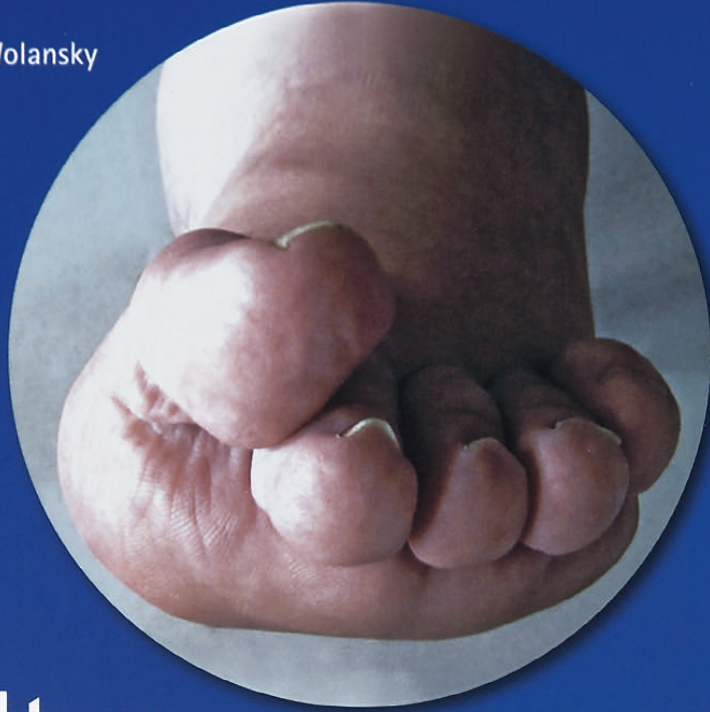


Renate Wolansky



# Seltene Fußerkrankungen

Ursachen  
Symptome  
Therapie

**c.maurer**

<b>Vorwort</b>	<b>3</b>
<b>Einleitung</b>	<b>6</b>
<b>Teil I Grundlagen von Erbkrankheiten</b>	<b>8</b>
1.1 Einführung von Erbkrankheiten	8
1.2 Erbgänge	8
1.2.1 Autosomal-dominanter Erbgang	9
1.2.2 Autosomal-rezessiver Erbgang	9
1.2.3 X-chromosomaler-dominanter Erbgang	9
1.2.4 X-chromosomaler-rezessiver Erbgang	9
1.2.5 Extrachromosomaler Erbgang	9
1.3 Pränatale Diagnostik (PND)	10
1.3.1 Nicht-invasive Untersuchungen	10
1.3.2 Invasive Untersuchungen	12
<b>Teil II Definition von Syndromen</b>	<b>14</b>
2.1 Syndrome mit Fußbeteiligung	14
2.1.1 Amyotrophe Lateralsklerose	14
2.1.2 Berndorfer Syndrom	20
2.1.3 Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Krankheit	23
2.1.4 Chorea Huntington	28
2.1.5 Cornelia de Lange-Syndrom I	33
2.1.6 Fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP)	38
2.1.7 Friedreich-Ataxie (FRDA)	42
2.1.8 Hand-Fuß-Syndrom nach Chemotherapie	46
2.1.9 Klippel-Trénaunay-Weber-Syndrom	50
2.1.10 Löfgren-Syndrom	54
2.1.11 Marfan-Syndrom	57
2.1.12 Meige-Syndrom ( hereditäres Lymphödem Typ II)	62
2.1.13 Muskeldystrophie Typ Duchenne (DMD)	71
2.1.14 Neurofibromatose Typ I, Recklinghausen-Krankheit	78
2.1.15 Osteogenesis imperfecta (OI, Glasknochenkrankheit)	84
2.1.16 Pelizaeus-Merzbacher-Syndrom (PMS)	92
2.1.17 Raynaud-Syndrom	97
2.1.18 Rubinstein-Taybi-Syndrom (RTS)	100
2.1.19 Sklerodermie	106
2.1.20 Tricho-rhino-phalangeales-Syndrom (TRP-Syndrom Typ I)	110

