

SYNDROME / TRIAS & ANDERE

HÄMATOLOGIE

Agammaglobulinämie Bruton: Mangel aller Ig-Klassen + keine tastbaren LK's / keine Tonsillen + evtl. Echoviren-Enzephalitis / häufig Arthritiden

Agammaglobulinämie mit autosomalem Erbgang: Auch Mädchen betroffen

Albers Schönberg-Syndrom: Marmorknochenkrankheit

Autoimmunlymphoproliferatives Syndrom (ALPS, Canale Smith-Syndrom): Verlängerte Lymphozytenüberlebenszeit durch gestörte Apoptose

Bare lymphocyte syndrome type I: Intrazell. Degradierung von MHC I-Molekülen

Chediak-Steinbrinck-Higashi-Syndrom: Granulozytenstörung mit Riesengranula + Infektanfälligkeit + partiellem Albinismus

Chronisch mukokutane Candidiasis: Persistierende Candida-Infektion von Haut, Schleimhäuten und Nägeln

Common variable immunodeficiency (CVID): IgG obligat vermindert, IgA und IgM fakultativ vermindert

Di George-Syndrom: Entwicklungsdefekt der 3. und 4. Schlundtasche mit Herzfehler, Aplasie von Nebenschilddrüse und Thymus als sehr seltene Ursache eines Hypoparathyreoidismus

Diamond-Blackfan-Syndrom: Angeborene Form der "pure red cell aplasia"

Evans-Syndrom: Autoimmunhämolyt. Anämie (AIHA) + Immuntrombopenie

Haarzellenleukämie-Trias: Splenomegalie + Panzytopenie + Punctio sicca

Hämolytisch-urämisches Syndrom (HUS, Gasser-Syndrom): Hämolytische Anämie + Thrombopenie + akutes Nierenversagen (ANV)

Hiob-Syndrom (Hyper-IgE-Syndrom): Exzessive IgE-Erhöhung

Hyper-IgM-Syndrom: IgG- und IgA-Mangel bei normalem od. erhöhtem IgM

Hypersplenismus-Trias: Splenomegalie + (Pan-) zytopenie + KM-Hyperplasie (od. normal, Besserung nach Splenektomie)

IgG-Subklassen-Mangel: IgG1- und IgG2-Subklassenmangel

IgM-Mangel: Gesunde, rezidiv. Infektionen, Neurodermitis, SLE, AIHA

Kostmann-Syndrom: Angeborener Reifungsstopp der Myelopoese auf der Stufe der Promyelozyten

Lazy leukozyte-Syndrom: Granulozytenstörung mit verminderter Beweglichkeit

Leukozytenadhäsionsdefekt (LAD): Adhäsionsproteinmangel

Louis Bar-Syndrom (Ataxia Teleangiectasia): Chromosomeninstabilität

Nijmegen breakage syndrome: Louis Bar-Syndrom ohne Teleangiectasien

Osteomyelosklerose (OMS)-Trias: Hochgradige KM-Fibrose + extramedulläre Blutbildung + Splenomegalie

Overwhelming postsplenectomy infektion (OPSI): Schwere Sepsis als Komplikation nach Splenektomie

Plummer-Vinson-Syndrom: Sideropenische Schleimhautatrophie von Zunge, Oropharynx und Ösophagus mit Zungenbrennen und schmerzhafter Dysphagie

Progressiv-septische Granulomatose: Granulozytenstörung mit angeborenem Fehlen der NADPH-Oxidaseaktivität



HÄMATOLOGIE ff

Schwere komb. Immundefekte ("severe combined immunodeficiency"): Klassifikation nach Fehlen und Präsenz von T-/B- und NK-Zellen

Selektiver IgA-Mangel: Vermind. IgA-Synthese, häufig auch vermind. IgE-Synthese

Sézary-Syndrom-Trias: Generalis. Hautbefall + LK-Schwellung + leukäm. Blutbild

Spezifischer AK-Mangel bei normalen Ig's: Defekte AK-Antwort

Thrombotisch thrombozytopenische Purpura (TTP, Moschowitz-Syndrom): Hämolytisch-urämisches Syndrom (HUS, Gasser-Syndrom) + zerebr. Symptome

Transiente Hypogammaglobulinämie der Kindheit: Verzögerte Ig-Synthese

Vitamin B12-Mangel-Trias: Gastrointestinale + hämatolog. + neurolog. Störungen

Waterhouse-Friderichsen-Syndrom: Disseminierte intravasale Gerinnung (DIC) mit Hautblutungen bei fulminanter Meningokokkensepsis

