

Kurzlehrbuch Pädiatrie

Martin Bald
Peter Biberthaler
Claudia Blattmann
Hans Martin Bosse

Guido Engelmann
Gisela Fitzke
Peter Freisinger
Gerald Hellstern

Maja Hempel
Nicola Pape-Feußner
Regina Trollmann
Theodor Zimmermann



Thieme

Inhalt

1	Neonatalperiode, peri- und pränatale Erkrankungen	17	1.7	Reanimation bei Neugeborenen	39
	<i>Gerald Hellstern</i>		1.7.1	Epidemiologie und Ursachen für Reanimationsbedürftigkeit	39
1.1	Grundlagen und Physiologie der Perinatalperiode	17	1.7.2	Vorgehen	39
1.1.1	Wichtige Begriffe und Fakten	17	2	Physiologische Entwicklung und Vorsorgeuntersuchungen	43
1.1.2	Fetaler Kreislauf und postnatale Adaptation	18		<i>Gerald Hellstern</i>	
1.1.3	Diagnostik und Erstversorgung des Neugeborenen	18	2.1	Physiologische Entwicklung	43
1.1.4	Hautkolorit bei reifen Neugeborenen	20	2.1.1	Körperliche Entwicklung	43
1.2	Frühgeburtlichkeit	21	2.1.2	Statomotorische und geistig-seelische Entwicklung	49
1.2.1	Prognose und ethische Entscheidungen	21	2.1.3	Adoleszenz und Pubertät	57
1.2.2	Typische Probleme und Erkrankungen	21	2.2	Vorsorgeuntersuchungen	57
1.3	Angeborene Erkrankungen bei Neugeborenen	26	2.2.1	Überblick	57
1.3.1	Kongenitale Zwerchfellhernien	26	2.2.2	U1 (1. Lebenstag)	59
1.3.2	Omphalozele und Gastroschisis, s. S. 223	27	2.2.3	U2 (3.–10. Lebenstag)	59
1.3.3	Ösophagusatresie, s. S. 223	27	2.2.4	U3–J1 (U10)	61
1.4	Anpassungsstörungen und erworbene Erkrankungen	28	3	Säuglingsernährung	69
1.4.1	Perinatale Asphyxie	28		<i>Gerald Hellstern</i>	
1.4.2	Hyperbilirubinämie	29	3.1	Physiologische Grundlagen der Säuglingsernährung	69
1.4.3	Morbus haemorrhagicus neonatorum	31	3.1.1	Gewichtsentwicklung bei Säuglingen und Kleinkindern	69
1.4.4	Neonatale Thrombopenie	31	3.1.2	Ernährung mit Muttermilch	69
1.4.5	Transitorische Hypoglykämie	31	3.1.3	Ernährung mit industriell hergestellter Flaschnahrung	70
1.4.6	Hypokalzämien	32	3.1.4	Beikost	71
1.4.7	Respiratorisches Versagen beim Neugeborenen	32	3.1.5	Substitution von Vitaminen und Mineralstoffen	71
1.4.8	Persistierende pulmonale Hypertonie (PPHN)	32	3.2	Ernährung bei spezifischen Grunderkrankungen	72
1.4.9	Mekoniumaspirationssyndrom (MAS)	33	3.2.1	Familiäre Atopie	72
1.4.10	Spontanpneumothorax	33	3.2.2	Kuhmilchweißallergie und -intoleranz	72
1.4.11	Mekoniumileus	33	3.2.3	Galaktosämie, Phenylketonurie	72
1.4.12	Amnioninfektionssyndrom (AIS) und neonatale Sepsis	33	4	Pädiatrische Genetik	75
1.4.13	Konjunktivitis des Neugeborenen	34		<i>Maja Hempel</i>	
1.5	Embryofetopathien	34	4.1	Genetik kurz wiederholt	75
1.5.1	Fetales Alkoholsyndrom	34	4.1.1	Grundlagen	75
1.5.2	Diabetische Fetopathie	35	4.1.2	Formen der Vererbung	75
1.5.3	Rötelnembryopathie	36	4.2	Leitsymptome in der klinischen Genetik	76
1.5.4	Konnatale Toxoplasmose	36	4.2.1	Dysmorphien	77
1.5.5	Konnatale Zytomegalie-Infektion	36	4.2.2	Morphologische Defekte	77
1.5.6	Konnatale Herpes-simplex-Typ-2-Infektion	37	4.2.3	Psychomotorische Entwicklungsstörung	77
1.6	Geburtsverletzungen	37			
1.6.1	Verletzungen am Kopf	37			
1.6.2	Klavikulafrakturen	38			
1.6.3	Plexusparesen	38			

4.3	Genetische Untersuchungsmethoden	78	5.4	Nebenschilddrüse und Kalziumstoffwechsel	116
4.3.1	Anamnese	78	5.4.1	Hormonwirkungen	116
4.3.2	Klinisch-genetische Untersuchung	78	5.4.2	Hypoparathyreoidismus	116
4.3.3	Genetische Analysemethoden	80	5.4.3	Pseudohypoparathyreoidismus	117
4.3.4	Ressourcen	81	5.4.4	Hyperparathyreoidismus	117
4.4	Genetische Beratung	83	5.4.5	Kalziummangel-Rachitis	118
4.4.1	Indikationen	83	5.5	Nebenniere	119
4.4.2	Inhalte	83	5.5.1	Hormonwirkungen	119
4.5	Chromosomenaberrationen	84	5.5.2	Nebennierenrindeninsuffizienz: Addison-Syndrom	119
4.5.1	Grundlagen	84	5.5.3	Überfunktion der Nebennierenrinde	121
4.5.2	Numerische Chromosomenaberrationen der Autosomen	85	5.5.4	Adrenogenitales Syndrom (AGS)	122
4.5.3	Strukturelle Chromosomenaberrationen der Autosomen	87	5.5.5	Tumoren des Nebennierenmarks	124
4.5.4	Gonosomale Chromosomenaberrationen	91	5.6	Gonaden, Störungen der Pubertätsentwicklung, Wachstum	124
4.6	Ausgewählte genetische Krankheitsbilder	93	5.6.1	Hormonwirkungen	124
4.6.1	Genetische Krankheitsbilder mit Hochwuchs	93	5.6.2	Vorzeitige Pubertätsentwicklung: Pubertas praecox	124
4.6.2	Genetische Krankheitsbilder mit Kleinwuchs	96	5.6.3	Verzögerte Pubertätsentwicklung: Pubertas tarda	126
4.6.3	Genetische Krankheitsbilder mit Makrozephalie	97	5.6.4	Intersexualität, Fehlentwicklung der Genitalien	127
4.6.4	Genetische Krankheitsbilder mit Mikrozephalie	98	5.6.5	Wachstum	128
4.6.5	Genetische Krankheitsbilder mit vorzeitiger Verknöcherung der Schädelnähte (Kraniosynostosen)	100	5.7	Endokrines Pankreas: Insulin und Diabetes mellitus	130
4.6.6	Genetische Krankheitsbilder mit Extremitätenfehlbildungen	101	5.7.1	Anatomie und Hormonwirkungen	130
4.6.7	Genetische Krankheitsbilder mit charakteristischen Hautveränderungen	102	5.7.2	Hyperinsulinismus	131
5	Endokrinologische Erkrankungen und Wachstumsstörungen	107	5.7.3	Diabetes mellitus	131
	<i>Gisela Fitzke</i>		6	Stoffwechselerkrankungen	139
5.1	Grundlagen und Diagnostik	107		<i>Peter Freisinger</i>	
5.1.1	Grundlagen des Hormonsystems	107	6.1	Leitsymptome	139
5.1.2	Endokrinologische Diagnostik	107	6.1.1	Klinische Leitsymptome	139
5.2	Hypothalamus und Hypophyse	107	6.1.2	Laborchemische Leitsymptome	141
5.2.1	Hormonwirkungen	109	6.2	Diagnostik	142
5.2.2	Störungen der hypothalamisch-hypophysären Hormonachse	109	6.2.1	Anamnese	142
5.3	Schilddrüse	111	6.2.2	Labordiagnostik	143
5.3.1	Hormonwirkungen	111	6.3	Therapieansätze	144
5.3.2	Hypothyreose	112	6.3.1	Kausale Therapie	144
5.3.3	Thyreoiditiden	115	6.3.2	Präventive Therapie	144
5.3.4	Schilddrüsentumoren	115	6.3.3	Symptomatische Therapie	145
			6.4	Wichtige Stoffwechselerkrankungen bei Kindern	145
			6.4.1	Aminosäurestoffwechselstörungen	145
			6.4.2	Störungen im Abbau der organischen Säuren (Organazidopathien)	149
			6.4.3	Störungen der Fettsäureoxidation: MCAD-Defekt	152
			6.4.4	Mitochondriopathien	154
			6.4.5	Störungen des Kohlenhydratstoffwechsels	155

