

# Inhaltsverzeichnis

<b>1 Genetik</b> .....	3
E. Passarge	
<b>1.1 Physiologische Grundlagen</b> .....	5
Das Genom des Menschen .....	5
Nukleäres Genom .....	5
Mitochondriales Genom .....	6
DNA und Gene .....	7
DNA-Struktur .....	7
Genstruktur .....	8
Gen-Expression .....	10
Transkription und Translation .....	10
Monoallelische Expression .....	11
Analyse des Genoms .....	12
Isolierung von DNA-Fragmenten .....	12
Nachweisverfahren (DNA-Hybridisierung, Southern-Blot) .....	12
DNA-Klonierung .....	13
Polymerase-Kettenreaktion (PCR) .....	14
Human-Genomprojekt .....	15
Kartierung von Genen .....	15
Genetische Marker .....	15
Physikalische Karte .....	16
Evolution von Genen und Genomen .....	17
Genetische Karte .....	17
Chromosomen .....	18
Karyotyp .....	19
Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) .....	20
Zellzyklus .....	20
Formale Genetik (Mendelsche Erbgänge) .....	21
<b>1.2 Allgemeine Pathophysiologie</b> .....	23
Kategorien genetisch bedingter Krankheiten und ihre medizinische Bedeutung .....	24
Chromosomal bedingte Krankheiten .....	24
Multigen bedingte Krankheiten .....	25
Monogen bedingte Krankheiten .....	26
Mitochondrial bedingte Krankheiten .....	26
Mutationen .....	27
Mutationstypen .....	27

Nicht hereditäre, somatisch bedingte Krankheiten .....	27
Funktionelle Aspekte .....	27
Instabile Mutationen .....	29
Mutationsrate beim Menschen .....	29
DNA-Reparatur .....	29
DNA-Diagnostik .....	30
Mutationssuche .....	30
Indirekte DNA-Diagnostik .....	31
Genetische Diagnostik und Beratung .....	32
Diagnostik und genetische Heterogenität .....	32
Inhalte der genetischen Beratung .....	32
Prädiktive Diagnostik .....	33
Ethische Aspekte in der Humangenetik .....	33
<b>1.3 Spezielle Pathophysiologie .....</b>	<b>34</b>
Pharmakogenetik .....	34
Chromosomenaberrationen .....	35
Genetische Aspekte verschiedener Organsysteme und Funktionsbereiche .....	36
Stoffwechsel .....	36
Innere Sekretion .....	37
Blut .....	37
Immunsystem .....	39
Infektionen .....	41
Kreislauf .....	41
Lunge und Atmung .....	41
Verdauung .....	42
Niere und Elektrolyttransport .....	42
Bewegungsapparat .....	43
Nervensystem .....	44
Neoplasie .....	45
Behandlung und Prävention genetisch bedingter Krankheiten .....	48
Konventionelle Therapie des Phänotyps .....	48
Gentherapie .....	48
Prävention .....	48
<b>1.4 Anhang .....</b>	<b>49</b>
Literatur .....	55

**Stoffwechsel**

<b>2 Kohlenhydratstoffwechsel</b> .....	59
Werner A. Scherbaum	
<b>2.1 Physiologische Grundlagen</b> .....	61
Funktion der Kohlenhydrate .....	61
Intermediärstoffwechsel .....	61
Glucose im Blut .....	63
<b>2.2 Allgemeine Pathophysiologie</b> .....	63
Insulin .....	63
Struktur, Biosynthese und Signalübertragung ..	63
Insulinsekretion .....	65
Hyperproinsulinämie .....	67
Degradierung von Insulin .....	67
Amylin .....	68
Insel-Amyloid .....	68
Amylinsekretion und -wirkung .....	68
Glucagon-like-Peptide (GLP-1) und andere insulinotrope Inkretine .....	69
GLP-1 – Struktur und Produktion .....	69
GLP-1 – Wirkungen .....	70
GLP-1 – Therapeutikum beim Typ-2-Diabetes ..	70
<b>2.3 Spezielle Pathophysiologie</b> .....	71
Typ-1-Diabetes .....	71
Ätiologie und Pathogenese .....	71
Serologische Marker .....	75
Prävention .....	75
Latent insulinpflichtiger Diabetes mit Manifestation im Erwachsenenalter (LADA, latent autoimmune diabetes mellitus in adults) .....	76
Typ-2-Diabetes .....	77
Übersicht .....	77
Insulinresistenz beim Typ-2-Diabetes .....	78
Sekretionsstörung beim Typ-2-Diabetes .....	83
Diabetes mellitus bei Pankreaserkrankungen .....	83
Glucosetoxizität .....	83
Diabetes mellitus bei Endokrinopathien .....	84
Iatrogenen Diabetes mellitus .....	84
Hormone .....	84
Betablocker .....	85
Kohlenhydratstoffwechsel in der Schwangerschaft .....	85
Insulinresistenz .....	85
Thiazide .....	85
Immunsuppressiva .....	85
Weitere diabetesinduzierende Substanzen .....	85
Triglyceridspiegel .....	86
Gestationsdiabetes .....	86
Intrauterine Entwicklungsstörung beim maternalen Diabetes .....	86
Schwangerschaftskomplikationen bei Typ-1-Diabetikerinnen .....	87
Insulintherapie .....	87
Übersicht .....	87

