

Sachverzeichnis

A

- A-Beta-Lipoproteinämie 305, 425
- A-Streifen 56–57
- ABC⁻¹-Gen 424
- ABC-Transporter 41, 47, 78
- Absenceepilepsie 287
- Absorptionschromatografie 230
- Aceruloplasminämie 303
- Acetessigsäure 117, 224, 442
- Acetoacetyl-CoA-Thiolase-Mangel 352, 444
- Aceton 117
- Acetyl-CoA 59, 191
 - Cholesterinsynthese 120
 - Citratzyklus 118, 193, 203
 - Entstehung 183, 505
 - Fettsäureoxidation 201, 204
 - Fettsäuresynthese 115
 - Überschuss 204
- Acetyl-CoA-Carboxylase (ACC) 166, 201–202
- Acetyl-CoA-Mangel 371
- Acetylcholin 52
- Achillessehne, verdickte 440
- Achlorhydrie 381
- Acoustic-motor Response 384
- Acyl-CoA 113
- Acyl-CoA-Cholesterinacyltransferase (ACAT) 121
- Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel 351, 442, 502–503
- Acylcarnitin 442
- Adenin 40, 173
- Adenin-Phosphoribosyltransferase (APRT) 175
- Adenin-Phosphoribosyltransferase-Mangel 416
- Adeninnukleotid-Transportprotein 199
- Adeninnukleotidabbau 134
- Adenosindesaminase (ADA) 175
 - Mangel 270, 299, 414
 - Überexpression 415
- Adenosindiphosphat (ADP) 195
- Adenosinmonophosphat (AMP) 175–176
 - zyklisches (cAMP) 72, 179
- Adenosintriphosphat (ATP) 27, 192
 - Atmungskettenphosphorylierung 197
 - Hydrolyse 191
 - Mangel 371
 - Standardenergie, freie 192
- Synthese 58, 191–192, 197–198
- Hemmung 199
- Adenosylcobalamin 162
- Adenosylcobalamin-Synthese 478, 480
- Adenylatkinase 42
- Adenylatzyklase 179
- Adenylosuccinatyase-Mangel 415
- ADH (antidiuretisches Hormon), *siehe* Adiuretin
- Adhäsionsprotein 66
- Adiponectin 67
- Adipositas 268, 361
- Adipozyten 66–67, 180
- Adiuretin (ADH) 55, 72, 146
 - Sekretion 147
 - Vasokonstriktion 148
- Adrenalin 97, 178
- Adrenogenitales Syndrom (AGS) 252
- Adrenoleukodystrophie
 - neonatale 398–399
 - X-chromosomale 400, 487, 512
- Adsorption 37
- Adsorptionschromatografie 37
- AFLP (Acute fatty Liver of Pregnancy) 253
- Agarosegel-Elektrophorese 234, 255
- Aggrecan 63, 142
- Aggregationsstimulation 117
- Ahornsiruperkrankung 110, 304, 496
 - Elektroenzephalogramm 483
 - Neugeborenen-Screening 252
 - thiaminsensibel 496
 - Urinverfärbung 224
- Akanthozyten 425
- Akinese 288
- Akrodermatitis enteropathica 403–404, 491
- Akroosteolyse 332
- Akroparästhesie 298
- Aktinfilament 42, 56, 59
- Alanin 29, 87, 188
 - Abbau 104
 - Entstehung 183
 - Plasmakonzentration
 - erhöhte 87, 396, 446
 - Verminderung 87
 - Spektroskopie 213
 - Verfügbarkeit, gestörte 437
- Alanin-Aminotransferase 451
- Alanin-Glyoxylat-Aminotransferase (AGT) 325
- Albinismus 62, 314
 - okulokutaner 62
 - tyrosinasenegativer 62
 - tyrosinasepositiver 62
- Albright-Osteodystrophie 465
- Albumin 111, 150
- Albuminquotient 80
- Albumintransfer 74
- Aldehydoxidase 156
- Aldehydoxidase-Mangel 284, 416
- Aldolase A 134
- Aldolase B 133–134, 364
- Aldose 131
- Aldosereduktase 68, 136
- Aldosteron 52, 123, 146
 - Kaliumhomöostase 149
 - Mangel 52, 149
 - Überschuss 149
 - Wirkung 147
- Alexander-Krankheit 275, 487
- Alkalose 104, 149–150
 - metabolische 318, 447
 - respiratorische 400, 440, 448
- Alkaptonurie 223–224, 333
- Alkoholdehydrogenase 153
- Alkoholmissbrauch 157, 427
- Allantoin 176
- Allel 249
 - Funktionsverlust, mutationsbedingter 249
 - polymorphes 249
- Allopurinol 328
- Alopezie 165, 339, 410
- Alpers-Huttenlocher-Syndrom 280, 394
- Alpers-Syndrom 280
- Alport-Syndrom 314
- Alström-Syndrom 314
- Aluminiumoxid 231
- Alzheimer-Typ-II-Astrozyten 108
- Ames-Spot-Test 227, 374
- Amin, biogenes 97
- 5-Amino-4-imidazolcarboxamid-Ribosidurie 415
- Aminobutyrat-Aminotransferase-Mangel 458
- Aminolävulinat-Dehydratase 370
- 2-Aminopropionsäure, *siehe* Alanin
- Aminosäure 28
 - Abbau 104, 109–110
 - Abbaustörung 497
 - aliphatische 83
 - aromatische 83–84, 292
 - basische 83–84
 - D-Konfiguration 83
 - dibasische 83
 - Eliminationsdiät 493
 - essenzielle 83
 - glukoplastische 85, 87, 104, 109–110
 - Glukoneogenese 188
 - Verfügbarkeit, gestörte 437
 - hydrophile 83
 - hydrophobe 83
 - hydroxylierte 83, 85
 - ionisierte 85
 - Isolierung 37
 - ketoplastische 85, 109–110
 - Klassifizierung 83
 - L-Konfiguration 83
 - modifizierte 83
 - Molekularstruktur 84
 - Neurotransmitter 52
 - nicht essenzielle 193
 - nicht proteinogene 85
 - phosphorylierte 83
 - Resorption 51
 - saure 83–84
 - schwefelhaltige 84, 164, 207
 - Mangel 62
 - semiessenzielle 83, 91
 - verzweigt-kettige 83–84, 104, 110
 - Aminosäure-Carrier 51
 - Aminosäureabkömmling, spezialisierter 97
 - Aminosäureanalysator 37, 95
 - Aminosäurechromatografie 228, 231–232
 - Aminosäuredecarboxylase, aromatische 482
 - Aminosäuredünnschichtchromatografie 88
 - Aminosäuregemisch 498
 - Aminosäurekatabolismus 104
 - Aminosäurelösung 75
 - Aminosäureseitenkette 207
 - Aminosäurestoffwechsel 85, 109, 194
 - Metabolit, toxischer 273
 - Störung 310
 - Aminosäuretransporter 79, 82
 - Aminosäureverlust 371
 - Aminotransferase 365, 451
 - Aminozucker 139
 - Ammoniak 51, 323
 - Anstieg, fehlender 58
 - Neurotoxizität 104, 108
 - Plasmakonzentration 509
 - Absenkung, notfallmäßige 507
 - erhöhte 442, 507
 - Ammoniakbindung 507

- Ammoniakentgiftung 31, 46, 104
 – alternative 507
 – pharmakologisch induzierte 108
- Ammoniogenese, renale 189–190
- Ammonium 104, 106, 189
 – Ausscheidung 51, 189, 207
 – Urinkonzentration 76
- Amplifikation 256, 259
- Amylo-1,4–1,6-transglucosidase-Mangel 353, 363
- Amylo-1,6-glycosidase-Mangel 352, 361
- Amylopektin 139
- Amylose 138–139
- Anabolie 149, 200, 205
 – Regulator, hormoneller 508
- Anagenhaar 61
- Analgesie 297
- Analphalipoproteinämie 124
- Anämie 472
 – hämolytische 415, 424, 450, 472–473
 – hypochrome 155, 427, 430
 – Klassifizierung 473
 – makrozytäre 393, 407, 475
 -- Differenzialdiagnose 479
 – megaloblastäre 162–163, 165, 407–408
 -- Diagnostik 476
 -- Orotazidurie 411
 – mikrozytäre 153, 365, 475
 -- Eisenmangel 155
 -- Porphyrie 430
 – sideroblastische 427, 475
 – Splenomegalie 451
 – Vitamin-B₆-Mangel 160
- Anaplerose 194, 284, 504
- Andersen-Krankheit, *siehe* Glykogenose Typ IV
- Androgensynthese 123
- Aneurysmbildung 302, 340
- Angiokeratom 298, 338
- Angiopathie 153
- Angiotensin II 147
- Anion 73
- Anionenlücke 73, 443–444
- Anionentransporter 79
- Anorexia nervosa 62, 339, 400
- Anserin 88
- Antibiotika 226
- Antikoagulationsprotein 170
- Antioxidans 170, 242
- Antiphlogistika, nicht steroidale 117
- Antiporther 41, 51
- Antiporthersystem 198
- Antipyrin 72, 224
- Antley-Bixler-Syndrom 332
- Apathie 282
- Apatitbildung 151
- Apfelsäure 110
- Apo-CIII-Isoelektrofokussierung 142
- Apolipoprotein 125
- Apolipoprotein A1 125, 127
- Apolipoprotein B 125, 421
 – Fehlen 425
- Apolipoprotein C 126
- Apolipoprotein E 125, 127
 – Isoform 125
- Apolipoprotein E2 419
- Apolipoprotein E4/4 270
- Apolipoprotein-A1-Mangel 297, 423
- Apolipoprotein-B-48 125–126
- Apolipoprotein-B-100 125–126
- Apolipoprotein-B-Gen 305
- Apolipoprotein-B-Molekül, trunkiertes 426
- Apolipoprotein-B100-Defekt, familiärer 419
- Apolipoprotein-C-II-Defizienz 423
- Apolipoprotein-E-3 125
- Apolipoprotein-E-4/4 125
- Apparent Diffusion Coefficient 211
- Appetitmangel 508
- Aquaporin 41, 52
- Aquaporin 1 68
- Aquaporin 2, Mutation 322
- Aquaporin-2-Mangel 52
- Arabinose 26, 131
- Arachidonsäure 114, 116
- Arbeitsversuch, ischämischer 344
- ARC-Syndrom 369
- Arcus lipoides 418
- Arginase 32, 108
- Arginin 32, 51, 88
 – Ausscheidung, vermehrte 88
 – Klassifizierung 83
 – Kreatinsynthese 191
 – Plasmakonzentration 509
 – Substitution 498
- Argininbernsteinsäure 88, 339
- Argininosuccinatlyase-Mangel 88, 339, 372
- Argininosuccinatsynthase-Mangel 107, 304, 486
- Argyrose 459
- Array based comparative genomic Hybridization 258
- Arrayer 258
- Arrhythmie 351, 358
- Arteria
 – centralis retinae 69
 – hepatica propria 45
- Arterial Tortuosity Syndrome 145, 294, 302, 341
- Arterien-schlingelung 340
- Arteriosklerose 440
- Arthritis 418
 – urica 333
- Arthrogyrose 369
- Arthropathie 333
- Arts-Syndrom 414
- Arylsulfatase A
 – Mangel 295–296
 – Pseudodefizienz 295
- Ascorbinsäure, *siehe* Vitamin C
- Asilomar-Konferenz 250
- Asparagin 83, 88
- Asparaginsäure 29, 88
- Aspartat 284, 505
- Aspartat-Aminotransferase 159, 451
- Aspartat-Aminotransferase/Alanin-Aminotransferase-Quotient 452–453
- Aspartat-Glutamat-Transporter 199, 365, 371
- Aspartatmangel 505
- Aspartoacylase-Mangel 275
- Aspartyl-tRNA-Synthase-mangel 392
- Aspartylglukosaminurie 88, 268
- Asphyxie 464
- Aspirin 198
- Astrogliazellen 262
- Astrozyten 52, 69, 108
- Azites 363, 380
- Ataluren 511
- Ataxie 287, 303, 393
 – chronische 305
 – Definition 288
 – intermittierende 304
 – progressive 305–306
 – spastische 408
 – spinocerebelläre 305
 – zerebelläre 306
- Atemantrieb 91
- Ateminsuffizienz 392
- Atemmuskulatur, Schwäche 347
- Atemstörung 392
- Atherogenität 125
- Athetose 289
- Atkins-Diät, modifizierte 501
- Atlantoaxialgelenk, hypoplastisches 378
- Atlantookzipitaler Übergang, Instabilität 378
- Atlantookzipitalgelenk, hypoplastisches 331
- Atmung 22, 34, 74
 – stridoröse 359
- Atmungskette 192, 195
 – Elektronentransportkette 196
 – Hemmstoff 198
- mitochondriale 242
 – Störung 503
- Transportsystem 198
 – Wirkungsgrad 198
- Atmungskettenkomplex 195, 197
- Atmungskettenkomplex I 196–197, 503
 – Assemblierungsfaktordefekt 392
- Atmungskettenkomplex II 197, 503
- Atmungskettenkomplex III 196
- Atmungskettenkomplex IV 196, 390–391
- Atmungskettenkomplex V 197, 396, 457
- Atmungskettenphosphorylierung 197
- Atomzahl 236
- ATP-Synthase 42, 197–198
 – Mutation, nukleäre 392
- ATPase-Färbung 57, 261
- Atrophia gyrata 314–315
- Augapfel, Verfärbung 459
- Auge 67, 308
 – Rötung 506
- Augenbefund, pathologischer 458
- Augenbeweglichkeit, Störung 308
- Augenbraue, dunkle 376
- Augenlinse 68
- Augenmuskulatur 391
- Augenwimpern, lange 63, 339
- Ausscheidung 75
- Austin-Krankheit 296
- Autismus, syndromaler 301
- Autismuspektrum-Erkrankung 299, 301
- Autoimmunendokrinopathie 466
- Autoimmunhepatitis 368
- Automutilation 327, 413
- Auxologie 221
- Avidin 409
- Axon 52
- Axonopathie 425
- Azidose 33, 149–150
 – metabolische 440, 444
 -- Anionenlücke 443, 445
 -- Diagnostik 445
 -- späte 444
 – renaltubuläre 320, 444
 -- Typ I 320, 455
 -- Typ II 320
 -- Typ III 321
 -- Typ IV 320
 – respiratorische 447
- Azidurie, paradoxe 447
- Azofarbstoff 264

B

- Babinski-Zeichen 294
 Bakterien, ureasepositive 323, 442
 Balken 53
 Bambushaar 62, 339
 Bananen-Körperchen 386
 Barr-Körperchen 248
 Barth-Syndrom 356, 456, 472
 Bartter-Syndrom 315
 Basalganglien 53–54
 – Dopamin-Transporter-Defekt 292
 – Eiseneinlagerung 303, 397
 – Hyperdensität 486
 – Hyperintensität 396
 – Hypodensität 209, 486
 – Nekrose 391
 – Veränderung, nekrotisierende 339
 – Verkalkung 290, 319
 Basalganglienerkrankung
 – biotinresponsive 294
 – Biotintherapie 268, 410
 – Dystonie 289
 Basalmembran, Färbung 261
 Basalmembrankollagen 45
 Base 22, 33, 205
 – Farbreaktion 24
 – konjugierte 205–206
 – Nukleinsäure-Base 173
 – schwache 207
 Basenkomplementarität 40
 Basenverlust 444
 Basenzugewinn 447
 Bassen-Kornzweig-Syndrom, *siehe* A-Beta-Lipoproteinämie
 Batten-Spielmeyer-Vogt-Krankheit 282
 Bauchschmerz 119, 426, 428
 – chronisch-rezidivierender 423
 Bayley-Pinneau-Auswertungsmethode 221
 Beckenschaufel, Mickey-Mouse-artige 329–330
 Beckwith-Wiedemann-Syndrom 433, 436
 Becquerel (Bq) 236
 Benedict-Test 225
 Beratung, genetische 250
 Berger-Effekt 215, 282
 Bergmann-Glia 56, 69
 Beriberi 157, 405
 Berliner Blau 36
 Berliner-Blau-Reaktion 263, 432
 Bernsteinsäure 110
 Berry-Test 227, 454
 Berührungsempfindlichkeit 431
 Betz-Riesenzellen 55
 Beutler-Test 227
 Bewegungsstörung 288
 – dystone, *siehe* Dystonie
 – extrapyramidale 168, 300, 383
 – parkinsonartige 292, 481–482
 Bewusstseinsstörung 280, 294, 372
 BH4-Behandlung 495
 BH4-Stoffwechsel, Störung 493
 BH4-Test 252, 493–494
 Bial-Probe 228, 374
 BIDS-Syndrom 339
 Bikarbonat 60, 73, 447
 – Bildung, mangelnde 108
 – Harnstoffsynthese 106
 Bikarbonatausschleusung 108, 447
 Bikarbonatpuffersystem 206
 Bikarbonatresorption, tubuläre 206
 – ungenügende 320–321
 Bikarbonatretention 447
 Bikarbonatverlust 320, 444
 Bilirubin 47–48, 242
 – direktes 133
 Bindegewebe 65, 340
 – Färbereaktion 261
 – Quervernetzung 159
 Bindegewebsschwäche 340
 Bindung
 – energiereiche 191–192
 – N-glykosidische 141
 – O-glykosidische 131, 141
 – α -(1,4)-glykosidische 137, 139
 – α -(1,6)-glykosidische 179
 – α -glykosidische 131, 133, 137, 499
 – β -glykosidische 131, 133, 137, 499
 Bio-Impedanz-Analyse 239
 Bioenergetik 191
 Biogenese-Defekt, peroxisomaler 286
 Biopterin 482
 Biosyntheseweg 43
 Biotin 165, 172
 Biotinidase 361
 Biotinidase-Mangel 165, 305, 410
 – Alopezie 339
 – Ekzem, seborrhoisches 337
 – Neugeborenen-Screening 253
 – Symptom 300
 Biotinmangel 165, 409
 Biotinverfügbarkeit 437
 Bitot'sche Flecke 172
 Bittersalz (MgSO₄) 152
 Blasenknorpel 65
 Blässe 432–433
 Bleiintoxikation 427
 Blickparese
 – horizontale 308
 – supranukleäre 385
 – vertikale 308, 388
 Blindheit 277
 – kortikale 303
 Blot-Methode 255
 Blut-Hirn-Schranke 77–79, 143
 Blut-Liquor-Schranke 77, 80
 Blut-Nerven-Schranke 56
 Blutentnahme 58, 150, 445
 Blutfluss, unterbrochener 211
 Blutglukose 26
 Blutglukosekonzentration 188
 – Anstieg, steiler 438
 – Regulation 139, 144, 204
 Blutprobe, hämolytierte 464
 Blutung 171
 – intraventrikuläre 170
 – subperiostale 409
 – zerebelläre 302
 – zerebrale 171, 208, 210
 Blutungsneigung 409, 448
 Blutverlust 155
 Blutviskosität, erhöhte 423
 Blutzucker, *siehe* Blutglukose
 Bowman-Kapsel 49
 Bowman-Membran 67
 Brachymetakarpie 319
 Bradykardie 353
 Bradykinesie 288
 Branching Enzyme 178
 Branching-Enzyme-Mangel 348, 363
 Bratton-Marshall-Reaktion 226, 415
 Brittle-Kornea-Syndrom 342, 488–489
 Bromisotop 38
 Bronzediabetes 365
 Brustwarze, eingezogene 307
 BSND-Gen 316
 Bulbus 67
 Buphthalmus 312, 318
 Burst-Suppression-Muster 199, 216, 284
 – Differenzialdiagnose 288, 485
 – Krampfanfall
 – myoklonischer 280
 – vitaminabhängiger 483
 Butanol 229
- C**
 Calcitonin 50, 63
 Calcitriol 50
 Calcium-Sensing Protein 468
 Canavan-Krankheit 213, 275, 487
 Capsula
 – externa 54
 – interna 54, 294, 486
 Caput membranaceum 333
 Carbamylphosphat synthase 1 (CPS-1) 106–107, 173
 Carbamylphosphat synthase 2 173
 Carboanhydrase (CAH) 60, 64
 Carboanhydrase-Mangel 60, 321
 Carbohydrat Deficient Glycoprotein (CDG) 492
 Carbonsäure 110
 Carboxylase-Mangel 166
 Carboxylierungsreaktion 165, 170
 Cardiopin 128, 356
 Cardiopin-Remodellierung 456
 Carglumsäure 498
 Carnitin 200
 – Supplementierung 504, 508
 Carnitin-Acylcarnitin-Translokase-Mangel 253
 Carnitin-Fettsäuretransport 201
 Carnitin-Transporterdefekt 268
 Carnitinacyltransferase 202
 Carnitinmangel 201, 349, 437
 – Kardiomyopathie 350
 – Muskelschwäche 347
 – sekundärer 351
 Carnitinpalmityltransferase 200
 – Mangel 348
 Carnitinpalmityltransferase 1 (CPT-1) 201
 – Mangel 253, 350
 Carnitinpalmityltransferase 2 (CPT-2) 201
 – Mangel 253, 351
 Carnitintranslokase 201
 Carnitintranslokase-Mangel 351
 Carnitintransportsystem 200–201
 Carnitinverfügbarkeit 495
 Carnosin 89
 Carnosinmangel 295, 458
 Casal'sches Halsband 410
 CDG-Syndrom 285, 340, 357
 – Diagnose 101, 234
 – Typ 1a 307
 Centi-Morgan 39, 249
 Ceramid 129, 131
 Ceramidmangel 386
 Cerebral Salt Wasting 461
 Cerebronsäure 130–131
 Ceroidlipofuszinose, neuronale (NCL) 270, 281, 313, 388
 Chaperon-Therapie 511
 Chediak-Higashi-Syndrom 62
 Chelatbildner 136