6.4.6	Lysosomale Speichererkrankungen	158	7.8.3	Erkrankungen durch Nematoden (Fadenwürmer)	202
6.4.7	Beispiele weiterer Stoffwechselstörungen	160	7.8.4	Erkrankungen durch Trematoden	204
			7.8.5	Erkrankungen durch Zestoden (Taeniasis)	204
7	Infektionskrankheiten	163	7.9	Infektiöse und nicht infektiöse Entzündungen am Auge	204
	<i>Hans Martin Bosse</i>		7.9.1	Entzündung der Augenlider	204
7.1	Grundlagen, Leitsymptome und Diagnostik	163	7.9.2	Entzündungen der Tränendrüse	205
7.1.1	Grundlagen und Besonderheiten der Infektiologie bei Kindern	163	7.9.3	Entzündung der Bindehaut und Hornhaut	205
7.1.2	Leitsymptome	164	7.9.4	Retinitis	206
7.1.3	Diagnostik	171	7.10	Infektionserkrankungen bei Kindern weltweit	206
7.2	Besonders häufige oder besonders schwere Infektionen in der Pädiatrie	172	7.10.1	Kindersterblichkeit in Deutschland und weltweit	206
7.2.1	Tonsillopharyngitis	173	7.10.2	Fieber nach Tropenaufenthalt	206
7.2.2	Influenza	174	7.10.3	Wichtige weitere Infektionen weltweit	210
7.2.3	Sepsis und SIRS	174	7.10.4	Unterernährung und Infektionen	216
7.2.4	Meningitis	176	7.11	Impfungen	216
7.2.5	Enzephalitis	178	7.11.1	Einführung	217
7.2.6	Osteomyelitis und septische Arthritis	178	7.11.2	Impfstoffe	217
7.3	Infektionen mit Fieber und Ausschlag	179	7.11.3	Kontraindikationen	219
7.3.1	Klassische Kinderkrankheiten	179	7.11.4	Unerwünschte Wirkungen	219
7.3.2	Bakterielle Erkrankungen mit Hauterscheinungen	187	7.11.5	Vorgehen bei Impfung	219
7.4	Durch Zecken übertragene Erkrankungen: Borreliose und FSME	191	7.11.6	Impfplan	220
7.4.1	Lyme-Borreliose	192	8	Gastroenterologische und hepatologische Erkrankungen	223
7.4.2	FSME (Frühsommer-Meningoenzephalitis)	193		<i>Guido Engelmann</i>	
7.5	Infektionen mit Fieber und Durchfall (infektiöse Enteritis)	194	8.1	Gastroenterologie	223
7.5.1	Notwendigkeit einer antimikrobiellen Therapie	194	8.1.1	Leitsymptome in der Gastroenterologie	223
7.5.2	Enteritiserreger	194	8.1.2	Diagnostik in der Gastroenterologie	230
7.6	Infektionen mit Fieber und Lymphknotenvergrößerung	196	8.1.3	Fehlbildungen	233
7.6.1	Akute Lymphadenitis colli	196	8.1.4	Ösophagus	236
7.6.2	Infektiöse Mononukleose (EBV)	197	8.1.5	Magen	238
7.6.3	Infektion mit Zytomegalievirus (CMV)	198	8.1.6	Dünndarm und Dickdarm	240
7.6.4	Seltenere infektiologische Ursachen einer Lymphknotenvergrößerung	198	8.1.7	Pankreas: Akute Pankreatitis	252
7.7	Pilzinfektionen	199	8.2	Hepatologie	254
7.7.1	Hefepilze: Candidiasis	199	8.2.1	Leitsymptome in der Hepatologie	254
7.7.2	Schimmelpilze: Aspergillose	200	8.2.2	Diagnostik in der Hepatologie	257
7.7.3	Dermatophyten: Tinea	200	8.2.3	Cholestatische Lebererkrankungen	260
7.8	Parasiten- und Wurmerkrankungen	201	8.2.4	Hepatitis, akutes Leberversagen und Leberzirrhose	263
7.8.1	Läusebefall (Pedikulose)	202	8.2.5	Portale Hypertension	268
7.8.2	Scabies	202	8.2.6	Lebertransplantation	269

