

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

NEUROPÄDIATRIE

in Klinik und Praxis

Heft 1/2013

Inhalt · Contents

Editorial · Editorial

Primäre Mikrozephalie

Primary microcephaly

A. M. Kaindl 4

Originalien/Übersichten · Original/Review articles

Primäre autosomal-rezessive Mikrozephalie (MCPH)

Autosomal recessive primary microcephaly (MCPH)

N. Krämer, D. J. Morris-Rosendahl, A. M. Kaindl 5

Primäre Mikrozephalie und assoziierte Syndrome

Primary microcephaly and associated syndromes

D. Wiczorek 13

Mikrozephalie und angeborene Immundefekte

Microcephaly and primary immunodeficiency

S. Kenzel, K. Eirich, D. Schindler, H. v. Bernuth 20

Diagnostik bei Kindern mit primärer Mikrozephalie

Diagnosis in children with primary microcephaly

D. Wiczorek, H. von Bernuth, J. B. Hennermann,
R. John, C. Bühler, A. M. Kaindl..... 38

Moderne genetische Methoden zur Untersuchung von Patienten mit Mikrozephalie

Current genetic investigation methods in microcephaly patients

R. Abou Jamra 51

Mitteilungen · Communications

Personalia · Personalia 58

Buchbesprechung · Book review 58

Kongresse · Congress announcements 58

Vorschau · Preview 59

www.neuropaediatrie-online.com

Impressum

Herausgeber: F. Aksu, Datteln

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

Wissenschaftlicher Beirat:

H. Bode, Ulm · E. Boltshauser, Zürich
· C. G. Bönnemann, Philadelphia ·
U. Brandl, Jena · H.-J. Christen,
Hannover · F. Ebinger, Paderborn
· 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.
Kurlemann, 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 KG,
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
€ 12,- zzgl. Versandkosten;
Jahresabonnement € 46,- 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.

© 2013 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

Titelbild:
Faziale Dysmorphien
und MRT-Befunde
von Patienten mit
Seckel-Syndrom und
CEP152-Mutationen,
(D. Wiczorek, 2013)