

Sachverzeichnis

A

Abeta-Lipoproteinämie 64
 Abschnürung, amniotische 27
 Absenzen 136
 Abstammungsdiagnostik 153
 Achalasie 109
 Achondroplasie 52
 Acne
 – neonatorum 12
 – vulgaris 131
 Acrodermatitis enteropathica 53
 Addison, Morbus 70
 Adenoide 100
 ADHS=Aufmerksamkeitsdefizit- und
 Hyperaktivitätssyndrom 148
 Adrenarche 16
 Adrenogenitales Syndrom 68
 Agenesie, Ösophagus 38
 Agyrie 132
 Ahornsirupkrankheit 62
 AIDS, Neugeborene 81
 ALCAPA (anomalous left coronary artery
 from the pulmonary artery) 99
 Alkalose
 – metabolische 122
 – respiratorische 123
 Alkoholspektrumstörung, fetale 26
 Alkoholsyndrom, fetales 26
 Allele 152
 Allelie, multiple 155
 Alport-Syndrom 55
 ALTE (apparent life-threatening event)
 146
 Aminoazidopathie 61
 Ammoniak 63
 Analatresie 43
 Anämie 85
 Anamnese 7
 Androgenresistenz, komplette 72
 Anenzephalie 133
 Anfall
 – komplex-fokaler 137
 – Neugeborene 32
 Angina tonsillaris 100
 Angiophakomatose 137
 Anomalie
 – autosomal dominante 161
 – Chromosomen 157
 – Ebstein- 97
 – Urachus 116
 Anorexia nervosa 147
 Anti-Endomysium-Antikörper 111
 Anti-Gliadin-Antikörper 111
 Anti-Müller-Hormon 156
 Antizipation 154
 – paternale 154
 Aortenisthmusstenose 98
 Aortenstenose 98
 Apgar-Score 10
 Apnoe, Frühgeborene 34
 Apnoe-Bradykardie-Syndrom 34
 Appendizitis 112
 Arnold-Chiari-Malformation 133
 Arthritis
 – juvenile idiopathische 84
 – systemische juvenile 84
 ASD (Vorhofseptumdefekt) 92
 Asperger-Syndrom 148

Aspergillose, allergische bronchopul-
 monale 106
 Asphyxie
 – blaue 32
 – peripartale 31
 – weiße 32
 Assoziation 49
 – Genetik 165
 Asthma bronchiale 103
 Astrozytom 139
 Ataxia teleangiectatica 137
 Atemnot
 – Kindesalter 144
 – Neugeborene 33
 Atemnotsyndrom 33
 Atmung, periodische 34
 Atresie
 – Dünndarm 41
 – Duodenum 40
 – Gallengänge 43
 – Hymen 117
 – Kolon 41
 – Ösophagus 38
 – Pylorus 39
 – Trikuspidalklappe 96
 – Vagina 117
 Atriumseptumdefekt 92
 Aufmerksamkeitsdefizit- und Hyper-
 aktivitätssyndrom=ADHS 148
 Aufwach-Grand-mal-Epilepsie 136
 Autismus, frühkindlicher 148
 Autosomen 155
 – Fehlverteilung 158
 – numerische Aberrationen 49
 AV-Kanal 93
 AVSD (atrioventrikulärer Septumde-
 fekt) 93
 Azidose 58
 – metabolische 122
 – respiratorische 123

B

Babinski-Reflex 12
 Balkenagenesie 132
 Barr-Körperchen 156
 Battered-child-Syndrom 149
 Bauchwandspalte 44
 Bauer-Reaktion 12
 Beikost 25
 Beratung, genetische 167
 Bettnässen 120
 Bilirubinenzephalopathie 28
 Bland-White-Garland-Syndrom 99
 Blasenentleerungsstörung 121
 Blasenprung
 – frühzeitiger 9
 – vorzeitiger 9
 Blitz-Nick-Salaam-Anfälle 136
 blue spells 94
 Blutgasanalyse, Nabelschnurblut 11
 Blutung
 – subdurale 25
 – subgaleatische 25
 – vaginale 12
 Bordetella pertussis 79
 Brachyzephalus 125
 Bronchiolitis 102

Bronchitis 102
 Bulimia nervosa 147
C
 Caput succedaneum 25
 Carnitinzyklusdefekt 64
 Carter-Effekt 169
 CHARGE-Assoziation 49
 Chediak-Higashi-Syndrom 84