- Chemical Shift
– Imaging 211–212
– Selective 213
- Chemie, klinische 431
- Chemilumineszenz-Immunoassay 235
- Chemotaxis 117
- Chenodeoxycholsäure 122
- CHILD-Syndrom 332
- Chitotriosidase 388
- Chlorid 50, 73, 149
– Serumkonzentration 60, 149–150, 462
- Chlorid-Schift 60
- Chloriddiarrhö 268, 342, 491
- Chloridkanal, Mutation 318
- Chlorisotop 38
- Cholera 33
- Cholestanolanhäufung 306
- Cholestase 48, 369, 417
– intrahepatische, neonatale 366
– Kornealring 311
– neonatale 274
- Cholesterin 113
– Serumkonzentration
-- erhöhte 417, 439
-- verminderte 297, 424–425
– Sterangerüst 120
– unverestertes 424
– Veresterung 124
- Cholesterinabkömmling 122
- Cholesterinefflux 424
- Cholesterinester 121, 369
- Cholesterinester-Transferprotein (CETP) 124
- Cholesterinester-Transferprotein-Mangel 270, 424
- Cholesterinesterase 122
- Cholesterinsättigungsindex 48
- Cholesterinstein 489–490
- Cholesterinstoffwechsel, Störung 311
- Cholesterinsynthese 119–120
– Regulation 121
– Störung 332, 455
- Cholesterinsynthesehemmer 121
- Cholesterintransport
– intrazellulärer 122
– reverser 122, 127
- Cholesterintransportdefekt, intrazellulärer 387
- Cholesterol 48
- Cholin 213, 389
- Cholinkinase-Mangel 347
- Cholsäure 96, 122
- Chondrodysplasia punctata 332
– Linsentrübung 312
– rhizomelische 286, 332, 398
-- Diagnostik 400
-- Klinik 398
– X-chromosomal dominante 399
- Chondroitin 379
- Chondroitinsulfat 66, 142, 375
– Aggrecan 63
– Kornea 68
- Chondrozyten 63, 65
- Chorea Huntington 87, 269, 271
- Choreoathetose 289
- Chorionzottenbiopsie 251
- Chrom 156
- Chromatografie 36, 228
- Chromosom 39, 249
- Chromosomenanomalie 301
- Chylomikronen 125, 422
– Partikelverkleinerung 126
– Serumkonzentration, erhöhte 422
- Chylomikronen-Remnants 125, 422, 424
- Chylomikronenretentionskrankung 425–426
- Citrat 114, 193, 204
– Dosierung 328, 505
- Citratsynthese 195
- Citratzyklus 193–194
– Anaplerose 194, 284
– Energiefreisetzung 191
– Hemmung 199
– Intersektionspunkt 203
– Koenzym 195
– Reaktion, geschwindigkeitsbestimmende 195
– Störung 503
– Verbindung mit Glykolyse 182
– Weg, amphiboler 177
- Citratzyklusintermediat 110, 504
- Citrinacarrrier 199
- Citrinmangel 365
- Citrullin 32, 83, 89
– Antipporter 107
- Citrullinämie Typ 2 270, 366, 371
- Cl⁻/H⁺-Antipporter 318
- Cl⁻/HCO₃⁻-Antipporter 52, 60
- Clamp-Technik 238
- Claudin 41
- Clearance
– fraktionelle (FE) 50
– osmolare (C_{osm}) 72
- CLPB-Mutation 457
- Cluster-Amplifikation 259
- Cobalamin 85, 160–161, 476
- Cobalamin-A-Defekt 478–479
- Cobalamin-B-Defekt 478–479
- Cobalamin-C-Defekt 478–479, 481
- Cobalamin-D-Defekt 478–479
- Cobalamin-Defekt 478–479
- Cobalamin-E-Defekt 479–480
- Cobalamin-F-Defekt 478–479
- Cobalamin-G-Defekt 478–479
- Cobalamin-Rezeptor 406
- Cobalamin-Rezeptorprotein 476
- Cobalaminmangel 161, 163, 406
– Anämie 475
– Therapie 510
- Cobalaminstoffwechsel 162
- Cobalaminsynthese, Störung 475, 477
- Cobalamintransport 476
- Cochlea 71
- Cockayne-Syndrom 314
- Coeruloplasmin 153, 242, 303
– Serumkonzentration, verminderte 366, 402
- Coeruloplasmisynthese, Störung 402
- Colle-Ulstrom-Krankheit 433
- Compound-Heterozygotie 245, 253
- Computertomografie (CT) 208, 486
- Conformation-sensitive-Gel-Electrophoresis-Technologie 258
- Congenital-Disorders of Glycosylation, *siehe* CDG-Syndrom
- Connexin 43 59
- Conradi-Hünemann-Syndrom 332
- Contiguous Gene Syndrome 247
- Cori-Ester 28
- Cori-Krankheit, *siehe* Glykogenose Typ III
- Cori-Zyklus 28, 185
- Cornea verticillata 309
- Cornsirup 500
- Corpus
– geniculatum 69
– striatum 54
- Corti-Organ 71
- Corticotropin-releasing Hormone 55
- Cosmid 246
- Costeff-Syndrom 456
- Coxsackie-B3-Virus 403
- Cross-Syndrom 62
- Cutis laxa 66, 340
– Typ 1 340, 359
– Typ 2 340
- Cyanidnitroprussid-Test 225, 228, 327
- Cystathionin 89
- Cystathionin-β-Synthasemangel 92
- Cystathioninurie 89
- Cystatin C 79
- Cystein 28, 83, 85, 89
– Skleroprotein 61
- Cystein-L-Homocysteindisulfid 89
- Cysteinanhäufung 289
- Cysteinmangel 89
- Cystin 51, 83, 89
– Zonulafaser 68
- Cystin-Lysinurie, physiologische 94
- Cystinablagerung 373
- Cystinkristalle 310, 327, 373
- Cystinlöslichkeit 326–327
- Cystinnachweis 90, 225
- Cystinose 310, 373–374
- Cystinstein 326, 328
- Cystintransporter 373
- Cystinurie 321
- Cytidindesaminase-Mangel 412
- Cytochrom a 193
- Cytochrom c 197
- Cytochrom-b5-Reduktase 187
- Cytochrom-c-Oxidase 262, 391
- Cytochrom-P450-Enzym 44
- Cytosin 40, 173

D

- D-Penicillamin 510
- Dalton 283
- Dämmerungssehen 70
- Danon-Krankheit, *siehe* Glykogenose Typ IIb
- Darmmotilität, Störung 343
- Darmmukosazellen 104
- Darmobstruktion 394
- Daumen, abgespreizter 334
- DCMA-Syndrom 456
- De-Barys-Syndrom 340
- De-Ritis-Quotient 452–453
- De-Toni-Debré-Fanconi-Syndrom 312, 320, 322
- Debranching-Enzyme 179
- Debranching-Enzym-Mangel 348, 352, 361
- Decorin 145
- Dehnungsrezeptor 61
- Dehydratation 319, 461
- 7-Dehydrocholesterol 61, 168
- 7-Dehydrocholesterolreduktase-Mangel 332–333
- Dehydroepiandrosteronsulfat 123
- Dehydrogenase 193, 201
- Dejodase 101, 155, 403
- Deletion 247, 258, 393–394
- Delta Brushes 215
- Delta-Welle 215
- Demenz 410
- Demyelinisierung 210, 277, 425
- Denaturing High Performance Liquid Chromatography 258
- Dendriten 52
- Denervierung 220, 344

- Denken, metabolisches 22
 Dent-Syndrom 318
 Deoxycholsäure 123
 Deoxyguanosinkinase-Mangel 416
 Depletion, mitochondriale 366, 390, 394
 Depression 97
 Dermatansulfat 66, 142, 375
 – Ablagerung 378
 Dermatitis 410
 – seborrhische 159–160, 406
 – periorale 405
 – periorifizielle 165
 Dermatose, photosensitive 426
 Dermis 60–61
 Descemet-Membran 68
 Desmosin 83
 Desmosom 59
 Desoxyribonukleinsäure, *siehe* DNA
 Desoxyribose 173
 Deuterium (²H) 38, 236, 238
 Di-George-Syndrom 465
 Diabetes
 – insipidus, renaler 322
 – mellitus 26, 365, 470
 – Hyperkaliämierisiko 464
 – Ketonkörperbildung 443
 – Leigh-Syndrom 392
 – Typ I 283
 – Typ II 268
 Diacylglycerol 129
 Diagnostik
 – genetische
 – Befundübermittlung 250
 – Gesetzesgrundlage 250
 – vorgeburtliche 250
 – metabolische 273
 – molekulargenetische 255
 Diät 493
 – ketogene (KD) 327, 501
 – kohlenhydratreduzierte, fettreiche 501
 – phenylalaninkontrollierte 494–495
 – Zuckerelelimination 498
 Diazylglyzerin 389
 Dicarbonsäure 110, 437, 442
 Dicarboxylurie 304, 352
 Dichloracetat 504
 Dichtegradientenzentrifugation 241
 Dienecephalon 55
 Differenzialzentrifugation 241
 Diffusion, erleichterte 82
 Diffusionsstörung 211
 Diffusionswichtung (DWI) 211
 Dihydrofolatreduktase-Mangel 408
 Dihydrogenphosphat (H₂PO₄⁻) 207
 Dihydroorotat-Dehydrogenase-Mangel 333, 411
 Dihydropyrimidinase-Mangel 411
 Dihydropyrimidindehydrogenase-Mangel 411
 Dihydroxyacetonphosphat 66
 2,8-Dihydroxyadeninstein 270, 328
 1,25-Dihydroxycholecalciferol 151, 168
 Dihydroxyphenylalanin 97
 Dilutionsazidose 448
 Dinikotinsäure-Glutathion-Chrom-Komplex 156
 2,4-Dinitrophenylhydrazin-Test 224
 Diodenarraydetektion 231
 Dipeptid 89, 338
 Disaccharid 25, 136
 Discus opticus, blasser 285
 Dissé-Raum 45
 Dissoziationskoeffizient 33
 Diurese, forcierte 508
 DNA 35, 40, 173
 – Basenreihenfolge 259
 – Blunt Ends 247
 – Deletion 258
 – Klonierung 245
 – mitochondriale (mtDNA) 34, 43
 – Defekt 244
 – Deletion 393–394
 – Deletion 366, 394
 – Verminderung, quantitative 390
 – Präparation 255
 – Radikaleneinwirkung 243
 – rekombinante 250
 – Schmelzkurve 256
 – Sticky Ends 247
 DNA-Array 258
 DNA-Auftrennung 255, 259
 DNA-Chip 258
 DNA-Elektrophorese 254
 DNA-Molekül 246
 DNA-Polymerase 256
 DNA-Sequenz 256, 258
 – bewegliche 249
 – Rekombination 247
 DNA-Strang 256
 – komplementärer 259
 – überstehender 247
 DNA-Synthese, enzymatische, geprimte 259
 DNA-Syntheserate 256
 DNA-Typisierung 254
 DNA-Vermehrungstechnik 245, 256
 DNAC-19-Defekt 456
 Docosahexaensäure 114
 Donor, hochenergetischer 192
 DOPA (Dihydroxyphenylalanin) 97–98
 DOPA-Positronen-Emissionstomografie 212
 Dopadecarboxylase 97
 Dopamin 55, 97
 – Abbau 97–98
 Dopamin-Mangel 290
 Dopamin-Transporter-Defekt 292, 482
 Dopamin-β-Hydroxylase 153
 Dopamin-β-Hydroxylase-Mangel 292
 Dopamin/Noradrenalin-Ratio 402
 Doppelröntgen-Absorptionsmessung 240
 Druck
 – hydrostatischer 74
 – kolloidosmotischer 74
 – osmotischer 76
 Drusenpapille 69
 Dual-Source-CT 208
 Duarte-Variante 253, 499
 Dünnschichtchromatografie 229
 Durchfall 32, 342, 377
 – Azidose 33, 444
 – chronischer 403, 414, 491
 – intermittierender 394
 – intrauteriner 491
 – Laktatazidose 446
 – Niacinmangel 410
 – osmotischer 491
 – wässriger 342, 393
 Dys-Beta-Lipoproteinämie, familiäre 419–420
 Dysarthrie 289, 374
 Dysfunktion
 – autonome 291
 – renale 369
 Dyskinesie 143–144, 290, 480
 Dyslipidämie 387
 Dysmorphie 383, 398
 Dysostose, akrofaziale, post-axiale 411
 Dysostosis multiplex 329–330, 378, 380
 – GM1-Gangliosidose 383
 Dysplasie
 – diastrophische 334
 – kleidokraniale 129
 – osteodentale 269
 – spondylometaphysäre 129
 Dystonie 288–289, 291
 – doparesponsive 293
 – parkinsoniforme 390
 Dystrophie, neuroaxonale 338
 – infantile 303, 389
E
 E2-Dihydroliipoamid-Acetyltransferase-Mangel 396
 Echolalie 283
 Echtzeit-Polymerasekettenreaktion, quantitative 256
 Effluvium
 – anagenes 61
 – telogenes 61
 Effluxsystem 79
 Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS) 66, 340–341
 – Hauptformen 341, 488
 Ehrlich-Reagenz 227–228
 Eikosanoide 116
 – lineare 117
 – Wirkung 117
 – zyklische 116
 Eikosanoidsynthese 116–117
 Eikosapentaensäure 116
 Eikosatetraensäure 116
 Eikosatriensäure 116
 Einzelnukleotidpolymorphismus 249, 257
 Eisen 154
 – Nachweis 263, 432
 – Serumkonzentration 154
 – erhöhte 400, 431
 – verminderte 432
 Eisen(III)-chlorid-Test 224
 Eisen-Schwefel-Zentrum 197
 Eisenablagerung 210, 365
 – zerebrale 303, 390
 Eisenaufnahme 154
 Eisenbedarf 154
 Eisenbindungskapazität (EBK) 475
 – totale (TEBK) 154
 Eisenhämatoxylinfärbung 261
 Eisenmangel 154, 475
 – Phenylketonurie 495
 Eisenresorption 154
 Eisenspeicherung, exzessive 365
 Eisenüberladung 154, 242, 365
 Eiskalorimeter 24
 Eiweißchemie 28
 Ekzem 337
 Elastika-Färbung 63, 261
 Elastin 153, 261, 341
 Elektroenzephalogramm (EEG) 215, 483
 – Aktivierungsmaßnahme 216
 – Aktivität, hochamplitudige 287
 – Alpers-Syndrom 280
 – Burst-Suppression-Muster 199
 – Comb-like Rhythm 483, 485
 – Epilepsiewelle 216
 – Hypsarrhythmie 288, 483, 486
 – Krampfaktivität, kontinuierliche 199

- Muster, spezifisches 287, 483, 485
- Niedervoltage 374
- Photosensitivität 287, 485
- Rhythmus, okzipitaler 216
- Sägezahnmuster 287
- Spike-Wave-Aktivität 483
- Spikes
 - okzipitale 282
 - vertexpositive 287, 485
 - zentrale, schnelle 287, 485-486
- Vanishing EEG 287
- Verlangsamung 288, 483, 486
- Wachstumsgrad 215
- δ -Welle 483
- Elektrokardiografie (EKG) 218
- Elektrolyt 146, 234
- Elektrolythaushalt 32
 - Störung 460
- Elektrolytmangel 448
- Elektrolytzusammensetzung 73
- Elektromyografie 219
 - Entladung, myotone 220
- Elektron, Wellenlänge 265
- Elektronen-Carrier 191, 193
- Elektronenabgabe 193
- Elektronenakzeptor 196, 504
- Elektronenaufnahme 193
- Elektronendonator 504
- Elektroneneinfangdetektor 38
- Elektronenmikroskopie 34, 265-266
 - Befund 266
- Elektronentransferreaktion 197
- Elektronentransport 198-199, 503
 - Hemmstoff 198
- Elektronentransportkette 196, 242
- Elektronenvolt 208
- Elektroneurografie 216
- Elektroneutralität 77
- Elektrophorese 123, 233
- Elektroretinografie 220, 313
- Embden-Meyerothof-Parnas-Weg 27, 180
- Enantiomer 131
- Enchondromatose 336
- Endokardfibrose 349
- Endolymph 71
- Endothel 68, 78
- Endozytoseweg 43
- Endplattenrauschen 220
- Energiebedarf 239
- Energiefreisetzung 191, 197
 - Atmungskette 198
 - Glukoseoxidation 199
- Energiegehalt 30
- Energiegewinnung 177
 - oxidative 45, 49
 - Störung 350
- Energiekonservierung 193, 339
- Energiespeicher 67
- Energiestoffwechsel 23, 30, 192
 - Haarwachstum 62
 - Kontrolle, respiratorische 199
 - mitochondrialer, Regulation 199
 - Störung 273
- Energiesubstrat 193, 200, 203, 205
- Energietransporter 79
- Energieverbrauch 191, 240
- Enhancement 208, 486
- Enolase, neuronenspezifische 79
- Entgiftungsreaktion 45, 47, 106
 - Glukuronsäure 133
- Enthesiopathie 332, 418
- Entwicklung, körperliche 221
- Entwicklungsalter 221-222
- Entwicklungsstillstand 299
- Entwicklungsverzögerung 279, 285, 287
 - sprachliche 374
- Entzündung 450
- Entzündungsreaktion 117
- Enzephalitis 276
- Enzephalomyelopathie, subakut nekrotisierende 391
- Enzephalomyopathie 395
 - mitochondriale 303
 - neurogastrointestinale, mitochondriale (MNGIE) 343
- Enzephalonephropathie 395
- Enzephalopathie 281, 291, 294
 - epileptische 481, 484
 - Hyperammonämie 366, 507
 - mitochondriale 392
 - Molybdän-Kofaktor-Defekt 404
- Enzym 112
 - Aktivierungszentrum 112
 - antioxidatives 242
 - Effizienz, katalytische 112
 - Hemmstoff 113
 - lysosomales 135
 - mitochondriales 90
 - molybdänhaltiges 156
 - oxidatives 42
 - pantothensäureabhängiges 167
 - Reaktionsgeschwindigkeit 112
 - halbmaximale (V_{max}) 112
 - sarkoplasmatisches 262
 - Substratkonzentration 112
- Enzymaktivität 112, 153-154, 263
- Enzymdefekt 504
 - glukoneogenetischer 438
- Enzymersatztherapie 511-512
- Enzymhistochemie 263
- Enzymkatalyse 112
- Enzymkonzentration 112
- Enzymreaktion 264
- Enzymregulationsmechanismus 204
- Enzymspezifität 112
- Enzymstörung, lysosomale 375
- EPEMA-Syndrom, *siehe* Methylmalonazidurie
- Ependymzellen 52
- Epidermis 60
- Epidermolysis bullosa dystrophica 66
- Epilepsie 216
 - GLUT-1-Defekt 143
 - metabolische 483, 485
 - myoklonische 348
- Epimer 131, 135
- Epiphyse, Verkalkung 399
- Epiphysenfuge 65
- Epithalamus 55
- Erbkrankheit 248
 - Risikoberechnung 257
- Erbblindung 172, 275, 280, 313
 - Cystinose 373
 - Optikusneuropathie 394
- Erbrechen 451, 496
 - acetonämisches 438
 - intermittierendes 304
 - persistierendes 431
 - rezidivierendes 351
 - salivares 460
- Ergosterol 168
- Erkrankung
 - chronisch entzündliche 475
 - dominant erbliche 248
 - erbliche, Datenbank 248
 - Erkennung, genetische 251
 - hämolytische 489
 - lysosomale 309, 313, 373
 - Enzymersatz 511
 - metabolische 208, 268
 - angeborene 40
 - Gewichtung, ethnische 268
 - Haarveränderung 62, 339
 - Hautsymptomatik 336
 - Krampfanfall 278
 - Leberbeteiligung 359
 - Leitsymptom 274
 - Magnetresonanztomografie 487
 - Skelettveränderung 329
 - Symptom 308, 340, 431
 - hämatologisches 472
 - intestinales 342
 - kardiales 349
 - muskuläres 343
 - neurologisches 274, 481
 - pulmonales 358
 - renales 315
 - unspezifisches 275
 - Symptombeginn 273
 - Therapie 493
 - Verlaufsform, neonatale 274
 - X-chromosomal übertragene 244
 - mitochondriale (s. auch Mitochondriopathie) 34
 - neurometabolische 390
 - neuromuskuläre 414
 - peroxisomale 55, 202, 397
 - Diagnostik 399
 - Korneatrübung 309
 - Symptombeginn 398
 - Vermeidung, genetische 251
 - X-chromosomal vererbte 248
- Erkrankungsüberträger 251
- Erlenmeyer-Kolben-Deformität 331
- Ernährung
 - laktose-/galaktosefreie 499
 - vegane 163, 476
- Ernährungstherapie 493, 500
 - Galaktosämie 498
- Ernährungszustand 240
- Erregbarkeit, neuromuskuläre 150, 464
- Erregungsübertragung 52
- Erythem 344, 410
- Erythrodonat 428
- Erythropoese, megaloblastäre 475
- Erythrozyten 59, 180, 430
 - Chloridgehalt 150
 - ovale 475
 - Tüpfelung, basophile 412
- Erythrozytenlebensdauer 48
- Essigsäure 206
- Ethanolamin 389
- Evans-Blue 73
- Evaporation 74
- Exomsequenzierung 259
- Exon 40, 247
- Exostose, okzipitale 402
- Exportpumpe 41
- Extrapiramidales Syndrom 302
- Extrazellulärraum (EZR) 73, 77, 146
 - Ausdehnung 448
 - Bestandteile 149
 - Elektrolytzusammensetzung 73
- Extrazellulärvolumen 147, 448
 - vermehrtes 461
 - vermindertes 448, 461

