

# Inhalt

---

## Im Blickpunkt: Kanalopathien

- Therapierefraktäre Epilepsien bei Kleinkindern – Diagnostik und personalisierte Therapie. Cannabinoide als »Off-label-use«-Antikonvulsivum: Rechtliche Hürden** . . . . . 187  
*Therapy refractory epilepsies in infants – Diagnostics and personalized therapy*  
H. von Voss, I. Borggraefe
- De-novo-Variante im KCNH1-Gen assoziiert mit therapierefraktärer Epilepsie. Klinischer Verlauf, Diagnostik und Therapiemöglichkeiten** . . . . . 195  
*De novo variant in the KCNH1 gene associated with therapy refractory epilepsy*  
H. von Voss, J. Schulz, I. Borggraefe, K. Kutsche, C. Wilke, A. Peraud, J. Fellingner, C. Marschall, U. Heinrich, H. Klein, B. Ertl-Wagner
- Klinische Aspekte des Long-QT-Syndroms** . . . . . 206  
*Clinical aspects of the long QT syndrome*  
P. A. Hauck , F. Stute, R. Kozlik-Feldmann
- Small fiber neuropathy and dysautonomia in a young female patient with a heterozygous stop mutation in Na<sub>v</sub> 1.7** . . . . . 222  
*Small-Fiber-Neuropathy und Dysautonomie bei junger Patientin mit einer heterozygoten Stopmutation im Na<sub>v</sub> 1.7*  
E. Schuler, J. H. Doering, A. Ziegler, S. Syrbe
- Rare Cardiac Diseases in Infants: Pathology and Histology** . . . . . 226  
*Plötzlicher Herztod im Kindesalter: Pathologie und Molekulargenetik*  
G. Mall
- Considerations regarding family screening in familial cardiac ion channelopathies** . . . . . 229  
*Überlegungen zum Familienscreening bei familiären kardialen Ionenkanalerkrankungen*  
B. M. Beckmann
- Non-dystrophic Myotonia and Periodic Paralysis** . . . . . 237  
*Nicht-dystrophe Myotonie und periodische Paralysen*  
U. Schara
- Implications for treatment in genetic epilepsies in childhood** . . . . . 241  
*Therapeutische Implikationen bei monogenetischen Epilepsien im Kindesalter*  
I. Borggraefe, C. von Steinbeis, E. Willimsky, M. Kuersten, M. Tacke

---

<b>Paroxysmal Dyskinesias: An update on clinical features, classification, genetics and treatment</b> . . . . .	249
<i>Paroxysmale Dyskinesien: klinische Präsentationen, die Klassifikation, genetische Ursachen, Therapie – ein Update</i>	
S. A. Schneider, J. Klepper	
<b>Kardiale Kanalopathien</b> . . . . .	259
<i>Channelopathies of the heart</i>	
F. Stute, P. Hauck, R. Woitschach, R. Kozlik-Feldmann	
<b>Selbsthilfe in Deutschland</b> . . . . .	265
<i>Mutual aid in Germany</i>	
A. Mund	
<b>Channelopathy: Individualised pharmacotherapy in aquired long QT syndrome</b> . . . . .	269
<i>Ionenkanalkrankheit: Individualisierte Pharmakotherapie bei erworbenem Long-QT-Syndrom</i>	
E. Haen	
<b>CME Pädiatrische Epilepsiechirurgie</b> . . . . .	276
<i>Pediatric epilepsy surgery</i>	
C. Auer, T. Hauser, H. Stefanits, M. Aichholzer, W. Wies, A. Gruber	
<b>Pneumonie bei Kindern. Eine klinische und sonografische Diagnose</b> . . . . .	288
<i>Ultrasound of pneumonia in pediatric patients</i>	
K. Schneider, H.-C. Schneider, W. Blank	
<b>Echinokokkose(n) in Deutschland – selten und vernachlässigt</b> . . . . .	299
<i>Echinoccosis – Rare and Neglected in Germany?</i>	
B. Grüner, P.J. Richter	
<b>Das nicht klassische Adrenogenitale Syndrom mit 21-Hydroxylase-Defekt bei Kindern und Jugendlichen</b> . . . . .	313
<i>Non-classical adrenogenital syndrome with 21-hydroxylase defect in children and adolescents</i>	
H.G. Dörr, N. Schulze	
<b>Seltene Ursachen für akute Unterbauchschmerzen in Gynäkologie und Geburtshilfe</b> . . .	320
<i>Rare causes of acute lower abdominal pain in gynaecology and obstetrics</i>	
A. D. Ebert, M. David	

# Inhalt

---

<b>Vulvodynie – eine diagnostische und therapeutische Herausforderung</b> .....	329
<i>Vulvodynia – a diagnostic and therapeutical challenge</i>	
W. Mendling	
<b>Zystische Raumforderung im Abdomen von zwei neugeborenen Mädchen. Das sonographische Quiz – Folge 8</b> .....	341
K. H. Deeg	
<b>Kinder- und jugendgynäkologische Notfälle</b> .....	345
<i>Pediatric Gynaecological Emergencies</i>	
H. Lochbihler, S. Siegert, T. Schuster	
<b>Arzneimittelanwendungsforschung im Kindesalter – Therapeutisches Drug Monitoring als Beitrag zur Arzneimitteltherapiesicherheit</b> .....	353
<i>Drug application research in childhood – therapeutic drug monitoring as a contribution to drug therapy safety</i>	
E. Friedl, A. Aigner, R. Regenthal	
<b>Zystische Raumforderung im Abdomen von zwei neugeborenen Mädchen. Das sonographische Quiz – Folge 8 – Auflösung</b> .....	363
K. H. Deeg	
<b>Buchbesprechung</b>	
<b>Taschenatlas Schnittbildanatomie – Band I: Kopf, Hals – CT und MRT</b> .....	371
G. Härtel	