

Inhaltsverzeichnis

1.-5. Die kleinen Anomalien, Fehlbildungen und Auffälligkeiten des Menschen	2
6. Crouzon-Syndrom	12
7. Saethre-Chotzen-Syndrom	14
8. Pfeiffer-Syndrom	16
9. Apert-Syndrom	18
10. Opitz' Trigonocephalie-Syndrom	20
11. Carpenter-Syndrom	22
12. Kleeblattschädel	24
13. Otopalatodigitales Syndrom	26
14. Coffin-Lowry-Syndrom	28
15. Melnick-Needles-Syndrom	30
16. Dysplasia cleidocranialis	32
17. Syndrom des zunehmenden Makrokraniums mit Zeichen der Herzbelastung bei intrakraniellm a.-v.-Shunt	34
18. Megalenzephalie	36
19. Morbus Alexander	38
20. Frontonasale Dysplasie	40
21. Holoprosenzephalie	42
22. Ein nicht geläufiges Fehlbildungssyndrom mit Lippenkiefergaumenspalten	44
23. Freeman-Sheldon-Syndrom	46
24. Dysostosis mandibulo-facialis	48
25. Nager's Dysostosis acrofacialis	50
26. Goldenhar-»Syndrom«	52
27. Hemifaziale Mikrosomie	54
28. Syndrom der Hemiatrophia facialis progressiva	56
29. Anomalien im Umkreis der medianen Halsspalte	58
30. Van der Woude-Syndrom	60
31. Orofaziodigitales Syndrom I	62
32. Syndrom aus Mikrocephalie und intraoraler (fibro-)lipomatöser Hamartie	64
33. Katzenaugen-Syndrom	66
34. Pierre Robin-Sequenz	68
35. Catel-Manzke-Syndrom	70
36. (Zerebro)-kosto-mandibuläres Syndrom	72
37. Fraser-Syndrom	74
38. »Potter-Syndrom«	76
39. Sirenomelie	80
40. Meckel-Gruber-Syndrom	82
41. Lissenzephalie	84
42. Trisomie 13	86
43. Trisomie 18	88
44. Down-Syndrom	90
45. Katzenschrei-Syndrom	92
46. Wolf-Syndrom	94
47. Happy-Puppet-Syndrom	96
48. Rett-Syndrom	98
49. Fragiles X-Syndrom	100
50. Infantile kortikale Hyperostose	102
51. Kraniometaphysäre Dysplasie	104
52. Cherubismus	106
53. Menkes-Syndrom	108
54. Glykogenose Typ I.	110

55. Morbus Niemann-Pick	112
56. Morbus Gaucher, Typ II, III und Norrbottnian-Typ	114
57. GM ₂ -Gangliosidosen: Morbus Tay-Sachs und Morbus Sandhoff	116
58. Mukopolysaccharidose I-H	118
59. Mukopolysaccharidose II	120
60. Mukopolysaccharidose III	122
61. Mukopolysaccharidose IV	124
62. Maroteaux-Lamy-Syndrom	126
63. Fucosidose	128
64. Mannosidose	130
65. GM ₁ -Gangliosidose	132
66. Mukolipidose	134
67. Exomphalos-Makroglossie-Gigantismus-Syndrom	136
68. Sotos-Syndrom	138
69. Weaver-Syndrom	140
70. Marfan-Syndrom	142
71. Kontraktuelle Arachnodaktylie	144
72. Homozystinurie	146
73. XYY-Syndrom	148
74. Fehlbildungs-Retardierungs-Syndrom bei inkompletter Triploidie	150
75./76. Silver-Russell-Syndrom	152
77. Blepharophimose-Syndrom	156
78. Ein primordialer Minderwuchs mit relativer Makro- kranie, einer eigenartigen Physiognomie und weiteren kleinen Dismorphien bei altersgemäßer psycho- motorischer Entwicklung	158
79. Syndrom aus Blepharophimose, Kamptodaktylie, Minderwuchs, geistiger Entwicklungshemmung, Innenohrschwerhörigkeit	160
80. Rubinstein-Taybi-Syndrom	162
81. Syndrom aus Dyskranie bzw. Mikrozephalie, psycho- motorischer Entwicklungsbehinderung und Minder- wuchs mit Anomalien an Händen und Füßen	164
82. Cockayne-Syndrom	166
83. Seckel-Syndrom	168
84. Primordialer mikrozephaler und osteodysplastischer Minderwuchs	170
85. Ein weiteres Mikrozephalie-Minderwuchs- Retardierungssyndrom	172
86. Coffin-Siris-Syndrom	174
87. Dubowitz-Syndrom	176
88. Ein weiteres Mikrozephalie-Minderwuchs- Retardierungs-Syndrom	178
89. Mietens-Syndrom	180
90. Brachmann-de Lange-Syndrom	182
91. Oligosymptomatische Hypothyreose	184
92. Kombination Minderwuchs, Vitiligo und – in einem Fall – chronischer Hypoparathyreoidismus	186
93. Pseudohypoparathyreoidismus	188
94. Akrodsostose	190
95. Ullrich-Turner-Syndrom	192
96. Aarskog-Syndrom	194
97. Noonan-Syndrom	196
98. Syndrom aus abnormer Fazies, Minderwuchs und psychomotorischer Entwicklungsbehinderung	198
99. Pyknodysostose	200
100. Dyschondrosteose	202
101. Mesomele Dysplasie Typus Langer	204