- Extremität
– kurze 334
– Verkrümmung 334
Extremitätendehormierung 459
Extremitätenhypertonie 284, 290
Extremitätenschmerz 409
Exzitotoxizität 304
Eye-of-the-Tiger-Phänomen 290
- F**
- Fabry-Krankheit 132, 298, 384
– Angiokeratom 338
– Enzymsatztherapie 384
– Erbgang 382
– Herzbeteiligung 358
– Kornearübung 309
– Schlaganfall 302
– Skelettveränderung 332
– Verlauf 382
FADH₂ 193, 195, 197
– Elektronentransfer 198–199
– Rückoxiationsdefekt 192
Fahr-Krankheit 289
Fahrradbelastungstest 58
Faktor, natriuretischer, atrialer (ANF) 52
Fanconi-Bickel-Syndrom 144, 321
Färbemethode, histologische 260
Farber-Krankheit 132, 314, 386
Farbreaktion 24, 36
Farbstoff 260
– fettlöslicher 263
Farbstoffbindungsreaktion 80
Färbung
– nach Hart 261
– nach Klüver-Barrera 262
– nach Verhoeff 261
Fascia adhaerens 59
Faser, elastische 65, 261, 340
– Fragmentierung 337
Faserknorpel 63
Fastenperiode 189
Faszikulationspotenzial 220
Fatigue 347
FeCl₃-Probe 36, 224
Fehlbildung 172
Fehling-Test 226
Feldstärke, magnetische 209
Fentonreaktion 242
Ferritin 154, 242
– Serumkonzentration, erhöhte 303, 365
Ferritinablagerung 303
Ferrochelatasemangel 429
Fett 501
– Energiegehalt 30
– Oxidation 75
– viszerales 67
Fettchemie 28
Fettgewebe 66
– braunes 67, 198
– weißes 67
Fettmasse 76
Fettresorption 47
Fettresorptionsstörung 171, 425
Fettsäure 113, 422
– Abspaltung 126
– einfach ungesättigte 114
– essenzielle 114
– freie 67
–– Serumkonzentration 436
––– erhöhte 434
––– verminderte 434, 438
– gesättigte 113
– kurzkettige 137
– langkettige 131, 202, 351
– mehrfach ungesättigte 114
– mittelkettige 201, 503
– polyungesättigte 170
– überlangkettige 43, 400
– ungesättigte 113, 115
– verzweigt-kettige 43, 397
– volatile 38
Fettsäureabbau, Störung 352
Fettsäurebereitstellung 205
Fettsäureester 115
Fettsäureoxidation 115, 201, 205
– Acetyl-CoA-Überschuss 204
– Hemmung 199
– Ort 44–45
– Regulation 202
– Stimulus 119
– Störung 304, 437, 502
–– Muskelschmerz 346
–– Myoglobinurie 471
Fettsäureoxidationsdefekt 274, 436, 442
Fettsäureoxidationsprodukt, gasförmiges 243
Fettsäuresynthese 166
Fettsäuresynthese 44, 114, 204
– Regulation 202
– Substrat 193, 200
Fettsäuretransport 201, 437
Fettsäureverbrauch 185, 205
Fettstoffwechsel 194, 204
– Steuerung, hormonelle 102, 204
Fetttröpfchen 260, 348, 350
Fettvakuole 349–350, 425
Fettverteilungsstörung 307
Fettzellen, *siehe* Adipozyten
Fibrillationspotenzial (FP) 220
Fibrillin 65, 68
Fibrillin-1-Genmutation 312
Fibroblasten 65, 380
Fibrose
– systemische, nephrogene 211
– zystische (CF) 244, 270
Fibulin-4-Gen 340
Fieber 75
Filtration, glomeruläre 49–50
Filtrationsrate, glomeruläre (GFR) 50, 152
Fingerabdruck, genetischer 248
Fingergelenk, Kontraktur 376
Finnish Heritage Diseases 268
Fischaugenkrankheit 309, 424
Fischgeruch 223
Flavinadenindinukleotid (FAD) 86, 129, 158
– Atmungskette 195–197
– Citratzyklus 191
– Elektronentransport 198
– Oxidation 193
– Vorstufe 157
Flavinadeninmononukleotid 157, 193, 197
Fleck, blinder 69
Floppy Infant 398
Fluid-attenuated-Inversion-Recovery-Sequenz 210
¹⁸Fluorodeoxyglukose 212
Fluorid-Röhrchen 445
Flüssigkeit
– extrazelluläre (EZF) 73
– intrazelluläre 73, 207
– transzelluläre 74
Flüssigkeitsansammlung 74
Flüssigkeitschromatografie 230
Flüssigkeitsraum 72, 74
Flüssigkeitsumsatz 74–75, 77
Foamy myocardial Degeneration 355
Folatrezeptor 164
Folatrezeptor-Antikörper 408, 480
Folsäure 163, 172
– Malabsorption 164–165
– Stoffwechselstörung 407
– Transportstörung 407
Folsäurebedarf 407
Folsäuremangel 162, 407, 480
– Anämie 475
– Ursache 164
– zerebraler 300, 408, 480
Fontanelle, vorgewölbte 172, 334, 398
Forbes-Krankheit, *siehe* Glykogenose Typ III
Formimino-L-Glutaminsäure 90
Formiminoglutaminazidurie 90
Formyltetrahydrofolat 175–176
Forschung, metabolische 236
Founder-Effekt 268–269, 382
Fourier-Transform-Infrarot-spektrometrie (FTIR) 243
Fovea centralis 69
Fragiles-X-Syndrom 301
Fredrickson-Klassifikation 123, 417
– Typ I 422
– Typ IIa 417
– Typ III 420
– Typ IV 421
– Typ V 422
Frontal Humps 215
Fruchtsäure 110
Frühgeborene 74
– Elektroenzephalogramm 215
– Hypophosphatämie 468
– Zinkbedarf 403
Fruktokinase 133
Fruktose 25, 131, 133–134
– Alkoholform 135–136
– Laktatbildung 134
– Lebensmittel 500
– Samenflüssigkeit 134
Fruktose-1,6-bisphosphatase 47
Fruktose-1,6-bisphosphatase-Mangel 500
Fruktose-1,6-diphosphat 27, 180, 182
Fruktose-1-phosphat 133–134
Fruktose-1-phosphataldolase 134, 500
Fruktose-6-phosphat 47, 135, 177
– Phosphorylierung 180
– Standardenergie, freie 192
– Stoffwechsel-Intersektion 204
Fruktose-6-phosphat/Fruktose-1,6-bisphosphat-Zyklus 184
Fruktose-Atemtest 500
Fruktosebelastung 364
Fruktoseintoleranz, hereditäre (HFI) 134, 364, 500
– Fehldiagnose 364, 444
– Lebersversagen 369
– Leberzirrhose 362
Fruktosetoxizität 134
Fruktoseunverträglichkeit, alimentäre 500
Fruktosurie, benigne 500
Fukose 135
Fukosidose 338, 379
Fumarat 110, 195
Fumarsäure 108, 110
Fumarylacetoacetase 505
Fundoskopie 68
Fundus oculi
– albipunctatus 314
– Peau d'orange 337
– Pfeffer-und-Salz-Fundus 313, 478

- Funktionsstörung, renaltubuläre 316
 Funktionstest, metabolischer 58
 Furosemid 51, 318
 Fußschmerz 166
 Futile Cycles 184
- G**
- G-Protein 53
 GABA (γ -Aminobuttersäure) 53, 87, 281, 501
 – Abbaustörung 282, 287, 457
 – Synthesestörung 281
 GABA-Rezeptor, Störung 287
 GABA-Transaminase-Mangel 458
 GAD65kd-Antikörper 283
 Gadolinium 210, 486
 Galaktit 499
 Galaktitol 311
 Galaktokinase 135
 Galaktosämie 364, 498–499
 – Compound-Heterozygotie 364, 499
 – Duarte-Variante 364, 499
 – Katarakt 311
 – Leberversagen 369
 – Nachweis 227
 – Neugeborenen-Screening 253
 – Öltröpfchenkatarakt 460
 Galaktose 131, 135, 137
 – Nahrungsmittel 499
 Galaktose-1-phosphat, Toxizität 135
 Galaktose-1-phosphat-Uridyltransferase (GALT) 135, 253
 – Mangel 135, 364
 Galaktose-6-sulfatasedefekt 378
 Galaktosialidose 388
 Galaktosylceramid 382
 Galaktosylsphingolipid 298
 Galaktosylsphingosin 382
 Galaktosyltransferase 137
 Galaktozerebrosid 129
 Galaktozerebrosid- β -Galaktosidase-Mangel 277
 Galaktozerebrosideinschluss 277
 Galle 48, 122
 Gallenblasenpolyposis 385
 Gallensalz 122
 Gallensäure 47, 122–123
 Gallensäuresynthese 43, 48, 422
 – Störung 306
 Gallenstein 48, 122, 369
 – Diagnostik 489–490
 Gallesekretion 47
- Gang, watschelnder 320
 Ganglienzellschicht 70–71
 Gangliosid 35, 130
 Gangliosidose 132, 277, 315, 383
 – Stammzelltransplantation 512
 Gangstörung 289
 Gap Junction 41
 Gärung 22, 26
 Gas 22
 Gaschromatografie 38, 230–231
 Gaucher-Krankheit 35, 132, 384
 – Founder-Effekt 269
 – Herzbeteiligung 357
 – Skelettveränderung 331
 – Substratreduktionstherapie 511
 – Typ I 384
 – Typ II 308, 385
 – Typ III 385
 – Verlauf 270
 – Zerebrosidablagerung 314
 Gaucher-Zellen 331, 357–358
 Geburtsgewicht, hohes 433
 Gedeihstörung 479
 Gefäßschlingelung 341
 Gefäßverschluss, arterieller 420
 Geflechtknochen 63
 Gefrierschnitt 260, 263
 Gehirn 53
 – Computertomografie 486
 – Energiequelle 55, 81, 119
 – Glukosebedarf 119
 – Magnetresonanztomografie 486
 – Metabolitenresonanz 211
 – Natriumverlust 147
 – Status spongiosus 397
 – Überwässerung 147
 Gehirnarterie, Elongation 294
 Gehirnblutung 171
 Gehirnkern, grauer 54
 Gehirnläsion, strukturelle 483
 Gehirneinführung 215
 Gehirnstromableitung 215
 Gelatine 29
 Gelelektrophorese 234
 Gelenkkontraktur 376
 Gelenkschwellung 386
 Gelenküberstreckbarkeit 342, 371, 489
 Gelenkversteifung 381
 Gelfiltrationschromatografie 231
 Gen 39, 247
 – eukaryotes 245
 – inaktivieren 246
 – springendes 247
 Gendiagnostikgesetz 250
 Genetik 39
- Genexpression 46
 Genexpressionsmuster 258
 Genkopplung 257
 Genomhybridisierung 258
 Genträgerstatus 269
 Gerinnungsanalyse 431
 Gerinnungsprotein 170
 Gerinnungsstörung 364, 448–449
 – De-Ritis-Quotient 453
 Gerodermia osteodysplastica 341
 Geruchsinweis 223
 Gesamtkörperchlorid 149
 Gesamtkörperkalium 148
 Gesamtkörpermagnesium 151
 Gesamtkörpernatrium 146
 Gesamtkörperwasser 77
 – Bestimmung 72, 238
 Gesamtkörperwassergehalt 71
 Gesetz der isodynamischen Wirkung 30
 Gesicht, auffälliges 286
 Gesichtsfeldeinschränkung 69, 312
 Gesichtssödem 383
 Gesichtszüge, vergrößerte 309, 375
 – Differenzialdiagnose 453
 – Mukopolidose II 381
 Gewebe
 – Darstellung, histochemische 264
 – Dichtewert 208
 – Farbreaktion 261
 – kalziumhaltiges 208
 Gewebeprobe, Fixierung 260
 Gewebeschämie 213
 Gewichtsverlust, postnataler 74
 Gewichtszunahme, postnatale, mangelnde 445
 Ghrelin 66, 135
 Gibbus 329, 381
 Gicht 333, 413
 Gingivahyperplasie 169, 381, 383
 Gitelman-Syndrom 317
 Glanzstreifen 59
 Glaukom 68, 312, 318
 – Optikusatrophie 458
 Gleichung
 – nach De Broglie 265
 – nach Szent-Györgyi 150
 Glianarbe 69
 Gliazellen 52, 69, 213
 Glisson-Trias 45
 Globoidzellen 277, 386
 Globosid 129
 Globotriaosylceramid 358, 382
 Globulin 111
 – thyroxinbindendes (TBG) 101
- Globus pallidus 289–290, 458
 – Eisenablagerung 303
 – metabolic Stroke 294
 – Ödem 287
 Glomerulum 49–50
 Glossitis 160, 405–406, 410
 Glucose-1-phosphat 28, 177, 179
 Glucose-6-phosphat (G6P) 47, 177, 188
 – Isomerisierung 177
 – Oxidation 177, 186
 – Standardenergie, freie 192
 Glucose-6-phosphat-Transporter 502
 Glucose-6-phosphatase 188
 Glucose-6-phosphatase-Mangel 359, 437, 502
 Glucose-6-phosphatdehydrogenase (G6PD) 186
 – Mangel 269
 Glucose-6-phosphattranslokase 361
 Glukagon 178, 180, 205
 Glukagon/Insulin-Quotient 180
 Glukagoninjektion 435, 438
 Glukokinase 144, 146, 177
 Glukokinase-Gen 435
 Glukokortikoide 117, 123, 168
 Glukoneogenese 123, 188
 – Aminosäure, glukoplastische 200
 – Cori-Zyklus 185
 – Fastenperiode 189
 – Glukosetransport 145
 – hepatische 45, 190
 – Hypoglykämie 437
 – Störung 433
 – Substrat 188, 204, 437
 Glukose 25, 131, 133
 – Alkoholform 135
 – Cori-Zyklus 185
 – deuterierte 238
 – Energieausbeute 199
 – Fettsäuresynthese 114
 – freie 502
 – Freisetzung, langsame 502
 – Liquorkonzentration 81, 432
 – Nachweis 26, 225
 – Oxidation 199, 204
 – Phosphorylierung 177
 – Serumkonzentration 76, 432
 – Anstieg, fehlender 438
 – Serumnatriumkonzentration 147
 – Speicherform 139, 204
 – Triglyzeridsynthese 187
 – Überangebot 47, 136
 Glukose-Alanin-Zyklus 185
 Glukose-Clamp-Technik 238
 Glukose-Clearance 50

- Glukose-Galaktose-Malabsorption 321, 491
 Glukose/Glukose-6-phosphat-Zyklus 185
 Glukoseabbau 180
 Glukoseabgabe 47
 Glukoseaffinität 177
 Glukoseanalogon 511
 Glukoseaufnahme 47, 144
 – Kaliumakkumulation 149
 – postprandiale 144
 – zelluläre 177
 Glukoseausscheidung 321
 Glukosebereitstellung 205
 Glukoseempfindlichkeit 239
 Glukoseinfusion 47, 157
 Glukosemangel 119, 144, 146
 Glukoseoxidationsrate, maximale 239
 Glukosepolymer 139
 Glukoseproduktionsrate, endogene 239, 432–433
 Glukoseresorption 50
 Glukosesensor 146
 Glukosestoffwechsel 133–134, 177
 Glukosetoleranzfaktor 156
 Glukosetransport 142
 Glukosetransporter, insulinabhängiger 145
 Glukosetransporter (GLUT) 47, 81, 142–143, 146
 – insulinabhängiger 144
 – insulinunabhängiger 143–144
 Glukosetransporter 1 (GLUT-1) 143, 146
 – Defekt 143, 279
 Glukosetransporter 2 (GLUT-2) 51, 144, 146
 Glukosetransporter 3 (GLUT-3) 143–144
 Glukosetransporter 4 (GLUT-4) 143–144, 146
 Glukosetransporter 5 (GLUT-5) 144
 Glukosetransporter 6 (GLUT-6) 144
 Glukosetransporter 7 (GLUT-7) 145
 Glukosetransporter 8 (GLUT-8) 145
 Glukosetransporter 9 (GLUT-9) 145
 Glukosetransporter 10 (GLUT-10) 145
 – Defekt 302, 341
 Glukosetransporter 11 (GLUT-11) 145
 Glukosetransporter 12 (GLUT-12) 145
 Glukosetransporter 14 (GLUT-14) 145
 Glukoseumsatz 238
 Glukoseverbrauch 205, 238
 Glukoseverbrauchsrate 238
 Glukosezufuhr 239, 446
 Glukosurie 51
 – benigne, familiäre 321
 Glukosylceramidsynthese 511
 Glukuronsäure 133, 142
 Glutamat 52, 81–82
 – Abbau 283
 – Gehirnstoffwechsel 281
 – Liquorkonzentration 109
 – Mangel 199, 371
 – Spektroskopie 213
 Glutamat-Oxalacetat-Transaminase, *siehe* Aspartat-Aminotransferase
 Glutamat-Pyruvat-Transaminase, *siehe* Alanin-Aminotransferase
 Glutamat-Transporter 82, 199
 Glutamat-Transporter-Defekt, mitochondrialer 284
 Glutamatdecarboxylase (GAD) 281, 283
 Glutamatdecarboxylase-Mangel 283
 Glutamatdehydrogenase (GDH) 90, 442
 Glutamatdehydrogenase-Gen, Überexpression 435
 Glutamatformiminotransferase-Mangel 408
 Glutamin 83, 90, 281
 – Abbau 104
 – Akkumulation, zerebrale 507
 – Plasmakonzentration 509
 – Wirkung, osmotische 108
 Glutamin-Phosphoribosylpyrophosphat-Amidotransferase-Aktivität 175
 Glutamin-Zyklus 185
 Glutaminase 51, 106
 Glutaminsäure 29, 90
 Glutaminstoffwechsel, Stimulation 444
 Glutaminsynthase, Hemmung 106
 Glutaminsynthase-Defekt 91
 Glutaminsynthase 106
 Glutaraldehyd 266
 Glutarazidurie Typ 1 53, 276, 487
 – Neugeborenen-Screening 252
 Glutaryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel 276
 Glutaryllysin 95
 Glutathion (GSH) 91, 113
 – oxidiertes 91, 113
 – Wirkung, antioxidative 242
 Glutathionmangel 473
 Glutathionperoxidase 155, 242, 403
 Glutathionsynthase-Mangel 474
 Glycerin-3-phosphat 180, 204, 389
 Glycerol 28
 Glykocholsäure 122
 Glykogen 26, 28, 58, 139
 – abnormes 348
 – Darstellung 262–263
 – Energiespeicherung 179
 – Struktur 139–140
 Glykogenabbau 179, 352
 Glykogengehalt 348
 Glykogenin 139
 Glykogenolyse 178–179
 – Störung 345
 Glykogenose 333, 502
 – Beteiligung, kardiale 352
 – Typ 0 363, 437
 – Typ I 434, 449
 – Typ Ia 359–360, 437, 443
 – Ernährungstherapie 361, 502
 – Lebertumor 370
 – Nüchternoleranz 432
 – Typ Ib 361, 502
 – Typ II 348, 353–354, 512
 – Typ IIb 355
 – Typ III 268–269, 361
 – Herzbeteiligung 352
 – Muskelglykogengehalt 348
 – Typ IV 353, 363, 367
 – Amylopektin-Anhäufung 348
 – Typ IX 353, 363
 – Typ V 262, 348, 362
 – Ischämietest 58
 – Myoglobinurie 346
 – Myopathie 346
 – Typ VI 362
 – Typ VII 348, 353, 363
 Glykogenphosphorylase 134, 178–179
 Glykogenspeicher, entleerte 438
 Glykogenspeichererkrankung, *siehe* Glykogenose
 Glykogenspeicherung 360, 502
 – myokardiale 353, 433
 – vakuoläre 353
 – zytosolische 352
 Glykogenstoffwechsel 178
 Glykogensynthase 178
 – Mangel 363, 437, 446
 Glykogensynthese 45, 177
 Glykokalyx 41
 Glykolathydroxypyruvatreduktase 326
 Glykolipid 131
 Glykolyse 26–27, 180
 – Ablauf 184
 – aerobe 180
 – anaerobe 45, 182, 184–185
 – initiieren 177
 – Intermediärprodukt 66
 – Intersektionspunkt 203
 – Laktatbildung 184
 – Regulation 182
 – Substrat 198
 – Verbindung mit Citratzyklus 182
 Glykoprotein 44, 63, 140
 Glykoproteinose 229
 Glykoproteinspeichererkrankung, lysosomale 379–380
 Glykosaminoglykane (GAG) 44, 66, 142
 – Anhäufung 309
 – Auftrennung, elektrophoretische 374–375, 454
 – Ausscheidung 379
 – Berry-Test 454
 – Nachweis 227, 234
 Glykosphingolipide 358
 Glykosphingolipidsynthese, Störung 390
 Glykosylceramid 382
 Glykosylierung, Störung 142, 234
 Glyceratkinase-Mangel 286
 Glycerin 66, 188, 389
 Glyzin 29, 91–92
 – Hämsynthese 102
 – Kreatinsynthese 191
 – Spektroskopie 213
 Glyzin-Serin-Umwandlung 96
 Glyzindecarboxylase-Mangel 280
 Glycerinquotient 92
 GM1-Gangliosidose 132, 229, 382
 – Differenzialdiagnose 378
 – Typ 1 329, 382
 – Typ 2 383
 GM2-Aktivator-Mangel 383
 GM2-Gangliosid 277, 382
 GM2-Gangliosidose 277, 315, 383
 Golgi-Apparat 44, 312, 341
 – Oligosaccharidanlagerung 142
 – Proteoglykan-Synthese 142
 Golgi-Silberfärbung 53, 262
 Gomori-Trichromfärbung 262, 349
 – Ragged red Fibers 34, 393
 Gonadotropin-releasing Hormone 55
 Gordon-Syndrom 319
 Gottron-Papel 344
 GRACILE-Syndrom 268
 Gradient-Layer-Kalorimeter 239
 Granulomatose, septische 187, 242
 Granulozyten
 – Fettvakuole 349–350
 – Übersegmentierung 407