Insulinspezies .....	88
Insulinallergien .....	88
Insulinanaloga .....	89
Therapie mit oralen Antidiabetika .....	90
Sulfonylharnstoffe .....	90
Biguanide .....	90
Repaglinide .....	91
$\alpha$ -Glucosidasehemmer .....	91
Thiazolidindione .....	91
Akute Komplikationen des Diabetes mellitus .....	92
Hypoglykämie und hypoglykämischer Schock ..	92
Diabetische Ketoazidose und hyperglykämisches hyperosmolares Koma .....	93
Lactatazidose .....	94
Chronische Komplikationen beim Diabetes mellitus .....	94
Überblick .....	94
Mikroangiopathische Komplikationen .....	94
Biochemische Grundlagen der diabetischen Folgeerkrankungen .....	95
Diabetische Makroangiopathie .....	98
Literatur .....	101

### **3 Proteinstoffwechsel** .....

D. Häussinger, M. Fromm und R. Tauber

#### **3.1 Physiologische Grundlagen** .....

#### **3.2 Allgemeine Pathophysiologie** .....

##### **Defekte der Proteinstruktur und ihre Ursachen** ...

  Defekte auf Gen- und Transkriptionsebene .....

  Posttranskriptionell auftretende Störungen der  
  Proteinsynthese .....

##### **Störungen des Proteinumsatzes**

(Proteinturnover) .....

  Abbaustörungen auf zellulärer Ebene .....

  Anabolie und Katabolie .....

  Proteinmangel und -überschuss .....

Plasmaproteine .....

#### **3.3 Spezielle Pathophysiologie** .....

  Angeborene Dysproteinämien .....

  Erworbene Dysproteinämien .....

  Plasmaproteinablagerungen (Amyloidosen) ....

##### **Störungen zellulärer Struktur- und**

**Funktionsproteine** .....

  Störungen zytoskelettassoziierter Proteine .....

  Enzymdefekte .....

  Rezeptoren, Signaltransduktions- und

  Transportsysteme .....

  Proteine des Binde- und Stützgewebes .....

##### **Aminosäurestoffwechsel** .....

  Primäre Störungen .....

  Erworbene (sekundäre) Störungen .....

Literatur .....

<b>4 Purin- und Pyrimidinstoffwechsel</b> .....	127
H. E. Blum	
<b>4.1 Physiologische Grundlagen</b> .....	128
<b>4.2 Allgemeine Pathophysiologie</b> .....	130
Biosynthese, Reutilisation und Abbau von Purinnukleotiden .....	130
Biosynthese von Desoxyribonukleotiden .....	131
Biosynthese von DNA und RNA .....	131
Biosynthese, Reutilisation und Abbau von Pyrimidinnukleotiden .....	131
<b>4.3 Spezielle Pathophysiologie</b> .....	132
Purinstoffwechsel .....	132
Spezielle Pathophysiologie des Pyrimidinstoffwechsels .....	133
Instabilität der Purin- und Pyrimidinbasen .....	133
Hemmstoffe der Purin-, Pyrimidin- und Polynukleotidsynthese .....	134
Literatur .....	134
<b>5 Fettstoffwechsel</b> .....	135
W. O. Richter und P. Schwandt	
<b>5.1 Physiologische Grundlagen</b> .....	137
Lipide .....	137
Freie Fettsäuren .....	137
Triglyceride .....	137
Cholesterin .....	137
Phospholipide .....	138
Apolipoproteine .....	138
Lipide und Serumlipoproteine .....	138
Apolipoprotein A .....	138
Lipide und Serumlipoproteine .....	139
Apolipoprotein B .....	139
Apolipoprotein C .....	139
Lipoproteine .....	139
Apolipoprotein E .....	139
Andere Apolipoproteine .....	139
Enzyme und Transferproteine .....	140
Stoffwechsel der Lipoproteine .....	140
Exogener Weg .....	140
Endogener Fettabbau .....	141
HDL-Stoffwechsel und Cholesterinrücktransport .....	144
<b>5.2 Allgemeine Pathophysiologie</b> .....	145
Lipide und Lipoproteine als Risikofaktoren .....	145
Gesamtcholesterin .....	145
LDL-Cholesterin .....	145
HDL-Cholesterin .....	146
Triglyceride .....	146
Genetische Einflüsse auf die Konzentration der Lipoproteine im Blut .....	147
Einflüsse auf die Serumlipoproteine .....	147
Lipoprotein (a) .....	147

