

# Inhaltsverzeichnis

<b>Angeborene Stoffwechselkrankheiten (Enzymmangelkrankheiten) und deren Behandlungsprinzipien</b> .....	<b>1</b>
Grundlagen angeborener Stoffwechselstörungen – 1	
Behandlungsprinzipien – 2	
<b>Besondere Aspekte in der Betreuung von Kindern mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen aus Migrantenfamilien</b> .....	<b>7</b>
Einleitung – 8	
Prävalenz von Stoffwechselerkrankungen – 8	
Konsanguinität – 10	
Outcome und Compliance beeinflussende Faktoren – 10	
Fazit für die Praxis – 11	
Literatur – 12	
<b>Mukopolysaccharidosen – Klinisches Bild und Therapie</b> .....	<b>13</b>
Einleitung – 14	
Mukopolysaccharidose Typ I, M. Hurler ( $\alpha$ -Iduronidase-Defekt) – 15	
Mukopolysaccharidose Typ II (Morbus Hunter) – 16	
Mukopolysaccharidose Typ VI (Morbus Maroteaux-Lamy) – 17	
Andere Mukopolysaccharidosen – 18	
Fazit – 18	
Literatur – 18	
<b>Morbus Gaucher – Pathophysiologie, klinisches Bild und Therapie</b> .....	<b>21</b>
Einleitung und Epidemiologie – 22	
Ätiologie und Pathogenese – 22	
Klassifikation – 23	
Klinisches Bild und Befund – 24	
Hepatosplenomegalie – 24	
Knochenveränderungen – 24	
Hämatologische Veränderungen – 29	
Leistungsminderung und Müdigkeit – 29	
Wachstumsstörungen in der Kindheit – 29	

Neurologische Befunde – 29	
Seltene Befunde – 29	
Verlauf und Prognose – 29	
Nicht-neuronopathischer Typ (Typ 1) – 29	
Akute infantile neuronopathische Form (Typ 2) – 30	
Subakute neuronopathische Form (Typ 3) – 30	
Anamnese und weiterführende Diagnostik – 30	
Anamnese und klinische Diagnostik – 30	
Bildgebende Diagnostik – 30	
Neurologische Diagnostik – 30	
Labordiagnostik – 32	
Klinisch-bioptische Diagnostik – 32	
Molekulargenetische Diagnostik – 32	
Therapie bei nicht-neuronopathischen Verläufen – 33	
Enzyersatztherapie – 33	
Strategie der Substratverarmung durch	
Glukosylceramidsynthasehemmer – 34	
Neue Therapiemöglichkeiten (Gentherapie) – 35	
Symptomatische Therapie – 35	
Patientenselbsthilfegruppe „Gaucher Gesellschaft Deutschland“ – 36	
Literatur – 36	
<b>Dosierung der Enzyersatztherapie bei Morbus Gaucher</b> .....	<b>39</b>
Einleitung – 40	
Tragweite des ökonomischen Problems – 40	
Derzeitige Praxis der Verordnung der Enzyersatztherapie in Deutschland – 40	
Therapieziele – 41	
Aktuelle Empfehlungen zur Behandlung mittels Enzyersatztherapie – 42	
Praxis in anderen Ländern – 43	
Stand der Forschung zur Dosierung der Enzyersatztherapie – 43	
Therapiehinweise nach Nr. 14 der Arzneimittelrichtlinien – 47	
Lösungsvorschläge – 47	
Literatur – 48	
<b>Niemann-Pick-Erkrankungen</b> .....	<b>51</b>
Einleitung – 51	
Sphingomyelinasemangel – 53	
Epidemiologie und Genetik – 53	
Klinische Beschreibung – 54	
Therapie – 54	