- Greenberg-Skelettdysplasie 332
- Grönblad-Strandberg-Syndrom 337
- Großhirn 53
- Großwuchs 221
- Growth Hormone-releasing Hormone 55
- Gründer-Effekt 248
- Gruppe, prothetische 195
- Gs- α -Protein 465
- Guanidinoacetat 191
- Guanidinoacetatmethyltransferase (GAMT) 191
– Mangel 509
- Guanin 40, 173
- Guanosintriphosphat-Cyclohydrolase 1 482
- Guanosintriphosphatcyclohydrolase-1-Mangel 292
- Guibaud-Vainel-Syndrom 321
- Günther-Krankheit 428
- Guthrie-Test 251
- Gyrierungsstörung 55
- H**
- H⁺/Myoinositol-Kotransporter (HMIT-1) 145
- 4-H-Syndrom 306
- H-Zone 56
- Haar 61
– brüchiges 62, 339
– drahtartiges 286
– gedrehtes, geknicktes 62, 339
– gelbrötliches 62
– Knotenbildung 339
– rotes 60
– schütteres 339, 341
– teleskopartiges 339
– Wachstumszyklus 61
- Haarausfall 61, 172
- Haarbildung, verminderte 340
- Haardicke 340
- Haarfarbe 61
- Haarfollikel 61
- Haarschaft 61
- Haarschaftanomalie 62
- Haarveränderung 62
- Haarwachstum 62
- Haarwurzel 61
– kolbenförmige 61
- Haarwurzelinkubationstest 62
- Haarwurzelscheide, Verdickung 339
- Haarzellen 71
- Hallervorden-Spatz-Krankheit 289, 303
- Halo, perifovealer 314
- Häm 197
- Hämatalogie 472
- Hämatoxylin-Eosin-Färbung 261
- Hamburger-Shift 60
- Hämesein 154
- Hämochromatose 365, 432
– neonatale 365
– Typ 1 365
- Hämoglobin 111, 207
- Hämoglobinabbau 154
- Hämolyse 48, 170, 428
– Hypermangesiämie 471
- Häm siderin 154, 242, 261
- Häm siderinablagerung 210
- Hämsynthese 102–103, 193, 406
- Handbewegung, stereotype 292
- Händewaschbewegung 301
- Handgelenk, Doppelhöckrigkeit 335
- Handinnenfläche, Gelborangefärbung 420
- Handmuskulatur, Atrophie 373
- Handskelett, Röntgenaufnahme 221–222
- Haploinsuffizienz 248
- Harnkonzentrierung 49, 52
- Harnsäure 24, 39
– Bildung, beeinträchtigte 159
– Serumkonzentration
-- erhöhte 431
-- verminderte 413, 431
– Wirkung, antioxidative 176, 242
- Harnsäureausscheidung 404, 413
- Harnsäurestein 322, 327, 413
- Harnstein 24
- Harnstoff 24, 76, 108
– Nachweismethode 32
– Proteinzufuhr 207
- Harnstoffsynthese 24, 31, 104–105
– Aufgabe 108
– Beeinflussung 436
– Bikarbonatausscheidung 106
– Energiebereitstellung 371
– Reaktionsschritte 107
– Regulation 108
– Störung 273, 370–371, 507
-- Verlauf 372
- Hartnup-Erkrankung 304, 336, 410
- Hauptzellen 52
- Haut 60
– dünne 340
– faltige 341–342
– Hyperelastizität 340–341, 488–489
– pergamentartige 341
– schlaffe 341
– Verfärbung, braungelbliche 387
– Wasserabgabe 75
- Hautblase 429
- Hauteffloreszenz, sonnenlichtempfindliche 429
- Hauptpigmentation, bronzefarbene 365
- Hautveränderung 154, 314, 336
– papuläre, gelbliche 337
– pellagraartige 336
– pustulöspapulöse 403
- Hautverdickung 381
- Hautxanthom 418
- Havers-Kanal 63
- HDL (High Density Lipoprotein) 124–125, 127
– Defekt 423
– Mangel 297
– Serumkonzentration 423
-- erhöhte 424
-- niedrige 309, 421, 423
-- Regulation 423
-- Senkung 423
– Serumkonzentration, niedrige
-- A-Beta-Lipoproteinämie 425
-- Anderson-Krankheit 426
-- Gallenstein 490
-- Hypertriglyzeridämie 421
- Heat Shock Protein 457
- HELLP-Syndrom 253
- Hemiplegie 296
– spastische, progressive 296
- Henderson-Hasselbalch-Gleichung 33, 205
- Henle-Schleife 49, 51
- Heparansulfat 66, 142, 375
- Heparin 142
- Hepatitis 366, 453
- Hepatoenzephalopathie 395
- Hepatomegalie 353, 433, 449
– Diagnostik 449–450
– Galaktosämie 364
– Glykogenose Typ I 360–361
– Glykogenspeicherung 359
– Hyperchylomikronämie 423
– Saurer-Lipase-Mangel, lysosomaler 368
- Hepatosplenomegalie 35, 384, 449
- Hepatozerebrales Syndrom 367
- Hepatozyten 45, 104, 106, 172
- Hermansky-Pudlak-Syndrom 62
- Hernie 453, 488
- Hers-Krankheit, *siehe* Glykogenose Typ VI
- Herzblock 219, 393
- Herzfehler 496
- Herzhypertrophie 218, 350, 353
- Herzinsuffizienz 351, 405
- Herzklappenverdickung 383
- Herzmuskel 59, 349–350
– Degeneration, schaumige 355–356
– Energiesubstrat 139
- Herzmuskelzellen 59
- Herzrhythmusstörung 350–351, 353, 355
- Herztod, plötzlicher 351
- Heteroplasmie 390
- Heteropolymer 139
- Heterozygotenvorteil 244
- Heterozygotie 245, 249
- Hexokinase 146, 177
- Hexosaminidase A 277
- Hexosaminidase B 277
- Hexosaminidase-A-Mangel 383
- Hexosaminidase-B-Mangel 383
- Hexose 131
- HHH-Syndrom 94, 314–315, 371
- Hippursäure 508
- Hirnatrophie 282, 287, 486
– frontotemporale 480
- Hirndruck 172
- Hirnentwicklung, frühkindliche 211
- Hirngewebe, ischämisches 211
- Hirnhemisphäre 55
- Hirninfrakt 209, 211, 302
– Elektroenzephalogramm 215
– Fabry-Krankheit 302
- Hirnlappen 55
- Hirnnerv 56
- Hirnödem 147, 211
- Hirnrinde 53
– Zellschichten 53, 55
- Hirnstamm, Nekrose 391
- Hirnstamm dysgenesie 271
- Hirnstamm insuffizienz 385
- Hirnschicht
– graue 53, 210
-- Degeneration 280
– weiße 53, 210, 487
-- Hyperintensität 397
-- Störung, metabolische 274
-- Untergang 306
-- Veränderung 398
- Histidin 83, 85, 92, 207
- Histidinämie 92, 224
- Histiozyten, schaumige 307, 387
- Histochemie 263–264
- Histologie 260
- Hitchhiker's Thumb 334
- HLA-DRB1, Heterozygotie 244

- HMG-CoA-Reduktase 120–121, 153
HMG-CoA-Reduktase-Hemmer 121, 346
Hochdruckflüssigkeitschromatografie 231
Hoesch-Test 227
Holo-carboxylase-Synthase-Mangel 409
Homoalanin 97
Homoarginin 82
Homocarnosin 92
Homocarnosinose 92, 295, 458
Homocitrullin 92
Homocystein 83, 92, 225
– Plasmakonzentration, erhöhte 164, 409
Homocystin 93
Homogentisinäureausscheidung 223
Homopolymer 139
Homovanillin säure 98, 291, 482
Homovanillin säure/5-Hydroxyindolelessigsäure-Quotient 292
Homozystinurie 68, 302, 338
– Cobalamin-Defekt 478
– Linsluxation 312
Honig 500
Horizontalnystagmus 374
Hormon
– anti-diuretisches, *siehe* Adiuretin
– follikelstimulierendes (FSH) 55
– luteinisierendes (LH) 55
– Releasing-blockierendes 55
– thyreoideastimulierendes (TSH) 100–101
Hornzellschicht 60
Hörstörung 395, 492
Hounsfield-Einheit (HE) 208
Howship-Lakune 63
Humerus, Verkürzung 332
Hungerstoffwechsel 189–190
Hungerzustand 92, 119, 204
Hungry-Bone-Syndrom 400
Hunter-Krankheit, *siehe* Mukopolysaccharidose Typ II
Hurler-Pfaundler-Krankheit, *siehe* Mukopolysaccharidose Typ I
Hurler-Scheie-Phänotyp 377
Hurler-Zellen 357
Hyaluronan (s. a. Hyaluronsäure) 66
Hyaluronidase 379
Hyaluronsäure 63, 142, 379
Hybridization 258
Hydratase 201
Hydratation 146
Hydrierungszustand 461
Hydrolase 112, 135, 263
– saure 43
Hydrolyse 191
Hydrops fetalis 352, 378, 492
– Mukolipidose I 380
– nicht immunologischer 428
– Sphingolipidose 382
3-Hydroxy-3-methylglutaryl-CoA-Lyase-Mangel 443
3-Hydroxy-3-methylglutaryl-CoA-Synthase-Mangel 443
5-Hydroxy-L-Lysin 93
Hydroxyaminosäure 84
4-Hydroxybuttersäure 307
4-Hydroxybutyratazidurie 287, 457
2-Hydroxyglutarazidurie 276, 487
5-Hydroxyindolelessigsäure 291–292, 482
Hydroxykynureninurie 93
Hydroxylapatit-Kristalle 63–64
Hydroxylierungsreaktion 47
Hydroxylysin 83
Hydroxymethylbilansynthase-(HMBS)-Mangel 428
Hydroxymethylglutaryl-CoA (HMG-CoA) 119
Hydroxymethylglutaryl-Synthase 119
4-Hydroxyphenylpyruvatoxidogenase 507
Hydroxyprolin 83
Hygrom 277
Hyper- β -Alaninämie 87
Hyperaldosteronismus 462
Hyperaminoazidurie 335–336
Hyperammonämie 106, 440–441
– Auswirkung 108
– Fettsäureoxidationsdefekt 442
– Glutaminkonzentration 90
– Harnstoffzyklusdefekt 507
– Hyperlysinämie 94
– Methylmalonazidämie 498
– Organoazidämie 106
– Ornithinmangel 342
– paradoxe 341
– postiktale 442
– primäre 440
– sekundäre 371, 440, 442
– Symptomatik 372
– Therapie 106, 498, 508
– Ursache 370, 442
Hyperazidurie 95
Hyperbilirubinämie 364, 369
Hyperchlorämie 320, 444, 462
Hypercholesterinämie 439–440
– Apolipoprotein-B100-Defekt 419
– Differenzialdiagnose 419
– Dys- β -Lipoproteinämie 420
– familiäre 124, 268, 417
– Differenzialdiagnose 419
– Founder-Effekt 269
– kombinierte 421
– Korneartrübung 309
– Fehlinterpretation 121
– Fredrickson Typ IIa 417
– Laborbefund 440
– monogenetische 417
– Niemann-Pick-Krankheit 387
– polygenetische 419
– primäre 419
– sekundäre 419
Hyperchylomikronämie 422–423, 440
Hypercysteinämie 294
Hyperekplexie 91, 293, 488
Hyperelastizität 340, 488–489
Hyperglutaminämie 91
Hyperglykämie 144, 363, 443
– Clamp-Technik 239
Hyperglyzinämie
– ketotische 91
– nicht ketotische 92, 268, 280
Hyperhomocysteinämie 92
Hyperhydratation 462
Hyperinsulinismus 268, 433
– Diagnostik 434, 436
– Formen 435
– Merkmal 436, 453
– relativer 436
Hyperkaliämie 319, 321, 463
– Elektrokardiografie 148
Hyperkalzämie 467–468
– hypokalziurische 468
Hyperkalziurie 318, 325, 468
– Hypomagnesiämie, familiäre 470
– idiopathische 321
Hyperkapnie 60
Hyperkeratose 338
– palmoplantare 60, 338, 506
Hyperkinese, choreoathetotische 288
Hyperlaktämie 184
– Differenzialdiagnose 445–446
– Mitochondriopathie 396
– postprandiale 446
Hyperlipidämie 460
– familiäre, kombinierte 419, 438
Hyperlipoproteinämie 343, 420
Hyperlysinämie 94
Hypermagnesiämie 151, 471
Hypermagnesiurie 317
Hypermethioninämie 94
Hypernatriämie 146, 461
Hyperornithinämie 94
Hyperostose 172
Hyperoxalurie 325, 399, 406
– Typ 1 325, 400
– Typ 2 326
Hyperparathyreoidismus 325, 400
– Hyperkalzämie 467, 469
Hyperphenylalaninämie (HPA) 272, 293, 493
– BH4-Behandlung 495
– transitorische 95
Hyperphosphatämie 319, 401
Hyperphosphaturie 318, 444
Hyperpigmentierung 429
Hyperprolinämie 95, 396
Hyperprostaglandin-E-Syndrom 317
Hypersalivation 290
Hypertonie
– arterielle 318–319
– muskuläre 277
Hypertrichose 62, 339, 429
Hypertriglyzeridämie 343, 420, 440
– familiäre 440
– kombinierte (FCHL) 421
– Gallenstein 490
– Glykogenose Typ I 361
– Serum, weißes 361, 421
Hypertyrosinämie 224, 370
– Typ I 87, 505–506
– Azidose 444
– α -Fötoproteinkonzentration 453
– Typ II 310, 338, 506
– Hyperkeratose 60
– Typ III 507
Hyperurikämie 134, 333
Hypervitaminose A 172
Hypo-Alpha-Lipoproteinämie 423
Hypo-Beta-Lipoproteinämie 305, 423, 425
– familiäre 425
Hypoalaninämie 438
Hypoalbuminämie 431, 448, 467
Hypoaldosteronismus 320
– hyporeninämischer 464
Hypochlorämie 60, 462
Hypocholesterinämie 125, 424
Hypocitraturie 328
Hypoguesie 154
Hypoglykämie 432
– Blutentnahme 438
– Diagnostik 434, 438–439
– Glukagoninjektion 435, 438
– Glukoneogenese 437
– hypoadrenerge 433
– hypoketotische 351, 434, 437
– akute 443
– MCAD-Mangel 503
– insulinbedingte 434

- Katecholaminreaktion 433–434
 - Ketonkörperreaktion 434
 - ketotische 433, 437–438
 - Ursache 443
 - Kleinkind 433
 - Manifestationsalter 433
 - morgendliche 437–438
 - neonatale 274, 433, 437
 - Nüchternphase 438
 - Untersuchung, körperliche 433
 - Zeichen 432–433
 - β -Oxidationsdefekt 47
 - Hypoglykämie-Hyperammonämie-Syndrom 106
 - Hypogonadismus 306, 308
 - Hypohidrose 384
 - Hypokaliämie 148, 315, 462–463
 - Hypokaliämie-Hypomagnesiämie-Syndrom 317
 - Hypokalzämie 464
 - Diagnostik 466
 - Hypomagnesiämie 470
 - Kindesalter 465
 - mütterliche 467
 - neonatale 464–465
 - Parathormon 151, 467
 - Ursache 151, 467
 - Hypokinese 288, 290
 - Hypolipoproteinämie 423
 - Hypomagnesiämie 151, 469–470
 - Hypomyelinisierung 306
 - Hyponatriämie 319, 460–461
 - akute 147
 - Auswirkung 147
 - chronische 147
 - Hypoparathyreoidismus 464–465, 470
 - Hypophosphatämie 325, 400, 468
 - Hypophosphatasia tarda 334
 - Hypophosphatasie 95, 315
 - Hypophyse 55
 - Hypophysenaplasie 436
 - Hypopigmentierung 62, 478
 - Hypoplasie, pontozerebelläre 307–308
 - Hypothalamus 55
 - Hypothermie 286, 291
 - Hypothyreose 156, 252, 345
 - Hypermagnesiämie 471
 - Hypotonie, muskuläre 275, 282, 286
 - axiale 277, 387
 - Ehlers-Danlos-Syndrom 489
 - Salla-Erkrankung 374
 - Hypotrichose 339
 - Hypourikämie 145, 413, 416
 - Hypoxämie 446
 - Hypoxanthin 412
 - Hypoxanthinganin-Phosphoribosyltransferase (HPRT) 175
 - Mangel 412
- ## I
- I-Cell-Disease, *siehe* Mukopolysaccharidose II
 - I-Streifen 56–57
 - Ichthyose 296, 338
 - Iduronat-2-sulfatase-Mangel 377
 - Iduronidasemangel 35, 377
 - Iduronsäure 142
 - Ikterus 48, 369
 - prolongatus 388
 - Imerslund-Gräsbeck-Syndrom 163, 476
 - Iminosäure 84
 - Immobilisierung 469
 - Immunoabsorption 241
 - Immundefekt 413–414
 - Immunelektrophorese 233
 - Immunfixation 235
 - Immunglobulin 80, 111
 - Immunglobulin G, oligoklonales 80
 - Immunglobulin-E-Rezeptor 65
 - Immunoassay 235
 - Impedanz 240
 - Imprägnierung, metallische 260
 - In-vitro-¹H-NMR-Spektroskopie 214
 - In-vivo-Neutronenaktivierungsanalyse 240
 - Inclusion Cells 380
 - Index, glykämischer 502
 - Indikan 336
 - Infarktfrühzeichen 209
 - Infektanfälligkeit 403, 409
 - Infektion 361, 431
 - Infektionsabwehr 155, 169, 242
 - Infektstein 322–324, 328
 - Innenohr 71
 - Innenohrschwerhörigkeit 466, 492
 - Innervation, fehlende 220
 - Inosinmonophosphat (IMP) 176
 - Inositol 136, 389
 - Insulin
 - Cholesterinsynthese 120
 - Fettsäuresynthese 115, 180
 - Glykogenolyse, Hemmung 179
 - Glykogensynthese 178
 - Hungerstoffwechsel 189
 - Kaliumaufnahme 149
 - Plasmakonzentration 434
 - Wirkung 115, 144, 182
 - anabole 205, 508
 - Insulin-like-Growth-Factor-1 (IGF-1) 67
 - Insulinempfindlichkeit 67, 238
 - Insulinresistenz 67
 - Insulinsekretion 146, 435
 - Insulinwirksamkeit 238
 - Intelligenzentwicklung 155
 - Interaktion, soziale 299
 - Interleukin 1 155
 - Intermediärprodukt 203, 504
 - Intermediärstoffwechsel 31, 45, 505
 - Säure, organische 110
 - Interstitium 73
 - Intrazellulärraum (IZR) 73, 77, 146
 - Intrinsic-Factor-Mangel 163, 406, 476
 - Intron 40, 247
 - Inulin 500
 - Inulin-Clearance 50
 - Inversions-Recovery-Sequenz 210
 - Invertzucker 500
 - Ionenaustauschchromatografie 230
 - Ionenanion 129
 - ligandengesteuerter 42, 53
 - Ionisation 38
 - Iris, Pigmentnävus 459
 - Isatin-Reagenz 228
 - Ischämie 209, 211
 - Ischämietest 58, 344
 - Isocitrat 197
 - Isocitratdehydrogenase 195
 - Isodesmosin 83
 - Isoelektrofokussierung 234
 - Isoenzym 113
 - Isohydrie 76
 - Isoionie 76
 - Isoleucin 83, 85, 93
 - Abbau 110
 - Abbaustörung 497
 - Akkumulation 496
 - Isomaltose 137–138
 - Isomerase 112, 263
 - Isoprenoide 121
 - Isotachophorese 234
 - Isotonie 76
 - Isotop 38
 - radioaktives 236–237
 - stabiles 238
 - Isotopenmarkierung 236
 - Isotopenverdünnungsmethode 238, 243
 - Isotopenverhältnismassenspektrometrie 233
 - Isovalerianazidämie 38, 252
 - Isovalerianazidurie 223, 302
 - Ito-Zellen 45
- ## J
- Jansky-Bielschowsky-Krankheit 282
 - Janusgrün B 34
 - Jod 155
 - Jod-Lösung 139
 - Jodausscheidung 156
 - Jodid 155
 - Jodmangel 100, 156, 510
 - Jodzufuhr 510
 - Jordan-Phänomen 349–350
- ## K
- Kalium 73, 148
 - Serumkonzentration 148–149
 - erhöhte 149
 - Kalium-Clearance 50
 - Kalium-Harnstoff-Verhältnis 207
 - Kaliumaufnahme 149
 - Kaliumausscheidung 51, 148–149, 207
 - gesteigerte 149
 - verminderte 149, 464
 - Kaliumhomöostase 148
 - Kaliumisotop 40 (⁴⁰K) 238
 - Kaliummangel 149
 - Kaliumresorption 50
 - Kaliumverlust 149, 318
 - Kaliumresorption, strömungsabhängige 149
 - Kalorimeter 30
 - Kalorimetrie 24
 - direkte 239
 - indirekte 30, 239
 - Kalzinoze, striopalladodentare, bilaterale, familiäre 289
 - Kalzium 150
 - Albuminbindung 150
 - ionisiertes 150
 - Knochen 151
 - Oxalsäureabsorption 328
 - Serumkonzentration 150
 - erhöhte 467, 469
 - korrigierte 150
 - verminderte 168, 170, 464
 - Kalziumabsorption, intestinale 168, 325
 - Kalziumantagonist 96
 - Kalziumkanalerkrankung 301
 - Kalziummobilisierung 168
 - Kalziumoxalat 322–323
 - Kalziumoxalat-Kristalle 323–325
 - Kalziumoxalatstein 322, 324, 328
 - Kalziumphosphatkristalle 151
 - Kalziumphosphatstein 328
 - Kalziumresorption 50, 168
 - Kalziumrezeptor 151