<b>Teil III</b>	<b>Grundlagen von Infektionskrankheiten</b>	<b>114</b>
3.1	Übertragungswege von Infektionen	114
3.1.1	Stumme Infektion	115
3.1.2	Abortive Infektion	115
3.1.3	Manifeste Infektion	115
3.2	Verlauf von Infektionen	115
3.2.1	Ausdehnung von Infektionen	116
<b>Teil IV</b>	<b>Infektionskrankheiten des Fußes</b>	<b>118</b>
4.1	Formen von Knocheninfektionen	119
4.2	Unspezifische und spezifische Knocheninfektionen am Fuß	120
4.2.1	Osteomyelitis	121
4.2.2	Lepra	129
4.2.3	Poliomyelitis	136
4.2.4	Hand-Fuß-Mund-Krankheit	142
4.2.5	Erysipel	147
<b>Teil V</b>	<b>Behandlung und Beratung der Betroffenen durch Podologen</b>	<b>154</b>
5.1	Podologische Behandlungsschritte	154
5.2	Beratung in der podologischen Sprechstunde	159
<b>Teil VI</b>	<b>Ansprechpartner bei Erbkrankheiten und Infektionserkrankungen des Fußes</b>	<b>162</b>
6.1	Genetische Beratungsstellen als Ansprechpartner bei Erbkrankheiten	162
6.2	Ziele und Inhalte einer genetischen Beratung	163
6.3	Notwendige Strategien bei Infektionserkrankung des Fußes	164
	<b>Sachwortverzeichnis</b>	<b>166</b>
	<b>Literaturverzeichnis</b>	<b>174</b>
	<b>Abbildungsnachweis</b>	<b>176</b>

Bei einer Erbkrankheit handelt es sich um eine familiär gehäuft auftretende Krankheit, bei der erbliche Anlagen, übertragen von Generation zu Generation, eine maßgebende Rolle spielen.

### 1.1 Einführung von Erbkrankheiten

(Heredopathie) und Definition einzelner Begriffe.

Erbkrankheiten werden durch ein einzelnes (monogen) oder durch mehrere (polygen) atypische Gene ausgelöst. Bei *Genen* handelt es sich um Erbfaktoren beziehungsweise Erbinheiten. Gene sind also die Träger von Erbanlagen, die auf den *Chromosomen* linear angeordnet sind. Chromosomen – sogenannte Erbkörperchen – sind ein wichtiger Teil der Erbanlagen. Jeder Mensch besitzt in der Regel 22 homologe Chromosomenpaare (*Autosome* oder übereinstimmende Erbkörperchen) und 2 Geschlechtschromosomen (*Gonosome*), zum einen den weiblichen Karyotyp: 46 XX und zum anderen den männlichen Karyotyp: 46 XY. Das Erbgut stammt zur Hälfte vom Vater und zur Hälfte von der Mutter. Bei *Allelen* handelt es sich um zwei einander entsprechenden Genen auf einem nicht geschlechtlichen doppelten Chromosomenpaar (s. *Karyogramm [Darstellung des Chromosomenbestands] Pelizeus-Merzbacher-Krankheit Teil II 2.1.16*). Hauptbestandteil der Chromosomen und Träger der genetischen Informationen ist die DNS (Desoxyribonukleinsäure). Ein *Genom* beinhaltet die Gesamtheit aller bestehenden Erbanlagen im Zellkern.

Treten familiär gehäufte Krankheiten von Generation zu Generation aufgrund atypischer Gene ohne erkennbare exogene Ursachen, zum Beispiel Umweltfaktoren, auf, handelt es sich um Erbkrankheiten.

### 1.2 Erbgänge

Die Vererbungsweise einer Krankheit auf die Nachkommen wird als Erbgang bezeichnet, die im genetischen Stammbaum anschaulich verdeutlicht wird (s. *Teil II 2.1.13 Muskeldystrophie Typ Duchenne*). Erbgänge werden in ungeschlechtliche und geschlechtliche und mitochondrale unterteilt.

Verschiedene Formen von Erbkrankheiten kommen auch bei besonderen Erkrankungen mit Fußbeteiligung in Betracht.

#### *Ungeschlechtlicher Erbgang*

Die Vererbung erfolgt durch Erbmerkmale einer bestimmten Krankheit durch krankhafte Merkmale eines homologen (übereinstimmend) nicht geschlechtsspezifischen Chromosomenpaars.