 Chlamydia-trachomatis-Infektionen 45
 Choanalatresie 45
 Choanalstenose 45
 Chromosomen 155
 – Nondisjunction 157
 – Robertson-Translokation 158
 Chromosomenaberration 157
 – numerische
 -- Autosomen 49, 158
 -- Gonosomen 50, 157
 – Spontanabort 159
 – strukturelle, Autosomen 158
 – unbalancierte 159
 – Wiederholungsrisiko 169
 Chromosomenbruch 160
 Chromosomenmutation 153
 Coarctatio aortae 98
 Codman-Dreieck 141
 Colitis ulcerosa 112
 Coxitis fugax 124
 Cri-du-chat-Syndrom 50
 Grigler-Najjar-Syndrom 113
 Crossing-over, Genkopplung 165
 Cushing-Syndrom 70

D

D-TGA (Transposition der großen Arte-
 rien) 94
 Dandy-Walker-Syndrom 133
 Darmverschluss 109
 Dehydratation 121
 Deletion 153
 Denver-Klassifikation 155
 Dermatitis, atopische 128
 DeToni-Debré-Fanconi-Syndrom 120
 Diabetes
 – insipidus 67
 – mellitus 73
 -- Schwangerschaft 26
 Diagnostik, genetische 167
 Differenzierung, sexuelle 156
 DiGeorge-Syndrom 51, 84
 Diskordanz 167
 Divertikel
 – Harnblase 116
 – Meckel 110
 DNA
 – Kopplungsanalyse 153
 – Transkription 151
 DNA-Analyse 152
 DNA-Fingerprinting 153
 DNA-Polymorphismen 153
 Dolichocephalus 125
 double bubble sign 40
 Down-Syndrom 49
 Dranginkontinenz 121
 Dreimonatskoliken 108
 Dreitagefieber 79
 Dubin-Johnson-Syndrom 113
 Duchenne-Muskeldystrophie 126
 Ductus arteriosus
 – Obliteration 8
 – persistierender 93
 Dünndarm, Atresie 41
 Dünndarmvolvulus 41
 Duodenalstenose 40
 Duplikation 153
 Dyskinesie, primäre ziliäre 54
 Dysostosis multiplex 60
 Dysplasie, bronchopulmonale 35
 Dyspnoe 100
 Dysrhaphe 133
E
 Ebstein-Anomalie 97
 Ectopia testis 117
 Eczema herpeticum 128
 Edwards-Syndrom 49
 Ehlers-Danlos-Syndrom 56
 Einschlusskörperchenkonjunktivitis
 45
 Eisenmangelanämie 86
 Eisenmenger-Reaktion 91
 Eiweißstoffwechsel 61
 Ekstrophie 116
 – kloakale 116
 ELBW (extremely low birth weight
 infant) 9
 Elfin-Face-Syndrom 52
 ELISA (enzyme linked immunosorbent
 assay) 152
 Ellis-van-Creveld-Syndrom 53
 Embryopathie
 – Röteln 77
 – Varizellen 78
 Endokarditis 99
 Endokardkissendefekt 93
 Endokrinopathie 67
 Enterobiasis 81
 Enterobius vermicularis 81
 Enterokolitis, nekrotisierende 37
 Enteropathie
 – glutensensitive 110
 – nahrungsmittelproteininduzierte
 110
 Enteroviren 45
 Entwicklung
 – geistige 18
 – Meilensteine 19
 – motorische 18
 Entwicklungsverzögerung, konstitutio-
 nelle 72
 Enuresis 120
 Enzephalopathie, hypoxämisch-ischä-
 mische 32
 Enzephalozele 133
 Ependymom 139
 Epiglottitis 101
 Epilepsie
 – fokale 137
 – generalisierte 136
 – juvenile myoklonische 136
 – myklonisch-astatische 136
 Epispadie 116

- Epispadie-Ekstrophie-Komplex 116
 Erb-Duchenne-Lähmung 25
 Erdbeerzunge
 – Kawasaki-Syndrom 82
 – Scharlach 76
 Erkrankungen, neurokutane 137
 Erkrankungshäufigkeit 166
 Ersticken, akzidentelles 147
 Erythema
 – exsudativum multiforme 130
 – nodosum 130
 Erythrozyten
 – Anämie 85
 – Neugeborene 85
 Euchromatin 155