- Kalziumspeicher 57
 Kandidatengen 249
 Kandidatengenverfahren 246
 Kapillaranalyse 37
 Kapillarelektrophorese 255
 Kapillarendothel 77
 Kapillargaschromatografie 38
 Kardiomegalie 351, 353
 Kardiomyopathie 349, 351, 353
 – CDG-Syndrom 357
 – dilatative 219, 349, 356
 – idiopathische, hereditäre 356
 – X-chromosomal vererbte 356
 – hypertrophe 219, 350, 353–354
 – autosomal-rezessive 356
 – benigne 356
 – Danon-Krankheit 355
 – linksventrikuläre 358
 – neonatale 356
 – Keshan-Erkrankung 403
 – Leigh-Syndrom 392
 – mitochondriale 355
 – mütterlich vererbte 355
 – Systematisierung 355
 Kashin-Beck-Krankheit 403
 Katabolie 149, 177, 200
 – Abstimmung, hormonelle 205
 – Glyzinerhöhung 92
 – Verminderung 508
 Katagenphase 61
 Katalase 242
 Katalasereaktion 397
 Kataplerose 504
 Katarakt 68, 136, 311
 – Differenzialdiagnose 459
 – Lowe-Syndrom 318
 – Sengers-Syndrom 356
 Katecholamine 52, 97–99
 – Kaliumaufnahme 149
 – Wirkung, antiinsulinäre 205
 Katecholaminsynthese 97–98, 153
 – Störung 291–292
 Kation 73
 Kationentransporter 79
 Kayser-Fleischer-Kornealring (KF) 310–311
 Kearns-Sayre-Syndrom 393, 397
 Keinig-Zeichen 344
 Kenney-Caffey-Syndrom 465–466
 Keratansulfat 63, 66, 68, 142, 374–375
 Keratinozyten 60
 Keratitis
 – pseudodendritica 506
 – punctata 407
 Keratohyalin granula 60
 Keratokonjunktivitis 409
 Kern-RNA 245
 Kernrelaxation 209
 Kernspinresonanz-Spektroskopie 214
 Kerry-Test 491
 Keshan-Erkrankung 403
 Ketoazidose 149, 442
 Ketogenese 117–119, 189
 – supprimierte 436
 – β -Ketothiolase-Mangel 352
 Ketogenese-Defekt 443
 Ketolyse-Defekt 443
 Ketonämie 363, 442–443
 – paradoxe 396
 Ketonkörper 113, 117, 445
 – Abbaustörung 443
 – Ausscheidung, neonatale 372
 – Hypoglykämie 434
 – Serumkonzentration 119, 442
 – Verwertung 119
 Ketonkörperbildung, ungenügende 443
 Ketonkörpernachweis 36, 226
 Ketonurie 189, 327, 443
 Ketosäure 110, 445
 Ketose 131
 Kieselgel 231
 Kinky Hair Disease 62, 286
 Klassifizierung nach Saubray 273
 Klauenhand 381
 Kleinhirn 56
 Kleinhirnatrophie 287, 389
 Kleinwuchs 221, 453
 – asymmetrischer 332
 – dysproportionierter 378
 Klonierung 245–246
 Klonierungsvektor 246
 Knochen 63–64
 – Dichteminderung 334
 – Verbiegung 169
 Knochenabbau 63
 Knochenbruch 64
 Knochen demineralisation 151
 Knochen destruktion 331
 Knochenkrise 331
 Knochenmark, Speicherzellen 368
 Knochenmarkraum, Aufweitung 333
 Knochenmarktransplantation 512
 Knochenmasse, verminderte 340
 Knochenmatrix 63–64
 Knochenmineralisation 128, 151
 Knochennekrose, aseptische 331–332, 385
 Knochenneubildung 63, 331
 Knochenprotein 170
 Knochenschmerz 136, 169, 320
 Knochenstoffwechsel 102
 Knochenveränderung, mottenfäehähnliche 331–332
 Knorpel 63, 65
 – elastischer 63
 – hyaliner 63, 65
 Knorpelmatrix 64
 Knorpelzellen 63
 Knötchen, subkutanen, periartikuläres 386
 Koenzym 85, 195
 – Oxidationsreaktion 193
 Koenzym A (CoA) 86, 195
 – Defizienz 166
 – Pantothersäure 166
 Koenzym Q (CoQ) 193, 196–197
 Koenzym-Q-10-Mangel 395
 Koenzym-Q-10-Supplementierung 504
 Kofaktor 153, 195
 – Substitution 503
 Koffein 39
 Kohlendioxid (CO₂) 33, 60
 – Abatmung, gestörte 462
 – Anstieg, akuter 447
 – Citratzyklus 193
 – Produktion 206, 238
 Kohlendioxidabgabe (VCO₂) 239
 Kohlenhydrate 25, 131, 139
 – Darstellung 261, 263
 – Energiegehalt 30
 – Interkonversion 203, 205
 – komplexe 139
 – Oxidationswasser 75
 Kohlenhydratmast 239
 Kohlenhydratstoffwechsel 44, 194
 – Steuerung, hormonelle 102, 204
 – Störung 346
 – Überkreuzung 204
 – Verzweigungsstelle 203
 Kohlensäure (H₂CO₃) 60
 Kohlenstoffisotop 13 (¹³C) 238
 Kohlenstoffisotop 14 (¹⁴C) 237
 Kollagen 111
 – Färbung 261–262
 – fibrilläres 66
 – Typ I 63, 66
 – Typ II 63, 66
 – Typ III 66, 342
 – Typ IV 45, 66
 – Typ V 66, 341
 – Vernetzung 153
 Kollagen-N-Proteinase-Mangel 342
 Kollagenabbau 93
 Kollagenfaser 65, 261
 Kollagenfibrille 67
 Koller-Test 431
 Koma
 – diabetisches 33
 – hyperammoniämisches 372
 Kommunikationsentwicklung 299, 301
 Kompartiment 76, 239
 – intrazelluläres 42
 Komplementierungsanalyse 236, 257
 Konjunktiva 67
 – Braunverfärbung 459
 Konsanguinität 268
 Kontraktionsalkalose 448
 Kontraktur 219, 346, 376
 Kontrastmitteldarstellung 210, 212, 486
 Kontrazeption, hormonelle 407
 Koordination 56
 Kopfumfang 275–277
 – Abnahme 277, 300–301, 480
 Kopplung 249, 257
 Kopplungsanalyse 257
 Kopplungsungleichgewicht 249
 Koproporphyrin, hereditäre 429
 Koproporphyrin 102, 427
 Kornea 67
 – Cystinablagerung 373
 – Kristallablagerung 310
 Korneatransparenz 68
 Korneatrübung 67, 298, 309
 – Lipidablagerung 424
 – Mukolipidose III 381
 Korneaulzeration 506
 Körnerschicht 55, 70
 Koronararterienstenose 357
 Koronare Herzkrankheit 418–421
 Körperfunktionsraum 73
 Körpergewicht 73, 76
 Körperhöhe 221
 Körperhöhle 74
 Körperlänge 221
 Körpermagnesium 151
 Körpermasse, fettfreie (FFM) 76, 238–240
 Körpermotorik 56
 Körperproportion 221
 Körpersteifigkeit 277, 288–289
 – neonatale 293, 488
 Körperwachstum 102
 Körperwasser 71, 76
 – Bestimmung 240, 243
 Körperzellmasse 240
 Körperzusammensetzung 239–240
 Kortisol 97, 123, 205
 Kotransporter 41

- Krabbe-Krankheit 132, 277, 386
 – Elektroenzephalogramm 483, 486
 – Optikusatrophy 315
 Krampfanfall 81, 278
 – Alter, charakteristisches 485
 – CDG-Syndrom 285
 – Differenzialdiagnose 481
 – Elektroenzephalogramm 287, 483
 – Hyperammonämie 344, 442
 – Hypoglykämie 432
 – hypokalzämischer 151
 – infantiler, katastrophischer 199
 – myoklonischer 280–281
 – neonataler 274, 483, 485
 – pyridoxinabhängiger 160
 – tetanischer 465
 – therapieresistenter 287, 405
 – tonisch-klonischer 287
 – vitaminabhängiger 483
 Krankheitsbild, sepsisartiges 274, 431
 Kreatin 213, 509
 Kreatin-Phosphokreatin-System 509
 Kreatinin 50
 – Serumkonzentration 431
 – Urinkonzentration 50, 229
 Kreatininausscheidung 239
 Kreatinkinase (CK)
 – Aktivität, erhöhte 344–345
 – Isoenzym 113, 344
 Kreatinmangel 300, 509
 Kreatinphosphat 191
 Kreatinsynthese 191
 – Defekt 509
 Kreatintransporter 81, 191
 – Defekt 509
 Krebs-Henseleit-Zyklus 32
 Krebszyklus, *siehe* Citratzyklus
 Krise; hyperammonämische 304
 Kristallablagerung, korneale 310
 Kristallurie 321
 Kufs-Krankheit 283
 Kühlschränkttest 417, 419
 Kuhmilchweiße 445
 Kumarin 170
 Kupfer 152, 341
 – Serumkonzentration 152
 – erhöhte 432
 – niedrige 402, 432
 Kupfer-Zellen 45
 Kupfer/Zink-Quotient 154
 Kupferchelator 510
 Kupfermangel 153, 509
 Kupferstoffwechsel, Störung 401
 Kupfertransport 366
 Kupferüberschuss 509
 Kutikula 61
 – Defekt 62
 Kuvan 495
 Kyphoskoliose 342, 381, 488
- L**
- L-2-Hydroxyglutarsäure 307
 L-3-Hydroxykynurenin 93
 L-Alanin 87
 L-Allo-Isoleucin 87
 L-Aminosäuredecarboxylase-Mangel, aromatischer 289, 291
 L-Carnitin 498, 503
 L-Methionin 328
 L-System 57, 59
 Labor, metabolisches 223
 Laborbefund, auffälliger 431
 Labyrinth, cochleäres 71
 Lackmus 25
 Lafora-Erkrankung 348
 Lageempfindungsstörung 163, 407
 Lähmung, spastische 294
 Lakritzgenuss 462
 Laktase 137
 – Mangel 137
 Laktat 27
 – Cori-Zyklus 185
 – Glukoneogenese 188
 – Liquorkonzentration 81
 – Rückumwandlung 58, 184, 204
 – Serumkonzentration 60, 445
 – erhöhte 437, 440, 445
 – Spektroskopie 213
 Laktat/Pyruvat-Quotient 58, 396, 446
 – erhöhter 373, 446, 504
 – niedriger 446
 Laktatakkumulation 504
 Laktatanstieg
 – fehlender 58
 – postprandialer 446
 Laktatazidose 157, 396, 446
 – Leigh-Syndrom 392
 – MELAS 303
 – neonatale 392
 – Thiaminmangel 195
 Laktatbestimmung 445
 Laktatbildung 183–184, 446
 – erythrozytäre 60
 – Fruktose 134
 – glykolytische 184–185
 Laktatdehydrogenase 184
 Laktatdehydrogenase (LDH) 58, 184, 472
 Laktoferrin 155
 Laktose 25, 135, 137
 – Nahrungsmittel 499
 Laktosesynthese 137
 Lamellenknochen 63
 Lamina
 – cribrosa sclerae 69
 – pyramidalis 55
 Längenwachstum 65, 277, 287
 Langerhans-Zellen 60
 Langstreckenläufer 57
 Lanosterol-14- α -Demethylasemangel 332
 Lanugobehaarung 339
 Larmor-Frequenz 209
 Late-Onset-Glykogenose Typ II 348
 Late-Onset-Harnstoffzyklusdefekt 304
 Late-Onset-Sphingolipidose 307
 Lateralsklerose, amyotrophe 402, 414
 Laurrell-Rocket-Elektrophorese 233
 LDH/AST-Quotient 472
 LDL (Low Density Lipoprotein) 125–126
 – Scavenger-Pathway 126
 – Schwellenkonzentration 126
 – Serumkonzentration
 – erhöhte 419, 421
 – verminderte 426
 – Störung 425
 – Transport 122
 LDL-Rezeptor 121, 124, 126
 – Expression, gestörte 417
 LDL-Rezeptorsättigung 126
 Leber 45, 47, 180
 – Konsistenz, harte 450
 – Kupferkonzentration, erhöhte 402
 Leber-Sternzellen 45
 Leberazinus 45
 Lebererkrankung 359, 448, 452
 – Alpers-Syndrom 281
 – Zellweger-Spektrum-Erkrankung 398
 Leberfibrose 363
 Leberfunktionsausfall 453
 Leberfunktionsstörung 388, 431, 448
 Leberglykogen 139, 432
 Leberinsuffizienz 274, 367, 417
 Leberläppchen 45–46, 104
 Leberperoxisom 262
 Leberphosphorylase-Mangel 362
 Leberschädigung 365, 433, 453, 501
 Lebersteatose, *siehe* Leberverfettung
 Lebertoxizität 134
 Lebertumor 370
 Leberverfettung 47, 67, 135
 – De-Ritis-Quotient 453
 – nicht alkoholbedingte 367, 452–453
 – Vermeiden 239
 Lebervergrößerung, *siehe* Hepatomegalie
 Lebersversagen 351, 364–365, 394
 – akutes 369
 – rezidivierendes 370
 – α -Fötoproteinkonzentration 453
 Leberzirrhose 45, 106, 363
 – Fruktoseintoleranz 364
 – kleinknotige 368
 – nicht alkoholbedingte 453
 Leber'sche Optikusneuropathie 315, 393, 458
 Lecithin 127
 Lecithin-Cholesterin-Acyltransferase (LCAT) 121
 – Mangel 309, 424
 Leerlaufzyklus 184
 Leigh-Syndrom 391, 395–396
 – Variante 271
 Lenz-Majewski-Syndrom 129
 Leptin 66–67
 Leptinresistenz 135
 Lesch-Nyhan-Syndrom 175, 327, 412
 Leucin 29, 85, 94
 – Abbau 110
 – Akkumulation 496
 – Klassifizierung 83
 – Nahrungsmittel 497
 – Toleranz 497
 Leukenzephalopathie 306, 487
 – megalenzephal mit subkortikalen Zysten 276
 – subkortikale 307
 Leukodystrophie 54, 274–275
 – Differenzialdiagnose 397
 – hypomyelinisierende 306
 – metachromatische (MLD) 132, 295, 385
 – Magnetonanztomografie 487
 – okzipitale 399
 – orthochromatische 274
 Leukokorie 460
 Leukomalazie, multizystische 284
 Leukotriene 82, 114–115, 117
 Leukozyten 373, 407
 Levodopa 291
 Lichtempfindlichkeit 374
 Little-Syndrom 318
 Ligase 112, 263
 Lightcycler-Technologie 256

- Lignocerinsäure 130–131
 Limbus corneae 67
 Lineweaver-Burk-Plot 112
 Linksherzhypertrophie 219
 Linolsäure 114, 116
 Linsenluxation 68, 284, 312, 403
 Linsenstern 68
 Linsentrübung 311
 Lipaemia retinalis 423
 Lipase, Inaktivierung 381
 Lipase-Mangel, saurer, lysosomaler 368–369
 Lipid
 – polares 114
 – saures 129
 Lipidanhäufung 262
 Lipidaufnahme 125
 Lipiddoppelschicht 41, 143
 Lipide 41, 113
 – Abbaustörung, lysosomale 382
 – Darstellung 263
 – Radikaleneinwirkung 243
 – Resorption 125
 – Serumbefund, auffälliger 438
 Lipidmalassimilation 343
 Lipidose 308
 – neuroviszerale 382
 Lipidproteinose 269
 Lipidstoffwechsel 397
 – Störung 309, 398, 417
 – Retinitis pigmentosa 313
 Lipidtransport 123, 425
 Lipidtröpfchen 348
 Lipofuszin 281, 349
 Lipogenese 45
 Lipogranulom 386
 Lipolyse 66, 434
 – supprimierte 168, 434, 436
 Liponsäure 159
 Lipoprotein 111, 123
 – großer Dichte 127
 – Klassifizierung 111
 – Trennung 241
 Lipoproteinelektrophorese nach Fredrickson 123, 417
 – Typ IIa 417
 – Typ III 420
 – Typ IV 421
 – Typ V 422
 Lipoproteinlipase (LPL) 124–126
 – Defizienz 422
 Lipoproteinpartikel 125
 Lipoproteinprofil, atherogenes 421
 Lipoproteinstoffwechsel, Störung 296, 417
 Liquor
 – Bipterinkonzentration 293
 – Carnosinkonzentration 92
 – GABA-Konzentration 87
 – Glukosekonzentration 81, 280
 – Glyzinkonzentration 306
 – Immunglobulinbestimmung 80
 – Katecholaminkonzentration 291
 – Laktatkonzentration 81, 280, 445
 – Neurotransmitterkonzentration 98
 – Ornithinkonzentration 95
 – Proteinnachweis 80
 Liquor-/Plasmaglyzin-Quotient 280
 Liquor/Serum-Quotient 80
 Liquorfluss 78
 Liquorphysiologie 77–78
 Liquorprotein 80
 Liquorraum 77
 Liquorvolumen 78
 Lithocholsäure 123
 Lobus frontalis 55
 LOD-Score 258
 Long-Chain-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel 253
 Looser-Umbauzone 334
 Loss of Heterozygosity 249
 Lösung nach Bray 237
 Lösungsmittel 229
 Lowe-Syndrom 312, 318
 Lugol-Lösung 226
 Lungenemphysem 358
 Lungenfunktion 462
 Lupus erythematodes 338
 Lyase 112, 263
 Lymphknotenvergrößerung 387
 Lymphopenie 414
 Lymphozyten, vakuolierte 283, 380
 Lyon-Hypothese 248
 Lyonisierung 248, 396
 Lysin 29, 51, 85, 94
 – Biotinbindung 165
 – Klassifizierung 83
 Lysinabbau 43
 Lysophospholipid 128
 Lysosom 35, 43, 373
 – vergrößertes 349
 Lysosphingomyelin 382
- M**
 M-Streifen 56
 M-Wert 238
 MACS-Syndrom 341
 Macula
 – densa 49, 319
 – lutea 69
 Magermasse 240
 Magnesium 73, 151
 – Dosierung 328
 – Reabsorption 50, 151
 Magnesium-Toleranztest 471
 Magnesiumammoniumphosphat 324
 Magnesiummangel 469–470
 Magnesiumverlust 317, 470
 Magnetresonanztomografie (MRS) 58, 209, 212
 – Metabolitenmuster 488
 Magnetresonanztomografie (MRT) 209, 486–487
 – Batman-Figur 276
 – Hyperintensität 488
 – Kontrastmitteldarstellung 210, 212, 486
 – Muskulatur 212
 – perfusionsgewichtete 211
 – Sequenz, T2*-gewichtete 210
 Maisstärke 502
 Major Histocompatibility Complex 244
 Makroglossie 353
 Makrophagen 65, 262
 – Transformation 126
 Makrozephalie 275–277
 Makuladegeneration 129
 Makulafleck, kirschroter 277, 313–314, 387, 458
 Malaria 244, 270
 Malat 197
 Malat-Aspartat-Shuttle 199, 504
 Malatdehydrogenase 195
 Malondialdehyd 126
 Malonyl-CoA 116, 201–202
 Maltase 137
 Maltose 137–138
 Mandelmilch 151, 465
 Mangan 156
 Mannose 131, 135
 Mannose-6-phosphat 135, 141, 380–381
 Mannose-6-phosphat-Rezeptor 43
 Mannoosidose 379
 Marfan-Syndrom 66, 68, 312
 Marfan-Zeichen 335
 Marinesco-Sjögren-Syndrom 308
 Marker
 – genetischer 257
 – molekularer 249
 – neuroaxonaler 213
 Marklager 53, 210
 Maroteaux-Lamy-Krankheit, *siehe* Mukopolysaccharidose Typ VI
 Martin-Albright-Syndrom, *siehe* Pseudohypoparathyreoidismus
 MASS-Syndrom 312
 Masseneinheit, atomare 283
 Massenspektrometrie 38, 233
 Massenzahl 236
 Mastzellen 65
 Matrix, extrazelluläre 65
 Matrixraum, innerer 42
 Mäusegeruch 223
 MCAD-Mangel 304, 503
 McArdle-Ekrankung, *siehe* Glykogenose Typ V
 Mechanorezeptor 61
 Medikamente 224, 468, 475
 – Entgiftung 44
 – Hyperammonämie 371, 442
 – Myopathie 346
 – Niacinmangel 410
 – S-Methylierung 417
 Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel 252, 442
 Megalenzephalie 275, 277
 MEGDEL-Syndrom 456
 Meister-Zyklus 91, 474
 Melanin 69, 97
 Melanosis sclerae 459
 Melanosom 69
 Melanozyten 60, 97
 MELAS (Mitochondrial Encephalomyopathy, lactic Acidosis and Stroke like Episodes) 303, 392, 397
 Melatonin 55, 97, 99
 Membranphospholipide 116
 Membranprotein 41, 43–44
 – lysosomenassoziiertes 355
 Membranrezeptor 42
 Membrantransportsystem 81
 Menadiol 170
 Mendelsche Vererbung 244
 Meningitis 81, 431
 Menkes-Syndrom 62, 285–286, 401
 – Cutis laxa 341
 – Haarveränderung 339
 – Kupfermangel 509
 – Variante 402
 Merkel-Zellen 60
 Messenger-RNA (mRNA) 245
 – polycistronische 246
 Metabolic Stroke 294, 302
 Metabolisches Syndrom 323, 421, 438
 Metabolit 109, 192
 – Spektroskopie 212
 – toxischer 273, 504
 Metabolitresonanz 211
 Metallintoxikation 273
 Metallpräzipitationsmethode 264
 Methämoglobin 187
 Methämoglobinämie 510