### 1.2.1 Autosomal-dominanter Erbgang

Unabhängig vom Geschlecht wird vorherrschend bei dieser Form ein defektes Allel (Erbmerkmal einer bestimmten Erkrankung) weiter auf die nachfolgende Generation vererbt. Bei verschiedenen Allelen, es betrifft ein gesundes und ein krankhaftes, die auf einem übereinstimmenden (homolog) Chromosomenpaar liegen, kommt es bei diesem Erbgang zu einer autosomal-dominanten Vererbung. Dieses durch die Vererbung geprägte äußere Merkmalbild, ein sogenannter *Phänotypus* tritt dann in jeder Generation auf.

### 1.2.2 Autosomal-rezessiver Erbgang

Es handelt sich bei dieser Form um nicht geschlechtsgebundene überdeckte Erbanlagen. Das äußere vererbte Merkmalsbild (Phänotypus) ist bei dieser Form nicht oder nur gering vorhanden. Zur erkennbaren Erkrankung kommt es nur dann, wenn zwei gleiche Allele auf einem übereinstimmenden Chromosomenpaar vorliegen.

### *Gonosomaler Erbgang* (geschlechtlicher Erbgang)

Diese Erbkrankheiten entstehen durch krankhafte Veränderungen an den geschlechtsspezifischen Chromosomen häufiger am X-Chromosom als am Y-Chromosom mit weniger enthaltenden Genen.

### 1.2.3 X-chromosomal-dominanter Erbgang

Das weibliche Geschlecht ist häufiger betroffen. Bei dieser Form liegt die Veränderung auf dem X-Chromosom, so dass ein kranker Mann die Erbkrankheit auf seine Töchter aber nicht auf seine Söhne vererbt, die vom Vater das Y-Chromosom erhalten. Erkrankte Mütter übertragen ein Merkmal zu 50 Prozent auf ihre Töchter und Söhne.

### 1.2.4 X-chromosomaler-rezessiver Erbgang

Frauen sind bei diesem Erbgang häufig Konduktorinnen (Überträgerinnen ohne sichtbare Merkmale) der Krankheitsanlage ausgehend von der vorhergehenden Generation. Die Hälfte der Söhne, die das schadhafte Merkmal (Gen) von ihrer heterozygoten (homologes [übereinstimmend] Chromosomenpaar mit zwei verschiedenen Allelen) Mutter geerbt haben, tragen das X-chromosomale-rezessive Merkmal. Die Hälfte der Töchter erben wieder als Überträgerinnen das defekte Gen. Söhne, die von ihrer homozygoten (Chromosomenpaar mit gleichartigen Allelen) Mutter das schadhafte Gen geerbt haben, weisen die Erbkrankheit auf.

### 1.2.5 Extrachromosomaler Erbgang (Mitochondropathie)

Weiterhin kann eine Veränderung des genetischen Materials (*Mutation*) in der DNS (Desoxyribonukleinsäure, Hauptbestandteil der Chromosomen

mit Trägerfunktion genetischer Informationen) oder in der RNS (Ribonukleinsäure; Bestandteil des Kerneiweißes der Zellen für Vererbungsvorgänge) ohne erkennbare äußere Ursachen außerhalb der Chromosomen in den Mitochondrien (außerhalb des Zellkerns fettähnliche [lipoidreiche] mit einer Doppelmembran umgebenden Zellorganellen zur Energiegewinnung) zu Erbkrankheiten führen.

### 1.3 Pränatale Diagnostik (PND)

Vor Einsatz der pränatalen Diagnostik spielen eine ausführliche Erhebung der Familienanamnese, der Eigenanamnese der Schwangeren und des werdenden Vaters eine wichtige Rolle.

Es schließen sich klinische und serologische Tests der werdenden Mutter auf Röteln, Hepatitis und HIV (Aids) an, worüber anschließend die Betroffenen über das Ergebnis informiert werden müssen.