 Ewing-Sarkom 141
 Exanthema
 – infectiosum 77
 – subitum 79
 Exon 151
 Expressivität 161
- F**
- FAB-Klassifikation, ALL 88
 Fallot-Tetralogie 94
 Familienanamnese, genetische 167
 Fanconi-Anämie 53
 Fanconi-Syndrom, renales 120
 Fazialisparese 135
 – Neugeborene 25
 Fehlbildung, genetisch bedingte 49
 Fehlgeburt 9
 Feminisierung, testikuläre 72
 Fetale Alkoholspektrumstörung 26
 Fetopathie, diabetische 26
 Fettsäureoxidationsdefekt 65
 Fibrose, zystische 105
 Fieberkrampf 146
 Fistel, tracheoösophageale 38
 floppy infant
 – Morbus Pompe 60
 – Myopathie 126
 – Zellweger-Syndrom 54
 Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) 155
 Flüssigkeitslunge 33–34
 Folgenahrung 24
 Fontanelle 16
 Formula-Nahrung 24
 Fototherapiegrenze 29
 Fragiles-X-Syndrom 55
 Frameshift-Mutation 154
 Franceschetti-Syndrom 52
 Fremdkörper
 – Aspiration 144
 – Gastrointestinaltrakt 114
 Frühgeborene 9
 – Atemnot 33
 – Atemnotsyndrom 33
 – Erkrankungen 25
 Fruktoseintoleranz, hereditäre 59
- G**
- Galaktosämie, klassische 58
 α-Galaktosidase-A-Defekt 66
 Galant-Reflex 12
 Gallengangatresie 43
 Gargoylismus 60
 Gastritis 109
 Gastroenteritis 112
 Gastroschisis 44
 Gaucher-Zelle 66
 Geburt, Definition 9
 Geburtsverletzung 25
- Gedeihstörung 20
 Gen 151
 Genaktivität 151
 Genetik 151
 – formale 160
 Genfrequenz 166
 Genkartierung 152–153
 Genkopplung 165
 Genlokalisierung 133
 Genmutation 153
 Genokopie 155
 Genom 151
 – Variabilität 152
 Geschlechtsdeterminierung, chromosomale 156
 Geschlechtsentwicklung, Störungen 71
 Gestationsalter 9
 Gewicht, Perzentilenkurve 13
 Gilbert-Meulengracht-Syndrom 113
 Gilles-de-la-Tourette-Syndrom 148
 Glabella-Reflex 12
 Glasknochenkrankheit 56
 Gleichgewichtsreaktion 18
 Gleithoden 117
 Gliadin 111
 Gliom 139
 Glomerulonephritis 119
 Glutarazidurie 63
 Glykogenose 59
 GM1-Gangliosidose 65–66
 GM2-Gangliosidose 65–66
 Gneis 130
 Gonadarche 16
 Gonaden, Entwicklung 156
 Gonosomen 155
 – Fehlverteilung 157
 – numerische Aberration 50, 157
 Grand-mal-Epilepsie 136
 Granulomatose, septische 84
 Gregg-Syndrom 77
 Greifreflex 12
 Größe, Perzentilenkurve 13
 Guthrie-Testkarte 12
- H**
- H-Fistel 38
 Hairless-women-Syndrom 72
 Hämangiom 131
 Hämatom, subgaleatisches 25
 Hämatoopoese, Embryo 9
 Hämoglobin
 – Anämie 85
 – fetales 9
 Hämophilie 90
 Hand-Fuß-Mund-Krankheit 80
 Handschuh-Socken-Syndrom 77
 Hardy-Weinberg-Gleichgewicht 166
 Harnblasendivertikel 116
 Harninkontinenz 121
 Harnstoffzyklusdefekt 63
 Harnwegsinfektionen 117
 Hepatitis-B-Infektion 46
 Hepatitis-C-Infektion 46
 Hepatoblastom 143
 Hermaphroditismus verus 71
 Hernie 114
 – Nabel 45
 – Zwerchfell 36
 Herpangina 80
 Herpes neonatorum 46
 Herzfehler, angeborene 90
 – Links-rechts-Shunt 91
 – Rechts-links-Shunt 94
 Herzinsuffizienz 99
 Herzrhythmusstörung 99
- Heterochromatin 155
 Heterodisomie 157
 Heterogenität 165
 Heterogenität, genetische 165
 Heteroplasmie 164
 Heterosis 166