9	HNO- und respiratorische Erkrankungen	273			
	<i>Theodor Zimmermann</i>				
9.1	Leitsymptome	273			
9.1.1	Husten	273			
9.1.2	Dyspnoe	273			
9.1.3	Epistaxis	274			
9.1.4	Pathologische Geräusche beim Atmen	274			
9.1.5	Zyanose	275			
9.1.6	Thoraxschmerz	275			
9.1.7	Hämoptoe	275			
9.2	Allgemeine Diagnostik	276			
9.2.1	Anamnese	276			
9.2.2	Klinische Untersuchung	276			
9.2.3	Labordiagnostik, Bildgebung und Spezialuntersuchungen	276			
9.3	Oberer Respirationstrakt, HNO-Bereich	279			
9.3.1	Fehlbildungen	279			
9.3.2	Erkrankungen der Nase	280			
9.3.3	Erkrankungen des Ohres	282			
9.3.4	Erkrankungen von Pharynx, Adenoiden und Tonsillen	284			
9.3.5	Erkrankungen des Kehlkopfes	287			
9.3.6	Erkrankungen der Speicheldrüsen	290			
9.3.7	Akute Lymphadenitis colli	291			
9.4	Unterer Respirationstrakt	291			
9.4.1	Fehlbildungen	291			
9.4.2	Erkrankungen von Trachea und Bronchien	294			
9.4.3	Erkrankungen der Lunge	301			
9.5	Zwerchfell und Thoraxwand	317			
9.5.1	Fehlbildungen	318			
9.5.2	Erkrankungen der Pleura	318			
9.6	Aspiration	320			
10	Angeborene Herzfehler und kardiologische Erkrankungen	325			
	<i>Gerald Hellstern</i>				
10.1	Leitsymptome	325			
10.1.1	Zeichen der Herzinsuffizienz	325			
10.1.2	Zyanose, s. S. 275	325			
10.1.3	Herzgeräusche	325			
10.1.4	Synkope	326			
10.2	Kinderkardiologische Diagnostik	326			
10.2.1	Anamnese und klinische Untersuchung	326			
10.2.2	Blutdruckmessung und EKG	326			
10.2.3	Echokardiografie und (Farb-)Doppler	326			
10.2.4	O ₂ -Sättigungs-Screening	326			
10.2.5	Röntgen und MRT	327			
10.2.6	Herzkatheteruntersuchung und Angiokardiografie	327			
10.3	Angeborene Herzfehler	328			
10.3.1	Überblick	328			
10.3.2	Herzfehler mit Links-rechts-Shunt	329			
10.3.3	Herzfehler mit Rechts-links-Shunt	333			
10.3.4	Herzfehler ohne Shunt	338			
10.4	Herzrhythmusstörungen	340			
10.4.1	Das EKG in den ersten Lebensjahren	340			
10.4.2	Erregungsbildungsstörungen	342			
10.4.3	Erregungsausbreitungsstörungen	344			
10.5	Entzündliche Herzerkrankungen	344			
10.5.1	Bakterielle Endokarditis	344			
10.5.2	Perikarditis	345			
10.5.3	Myokarditis	345			
10.6	Kardiomyopathien	346			
10.6.1	Hypertroph obstruktive Kardiomyopathie (HOCM)	346			
10.6.2	Dilatative Kardiomyopathie	346			
11	Nephrologische und urologische Erkrankungen	351			
	<i>Martin Bald</i>				
11.1	Leitsymptome	351			
11.1.1	Hämaturie	351			
11.1.2	Proteinurie	352			
11.1.3	Ödeme	353			
11.1.4	Veränderte Urinmenge	354			
11.1.5	Arterielle Hypertonie	355			
11.1.6	Störungen des Wasserhaushaltes und der Elektrolyte	357			
11.2	Diagnostik	359			
11.2.1	Laboruntersuchungen	359			
11.2.2	Bildgebung	361			
11.2.3	Nierenbiopsie	362			
11.3	Angeborene Fehlbildungen der Nieren und der Harnwege (CAKUT)	362			
11.3.1	Überblick	362			
11.3.2	Störungen der normalen Nephronentwicklung	362			
11.3.3	Störungen von Lage und Form sowie Doppelnieren	363			
11.3.4	Fehlanlagen der ableitenden Harnwege	364			
11.4	Erworbene Erkrankungen der Nieren und der ableitenden Harnwege	366			
11.4.1	Harnwegsinfektionen	366			
11.4.2	Nephrotisches Syndrom	368			
11.4.3	Glomerulonephritiden („nephritisches Syndrom“)	371			
11.5	Genetisch bedingte Nierenerkrankungen	375			
11.5.1	Angeborene Nierenerkrankungen mit Zystenbildung	375			

11.5.2	Angeborene Erkrankungen mit Veränderungen am Glomerulus	377	12.4	Hämostaseologie	413
11.5.3	Angeborene Erkrankungen des Nierentubulus	378	12.4.1	Überblick über die Gerinnungsstörungen	413
11.5.4	Lysosomale Speichererkrankungen	381	12.4.2	Erkrankungen des thrombozytären Systems: Immuntrombozytopenische Purpura (ITP)	414
11.6	Niereninsuffizienz	382	12.4.3	Angeborene Koagulopathien	415
11.6.1	Akutes Nierenversagen (ANV)	382	12.4.4	Erworbene Koagulopathien	417
11.6.2	Chronische Niereninsuffizienz	385	12.4.5	Disseminierte intravasale Gerinnung (DIC)	418
11.7	Erkrankungen des äußeren Genitales	387	12.5	Erkrankungen des weißen Systems	419
11.7.1	Erkrankungen des männlichen äußeren Genitales	387	12.5.1	Reaktive Veränderungen	419
11.7.2	Erkrankungen des weiblichen äußeren Genitales	391	12.5.2	Granulozytopenie	419
			12.5.3	Septische Granulomatose	420
12	Hämatologische und onkologische Erkrankungen	395	12.6	Onkologische Erkrankungen	420
	<i>Claudia Blattmann</i>		12.6.1	Allgemeine Prinzipien onkologischer Diagnostik und Therapie	420
12.1	Hämatologisch-onkologische Leitsymptome	395	12.6.2	Leukämien	423
12.1.1	Allgemeines Krankheitsgefühl, Fieber, B-Symptome	395	12.6.3	Lymphome	428
12.1.2	Anämie, Thrombopenie, Infektanfälligkeit	395	12.6.4	Myelodysplastisches Syndrom (MDS)	430
12.1.3	Lymphknotenschwellung	395	12.6.5	Histiozytosen	431
12.1.4	Knochen- und Gelenkschmerzen	396	12.6.6	Tumoren des ZNS	431
12.1.5	Kopfschmerz und Erbrechen	396	12.6.7	Neuroblastom	435
12.1.6	Abdominale Schwellung und Bauchschmerzen	397	12.6.8	Retinoblastom	436
12.1.7	Blutungsneigung (hämorrhagische Diathese)	397	12.6.9	Nephroblastom (Wilms-Tumor)	437
12.1.8	Husten, Dyspnoe, obere Einflusstauung	397	12.6.10	Keimzelltumoren	439
12.1.9	Weichteilschwellung	397	12.6.11	Weichteilsarkome	439
12.2	Hämatologisch-onkologische Diagnostik	397	12.6.12	Knochentumoren	441
12.2.1	Blutuntersuchung	398	13	Allergische, immunologische und rheumatologische Erkrankungen	445
12.2.2	Knochenmark- und Liquordiagnostik	399		<i>Nicola Pape-Feußner</i>	
12.2.3	Bildgebende Diagnostik	400	13.1	Allergische Erkrankungen	445
12.2.4	Pathohistologie	401	13.1.1	Übersicht	445
12.3	Erkrankungen des roten Systems	401	13.1.2	Allergische Rhinokonjunktivitis	448
12.3.1	Polyglobulie	401	13.1.3	Atopische Dermatitis	449
12.3.2	Überblick über die Anämien	401	13.1.4	Urtikaria	451
12.3.3	Eisenmangelanämie	401	13.1.5	Asthma bronchiale, s. S. 279	452
12.3.4	Anämie bei chronischen Erkrankungen	403	13.1.6	Anaphylaktische Reaktion	453
12.3.5	Megaloblastäre (makrozytäre) Anämien - Vit B12- oder Folsäuremangel	404	13.1.7	Medikamentenallergie	454
12.3.6	Aplastische Anämien	405	13.1.8	Nahrungsmittelallergie	455
12.3.7	Hypoplastische Anämien	406	13.1.9	Insektengiftallergie	456
12.3.8	Hämolytische Anämien	407	13.2	Immunologie (Immundefekte)	457
12.3.9	Blutungsanämie	413	13.2.1	Übersicht	458
			13.2.2	Primäre B-Zell-Defekte	459
			13.2.3	Primäre T-Zell-Defekte	461
			13.2.4	Kombinierte B- und T- Zell-Defekte	462
			13.3	Rheumatologische Erkrankungen	464
			13.3.1	Rheumatisches Fieber	464
			13.3.2	Reaktive Arthritiden	466
			13.3.3	Juvenile idiopathische Arthritis (JIA)	467
			13.3.4	Kawasaki-Syndrom	479