<b>5.3 Spezielle Pathophysiologie</b> .....	148
Primäre LDL-Hypercholesterinämien .....	149
Familiäre Hypercholesterinämie .....	149
Familiär defektes Apolipoprotein B-100 .....	151
Polygene Hypercholesterinämie .....	151
Hyperalphalipoproteinämie .....	151
Apolipoprotein-E-Polymorphismus .....	151
Primäre Hypertriglyzeridämien .....	152
Familiäre Hypertriglyzeridämie .....	152
Chylomikronämie und Chylomikronämie-Syndrom .....	152
Familiärer Lipoproteinlipasemangel .....	154
Gemischte Hyperlipoproteinämien .....	154
Familiäre Dysbetalipoproteinämie .....	154
Familiärer Apolipoprotein-C-II-Mangel .....	154
Inhibitor der Lipoproteinlipase .....	154
Familiärer Apolipoprotein-C-II-Mangel .....	155
Inhibitor der Lipoproteinlipase .....	155
Familiäre kombinierte Hyperlipidämie .....	155
Lipoprotein (a)–Hyperlipoproteinämie .....	156
Alipoproteinämien und Hypolipoproteinämien ...	156
LCAT-Mangel .....	156
Fischaugenkrankheit .....	157
Sekundäre Dyslipoproteinämien .....	157
Diabetes mellitus .....	157
Hormonelle Störungen .....	157
Lebererkrankungen .....	158
Nierenerkrankungen .....	158
Lipidspeicherkrankheiten .....	159
Sphingolipidosen .....	159
Adrenoleukodystrophie .....	159
Medikamente .....	159
Morbus Refsum .....	159
Saure-Lipase-Mangel .....	159
Sterolspeicherkrankheiten .....	161
Phytosterolämie .....	161
Literatur .....	161
Zerebrotendinöse Xanthomatose .....	161
<b>6 Wasser- und Elektrolythaushalt</b> ..	163
W. Zidek	
Volumenregulation .....	165
<b>6.1 Physiologische Grundlagen</b> .....	165
Regelkreise der Volumenregulation .....	165
Regulation des Zellvolumens .....	166
<b>6.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie</b> ..	168
Hypovolämie .....	168
Ursachen .....	168
Symptome .....	168
Hypervolämie .....	169
Ursachen .....	169
Symptome .....	170
Osmoregulation .....	171

<b>6.3 Physiologische Grundlagen</b> .....	171
Plasmomolarität .....	171
Effektive Osmolarität .....	171
<b>6.4 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie</b> ..	172
Hypoosmolarität .....	172
Ursachen .....	172
Symptome .....	172
Hyperosmolarität .....	173
Ursachen .....	173
Symptome .....	174
K <sup>+</sup> -Haushalt .....	175
<b>6.5 Physiologische Grundlagen</b> .....	175
<b>6.6 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie</b> ..	176
Hyperkaliämie .....	176
Ursachen .....	1076
Symptome .....	176
Hypokaliämie .....	177
Ursachen .....	177
Symptome .....	180
Mg <sup>2+</sup> -Haushalt .....	181
<b>6.6 Physiologische Grundlagen</b> .....	181
<b>6.7 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie</b> ..	181
Hypomagnesiämie .....	181
Ursachen .....	181
Symptome .....	181
Hypermagnesiämie .....	182
Ursachen .....	182
Literatur .....	182
Symptome .....	182
<b>7 Säure-Basen-Haushalt</b> .....	183
R. Düsing	
<b>7.1 Physiologische Grundlagen</b> .....	184
<b>7.2 Allgemeine Pathophysiologie</b> .....	184
Pufferung und Adaptation .....	184
Zur Bedeutung der Nierenfunktion .....	185
Reabsorption von HCO <sub>3</sub> <sup>-</sup> im proximalen Tubulus .....	185
Funktion des distalen Tubulus .....	186
<b>7.3 Spezielle Pathophysiologie</b> .....	187
Einfache (singuläre) Störungen des Säure-Basen-Haushalts .....	187
Metabolische Azidose .....	188
Metabolische Alkalose .....	190
Respiratorische Azidose .....	192
Respiratorische Alkalose .....	193
Kombinierte (komplexe) Störungen des Säure-Basen-Haushalts .....	193
Zelluläre pH-Regulation .....	194
Literatur .....	194

