

# Vademecum Metabolicum

Diagnose und Therapie erblicher Stoffwechselkrankheiten

Bearbeitet von  
Johannes Zschocke, Georg F. Hoffmann

4., vollst überarb. Aufl. 2011. Taschenbuch. 184 S. Paperback  
ISBN 978 3 7945 2815 8  
Format (B x L): 12,5 x 18 cm

[Weitere Fachgebiete > Medizin > Klinische und Innere Medizin > Stoffwechselstörungen](#)

schnell und portofrei erhältlich bei

The logo for beck-shop.de features the text 'beck-shop.de' in a bold, red, sans-serif font. Above the 'i' in 'shop' are three red dots of increasing size. Below the main text, the words 'DIE FACHBUCHHANDLUNG' are written in a smaller, red, all-caps, sans-serif font.

**beck-shop.de**  
DIE FACHBUCHHANDLUNG

Die Online-Fachbuchhandlung [beck-shop.de](http://beck-shop.de) ist spezialisiert auf Fachbücher, insbesondere Recht, Steuern und Wirtschaft. Im Sortiment finden Sie alle Medien (Bücher, Zeitschriften, CDs, eBooks, etc.) aller Verlage. Ergänzt wird das Programm durch Services wie Neuerscheinungsdienst oder Zusammenstellungen von Büchern zu Sonderpreisen. Der Shop führt mehr als 8 Millionen Produkte.

# Vorwort

Angeborene Stoffwechselkrankheiten, von denen kumulativ ca. jedes 500. Neugeborene betroffen ist, stellen bei häufig schwerer, lebensbedrohlicher klinischer Symptomatik eine besondere Herausforderung dar. Eine rasche und effektive Behandlung ist oft entscheidend für die weitere Entwicklung und Prognose des Kindes, wird aber z.T. durch die Notwendigkeit einer aufwendigen Diagnostik kompliziert. Das *Vademecum Metabolicum* soll eine rasche Orientierung über das Spektrum der primär genetischen Stoffwechselkrankheiten im Kindesalter geben, Strategien für eine rationale und rationelle Diagnosefindung aufzeigen und Grundzüge der Behandlung darstellen.

Die vorliegende 4. Auflage wurde vollständig überarbeitet und erweitert. Der erste differenzialdiagnostisch-therapeutische Teil umfasst klinische Situationen, in denen eine Stoffwechselkrankheit in Betracht gezogen werden sollte. Die praktischen Anleitungen wurden ausgiebig diskutiert und sollten dem üblichen Vorgehen in zahlreichen Ländern entsprechen. Der zweite Teil, der die einzelnen Stoffwechselwege und ihre Störungen darstellt, wurde völlig überarbeitet und beinhaltet eine beträchtliche Zahl „neuer“ Krankheiten. Wie in den vorausgegangenen Auflagen wurde besonderer Wert auf die für die ganze Gruppe typische klinische Symptomatik, die für die Diagnosefindung richtungsweisenden Untersuchungen (Basisdiagnostik, Spezialdiagnostik) sowie die wichtigsten Elemente von Notfalltherapie und Langzeitbehandlung gelegt. Die Pathobiochemie wurde ausführlicher dargestellt, wenn es für das Verständnis von Klinik und Diagnostik relevant erschien; die Reihenfolge der Auflistung folgt den Stoffwechselwegen oder der Nomenklatur.

Die genetische Grundlage der meisten im *Vademecum Metabolicum* angeführten Krankheiten ist heute geklärt und die betroffenen Gene sind, sofern bekannt, angeführt. Im gesamten Text haben wir daher Hinweise auf die molekulargenetische Diagnostik als Bestandteil der Abklärung entfernt, da dies inzwischen eine Standardoption zur Bestätigung fast aller Stoffwechselkrankheiten darstellt (s.a. Kapitel Molekulargenetik). Der Erbgang der Krankheiten ist autosomal-rezessiv, wenn nicht anders angegeben.

Ein sehr herzlicher Dank geht an Sara Baumgartner, Univ.-Kinderklinik Innsbruck, für die umfangreiche und kompetente Hilfe bei der Übersetzung aus dem Englischen. Marinus Duran, Amsterdam, James V. Leonard, London, Verena Peters, Heidelberg, Jan A. M. Smeitink, Nijmegen, Udo Wendel, Düsseldorf, und Nicole Wolf, Amsterdam, danken wir für ihre Beiträge zu den vorherigen Auflagen dieses Buches. Erneut besonders verpflichtet sind wir Beate Szczerbak, Milupa, Friedrichsdorf, für ihre kontinuierliche und intensive Unterstützung von der Konzeption der ersten Auflage bis hin zu den aktuellen Ausgaben in Englisch, Italienisch, Polnisch, Portugiesisch, Chinesisch, Japanisch und Französisch. Für die immer freundliche, professionelle und geduldige Hilfe bei der Lektorierung und Fertigstellung des Manuskripts bedanken wir uns vielmals bei Claudia Ganter sowie Birgit Heyny und Klaus Jansch vom Schattauer Verlag.

Innsbruck und Heidelberg, November 2011

**Johannes Zschocke  
Georg F. Hoffmann**