14	Dermatologische Erkrankungen	485	15.6	Knochentumoren	512
	<i>Gerald Hellstern</i>		15.6.1	Benigne Knochentumoren	512
14.1	Grundlagen und Diagnostik	485	15.6.2	Maligne Knochentumoren, s. S. 441	513
14.1.1	Effloreszenzen	485	15.7	Systemerkrankungen von Skelett und Bindegewebe	513
14.1.2	Diagnostik	485	15.7.1	Skelettdysplasien	513
14.2	Wichtige Hauterkrankungen im Kindesalter	486	15.7.2	Dysostosen	513
14.2.1	Fehlbildungen der Haut	486	15.7.3	Erkrankungen des Bindegewebes	513
14.2.2	Hauterscheinungen beim Neugeborenen und jungen Säugling	488	16	Neurologische und neuromuskuläre Erkrankungen	517
14.2.3	Windeldermatitis	488		<i>Regina Trollmann</i>	
14.2.4	Durch Infektionen ausgelöste Hauterkrankungen	489	16.1	Leitsymptome in der Neuropädiatrie	517
14.2.5	Durch allergische Reaktionen ausgelöste Hauterkrankungen	489	16.1.1	Bewusstseinsstörungen	517
14.2.6	Mastozytosen	489	16.1.2	Krampfanfall	518
14.2.7	Blasenbildende Hauterkrankungen	491	16.1.3	Kopfschmerzen	518
14.2.8	Hereditäre Hauterkrankungen (Genodermatosen) und Pigmentierungsstörungen	491	16.1.4	Hirndrucksymptomatik	519
14.2.9	Acne vulgaris	494	16.1.5	Muskelhypotonie, Floppy Infant	520
15	Kinderorthopädische Erkrankungen	499	16.1.6	Bewegungsstörungen und Lähmungen	520
	<i>Peter Biberthaler</i>		16.1.7	Entwicklungsstörung und geistige Retardierung	521
15.1	Grundlagen, Leitsymptome und Diagnostik	499	16.2	Neuropädiatrische Diagnostik	521
15.1.1	Besonderheiten bei Kindern	499	16.2.1	Neurologische Untersuchung	521
15.1.2	Leitsymptome	499	16.2.2	Bildgebung des ZNS	522
15.1.3	Kinderorthopädische Diagnostik	499	16.2.3	Liquordiagnostik	522
15.2	Erkrankungen der Wirbelsäule	502	16.2.4	EEG, EMG und Neurografie	523
15.2.1	Kyphose	502	16.3	Angeborene Fehlbildungen des Nervensystems	523
15.2.2	Morbus Scheuermann	502	16.3.1	Störungen der Gehirnentwicklung	523
15.2.3	Skoliose	503	16.3.2	Neuralrohrdefekte (dysraphische Störungen)	524
15.2.4	Spondylolyse und Spondylolisthese	503	16.3.3	Angeborener Hydrocephalus internus, s. S. 528	527
15.2.5	Muskulärer Schiefhals	504	16.3.4	Kraniosynostosen und Dyskranie	527
15.2.6	Trichterbrust, s. S. 318	504	16.4	Hydrocephalus internus	528
15.3	Erkrankungen des Hüftgelenks	504	16.4.1	Physiologie	528
15.3.1	Kongenitale Hüftgelenkdysplasie und -luxation	504	16.4.2	Einteilung, Ätiologie und Pathogenese	528
15.3.2	Morbus Perthes	505	16.4.3	Klinik	528
15.3.3	Epiphyseolysis capitis femoris	506	16.4.4	Diagnostik	529
15.3.4	Coxitis fugax	507	16.4.5	Therapie: Liquordrainage bei Hydrozephalus	529
15.4	Erkrankungen der Extremitäten	507	16.5	Angeborene und erworbene Erkrankungen des ZNS	529
15.4.1	Fehlbildungen und Fehlstellungen	507	16.5.1	Infantile Zerebralparese (ICP)	529
15.4.2	Osteochondrosen	508	16.5.2	Nicht-infektiöse inflammatorische Erkrankungen des ZNS	530
15.5	Typische Verletzungen und Frakturen des Kindesalters	510	16.5.3	Vaskuläre Erkrankungen des ZNS	531
15.5.1	Luxationen	510	16.5.4	Intrakranielle Blutungen	532
15.5.2	Frakturen	510	16.5.5	Kindliche Migräne	534
15.5.3	Gelenk- und Bandverletzungen	511	16.5.6	Zerebrale Krampfanfälle und pädiatrische Epilepsie-Syndrome	535