- Methenyltetrahydrofolat-Cy-
 clohydrolase-Mangel 408
 Methionin 29, 94
 – Abbaustörung 497
 Methioninsynthase 94, 164
 Methioninsynthese 163
 2-Methylacyl-CoA-Racemase-
 Mangel 400
 Methylarginin 94
 Methylcobalamin 161
 Methylcobalaminsynthese, De-
 fekt 479–480
 Methylcrotonyl-CoA-Carboxy-
 lase (MCC) 166
 Methylentetrahydrofolatre-
 dukta-Mangel 164, 408
 3-Methylglutaconsäure-Azidu-
 rie 455
 – Barth-Syndrom 356
 – Diagnostik 456–457
 – Differenzialdiagnose 395
 – Leigh-Syndrom 392
 – primäre 457
 – sekundäre 456
 Methylierungsreaktion 480
 Methyllysin 94
 Methylmalomyl-CoA-Mutase
 162
 Methylmalonazidämie 498
 Methylmalonazidurie 343,
 478
 – Enzephalopathie 294
 – metabolic Stroke 294, 302
 Methylmalonsäure (MMA)
 392, 406
 – Ausscheidung 478, 480
 Methylmalonyl-CoA-Mutase
 162
 Methylmalonyl-CoA-Mutase-
 Mangel 478, 498
 Michaelis-Menten-Gleichung
 112
 Miglustat 511
 Migrationsstörung 55, 286,
 398
 Mikroarray 258
 Mikrogliazellen 52
 Mikronährstoffe, Supplemen-
 tierung 503
 Mikronährstoffmangel 509
 Mikronährstoffüberschuss
 509
 Mikrosatellit 249, 257
 Mikroskop 34
 Mikrozephalie 277, 279, 415
 Milch, laktose-/galaktosefrei
 499
 Milch-Alkali-Syndrom 469
 Milchezucker, *siehe* Laktose
 Milkman-Syndrom 334
 Miller-Syndrom 333, 411
 Miiz, tastbare 450
 Mineralokortikoidexzess-Syn-
 drom 462
 Mineralokortikoidresistenz
 321
 Mineralokortikoidsynthese
 123
 Miniaturendplattenpotenzial
 220
 Minisatelliten-DNA 248
 Missbildungssyndrom, okulo-
 zerebrorenales 318
 Missensemutation 511
 Mitochondrial Encephalomyo-
 pathy, lactic Acidosis and
 Stroke like Episodes, *siehe*
 MELAS
 Mitochondrienanhäufung 34,
 356, 393
 Mitochondriendichte 47
 Mitochondrienmembran 42,
 201, 349
 – Diagnostik 456
 – Transportsystem 198
 Mitochondrienverteilung 262
 Mitochondrienzahl 262, 349
 Mitochondriopathie 192, 283,
 390
 – Ataxie 308
 – De-Toni-Debré-Fanconi-Syn-
 drom 322
 – Elektronenmikroskopie 266
 – Enzephalopathie 294
 – Herzbeteiligung 355
 – Labordiagnostik 396
 – Magnetresonanztomografie
 396
 – Ophthalmoplegie 308
 – Pigmentveränderung 336
 – Ptose 347
 – Retinitis pigmentosa 313
 – riboflavinresponsive 504
 – Symptom 300, 391
 – Therapie 503
 Mitochondrium 34, 42, 45,
 191
 – Färbung 262, 349
 – Fettgewebe, braunes 67
 – Herzmuskelzelle 59
 – Schaden, oxidativer 242
 – Struktur, abnorme 266
 Mizelle 125
 MMA-Mutase-Mangel 481
 MNGIE (mitochondriale Myo-
 pathie, periphere Neuro-
 pathie, gastrointestinale
 und enzephalopathische
 Auffälligkeiten) 394
 Mohr-Tranebjaerg-Syndrom
 394
 Molekularbiologie 39
 Molekulargenetik 243, 255
 Molennast 75
 Molybdän 156, 225, 403
 Molybdän-Kofaktor-Defekt
 312, 404–405
 Monilethrix-Syndrom 340
 Monoamin 290
 Monoaminoxidase B 292
 Monoaminoxidase-A-Mangel,
 X-chromosomaler 292
 Monosaccharide 131, 133, 226
 Monosialogangliosid 130
 Monozytose 472
 Morbus, *siehe* Eigenname
 Morbus Broberger-Zetterström
 433
 Morgan-Einheit 249
 Morquio-Krankheit, *siehe* Mu-
 kopolysaccharidose Typ IV A
 Mukolipidose 329, 380
 – Typ I 380
 – Typ II 141, 380
 – Typ III 381
 – Typ IV 381
 Mukopolysaccharide 44
 – Speicherung 377
 Mukopolysaccharidose (MPS)
 142, 374
 – Dysostosis multiplex 329
 – Enzymstörung, lysosomale
 375
 – Stammzelltransplantation
 512
 – Symptomatik 375
 – Typ I 35, 375, 377
 – Korneatrübung 309
 – Typ II 35, 375, 377
 – Phänotyp 376
 – Typ III 375, 377
 – Skelettveränderung 329
 – Symptom 300, 377
 – Typ IV 331, 378
 – Typ IV A 375, 378
 – Typ IV B 229, 378
 – Typ IX 379
 – Typ VI 375, 378
 – Typ VII 378
 – Veränderung, kardiovasku-
 läre 357
 Mukosa, intestinale 342
 Mukosazellen, Fettvakuole
 425
 Müller-Gliazellen 69–71
 Multi-Slice-CT 208
 Multi-Voxel-Spektroskopie 212
 Multidrug-Resistance-Protein
 1 78
 Mundschleimhaut, Ulzeration
 407
 Mundwinkelrhagade 155, 159,
 172
 Muskelarbeit 31
 Muskelatrophie 399, 402
 Muskelbiopsie 58, 396
 Muskeldystrophie 219
 Muskelerkrankung, entzündli-
 che 219
 Muskelfaser 56–57
 – atrophische 59
 – Färbung 261, 264
 – hypertrophe 59
 – Typ I 57
 – Typ II 57
 – Typ-II 182
 Muskelfaserschädigung 344
 Muskelfasertyp 57
 Muskelglykogen 139, 348
 Muskelaktivität 59
 Muskelkontraktion 179
 – schnelle 57
 Muskelkontraktur 219, 348
 Muskelkrampf 148, 348
 Muskelmasse 191, 433, 438
 Muskelschmerz 344
 – bewegungsinduzierter 345,
 362
 – Differenzialdiagnose 344–
 345
 – in Ruhe 345
 – medikamenteninduzierter
 346
 Muskelschwäche 317, 347,
 353–354
 – Danon-Krankheit 355
 – proximale 346–347
 Muskelsteifheit 351
 Muskelstoffwechsel 239
 – anaerober 27
 Muskelsummenpotenzial 216
 Muskelvakuole 348–349
 Muskulatur
 – Energiegewinnung 57–58
 – Fetttropfchen 350
 – Glykogenabbau 179
 – Glykogengehalt 348
 – Lipidgehalt 348
 – Magnetresonanztomografie
 212
 – quer gestreifte 56, 59
 – rote 57
 – Transformation, fettige 212
 – weiße 57
 Mutation 256
 – private 245
 Mutationsanalyse 258
 Muttermilch 169, 171, 497
 Muzin 263
 Myelin 382
 Myelinisierung 486
 Myelinscheide 52, 216, 262
 Myelinstoffwechsel, Störung
 295
 Myelonkompression 378
 Myoadenylatdesaminase-Man-
 gel 58
 Myoadenylatmonophosphat-
 Desaminase-Mangel 414
 Myofibrille 56–57, 262
 Myoglobin 57
 Myoglobinurie 346, 471
 Myoinositol 145, 213
 Myokardfibroelastose 349
 Myokardveränderung 357
 Myokin 67

- Myoklonie 282, 285, 288
 – Gaucher-Krankheit 385
 – hypnagoge 294
 Myoklonusepilepsie 380
 – mit Ragged red Fibers 392
 – progressive 485
 – therapieresistente 394
 Myopathie 58, 219
 – entzündliche 344–345
 – medikamenteninduzierte 346
 – metabolische 343–344, 348
 – Magnetresonanztomografie 212
 – Muskelschmerz 346
 – mitochondriale 58, 349, 394
 – Sengers-Syndrom 356
 – nekrotisierende 346
 – Ruheschmerz 345
 Myophosphorylase 262, 264
 – Mangel 58
 Myosinfilament 56
- N**
- N-Acetylaspartat 213, 275
 N-Acetylgalaktosamin 139
 N-Acetylglukosamin 139
 N-Acetylglutamat (NAG) 106, 108
 N-Acetylglutamatsynthase (NAGS) 371
 N-Acetylglutamatsynthase-Mangel 106
 N-Acetylneuraminsäure (NA-NA) 130, 139–140, 374
 – Nachweis 228, 374
 N-Glykoproteine 141
 N-Methylarginin 94
 N-Methylglyzin 96
 Na⁺-Cl⁻-Kotransporter 51, 317, 319
 Na⁺-Glukose-Symporter (SGLT) 50
 Na⁺-K⁺-ATPase 41, 148
 Na⁺-K⁺-Pumpe 143
 Nachtblindheit 172, 297, 312
 Nachtsehen 70
 Nacken, schmutziger 337
 NAD⁺/NADH-Quotient 117, 182
 NADH-Tetrazolium-Reduktase 262
 NADPH-Oxidase, Mangel 187
 Nährstoff 25, 31
 – Elimination 493
 – Energiefreisetzung 191
 – Energiegehalt 30
 – Oxidation 195
 – Unverträglichkeit 274, 431
 Nahrungslipid 125
 Nahrungsmittel
 – fruktosehaltige 500
 – Galaktosegehalt 499
- Nasenbluten 387
 Natowicz-Krankheit, *siehe* Mukopolysaccharidose Typ IX
 Natrium 73, 146
 – Serumkonzentration 76–77, 146
 – Abfall 147
 Natrium-Resorption 49–50, 52, 147
 – Hemmung 52, 146
 Natriumausscheidung 146, 148
 Natriumbedarf 146
 Natriumbenzoat 507, 509
 Natriumdodecylsulfat 234, 257
 Natriumhomöostase 146
 Natriumkarbonat 328
 Natriumphenylacetat 508
 Natriumphenylbutyrat 498
 Natriumsulfat 22
 Nebennierenrinde 123
 Nebennierenverkalkung 368
 Nephelometrie 235
 Nephritis 320, 498
 Nephrokalzin 323
 Nephrokalzinose 323, 326
 – Hypomagnesiämie 470
 Nephrolithiasis 318, 321
 Nephromegalie 360
 Nephron 49
 Nephropathie 424
 Nerv 56
 Nervenfasern 56
 – schnell leitende 216
 Nervenfaserschicht 70–71
 Nervengewebe 52
 – Färbemethode 262
 Nervenleitgeschwindigkeit 216
 – motorische 217
 – sensible 217
 – verminderte 277, 295, 297
 Nervensystem
 – peripheres 56, 297
 – vegetatives 55, 384
 Nervenwachstumsfaktor 79
 Nervensäure 130–131
 Nervus
 – cochlearis 71
 – medianus 217
 Netherton-Syndrom 62, 339
 Netto-Säure-Bilanz 151
 Nettosäureausscheidung 207
 Nettosäureproduktion 207
 Netzhaut, *siehe* Retina
 Neugeborene 74
 – Azidose, metabolische 444
 – Elektroenzephalogramm 215
 – Erkrankung, metabolische 274
 – Glukoseproduktionsrate 180
 – Hypoglykämie 433
 – Hypokalzämie 464–465
 – Krampfanfall 274, 483, 485
 – Reifebeurteilung 217
 Neugeborenen-Screening 95, 250–252
 – Ablauf 253
 Neugeborenenreflex, nicht auslösbarer 398
 Neuralrohrdefekt 164, 173, 407, 409
 Neuraminidase-Defekt 388
 Neuraminidase-Gen 380
 Neuraminsäure 374
 Neurodegeneration 276, 383, 389
 – idiopathische 303
 – Pantothenatkinase-Mangel 168, 303
 Neuroexzitation 81
 Neuroferritinopathie 303
 Neurofibrillenfärbung 262
 Neurohepatopathie 271
 Neuromodulator 53
 Neuron 52–53
 Neuronenmigration 69
 Neuronenzahl 213
 Neuropathie 220, 393
 – asymmetrische, mononeuropathische 424
 – axonale 298
 – motorische 428
 – distale, X-chromosomale 402
 – periphere 288, 296–297
 – schmerzhafte 298
 – Tangier-Krankheit 297
 – sensorische 393
 – syringomyelieähnliche 424
 Neuroprotektion 504
 Neurotoxizität 108, 382
 Neurotransmitter 52, 97
 – exzitatorischer 213
 – inhibitorischer 82, 213, 281
 – Liquorkonzentration 98
 Neurotransmitterrezeptor 293
 Neurotransmitterstörung 289–290
 Neurotransmittertransporter 79
 Neurotransmittertransportprotein 293
 Neutronenstrahl 240
 Neutropenie 153, 361, 472
 Neutrophile, Übersegmentierung 163
 Next Generation Sequencing 259
 Nexus 52, 59
 NH₃, *siehe* Ammoniak
 NH₄⁺, *siehe* Ammonium
 Niacin 168, 172
 Niacinmangel 168, 410
- Nicht-Mendel-Vererbungsmechanismus 244
 Niemann-Pick-Krankheit 132
 – Augenmotilitätsstörung 308
 – Skelettveränderung 331
 – Symptomatik 387
 – Typ A 313–314, 387
 – Typ B 314, 387
 – Founder-Effekt 268
 – Lungenzeichnung, retikuläre 359
 – Typ C 387–388, 511
 – Retinafleck, kirschroter 313–314
 Niere 48
 – Funktionsstörung 316
 – Konzentrationsvermögen 75
 Nierenbeckenausgussstein 324
 Niereninsuffizienz 75, 471
 Nierenkörperchen 49
 Nierenmark 48–49
 Nierenrinde 48–49
 Nierenstein 322–323, 327
 – Diagnostik 454
 – Diät, ketogene 502
 – Immobilisierung 469
 – Metaphylaxe 329
 – röntgennegativer 414
 Nikotinamid 168, 410, 504
 Nikotinamidadenindinukleotid (NAD⁺) 86, 158, 191
 – Atmungskette 195–196
 – Ketogenese 118
 – Oxidationsreaktion 193
 – reduziertes (NADH) 118, 193, 197
 – Akkumulation 199
 – Atmungskette 195–196
 – Folsäurestoffwechsel 164
 – Oxidation 197–198
 – Reduktionspotenzial 197
 – Rückoxidaionsdefekt 192
 – Transportsystem 198–199
 – Überschuss 443
 – zytosolisches 198
 – Transportsystem 198
 – Vorläufer 168
 Nikotinamidadenindinukleotidphosphat (NADP⁺) 86
 Nikotinamidindinukleotidphosphat (NADP⁺), reduziertes (NADPH) 187
 Nikotinsäure 168, 410
 Nikotinsäureamid 168
 Nikotinsäureamidindinukleotidphosphat (NADP⁺) 158, 168
 – reduziertes (NADPH) 47, 177
 – Nachweis 227
 – Reduktionsreaktion 193
 – Synthesereaktion 186–187
 – Überschuss 203

- Ninhydrin 228–229
 Ninhydrin-Cadmiumacetat-Reagenz 228
 Nissl-Färbung 53, 262
 Nissl-Scholle 52
 Nitisinon 506
 2-(2-Nitro-4-trifluoromethylbenzoyl)-1,3-cyclohexandion (NTBC) 505
 Nitrosonaphthol-Test 224
 NO-Synthase 94
 Nomogramm nach MacLean/Hastings 150
 Non-REM-Schlaf 215
 Nonsensemutation 511
 Noradrenalin 97
 Noradrenalin-Mangel 290
 Normabweichung, standardisierte 221
 Normetanephrin/Vanillinmandelsäure-Quotient 292
 Northern Blot 255
 Nose tapping Reflex 294
 Nüchternchylomikronämie 422, 424
 Nüchternhypoglykämie 363
 Nüchterntoleranz 359, 432, 437
 – Ausdehnung 502
 Nucleus caudatus 54, 92, 294
 Nuklein 39
 Nukleinsäure 40, 259
 Nukleosid 173
 Nukleosidanaloga, antiretrovirale 390
 Nukleosiddiphosphatkinase 42
 Nukleotid 40, 173
 Nystagmus 374, 417
- O**
- Oberlängen-Untertlängen-Verhältnis 221
 Occipital-Horn-Syndrom 341, 402
 Ochronose 459
 Octanoylcarnitin 442, 503
 Ödem 74
 OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel 436
 2-OH-Butyrat/Acetoacetat-Quotient 446
 Ohnmacht 292
 Ohrläppchen, Kerbung 433
 Oil-Red-O-Färbung 262
 Okkludin 41
 Okulozerebrrenales Syndrom 312
 Oligodentrozyten 52, 213
 Oligosaccharide 141, 379
 – Dünnschichtchromatografie 229
 Oligosaccharidose 379, 512
 Oligosaccharidseitenkette 44, 357
 Ollier-Krankheit 336
 Öltröpfchenkatarakt 460
 Online Mendelian Inheritance in Man 248
 ONMR-Syndrom 339
 Operator 246
 Operkulationsstörung 53, 276
 Operon 246
 Ophistotonushaltung 277
 Ophthalmoparese 308
 Ophthalmoplegie 388
 – chronisch-progressive, externe 393
 – dissoziierte 308
 – externe 347
 Opsismodyplasia 129
 Optikusatrophie 69, 275, 282, 315
 – Differenzialdiagnose 458
 – hereditäre 458
 Optikusneuropathie 315, 393
 Orangenhaut 307
 Ordnungszahl 236
 Organellenmedizin 34, 36
 Organoazidämie 276, 294, 302
 Organverfärbung, gelborange 424
 Organvergrößerung 377
 Ornithin 32, 83, 94
 – Antipporter 51, 107
 Ornithin-Aminotransferase-Mangel 314
 Ornithintranscarbamylase-Mangel 107, 174, 372
 Ornithintransporter-Defekt, mitochondrialer 371
 Orotatphosphoribosyltransferase 174
 – Mangel 174
 Orotazidurie 174, 411
 Orotsäure 107, 174
 Orotsäurekristalle 328, 411
 Os
 – capitatum 222
 – carpale 222
 – hamatum 222
 – metacarpale, Verkürzung 467
 – pisiforme 222
 Osmolalität 76–77
 Osmolarität 76–77
 Osmolyt 96
 Ossifikation 64–65
 Ossifikationsstörung 333
 Osteoblasten 63–64
 Osteoblastenaktivität 467
 Osteochondropathie 403
 Osteogenesis imperfecta 64, 459
 Osteoidbildung 169
 Osteoklasten 63–64, 151
 Osteomalazie 334
 Osteon 63
 Osteonektin 63
 Osteopathie, renale 465
 Osteopontin 63
 Osteozyten 63–65
 OTC-Mangel 174
 Ouabain 143
 Oxalacetat 110, 183, 199
 – Citratzyklus 193, 203
 – Glukoneogenese 203
 Oxalat 50
 Oxalose 314, 326
 Oxalsäure 110, 165
 Oxalsäureausscheidung 325
 Oxidation 75, 193, 195
 Oxidationswasser 75
 Oxidoreduktase 112, 263
 5-Oxoprolinase 474
 5-Oxoprolinurie 474
 OXPHOS-System, Störung 355
 Oxytocin 55
- P**
- P-kardiale 219
 P-O-Ratio 197
 P-Welle 218
 Pachypolymikrogyrie 399
 Pacman-Dysplasie 380
 Palmitoyl-CoA 114, 203
 Palmitoylprotein-Thioesterase-Mangel 282
 Pandey-Reaktion 80
 Pankreas 436
 Pankreatitis 422–423, 469
 Pantothenatkinase-Mangel 289–290, 303
 Pantothenensäure 166–167
 – Mangel 166
 Pancytopenie 407–408
 Papierchromatografie 36–37, 228
 Papilla nervi optici 68
 Papille, weiße 69
 Papillenbegrenzung, verwaschene 69
 Papillitis 69
 Paraaminohippurat-Clearance 50
 Paracetamolvergiftung 91, 113
 Paraffineinbettung 260, 263
 Paraplegie, spastische 294, 394
 Parästhesie 297, 407, 464
 Parathormon (PTH) 50, 168, 466
 – Bildung, ungenügende 467
 – Kalziumstoffwechsel 151
 Parathyreoidektomie 400
 Parkinson-Krankheit 98
 – juvenile 289
 Parkinsonismus 288, 481
 Partialepilepsie, migrierende, maligne 486
 PAS-Reaktion 261–263
 Pasteur-Effekt 27, 182
 Pauly-Reagenz 92, 228
 Pearson-Syndrom 393
 Pelger-Huet-Kernanomalie 332
 Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit 487–488
 Pellagra 97, 168, 410
 Pendelnystagmus 277
 Pentose 25, 131, 173, 228
 – Überschuss 186
 Pentosephosphat-Shunt 177, 185–186, 203
 – Störung 341, 352
 Peptid
 – natriuretisches, atriales (ANP) 59, 146
 – neuromodulatorisches 53
 Peptidbindung 110–111
 Perfusions-Magnetresonanztomografie 211
 Perikarderguss 357
 Perikarditis 358
 Perikaryon 262
 Perilymphe 71
 Periostverkalkung 333
 Periportalfeld 45
 Perizyten 78
 Perls-Preußischblau-Reaktion 261
 Peroxidationsschutz 187
 Peroxisom 43, 264, 397
 Perspiratio insensibilis 23, 74
 Perzentilendokumentation 221
 Petechien 336
 PEX-Gen 397–398
 Pfeffer-Salz-Retinopathie 313, 478
 pH-Wert 33, 149
 – Abfall 206
 – Definition 205–206
 Phagemid 246
 Phagen 245
 Phagozytose 45, 187, 242
 Phalanx, Zuckerhutform 329–330
 Phänotyp, Heterogenität 248
 Phänotypverteilung 270
 Phäomelanin 60
 PHARC-Syndrom 390
 Phasenwinkel 240
 Phenylacetylglutamin 508
 Phenylalanin 83, 85, 95
 – Molekularstruktur 83
 – Serumkonzentration 95, 494
 -- Absenkung, signifikante 493
 -- erhöhte 95
 -- Zielwert 495

