

Sachverzeichnis

A

AB0-Inkompatibilität 30
 Abetalipoproteinämie 145
 Abnabeln 9
 Absaugen, Neugeborene 9
 Abschnürung, amniotische 26
 Abstillen 20
 Abstinenzsyndrom, neonatales 23
 Achondroplasie 111
 – Genetik 91
 Acne neonatorum 8
 Acrodermatitis enteropathica 114
 – Genetik 93
 Adaptation, postnatale 7
 Adrenarche 18
 Adrenogenitales Syndrom (AGS) 154
 – Genetik 93
 AGA (appropriate for gestational age) 9
 Agyrie 46
 Ahornsirupkrankheit 134
 Alagille-Syndrom 111
 – Genetik 91
 Alkoholspektrumstörung, fetale 21
 Alport-Syndrom, Genetik 96
 ALTE (apparent life-threatening event) 75
 Ammoniak 122
 Analatresie 56
 Anamnese 62
 Androgeninsensitivitätssyndrom (AIS) 161
 Anenzephalie 47
 Angelman-Syndrom 90
 Anpassungsstörung, postnatale 10
 Anti-D-Prophylaxe 30
 Anti-Müller-Hormon 82
 Antizipation 91
 Apgar-Score 10
 Apnoe, Neugeborene 37
 Apnoe-Bradykardie-Syndrom 37
 ApoB₁₀₀-Defekt, familiärer 143
 Apolipoprotein-C-2-Mangel, familiärer 144
 Arcus lipoides corneae 141
 Arnold-Chiari-Malformation 47
 Asphyxie, perinatale 32
 Aspiration, Fremdkörper 70
 Assoziation, Genetik 104
 Atemfrequenz, Normwerte 63
 Atemnot, Neugeborene 36
 Atemnotsyndrom 38
 Atmung, periodische 37
 Atresie, Darm 55
 Autosomen 81
 – numerische Aberrationen 88
 Azidose, Therapie 122

B

Babinski-Reflex 11
 Balkenagenesie 46
 Barr-Körperchen 82
 Battered-Child-Syndrom 78
 Bauer-Reaktion 11
 Beikost 21
 Beurteilung des Neugeborenen 9
 Bilirubinenzephalopathie 29
 Blasensprung
 – frühzeitiger 9
 – vorzeitiger 9
 Blutdruck, Normwerte 63
 Blutgasanalyse, Nabelschnurblut 10

Blutung
 – subdurale 12
 – subgaleatische 12
 – vaginale 8
 BPD (bronchopulmonale Dysplasie) 39
 Brachyzephalus 46
 BRCA-Mutation 98
 Bronchopulmonale Dysplasie 39
 BRUE (brief resolved unexplained event) 75

C

Candidose 42
 Caput succedaneum 11
 Carnitinzklusdefekt 146
 CHARGE-Syndrom 49
 CHI (kongenitaler Hyperinsulinismus) 124
 Choanalatresie 49
 Choanalstenose 49
 Chromosomen
 – Aufbau 81
 – Chromosomensatz 81
 Chromosomenaberration
 – numerische 87
 – Autosomen 88
 – Gonosomen 88
 – strukturelle 89
 – unbalancierte 89
 Chylomikronämie, familiäre 144
 CPEO (chronische progressive externe Ophthalmoplegie) 97
 Cranium bifidum 47
 Cri-du-Chat-Syndrom 90
 CRISPR/Cas9-Methode 102

D

Dandy-Walker-Syndrom 47
 Deletion 89
 Dens neonatalis 18
 Dermalsinus 47
 Diabetes mellitus
 – Kind 162
 – Schwangerschaft 25
 Diabetische Fetopathie 25
 Diastematomyelie 47
 Differenzierung, sexuelle 82
 DiGeorge-Syndrom 110
 – Genetik 90
 Diplomyelie 47
 Disomie, uniparentale 84
 Dolichocephalus 46
 Dominanz, komplette 83
 Double Bubble Sign 56
 Down-Syndrom, *siehe* Trisomie 21
 Dreieckschädel 46
 Drogenabusus in der Schwangerschaft, Folgen 23
 Drogenentzugssyndrom, neonatales 23
 DSD (Differences bzw. Disorders of Sex Development) 158
 Ductus arteriosus, Verschluss 7
 Dünndarm
 – Atresie 55
 – Stenose 55
 Dünndarmvolvulus 57
 Duodenalatresie 55
 Duodenalstenose 55
 Duplikation 89
 Dysbetalipoproteinämie, familiäre 143
 Dyskinesie, primäre ziliäre 115
 Dysmorphie 87
 Dysostosis mandibulofacialis 112
 Dysostosis multiplex 131