16.5.7	Neurodegenerative Erkrankungen	542	17.3.4	Umschriebene Entwicklungsstörungen	565
16.5.8	Anomalien des Kleinhirns und Heredoataxien	543	17.3.5	Tiefgreifende Entwicklungsstörungen	566
16.6	Neurokutane Erkrankungen (Phakomatosen)	543	17.3.6	Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätssyndrom (ADHS)	568
16.6.1	Neurofibromatose Typ I (Recklinghausen)	543	17.3.7	Ticstörungen	570
16.6.2	Tuberöse Sklerose (Bourneville-Pringle)	546	17.3.8	Pavor nocturnus	570
16.6.3	Enzephalotrigeminale Angiomatose (Sturge-Weber)	546	17.3.9	Stottern	571
16.6.4	Ataxia teleangiectatica (Louis-Bar), s. S. 464	547	18	Notfälle und Reanimation	575
16.6.5	Retinozerebelläre Angiomatose (von Hippel-Lindau)	547		<i>Nicola Pape-Feußner</i>	
16.7	Neuromuskuläre Erkrankungen	547	18.1	Reanimation bei Kindern	575
16.7.1	Überblick	548	18.1.1	Basic Life Support (BLS) bei Kindern	575
16.7.2	Neuropathien und Neuronopathien	548	18.1.2	Advanced Life Support (ALS) bei Kindern	575
16.7.3	Primäre Erkrankungen des Muskels (Myopathien)	550	18.2	SIDS (Sudden Infant Death Syndrome) und ALTE (Apparent Life-threatening Event)	575
16.7.4	Myasthenia gravis	553	18.2.1	Definitionen	575
16.7.5	Periodische Lähmungen	554	18.2.2	Epidemiologie, Ursachen und Risikofaktoren	575
16.7.6	Mitochondriopathien	554	18.2.3	Maßnahmen	577
16.8	Schädel-Hirn-Trauma im Kindesalter	555	18.2.4	Präventive Maßnahmen zur Senkung des SIDS-Risikos	578
16.8.1	Definition, Einteilung und Epidemiologie	555	18.3	Unfälle im Kindesalter	578
16.8.2	Klinik und Komplikationen	556	18.3.1	Unfallrisiko im Kindesalter	578
16.8.3	Diagnostik, Therapie und Prognose	556	18.3.2	Verbrennungen und Verbrühungen	578
17	Kinder- und jugendpsychiatrische Erkrankungen	559	18.3.3	Hitzenotfälle	580
	<i>Nicola Pape-Feußner</i>		18.3.4	Elektronunfälle	581
17.1	Kinder- und jugendpsychiatrische Diagnostik	559	18.3.5	Ertrinkungsunfälle und „Beinaheertrinken“	581
17.1.1	Anamnese	559	18.3.6	Hundebissverletzungen	582
17.1.2	Psychopathologischer Befund und Testdiagnostik	559	18.3.7	Schädel-Hirn-Trauma, s. S. 555	582
17.2	Kindesmisshandlung und-missbrauch	559	18.4	Vergiftungen im Kindesalter	583
17.2.1	Definition und Einteilung	559	18.4.1	Vergiftungsursachen, Akutsymptomatik und Erstmaßnahmen	583
17.2.2	Epidemiologie	559	18.4.2	Vergiftungen ohne Handlungsbedarf (Auswahl)	584
17.2.3	Klinik	560	18.4.3	Häufige spezifische Vergiftungen und ihre Behandlung	584
17.2.4	Differenzialdiagnosen und Diagnostik	560	18.4.4	Zusammenfassung der wichtigsten Antidote	586
17.2.5	Therapie	561	19	Anhang	590
17.3	Wichtige Erkrankungen	562	19.1	Vitamine	590
17.3.1	Essstörungen	562	19.2	Laborwerte im Kindes- und Jugendalter	592
17.3.2	Adipositas	563			
17.3.3	Störungen der Ausscheidungsfunktionen	564		Glossar	595
				Sachverzeichnis	597

Irgendwie nicht richtig



„Peinliches“ Anliegen

Der 14-jährige Martin hat heute einen Termin bei seinem Kinderarzt Dr. Feldmann. Seit Monaten plagen ihn Probleme, über die er nicht mit seinen Eltern reden mag. „Also Martin, was führt Dich heute zu mir?“ Dr. Feldmann freut sich, seinen Patienten aus Kindertagen wiederzusehen. Martin war lange Zeit wegen einer Sprachentwicklungsstörung bei ihm in Behandlung gewesen, die aber dank einer gezielten logopädischen Förderung vollständig ausgeglichen werden konnte. Martin druckst verlegen herum. Dr. Feldmann merkt sofort, dass dem Jungen das eigene Anliegen peinlich ist. „Du kannst mir alles sagen, Martin. Ich kann mir vorstellen, dass ein Junge in Deinem Alter sicher eine Menge Fragen hat. Schließlich verändert sich Dein Körper gerade ganz entscheidend.“ Erleichtert über diese „geschlagene Brücke“ fängt Martin zögernd an zu erzählen. Das sei es ja eben, es verändere sich kaum etwas. Und die Dinge, die sich verändern würden, seien „irgendwie“ nicht richtig. „Kannst Du mit das etwas genauer erklären“, bittet Dr. Feldmann. Martin fasst sich ein Herz und beginnt offen zu berichten. Er habe das Gefühl, dass sein Penis deutlich kleiner sei als der seiner Altersgenossen. Das sehe komisch aus, weil er doch eigentlich viel größer sei als die anderen. Außerdem habe er keine Schambehaarung und seit einigen Monaten würden ihm Brüste wachsen. Martin ist über und über rot geworden. Verschämt blickt er zu Boden. „Ich danke Dir, dass Du so offen mit mir redest“, versucht Dr. Feldmann seinem Patienten die Scham zu nehmen. „Das erfordert viel Mut. Ich werde Dich jetzt erst einmal gründlich untersuchen.“

Hochwuchs und kleines Genital

Martin ist mit seinen 182 cm für einen 14-jährigen Jungen sehr groß. Nachdem Martin sich vollständig entklei-

det hat, sieht Dr. Feldman, worunter der Junge leidet. Insgesamt hat Martin einen eher femininen Körperbau, die genitale Behaarung fehlt vollständig, die axilläre ist nur spärlich ausgeprägt. Im Bereich der Brust ist eine leichte Gynäkomastie nachweisbar, Hoden und Penis sind unterdurchschnittlich klein. Bei der Hodenpalpation bemerkt der Arzt eine derbe Konsistenz. „Ich habe den Verdacht, dass Du an einer genetischen Erkrankung namens Klinefelter-Syndrom leidest“, wendet sich der Arzt an seinen Patienten. Ich möchte Dich daher an einen befreundeten Kollegen überweisen, der Spezialist auf diesem Gebiet ist.“

Testosteronsubstitution und künstliche Befruchtung

3 Wochen später sitzen Martin und seine Mutter Dr. Beier gegenüber, der heute mit seinem Patienten die eingetroffenen Ergebnisse der Hormon- und Chromosomenanalyse besprechen möchte. Die Hormonanalyse zeigt die typische Konstellation eines hypergonadotropen Hypogonadismus mit einer erniedrigten Testosteron- und erhöhten FSH-Konzentration. Der in der Chromosomenanalyse nachgewiesene 47,XXY-Karyotyp sichert die Diagnose Klinefelter-Syndrom. Was dieses Syndrom denn mit ihrem Sohn machen würde, möchte Martins Mutter geschockt wissen. „Martins vordringlichstes Problem ist die Unterfunktion seiner Hoden“, erklärt Dr. Beier. „Durch den Mangel an männlichen Sexualhormonen ist seine Pubertätsentwicklung verzögert und unvollständig.“ Martins Mutter schaut den Arzt ernst an. Wie es denn mit dem Kinderkriegen unter diesen Umständen aussehe, fragt sie schließlich. „Männer mit Klinefelter-Syndrom sind in der Regel unfruchtbar“, muss Dr. Beier seinem Patienten mitteilen. Unfruchtbarkeit – Martin verzieht das Gesicht. Über Kinder denke er wirklich noch nicht nach. Er wolle aber gerne wissen, ob man seine Pubertät nicht irgendwie „fördern“ könne. „Ja, das können wir“, kann Dr. Beier den nervösen Jungen beruhigen. „Wir werden sofort mit Testosterongaben beginnen, die Deine sexuelle Entwicklung positiv beeinflussen können.“ Während Martin erleichtert aufschaut, ist seine Mutter durch die Nachricht der Infertilität nachhaltig geschockt. Ob ihr Sohn denn niemals Kinder bekommen könne, möchte sie von Dr. Beier wissen. „Auf natürlichem Weg ist eine Zeugung nicht möglich“, muss Dr. Beier ihr sagen. „Allerdings ist bei einigen Patienten ein Rest von Spermienproduktion vorhanden. In diesen Fällen kann eine künstliche Befruchtung durchaus erfolgreich sein.“ Diese Nachricht beruhigt nun auch Martins Mutter. Und Martin hat die Aussicht auf eine „normale“ Pubertät richtig glücklich gemacht.

