

Themenswerpunkt
Molekulargenetik der
Stoffwechselerkrankungen



Abbildung:
Umschlagseite
Sir Archibald E. Garrod
Autor von „Inborn Errors of
Metabolism“ (1909). Nach
einer Bleistiftzeichnung seiner
Tochter Dorothy A.E. Garrod
aus dem Jahre 1922.

Molekulargenetik der Stoffwechselerkrankungen	335	Ulrich Langenbeck
Hämochromatose – Bevölkerungsscreening: Sinnvoll? Notwendig? Pro und Contra...	336	Manfred Stuhmann, Christian Strassburg, Jörg Schmidtke
Früherkennung von Stoffwechselerkrankungen – Neue Entwicklungen im Neugeborenen-Screening	342	Martin Lindner, Andreas Schulze, Siegfried Zabransky, Kurt Engelhorn, Georg Friedrich Hoffmann
Leistungsspektrum der Stoffwechsellabore in Deutschland, Österreich und der Schweiz	348	Udo Wendel
Metabolite, Enzyme, Gene: Die drei Ebenen der Diagnostik angeborener Stoffwechselerkrankungen	353	Adrian C. Sewell
Diagnostisches Vorgehen bei Patienten mit Glykogenose Typ II (Morbus Pompe)	358	Peter Müller, Peter Bührdel, Hans-Joachim Böhme
Die Phenylketonurie: Vom Eisen(III)- Chlorid zur maternalen PKU	362	Ulrich Langenbeck
Alkaptonurie – ein fast vergessenes Paradigma einer Stoffwechsel- erkrankung	367	Clemens R. Müller, Andreas Fregin, Klara Srsnova, Stefan Srsen
Die molekularen Ursachen der lysosomalen Speicherkrankheiten: Von der Diagnose zur Enzyersatz- Therapie	374	Michael Beck
ENU-Maus Mutagenese, biochemische Genetik, und Mausmodelle von Stoffwechsel- erkrankungen	381	Adelbert Roscher, Boris Rolinski

BVmedgen

Jahresbericht des Vorstandes des BVmedgen	386	Tiemo Grimm
------------------------------------------------------	-----	-------------

Fortbildung

Das freiwillige Fortbildungszertifikat der Ärztekammern – Kriterien für die Anerkennung von ärztlichen Fortbildungsveranstaltungen	389	Christine Scholz
Fortbildungsveranstaltungen	396	GfH, BVmedgen, ÖGH

GDV

GDV-Mitgliedsunternehmen legen freiwillige Selbstverpflichtung vor	399	Gesamtverband der Deutschen Versicherungswirtschaft e.V. (GDV)
-------------------------------------------------------------------------------	-----	-------------------------------------------------------------------

Selbsthilfegruppen

Elternkontakte	400	
Jahresinhaltsverzeichnis 2001	A	
Stellenanzeigen	G	
Impressum	II	
Genomisches Imprinting (Erratum)	385	K. Buiting, G. Gillessen-Kaesbach