

# Vademecum Metabolicum

Diagnostic et Traitement des Maladies Héréditaires du Métabolisme

Bearbeitet von  
Johannes Zschocke, Georg F. Hoffmann

2 2017. Taschenbuch. ca. 184 S. Paperback  
ISBN 978 3 7945 9095 7

[Weitere Fachgebiete > Medizin > Klinische und Innere Medizin > Stoffwechselstörungen](#)

schnell und portofrei erhältlich bei

**beck-shop.de**  
DIE FACHBUCHHANDLUNG

Die Online-Fachbuchhandlung [beck-shop.de](http://beck-shop.de) ist spezialisiert auf Fachbücher, insbesondere Recht, Steuern und Wirtschaft. Im Sortiment finden Sie alle Medien (Bücher, Zeitschriften, CDs, eBooks, etc.) aller Verlage. Ergänzt wird das Programm durch Services wie Neuerscheinungsdienst oder Zusammenstellungen von Büchern zu Sonderpreisen. Der Shop führt mehr als 8 Millionen Produkte.

# Avant propos

Les maladies héréditaires du métabolisme qui, dans leur ensemble, affectent environ un nouveau-né sur 500, constituent un défi dans la pratique médicale et pédiatrique. Elles se révèlent souvent de façon aiguë par des épisodes susceptibles d'entraîner la mort et requièrent une prise en charge spécifique immédiate. Le développement et le pronostic ultérieurs de l'enfant atteint dépendent d'abord de la rapidité et de l'efficacité du traitement initial; or la maîtrise des stratégies diagnostiques et des thérapeutiques spécifiques est d'autant plus complexe que ces maladies génétiques sont très nombreuses et qu'elles impliquent les voies biochimiques les plus diverses. C'est dans ce contexte que le *Vademecum Metabolicum* a été conçu pour guider la pratique du clinicien. Cette 2<sup>ème</sup> édition est entièrement révisée et augmentée. Comme dans les éditions précédentes, la première partie consacrée au diagnostic et à la prise en charge des maladies métaboliques répertorie les tableaux cliniques qui peuvent résulter d'une maladie métabolique. Le guide des procédures est discuté de façon détaillée par les auteurs de l'ouvrage et ceux qui y ont contribué, afin de refléter une pratique standard à plusieurs pays. La deuxième partie individualisant chaque voie métabolique et ses déficits a été complètement révisée et comprend un nombre considérable de nouvelles maladies récemment identifiées. Comme les éditions précédentes, cette édition met en exergue les signes cliniques communs à plusieurs maladies, les procédures diagnostiques (tests diagnostiques de base et plus spécifiques), de même qu'elle détaille les protocoles de prise en charge en urgence et de traitement au long cours. La physiopathologie de certaines voies biochimiques, quand elle est nécessaire à une meilleure compréhension des signes cliniques et des procédures diagnostiques, a été plus particulièrement développée. L'ordre des entrées est choisi soit en fonction de la voie biochimique, soit en fonction de la nomenclature.

La base génétique de la plupart des maladies abordées dans le *Vademecum Metabolicum* a désormais été clarifiée, et les gènes responsables, s'ils sont connus, sont indiqués. Nous avons éliminé du texte toute référence aux études moléculaires dans le cadre de stratégie diagnostique depuis que l'analyse des mutations génétiques est devenue la norme pour confirmer la plupart des troubles métaboliques. La transmission se fait sur le mode récessif autosomique, sauf indication contraire.

Nous remercions Marinus Duran, Amsterdam, James V. Leonard, Londres, Verena Peters, Heidelberg, Jan A. M. Smeitink, Nijmegen, Udo Wendel, Düsseldorf, et Nicole Wolf, Amsterdam, qui ont contribué aux éditions précédentes de cet ouvrage. Nous resterons toujours redevables au Dr. Beate Szczerbak, Milupa, Friedrichsdorf, pour son soutien immuable et constant. Nous souhaitons également saluer l'aide amicale et professionnelle que nous ont fournie Claudia Ganter, Birgit Heyny et Klaus Jansch à Schattauer Publishing, Stuttgart.

Innsbruck et Heidelberg, décembre 2016

**Johannes Zschocke  
Georg F. Hoffmann**