Dysplasie, bronchopulmonale 39
 Dyspnoe, Neugeborene 36
 Dysraphie 47

E

Edwards-Syndrom, *siehe* Trisomie 18
 Ehlers-Danlos-Syndrom 118
 – Genetik 96
 ELBW (extremely low birth weight infant) 9
 Ellis-van-Crevelde-Syndrom 115
 – Genetik 93
 Embryopathie, Phenylalanin 133
 Emphysem, kongenitales lobäres 51
 Endgröße, prognostische 18
 Endokrinopathien 152
 Enterokolitis, nekrotisierende 43
 Entwicklung
 – geistige 16
 – Größe und Gewicht 16
 – Meilensteine 16
 – motorische 16
 – sexuelle, Varianten 158
 Entwicklungsbeschleunigung, konstitutionelle 160
 Entwicklungsverzögerung, konstitutionelle 160
 Enzephalopathie, hypoxisch-ischämische 33
 Enzephalozele 47
 Erb-Duchenne-Lähmung 12
 Erbgangsnachweis 86
 Erkrankung
 – mitochondrial vererbte 96
 – monogene 104
 Ernährung, Säugling 19
 Erstversorgung des Neugeborenen 9
 Erythroblastose, fetale 30
 Expressivität 84

F

Fanconi-Anämie 115
 – Genetik 101
 FAP (familiäre adenomatöse Polyposis coli) 99
 Fazialisparese, geburtstraumatische 12
 Fehlbildung 87
 Fehlgeburt 9
 Feminisierung, testikuläre 161
 Fetale Alkoholspektrumstörung 21
 Fetopathie, diabetische 25
 Fettsäureoxidationsdefekt 147
 Fieberkrampf 73
 Finnegan-Score 24
 Fistel, tracheoösophageale 52
 Fluor, Neugeborenenprophylaxe 14
 Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) 82
 Flüssigkeitslunge 39
 Folgenahrung 21
 Fontanelle 18
 – abnormer Tastbefund 36
 Formula-Nahrung 20
 Fototherapie 29
 Fragiles-X-Syndrom 117
 – Genetik 94
 Franceschetti-Syndrom 112
 – Genetik 92
 Fremdkörperaspiration 70
 Fremdkörperingestion 72
 Frühgeborenes 9
 Fruktoseintoleranz, hereditäre 127

G

Galactokinasedefekt 126
 Galaktosämie, klassische 126
 Galant-Reflex 11
 Gallengangsatresie 61
 Gardner-Syndrom 99
 Gastroschisis 60
 Geburt, Definition 9
 Geburtsgeschwulst 11
 Geburtsverletzung 11
 Geburtszahn 18
 Gedeihstörung 64
 Genetik, formale 83
 Genkopplung 87
 Gentherapie 101
 Geschlechtsdeterminierung, chromosomale 82
 Geschlechtsentwicklung 18
 – Varianten 158
 Gestationsalter 9
 Gewicht, Perzentilenkurve 15
 Glabella-Reflex 11
 Gleichgewichtsreaktionen 16
 Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel, Genetik 95
 Glutarazidurie Typ I 140
 Glykogenose 128
 GM1-Gangliosidose 149
 GM2-Gangliosidose 150
 Gonadarche 18
 Gonosomen 81
 – numerische Aberrationen 88
 Greifreflex 11
 Größe, Perzentilenkurve 15

H

Hairless-Women-Syndrom 161
 Hämatopoese, Entwicklung 8
 Hämoglobin, fetales 8
 Hämophilie, Genetik 95
 HA-Nahrung 21
 Harnstoffzyklusdefekt 137
 HDL-Mangel, familiärer 145
 Hernie, Zwerchfell 51
 Herzfrequenz, Normwerte 63
 Heterogenie 86, 95
 Heteroplasmie 86
 Heterozygotenhäufigkeit 84
 Heterozygotennachweis 85
 Heterozygotie 84
 H-Fistel 52
 HIE (hypoxisch-ischämische Enzephalopathie) 33
 Hirnblutung, Früh- und Neugeborene 31
 HNPCC (hereditäres nicht polypöses kolorektales Karzinom-Syndrom) 99
 Hochwuchs 69
 Holoprosenzephalie 46
 Homoplasmie 86
 Homozygotie 84
 Homozystinurie, klassische 135
 Hörscreening 13
 HPV-Infektion, perinatale 42
 Huntington-Krankheit, Genetik 91
 Hybridisierung 82
 21-Hydroxylase-Mangel 155
 Hydrozephalus 45
 – posthämorrhagischer 32
 Hyperammonämie, Therapie 122
 Hyperbilirubinämie, Neugeborenes 27
 Hypercholesterinämie
 – familiäre 141
 – Genetik 92
 – polygene 143