<b>8 Ernährung</b> .....	195
W. O. Richter und P. Schwandt	
<b>8.1 Physiologische Grundlagen und allgemeine Pathophysiologie</b> .....	197
Energiegehalt der Nahrung .....	197
Körpergewichtsregulation .....	197
Zwillingsstudien .....	198
Familienuntersuchungen .....	198
Adoptionsstudien .....	198
Segregationsanalysen .....	198
Aufklärung der genetischen Ursachen von Adipositasyndromen .....	198
Genetische Regulation der Körperfettmasse und Fettverteilung bei positiver oder negativer Energiebilanz .....	198
Verknüpfungs- und Assoziationsanalysen – Kandidatengene .....	200
Leptin .....	200
Body-weight-Set-point .....	200
Fettzelle .....	201
Appetitregulation .....	201
<b>8.2 Spezielle Pathophysiologie</b> .....	202
Folgen der Überernährung .....	202
Koronare Herzkrankheit .....	202
Plötzlicher Herztod .....	202
Hypertonie und Schlaganfälle .....	202
Herzinsuffizienz und Kardiomegalie .....	203
Thrombotische und thromboembolische Komplikationen .....	203
Pulmonale Störungen .....	203
Gallensteine .....	203
Leberzellverfettung .....	203
Nierenerkrankungen .....	204
Hyperurikämie .....	204
Endokrinologie .....	204
Diabetes mellitus .....	204
Fettstoffwechsel .....	205
Bedeutung der Fettverteilung .....	205
Gelenke .....	205
Krebserkrankungen .....	205
Pathophysiologische Aspekte der Gewichtsreduktion .....	206
Nachteile kurzfristiger Diäten .....	206
Mindestanforderungen an Diäten .....	206
Diätformen .....	207
Ernährung und Atherosklerose .....	207
Nahrungscholesterin .....	207
Fettsäurezusammensetzung .....	208
Gesamtfettgehalt .....	209
Kohlenhydrate .....	209
Eiweiß .....	209
Ballaststoffe .....	209
Alkohol .....	211
Kaffee .....	211
Antioxidanzien .....	211
Klinische Wirksamkeit diätetischer Maßnahmen .....	212



Ernährung und Bluthochdruck .....	212
Adipositas und Gewichtsreduktion .....	212
Kochsa restriktion .....	212
Alkohol .....	213
Kalium .....	213
Ernährung und Hyperurikämie .....	213
Stoffwechsel .....	213
$\Omega$ -3 Fettsäuren .....	213
Calcium und Magnesium .....	213
Hyperurikämie und Gicht als Risikofaktoren ...	213
Nahrungsmittelbestandteile mit Einfluss auf den Harnsäurespiegel .....	214
Ernährung und Krebs .....	214
Ernährung und Osteoporose .....	215
Spurenelemente .....	215
Literatur .....	217

## **10 Hypothalamus und Hypophyse ... 239**

K. von Werder, C. J. Strasburger und P. C. Scriba

<b>10.1 Physiologische Grundlagen .....</b>	<b>240</b>
Anatomie .....	240
Bestimmungsmethoden .....	241
Regelmechanismen .....	241
Neurotransmitterkontrolle des Hypothalamus ...	242
Hypothalamische hypophyseotrope Hormone = „releasing/inhibiting hormones“ .....	243
Thyrotropin releasing hormone (TRH) .....	244
Gonadotropin releasing hormone (GnRH) .....	244
Corticotropin releasing hormone (CRH) und Growth hormone releasing hormone (GHRH) ..	244
Somatostatin .....	245
Hypophysenhinterlappenhormone .....	245
Prolactin Inhibiting Hormon (PIH) .....	245
Vasopressin, antidiuretisches Hormon (ADH) ..	245
Oxytocin .....	246
Hypophysenvorderlappenhormone .....	247
Adrenokortikotropes Hormon (ACTH) und verwandte Peptide .....	247
Thyreoideastimulierendes Hormon (TSH) .....	249
Gonadotropine .....	250
Wachstumshormon (GH, STH) .....	250
Insulin like Growth Factor-I (IGF-I) und Plazenta-Lactogen (PL) .....	251
Prolactin (PRL) .....	252
Synopsis .....	253
Biologische Rhythmen .....	253
Stress .....	254

