

# Inhaltsverzeichnis

## Neonatologie

### LERNTAG 53

<b>1</b>	<b>Das gesunde Kind</b> .....	<b>7</b>
1.1	Postnatale Adaptation - <i>M. Zemlin</i> .....	7
1.2	Beurteilung des Neugeborenen - <i>M. Zemlin</i> .....	9
1.3	Geburtsverletzungen beim Kind - <i>Z. El Hafid</i> .....	11
1.4	Neugeborenencreening und Neugeborenenprophylaxe - <i>Z. El Hafid</i> .....	12
1.5	Vorsorgeuntersuchungen .....	14
1.6	Kindliche Entwicklung .....	16
1.7	Ernährung des Säuglings - <i>M. Zemlin</i> .....	19
<b>2</b>	<b>Vorgeburtliche Schädigungen</b> .....	<b>21</b>
2.1	Fetale Alkoholspektrumstörung (FASD) - <i>C. Schott</i> .....	21
2.2	Folgen von Medikamenten- und Drogenabusus in der Schwangerschaft - <i>Z. El Hafid</i> .....	23
2.3	Schädigungen durch Erkrankungen der Mutter - <i>C. Schott</i> .....	25
<b>3</b>	<b>Erkrankungen des Blutes</b> .....	<b>26</b>
3.1	Morbus haemorrhagicus neonatorum - <i>C. Schott</i> .....	26
3.2	Icterus neonatorum - <i>C. Schott</i> .....	27
3.3	Morbus haemolyticus neonatorum - <i>C. Schott</i> .....	30
3.4	Polyglobulie - <i>Z. El Hafid</i> .....	30
<b>4</b>	<b>Erkrankungen des Nervensystems</b> .....	<b>31</b>
4.1	Hirnblutungen bei Neu- und Frühgeborenen - <i>S. Meyer</i> ..	31
4.2	Perinatale Asphyxie und hypoxisch-ischämische Enzephalopathie - <i>S. Meyer</i> .....	32
4.3	Krampfanfälle bei Neugeborenen - <i>S. Meyer</i> .....	34
4.4	Hyperexzitabilität bei Neugeborenen - <i>Z. El Hafid</i> .....	35
4.5	Abnormer Fontanellentastbefund .....	36
<b>5</b>	<b>Erkrankungen des Atmungssystems</b> .....	<b>36</b>
5.1	Atemnot und Apnoen bei Neugeborenen - <i>M. Zemlin</i> ..	36
5.2	Surfactant-Mangel-Syndrom - <i>S. Meyer</i> .....	38
5.3	Flüssigkeitslunge, bronchopulmonale Dysplasie (BPD) und persistierende pulmonale Hypertonie - <i>S. Meyer</i> ..	39
5.4	Mekoniumaspirationssyndrom (MAS) - <i>S. Meyer</i> .....	40
<b>6</b>	<b>Weitere Erkrankungen des Neugeborenen</b> ...	<b>41</b>
6.1	Infektionen in der Neugeborenenperiode - <i>M. Zemlin</i> ..	41
6.2	Nekrotisierende Enterokolitis (NEK) - <i>S. Meyer</i> .....	43

## Fehlbildungen

### LERNTAG 54

<b>7</b>	<b>Fehlbildungen - <i>M. Zemlin</i></b> .....	<b>45</b>
7.1	Fehlbildungen von ZNS, Schädel und Rückenmark .....	45
7.2	Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte .....	48
7.3	Choanalatresie und Choanalstenose .....	49
7.4	Fehlbildungen von Lunge und Pleura .....	50
7.5	Kongenitale Zwerchfellhernie .....	51
7.6	Ösophagusatresie .....	52
7.7	Pylorusatresie und hypertrophe Pylorusstenose .....	54
7.8	Stenosen und Atresien von Dünndarm und Kolon .....	55
7.9	Analatresie .....	56
7.10	Dünndarmvolvulus und Malrotation des Darms .....	57
7.11	Mekoniumileus und Mekoniumpfropfsyndrom .....	58
7.12	Morbus Hirschsprung .....	59
7.13	Omphalozele und Gastroschisis .....	60
7.14	Fehlbildungen der Gallenwege .....	61

## Allgemeine Pädiatrie

<b>8</b>	<b>Allgemeine Pädiatrie</b> .....	<b>62</b>
8.1	Anamneseerhebung im Kindesalter .....	62
8.2	Körperliche Untersuchung im Kindesalter .....	62
8.3	Pharmakotherapie im Kindesalter .....	64
8.4	Gedeihstörung .....	64
8.5	Kleinwuchs .....	66
8.6	Hochwuchs .....	69
8.7	Fremdkörperaspiration .....	70
8.8	Fremdkörperingestion .....	72
8.9	Fieberkrampf .....	73
8.10	Anscheinend lebensbedrohliches Ereignis beim Säugling .....	75
8.11	Plötzlicher Kindstod .....	76
8.12	Kindesmisshandlung und Vernachlässigung .....	78