Hyperexzitabilität beim Neugeborenen 35
 Hyperinsulinismus, kongenitaler 124
 Hyperlipidämie, familiäre kombinierte 143
 Hyperlipoproteinämie, primäre 141
 Hyperthyreose
 – Kind 153
 – neonatale 153
 Hypertonie, persistierende pulmonale 40
 Hypertriglyzeridämie, familiäre 143
 Hyperviskositätssyndrom 30
 Hypoglykämie
 – Neugeborenes 9
 – Therapie 121
 Hypogonadismus 157
 Hypolipoproteinämie, primäre 145
 Hypothermie-Behandlung 34
 Hypothyreose
 – Kind 152
 – konnatale 152

I

Icterus neonatorum 27
 Imprinting 84
 Incontinentia pigmenti 117
 – Genetik 94
 Infektion, konnatale 41
 Ingestion, Fremdkörper 72
 Insertion 89
 Inversion 89
 Iod, Neugeborenenprophylaxe 14
 Isochromosom 89
 Isolat 84
 Isovalerianazidurie 139

K

Kahnschädel 46
 Kallmann-Syndrom 157
 Kartagener-Syndrom 115
 Karyogramm 81
 Karyotyp 81
 Katzenschrei-Syndrom 90
 Keimzellmosaik 84
 Kephalthämatom 12
 Kernikterus 29
 Kindesmisshandlung 78
 Kindstod, plötzlicher 76
 Kleinhirnhypoplasie 47
 Kleinwuchs 66
 Klinefelter-Syndrom 109
 – Genetik 88
 Klumpke-Lähmung 12
 Knochenalter 18
 Knochenentwicklung 18
 Kodominanz 84
 Kolon
 – Atresie 55
 – Stenose 55
 Kopfblutgeschwulst 12
 Kopplungsanalyse 86
 Körpergewicht, Perzentilenkurve 15
 Körpergröße, Perzentilenkurve 15
 Korrelationskoeffizient 86
 Krampfanfall, Neugeborene 34
 Krankheiten, multifaktoriell bedingte 96
 Krebserkrankungen
 – Gentherapie 103
 – vererbte 98
 Kretinismus 152
 KSS (Kearns-Sayre-Syndrom) 97
 Kurzschädel 46

L

Labyrinthstellreflex 16
 Laktoseintoleranz
 – adulte Form 128
 – hereditäre 128
 Landau-Reflex 16
 Langschädel 46
 LBW (low birth weight infant) 9
 LCAT-Mangel 146
 Lebendgeburt 9
 Lesch-Nyhan-Syndrom 117
 – Genetik 94
 Leukodystrophie, metachromatische 149
 Leukomalazie, periventrikuläre 34
 LGA (large for gestational age) 9
 LHON (Leber's Hereditary Optic Neuro-pathy) 97
 Li-Fraumeni-Syndrom 99
 Lipoproteinlipase-Mangel, familiärer 144
 Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte 48
 Lissenzephalie 46
 Lungenfehlbildung, zystische 50
 Lungensequester 50
 Lyon-Hypothese 82

M

Maldescensus testis 158
 Malrotation 57
 Mammakarzinom, erbliches 98
 Marfan-Syndrom 113
 – Genetik 91
 Mastopathia neonatorum 8
 McCune-Albright-Syndrom 159
 Medikamentenabusus in der Schwangerschaft, Folgen 23
 Megacolon congenitum 59
 Mekonium 7
 Mekoniumaspirationssyndrom 40
 Mekoniumileus 58
 Mekoniumpfropfsyndrom 58
 Melanom, malignes, Genetik 101
 MELAS (mitochondriale Enzephalopathie mit Laktatazidose und schlaganfallähnlichen Ereignissen) 97
 MEN (multiple endokrine Neoplasie) 100
 Menarche 18
 – isolierte prämatüre 160
 Mendel-Regeln 83
 MERFF (Myoklonusepilepsie mit ragged red fibers) 97
 Mikrodeletion 90
 Mikrozephalus 45
 Milchgebiss 18
 Milien 8
 Miller-Dieker-Syndrom 90
 Missbrauch, sexueller 78
 Mitochondriopathie 96
 Monosomie X0, *siehe* Turner-Syndrom
 Morbus
 – Andersen 128
 – Cori 128
 – Fabry 150
 – Fanconi-Bickel 128
 – Farber 151
 – Gaucher 150
 – haemolyticus neonatorum 30
 – haemorrhagicus neonatorum 26
 – Hers 128
 – Hirschsprung 59
 – Genetik 96
 – Hunter 131
 – Krabbe 151