4 Pädiatrische Genetik

4.1 Genetik kurz wiederholt

4.1.1 Grundlagen

Desoxyribonukleinsäure (DNA)-Moleküle sind Träger der Erbinformation, festgelegt in der Abfolge der Basen Adenin (A), Guanin (G), Thymin (T) und Cytosin (C). Circa 2% der genomischen DNA wird von den etwa 20000–25000 codierenden Genen beansprucht. Die genetische Ausstattung (eines Menschen, einer Zelle) wird als **Genotyp** bezeichnet, das äußere Erscheinungsbild desselben als **Phänotyp**.

Veränderungen in der Abfolge von Basen in codierenden Genen sind, zunächst unabhängig von ihrer klinischen Relevanz, als **Varianten** zu bezeichnen. DNA-Varianten, die häufig zu beobachten sind und keine augenscheinliche funktionelle Auswirkung haben, werden traditionell **Polymorphismus** genannt. Der Begriff **Mutationen** wird in der Regel für seltene und krankheitsauslösende DNA-Veränderungen gebraucht.



Praxistipp

Die Entscheidung, ob eine nachgewiesene DNA-Variante als krankheitsverursachend eingeschätzt werden muss, ist oft schwer zu treffen. Sie sollte sich, wenn möglich, auf funktionelle Untersuchungen stützen.

Erkrankungen, die durch Mutationen in einem einzelnen Gen verursacht werden, werden als **monogene Erkrankungen** bezeichnet. Die **Penetranz** einer Mutation gibt die Wahrscheinlichkeit wieder, mit der diese Mutation zum zugehörigen klinischen Phänotyp führt. Mit **Expressivität** wird die klinische Variabilität einer monogenen Erkrankung beschrieben. Die **Detektionsrate** gibt an, wie hoch der Anteil der Patienten mit typischer Klinik ist, bei denen auch die Genmutation nachgewiesen werden kann. Mit **Neumutationsrate** wird der Anteil der bei einem Patienten neu entstandenen (und nicht von einem Elternteil geerbten) Mutationen bezeichnet.

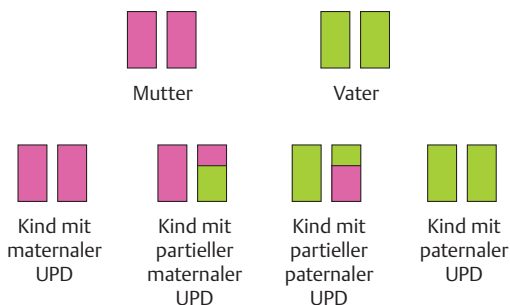


Abb. 4.1 Uniparentale Disomie (UPD).

Konnten als Ursache einer Erkrankung Mutationen in verschiedenen Genen nachgewiesen werden, spricht man von einer **heterogenen Ätiologie**. Bei einer **polygenen Erkrankung** sind es gleichzeitig auftretende Varianten in mehreren Genen, die die Symptome hervorrufen.

EXKURS

Imprinting und uniparentale Disomie

Einige Gene unterliegen einer elterlichen Prägung (**Imprinting**). Dies bedeutet, dass hier entweder nur das mütterliche oder nur das väterliche Allel abgelesen (exprimiert) wird. Mutationen in Imprinting-Genen führen nur dann zu einem klinischen Phänotyp, wenn das jeweils exprimierte Allel betroffen ist.

Uniparentale Disomien (UPD) liegen vor, wenn bei einem Individuum **beide** Chromosomen oder Chromosomenabschnitte jeweils nur von **einem** Elternteil (**Abb. 4.1**) stammen: Bei paternaler UPD nur vom Vater, bei maternaler UPD nur von der Mutter. Bei der überwiegenden Mehrzahl der Gene ist das nicht relevant, da sowohl das mütterliche als auch das väterliche Allel abgelesen werden. Für Gene, die dem Imprinting unterliegen bedeutet dies aber, dass bei der maternalen UPD die paternal exprimierten Gene ausfallen (und umgekehrt).

4.1.2 Formen der Vererbung

Monogene Vererbung | Monogen vererbte Erkrankungen sind selten. In Industrieländern sind sie jedoch für 20% der Kindersterblichkeit und für 10% der Krankenhausaufenthalte von Kindern verantwortlich. Erkrankungen mit monogener Vererbung folgen Mendel'schen Erbgängen (**Abb. 4.2**). Die Mehrzahl der monogen vererbten Krankheiten, bei denen der verursachende Gendefekt bekannt ist, werden **autosomal** vererbt, ein relativ kleiner Teil X-chromosomal. Von den nachgewiesenermaßen autosomal vererbten Erkrankungen folgt etwas mehr als die Hälfte einem **rezessiven Erbgang**, etwas weniger als die Hälfte einem **dominanten Erbgang**. Für wenige Erkrankungen ist sowohl eine autosomal-dominante als auch eine autosomal-rezessive Vererbung beschrieben.

Multifaktorielle Vererbung | Die große Mehrzahl von Erkrankungen wird multifaktoriell, also durch das Zusammenspiel von verschiedenen genetischen und Umweltfaktoren vererbt. Dabei wird zunehmend deutlich, dass es kaum eine Erkrankung gibt, bei der nicht auch genetische Faktoren eine Rolle spielen: Genetische Varianten beeinflussen die Reaktion des Organismus auf Umweltfaktoren.