 Heterozygotennachweis 162
 Heterozygotenwahrscheinlichkeit 166
 Heterozygotie 152
 – Dominanz 161
 Hexenmilch 11
 Hirnblutung, Neugeborene 30
 Hirntumor 138
 Histon 155
 HIV-Infektion, Neugeborene 81
 HLHS (hypoplastisches Linksherzsyndrom) 95
 Hochwuchs 20
 Hodenhochstand 117
 Hodentorsion 121
 Holoprosenzephalie 132
 Homoplasmie 164
 Homozygotenwahrscheinlichkeit 166
 Homozygotie 152
 Homozystinurie, klassische 62
 HPV-Infektion, Neugeborene 46
 Hüftdysplasie, kongenitale 123
 Humangenetik 151
 HUS (hämolytisch-urämisches Syndrom) 118
 Hutchinson-Trias 47
 HWI, *siehe* Harnwegsinfektionen
 Hybridisierung, Chromosomen 155
 Hydroneprose 114
 Hydrozele 121
 Hydrozephalus 132
 – posthämorrhagischer 31
 Hymenalatresie 117
 Hyperammonämie 58
 Hyperbilirubinämie
 – hereditäre nicht hämolytische 113
 – Neugeborene 27–28
 Hyperhydratation, hypotone 122
 Hyperinsulinismus, kongenitaler 27
 Hyperkalzämie, idiopathische infantile 52
 Hyperthyreose 68
 Hypertonie 99
 – pulmonale, persistierende 35
 Hyperviskositätssyndrom 30
 Hypoglykämie 58
 – neonatale 27
 Hypogonadismus 70
 Hypokortisolismus, adrenogenitales Syndrom 69
 Hypophysenvorderlappeninsuffizienz 67
 Hypospadie 116
 Hypothyreose 68
- I**
- Ichthyosis vulgaris 131
 ICP (infantile Zerebralparese) 134
 Icterus neonatorum 28
 IgA-Nephropathie 84
 IgA-Nephropathie 119
 Ileus 109
 Immobile-Zilien-Syndrom 54
 Immundefekte 83
 Impetigo contagiosa 129
 Impfkalender 21
 Impfmässern 76
 Impfstoffe 21
 Impfungen 21
 Imprinting 161
- Impulsiv-Petit-mal-Epilepsie 136
 Incontinentia pigmenti 54
 Insertion 153
 Intron 151
 Invagination 109
 Inversion 153
 Iod, Neugeborenenprophylaxe 13
 Isodisomie 157
 Isolat 162
 Isovalerianazidurie 64
 ITP (immunthrombozytopenische Purpura) 90
- K**
- Kardiaachalasie 109
 Kardiomyopathie 99
 Kartagener-Syndrom 54
 Karyotyp 155
 Kasai-Portoenterostomie 44
 Kawasaki-Syndrom 82
 Kearns-Sayre-Syndrom 164
 Keimbahnmutation 153
 Keimzellmosaik 168
 Keimzelltumoren 143
 Kephälhämatom 25
 Kernikterus 28
 Keuchhusten 79
 Kielschädel 125
 Kindesmisshandlung 149
 Kindstod, plötzlicher 146
 Kleinhirnhypoplasie 133
 Kleinwuchs 20
 Klinefelter-Syndrom 51, 157
 Klumpke-Lähmung 25
 Knochenalter 16
 Knochenentwicklung 16
 Knochtumor 140
 Kohlenhydratstoffwechsel 58
 Kokarde, Invagination 110
 Kolon
 – Atresie 41
 – hypoplastisches linkes 42
 – irritables 108
 Konkordanz 166
 Koplick-Flecken 76
 Kopplungsanalyse 153
 Korrelation, Genetik 165
 Krampfanfall
 – Fieberkrampf 146
 – Neugeborene 32
 Kraniopharyngeom 139
 Kraniosynostose 125
 Kraniotabes 125
 Kretinismus 68
 Krise, hämolytische 87
 Krupp, spasmodischer 101
 Kryptorchismus 117
 Kugelzellanämie 86
 Kuhmilchallergie 110
 Kuhmilchproteinintoleranz 110
- L**
- Labiensynechie 117
 Labyrinthstellreflex 18
 Lackklippen 82
 Laktoseintoleranz, kongenitale 59
 Landau-Reflex 18
 Längsschädel 125
 Laryngitis 101
 – acuta 101
 Laryngotracheobronchitis 101