**9 Vitaminstoffwechsel** ..... 219  
 W. O. Richter und P. Schwandt

**9.1 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie** ... 220

Wasserlösliche Vitamine ..... 220

- Vitamin B<sub>1</sub> – Thiamin ..... 220
- Vitamin B<sub>2</sub> – Riboflavin ..... 221
- Niacin ..... 222
- Pyridoxin (Vitamin B<sub>6</sub>) ..... 223
- Folsäure ..... 224
- Vitamin B<sub>12</sub> ..... 225
- Vitamin C ..... 227
- Biotin (Vitamin H) ..... 228

Fettlösliche Vitamine ..... 229

- Vitamin A ..... 229
- Pantothensäure ..... 229
- Vitamin D ..... 230
- Vitamin E ..... 232
- Vitamin K ..... 234

Literatur ..... 235

**10.2 Allgemeine Pathophysiologie** ..... 254

Hypophysenhinterlappenhormone ..... 256

Hypophyseotrope und HVL-Hormone ..... 256

- Mindersekretion ..... 256
- Mehrsekretion ..... 258

**10.3 Spezielle Pathophysiologie** ..... 261

Diabetes insipidus ..... 261

Hypophysenvorderlappeninsuffizienz,  
 Panhypopituitarismus ..... 263

Hypophysärer Minderwuchs ..... 265

Akromegalie und hypophysärer Riesenwuchs .... 265

Hyperprolaktinämie, prolactinproduzierende  
 Adenome (Prolaktinome) ..... 267

Literatur ..... 270

**11 Schilddrüse** ..... 273  
 H. Gerber und H. Studer

**11.1 Physiologische Grundlagen  
 und allgemeine Pathophysiologie** ..... 274

Hormonsynthese und -transport ..... 274

- Der Schilddrüsenfollikel: Das morphologische  
 Substrat der Hormonsynthese ..... 274
- Hormonsynthese ..... 274
- Transport der Schilddrüsenhormone im Blut ... 276

Wirkung der Schilddrüsenhormone ..... 276

- Wirkung auf Sauerstoffverbrauch und  
 Wärmeproduktion ..... 277
- Wirkung auf Wachstum und Entwicklung .... 277

Metabolismus der Schilddrüsenhormone ..... 277

- Wirkung auf das Nervensystem ..... 277
- Wirkung am Muskel ..... 277

## Inhaltsverzeichnis

Laboruntersuchungen .....	278
Schilddrüsenhormone und TSH im Blut .....	278
Weitere Laboruntersuchungen .....	278
Bildgebende Verfahren .....	279
Szintigraphie .....	279
Ultraschall (Sonographie) .....	280
<b>11.2 Spezielle Pathophysiologie .....</b>	<b>281</b>
Der Kropf (= die Struma) .....	281
Diffuse Struma .....	281
Nodöse Struma (= Knotenkropf) .....	281
Iodmangelstruma .....	283
Hyperthyreose .....	284
Hyperthyreose bei Knotenkropf .....	284
Diffuse toxische Struma (Morbus Basedow) ....	286
Seltenerer Hyperthyreoseformen .....	287
Thyreostatische Medikamente .....	287
Hypothyreose .....	288
Entzündungen der Schilddrüse .....	288
Lymphozytäre Thyreoiditis (Hashimoto-Thyreoiditis oder -Strumitis) .....	288
Subakute granulomatöse Thyreoiditis de Quervain .....	289
Literatur .....	290
Fibrös invasive Thyreoiditis Riedel .....	290
<b>12 Calcium- und Knochenstoffwechsel .....</b>	<b>293</b>
R. Ziegler	
<b>12.1 Physiologische Grundlagen .....</b>	<b>294</b>
Regulation der Calciumhomöostase .....	294
Parathormon .....	295
Calcitriol (Vitamin-D-Hormon) .....	296
Calcitonin .....	298
Aufbau und Funktion des Knochengewebes .....	299
Knochenmasse .....	299
Knochenumbau .....	300
Knochensubstanz .....	302
<b>12.2 Allgemeine und spezielle Pathologie .....</b>	<b>305</b>
Calciumexzess (Hyperkalzämische Erkrankungen) .	305
Autonomer Hyperparathyreoidismus .....	306
Tumorhyperkalzämie .....	309
Familiäre hypokalzurische Hyperkalzämie (FHH) .....	310
Calciummangel (Hypokalzämien) .....	311
Hypoparathyreoidismus .....	311
Andere Hyperkalzämien .....	311
Sekundärer Hyperparathyreoidismus bei Niereninsuffizienz .....	315
Calcium- und Vitamin-D-Mangel .....	315
Phosphatmangel .....	317
Metabolische Osteopathien .....	319
Osteoporose .....	319
Osteogenesis imperfecta .....	324
Osteopetrose .....	324
Morbus Paget des Skeletts .....	325
Literatur .....	327