Wiskott Aldrich-Syndrom: Kongenitale Thrombopenie mit kleinen Thrombozyten

X linked lymphoproliferative disease (XLP, Duncan's disease, Purtilo-Syndrom): Fulminante Mononukleose mit massiver Lymphoproliferation

Zyklisches Neutropenie-Syndrom: Angeborene periodische Neutropenie im Abstand von 3 Wochen

KARDIOLOGIE

Bland-White-Garland-Syndrom: Fehlabgang der LCA aus der A. pulmonalis

Bradbury-Egglestone-Syndrom: Orthostatische Hypotonie durch isolierte autonome Insuffizienz

Brugada-Syndrom: Hereditäre Mutation des Natriumkanal-Gens mit hohem Risiko von VT's bzw. plötzlichem Herztod

Da Costa-Syndrom: Funktioneller Thoraxschmerz

Holiday heart-Syndrom: Alkoholtoxische Myopathie und Rhythmusstörungen nach Alkohol-Exzess

Karotis-Sinus-Syndrom (CSS): Überempfindlichkeit der Barorezeptoren im Bereich der Karotidgabel (kardioinhibitorisch, vasodepressorisch, Mischform)

M. Lenègre: Idiopathische Degeneration des kardialen Reizleitungssystems

M. Lev: Idiopathische Sklerose/Kalzinose des bindegewebigen Herzergerüsts

Metabolisches Syndrom: Stämmbet. Adipositas, pathol. Glukosetoleranz bzw. Typ II - Diabetes, Dyslipoproteinämie, Hyperurikämie, essentielle art. Hypertonie

Myxom-Syndrom: Herzmyxom, subkutane Myxome, pigmentierte Naevi

Pierre-Marie-Bamberger-Syndrom: Hypertrophe Osteoarthropathie meist durch Hypoxie und selten paraneoplastisch bei kleinzelligem Bronchial-Ca (SCLC)

Rheumatische Fieber-Trias: Karditis + Polyarthritits + Chorea minor Sydenham

Roemheld-Syndrom: Vorgetäuschte Angina pectoris durch vollen / geblähten Magen

Septic inflammatory response syndrome (SIRS): Sepsis ohne infektiöse Ursache

Sick-Sinus-Syndrom (SSS): Persistierende Sinusbradykardie, intermittierender Sinusarrest od. SA-Block, Tachykardie-Bradykardie-Syndrom

Syndrom X: Angina pectoris + pathologischer Ergometriebefund + negatives Koronarangiogramm

Tietze-Syndrom: Schmerzhaftige Schwellung an der Knorpel-Knochengrenze der oberen Rippen

Williams-Beuren-Syndrom: Deletion in der Region des Elastingens

Asbestose-Trias: Dyspnoe + auskultatorisch: Sklerosiphonie + radiologisch: Fibrose



PULMONOLOGIE

Caplan-Syndrom: Silikose + chron. Polyarthritits

Heerfordt-Syndrom z.B. bei Sarkoidose: Parotitis + Facialisparese + Uveitis

Jüngling-Syndrom: Ostitis multiplex cystoides = zystische Umwandlung der Fingerphalangen bei Sarkoidose

Löfgren-Syndrom-Trias bei akuter Sarkoidose: Biliäre Lymphadenopathie + Sprunggelenks-arthritits + Erythema nodosum

Meigs-Syndrom: Ovarialfibrom + Aszites und / oder Pleuraerguß

Pancoast-Syndrom: Peripheres Bronchial-Ca der Lungenspitze mit Arrosion von Pleurakuppe, Thoraxwand und Hals sympathikus

Paraneoplastische Syndrome: besonders beim kleinzelligen Bronchial-Ca (SCLC): Cushing-Syndrom, SIADH, Hyperkalzämie-, Lambert-Eaton-Syndrom, Anti-Hu-Syndrom, Poly- / Dermato-Myositis, Thrombozytose, Pierre-Marie-Bamberger-Syndrom

Pulmonale Histiozytosis X: Interstitielle Lungenfibrose mit Lungenzysten v.a. bei jungen starken Rauchern

GASTROENTEROLOGIE

Budd-Chiari-Syndrom: Thrombotischer Verschluss der Lebervenen

Byler's-Syndrom: Mangel des MDR-Transporters der kanikulären Membran mit intrahepatischer Cholestase