 LBW (low birth weight infant) 9
 Lebendgeburt 9
 Leberversagen, akutes 112

- Leberzirrhose 112
 Leistenhernie 114
 Lennox-Gastaut-Syndrom 137
 Lesch-Nyhan-Syndrom 55
 Leukämie, akute lymphatische 87
 Leukodystrophie, metachromatische 65
 Leukomalazie, periventriculäre 31
 Leukozyten, Normwerte 87
 LHON (hereditäre Leber'sche Optikusatrophie) 164
 Linksherzsyndrom, hypoplastisches 25
 Lipidspeicherkrankheit 65
 Lipidstoffwechsel 64
 Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte 45
 Lissenzephalie 132
 Listerieninfektion, Neugeborene 47
 Louis-Bar-Syndrom 137
 Lues connata 47
 Lungenvenenfehlmündung 96
 Lymphknotensyndrom, mukokutan 82
 Lymphome 89
 Lyon-Hypothese 156
- M**
- Madenwurmbefall 81
 Makrosatellit 151
 Makrosomie 26
 Makrozephalus 132
 Malabsorptionssyndrome 110
 Maldescensus testis 117
 Malformation, anorektale 43
 Malrotation 41
 Mamma, Fehlbildungen 117
 Marfan-Syndrom 52
 Masern 76
 Masernenzephalitis 76
 Mastopathia neonatorum 11
 Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom 117
 Meatusstenose 116
 Meckel-Divertikel 110
 Medulloblastom 139
 Megacolon congenitum 42
 Mekonium 10
 Mekoniumaspiration 35
 Mekoniumileus 41
 Mekoniumpfropfsyndrom 42
 MELAS (mitochondriale Enzephalopathie mit Laktatazidose und schlaganfallähnlichen Ereignissen) 164
 Menarche 17
 Mendel-Gesetze 160
 Meningitis 135
 Meningomyelozele 133
 Meningozele 133
 MERRF (Myoklonusepilepsie mit red ragged fibers) 164
 MIBE (Masern-Einschlusskörperchen-Enzephalitis) 76
 Mikrodeletionssyndrom 51
 Mikrosatellit 151
 Mikrozephalus 132
 Milchgebiss 16
 Milchschorf 128
 Milien 12
 Minimal-change-GN 119
 Minisatellit 151
 Missbrauch 149
 – sexueller 149
 Missense-Mutation 154
 Mittelohrentzündung 102
 Mollusca contagiosa 129
 Mononukleose, infektiöse 81
- Monosomie
 – Robertson-Translokation 159
 – Ullrich-Turner-Syndrom 157
 Morbus
 – Andersen 60
 – Bourneville-Pringle 137
 – Cori 60
 – Crohn 112
 – Fabry 65–66
 – Fanconi-Bickel 60
 – Farber 65
 – Gaucher 65–66
 – haemorrhagicus neonatorum 27
 – Her 60
 – Hirschsprung 42
 – Hunter 61
 – Krabbe 65, 67
 – Lewis 60
 – Maroteaux-Lamy 61
 – McArdle 60
 – Meulengracht 113
 – Morquio 61
 – Niemann-Pick 65–66
 – Perthes 124
 – Pfaundler-Hurler 61
 – Pompe 60
 – Recklinghausen 137
 – Sandhoff 66
 – Sanfilippo 61
 – Scheie 61
 – Sly 61
 – Still 84
 – Sturge-Weber 137
 – Tauri 60
 – Tay-Sachs 66
 – von Gierke 60
 – Wilson 67
 Morgan 153
 Moro-Reflex 12
 Mukopolysaccharidose 60
 Mukoviszidose 105
 Mumps 80
 Münchenhausen-by-proxy-Syndrom 149
 MURCS-Assoziation 49
 Muskeldystrophie, Duchenne 126
 Mutation 152–153
 – dynamische 154
 – induzierte 154
 – somatische 153
 Muttermilch 24
 – Säuglingsernährung 25
 – Zusammensetzung 24
 Muttermilchersatznahrung 24
 Muttermilchikterus 28
 Myasthenia gravis 127
 Myasthenie, kongenitale 127
 Myokarditis 99
 Myopathie, angeborene 126
 Myotonia congenita 127
- N**
- Nabelhernie 45