– Lewis 128
 – Maroteaux-Lamy 131
 – McArdle 128
 – Morquio 131
 – Niemann-Pick 151
 – Pfaundler-Hurler 131
 – Pompe 128
 – Sandhoff 150
 – Sanfilippo 131
 – Scheie 131
 – Sly 131
 – Tarui 128
 – Tay-Sachs 150
 – von Gierke 128
 Moro-Reflex 11
 Mosaik-Trisomie 8 88
 Mukopolysaccharidose 131
 Mukoviszidose
 – Genetik 92
 – Gentherapie 103
 Müller-Gang 82
 Münchhausen-by-proxy-Syndrom 78
 MURCS-Assoziation 104
 Muskelatrophie, spinale, Genetik 94
 Muskeldystrophie Becker, Genetik 95
 Muskeldystrophie Duchenne
 – Genetik 95
 – Gentherapie 103
 Mutation, trunkierende 94
 Muttermilch 19
 Muttermilchersatznahrung 20
 Muttermilchikterus 27
 Myotone Dystrophie, Genetik 91
 Myotonia congenita, Genetik 96

N

Nabelarterien-pH 10
 Nackenreflex
 – asymmetrischer tonischer 11
 – symmetrisch-tonischer 11
 NARP-Syndrom (Neuropathie, Ataxie, Retinopathie pigmentosa) 97
 NAS (neonatales Abstinenzsyndrom) 23
 Nasennebenhöhlen 18
 NEK (nekrotisierende Enterokolitis) 43
 Neoplasie, multiple endokrine 100
 Nesidioblastose 26, 124
 Neugeborene
 – Atemnot 36
 – Beurteilung 9
 – Definition 9
 – eutrophe 9
 – Hirnblutung 31
 – Hyperexzitabilität 35
 – hypertrophe 9
 – hypotrophe 9
 – Ikterus 27
 – Infektion 41
 – Krampfanfall 34
 – Reflexe 11
 – Reifezeichen 10
 – übertragene 9
 – Wärmeregulation 8
 Neugeborenenprophylaxe 13
 Neugeborenencreening 12
 Neugeborenensepsis 41
 Neuralrohrdefekt 47
 Neurofibromatose, Genetik 100
 Nierenzellkarzinom 100

O

Omphalozele 60
 Onkogen 98
 Organoazidopathie 139
 Ösophagusatresie 52
 Osteogenesis imperfecta 120
 – Genetik 92

P

Pachygyrie 46
 Papillomavirus-Infektion, Neugeborene 42
 Patau-Syndrom, *siehe* Trisomie 13
 Pearson-Syndrom 97
 Penetranz 83
 Perzentilenkurve 15
 Peutz-Jeghers-Syndrom 99
 Pharmakotherapie 64
 Phenylketonurie 132
 – Genetik 93
 – maternale 26, 133
 Philadelphia-Chromosom 98
 Phosphatdiabetes, Genetik 94
 Pierre-Robin-Sequenz 120
 – Genetik 96
 Plagiozephalus 46
 Pleiotropie 84
 Plexusparese 12
 Polyglobulie 30
 Polyphämie 84
 Polyposis coli
 – familiäre adenomatöse 99
 – juvenile 99
 Polyzythämie 30
 Porenzephalie 47
 PPHN (persistierende pulmonale Hypertonie des Neugeborenen) 40
 Prader-Willi-Syndrom 119
 – Genetik 90
 Präeklampsie 26
 Pre-Nahrung 20
 Primäre ziliäre Dyskinesie 115
 – Genetik 93
 Prophylaxe
 – Fluor 14
 – Iod 14
 – Neugeborene 13
 – Vitamin D 13
 – Vitamin K 13
 Protoonkogen 98
 Pseudodominanz 84
 Pseudopubertas praecox 155, 159
 Pubarche 18
 – isolierte prämatüre 160
 Pubertas praecox 159
 Pubertas tarda 160
 Pubertätsentwicklung 19
 – verzögerte 160
 – vorzeitige 159
 Pubertätsgynäkomastie 160
 PVL (periventrikuläre Leukomalazie) 34
 Pylorusatresie 54
 Pylorusstenose, hypertrophe 54

R

Reflexe
 – Neugeborene 11
 – Säuglinge 16
 Regressionssyndrom, kaudales 25
 Reifezeichen bei Neugeborenen 10
 Respiratory-Distress-Syndrome (RDS) 38
 Retinoblastom, Genetik 100