Caroli-Syndrom: Zystische Dilatation der intrahepatischen Gallengänge

Charcot-Trias bei Cholangitis: Schmerzen im rechten Oberbauch + Ikterus + Fieber

Cholestase-Syndrome durch Transporter-Mangel in der kanikulären Membran: Mukoviszidose (defektes CFTR-Protein), Dubin-Johnson-Syndrom (Mangel von MOAT), Byler's-Syndrom (Mangel des MDR-Transporters)

Cholestase-Trias: Heller acholischer Stuhl + bierbrauner Urin + Pruritus

Cowden-Syndrom: Polyposis des Magen-Darm-Traktes + Papillom an Gesicht/Haare/Füßen, Papillome im Mundbereich + namartomatose Tumoren (mammaria, Schilddrüse)

Cronkhitze-Canada-Syndrom: Polyposis des Magen-Darm-Traktes + bräunliche Hautpigmentierung/Alopezie/Nagelveränderungen

Cruveilhier-von-Baumgarten-Syndrom: Caput medusae infolge rekanalisierten Umbilikalvene bei portaler Hypertension

Familiäre Hyperbilirubinämie-Syndrome mit erhöhtem direktem Bilirubin: Dubin-Johnson-Syndrom (Mangel von MOAT, Pigment in der Leberbiopsie), Rotor-Syndrom (kein Pigment in der Leberbiopsie, Koproporphyrin III im Urin erhöht), Summerskill-Tyngstrup-Syndrom

Familiäre Hyperbilirubinämie-Syndrome mit erhöhtem indirektem Bilirubin: Ikterus intermittens juvenilis Meulengracht oder Gilbert, Crigler-Najjar-Syndrom (Typ I und Typ II = Arias-Syndrom)

Fitz-Hugh-Curtis-Syndrom: Fibrinöse Perihepatitis als Komplikation einer Chlamydien-/ Gonokokken-Infektion

Fulminante Hepatitis- bzw. akutes Lebersagen-Trias: Ikterus + Gerinnungsstörung + Bewußtseinsstörung

Gallensteinperforation-Trias: Aerobilie + Dünndarmileus + evtl. Steinschatten im rechten Unterbauch

Gardner-Syndrom: FAP + Osteome/Epidermoidzysten

Hamartomatöse Polyposis-Syndrom: Familiäre juvenile Polyposis (FJP), Peutz-Jeghers-Syndrom

Hämochromatose-Trias: Lebererkrankung + Diabetes mellitus Typ II + Hautpigmentierung (Bronzediabetes)

Hedinger Syndrom: Kardiale Manifestation des Karzinoid-Syndroms (Endokardfibrose, Trikuspidalklappeninsuffizienz, Pulmonalklappenstenose)



GASTROENTEROLOGIE ff

Ikterische Syndrome in der Schwangerschaft: Akute Virushepatitis, idiopath. Schwangerschaftsiktterus, Hyperemesis gravidarum, Ikterus bei schwangerschaftsinduzierter Hypertonie (SIH), akute Schwangerschaftsfettleber

Karzinoid-Syndrom-Trias: Flush (Bradykinin) + Diarrhoe (Serotonin) + kardiale Symptome

M. Weil (Leptospirose): Hepatitis + Nephritis

MEN I (Wermer-Syndrom): GEP-Tumor des Pankreas (Gastrinom, Insulinom) + Hypophysentumor + pHPT

MEN IIa (Sipple-Syndrom): Medulläres C-Zell-Ca der Schilddrüse + Phäochromozytom + pHPT

MEN IIb (Gorlin-Syndrom): MEN IIa + Ganglioneuromatose (Zunge/Intestinum) + marfanoider Habitus

Non-MEN (FMTC-only): Nur familiäres medulläres Schilddrüsen-Ca

Metastasierendes enzymproduzierendes Pankreasadenom-Trias: Fettgewebsknoten blaurot/nekrotisch + Polyarthrit + Eosinophilie

Mirizzi-Syndrom: Verschlussiktterus durch Zystikusstein der auf Dc. hepaticus drückt, evtl. mit narbiger Stenose

Muir-Torre-Syndrom: HNPCC (Lynch)-Syndrom + Hauttumore

Peliosis hepatis: Blutzysten in der Leber bei Bartonella-Infektion

Saint-Trias: Divertikulose + Hiatushernie + Cholezystolithiasis

Turcot-Syndrom: FAP oder HNPCC (Lynch-Syndrom) + Glio-/Medulloblastom

WDHH-Syndrom bei Verner-Morrison-Syndrom (Vipom): Wässrige Diarrhoe, Hypokaliämie, Hypochlorhydrie