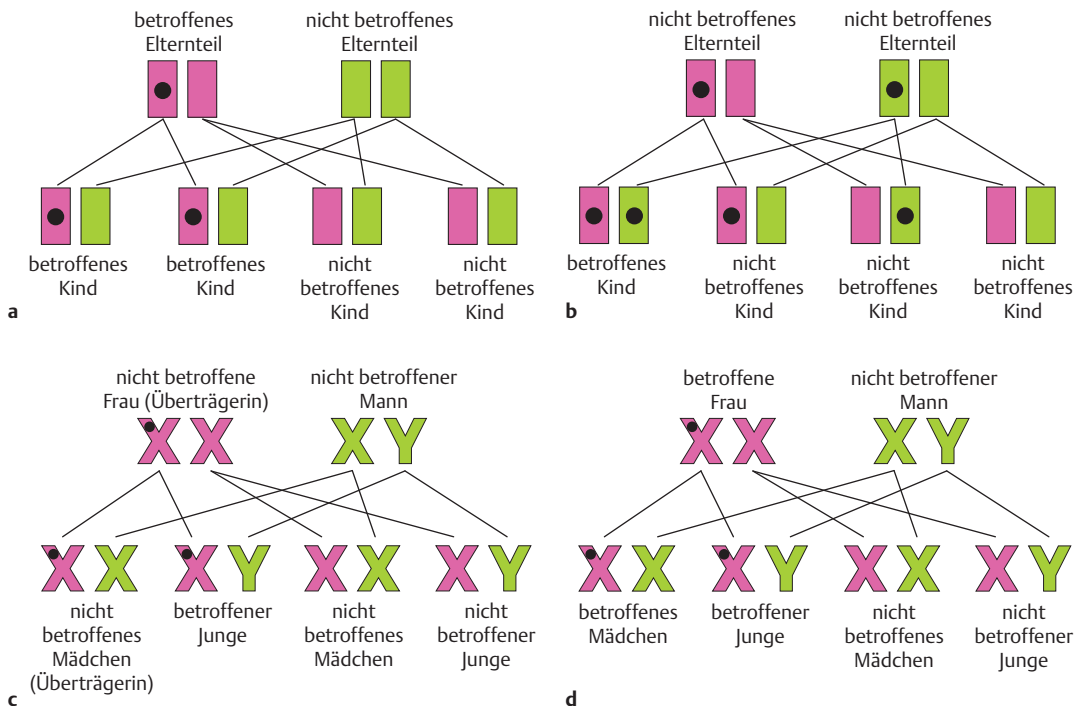


Abb. 4.2 Erbgänge bei monogener Vererbung. **a Autosomal-dominant.** Geschlechtsunabhängig, aufeinanderfolgende Generationen sind betroffen, meist besteht eine Variabilität in der klinischen Ausprägung. Vererbung über Männer und Frauen, das Risiko für betroffene Nachkommen beträgt 50%. **b Autosomal-rezessiv:** Geschlechtsunabhängig, in einer Generation sind meist mehrere Betroffene zu finden (Geschwister), in der Regel gleichartige klinische Ausprägung. Die Eltern Betroffener sind Überträger und meist gesund, ihr Risiko für betroffene Nachkommen beträgt 25%. Tritt gehäuft bei blutsverwandten Paaren auf. **c X-chromosomal-rezessiv:** Fast nur männliche Betroffene, Vererbung über phänotypisch (bis auf seltene Ausnahmen) gesunde Frauen (Überträgerinnen). Das Risiko für betroffene Söhne ist 50%, die Töchter sind in der Regel nicht betroffen aber zu 50% Überträgerinnen. **d X-chromosomal-dominant.** Weibliche Betroffene haben meist eine geringere klinische Ausprägung als männliche Betroffene. Das Risiko für betroffene Söhne und Töchter ist jeweils 50% bei Vererbung über die Mutter, bei (sehr selten vorkommender) Vererbung über den Vater 100% für Töchter (kein Risiko für Söhne).

MERKE

Multifaktorielle Vererbung: Während die Vererbung der einzelnen genetischen Faktoren jeweils den Mendel'schen Regeln folgt, kann das Wiederholungsrisiko von multifaktoriell vererbten Erkrankungen aufgrund der Vielzahl der Faktoren und der Beteiligung von Umweltfaktoren **nicht exakt bestimmt** werden, die Prognose wird nach Erfahrungswerten, sog. Erbprognoseziffern, gestellt.

EXKURS

Mitochondriale Vererbung

Die mitochondriale DNA (ringförmige DNA in den Mitochondrien, mtDNA) wird praktisch nur über die Eizellen an Nachkommen weitergegeben. Demnach erfolgt die Vererbung von Mutationen in der mtDNA über die Mutter. Der Heteroplasmiegrad (Prozentsatz der Mitochondrien mit mtDNA-Mutation) und die Mutation an sich bestimmen die Wahrscheinlichkeit des Auftretens und die Schwere der Mitochondriopathie.

4.2 Leitsymptome in der klinischen Genetik



Key Point

Die klinische Genetik befasst sich mit den Symptomen genetischer Erkrankungen und übernimmt die Diagnostik und Betreuung der betroffenen Patienten und ihrer Familienangehörigen. Sie stellt die Schnittstelle zwischen Patient/Ratsuchendem und den diagnostischen Laboren und Forschungseinrichtungen dar. Nach heutigem Kenntnisstand kann davon ausgegangen werden, dass bei etwa einem Viertel aller pädiatrischen Patienten genetische Faktoren bei der Krankheitsentstehung eine entscheidende Rolle spielen. Auffälligkeiten, die an genetisch bedingte Erkrankungsursachen denken lassen, sind unter anderem Dysmorphien, Fehlbildungen und psychomotorische Entwicklungsstörungen.

4.2.1 Dysmorphien

Synonym | Anomalien, „abnorme Form“

Definition | Äußerlich sichtbare Auffälligkeiten, die so im überwiegenden Teil der gesunden Bevölkerung nicht zu beobachten sind.

Epidemiologie | Dysmorphien sind, bei genauer Untersuchung, bei etwa **30 % aller Neugeborenen** nachzuweisen. In Abhängigkeit von Art und Anzahl äußerlich sichtbarer Anomalien ist die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen funktionell **relevanter Fehlbildungen**

- 3 % bei Neugeborenen mit 1 Anomalie
- 10 % bei Neugeborenen mit 2 Anomalien
- 20 % bei Neugeborenen mit 3 oder mehr Anomalien

MERKE

Bei Patienten mit Dysmorphien, Fehlbildungen und/oder psychomotorischer Entwicklungsstörung ist **gezielt** nach **weiteren Dysmorphien und nach Fehlbildungen** zu suchen.

Klinik | Dysmorphien ohne weitere Fehlbildungen und/oder Entwicklungsstörungen sind selten krankheitsrelevant. Wenn die Dysmorphien auch bei (gesunden) Eltern und/oder Geschwistern vorliegen, handelt es sich wahrscheinlich um eine nicht krankheitsrelevante Dysmorphie.



Praxistipp

Die Frage „Sieht Ihr Kind einem Familienmitglied sehr ähnlich?“ kann Hinweise darauf geben, ob eine Dysmorphie familiär bedingt ist. Sinnvoll ist es, sich Familienfotos zeigen zu lassen.

Nicht selten sind im Neugeborenen- und Säuglingsalter gesehene Dysmorphien im weiteren Verlauf nicht mehr nachweisbar oder eine regelrechte Entwicklung des kleinen Patienten spricht gegen ein spezifisches Syndrom. Andererseits entwickeln sich bei manchen genetischen Erkrankungen die diagnostisierenden Dysmorphien erst im Verlauf (z. B. Neurofibromatose Typ 1, Marfan-Syndrom).

Differenzialdiagnose | Das Vorliegen einer einzelnen Auffälligkeit erlaubt in der Regel nicht, eine Diagnose klinisch zu stellen. Hierfür sind die Symptome im Zusammenhang zu sehen (z. B. weitere Auffälligkeiten, Entwicklungsstand, Familienanamnese). Die Sicherung einer Verdachtsdiagnose durch Laboruntersuchungen ist entscheidend.

4.2.2 Morphologische Defekte

Definition | Qualitative morphologische Fehlentwicklungen, die in der Regel in der Embryogenese

entstanden sind. Die Fehlentwicklungen können einzelne Organe, Teile eines Organs oder ganze Körperregionen betreffen und sich durch abnorme Größe, Form, Struktur, Nichtexistenz (z. B. Nierenagenesie) oder vermehrte Existenz (z. B. Hexadaktylie) ausdrücken.

Entwicklungsbiologisch wird unterschieden in

- **Malformation** (qualitative Anlagestörung – z. B. Herzfehler),
- **Deformation** (durch mechanische Kräfte auf normal angelegte Organe entstanden – z. B. Klumpfuß),
- **Dysplasie** (zelluläre und gewebespezifische Fehlentwicklung/Fehlfunktion – z. B. Skelettdysplasien) und
- **Disruption** (Störung der normalen Organentwicklung durch äußere Einflüsse – z. B. Amnionschnürfurchen).

