

Inhaltsverzeichnis

Neonatologie

LERNTAG 53

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

Fehlbildungen

LERNTAG 54

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

Allgemeine Pädiatrie

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

Humangenetik

LERNTAG 55

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

Stoffwechselerkrankungen

LERNTAG 56

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