 Nabelkolik 108
 Nabelschnurblutgasanalyse 11
 Nabelschnurbruch 44
 Nackenreflex 12
 Nasennebenhöhlen 16
 Nebennierenrindeninsuffizienz 70
 Nephritis, progressive hereditäre 55
 Nephroblastom 139
 Nesidioblastose 27
 Neugeborene
 – Atemnot 33
 – Beurteilung 10
 – Erkrankungen 25
 – eutrophe 9
 – gesunde 8
 – Hirnblutungen 30
 – Hyperammonämie 63
 – hypertrophe 9
 – hypotrophe 9
 – Normwerte, Erythrozyten 85
 – Reflexe 11
 – Reifezeichen 11
 – übertragene 9
 – Wärmeregulation 9
 Neugeborenen-Screening 12
 Neugeborenenmyasthenie 127
 Neugeborenenprophylaxe 13
 Neugeborenensepsis 74
 Neumutation 154
 Neuralrohrdefekte 133
 Neuroblastom 142
 Neurofibromatose 137
 Niemann-Pick-Zelle 66
 Nierendysplasie, multizystische 115
 Nierenerkrankung, polyzystische 115
 Niereninsuffizienz, Kinder 120
 Niereninsuffizienz, akute 120
 Niereninsuffizienz, chronische 120
 Nondisjunction 157
 Nonsense-Mutation 155
 Notfälle 143
- O**
- Obstipation 108
 Oligoarthritis 84
 Oligonukleotidtechnik 152
 Omphalozele 44
 Onkogen 160
 Organoazidopathie 63
 Orthopnoe 103
 Orthostasesyndrom 100
 Ösophagus
 – Agenesie 38
 – Atresie 38
 Osteogenesis imperfecta 56
 Osteomyelitis 124
 – juvenile 125
 Osteosarkom 140
 Ostium-primum-Defekt 92
 Ostium-secundum-Defekt 92
 Otitis media 102
 Oxyuriasis 81
 Oxyzephalus 125
- P**
- Pachygyrie 132
 Pädiatrie 7
 Pancreas anulare 40
 Panenzephalitis, subakut sklerosierende 76
 Pankreasinsuffizienz 114
 Pankreatitis 114
 Panmixie 166
 Papillomavirusinfektion, Neugeborene 46
 Parasitose 81
 Parotitis epidemica 80
 Patau-Syndrom 49
 PCR (Polymerase-Kettenreaktion) 153
 PDA (persistierender Ductus arteriosus) 93
 Penetranz 161
 Penisverkrümmung, kongenitale 117
 Pertussis 79
 Perzentilenkurve 13
 PFC (persistierende fetale Zirkulation) 35
- Phakomatose 137
 Phänokopie 155
 Phenylketonurie 61
 – der Mutter 27
 Philadelphia-Chromosom 160
 Phimose 116
 Phosphatdiabetes 119
 Pierre-Robin-Sequenz 56
 Plagiozephalus 125
 Pleiotropie 161
 Plexusparese 25
 Pneumonie
 – Kinder 104
 – konnatale 33
 Polyarthritis 84
 Polyglobulie 30
 Polymorphismus 152
 – balancierter 166
 – genetischer 166
 Polyphänie 161
 Polyzythämie 30
 Population 166
 Porenzephalie 133
 Postenteritis-Syndrom 112
 Poststreptokokken-GN 119
 Prader-(Labhard-)Willi-Syndrom 57
 Präeklampsie der Mutter 27
 Pränataldiagnostik 167
 Primitivreflex 11
 Prolamine 111
 Promotor 152
 Promotormutation 155
 Proteinstoffwechsel 61
 Prune-belly-Syndrom 116
 Pseudo-Kidney-Sign 110
 Pseudodominanz 162
 Pseudohermaphroditismus
 – femininus 71
 – masculinus 71
 Pseudopubertas praecox 71
 Pubarche 17
 Pubarche, isolierte prämatüre 72
 Pubertas
 – praecox 71
 – tarda 72
 Pubertätsentwicklung
 – verzögerte 72
 – vorzeitige 71
 Pubertätsgynäkomastie 72
 Pulmonalstenose 97
 Punktmutation 154
 Purpura, immuntrombozytopenische 90
 Pylorusatresie 39
 Pylorusstenose, hypertrophe 39
- R**
- Rachitis 125
 – phosphopenische 119
