

## **Defekte des Harnstoffzyklus - Klinische Bedeutung und Therapie**

Prof. Dr. Eberhard Mönch (Hrsg.), Kompetenzzentrum Seltene Stoffwechselkrankheiten, Interdisziplinäres Stoffwechsel-Centrum, Charité Universitätsmedizin Berlin

UNI-MED Science, 3., neubearb. Auflage 2013, 96 Seiten, 16 Abb., Hardcover, ISBN 978-3-8374-1430-1, Euro 29,80

ePDF-Version: ISBN 978-3-8374-5430-7, Euro 29,80



Angeborene Störungen des Harnstoffzyklus gehören zwar zu der Gruppe der "Orphan diseases" (seltenen Krankheiten), zählen aber in dieser Gruppe insgesamt zu den häufigeren Erkrankungen. Sie zeigen mehrheitlich klinisch dramatische Verläufe, die intensivmedizinische Interventionen erfordern. Das bevorzugte Manifestationsalter betrifft das Neugeborenenalter, weshalb Neonatologen am ehesten mit der Diagnostik und Differentialdiagnostik der Harnstoffzyklusstörungen konfrontiert werden, zu denen auch die Defekte der mitochondrialen Transporter zu rechnen sind. In solchen Fällen muss sowohl die Diagnostik als auch die Therapie schnell und wirkungsvoll ablaufen, um den betroffenen Kindern eine optimale Chance für ihre weitere Entwicklung zu geben. Dieses Buch soll allen Ärzten, die sich mit der Problematik der Störungen des Harnstoffzyklus beschäftigen müssen, Hilfestellung geben und in die Lage versetzen, fachlich kompetent zu handeln. Dies gilt nicht nur für Neonatologen, sondern beispielsweise auch für Kinderärzte und Internisten, die mit den mildereren oder adulten Formen dieser Stoffwechselkrankheiten konfrontiert werden.

**Klinische  
Lehrbuchreihe**

... Kompetenz und Didaktik!

**SSSSSSSCIENCE**