

Stoffwechselerkrankungen im Kindes- und Jugendalter

Bearbeitet von
Hansjosef Böhles

1. Auflage 2016. Buch inkl. Online-Nutzung. 560 S. Softcover

ISBN 978 3 13 200721 5

Format (B x L): 17 x 24 cm

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

Zu [Leseprobe](#) und [Sachverzeichnis](#)

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](#) 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.

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
1.1.1	Frühe Welt der Gärung, Gase, Säuren und Basen	22		31
1.1.2	Am Anfang war das Feuer	23	1.6	Probleme des Wasser-, Elektrolyt- und Säure-Basen-Haushalts; Lehren aus Durchfallerkrankungen
1.1.3	Inhaltsstoffe des Harns	24		32
1.1.4	Erste Farbreaktionen zur Erkennung von Säuren oder Laugen	24	1.7	Mikroskop, Elektronenmikroskop, Ultrazentrifuge und subzelluläre Strukturen
1.2	Der lange Weg zum Verständnis der Grundnährstoffe	25		34
1.2.1	Anfänge der Kohlenhydratchemie	25	1.7.1	Mitochondrien
1.2.2	Diabetes mellitus als Quelle der Erkenntnisse zum Zuckerstoffwechsel	26	1.7.2	Lysosomen
1.2.3	Anfänge der Fettchemie	28	1.8	Farbreaktionen und chromatografische Trennsysteme
1.2.4	Anfänge der Eiweißchemie	28		36
1.3	Verständnis des Energiestoffwechsels durch indirekte Kalorimetrie	30	1.9	Anfänge der Molekularbiologie und Genetik
1.4	Proteinstoffwechsel und Stickstoffbestimmung	31		39
2	Anatomische und funktionschemische Grundlagen der Stoffwechselorte	41		
2.1	Allgemeiner Zellaufbau	41	2.2.5	Herzmuskulatur
2.1.1	Zytoplasmamembran	41	2.2.6	Erythrozyten
2.1.2	Exportpumpen für Schadstoffe	41	2.2.7	Haut
2.1.3	Glykokalyx	41	2.2.8	Haare
2.1.4	Membranrezeptoren	42	2.2.9	Stützgewebe
2.1.5	Zytoskelett	42	2.2.10	Bindegewebe
2.1.6	Zellorganellen	42	2.2.11	Extrazelluläre Matrix
2.2	Organbezogener Zellaufbau	45	2.2.12	Fettgewebe
2.2.1	Leber	45	2.2.13	Auge
2.2.2	Niere	48	2.2.14	Innenohr
2.2.3	Nervengewebe und seine Zellen	52	2.3	Körperwasser
2.2.4	Skelettmuskulatur	56		71
			2.3.1	Gesamtkörperwassergehalt
			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			
2.5.7	Begriffe zu Konzentrationen in Körperflüssigkeiten.....	76			
3	Chemische Grundlagen der Stoffwechselsubstrate	83			
3.1	Aminosäuren	83	3.3.2	Klassifizierung von Proteinen	111
3.1.1	Klassifizierung von Aminosäuren ..	83	3.3.3	Funktionen von Proteinen	111
3.1.2	Eigenschaften ionisierter Aminosäuren.....	85	3.3.4	Enzyme.....	112
3.1.3	Gluko- und ketoplastische Aminosäuren.....	85	3.3.5	Isoenzyme	113
3.1.4	Vitamine als Koenzyme des Aminosäurestoffwechsels	85	3.3.6	Glutathion	113
3.1.5	Kurze Charakterisierung der einzelnen Aminosäuren	87	3.4	Lipide	113
3.1.6	Spezialisierte Aminosäureabkömmlinge.....	97	3.4.1	Fettsäuren.....	113
3.1.7	Aminosäurekatabolismus und Schicksal der Aminogruppen.....	104	3.4.2	Triglyzeride	115
3.1.8	NH ₃ -Entgiftung und Harnstoffsynthese	104	3.4.3	Eikosanoide	116
3.1.9	Regulation der Harnstoffsynthese ..	108	3.4.4	Ketonkörper	117
3.1.10	Alternative Wege der Ammoniakentgiftung.....	108	3.4.5	Cholesterin und Metabolite der Cholesterinsynthese	120
3.2	Organische Säuren	110	3.4.6	Cholesterinabkömmlinge.....	122
3.3	Proteine.....	110	3.4.7	Lipidtransport mit Lipoproteinen als Verständnisgrundlage von angeborenen oder erworbenen Dyslipidämien	123
3.3.1	Aufbau.....	110	3.4.8	Phospholipide	127
			3.4.9	Sphingolipide.....	129
			3.5	Kohlenhydrate.....	131
			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
4.1	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 Hand-skeletts 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 Sauerstoff-radikale	242
9.8	In-vivo-Neutronenaktivierungs-analyse	240	9.11.3	Nicht enzymatische oxidative Schutzmechanismen	242
9.9	Doppelröntgen-Absorptions-messung (Dual-Energy-X-Ray-Absorption, DEXA)	240	9.11.4	Enzymatische oxidative Schutzmechanismen	242
9.10	Auftrennung der Zellbestand-teile durch Zentrifugation	240	9.11.5	Nachweismethoden von oxidativem Stress	243
			9.12	Fourier-Transform-Infrarot-spektrometrie (FTIR)	243
			9.13	Röntgendiffraktometrie	243
			9.14	Isotopenverdünnungsmethode .	243
10	Molekulargenetik	244			
10.1	Molekulargenetische Begriffe ..	244	10.1.22	Sticky Ends	247
10.1.1	Heterozygotenvorteil	244	10.1.23	Contiguous Gene Syndrome	247
10.1.2	Mendel'sche Formen der Vererbung	244	10.1.24	Terminator.	247
10.1.3	Nicht-Mendel-Vererbung	244	10.1.25	Gründer-Effekt	248
10.1.4	Private Mutation	245	10.1.26	Variable Number Tandem Repeats.	248
10.1.5	Aufbau und Grundfunktion eines eukaryoten Gens	245	10.1.27	Online Mendelian Inheritance in Man.	248
10.1.6	Ribonukleinsäure	245	10.1.28	Lyonisierung, Lyon-Hypothese	248
10.1.7	Plasmide	245	10.1.29	Haploinsuffizienz	248
10.1.8	Phagen	245	10.1.30	Dominant negativer Effekt bei heterozygoten Anlageträgern	249
10.1.9	Compound-Heterozygotie	245	10.1.31	Kopplung	249
10.1.10	Klonieren	245	10.1.32	Kopplungsgleichgewicht	249
10.1.11	Primer	246	10.1.33	Kopplungsungleichgewicht	249
10.1.12	Operon	246	10.1.34	Kandidatengen	249
10.1.13	Operator	246	10.1.35	Loss of Heterozygosity	249
10.1.14	Promotor	246	10.1.36	Transposon	249
10.1.15	Repressor	247	10.1.37	Einzelnukleotidpolymorphismen ..	249
10.1.16	Rekombination	247	10.1.38	Small nuclear RNA	249
10.1.17	Restriktionsenzyme	247	10.1.39	Mikrosatelliten	249
10.1.18	Reverse Transkriptase	247	10.1.40	Morgan-Einheit	249
10.1.19	Schaukelvektor	247	10.2	Gesetzliche Bestimmungen in der genetischen Diagnostik	250
10.1.20	Spleißen	247			
10.1.21	Springende Gene	247			