 RDS (Respiratory-Distress-Syndrome) 33
 Reanimation 143
 Reflex
 – Neugeborene 11
 – Säuglinge 18
 Reflux
 – gastroösophagealer 109
 – vesikoureteraler 116
 Regressionssyndrom, kaudales 27
 Rehydratation 121
 Reifezeichen des Neugeborenen 11
 Rekombinationshäufigkeit 153
 Repeatexpansion 154
 Restriktionsendonuklease 152
 RET-Protoonkogen 160

- Retinoblastom 143
 Rett-Syndrom 149
 Reye-Syndrom 113
 Rhabdomyosarkom 143
 Ringelröteln 77
 RNA-Polymerase 152
 Robertson-Translokation 158
 Rolando-Epilepsie 137
 Röteln 77
 Rötelnembryopathie 77
 Rotor-Syndrom 113
- S**
- Salzverlustsyndrom 69
 Satelliten-DNA 151
 Sattelnase 47
 Säuglingsanfangsnahrung 24
 Säuglingsdermatitis, seborrhoische 130
 Säuglingsernährung 24
 Säuglingsosteomyelitis 125
 Saugreflex 12
 Schädel
 – Geburtsverletzungen 25
 – Kraniosynostose 125
 Scharlach 76
 Schiefschädel 125
 Schreitreflex 12
 Schulterzeichen 40
 Schwangerschaftsreaktion 11
 Schweißtest 106
 SCID (severe combined immunodeficiency) 84
 Screening
 – Hörscreening 13
 – Neugeborene 12
 Semidominanz 161
 Sense-Mutation 154
 Sepsis 74
 Septumdefekt, atrioventrikulärer 93
 Sequenz 49
 Sex-Chromatin 156
 Sex-determining-region-of-Y-Gen 156
 Sexualentwicklung 16
 Shaken-baby-Syndrom 149
 Shaken-impact-Syndrom 149
 Shuntumkehr 91
 Shwachman-Diamond-Syndrom 84
 SIDS (sudden infant death syndrome) 146
 single bubble sign 39
 Sinnstrang 151
 Sinus-venosus-Defekt 92
 Skaphozephalus 125
 Sklerose, tuberöse 137
 Skoliose, idiopathische 124
 SLCS (small left colon syndrome) 42
 Smith-Lemli-Opitz-Syndrom 54
 Somatogramm 13
 Southern-Blot 152
 Spaltungsgesetz 160
 Sphärozytose 86
 Sphingolipidose 65
 Spiculae 141
 Spina bifida 133
 Spontanmutation 154
 Sprungbereitschaft 18
 SRV-Gen 156
 SSPE (subakut sklerosierende Panenzephalitis) 76
- Stammbaumanalyse 160
 Staphylococcal-Scalded-Skin-Syndrom 47
 Stellreaktionen 18
 Stenose
 – Aortenisthmus 98
 – Aortenklappe 98
 – Pulmonalklappe 97
 Sterbeanfall 146
 Sternenhimmelphänomen 78
 Still-Ikterus 28
 Still-Syndrom 84
 Stillen 24
 Stimmbruch 17
 Stoffwechselerkrankung 57
 – Diagnostik 57
 STORCH-Diagnostik 32
 Stridor 103
 Stützreaktion 18
 Subduralblutung, Neugeborene 25
 Substitution 154
 Suchreflex 12
 Sunburst-Phänomen 141
 Surfactantmangel 33
 Swiss-Cheese-VSD 91
 Syndrom 49
 – adrenogenitales 68
 – hämolytisch, urämisches (HUS) 118
 – nephrotisches 119
 – von-Hippel-Lindau 137
 – zerebrohepatorenales 54
 Syphilis, angeborene 47
 Systolikum
 – Aortenstenose 98
 – Fallot-Tetralogie 94
 – hypoplastisches Linksherzsyndrom 95
 – Pulmonalstenose 97
 – Ventrikelseptumdefekt 91
 – Vorhofseptumdefekt 92
- T**
- TAPVC (total anomalous pulmonary venous connection) 96
 Targetzelle 86
 Telomer 155
 Teratom 143
 Termingeborene 9
 Tethered-cord-Syndrom 133
 TGA (Transposition der großen Arterien) 94
 Thalassämie 86
 Thelarche 17
 – isolierte prämatüre 72
 Thrombozyten, Normwerte 87
 Ticstörungen 148