Bei der pränatalen Diagnostik handelt es sich um Untersuchungsmethoden des ungeborenen Kindes (Fötus) der schwangeren Frau zur frühzeitigen Erkennung von Erkrankungen oder Fehlbildungen und fehlerhafter Erbanlagen, sogenannte Chromosomenanomalien. Mithilfe pränataler Diagnostikverfahren sollen Risiken des Kindes und vorliegende Erkrankungen der Schwangeren erfasst und erkannt werden, woraus eine notwendige Therapie resultieren kann. Unterschieden werden nicht-invasive (nicht eindringende, außerhalb des Körpers) von invasiven (eindringende innerhalb des Körpers) Methoden. Eine intensive verständliche Aufklärung des Arztes über pränatale Diagnostikmethoden, Vor- und Nachteile einer pränatalen Diagnostik und die Information des Ergebnisses hat oberste Priorität.

#### 1.3.1 Nicht-invasive Untersuchungen

Zur nicht-invasiven Diagnostik zählen Ultraschalluntersuchungen und serologische Untersuchungen (Bluttests) zum Ausschluss von Gendefekten und zur frühen Erkennung möglicher Risikofaktoren. Allerdings kann mithilfe dieser Methoden nicht immer eine eindeutige Diagnose gestellt werden.

Drei Ultraschallkontrollen zwischen der 9. und 12. Schwangerschaftswoche (SSW), I. Screening: zwischen der 19. und 22. SSW, II. Screening und III. Screening: zwischen der 29. und 32. SSW, gehören zu den regulären normalen Vorsorgeuntersuchungen, die im Mutterpass dokumentiert werden.

Die ungefährliche strahlenfreie *Ultraschalldiagnostik* für Mutter und Kind kommt somit als Routineverfahren frühzeitig und mehrfach abdominal (über die Bauchdecke der werdenden Mutter) oder vaginal (bis zur 12. Schwangerschaftswoche über die Scheide der Mutter) in Betracht. Bereits in der 11. und 14. SSW kann eine typische Nackentransparenz (Na-

ckendichtemessung oder Nackenfaltenmessung, unter der Haut [subkutan] gelegene Flüssigkeitsansammlung [Ödem] zwischen Haut und den übrigen Weichteilen in der Region der Halswirbelsäule) mit Verdacht auf Down-Syndrom („Mongolismus“, Trisomie 21) ermittelt und gemessen werden. Mithilfe der Sonografie kann die Entwicklung des Embryos in allen Stadien während der gesamten Schwangerschaft kontrolliert werden. Schwangerschaftsnachweis, Lokalisation der Plazenta (Mutterkuchen, Nachgeburten), Größe des Kindes, Feststellung von Mehrlingen, Organbeurteilungen, vorliegende Fehlbildungen können beurteilt werden. Weiterhin kann zur Feststellung genetischer Erkrankungen die Fetometrie (Bestimmung der Körpermaße des Fetus sonografisch) u.a. angewendet werden. Besteht ein Verdacht bei den Screening-Verfahren (Suchtests) auf Störungen während der anfänglichen Schwangerschaft oder Fehlbildungen des ungeborenen Kindes, ist die Vorstellung in einem Zentrum für Pränataldiagnostik ratsam.

Die *Doppler-Sonografie* wird zum Nachweis der Herztöne des Fetus (ab 10. SSW), zur Kontrolle der kindlichen Herzaktion im weiteren Schwangerschaftsverlauf und Geburt eingesetzt. Ebenso ist mit diesem Verfahren die Lokalisation der Plazenta und Nabelschnur möglich. Ferner gehören zu den nicht-invasiven Methoden der *3D-Ultraschall* und der *4D-Ultraschall*. Im 3D-Ultraschall erfolgt die Untersuchung in der 12. – 16. SSW des Fetus über die Bauchdecke der Mutter zur Beurteilung einer Ganzkörperaufnahme des ungeborenen Kindes und in der 25. – 33. SSW für Detailbilder einzelner Körperregionen und Organe. Dieses Verfahren ermöglicht die räumliche Darstellung des Kindes. Beim 4D-Ultraschall kommt als vierter Parameter die Zeit dazu. Verschiedene Schnittbilder werden vom Computer umgerechnet und erscheinen dreidimensional als aktuelle Kindsbewegungen auf dem Monitor.

Mit dem *Feinultraschall* (unter Anwendung eines hoch auflösenden Ultraschallgerätes) kann aufgrund mehrerer verschiedener krankhafter Veränderungen am Körper des ungeborenen Kindes eine chromosomale Störung nur vermutet werden.