Niemann-Pick Typ C – 56	
Epidemiologie und Genetik – 56	
Klinische Beschreibung – 56	
Therapie – 57	
Literatur – 57	
<b>Morbus Fabry – Neue Perspektiven durch Enzyersatztherapie .....</b>	<b>59</b>
Pathophysiologie des Morbus Fabry – 60	
Klinische Phänomenologie – 60	
Morbus Fabry bei Frauen – 61	
Enzyersatztherapie mit rekombinanter $\alpha$ -Galaktosidase A – 61	
Enzyersatztherapie: Klinische Erfahrungen – 61	
Dosisfindung – 61	
Klinische Wirksamkeit und Verträglichkeit – 62	
Stellungnahme und Zulassungsentscheidung der FDA – 63	
Kosten der Enzyersatztherapie – 63	
Sozioökonomische Probleme – 64	
Multidisziplinäre Behandlungszentren und Patientenregister – 64	
Fazit – 65	
Literatur – 65	
<b>Kostenaufstellung für die Behandlung angeborener nicht-lysosomaler Enzymmangelkrankheiten im Kindesalter .....</b>	<b>67</b>
Behandlungsprinzipien bei angeborenen nicht-lysosomalen Enzymmangelkrankheiten – 67	
Phenylketonurie – 68	
Grund der Behandlung – 68	
Prinzip der Behandlung – 68	
Jährliche Kosten – 68	
Ahornsirupkrankheit (MSUD) – 69	
Grund der Behandlung – 69	
Prinzip der Behandlung – 69	
Jährliche Kosten – 69	
Glykogenspeicherkrankheit Typ I – 69	
Grund der Behandlung – 69	
Prinzip der Behandlung – 69	
Jährliche Kosten – 70	
Tyrosinämie Typ I – 70	
Grund der Behandlung – 70	
Prinzip der Behandlung – 70	
Jährliche Kosten – 70	

Oxidationsstörungen langkettiger Fettsäuren – 71	
Grund der Behandlung – 71	
Prinzip der Behandlung – 71	
Jährliche Kosten – 71	
Hyperammonämien, Harnstoffzyklusdefekte – 71	
Grund der Behandlung – 71	
Prinzip der Behandlung – 71	
Jährliche Kosten – 72	
Stoffwechseldefekte im Abbau der organischen Säuren – 72	
Grund der Behandlung – 72	
Prinzip der Behandlung – 72	
Jährliche Kosten – 72	
Literatur – 73	
<b>Notwendigkeiten und Kosten der Behandlung nicht-lysosomaler Stoffwechselerkrankungen bei Erwachsenen .....</b>	<b>75</b>
Einleitung – 76	
Eindeutige Indikationen zur Fortsetzung der laufenden Behandlung – 77	
Patient 1 – Ahornsirupkrankheit (MSUD) – 78	
Patient 2 – Harnstoffzyklusdefekt (z.B. Hyperargininämie) – 78	
Behandlung von schwangeren Frauen mit einer Stoffwechselerkrankung – 80	
Verlauf bei unbehandelter maternaler Phenylketonurie – 80	
Behandlung der maternalen Phenylketonurie – 81	
Patientin 3 – Maternale Phenylketonurie (maternale PKU) – 82	
Umstrittene Indikation zur Weiterbehandlung im Erwachsenenalter – Probleme bei der Kostenerstattung – 82	
Fazit – 85	
Patient 4 – Behandlung eines Erwachsenen mit Phenylketonurie – 86	
Individualisierung der Therapie – 87	
Literatur – 87	
<b>Andere Länder, andere Sitten – Kostenübernahmeregelungen in anderen Ländern</b>	<b>89</b>
Die europäischen Nachbarn – 90	
Spanien – 90	
Schweiz – 90	
Frankreich – 91	
Großbritannien – 91	
Blick nach Asien: Japan – 92	
Blick nach Amerika: USA – 93	
Diskussion – 94	

<b>Anhang 1: Stellungnahme der Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselstörungen (APS) der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ) zur Behandlung vererbter (angeborener) Stoffwechselstörungen (Dezember 2004) ..</b>	<b>97</b>
<b>Anhang 2: Bundesanzeiger Nr. 61 (S. 6503) vom 29. März 2004 – Bekanntmachungen: Therapiehinweis nach Nr. 14 der Arzneimittelrichtlinien Imiglucerase (z.B. Cerezyme®) bei Morbus Gaucher Typ 1 .....</b>	<b>101</b>
<b>Anhang 3: Wichtige Internet-Adressen .....</b>	<b>105</b>
Wissenschaftliche Datenbanken – 105	
Selbsthilfegruppen – 105	
Register – 105	
<b>Stichwortverzeichnis .....</b>	<b>107</b>