102. Nievergelt-Syndrom	206
103. Ein »neues« Syndrom mesomeler Dysplasie	208
104. Robinow-Syndrom	210
105. Achondrogenesis	212
106. Thanatophore Dysplasie	214
107. Thanatophore Dysplasie Typ II mit Kleeblattschädel	216
108. Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom vom Typ Saldino- Noonan	218
109. Chondrodysplasia punctata, autosomal-rezessiver Typ	220
110. Chondrodysplasia punctata, autosomal-dominanter Typ	222
111. Kumarin-Embryopathie	224
112. Chondrodysplasia punctata, geschlechtsgebunden- dominanter Typ	226
113. CHILD-Syndrom	228
114. Keutel-Syndrom	230
115. Kampomele Dysplasie	232
116. Achondroplasia	234
117. Diastrophische Dysplasie	236
118. Pseudodiastrophische Dysplasie Typus Burgio	238
119. Metatrophische Dysplasie	240
120. Fibrochondrogenesis	242
121. Chondroektodermale Dysplasie	244
122. Dysplasia spondyloepiphysaria congenita	246
123. Spondyloepiphysäre Dysplasia tarda	248
124. Osteodysplasie vom Typus Kniest	250
125. Hypophosphatasie	252
126. Familiäre hypophosphatämische Rachitis	254
127. Ein nicht geläufiges Minderwuchssyndrom mit auffälliger distaler Ossifikationshemmung	256
128. Gelenkdysplasien-Minderwuchs-Erythema teleangiectaticum	258
129. Hypochondroplasia	260
130. Metaphysäre Chondrodysplasie Typus Schmid	262
131. Knorpel-Haar-Hypoplasie	264
132. Chondrodysplasia metaphysaria vom Typ Wiedemann- Spranger	266
133. Pseudoachondroplasia	268
134. Progerie	270
135. Angeborenes pseudohydrozephales Progeroid-Syndrom	272
136. Konnatales Cutix laxa-Syndrom	274
137. De Barsy-Syndrom	276
138. Ein unbekanntes progeroides Syndrom mit Vitium cordis	278
139. Angeborene generalisierte Lipodystrophie	280
140. Syndrom einer partiellen Lipoatrophie in Kombination mit juvenilem Diabetes mellitus bei eineiigen Zwillingen	282
141. Dienzephal-tumoröses Abmagerungssyndrom des Kleinstkindes	284
142. Prader-Willi-Syndrom	286
143. Bardet-Biedl-Syndrom	288
144. Cohen-Syndrom	290
145. Aicardi-Syndrom	292
146. Spondylokostale Dysostose	294
147. Klippel-Feil-»Syndrom«	296
148. Wildervanck-Syndrom	298
149. Bauchmuskelpaplasie-»Syndrom«	300
150. Autosomal-rezessive polyzystische (»infantile«) Nierenerkrankung	302
151. Morbus Gaucher, Typ I	304
152. Kaudales Dysplasie-»Syndrom«	306

