

Offizielles Organ
der Fortbildungs-
akademie der
Gesellschaft für
Neuropädiatrie e.V.

NEUROPÄDIATRIE

in Klinik und Praxis

Heft 4/2008

Inhalt · Contents

Editorial · Contents

Mitochondriopathien

Mitochondrial Disorders

W. Sperl 104

Originalien/Übersichten · Original/Review articles

Diagnostik und Therapie von Mitochondriopathien

Diagnosis and Therapy of Mitochondrial Disorders in Childhood

W. Sperl, J.A. Koch, P. Freisinger 106

Störungen der mitochondrialen DNA-Synthese

Inherited Mitochondrial Diseases of DNA Synthesis and Replication

P. Freisinger, J.A. Mayer, B. Rolinski, U. Ahting,
R. Horvath, W. Sperl 116

Krankheitsverlauf bei 10 Kindern mit Polymerase-Gamma-Mutationen

Course of Disease in 10 Children with *POLG1* Mutations

J. Koch, C. Rauscher, J.A. Mayr, B. Plecko, E. Haberlandt,
D. Karall, A. Tscharre, R. Schwarz, L. Rauter, H. Lauffer,
F. Tegtmayer, W. Müller Felber, W. Röslinger, O. Bodamer,
N. Fütterer, B. Rolinski, P. Freisinger, R. Horvath, W. Sperl .. 122

IMPaCCT: Standards pädiatrischer Palliativversorgung in Europa

IMPaCCT: Standards of Paediatric Palliative Care in Europe

F. Craig, H. Abu-Saad Huijjer, F. Benini, L. Kuttner,
C. Wood, F.P. Ferraris, B. Zernikow 129

Mitteilungen · Communications

Kongresse · Congress announcements 134

Vorschau · Preview 134

www.neuropaediatrie-online.com

Titelbild:

An folgenden Stellen kann die Pyruvatoxidationsroute betroffen sein: Pyruvatdehydrogenasekomplex (PDHC), Zitratzyklus, Atmungskettenenzyme I-IV inklusive ATP-Synthase (Komplex V), Co-Faktoren z.B. Co-Enzym Q10, Transmembrantransport (z.B. Adenin-Nukleotid-Translokator, Phosphat Carrier). Weiters können auch Störungen des Lipidmusters der inneren mitochondrialen Membran (Cardiolipin) bzw. Defekte der Motilität der Mitochondrien (Teilung und Fusion) zu einer primären Mitochondriopathie führen (Sperl et al., 2008).

Impressum

Herausgeber: F. Aksu, Datteln

Redaktion: F. Aksu (verantwortlich)
· M. Blankenburg, Datteln · S.
Friedrichsdorf, Minneapolis/St. Paul
· Angela M. Kaindl, Paris

Wissenschaftlicher Beirat:

H. Bode, Ulm · E. Boltshauser, Zürich
· C. G. Bönnemann, Philadelphia ·
U. Brandl, Jena · H.-J. Christen,
Hannover · F. Ebinger, Heidelberg
· S. Friedrichsdorf, Minneapolis/
St. Paul · Jutta Gärtner, Göttingen
· F. Heinen, München · G. F.
Hoffmann, Heidelberg · C. Hübner,
Berlin · O. Ipsiroglu, Vancouver
· R. Korinthenberg, Freiburg · G.
Kurlmann, Münster · E. Mayatepek,
Düsseldorf · P. Meinecke, Hamburg ·
B. Neubauer, Gießen · C. Panteliadis,
Thessaloniki · Barbara Plecko, Graz
· Ulrike Schara, Essen · B. Schmitt,
Zürich · Maja Steinlin, Bern · Sylvia
Stöckler-Ipsiroglu, Vancouver · V.
Straub, Newcastle upon Tyne · Ute
Thyen, Lübeck · Ingrid Tuxhorn,
Cleveland · S. Unkelbach, Volkach/
Main · T. Voit, Paris · B. Wilken,
Kassel · B. Zernikow, Datteln

Layout: Atelier Schmidt-Römhild

Anschrift der Redaktion: Redaktion
Neuropädiatrie, Vestische Kinder-
und Jugendklinik Datteln, Postfach
1351, D-45704 Datteln, Telefon
02363/975 230, Fax 02363/975 393,
E-mail: neuropaediatrie@schmidt-roemhild.com

Anschrift von Verlag und
Anzeigenverwaltung:
Max Schmidt-Römhild-Verlag,
Hausadresse: Mengstraße 16, 23552
Lübeck, Großkundenadresse: 23547
Lübeck, Telefon: 0451/7031-01
Fax 0451/7031-253, E-mail:
anzeigen@schmidt-roemhild.com

Erscheinungsweise: 4x jährlich
Januar, April, Juli, Oktober

Bezugsmöglichkeiten: Einzelheft
€ 9,50 zzgl. Versandkosten;
Jahresabonnement € 36,- zzgl.
Versandkosten (€ 3,- Inland,
€ 6,50 Ausland)

Anzeigenpreisliste:
Nr. 1 vom 1. Dezember 2001

Namentlich gekennzeichnete
Beiträge brauchen sich nicht
unbedingt mit der Meinung des
Herausgebers und der Redaktion
zu decken.

Für unverlangt eingesandte Beiträ-
ge und Fotos lehnt der Verlag die
Verantwortung ab.

© 2008 Die Zeitschrift und alle
in ihr enthaltenen Beiträge und
Abbildungen sind urheberrecht-
lich geschützt. Jede Verwertung
außerhalb der engen Grenzen des
Urheberrechtsgesetzes ist ohne Zu-
stimmung des Verlages unzulässig
und strafbar. Das gilt insbesondere
für Vervielfältigungen, Überset-
zungen, Mikroverfilmung und die
Einspeicherung und Bearbeitung in
elektronischen Systemen.

ISSN 1619-3873