Rett-Syndrom, Genetik 94
 Rhesus-Inkompatibilität 30
 Rhesusprophylaxe 30
 Ringchromosom 89
 Robertson-Translokation 89

S

Salzverlustsyndrom 155
 Säuglingsanfangsnahrung 20
 Säuglingsernährung 19
 Säuglingstod, plötzlicher 76
 Saugreflex 11
 Schreitreflex 11
 Screening
 – Hörscreening 13
 – kritische angeborene Herzfehler 13
 – Neugeborene 12
 Semidominanz 83
 Sequenz 104
 Sex-Chromatin 82
 Sexualentwicklung 18
 SGA (small for gestational age) 9
 Sichelzellerkrankung, Genetik 94
 SIDS (sudden infant death syndrome) 76
 Single Bubble Sign 54
 Skaphozephalus 46
 Smith-Lemli-Opitz-Syndrom 116
 – Genetik 93
 Somatogramm 15
 Spaltungsregel 83
 Spätmanifestation 84
 Sphingolipidosen 148
 Spina bifida 47
 Sprungbereitschaft 16
 SRY-Gen 82
 Stammbaumanalyse 83, 87
 Stammbaumsymbole 83
 Stellreaktionen 16
 Stenose, Darm 55
 Stillen 20
 Stillikerus 27

Stoffwechselerkrankungen
 – angeborene 121
 – Diagnostik 123
 – Leitsymptome 121
 Störung, polygene 104
 Stützreaktionen 16
 Subduralblutung 12
 Suchreflex 11
 Surfactant-Mangel-Syndrom 38
 Syndrom 104

T

Telomere 81
 Termingeborenes 9
 Tethered-Cord-Syndrom 47
 Thelarche 18
 – isolierte prämatüre 160
 TORCHLL-Komplex 26, 41
 Totgeburt 9
 Transitorische Tachypnoe des Neugeborenen 39
 Translokation 89
 Triangular Cord Sign 61
 Trigonocephalus 46
 Trimenonanämie 8
 Triple Bubble Sign 56
 Triple-X-Syndrom 88
 Trisomie 13 107
 – Genetik 88
 Trisomie 18 106
 – Genetik 88
 Trisomie 21 104
 – Genetik 88
 – Pränataldiagnostik 105
 Trisomie X 88
 Tumorerkrankungen, vererbte 98
 Tumorsuppressoren 98
 Tumorzellen, Mutationsarten 98
 Turcot-Syndrom 99
 Turmschädel 46
 Turner-Syndrom 108
 – Genetik 88
 Turrizephalus 46

U

Unabhängigkeitsregel 83
 Uniformitätsregel 83
 Untersuchung, körperliche 62
 Uridindiphosphat-Galactose-4-Epimerasemangel 126

V

VACTERL-Assoziation 104
 Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD) 158
 Vererbung
 – autosomal-dominante 83
 – autosomal-rezessive 84
 – geschlechtsbegrenzte 86
 – geschlechtsgebundene 86
 – gonosomale 85
 – kodominante 84
 – komplexe 86
 – mitochondriale 86
 – multifaktorielle 86
 – X-chromosomal-dominante 85
 – X-chromosomal-rezessive 85
 Vernachlässigung 78
 Vitamin D, Neugeborenenprophylaxe 13
 Vitamin K, Neugeborenenprophylaxe 13
 Vitamin-K-Mangel, Neugeborene 26
 VLBW (very low birth weight infant) 9
 Vogt-Klassifikation 52
 Vulvulus 57
 Vorsorgeuntersuchung 14
 – U1 10

W

Wachstum 16
 Wachstumsanomalie 87
 Wachstumsretardierung, intrauterine 9
 Wärmeregulation, Neugeborene 8
 Wehen, vorzeitige 9
 Wet Lung Disease 39
 Whirlpool Sign 58
 Wiedemann-Beckwith-Syndrom 112
 – Genetik 91
 Wiegenkufen-Füße 107
 Williams-Beuren-Syndrom 110
 – Genetik 90
 Wilms-Tumor, Genetik 101
 Wiskott-Aldrich-Syndrom 118
 – Genetik 95
 Wolff-Gang 82
 Wolf-Hirschhorn-Syndrom 90

X

Xanthelasma 141
 Xanthom 141
 X-Chromosom 82
 Xeroderma pigmentosum, Genetik 101
 X-Inaktivierung 82

Y

Y-Chromosom 82

Z

Zahndurchbruch 18
 Zahnentwicklung 18
 Zahnwechsel 18
 Zellweger-Syndrom 116
 – Genetik 93
 Zentromer 81
 Zwerchfellhernie, kongenitale 51
 Zystinose 136