153. Syndrom multipler, gutartiger, ringförmiger Hauteinschnürungen	308
154. Zahnfleischfibromatose-Hypertrichosis-Syndrom	310
155. »Syndrom« des ausgedehnten Tierfellnaevus mit Satellitennaevi	312
156. Schimmelpenning-Feuerstein-Mims-»Syndrom«	314
157. Syndrom aus partiellem Riesenwuchs, linearem Naevus, Makrokranium mit Zeichen der Herzbelastung bei intra- kranielem a.-v.-Shunt, parietaler Weichteilschwellung mit Alopezie, psychomotorischer Entwicklungsbehinderung und Minderwuchs	316
158. Enzephalokraniokutane Lipomatose	318
159. McCune-Albright-Syndrom	320
160. Miescher-Syndrom	322
161. Multiple Lentigines	324
162. Peutz-Jeghers-Syndrom	326
163. Rothmund-Thomson-Syndrom	328
164. Xeroderma pigmentosum	330
165. Neurofibromatosis v. Recklinghausen	332
166. Goltz-Gorlin-Syndrom	334
167. Syndrom aus Hemihypoplasie und symmetrischen um- schriebenen Hautatrophien an Händen und Füßen	336
168. Incontinentia pigmenti	338
169. Hypomelanosis Ito	340
170. Tuberöse Hirnsklerose	342
171. Waardenburg-Syndrom Typ I und II	344
172. Piebaldismus	346
173. Okulokutaner Albinismus mit Tyrosinase-Negativität	348
174. Okulokutaner Albinismus mit Tyrosinase-Positivität	350
175./176. Proteus-Syndrom	352
177. Sturge-Weber-Syndrom	356
178. Klippel-Trenaunay-Syndrom	358
179. Bloom-Syndrom	360
180. Syndrom der einfachen Gelenküberstreckbarkeit	362
181. Ehlers-Danlos-Syndrom	364
182./183. Osteogenesis imperfecta	366
184. Thalidomidembryopathie	370
185. Roberts-Syndrom	372
186. Thrombozytopenie-Radiusaplasie-Syndrom	374
187. Syndrom aus Taubheit, Radiushypoplasie und psycho- motorischer Entwicklungshemmung	376
188. Lakrimo-aurikulo-dento-digitales Syndrom	378
189. Oro-akrales »Syndrom«	380
190. Syndrom aus symmetrischer Tetraparomelie mit Analatresie, Mikrophallus mit Hypospadie und akzessorischen Tränenpunkten	382
191. Femur-Fibula-Ulna-Komplex	384
192. »EEC«-Syndrom	386
193. Amniogene Schnürfurchen	388
194. Poland-Anomalie	390
195. Tibia-Aplasie oder -Hypoplasie mit Spalthand-/Spaltfuß	392
196. Tibia-Aplasie oder -Hypoplasie mit praeaxialer Polydaktylie und dreigliedrigem »Daumen«	394
197. Ein nicht geläufiges Gliedmaßendysplasie-Polydaktylie- Dyskranie-Syndrom	396
198. Dysplasia epiphysealis hemimelica	398
199. F.P. Weber-Syndrom	400
200. Klassische Arthrogryposis: Amyoplasie	402
201. Larsen-Syndrom	404
202. Multiple kartilaginäre Exostosen	406

