

# **Angeborene Störungen des Kohlenhydratstoffwechsels - Glykogenosen und Defekte des Monosaccharidstoffwechsels**

*Prof. Dr. Eberhard Mönch und Prof. Dr. Shimon W. Moses (Hrsg.)*

*UNI-MED Science, 1. Auflage 2012, 192 Seiten, 25 Abb., Hardcover, ISBN 978-3-8374-1384-7, Euro 29,80*

*ePDF-Version: ISBN 978-3-8374-5384-3, Euro 29,80*



Die angeborenen Kohlenhydratstoffwechselstörungen sind selten und gehören alle zu den so genannten "orphan diseases". Mit Ausnahme der Galactosämie I findet sich keine dieser Erkrankungen in der Zielgruppe des erweiterten Neugeborenen Screenings. Betroffene mit einer solchen seltenen Störung sind deshalb bei der Diagnostik der mit ganz unterschiedlichen Symptomen einhergehenden Krankheiten und deren Therapie auf das Wissen ihrer Ärzte angewiesen. Diese haben jedoch in der Regel während ihrer Ausbildung kaum etwas von diesem Spezialgebiet vermittelt bekommen. Zudem ist es derzeit schwierig, sich nachträglich schnell sachkundig zu machen, da es - von Einzeldarstellungen in Zeitschriften abgesehen - keine zusammenfassende Literatur in deutscher Sprache gibt, die einen Überblick vermittelt.

Dieses Buch soll diese Lücke schließen und interessierten Kolleginnen und Kollegen die Möglichkeit geben, sich (trotz teilweise unübersichtlicher englischsprachiger Nomenklaturen) informieren zu können und Handlungsanweisungen für die Diagnostik und Therapie von Kohlenhydratstoffwechselstörungen zu bekommen.

**Klinische  
Lehrbuchreihe**



*... Kompetenz und Didaktik!*

**SSSSSSSSSCIENCE**