Zur Abklärung sonografisch verdächtiger Syndrome kann die strahlenfreie Magnetresonanztomografie angewandt werden.

Serologische Untersuchungen (Blutuntersuchungen) der Mutter betreffen den *Triple-Test* zur Bestimmung von drei Substanzen zum einen das vom Embryo produzierte Alpha-Fetoprotein (AFP; Glykoprotein (Eiweiß mit gebundenem Kohlehydratanteil)) und zum anderen die beiden Hormone HCG (humanes Choriongonadotropin) und Östriol (Stoffwechselendprodukt von Estradiol und Estron (weibliche Sexualhormone)) mit schwacher Östrogenwirkung, zwischen der 16. und 20. SSW zur Risikoabklärung einer Chromosomenstörung des Fetus.

Beim *Quadruple-Test* kommt außerdem der Bestimmung für Inhibin A hinzu. Beide Tests kommen lediglich nach Berechnung des Arztes zur Einschätzung eines Risikos eines Down-Syndroms oder Neuralrohrdefekt (*Spina bifida aperta*, sogenannter „offener Rücken“) infrage.

### 1.3.2 Invasive Untersuchungen

Zu den invasiven (Eindringen in den Körper der Schwangeren) pränatalen Untersuchungsmethoden gehören die *Amniozentese* (Punktion von Fruchtwasser; Methode seit den 60er-Jahren), die *Chorionzottenbiopsie* (Probeentnahme des Chorion frondosum [Ausstülpungen der mittleren Eihaut; Methode seit den 80er-Jahren] zur genetischen Untersuchung und die Nabelschnurpunktion. Bei einer *Amniozentese* handelt es sich um eine meist transabdominale (durch die Bauchdecke der Mutter) Fruchtwasserpunktion gegebenenfalls in Lokalanästhesie (örtliche Betäubung) mithilfe einer dünnen Hohlnadel unter Ultraschallsicht in der Regel ab der 15. SSW. Die Durchführung einer Amniozentese vor der 15. SSW birgt in sich ein höheres Risiko entweder für einen Abgang von Fruchtwasser durch die Einstichstelle und damit Schädigung des Kindes oder für einen eventuell auftretenden frühzeitigen Blasensprung (Zerreißen der Eihäute mit nachfolgendem Abfließen von Fruchtwasser), der zum Abort (Fehlgeburt) führen kann. Nach Literaturangaben betrifft die Fehlgeburtsrate zirka 0,5 – 1 Prozent. Ferner können Wehen oder leichte Blutungen bei der werdenden Mutter auftreten. Der invasive Eingriff erfolgt zur pränatalen Untersuchung des Kindes auf Chromosomendefekte, Erbkrankheiten, Fehlbildungen und vererbter Stoffwechselerkrankungen. Die im Fruchtwasser befindlichen kindlichen Zellen, die den Chromosomensatz des Feten enthalten, werden mithilfe einer angelegten Zellkultur auf vorliegende Chromosomenstörungen untersucht. Das Ergebnis ist etwa nach zwei bis drei Wochen zu erwarten. Bei suspektem Befund kann zusätzlich ein zytogenetischer Schnelltest sogenannter – *FISH-Test* (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) – durchgeführt werden. Das Ergebnis ist bereits nach ein bis zwei 2 Tagen zu erwarten. Dabei kann eine strukturelle oder numerische Chromosomenstörung, besonders eine Veränderung der Anzahl der Geschlechtschromosomen, ausgeschlossen werden. Der Schnelltest kann allerdings bei zu gering gewonnener Zellzahl und bei starker Zellvermischung von Mutter und Kind nicht immer ein sicheres Ergebnis bieten.

