

Genetik der Skelettdysplasien



Osteochondrodysplasien – Erkrankung des Skeletts mit vielfältigen Erscheinungsbildern und komplexer Pathologie

3 Stefan Mundlos

Entwicklung und Wachstum des Skeletts – biologische Grundlagen

5 Stefan Mundlos

FGFR3-Spektrum

9 Bernhard Zabel

Typ-II-Kollagenopathien – klinisches und genetisches Spektrum

17 Peter Freisinger

Osteogenesis Imperfekta: Klinische, Genetische und Pathogenetische Aspekte

23 Frank Rauch

Osteogenesis Imperfekta: Medikamentöse Therapie

28 Frank Rauch

Skelettdysplasien mit Mutationen im Sulfat Transporter Gen – das DTDST-Spektrum

32 Andreas Zankl, Luisa Bonafé, Andrea Superti-Furga

Genetik und Pathophysiologie der Osteopetrose

39 Uwe Kornak

Therapie der malignen infantilen Osteopetrose

44 Ansgar S. Schulz, Wilhelm Friedrich

Klinik und Genetik der Craniometaphysären Dysplasie

49 Sigrid Tinschert, Peter Nürnberg

Kampomele Dysplasie

54 Gerhard Scherer

Cleidocraniale Dysplasie

60 Stefan Mundlos

Kleinwuchs ist nicht gleich Kleinwuchs: Achondroplasie und diastrophische Dysplasie im Vergleich. Kinderorthopädische Behandlungsprinzipien

65 Johannes Correll, N. Berger

Institutsmittelungen

Zur Molekulargenetik der Zilien und Flagellen (Habilitation)

71 Jürgen Neesen

Verbandsmitteilungen

Informationen zum ICD-10-GM Version 2004

75 Bernt Schulze

BVDH

Einladung zur 5. ordentlichen Mitgliederversammlung des BVDH – Vorläufige Tagesordnung

76 Bernt Schulze

77

Protokoll der 4. ordentlichen Mitgliederversammlung des BVDH

78 Bernt Schulze, Gudrun Schmidt

GfH

Einladung zur 17. ordentlichen Mitgliederversammlung der GfH – Vorläufige Tagesordnung

81 Claus R. Bartram