- Phenylalanin/Tyrosin-Quotient 293
- Phenylalaninbelastungstest, oraler 293
- Phenylalaninhydroxylase 493
- Phenylalanintoleranz 494, 496
- Phenylbrenztraubensäure-achweis 36
- Phenylbutyrat 508
- Phenylethylamin 292
- Phenylhydrazin 26
- Phenylketonurie (PKU) 36, 272, 493
- Autismus 299
 - BH4-Test 493
 - Ernährungstherapie 494
 - maternale 496
 - Screening 251–252, 494
 - Therapieziel 495
 - Urinverfärbung 224
- Phlogistontheorie 23
- Phosphat 27, 152
- dibasisches (HPO_4^-) 207
 - Freisetzung, endogene 401
 - hochenergetisches 192
 - Serumkonzentration 152, 401
- verminderte 168
 - Umverteilung, interne 400
- Phosphatabsorption, intestinale 168, 401
- Phosphatase 264
- alkalische (AP) 64
- Aktivitätserhöhung 170, 431
 - Aktivitätserniedrigung 334, 431
 - lysosomale 43
 - saure 262
- Phosphatausscheidung 50, 152, 168
- verminderte 401, 465
- Phosphatdiabetes 319, 334–335
- Phosphathomöostase 152
- Phosphatidatphosphatase-1-Mangel 347, 471
- Phosphatidsäurephosphatase-Mangel 471
- Phosphatidylcholin 127–128
- Phosphatidylethanolamin 127–128
- Phosphatidylglyzerin-Remodelling 456
- Phosphatidylinositol 128
- Phosphatidylinositol-4,5-bisphosphat 318
- Phosphatidylserin 128
- Phosphatidylserin-Synthase-Gen 129
- Phosphatmobilisierung 168
- Phosphatpuffersystem 207
- Phosphatrückresorption, tubuläre 50, 152, 401
- maximale (TmPO_4) 152
- Phosphatschwelle, renale 152
- Phosphatstein 328
- Phosphatstoffwechsel, Störung 400
- Phosphatverlust, renaler 325, 400
- Phosphocholin 129
- Phosphoethanolamin 95
- Phosphofruktokinase 182
- Mangel 353
- 6-Phosphoglukonat 186
- 3-Phosphoglyzeratdehydrogenase (3-PGDH) 279
- 5-Phosphohydroxylsinphosphorylase 93
- Phosphoinositol 129
- Phosphokreatin 213
- Phospholipase 129, 389
- Phospholipase A_2 117, 129
- Phospholipase- A_2 -Mangel 389
- Phospholipide 48, 113, 127–128
- Abbau 129
 - Darstellung 263
 - Knochenaufbau 128
 - Zusammensetzung 127
- Phospholipidsynthese, Störung 389
- Phospholipidumbau, Störung 456
- Phosphomannomutase-Mangel 307
- ^{31}P Phosphor-MRS 58
- Phosphoribosylpyrophosphat (PRPP) 175
- Phosphoribosylpyrophosphat-Synthase
- Mangel 414
 - Überaktivität 413
- Phosphorisotop 237
- Phosphormetabolit 214
- Phosphorspektroskopie 214
- Phosphorylase 179
- Defekt 363
 - Kinase 179
 - Kinase-Mangel 353, 363
- Phosphorylierung, oxidative (OXPHOS) 192, 456, 503
- Entkoppelung 198
 - Hemmung 390
 - Störung 312, 396, 456
- Photophobie 310, 506
- Photorezeptordegeneration 313
- Photorezeptorzellen 69
- Phototherapie 75
- Phyllochinon 170
- Phytoanyl-CoA-2-hydroxylase-Mangel 297
- Phytansäure 297, 397
- Phytinsäure 136
- Phytosterol 440
- Pica-Syndrom 155
- Pigmentepithelschicht 69–70
- Pigmentierung 336, 365, 429
- Pigmentstein 489
- brauner 490
 - schwarzer 490
- Pili torti 286
- PIVKA-Nachweis 171
- Pixel 208
- pK_a -Wert 206
- PKU-Screening 251–252
- Plasmaaminoanalyse 440–441
- Plasmalipidklasse 114
- Plasmalogen 128–129
- Plasmaosmolarität 76, 147, 460
- Plasmavolumen 73, 146
- Plasmawasser 73
- Plasmazellsiderose 160
- Plasmid 245–247
- Platelet activating Factor (PAF) 129
- Platyspondylie 331, 378
- Plexusepithel 78
- Plummer-Effekt 156
- Pneumopathie, interstitielle 359
- Darstellung 263
 - Knochenaufbau 128
 - Zusammensetzung 127
- Polyiod dystrophie 54
- infantile, progressive 280
 - sklerosierende, progressive Alpers 394
- Polyacrylamidgel-Elektrophorese 234, 255, 257
- Polydaktylie 332
- Polyglukosanspeicherung 348
- Polyhydroxyaldehyd 131
- Polymerase- γ -Defekt 394, 455
- Polymerasekettenreaktion (PCR) 40, 254, 256
- Polymorphismus 256
- Polyneuropathie 160, 297–298
- demyelinisierende 298
 - schmerzhaft 384
 - sensomotorische 298, 390
 - symmetrische 424
 - Vitamin- B_6 -Mangel 406
- Polyole 68, 131
- Polypeptidgerüst 111
- Polysaccharide 139, 263
- Pompe-Krankheit, siehe Glykogenose Typ II
- Pompe-Register 355
- Popjak-Shunt 120, 455
- Porphobilinogen 227, 426
- Porphobilinogendesaminase-Mangel 298, 426, 428
- Porphyria
- cutanea tarda 428
 - variegata 269, 429
- Porphyrie 273, 426
- akute, intermittierende 298, 426
 - erythropoetische 428, 490
 - hepatische, akute 370
 - hepatoerythropoetische 429
- Porphyrin 102, 429–430
- Porphyrinstoffwechsel 426
- Positronen-Emissionstomografie (PET) 212
- Postaggressionsstoffwechsel 136
- Postaggressionsyndrom 205
- PQ-Dauer 218
- Prä-Beta-Lipoprotein 123
- Prädipozyten 67
- Präimplantationsdiagnostik 251
- Pränataldiagnostik 251
- Präzession 209
- Primärharn 50
- Primer 246, 256, 259
- Probe nach Brand 90, 225, 327
- Prohormon 168
- Prolaktin 55, 137
- Propionyl-CoA 505
- Propionyl-CoA-Carboxylase (PCC) 166
- Propionyl-CoA-Carboxylase-Mangel 497
- Propionylcarnitinkonzentration, erhöhte 497
- Prosaposin-Mangel 389
- Prostaglandine 114–116
- Protease, lysosomale 43
- Protease-Tripeptidylpeptidase-Mangel 282
- Protein 28, 110
- astrozytenspezifisches 69
 - Auftrennung 257
 - Energiegehalt 30
 - Funktion 111
 - Interkonversion 203, 205
 - Klassifizierung 111
 - komplexes 111
 - Konzentrationsbestimmung 235
 - Ladung, elektrische 111
 - leptomenigeales 80
 - Liquorkonzentration 78
 - Membranprotein 41
 - mitochondriales 43
 - Oxidationswasser 75
 - Primärstruktur 111
 - Quartärstruktur 111
 - Radikaleinwirkung 243
 - Sekundärstruktur 111
 - Tertiärstruktur 111
 - zerebrales 79
- Protein targeting 135
- Proteinbedarf 508
- Proteinelektrophorese 233
- Proteinintoleranz 304, 507
- lysinurische 441
- Proteinkatabolie 149, 495
- Proteinkinase A 179

- Proteinkinase, AMP-aktivierte 353
- Proteinmangel 87, 93
– D-bifunktionaler 398–399
– trifunktionaler 352
- Proteinachweis 255
- Proteinpuffersystem 207
- Proteinstoffwechsel 31, 102, 204
- Proteinsynthese 83, 149
– Ort 44–45
- Proteinzufuhr 207, 445
– Minimierung 508
- Proteoglykane 63, 66, 140, 142
– Abbau 142
- Proteoglykansynthese 133, 142
- Proteolyse 189
- Proteus mirabilis 323, 454
- Protonenpumpe 43
- Protonentransport 64
- Protoporphyrin, erythropoetische 429
- Protoporphyrin 102, 104
– Mangel 427
- Protoporphyrinogenoxidase 429
- Pseudo-Hurler-Polydystrophie, *siehe* Mukopolidose Typ III
- Pseudo-Pompe-Syndrom 355
- Pseudo-Pseudo-Hypoparathyreoidismus 465
- Pseudogen 145
- Pseudohyperaldosteronismus 318
- Pseudohyperkaliämie 464
- Pseudohyperphosphatämie 401
- Pseudohypoadosteronismus 319
- Pseudohyponatriämie 460
- Pseudohypoparathyreoidismus (PHP) 319, 465
- Pseudoobstruktion, intestinale 394
- Pseudoosteomyelitis 331
- Pseudoradialislähmung 298
- Pseudosklerose 403
- Pseudotumor cerebri 172
- Pseudoxanthoma elasticum 337
- PTEN (Phosphatase und Tensin Homolog) 301
- PTEN-Makrozephalie-Syndrom 301
- PTEN-Mutation 275
- Pterinstoffwechsel, Störung 292
- Ptose 347, 391
- Pubertätsbeginn 222
- Pubertätsgynäkomastie 67
- Puffersystem 206
- Pulse-Chase-Analyse 236
- Pumpe, ATP-verbrauchende, membranständige 78
- Pupille, weiße 460
- Puppengesicht 361, 363
- Purgieren 32
- Purin 39
- Purinnukleosidphosphorylase-Mangel 413
- Purinnukleotidstoffwechsel, Störung 412
- Purinring 173
- Purinstoffwechsel 175
– Störung 226, 285, 299
– Muskelschmerz 346
- Purinsynthese, Störung 415
- Purkinje-Zellen 56
- Putamen 54, 396
– Nekrose 294
- Pyramidenzellen 55
- Pyridoxin 159, 172, 282
– Dosierung 328
– Überdosierung 160, 406
- Pyridoxinmangel 96, 160, 406, 510
- 4-Pyridoxinsäureausscheidung 159
- Pyridoxintoxizität 160
- Pyrimidin-5'-Nukleotidase-Mangel 412
- Pyrimidin-5'-Nukleotidase-Überaktivität 412
- Pyrimidinnukleotidstoffwechsel, Störung 411
- Pyrimidinring 173, 175
- Pyrimidinstoffwechsel 173–174
- Pyrimidinsynthese 107
- Pyroglutamat 95
- Pyroglutamatazurie 310, 474
- Pyrrolin-5-Carboxylatreduktase-1-Mangel 342
- Pyrrolin-5-carboxylatsynthese-Mangel 341–342, 441–442
– Hyperammoniämie 371
- Pyruvat 59, 203–204
– Carboxylierung 188
– Decarboxylierung 182–183
– Fettsäuresynthese 180
– Glukoneogenese 180
– Metabolit 183
– P-O-Ratio 197
– Plasmakonzentration 87
– Reaktionsmöglichkeit 182–183
- Pyruvat-Phosphoenolpyruvat-Zyklus 185
- Pyruvat/Laktat-Quotient 182
- Pyruvatbestimmung 445
- Pyruvatcarboxylase (PC) 183, 194, 284
– Biotinzyklus 166
- Pyruvatcarboxylase-Mangel 271, 304, 504
– Hypoglykämieeignung 438
– Laktatazidose 446
- Pyruvatdehydrogenase 157, 182–183
– Komplex 159
– Mangel 305
- Pyruvatdehydrogenasekomplex-Mangel 395
- Pyruvatkinase 182
– Mangel 184
- Pyruvatmolekül 446
- Pyruvatoxidation 183, 199

Q

QRS-Kammerkomplex 218
QT-Zeit 148, 469

R

Rachitis 136, 169, 334
– kalzipenische 169, 466
– Merkmal, radiologisches 334–335
– phosphopenische 169
– Vitamin-D-resistente 318–319, 334–335, 466

Radikal, freies 241

Radiocarbonatierung 237

Radioimmunoassay 235

Radioisotop 212

Radiologie 208

Radiusepiphyse 222

Raffinose 499

Ragged red Fibers 349, 392, 396
– Gomori-Trichromfärbung 34, 262, 393

RALF-Syndrom 370

Randle-Mechanismus 204

Rastertransmissionselektromikroskopie 265

Rathbun-Syndrom, *siehe* Hypophosphatasie

Reaktanz 240

Reaktion
– anaplerotische 194
– endergone 191–192
– exergone 191–192
– histochemische 261

Reaktionsgeschwindigkeit, halbmaximale (V_{max}) 112

Reaktive Oxygen Species (ROS) 241

Rechtsherzhypertrophie 219

Redoxfarbstoff 34

Redoxindikator 25

Redoxpaar 193, 196

Redoxstatus 396

Reduktionsmittel 177

Reduktionsreaktion 193

Reflexverlust 170, 295, 297
– Zellweger-Spektrum-Erkrankung 398

Refsum-Syndrom 297, 306
– Diagnostik 400
– infantiles 286, 398–399
– Retinitis pigmentosa 309

Regulationsprotein 111

Rekombination 247

Rekombinationshäufigkeit 249, 257

Relative-Dose-Response-Test 172

Relaxationszeit 209

Releasingshormon 55

REM-Schlaf 215

Remnants 126, 422

Renin-Angiotensin-Aldosteron-System 146

Repressor-Eiweiß 246–247

Resistenz 240

Resorcinfuchsin-Färbung nach Weigert 261

Resorption, tubuläre 49

Respiratorischer Quotient (RQ) 23, 30, 239

Respiratory Burst 242

Restriktionsenzym 247, 256

Restriktionssegmentlängenpolymorphismus 257

Retardierung
– geistige 289, 376
– psychomotorische 296, 298
– Mukopolidose 380–381

Retikulinfaser 261

Retikulozytose 432

Retikulum
– endoplasmatisches 44, 242, 389
– glattes 44, 47, 57
– rauhes 44–45
– sarkoplasmatisches 264

Retikulumzellen 65

Retina 68–69
– Eisenablagerung 303
– Schicht 69–70, 220

Retinadegeneration 286, 314

Retinafleck, kirschröter 277, 313–314, 387, 458

Retinal 71, 172

Retinitis pigmentosa 297, 309, 312–313
– Pathophysiologie 313

Retinoblastom 460

Retinol 153, 171–172

Retinopalmitat 507

Retinopathia oxalogenica 314

Retinopathie 478

Retinsäure 172

Rett-Syndrom 301

Reversed-Phase-Chromatografie 231

- Rezeptor 42–43
 – G-Protein-gekoppelter 53
 – glyzinergischer, Störung 293
 Rezeptor-Ligand-Komplex 43
 RF-Wert 229
 Rhabdomyolyse 212, 346, 351
 Rhizomelie 398
 Rhodopsin 70, 172
 Riboflavin 157, 503
 Riboflavinmangel 157, 405, 510
 Ribonukleinsäure (RNA) 173, 245, 255
 – ribosomale (rRNA) 43, 245
 Ribose 131, 135, 188
 – Struktur 25, 131
 Ribulose 131
 Ribulose-5-phosphat 186
 Richner-Hanhart-Syndrom, *siehe* Hypertyrosinämie Typ II
 Rigidität, hypokinetische 291
 Rigor 288
 Ringsideroblasten 160, 427
 Rippe, ruderblattförmige 329–330
 RNA-Polymerase 153, 246
 Rocker-Switch 143
 Röhrenknochen, Deformität 331
 Röntgenaufnahme 208, 221–222
 Röntgendiffraktometrie 243
 Rosenkranz
 – rachitischer 335
 – skorbutischer 409
 Rückenmark 56
 Rückenmarksbahn 56
 Ruffini-Körperchen 61
 Rumpfhypotonie 284, 287
- S**
 S-100B 79
 Saccharase 137
 Saccharase-Isomaltase 138
 Saccharase-Isomaltase-Mangel 138, 491
 Saccharopin 95
 Saccharopinurie 94–95
 Saccharose 137–138, 500
 Saccharoseraum 42
 SAICAR 226, 415
 Sakaguchi-Reagenz 228
 Salla-Erkrankung 268, 374
 Salz 22
 Salzverlust-Syndrom 319
 Sammelrohr 49, 52
 Sandhoff-Krankheit 132, 277, 383
 – Optikusatrophie 315
 Sanfilippo-Krankheit, *siehe* Mukopolysaccharidose Typ III
 Santavuori-Haltia-Hagberg-Krankheit 281
 Saposin-Mangel 389
 Sapropterindihydrochlorid 511
 Sarkomer 56
 Sarkosin 96
 Sättigungsgefühl 66
 Sauerstoff 23, 187, 193
 Sauerstoff-Aufnahme (VO₂) 239
 Sauerstoffisotop 18 (¹⁸O) 238
 Sauerstoffradikale, reaktive 155, 241–242
 Sauerstoffverbrauch 30, 34, 42
 Säugling
 – Flüssigkeitsumsatz 75, 77
 – Gewichtszunahme, mangelnde 445
 – Hypoglykämie 433
 – Krampfanfall 483, 485
 – Symptom, sepsisartiges 431
 – Vitamin-K-Mangel 171
 Säulenchromatografie 37–38, 230
 Säulenknorpel 65
 Säure 22, 32, 205
 – Definition 33
 – Farbreaktion 24
 – konjugierte 205–206
 – organische 110, 165, 202
 – Ausscheidung 396, 455
 – Glutarazidurie 276
 – Leigh-Syndrom 392
 – Metabolit, toxischer 273
 – schwache 205–207
 – starke 205
 – Titrationskurve 206
 – tritierbare 207
 Säure-Basen-Gleichgewicht 184, 206
 Säure-Basen-Haushalt (SBH)
 – Puffersystem 206
 – Regulation 48
 – Störung 440, 444, 448
 – Durchfallerkrankung 32
 Saure-Maltase-Mangel 353
 – Ateminsuffizienz 348
 – Glykogenspeicherung 348
 – Muskelschwäche 347
 Scavenger-Pathway 126
 Scavenger-Rezeptor 124, 126
 Schädelkalotte, verdickte 330
 Schaukelvektor 247
 Schaumzellen 126, 424
 Scheie-Krankheit, *siehe* Mukopolysaccharidose (MPS) Typ I
 Schenkelblock 219
 Schießscheibenzellen 424
 Schiff-Reagenz 261
 Schilddrüsenhormon 98, 100, 155
 – Halbwertszeit 101
 – Stoffwechselwirkung 102
 Schilddrüsenhormonrezeptor 102
 Schilder-Krankheit 296
 Schläfrigkeit 372, 438
 Schlafstadium 215
 Schlaganfall 302, 420
 Schmelzkurvenanalyse 256
 Schmerz, brennender 166, 298
 Schmerzattacke, abdominelle 298
 Schmerzepisode 298
 Schmerzkrise 384–385
 Schnellschnittdiagnostik 260
 Schreckreaktion, übersteigerte 277, 291, 294
 – Differenzialdiagnose 384
 – GM1-Gangliosidose 383
 Schreien
 – heiseres 386
 – schrilles 458
 Schutzmechanismus, oxidativer 242
 Schwachman-Diamond-Syndrom 472
 Schwann-Zellen 52
 Schwartz-Bartter-Syndrom 461
 Schwefelisotop 35 (³⁵S) 237
 Schwefelsäure 22, 25, 374
 Schweißfuß 223
 Schwerhörigkeit 314
 Schwitzen 74, 169, 432
 Screening-Kriterium 251
 Second-Wind-Phänomen 344
 Sedimentationskonstante S 240
 Segawa-Syndrom 289, 293, 482
 Sehbahn 69–70
 Sehen
 – photopisches 70
 – schärfstes 69
 – skotopisches 70
 Sehnenxanthom 418–419, 424
 Sehnerv 68
 Sehpigment 70
 Sehstörung 283, 395
 Sekretion, tubuläre 49
 Selen 155
 – Mangel 403
 Sella turcica, J-förmig ausgezogene 329–330
 Sengers-Syndrom 356, 460
 Sephadex 231
 Sepiapterinreduktase 482
 Sepiapterinreduktase-Mangel 293
 Sepsis 274, 372, 431
 – Differenzialdiagnose 450
 Sequenz-Read 259
 Sequenzierung 259
 Serin 83, 85, 96, 389
 Serinsynthesedefekt 279
 Serotoninmangel 290, 292
 Serotoninsynthese 97, 99, 291
 Serum
 – Chylomikronenfraktion 422, 440
 – weiße 361
 Serumgastrinkonzentration 381
 Serumosmolalität 146
 Serumtrübung 417, 419–420
 – Hyperchylomikronämie 422
 – massive 421–422
 Sesambein 222
 Sharp Waves 215–216
 Sharp-Slow-Wave 216
 Short Tandem Repeat 248
 Short-Time-Recovery-Sequenz 210
 Shunt, portokavaler 371
 Sialidose 229, 313, 380
 Sialinsäure 226, 374
 Sialinsäurespeichererkrankung 374
 Sichelzellanämie 244, 489
 Siderose 365
 Siegelringzellen 67
 Signaltransduktion 96, 116
 Silber-Nitroprussid-Test 225
 Silberimprägnierung 261
 Single-stranded Conformation Polymorphism Analysis 258
 Single-Voxel-Spektroskopie 212
 Sinneszellen 71
 Sinusoid 45
 Sir (Silent Information Regulator) 106
 SIRS (systemisches inflammatorisches Response-Syndrom) 189, 205
 Sirtuine 106
 Sitosterolämie 121, 440
 Sjögren-Larsson-Syndrom 314
 Skelettmuskelfaser 57
 Skelettmuskulatur 56–57, 180, 343
 Skelettveränderung 296, 329, 334
 Sklera 67
 – blaue 342, 459
 – Fleck, graublauer 459
 Sklerödem 74
 Skleroprotein 61
 Sklerose
 – diffuse, myelinoklastische 296
 – tuberöse 301

- Skoliose 391
 Skorbut 165, 409
 SLC2 (Solute Carrier Family 2) 143–145
 SLC6A19-Gen 336
 SLC25A22 (Solute Carrier Family 25-Member 22) 82, 199
 Sly-Krankheit, *siehe* Mukopolysaccharidose Typ VII
 Small Nuclear RNA 249
 Small-Fiber-Neuropathie 298
 Smith-Lemli-Opitz-Syndrom 300, 332–333
 Solute Carrier Family, *siehe* SLC
 Somatogramm 221
 Somatostatin 55
 Somatotropin 205
 Sommersprossenpigment 60
 Sonnenempfindlichkeit 429
 Sonnenexposition 337, 430
 Sorbitol 135, 500
 Sorbose 131, 135
 Sotos-Syndrom 301
 Southern Blot 255, 258
 Spasmus, tonischer 275, 277
 Spastik 288
 Speichererkrankung 266
 – lysosomale 67, 329, 357
 – Regression, psychomotorische 299
 Speicherprotein 111
 Spektrometrie 243
 Spektroskopie 212–214
 Spermien, Fruktosebedarf 134
 Sphärozytose 489
 Sphingolipide 113, 129–131
 – Akkumulation 382
 Sphingolipidose 132, 382, 388
 – Häufigkeit, regionale 382
 – Progression 385
 – Stammzelltransplantation 512
 Sphingomyelin 35, 129, 382
 Sphingomyelinase 387
 Sphingosin 129
 Spike-Waves 216
 Spin-Gitter-Relaxationszeit 209
 Spin-Spin-Relaxationszeit 209
 Spinalnerv 56
 Spleißen 247
 Splenomegalie 297, 368, 450
 – Diagnostik 451
 – Gaucher-Krankheit 384–385
 – Niemann-Pick-Krankheit 387
 – Tangier-Krankheit 424
 Spliceosom 249
 Spongiosa-Bälkchen 64
 Spongiosaabbau 331
 Sprachentwicklungsstörung 279, 282, 287
 – autistische Störung 299
 Sprachverlust 93, 383
 Sprinter 57
 Spurenelemente 152, 401
 Squalen 121
 ST-Strecke 218
 Stäbchenzellen 69–70
 Stachyose 499
 Stadiumeter 221
 Stammganglien, *siehe* Basalganglien
 Stammzelltransplantation 512
 Standard Deviation Score (SDS) 221
 Standardenergie, freie 192
 Standardreduktionspotenzial (E^0) 193, 196–197
 Stärke 137–139
 – Nachweis 226
 Startle Response 383
 Statine 121, 346
 Status epilepticus 280
 Stauungspapille 69, 458
 Steatohepatitis, *siehe* Leberverfettung
 Steatorrhö 343, 425
 Steatose, *siehe* Leberverfettung
 Steinbildung 323
 Steroidhormon 123
 Sterol- Δ 14-Reduktasemangel 332
 Stickstoff 23
 – Ausscheidung 31, 189
 – Bestimmung 31
 – Bilanz 28
 – Isotop 15 (^{15}N) 238
 – Monoxid (NO) 53
 Sticky Ends 247
 Stillen 171
 Stimmbandgranulom 386
 Stimmungsschwankung 372
 Stoffwechsel
 – historische Entwicklung 22
 – komplexer Moleküle 273
 – oxidativer 47
 Stoffwechsellentgleisung 205, 372
 Stoffwechselerkrankung, *siehe* Erkrankung, metabolische
 Stoffwechselforschung 28, 31
 Stoffwechselkrise 455
 Stoffwechselort 41
 Stoffwechselreaktion 177, 192
 Stoffwechselsubstrat 83
 Stoffwechselweg 111
 – amphiboler 177
 – anaboler 177
 – kataboler 177
 – Verknüpfung 203
 Stoffwechsellzusammenhang, funktionaler 177
 Stomatitis 478
 Stottwechsel-Screening 251
 Strabismus 460
 Strahlung 236
 – elektromagnetische 236
 – harte 208
 – weiche 208
 Stratum
 – basale 60
 – plexiforme externum 70
 – reticulare 61
 Stress
 – oxidativer 176, 241
 – Eisen 154, 242, 289
 – Nachweismethode 243
 – Resistenz 244
 – Schutzmechanismus 242
 – perinataler 437
 Stridor 359, 385
 Stroke like Episodes 303, 392
 Stroma 67
 Strophanthin 52
 Strukturprotein 111
 Struvit 324
 Stützgewebe 63
 Substanz
 – harnpflichtige 75
 – reduzierende 225
 Substrate-Level-Phosphorylierung 192, 195
 Substratfluss 189
 Substratkonzentration (K_m) 112
 Substratmangel 189
 Subthalamus 55
 Succinat 195, 197, 505
 Succinatdehydrogenase 195, 197, 262
 Succinatsemialdehyddehydrogenase-Mangel 287, 300, 307
 – 4-Hydroxybutyratazidurie 457
 Succinyl-CoA 102, 110, 193
 – Entstehung 505
 Succinyl-CoA-3-oxosäuren-CoA-Transferase 443
 Succinyl-CoA-Acetoacetyl-CoA-Transferase 119
 Succinyl-CoA-Synthase 195
 Succinylaceton 427, 506
 Succinyladenosin/SAICAR-Quotient 415
 Succinylaminoimidazolcarboxamid-Ribosid 226
 Sudan-Farbstoff 260, 263
 Suizidalität 97
 Sulcus lateralis 53
 Sulfat 207
 Sulfatase-Mangel, multipler 296
 Sulfatid 129, 382
 – Ablagerung 295, 385
 Sulfatmangel 156
 Sulfit 225
 – Nachweis 405
 – Test 403
 Sulfitoxidase 156
 – Defekt, kombinierter 284
 Sulfitoxidase-Mangel 96, 403, 416
 – Linsenluxation 312
 Sulfittoxizität 156
 Superoxid 187, 241
 Superoxid-Dismutase 242
 Superoxidradikal (O_2^{\cdot}) 242
 SURF1-Mutation 339, 391
 Symporter 41, 51
 Synapse 52
 Syndaktylie 332–333
 Synostose, radiohumerales 332
- ## T
- T1-Relaxationszeit 210
 T1-Zeitkonstante 209
 T2-Relaxationszeit 210
 T2-Shine-through-Phänomen 211
 T2-Zeitkonstante 209
 T₃, *siehe* Trijodthyronin
 T₃/T₄-Quotient 101
 T₄, *siehe* Thyroxin
 T-System 57, 59
 T-Tubulus 57
 T-Welle 148, 218
 Tachykardie 432–433
 Tafazzin-Defekt 456
 Tag-Nacht-Rhythmus 287
 Tandemmassenspektrometrie 38, 233, 252–253
 – Phenylketonurie 252, 494
 Tangier-Krankheit 124, 297, 424
 Tanscobalamin-II-Mangel 477
 Targeting 141
 Tarui-Krankheit, *siehe* Glykogenose Typ VII
 Tau-Protein 79
 Taubheit 71, 314, 316, 414
 Taubheitsgefühl 166, 288, 317
 Taurin 83, 96
 Taurocholsäure 96, 122
 Tay-Sachs-Krankheit 132, 277, 383
 – Optikusatrophy 315
 – Substratreduktionstherapie 511
 – Überträger 251
 TAZ-Gen 356
 Teein 39
 Tektorialmembran 71
 Telogenphase 61
 Temperaturanstieg 74, 431
 Temperaturkoeffizient 112
 Temperaturregulationsstörung 290
 Template 256
 Teratogenität 173