## Humangenetik

### LERNTAG 55

<b>9</b>	<b>Humangenetische Grundlagen</b> .....	<b>81</b>
9.1	Chromosomen des Menschen - <i>K. Zerres</i> .....	81
9.2	Formale Genetik - <i>T. Grimm</i> .....	83
9.3	Syndrome durch numerische Chromosomen- aberrationen - <i>K. Zerres</i> .....	87
9.4	Syndrome durch strukturelle Chromosomen- aberrationen - <i>K. Zerres</i> .....	89
9.5	Autosomal-dominante Erbkrankheiten - <i>T. Grimm</i> .....	91
9.6	Autosomal-rezessive Erbkrankheiten - <i>T. Grimm</i> .....	92
9.7	Gonosomale Erbkrankheiten - <i>T. Grimm</i> .....	94
9.8	Heterogenie bei Erbkrankheiten - <i>K. Zerres</i> .....	95
9.9	Multifaktoriell bedingte Krankheiten - <i>K. Zerres</i> .....	96
9.10	Mitochondrial vererbte Krankheiten - <i>K. Zerres</i> .....	96
9.11	Vererbte Krebserkrankungen - <i>K. Zerres</i> .....	98
9.12	Therapie genetischer Erkrankungen - <i>K. Zerres</i> .....	101
<b>10</b>	<b>Genetische Erkrankungen</b> .....	<b>104</b>
10.1	Überblick - <i>C. Schott</i> .....	104
10.2	Trisomie 21 (Down-Syndrom) - <i>C. Schott</i> .....	104
10.3	Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) - <i>C. Schott</i> .....	106
10.4	Trisomie 13 (Patau-Syndrom) - <i>C. Schott</i> .....	107
10.5	Turner-Syndrom - <i>C. Schott</i> .....	108
10.6	Klinefelter-Syndrom - <i>C. Schott</i> .....	109
10.7	DiGeorge- und Williams-Beuren-Syndrom - <i>C. Schott</i> .....	110
10.8	Achondroplasie, Alagille-, Franceschetti- und Wiedemann-Beckwith-Syndrom - <i>C. Schott</i> .....	111
10.9	Marfan-Syndrom - <i>C. Schott</i> .....	113
10.10	Acrodermatitis enteropathica, Ellis-van-Creveld- Syndrom und Fanconi-Anämie .....	114
10.11	Primäre ziliäre Dyskinesie, Smith-Lemli-Opitz- und Zellweger-Syndrom .....	115
10.12	Incontinentia pigmenti .....	117
10.13	Fragiles-X-, Lesch-Nyhan- und Wiskott-Aldrich-Syndrom	117
10.14	Ehlers-Danlos-Syndrom - <i>C. Schott</i> .....	118
10.15	Prader-Willi-Syndrom - <i>C. Schott</i> .....	119
10.16	Osteogenesis imperfecta und Pierre-Robin-Sequenz ...	120

## Stoffwechselerkrankungen

### LERNTAG 56

<b>11</b>	<b>Kohlenhydratstoffwechsel</b> .....	<b>121</b>
11.1	Angeborene Stoffwechselerkrankungen: Überblick ...	121
11.2	Diagnostik von angeborenen Stoffwechselerkrankungen - <i>Z. El Hafid</i> .....	123
11.3	Kongenitaler Hyperinsulinismus - <i>Z. El Hafid</i> .....	124
11.4	Klassische Galaktosämie .....	126
11.5	Hereditäre Fruktoseintoleranz .....	127
11.6	Hereditäre Laktoseintoleranz .....	128
11.7	Glykogenosen .....	128
11.8	Mukopolysaccharidosen .....	131
<b>12</b>	<b>Aminosäurestoffwechsel</b> .....	<b>132</b>
12.1	Phenylketonurie (PKU) .....	132
12.2	Ahornsirupkrankheit .....	134
12.3	Klassische Homozystinurie .....	135
12.4	Zystinose .....	136
12.5	Harnstoffzyklusdefekte .....	137
12.6	Organoazidopathien: Überblick .....	139
12.7	Isovalerianazidurie .....	139
12.8	Glutarazidurie Typ I .....	140
<b>13</b>	<b>Fettstoffwechsel</b> .....	<b>141</b>
13.1	Hyperlipoproteinämie beim Kind .....	141
13.2	Primäre Hypolipoproteinämien .....	145
13.3	Carnitinzyklusdefekte .....	146
13.4	Fettsäureoxidationsdefekte .....	147
13.5	Sphingolipidosen .....	148
<b>14</b>	<b>Endokrinoopathien</b> .....	<b>152</b>
14.1	Pädiatrische Endokrinoopathien: Überblick .....	152
14.2	Hypothyreose beim Kind .....	152
14.3	Hyperthyreose beim Kind - <i>Z. El Hafid</i> .....	153
14.4	Adrenogenitales Syndrom (AGS) .....	154
14.5	Hypogonadismus .....	157
14.6	Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD) .....	158
14.7	Vorzeitige Pubertätsentwicklung (Pubertas praecox) - <i>C. Schott</i> .....	159
14.8	Verzögerte Pubertätsentwicklung (Pubertas tarda) - <i>C. Schott</i> .....	160
14.9	Androgeninsensitivitätssyndrom (AIS) .....	161
14.10	Diabetes mellitus beim Kind: Überblick .....	162
	<b>Sachverzeichnis</b> .....	<b>164</b>