Epidemiologie | Etwa 2–3 % aller Neugeborenen weisen eine funktionell bedeutsame Fehlbildung auf. Von 10 000 Kindern kommen etwa 65 mit einem **Herzfehler** auf die Welt, 13 mit **Hypospadie**, jeweils 9 mit **Lippen-Kiefer-Gaumenspalte** und **Klumpfuß**. **Reduktionsfehlbildungen von Extremitäten, Spina bifida, Analatresie/Analstenose** und **Ösophagusatresie** sind die nächsthäufigen angeborenen Fehlbildungen. Bis zum 5. Geburtstag werden noch einmal bei etwa 2 % der Kinder Fehlbildungen diagnostiziert. Etwa 10 % aller Fehlbildungen sind monogen bedingt, in 5 % liegt ihnen eine Chromosomenstörung zugrunde.

Differenzialdiagnose | Auch bei den Fehlbildungen gilt, dass das Vorliegen einer einzelnen Fehlbildung auf eine komplexe genetische Erkrankung hinweisen kann, diese aber nicht sichert. Hierfür muss nach weiteren Symptomen gesucht werden, Differenzialdiagnosen sind zu berücksichtigen und genetische Untersuchungen einzuleiten. Beispiele für Fehlbildungen und ggf. assoziierte genetische Erkrankungen zeigt **Tab. 4.1**.

4.2.3 Psychomotorische Entwicklungsstörung

Definition | Nicht regelrechte Entwicklung der motorischen und kognitiven Fähigkeiten, was sich in unterdurchschnittlichen IQ-Werten sowie in der Limitierung von Fähigkeiten äußert, die für die Bewältigung des Alltags notwendig sind (z. B. Kommunikation, Selbstständigkeit und Sozialkompetenz).

Epidemiologie | Die psychomotorische Entwicklungsstörung ist mit etwa 16 : 1 000 Kindern im Schulalter die **häufigste Entwicklungsstörung**. 35 % der Kinder mit Intelligenzminderung zeigen weitere Entwicklungsauffälligkeiten, z. B. Verhaltensstörungen.

Schweregrade | Abhängig vom Intelligenzquotienten und der Selbstständigkeit werden verschiedene Schweregrade unterschieden (**Abb. 4.3**).

Tab. 4.1

Beispielhafte Darstellung von Fehlbildungen und den mit ihnen häufig assoziierten genetischen Erkrankungen.		
Fehlbildung		gehäuftes Auftreten bei
Herzfehler	Aortenisthmusstenose	Ullrich-Turner-Syndrom (S. 91)
	atrioventrikulärer Kanal	Trisomie 21 (S. 85)
	subvalvuläre Aortenstenose	Williams-Beuren-Syndrom (S. 89)
	Pulmonalklappendysplasie/-stenose	Noonan-Syndrom (S. 96)
	Fehlbildungen des Ausflusstraktes	Mikrodeletion 22q11 (S. 88)
Extremitätenfehlbildungen	erweiterte Aorta/Aortendissektion	Marfan- (S. 93) oder Ehlers-Danlos-Syndrom (S. 513)
	Polydaktylie	Trisomie 13 (S. 87), Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (S. 99)
Auffälligkeiten an den Geschlechtsorganen	Arachnodaktylie	Marfan-Syndrom (S. 93)
	vergrößerte Hoden	fragiles X-Syndrom (S. 97) postpubertär
	Hypogenitalismus	Prader-Willi-Syndrom (S. 89), Klinefelter-Syndrom (S. 92)
	intersexuelles Genitale	21-Hydroxylase-Mangel (AGS, S. 122) partielle Androgenresistenz (S. 127)
	blind endende Vagina, Leistenhoden	komplette Androgenresistenz (testikuläre Feminisierung, S. 127)
	Gynäkomastie	Klinefelter-Syndrom (S. 92)

mild (IQ 50 – 69)	Im Alltag wenig eingeschränkt. Teilnahme am Familienleben, Lesen- und Schreibenlernen möglich, Hilfe ist bei komplexen Sachverhalten (Verträge, Geldverwaltung) notwendig.
moderat (IQ 35 – 49)	Weitgehende Selbständigkeit im Alltag unter Training und Anleitung möglich (z. B. Hygiene, Fahrten mit dem öffentlichen Verkehr). Eine lebenslange Unterstützung bei der Planung und Organisation des Alltags ist notwendig.
schwer (IQ 20 – 34)	Kaum Sprachentwicklung, Kommunikation über Zeichen und Gesten. Eine lebenslange Hilfe in allen Bereichen des Alltags ist notwendig.
schwerst (IQ < 20)	Eingeschränkte Kommunikation. Keine Selbständigkeit im Alltag möglich.

Abb. 4.3 Grade der psychomotorischen Entwicklungsstörung.

4.3 Genetische Untersuchungsmethoden



Key Point

Genetische Untersuchungen beinhalten sowohl eine ausführliche Anamneseerhebung und detaillierte körperliche Untersuchung als auch eine Reihe von Laboranalysen. Letztere gewinnen mit dem Fortschritt der Technik immer mehr an Bedeutung. Insbesondere die verbesserten Sequenzieretechniken werden in Zukunft eine schnelle, umfassende und preiswerte genetische Diagnostik ermöglichen.

4.3.1 Anamnese

Eigenanamnese | Die Eigenanamnese ist oft sehr umfangreich. Im Vordergrund stehen die **aktuellen Symptome**. Weitere Eckpunkte einer Anamneseerhebung zeigt Tab. 4.2.

Familienanamnese | Die Familienanamnese umfasst die Erstellung eines Stammbaums (ein Beispiel zeigt Abb. 4.4) über mindestens drei Generationen (Kind-Eltern-Großeltern mit den jeweiligen Geschwistern und deren Kindern), einschließlich der Frage nach Erkrankungen und unklaren Todesfällen bei Familienmitgliedern sowie nach Blutsverwandtschaft.

4.3.2 Klinisch-genetische Untersuchung

Bei der klinisch-genetischen Untersuchung liegt das Hauptaugenmerk auf der Erkennung von **Dysmorphien** (und morphologischen Defekten, s.o.). Eine mögliche Vorgehensweise bei der klinisch-genetischen Untersuchung (ohne Anspruch auf Vollständigkeit) zeigt Tab. 4.3.

MERKE

Auffälligkeiten der klinisch-genetischen Untersuchung bedeuten nicht zwangsläufig, dass eine syndromale Erkrankung vorliegt. Die Bewertung erfolgt unter folgenden Gesichtspunkten:

- 1. Relevanz** – liegt bei dem Patienten eine Beeinträchtigung vor?
- 2. Komplexität** – gibt es weitere Auffälligkeiten und/oder Organfehlbildungen?
- 3. Familiarität** – sind die Auffälligkeiten auch bei anderen Familienmitgliedern zu beobachten und sind diese Familienmitglieder gesund?
- 4. Verlauf** – wie entwickelt sich das Kind im Verlauf?