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

15	Exemplarische Symptome, ihre Verknüpfungen und sich daraus ergebende diagnostische Strategien	431
15.1	Sepsisartiges Krankheitsbild bei jungen Säuglingen	431
15.2	Auffälligkeiten der klinischen Chemie als hilfreiche diagnostische Hinweise	431
15.3	Hypoglykämie	432
15.3.1	Klinische Zeichen einer Hypoglykämie	432
15.3.2	Anamnese	432
15.3.3	Alter bei erstmaligem Auftreten einer Hypoglykämie	433
15.3.4	Hinweise durch die körperliche Untersuchung	433
15.3.5	Sinnvolle Verknüpfung von klinischen Merkmalen mit Labordiagnostik	434
15.4	Auffälligkeiten der Serumlipide	438
15.4.1	Gemischte Hyperlipidämien	438
15.4.2	Reine Hypercholesterinämien	440
15.4.3	Reine Hypertriglyzeridämien	440
15.5	Hyperammoniämie	440
15.5.1	Pathophysiologie und diagnostisches Vorgehen	440
15.5.2	Besondere Ursachen einer Hyperammoniämie	442
15.6	Ketonämie	442
15.6.1	Entstehung einer Ketonämie	442
15.6.2	Allgemeines zur Ketonämie bei Stoffwechselstörungen	442
15.6.3	Ketogenese-Defekte	443
15.6.4	Ketonkörperabbaustörungen, Ketolyse-Defekte	443
15.7	Störungen des Säure-Basen-Haushalts	444
15.7.1	Azidose	444
15.7.2	Alkalose	447
15.7.3	Störungen des Säure-Basen-Haushalts durch Veränderungen des extrazellulären Volumens	448
15.8	Gerinnungsstörungen	448
15.8.1	Verminderte Gerinnung (Blutungsneigung)	448
15.8.2	Vermehrte Gerinnung (Thromboseneigung)	449
15.9	Hepatomegalie, Hepatosplenomegalie und Splenomegalie	449
15.9.1	Hepato- und Hepatosplenomegalie	449
15.9.2	Splenomegalie ohne Hepatomegalie	450
15.10	Erhöhung der Lebertransaminasen und Entwicklung eines Leberversagens	451
15.11	Vergrößerung der Gesichtszüge, Hernien und Kleinwuchs	453
15.12	Nierensteine	454
15.13	Ausscheidung einiger exemplarischer auffälliger organischer Säuren im Urin	455
15.13.1	3-Methylglutaconsäure	455
15.13.2	4-Hydroxybutyratazidurie	457
15.14	Pathologische Augenbefunde	458
15.14.1	Kirschroter Fleck der Makula	458
15.14.2	Optikusatrophie	458
15.14.3	Verfärbungen des Augapfels	459
15.14.4	Katarakt	459
15.15	Auffälligkeiten der Elektrolyte	460
15.15.1	Hyponatriämie	460
15.15.2	Hypernatriämie	461
15.15.3	Hyperchlorämie	462
15.15.4	Hypochlorämie	462
15.15.5	Hypokaliämie	462
15.15.6	Hyperkaliämie	463

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	Hyperekplexie	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	Enzyersatztherapien	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			