<b>13 Nebennierenrinde</b> .....	329
W. Vetter und L. M. Bachmann	
<b>13.1 Physiologische Grundlagen</b> .....	330
Nebennierenrindenhormone .....	330
Chemische Struktur .....	330
Transport und Plasmagehalt der Nebennierenrindenhormone .....	330
Zellulärer Wirkmechanismus der Steroidhormone .....	330
Regulation der Nebennierenrindensteroiden .....	332
Regulation der Aldosteronsekretion .....	332
Metabolismus der Nebennierenrindenhormone .....	332
Regulation der Cortisolsekretion .....	333
Regulation der Androgensekretion .....	334
Nachweismethoden der Nebennierenrindenhormone .....	335
Plasma-Hormonbestimmungen .....	335
Urin-Hormonbestimmungen .....	335
Funktionstests .....	335
ACTH-Bestimmungen .....	337
<b>13.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie</b> ..	337
Aldosteron .....	337
Bedeutung .....	337
Nachweis der Androgene .....	337
Hyperaldosteronismus .....	338
Hypoaldosteronismus .....	339
Cortisol .....	340
Bedeutung .....	340
Hyperkortisolismus .....	340
Hypokortisolismus .....	342
Androgene .....	343
Bedeutung .....	343
Hyperandrogenismus .....	343
Hypoandrogenismus .....	344
Hormoninaktives Nebennierenadenom .....	344
Literatur .....	344
<b>14 Nebennierenmark</b> .....	345
W. Vetter und L. M. Bachmann	
<b>14.1 Physiologische Grundlagen</b> .....	346
Nebennierenmarkhormone .....	346
Biosynthese .....	346
Stoffwechsel .....	346
Nachweis .....	346
<b>14.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie</b> ..	348
Bedeutung .....	348
Hypofunktionszustände .....	349
Hyperfunktionszustände .....	349
Literatur .....	350

<b>15 Testis</b> .....	351
J. Schopohl	
<b>15.1 Physiologische Grundlagen und allgemeine Pathophysiologie</b> .....	352
Entwicklung, Reifung und Pubertät .....	352
Androgene .....	353
Biosynthese und Metabolismus .....	353
Biologische Wirkungen .....	353
Spermatogenese .....	356
Tubuläres Kompartiment .....	356
Steuerung der Hodenfunktion .....	357
Hypothalamus-Hypophysen-Hoden-Achse .....	357
Hypothalamische Sekretion des Gonadotropin Releasing Hormons (GnRH) .....	357
Keimzellreifung .....	357
Hypophysäre Gonadotropinsekretion und -wirkung .....	357
<b>15.2 Spezielle Pathophysiologie</b> .....	359
Hypogonadotroper Hypogonadismus .....	359
Hypothalamische Formen .....	359
Hypophysäre Formen des hypogonadotropen Hypogonadismus .....	361
Hypergonadotroper Hypogonadismus .....	362
Störungen der ableitenden Samenwege, Verschlussazoospermie .....	364
Hodentumoren .....	365
Gynäkomastie .....	365
Pubertas praecox .....	365
Varikozele .....	366
Assistierte Fertilisation .....	366
Männliche Kontrazeption .....	366
Erektile Dysfunktion .....	367
Literatur .....	367
<b>16 Ovar</b> .....	369
M. H. Birkhäuser	
<b>16.1 Physiologische Grundlagen</b> .....	370
Der weibliche Zyklus .....	370
Phasen .....	371
Hypothalamo-hypophysäre Funktion .....	373
Hypothalamus und GnRH-Sekretion .....	373
Neuroendokrine Kontrolle der Ovarialfunktion .....	373
Hypophysenvorderlappen und Gonadotropinsekretion .....	375
Steuerung der Gonadotropinsekretion im Zyklusverlauf, Ovulation .....	376
Ovar und Follikel .....	378
Übersicht .....	378
Follikelwachstum .....	378
Follikelatresie .....	379
Ovarielle Steroide .....	379
Nicht steroidale, endokrine, parakrine und autokrine ovarielle Faktoren .....	384
Ovar und immunkompetente Zellen .....	384
Intraovarielle Proteine .....	384
Erweitertes Zwei-Zell-Zwei-Gonadotropin-Konzept .....	386

