
5.15.1.	PMM2-CDG (ehemals CDG Typ Ia) .....	88
5.15.2.	MPI-CDG (ehemals CDG Typ Ib) .....	89
5.15.3.	SLC35C1-CDG (ehemals CDG Typ IIc) .....	89
5.16.	Störungen des Purin- und Pyrimidinstoffwechsels .....	89
5.16.1.	Vermehrte Produktion von Harnsäure .....	89
5.16.2.	Verminderter Anfall von Harnsäure .....	89
5.16.3.	Vermehrte Ausscheidung von Harnsäure .....	89
5.16.4.	Therapeutische Optionen von Störungen des Purin- und Pyrimidinstoffwechsels .....	91
5.17.	Kreatinmangelsyndrome .....	91
5.17.1.	Guanidinoacetat-Methyltransferase (GAMT)-Mangel .....	92
5.17.2.	Arginin:Glycin-Amidinotransferase (AGAT)-Mangel .....	92
5.17.3.	Kreatintransporter-Mangel .....	92

5.18.	Hyperlipidämien .....	93
5.18.1.	Hypercholesterinämie .....	93
5.18.2.	Hypertriglyceridämie .....	95
5.18.2.1.	Hyperchylomikronämie .....	95
5.18.2.2.	Familiäre Hypertriglyceridämie .....	96
5.18.3.	Gemischte Hyperlipidämie .....	96
5.18.3.1.	Familiär kombinierte Hyperlipidämie .....	96
5.18.3.2.	Familiäre Dysbetalipoproteinämie (Remnant Hyperlipidämie, Broad Beta Disease) .....	97
	<b>Tabellen - Metabolische Spezialdiagnostik, Diätetische Therapie, Notfallmedikamente</b>	<b>98</b>
	<b>Literatur und Internetadressen</b>	<b>104</b>
7.1.	Allgemeine Literaturhinweise .....	104
7.2.	Internetadressen .....	104
	<b>Abkürzungsverzeichnis</b>	<b>105</b>
	<b>Index</b>	<b>106</b>