 Totgeburt 9
 Tourette-Syndrom 148
 Toxoplasmose, konnatale 47
 Transglutaminase-Antikörper 111
 Transition 154
 Transkription 151
 Transkriptions-Initiations-Komplex 152
 Translokation 153
 – Philadelphia-Chromosom 160
 Transposition der großen Arterien 94
 Transversion 154
 triangular cord sign 44
 Trigonocephalus 125
- Trikuspidalatresie 96
 Trimenonämie, physiologische 85
 triple bubble sign 41
 Trisomie 13 49
 Trisomie 18 49
 Trisomie 21 49
 – freie 158
 Truncus arteriosus communis 96
 Tuberkulose 79
 Tubulopathie 119
 Tumorsuppressorgen 160
 Turmschädel 125
 Turner-Syndrom 50, 157
 Turrizephalus 125
- U**
- Übergewicht 20
 Ulkuserkrankung 109
 Unabhängigkeitsgesetz 160
 Uniformitätsgesetz 160
 Untergewicht 20
 Untersuchung, körperliche 7
 Urachusomalie 116
 Ureter
 – duplex 115
 – fissus 115
 Ureterabgangsstenose 115
 Uretermündung, ektope 115
 Uretermündungsinsuffizienz, kongenitale 116
 Ureterobstruktion 115
 Ureterozele 115
 Urge-Inkontinenz 121
 Urolithiasis 120
 Uterus
 – duplex 117
 – septus 117
- V**
- VACTERL-Assoziation 49
 Vagina
 – duplex 117
 – septa 117
 Vaginalatresie 117
 Varizellen 78
 – neonatale 78
 Varizellenembryopathie 78
 Vaterschaftsfragen 153
 Ventrikelseptumdefekt 91
 Vererbung
 – autosomal dominante 161
 – Syndrome 52
 – Wiederholungsrisiko 168
 – autosomal rezessive 162
 – Syndrome 53
 – Wiederholungsrisiko 167
 – geschlechtsbegrenzte 164
 – geschlechtsgebundene, Wiederholungsrisiko 168
 – kodominante 161
 – mitochondriale 164
 – multifaktorielle 165
 – Wiederholungsrisiko 168
 – unregelmäßig dominante 161
 – X-chromosomal dominante 163
 – Syndrome 54
 – X-chromosomal rezessive 162
 – Syndrome 55
 – X-chromosomale 162
- Vernachlässigung 149
 Verwandtenehe 162
 Verwandtschaftskoeffizient 162
 – Zwillinge 166
 Vitamin D, Rachitis 125
 Vitamin D, Neugeborenenprophylaxe 13
 Vitamin K, Neugeborenenprophylaxe 13
 Vitamin-K-Mangel, Neugeborene 28
 VLBW (very low birth weight infant) 9
 Vogt-Klassifikation 38
 Volvulus 41
 Vorhofseptumdefekt 92
 Vorsorgeuntersuchung 13
 – U1 11
 VSD (Ventrikelseptumdefekt) 91
- W**
- Wachstum
 – allometrisches 13
 – Kinder 13
 Wachstumsretardierung, intrauterine 9
 Wachstumsstörung 18
 Wärmeregulation, Neugeborene 9
 Wehen, vorzeitige 9
 West-Syndrom 136
 whirlpool sign 41
 Wiedemann-Beckwith-Syndrom 53
 Wiederholungsrisiko 167
 Wiegenkufenfüße 49
 Williams-Beuren-Syndrom 52
 Wilms-Tumor 139
 Wilson, Morbus 67
 Windeldermatitis 130
 Windpocken 78
 Wiskott-Aldrich-Syndrom 55, 84
 Wolff-Gang 156
- X**
- X-Chromosom 156
 X-Inaktivierung 156
 XXX-Phänotyp 158
 XYY-Phänotyp 158
- Y**
- Y-Chromosom 156
- Z**
- Zahndurchbruch 16
 Zahnentwicklung 16
 Zahnwechsel 16
 Zellweger-Syndrom 54
 Zentromer 155
 Zerebralparese, infantile 134
 Ziegenpeter 80
 Zirkulation, persistierende fetale 35
 Zöliakie 110
 Zwerchfellhernie, kongenitale 36
 Zwillinge 166
 Zystinose 63
 Zystinurie 120
 Zytomegalie, konnatale 84