<b>16.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie</b>	387
Störungen der Pubertätsentwicklung	387
Normale Pubertät	387
Pubertas tarda	388
Pubertas praecox	389
Abnorme sexuelle Entwicklung	389
Ovarialinsuffizienz	392
Einfache Ovarialinsuffizienz	392
Fehlbildungen der inneren Genitale	392
Hyperprolaktinämische Ovarialinsuffizienz	396
Hyperandrogenämische Ovarialinsuffizienz	398
Ovarialinsuffizienz bei extragonadalen Endokrinopathien und schweren nicht endokrinen Erkrankungen	403
Peri- und Postmenopause	403
Grundlagen	403
Folgen des Östrogenmangels	405
Zyklusabhängige Störungen, Sterilität	409
Zyklusstörungen	409
Prämenstruelles Syndrom (PMS)	412
Dysmenorrhöen	413
Weibliche Sterilität	413
Literatur	416
<b>17 Plazenta</b>	419
R. Huch	
<b>17.1 Physiologische Grundlagen</b>	420
Morphologische und funktionelle Entwicklung der Plazenta	420
Die Hormonproduktion der Plazenta	424
Gas- und Stoffaustausch in der Plazenta	426
Passive Stoffbewegung	427
Aktiver Transport	428
Immunologisch-protective Funktion der Plazenta	428
Die Funktion der Plazenta als Wärmeaustauscher	429
<b>17.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie</b>	429
Nicht regelgerechte Anlage und Entwicklung der Plazenta	429
Anlagestörungen	429
Reifungsstörungen	430
Zirkulationsstörungen	430
Entzündliche Veränderungen	431
Störungen der endokrinen Funktion	431
Störungen der nutritiven und respiratorischen Funktion	432
Störungen der immunologischen Funktion	433
Literatur	433
<b>18 Intersexualität</b>	435
J. Schopohl	
<b>18.1 Physiologische Grundlagen und allgemeine Pathophysiologie</b>	436
Entwicklung des Geschlechts	436
Entwicklungsstufen	436

## Inhaltsverzeichnis

Chromosomales Geschlecht und gonadale Differenzierung .....	436
Anatomische Entwicklung des Genitales .....	436
Entwicklung der Gonaden .....	436
<b>18.2 Spezielle Pathophysiologie .....</b>	<b>439</b>
Frühzeitige Entwicklungsstörungen .....	440
Gonadendysgenese .....	440
Hermaphroditismus verus .....	440
XX-Mann-Syndrom .....	440

## Blut

<b>19 Blut .....</b>	<b>447</b>
M. R. Clemens	
<b>19.1 Physiologische Grundlagen .....</b>	<b>448</b>
Erythropoese .....	449
Erythrozyten .....	450
Biochemie und Physiologie des Hämoglobins .....	452
Leukopoese .....	453
Reifung der Leukozyten .....	453
Funktionen .....	453
Thrombopoese .....	454
<b>19.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie ..</b>	<b>455</b>
Nicht neoplastische Erkrankungen der Erythropoese .....	455
Angeborene Störungen .....	455
Erworbene klonale und metabolische Störungen .....	458
Erworbene Störungen durch Mangel an Bau- und Wirkstoffen .....	460
Extrakorpuskuläre hämolytische Anämien .....	462
Anämien bei chronischen Erkrankungen .....	464

## Immunsystem

<b>20 Immunsystem .....</b>	<b>489</b>
W. J. Pichler, H.-H. Peter	
Aufbau und Störungen des Immunsystems .....	491
Effektivität des Immunsystems .....	491
Pathophysiologie der Immunantwort .....	491
Natürliche (unspezifische) Immunität .....	492
Erkennungsstrukturen für pathogene Erreger ..	492
Defekte der unspezifischen Abwehr .....	493
Komplement und andere Serumproteine .....	494
Effektorzellen: Bakterizidie und Migration .....	496
Spezifische Immunität .....	498
Phasen der Immunantwort .....	498
Adhäsionsmoleküle .....	499
Selektine .....	500
Integrine .....	501
Immunoglobulin-Superfamilie .....	503