Whipple´ Trias beim Insulinom: Nach Nahrungskarenz Spontanhypoglykämie < 45 mg/dl + autonome/neuroglukopenische Symptome + Besserung durch Glukosezufuhr

Zellweger-Syndrom: Gallensäure-Synthese Störung durch angeb. Enzymdefekt mit Schädigung der Peroxisomen und intrahepatischer Cholestase

Zieve-Syndrom-Trias: Äthyltox. Fettleber/hepatitis + Hypertriglyceridämie + hämolytische Anämie

WASSER- / ELEKTROLYTHAUSHALT

Capillary leak-Syndrom: Sonderform des angioneurotischen Ödems

Tourniquet-Syndrom: Verursacht durch verspätete Eröffnung von kompletten arteriellen Gefäßverschlüssen

NEPHROLOGIE

Akute Pyelonephritis-Trias: Dysurie + Flankenschmerz + Fieber / Schüttelfrost

Barter-Syndrome (Typ I, II und III): Autosomal rezessiv vererbte Tubulusfunktionsstörungen mit hypokaliämischer Alkalose, Salzverlust, Hypotension, Hyperkalziurie und Normomagnesiämie

Gitelman-Syndrom: Form des Barter-Syndroms mit hypokaliämischer Alkalose, Salzverlust, Hypotension, Hyperkalziurie und Hypomagnesiämie

Hantavirus-Lungensyndrom (HPS)-Labortrias: Leukozytose mit Linksverschiebung + atypische Lymphozyten + Thrombozytopenie

Hippel-Lindau-Syndrom: Nierenzell-Ca + Hämangiome im/ in ZNS/ Retina

Meckel-Syndrom: Zystische Nephropathie oft mit Polydaktylie und Gehirnfehlbildungen

Membranöse GN-Trias: Mikrohämaturie + nephrotisches Syndrom + art. Hypertonie

Pseudo-Barter-Syndrom: Vergetäushtes Barter-Syndrom durch Diuretika-/Laxantienabusus



NEPHROLOGIE ff
Reiter-Tetrad: Urethritis + Arthritis + Konjunktivitis / Iritis + Dermatose
Renale Osteopathie-Trias: Knochenschmerzen + Spontanfrakturen + Muskelschmerzen
Stauffer-Syndrom: Paraneoplastisches Syndrom bei Nierenzell-Ca (Hypernephrom) mit Leberfunktionsstörung und erhöhter alkalischer Phosphatase (APH)
TINU-Syndrom: Tubulointerstitielle Nephritis + Uveitis als seltene Komplikation einer EBV-Infektion
Volhard´ Trias bei akuter postinfektiöser GN: Hämaturie + Ödeme + art. Hypertonie
RHEUMATOLOGIE
Akute intermittierende Porphyrrie (AIP)-Trias: Abdominalschmerzen + Tachykardie + Psychose
Anti-Jo1-Syndrom: Sonderform der Poly- / Dermatomyositis mit Raynaud-Syndrom, Arthritis und Lungenfibrose
Antiphospholipid-Syndrom-Trias: Arterielle oder venöse Thrombosen + Thrombozytopenie + Aborte
Caplan-Syndrom: Silikose + chron. Polyarthritis
CREST-Syndrom: Akrale limitierte Verlaufsform der Sklerodermie mit Calcinosis cutis, Raynaud-Syndrom, Ösophagusbeteiligung, Sklerodaktylie und Teleangiektasien (evtl. Anti-Centromer-AK = ACA)
Felty-Syndrom: Schwere rheumatoide Arthritis mit Milz-/LK-Schwellung, Granulozytopenie und meist pos. ANA/HLA-DR4
Fibromyalgie-Syndrom-Trias: Multilokuläre Schmerzen ("tender points") + Müdigkeit + Schlafstörungen
Kelley-Seegmiller-Syndrom: Überproduktion von Harnsäure durch verminderte Aktivität (1-20%) der Hypoxanthin-Guanin-Phosphoribosyltransferase mit Trias: Hyperurikämie + Nierensteine + neurolog. Symptome ohne Neigung zu Selbstverstümmelung
Lesch-Nyhan-Syndrom: Überproduktion von Harnsäure durch verminderte Aktivität (< 1%) der Hypoxanthin-Guanin-Phosphoribosyltransferase mit Trias: Hyperurikämie + progress. Niereninsuffizienz + neurolog. Symptome mit Neigung zu Selbstverstümmelung
M. Behçet: Iritis, orale/genitale Aphthen, Erythema nodosum, Arthralgien
Reiter-Tetrad: Urethritis + Arthritis + Konjunktivitis/Iritis + Dermatose
Sharp-Syndrom (mixed connective tissue disease, MCTD): Overlap-Syndrom aus rheumatoider Arthritis (RA), systemischem Lupus erythematoses (SLE), Sklerodermie (PSS) und Polyomyositis mit obligater Raynaud-Symptomatik (ANA, anti-U1-RNP-AK)
Shulman-Syndrom: Eosinophile Fasziitis mit Schwellung der proximalen Extremitätenmuskulatur
Thibierge-Weissenbach-Syndrom: Sonderform der Sklerodermie mit subkutaner Kalzinosis
ENDOKRINOLOGIE
Adrenogenitales Syndrom (AGS): Autosomal rezessive Störung der Cortisolsynthese in der NNR
Dawn-Phänomen: Morgendl. BZ-Anstieg durch erhöhten Insulinbedarf in der 2. Nachthälfte infolge vermehrter Sekretion von Wachstumshormon v.a. bei Diab. mell. Typ I
Di George-Syndrom: Entwicklungsdefekt der 3. und 4. Schlundtasche mit Herzfehler, Aplasie von Nebenschilddrüse und Thymus als sehr seltene Ursache eines Hypoparathyreoidismus
Diabetes insipidus-Trias: Polyurie + Polydipsie + Asthenurie
Empty-Sella-Syndrom: Fehlanlage des Diaphragma sellae mit Verdrängung der Hypophyse durch Liquor