Die *Chorionbiopsie* (Chorionzottenbiopsie) kann bereits bei einer Risikoschwangerschaft zwischen der 10. – 14. SSW abgewogen werden. Diese Methode gehört nicht zu den pränatalen Routineuntersuchungsverfahren. Indikationen einer Risikoschwangerschaft sind bereits genetisch bekannte Erkrankungen in der Familie, frühere Geburt eines Kindes mit Chromosomenstörung, bei Alter der werdenden Mutter > 35

Jahre beziehungsweise des Vaters > 50 Jahre und Nachweis vererbter Stoffwechselerkrankungen. Durch die Bauchdecke der Mutter (in der Regel transabdominal) wird mit einer dünnen Nadel unter Ultraschallbeobachtung, eine Probe von Chorionzotten (Gewebe der sich später entwickelnden Plazenta (Mutterkuchen) bestehend aus mütterlichen und kindlichen Anteilen)), zur Untersuchung entnommen. Die gewonnenen Zellen des Chorion frondosum (Ausstülpungen der mittleren Eihaut) enthalten sowohl dieselben Chromosomen als auch Erbeigenschaften des Ungeborenen. Zur sicheren Erfassung kindlicher Zellen ist zu bedenken, dass parallel eine serologische Untersuchung des Erbguts der werdenden Mutter zu erfolgen hat. Das Ergebnis dieses Untersuchungsverfahrens ist nach einigen Tagen zu erwarten. Risiken betreffen eventuelle Blutungen oder Komplikationen an der Plazenta (Mutterkuchen).

Ein weiteres Diagnostikverfahren ist die *Nabelschnurpunktion* (Chor-dozentese) zwischen der 18. und 20. SSW. Auch dieses Verfahren gehört nicht zur pränatalen Routinevorsorgeuntersuchung. Hierbei wird aus der Nabelschnur des ungeborenen Kindes unter Ultraschallkontrolle ein bis zwei Milliliter Blut aus der Nabelschnurvene entnommen zur Bestimmung eines Karyogramms (Darstellung des Chromosomenbestands), zur Infektionsdiagnostik vorliegender Antikörper gegen Röteln der Mutter (Virus-erkrankung mit hoher Gefährdung des Embryos während der ersten drei Schwangerschaftsmonate)) oder Toxoplasmose (diaplazentare Infektions-krankheit durch den Erreger *Toxoplasma gondii* in der zweiten Schwangerschaftshälfte) mit Gefahr einer Früh- oder Totgeburt nach Erstinfektion der Mutter und zum Ausschluss einer Blutgruppenunverträglichkeit (Inkompatibilität). Das Ergebnis der kindlichen Blutuntersuchung liegt in einigen Stunden bis Tage vor. Von Vorteil ist, dass mithilfe einer Nabelschnurpunktion dem Embryo notwendige Medikamente verabreicht werden können.

Bei der Entscheidung zur pränatalen Diagnostik ist für die werdende Mutter und dem werdenden Vater (oder Partner) eine psychosoziale Beratung und ebenso Unterstützung empfehlenswert. Eine Lösung von Problemen oder Konflikten wie zum Beispiel Unwissenheit oder Unsicherheiten sind dadurch leichter zu lösen.

## Sachwortverzeichnis

Ablatio retinae	Netzhautablösung
Abszess	abgekapselter Eiterherd
Abusus	Missbrauch, übermäßiger Gebrauch
Adipositas	Übergewicht
Ätiologie	Ursache
AFP	Alpha-Feto-Protein (Eiweißstoff)
Akren	distale Teile des Körpers
Allele	Erbmaterial einer bestimmten Erkrankung
Alopezie	Kahlheit des Kopfes als Folge von Haarausfall
ALS	Amyotrophe Lateralsklerose, degenerative fortschreitende Schädigung des ZNS
Alveolen	Lungenbläschen
Amnion	innerste Fruchthülle des Embryos
Amniozentese	Fruchtwasserpunktion
Analgetika	schmerzstillende Mittel
Angiografie	röntgenologische Darstellung der Blutgefäße durch Injektion eines Röntgenkontrastmittels
Ankylose	knöcherne Gelenkversteifung
Anomalie	Entwicklungsstörung
Antibiogramm	Ergebnis verschiedener bakteriologischer Untersuchungsmethoden zur Resistenzbestimmung von Bakterien
Antiphlogistika	entzündungshemmende Mittel
Antipyretika	fiebersenkende Mittel
Aphthen	Bläschen im Bereich der Mundschleimhaut
Aplasie	angeborenes Fehlen eines Organs oder Knochens; Ausbleiben der Entwicklung eines Körperteils
Arachnodaktylie	Spinnenfingerigkeit
Areflexie	fehlende Reflexe
Arthritis	Gelenkentzündung
Aspirationspneumonie	Lungenentzündung aufgrund aspirierter Nahrungspartikel
Ataxie	unkoordinierte Bewegungsabläufe
Autosomaldominanter Erbgang	vorherrschender Erbgang
Autosomal-rezessiver Erbgang	überdeckter Erbgang