- Terminalzisterne 57
 Terminator 247
 Tesla 209
 Tetracyclin 504
 Tetrahydrobiopterin 292, 493, 495
 Tetrahydrofolat (THF) 158, 163–164
 Tetrajodthyronin, *siehe* Thyroxin
 Tetrazoliumsalmethode 264
 Thalamus 55
 – Hyperdensität 386, 486
 Theorie, chemiosmotische 197
 Therapie 493
 – anaplerotische 504
 – ernährungsbezogene 493
 – mutationspezifische 511
 Thermogenese 185, 198
 Thermogenin 198
 Thetafrequenz 215
 Thiamin 157
 – Supplementierung 503
 Thiaminbedarf 157
 Thiaminmangel 157, 405, 510
 Thiaminpyrophosphat 157, 159
 Thiazide 328
 Thiobarbitursäure 243
 Thiopurinmethyltransferase-Mangel 417
 Thiosulfat-Test 225
 Thoraxdeformität 331
 Threonin 83, 96, 497
 Thromboplastinzeit, partielle (PTT) 448
 Thromboseneigung 449
 Thromboxan 114–116
 Thrombozytopenie 384
 Thymidinkinase-2-Mangel 412
 Thymidinphosphorylase-Mangel 343, 394, 412
 Thymin 40, 173
 Thyreoglobulin 98, 155
 Thyreoperoxidase 155
 Thyreotropin-releasing Hormone (TRH) 55, 100
 Thyroxin 98, 100–101
 – Dejodierung 101
 – Serumkonzentration, hohe 155
 Thyroxindejodinase 101, 403
 Thyroxinsynthese 97
 Thyroxintransportprotein 101
 Tiefensensibilitätsstörung 170, 406
 Tiefschlafphase 215
 Tight Junction 41, 78
 Timothy-Syndrom 301
 Tiopronin 328
 Titration 25
 Titrationskurve 206
 TMEM70 457
 Tokopherol 170
 Tonsille, orangefarbene 297, 425
 TORCH-Serologie 460
 Toxizitätsreaktion 273
 Trans-Golgi-Netzwerk 44
 Transaldolase 186
 Transaldolase-Mangel 186, 341, 367
 Transaminase 110
 Transaminasenerhöhung 451–452
 Transcobalamin 160
 Transduktion, mechanoelektrische 71
 Transfer-Ribonukleinsäure (tRNA) 43, 245
 Transferase 112, 263
 Transferrin 79, 111, 154
 – Wirkung, antioxidative 242
 Transferrinisoelektrofokussierung 142, 307, 357
 Transferrinsättigung 154, 365
 Transfettsäure 114
 Transketolase 157, 186
 Transkriptase, reverse 247
 Transkription 246–247
 Transkriptionsfaktor 153
 Translation 245
 Translokase 201
 Transmethylierungsreaktion 161
 Transmissionselektronenmikroskopie 265
 Transport, aktiver 82
 Transportdefekt, lysosomaler 373
 Transporter 41, 78, 81
 Transportmechanismus 43, 78
 Transposition 249
 Transposon 247, 249
 Transthyretin 79, 101
 Traubenzucker 26
 Trehalose 138
 Tremor 288, 372
 Trennverfahren
 – chromatografisches 36, 228
 – elektrophoretisches 233
 – massenspektrometrisches 233
 Triade 57
 Trias, ophthalmologische 381
 Tricarbonsäure 110
 Trichonodose 62
 Trichorrhexis
 – invaginata 62, 339
 – nodosa 62, 339
 Trichoschisis 339
 Trichothiodystrophie 62, 339
 Trichromfärbung nach Mason-Goldner 262
 Triglyzeride 66, 113, 115
 – Darstellung 263
 – mittelkettige 201, 501
 – Serumkonzentration
 – – erhöhte 419, 421–422
 – – verminderte 425
 – Speicherung 204
 Triglyzeridsynthese 115, 180, 187
 – hepatische, erhöhte 422
 Triglyzeridtransportprotein, Fehlen 425
 Triheptanoin 505
 Trijodthyronin (T₃) 98, 102, 155
 – freies 101
 Trimethylaminurie 223
 Trinkschwäche 353, 497
 Trinkverweigerung 372
 Triosekinase 134
 Triosephosphat 204
 Triosephosphat-Isomerase-Mangel 244
 Tritium (³H) 237
 Tropokollagen 65
 Tryptophan 29, 85, 96
 – Klassifizierung 83
 – Molekularstruktur 83
 – Neurotransmittersynthese 97
 – Niacinsynthese 168
 Tryptophanausscheidung 336
 Tryptophanbelastung 159
 Tryptophanpyrrolase 97
 Tryptophanstoffwechsel, Störung 290
 TSH (thyreoideastimulierendes Hormon) 100–101
 TSH-Screening 251
 Tubulopathie, renale 373
 Tubulus
 – distaler 49, 51, 322
 – proximaler 48–50, 322
 Tubulusnekrose, akute 148
 Tumorlyse-Syndrom 467
 Tumornekrosefaktor 67
 Tungsten-Toxizität 404
 Turbidimetrie 235
 Two-dimensional-Gene-Scanning-Technologie 258
 Tyrosin 29, 85, 97
 – Klassifizierung 83
 – Molekularstruktur 83
 – Neurotransmittersynthese 97
 – Plasmakonzentration, erhöhte 94
 – Thyroxinsynthese 98
 Tyrosinabbau, Störung 505
 Tyrosinhydroxylase-Mangel 289, 291, 482
 Tyrosinose, *siehe* Hypertyrosinämie
 Tyrosinstoffwechsel, Störung 290
- ## U
- Übererregbarkeit 409
 Überstreckbarkeit 341–342, 371, 489
 Überwässerung 72, 147
 Ubichinon, *siehe* Koenzym Q10
 Ubiquinon, *siehe* Koenzym Q
 UDP-Glukose 133, 135, 178
 Ulna, Becherung 335
 Ultrazentrifugation 240
 – analytische 241
 Ultrazentrifuge 34–35
 Ulzeration 338, 407
 Uncoupling Protein-1 (UCP-1) 67
 Unverträglichkeit, nahrungsbezogene 274, 431
 Uracil 173
 Uratkristalle 327, 333
 Uratstein 328
 Ureterolithiasis 323
 Uridinmonophosphatsynthese-Mangel 411
 Urin 24, 72
 – 3-Methylglutaconsäure 455
 – alkalischer 32
 – Dicarbonsäure 437
 – Farbreaktion, diagnostische 224
 – Glukose 26, 321
 – H⁺-Konzentration 207
 – Harnsäurekonzentration 318
 – Ketonkörpernachweis 119, 226, 442
 – Kortisol/Kortison-Quotient 462
 – Kreatininkonzentration 229
 – Natriumkonzentration 148, 461
 – Säure, organische 352, 455
 – saurer 32, 328, 448
 – schwarzer 459
 – Δ-Aminolävulin säure 427, 430
 Urin-pH 329
 Urinalkalisierung 328
 Urinaminosäureanalyse 440–441
 Urinansäuerung 207, 328
 Urinfluss 72, 323
 Urinosmolarität (U_{osm}) 76
 Urinschau 22
 Urinschnelltest 442
 Urinuntersuchung 454
 Urinverfärbung 223
 – bräunliche 428
 Urinvolumen 148
 Urobilinogen 227
 Uronsäure 142
 Uroporphyrin 102
 Uroporphyrindecarboxylase-Mangel 428

- Uroporphyrinogen-III-Synthese-Mangel 428
 Usher-Syndrom 71, 314, 436
- V**
- V₂-Rezeptor 72
 V₂-Rezeptor-Antagonisten 72
 Vakuole
 – Fibroblasten 380
 – lysosomale 349
 – subsarkolemme 348
 Valin 83, 97, 110
 – Abbaustörung 497
 – Akkumulation 496
 Valproinsäure 280, 371, 442
 Van-der-Knaap-Syndrom 306
 Van-Gieson-Färbung 261
 Vanillinmandelsäure 98–99
 Vanillylmilchsäure 291
 Vaptane 72
 Variable Number Tandem Repeats 248
 Vasculopathie 296
 Vasopressin, *siehe* Adiuretin
 Vasopressinrezeptor 322
 Vater-Pacini-Körperchen 61
 Vektor 246–247
 Ventrikelypertrophie 219
 Verbrennung 23
 Vererbung 39, 244
 – mütterliche 43
 Verhalten
 – aggressives 292, 378
 – autistisches 415
 Verhaltensweise
 – nonverbale 299
 – stereotype 299
 Verhornungsstörung 60
 Verkalkung 263
 – ektope 319, 334
 – spritzenartige 332
 Vernarbung 429
 Vertex-Welle 216
 Verwirrtheit 372
 Very-long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel 252, 351, 503
 Vibrationsempfindungsstörung 163, 407
 Vigabatrin 287
 Virus, bakterienspezifisches 245
 Vitamin 157, 172
 – als Koenzym 85
 – Citratzyklus 195
 – fettlösliches 168–169
 – Mangel 425
 – Supplementierung 503
 – wasserlösliches 157
 Vitamin A 153, 171
 – Hauptspeicherform 172
 – Supplementierung 504
 Vitamin B₁, *siehe* Thiamin
 Vitamin B₂, *siehe* Riboflavin
 Vitamin B₃, *siehe* Niacin
 Vitamin B₅, *siehe* Pantothen-säure
 Vitamin B₆, *siehe* Pyridoxin
 Vitamin B₁₂, *siehe* Cobalamin
 Vitamin C 165
 – Plasmakonzentration 165
 – Wirkung, antioxidative 242
 Vitamin D 168–169
 Vitamin D₂ 168
 Vitamin D₃ 168
 Vitamin E 170, 242
 Vitamin H, *siehe* Biotin
 Vitamin K 170
 – Supplementierung 504
 Vitamin-A-Mangel 172, 310, 426
 Vitamin-A-Toxizität 172
 Vitamin-C-Mangel 409
 Vitamin-D-Mangel 169, 400–401
 Vitamin-D-Prophylaxe 169
 Vitamin-D-Resistenz 339
 Vitamin-E-Mangel 170, 308, 426
 – A-β-Lipoproteinämie 425
 – Ataxie 305
 Vitamin-K-Mangel 170–171
 Vitamin-K-Prophylaxe 171
 Vitaminmangel 425, 510
 Vitaminstoffwechsel, Störung 405
 VLDL (Very low Density Lipoprotein) 124, 126, 421
 – Umwandlung 125
 Volkmann-Kanal 64
 Volumen, intrazelluläres 76
 Volumexpansion 460
 Volumenmangel, hyponatriämiebedingter 147
 Volumenrezeptor 146
 Von-Gierke-Krankheit, *siehe* Glykogenose Typ Ia
 Voxel 208
- W**
- Wach-Schlaf-Übergang 216
 Wachheitsgrad 215
 Wachstumsfuge, *siehe* Epiphysefuge
 Wachstumshormon 508
 Wachstumshormonmangel 436, 439
 Wangenrötung 338
 Wärmeabgabe 239
 Wärmebildung, zitterfreie 67
 Wärmeintoleranz 320
 Wärmestrahler 75
 Wärmeverlust 30
 Wasser 23
 – deuteriertes 238, 243
 – freies (CH₂O) 72
 – radioaktiv markiertes 72
 Wasser-Glukose-Elektrolytmischung 34
 Wasseraustausch 74
 Wasserhaushalt 32
 – Homöostase 72, 76
 Wasserkalorimeter 24
 Wasserregulation 72
 Wasserresorption 34
 Wasserrückresorption 146
 Wasserstoff 23, 33
 – Konzentration 206–207
 – Sekretion, tubuläre 320
 Wasserstoffatom 236
 Wasserstoffbindung 111
 Wasserstoffisotop 38
 Wasserstoffkern (¹H) 212
 Wasserstoffperoxid (H₂O₂) 43, 241–242, 397
 Wasserstoffproton (H⁺), Darstellung 209
 Wasserstoffwechsel 72
 Wasserverlust 74
 – enteraler 75
 – Hyponatriämie 462
 – renaler 75
 Wasserzufuhr, versteckte 75
 Watson-Schwartz-Test 227
 Weddellit 324
 Weichteiltumor 212
 Weichteilverdickung, periartikuläre 379
 Weill-Marchesani-Syndrom 312
 Weinsäure 110
 Weitsichtigkeit 381
 Wernicke-Korsakoff-Syndrom 405
 Western Blot 256
 Whewellit 325
 Wiederauffütterungssyndrom 400
 Wilson-Jungner-Screening-Kriterium 251
 Wilson-Krankheit 366, 402, 453
 – Anämie, hämolytische 475
 – Kaiser-Fleischer-Kornealing 310–311
 – Steatose 368
 – Therapie 509
 Wirbel, abgerundeter 296
 Wirbelkörper
 – Ausziehung, hakenförmige 329
 – Hypoplasie 383
 Wirbelsäulendeformität 331, 378
 Wolff-Chaikoff-Effekt 156
 Wolman-Krankheit 297, 368
 Wundheilungsstörung 154
- X**
- X-Chromosom, Inaktivierung 248, 396
 Xanthesma 418
 Xanthin 39, 404
 Xanthindehydrogenase 156
 Xanthindehydrogenase-Defekt 284
 Xanthinoxidase 176
 Xanthinoxidasemangel 328, 416
 Xanthinstein 328
 Xanthinurie 156, 328, 416
 Xanthom 387, 418
 – eruptives 423
 – planes 418, 423
 – tuberoeruptives 420
 – tuberöses 420
 Xanthoma striatum palmare 420–421
 Xanthomatose, zerebrotendinöse 306
 Xanthurensäureausscheidung 159
 Xerophthalmie 172
 Xylitol 136
 Xylose 25, 131, 133
 Xylulose 131
- Y**
- Yellow-Mutant-Form 62
 Yunis-Varon-Syndrom 129
- Z**
- Z-Streifen 56–57
 Zahn, Rotfärbung 428
 Zahnfleischbluten 409
 Zahnverlust 269, 334
 Zäpfchen-Stäbchen-Dystrophie 129
 Zapfenzellen 69–70
 Zellaalterung 242
 Zellaufbau 41, 45
 Zellbestandteile, Auftrennung 240
 Zellen
 – antigenpräsentierende 65
 – argentaforme 260
 – argyrophile 260
 – bipolare 69
 – chromaffine 97
 – insulinproduzierende 212
 – Membranintegrität 240
 Zellfraktionierung 240
 Zellhämine 102
 Zellhormon 116
 Zellkatabolie 75
 Zellkern 34, 42
 – Färbung 260–262
 – Van-Gieson-Färbung 261

- Zellmembran 139
 Zellorganelle 35, 42, 240
 Zellproliferation 213
 Zellschwellung 136
 Zellstoffwechsel 44
 Zellulose 131, 139
 Zellweger-Spektrum-Erkrankung 286, 397
 – Augensymptomatik 309
 – Diagnostik 400
 – Symptomatik 399
 Zellweger-Syndrom 398, 400
 Zentralnervensystem 274
 – Hyponatriämie 147
 Zentrifugalbeschleunigung 241
 Zentrifugation 240
 – fraktionierte 241
 – isopyknische 241
 Zerebrohepatorenales Syndrom 286
 Zerebrosid 129
 Zerebrosidablagerung 314
 Zink 153
 – Dosierung 509
 – Serumkonzentration 153
 Zinkmalabsorption 491
 Zinkmangel 153–154, 404, 509
 Zinkprotoporphyrin (ZPP) 475
 Zinkresorption 403
 Zinkzufuhr, überhöhte 153
 Zirrhose, biliäre 311
 Zitronensäure 110
 Zona
 – fasciculata 123
 – glomerulosa 123
 – reticularis 123
 Zonen-Zentrifugation 241
 Zonula adhaerens 70
 Zonulafaser 68
 – fragmentierte 68
 Zucker 25–26
 – reduzierender 226
 Zuckeralkohole 135
 Zuckeratemetest 137
 Zuckersäure 374
 Zuckerverträglichkeit 137
 Zunge
 – atrophische 407
 – magentarote 405
 – Vergrößerung 383
 Zwischenhirn 55
 Zyste, subkortikale 276
 Zystinurie 51, 95, 327
 – Nephrolithiasis 321, 326
 Zytochromoxidase 34
 Zytoplasma 45, 193
 – Fältelung 358
 – Färbung 261–262
 Zytoplasmamembran 41
 Zytoplasmamembrantransport 200
 Zytoskelett 42
 Zytosol 44
 Zytostatikaresistenz 41
- Δ**
 Δ-Aminolävulinsäure, Akkumulation 426
 Δ-Aminolävulinsäuredehydratase-Mangel 427
 Δ-Aminolävulinsäuresynthase (ALAS) 102
 Δ-Aminolävulinsäuresynthase-Mangel 427
- α**
 α-Amino adipinsäure 87
 α-Aminobuttersäure 87
 α-Aminogruppe 85
 α-Galaktosidasemangel 35, 298
 α-Globulin 160
 α-Glukosidase 179
 α-Glukosidasemangel, lysosomaler, *siehe* Saure-Maltase-Mangel
 α-Glycerinphosphat 197, 199
 α-Ketoglutarat 104, 110, 193
 – Plasmakonzentration, niedrige 505
 α-Ketoglutaratdehydrogenase 195
 α-Ketosäure 224
 α-Ketosäuren-Dehydrogenase 496
 α-Laktalbumin 137
 α-Linolensäure 114, 116
 α-Liponsäure 503
 α-Lipoprotein 123
 α-Mannosidose 229
 α-Oxidation 397
 α-Partikel 139
 α/β-Hydrolase-12-Mangel 390
 α1-Antitrypsinmangel 358, 367
- β**
 β-Alanin 87
 β-Alaninsynthase-Mangel 315, 411
 β-Alanintransaminase 286
 β-Aspartylglukosamin 88
 β-Galaktosidase-Defekt 378, 388
 β-Galaktosidase-Mangel 132, 358
 β-Galaktoszerebrosidase-Defekt 386
 β-Globulin 160
 β-Glukozerebrosidase-Mangel 357
 β-Glukuronidase-Defekt 378
 β-Hydroxybuttersäure 33, 117
 – Ketoazidose 442
 – Ketogenese 189
 – Serumkonzentration 119, 434
 – normale 437
 – therapeutische 501
 – verminderte 434, 436
 β-Hydroxybuttersäure/Acetoacetat-Quotient 396, 504
 β-Hydroxybuttersäure/Adipinsäure-Quotient 437
 β-Karotin 171
 β-Ketothiolase-Mangel 352, 444
 β-L-Aspartylglyzin 88
 β-Lipoprotein 123
 β-Mannosidase-Mangel 338
 β-Oxidation 201–202
 – Störung 47, 351, 399
 – enzymatische 437
 β-Partikel 139
 β-Sitosterin 121
 β-Ureidopropionase-Mangel 315, 411
 β-Zellen 146, 435
- γ**
 γ-Aminobuttersäure, *siehe* GABA
 γ-Aminobuttersäuretransaminase Mangel 286
 γ-Carboxylglutaminsäure 83, 89, 170
 γ-Glutamyltransferase (γ-GT) 91, 452
 γ-Glutamyltranspeptidase 82
 – Mangel 474
 γ-Glutamylzyklus 91, 474
 γ-L-Glutamyl-L-Cysteinsynthase-Mangel 474
- ω**
 ω-3-Fettsäure 114, 116
 ω-6-Fettsäure 114, 116