203.	Langer-Giedion-Syndrom	408
204.	Enchondromatosis	410
205.	Cenani-Lenz Syndaktylie-Syndrom	412
206.	Greig's Polysyndaktylie-Dyskranie-Syndrom	414
207.	Orofaziodigitales Syndrom II	416
208.	Akrofaziale Dysostose vom überwiegend postaxialen Typ	418
209.	Trichorhinophalangeal-Syndrom Typus I	420
210.	Okulo-dento-ossäre Dysplasie	422
211.	Symphalangismus-Brachydaktylie-Syndrom mit Leitungsschwerhörigkeit	424
212.	Ein unklares Fehlbildungs-Retardierungs-Syndrom	426
213.	Hereditäre karpotarsale Osteolyse mit Nephropathie	428
214.	Idiopathische karpotarsale Osteolyse Typus François	430
215.	Hajdu-Cheney-Syndrom	432
216.	Syndrom der Triphalangie des 1. Handstrahls, der Thrombasthenie und Innenohrhörstörung	434
217.	Syndrom der hypoplastischen Anämie bei Daumen- triphalangie	436
218.	Holt-Oram-Syndrom	438
219.	Fanconi-Anämie	440
220.	Akro-renaler Komplex	442
221.	Fibrodysplasia ossificans progressiva	444
222.	Rigid Spine-Syndrom	446
223.	Nagel-Patella-Syndrom	448
224.	Hydantoin-Barbiturat-Embryopathie	450
225.	Embryofetales Valproinsäure-Syndrom	452
226.	Dyskeratosis congenita	454
227.	Hypohydrotische Ektodermaldysplasie	456
228.	Ektodermaldysplasie mit Haaranomalien und Syndaktylien	458
229.	Lymphödem-Distichiasis-Syndrom	460
230.	Akrodermatitis enteropathica	462
231.	Ichthyosis congenita	464
232.	Ichthyosis congenita gravis oder fetalis	466
233.	Sjögren-Larsson-Syndrom	468
234.	Rud-Syndrom	470
235.	Hyperkeratosis palmoplantaris mit Parodontose	472
236.	Epidermolysis bullosa hereditaria	474
237.	Wiskott-Aldrich-Syndrom	476
238.	Morbus Abt-Letterer-Siwe	478
239./240.	Alkoholembryopathie	480
241.	Williams-Beuren-Syndrom	484
242.	Ein Dysplasiesyndrom aus äußeren Auffälligkeiten und Herz-Gefäß-Anomalien	486
243.	Velo-kardio-faziales Syndrom	488
244.	Rabenhorst-Syndrom	490
245.	Möbius-Sequenz	492
246.	Smith-Lemli-Opitz-Syndrom	494
247.	Myotubuläre (Zentronucleäre) Myopathie	496
248.	Mitochondriale Myopathie	498
249.	Kearns-Sayre-Syndrom	500
250.	Myasthenia gravis	502
251.	Myotone Dystrophie Curschmann-Steinert	504
252.	Myotonia congenita, Typus Becker	506
253.	Schwartz-Jampel-Syndrom	508
254.	Syndrom aus Blepharophimose, Halspterygien, Finger- Zehen-Beugekontrakturen und Osteodysplasie	510
255.	Lowe-Syndrom	512
256.	Zellweger-Syndrom	514
257.	Spinale Muskelatrophie Werdnig-Hoffmann	516
258.	Duchennesche Muskeldystrophie	518

259.	Progressive diaphysäre Dysplasie	520
260.	Lesch-Nyhan-Syndrom	522
261.	Ataxia teleangiectatica	524
262.	Marinesco-Sjögren-Syndrom	526
263.	Röteln-Embryofetopathie	528
264.	Hallermann-Streiff-François-Syndrom	530
265.	Arthro-Ophthalmopathie	532
266.	Ein nichtgeläufiges Fehlbildungs-Retardierungs-Syndrom mit hämorrhagischer Diathese	534
267.	Adrenogenitales Syndrom mit Salzverlust	536
268.	Syndrom der inkompletten testikulären Feminisierung	538
269.	Syndrom der kompletten testikulären Feminisierung	540
270.	Kallmann-Syndrom	542
271.	Klinefelter-Syndrom	544
272.	Idiopathische Hemihypertrophie	546
273.	Currarino-Triade	547
274.	VATER-Assoziation	548
275.	SHORT-Syndrom	549
276.	HARD + E-Syndrom	550
277.	CHARGE-Assoziation	551
278.	GAPO-Syndrom	552
279.	Alagille-Syndrom	553
280.	Hydrolethalus-Syndrom	554
281.	Pena-Shokeir-Phänotyp	555
282.	Cerebro-Oculo-Facio-Skelettäres (COFS) Syndrom	556
	Sachverzeichnis	559