Biopsie	Probeentnahme von Gewebe zur histologischen Untersuchung
Borrelieninfektion	Übertragung einer Infektion durch Zecken
Brachydaktylie	Verkürzung einzelner Finger und/oder Zehen
Brachymegadaktylie	verbreiterte und verkürzte Finger und/oder Zehen
Callositas	Hautschwiele
Calor	Hitze; Überwärmung
CdLS	Cornelia-de-Lange-Syndrom – angeborener Minderwuchs, geistige Retardierung mit Reduktionsanomalien an Füßen und Händen
Cerebellum	Kleinhirn
Cerebrum	Großhirn
Chordozentese	Nabelschnurpunktion
Chorionzottenbiopsie	Probeentnahme der mittleren Eihaut
Chromosomen	Träger der Gene in den meisten Zellen; sogenannte Erbkörperchen; X-Chromosom – Geschlechtschromosom; weibliche Personen haben zwei X-Chromosomen und männliche Personen XY-Chromosomen
Chromosomenanomalie	fehlerhafte Erbanlage
Clavus (Heloma)	Hühnerauge
CMT	Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann Krankheit – neuromuskuläre Erbkrankheit
CT	Computertomografie
Diaphyse	Mittelstück eines Röhrenknochens
Demenz	Verlust früher erworbener kognitiver Fähigkeiten aufgrund degenerativer Veränderungen des Gehirns
Dentinogenesis imperfecta	Zahnbildungsstörungen
Desquamation	Hautschuppung
DIP-Gelenk	distales interphalangeales Gelenk; Endgelenk der Finger und Zehen
Diuretika	harntreibende Mittel
DMD	Muskeldystrophie Typ Duchenne; Erbkrankheit mit progressiver Muskelatrophie
Dysphagie	Schluckstörung
Dysarthrie	Sprachstörung

EKG	Elektrokardiogramm; Aufzeichnung der Herzstromkurve
Elephantiasis	Stadium III des Lymphödems
Elektrophorese	Bestimmung der Eiweißkörper im Blut
Embryo	Leibesfrucht bis zur 9. SSW
EMG	Elektromyogramm; Aufzeichnung der Aktionsströme der Muskeln
Empyem	Eiteransammlung in einer Körperhöhle oder Gelenk
Epiphyse	Endstück eines Röhrenknochens
Epiphysenfuge	Wachstumsfuge eines Röhrenknochens
Erosion	oberflächlicher Gewebsverlust
Erysipel	Wundrose
Erythem	entzündliche Rötung der Haut
Facies	Gesicht
Faszikulation	Muskelzuckungen
Fetus	Ungeborenes ab ca. der 9. SSW
Fibrillation	Zusammenziehung einzelner Muskelfasern
Fish-Test	zytogenetischer Schnelltest in der pränatalen-Diagnostik
Fixateur extern	äußerer Knochenspanner
FOP	Fibrodysplasia ossificans progressiva; Münchmeyer-Syndrom; Erbkrankheit mit fortschreitender Verknöcherung von Muskeln, Binde- und Stützgewebe
FRDA	Friedreich-Ataxie; degenerative fortschreitende Erbkrankheit des ZNS
Friktion	Reibung (Massagegriff)
Functio laesa	Funktionseinschränkung
Gen	Erbfaktor, Erbgut
Genom	Gesamtheit aller Erbanlagen im Zellkern
Glaukom	grüner Star
Gonosomen	Geschlechts- oder Heterochromosomen
Gonosomaler Erbgang	geschlechtsspezifischer Erbgang
Hallux malleolus	Beugekontraktur des Endgliedes der Großzehe
Hallux rigidus	Arthrose im Großzehengrundgelenk mit Teil- oder Totalversteifung
Hallux valgus	Ballen
Halluzination	Sinnestäuschung; Trugwahrnehmung
Hämatogen	auf dem Blutweg