ENDOKRINOLOGIE ff

Kortikoidentzugssyndrom: Fieber, Arthralgien, Myalgien, Müdigkeit

Marine-Lenhart-Syndrom: Immunogene Hyperthyreose (M. Basedow) + Schilddrüsenautonomie

Merseburger-Trias bei immunogener Hyperthyreose (M. Basedow): Struma + Exophthalmus

Panhypopituitarismus 7A-Regel: Augenbrauen- / Achselbehaarung vermindert und Amenorrhoe / Agalaktie (LH/FSH ?), Apathie (TSHb ?), Adynamie (ACTH ?), alabasterfarbene Haut (MSH ?)

Panhypopituitarismus-Trias: Stein-, Bein- und Magenpein

Polyglanduläres Autoimmunsyndrom Typ I (juvenile Form, Blizzard-Syndrom): M. Addison + Hypoparathyreoidismus + mukokut. Candidiasis + Lymphozytenfunktionsstörung

Polyglanduläres Autoimmunsyndrom Typ II (adulte Form, Carpenter-Syndrom): M. Addison + Diab. mell. Typ I + Autoimmunthyreoiditis Hashimoto

Schmidt-Syndrom: M. Addison + Autoimmunthyreoiditis Hashimoto

Somogyi-Effekt: Nächtliche Hypoglykämie mit reaktiver morgendlicher Hyperglykämie infolge einer zu hohen Insulindosis am Abend

Stein-Leventhal-Syndrom: Syndrom der polyzystischen Ovarien (PCO-Syndrom)

ANGIOLOGIE

Basilaristhrombose-Trias: Drehschwindel + Doppelbilder + Bewußtseinsstörung

Komplettes Ischämie-Syndrom 6 P's nach Pratt: Pain, paleness, paresthesia, pulslessness, paralysis and prostration

Moyamoya-Erkrankung-Trias: Kopfschmerzen + TIA + "nebelartige" Kollateralen

Sinusvenenthrombose: Schwellung beider Augenlider + Eiterherd im Gesicht

Tiefe VenenThrombose -Trias: Schwellung + Schmerz + Zyanose

INFEKTILOGIE

Mononukleose-Trias: Fieberhafte Angina tonsillaris/Pharyngitis + LK-Schwellung + typ. Blutbild mit Virozyten

Ramsay-Hunt-Syndrom: Zoster oticus mit Facialisparesie

Toxoplasmose-Enzephalitis-Trias: Hydrocephalus + Chorioretinitis + intracerebrale Verkalkungen

Waterhouse-Friderichsen-Syndrom: Disseminierte intravasale Gerinnung (DIC) mit Hautblutungen bei fulminanter Meningokokkensepsis

ALKOHOLKRANKHEIT

Kleinhirnrindenatrophie-Trias: Nystagmus + Dysarthrie + Ataxie

Wernicke-Korsakoff-Syndrom-Trias: Bewußtseinsstörung + Augenmuskelparesen + Ataxie