Rezeptorstörungen .....	441
Leydig-Zell-Hypoplasie/Agenese .....	441
Inaktivierende FSH-Rezeptor-Mutationen .....	441
Androgenresistenz .....	441
Synthesestörungen der gonadalen Steroide .....	442
Adrenogenitales Syndrom .....	442
17 $\beta$ -Hydroxysteroiddehydrogenase (17 $\beta$ -HSD) ..	442
5 $\alpha$ -Reduktase .....	442
Literatur .....	443

Nicht neoplastische Erkrankungen der Leukopoese .....	464
Angeborene Störungen .....	464
Polyglobulien .....	464
Erworbene Störungen .....	465
Neoplastische Erkrankungen der Hämatopoese ...	466
Myeloproliferative Erkrankungen .....	466
Myelodysplastische Erkrankungen .....	467
Akute Leukämien .....	468
Lymphatische Neoplasien .....	470
Monoklonale Gammopathie und Plasmozytom ...	473
Hämostase und Blutgerinnung .....	474
Thrombozytär bedingte hämorrhagische Diathesen .....	474
Von-Willebrand-Syndrom .....	477
Plasmatisch bedingte hämorrhagische Diathesen .....	478
Vaskulär bedingte hämorrhagische Diathesen ..	481
Thrombophile Diathesen .....	482
Porphyrien .....	483
Hämochromatose .....	485
Literatur .....	486

Cadherine .....	503
Lymphozytenmigration zu lymphoiden Organen .....	503
Humane Leukozytenantigene (HLA) .....	504
HLA-Struktur .....	504
HLA-Assoziation zu infektiösen, allergischen und autoimmunen Erkrankungen .....	507
HLA und Immundefekt .....	510
Antigenpräsentierende Zellen .....	510
Weitere MHC-assoziierte Gene .....	510
Professionelle antigenpräsentierende Zellen ...	510
Weitere MHC-assoziierte Gene .....	511
„Nicht professionelle“ antigenpräsentierende Zellen .....	511
T-Lymphozyten .....	512
Ontogenese der T-Lymphozyten .....	512
Klonale Selektion im Thymus .....	512



T-Zell-Immundefekte .....	514
Lymphozyten-Subpopulationen .....	515
Oligo- und polyklonale T-Zell-Reaktionen .....	520
Superantigene .....	521
Multispezifität und Kreuzreaktivität des TCR ...	522
Gedächtnis (Memory) .....	523
T-Lymphozyten-Aktivierung .....	523
Homöostase des Immunsystems .....	526
Zytotoxische T-Lymphozyten .....	529
Immunologie der Transplantation .....	530
B-Lymphozyten .....	531
Reifung und Differenzierung der B-Lymphozyten .....	531
Immunglobulin-Gen-Rearrangement .....	533
Humorale Immundefekte .....	533
T-Zell-abhängige und -unabhängige Antigene und B-Zell-Differenzierung .....	534
Natürliche Autoantikörper .....	535
Affinität/Avidität/Kreuzreaktivität .....	535
Primär- und Sekundärantwort .....	536
Monoklonale B-Zell-Proliferation .....	537
Natural-Killer(NK)-Zellen .....	537
Zytokine .....	538
Charakteristika und Funktionen .....	538
Proinflammatorische Zytokine .....	540
Immunregulatorische Zytokine .....	542
Zytokine mit regulatorischer Wirkung auf Effektorzellen der Entzündung .....	542

## Infektion

<b>21 Infektion</b> .....	565
T. Schaberg, S. Kaufmann	
<b>21.1 Physiologische Grundlagen</b> .....	566
Begriffsbestimmung .....	566
Überlebensstrategien der Erreger und Abwehrreaktionen des Wirts .....	566
Antiinfektiöse Immunantwort .....	567
Erregerstrategien .....	570
<b>21.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie</b> .	572
Virusinfektion .....	572
Allgemeine Pathophysiologie .....	572
Lyrische Virusinfektion: Grippe .....	573

## Kreislauf

<b>22 Herz und Koronarkreislauf</b> .....	591
W. Rutishauser, O. M. Hess	
Herz .....	593
<b>22.1 Physiologische Grundlagen</b> .....	593
Elektrische Erscheinungen des Herzens .....	593
Ionenströme .....	593

Wachstumsfaktoren .....	543
Chemokine .....	545
Immunität gegen Infektionserreger .....	547
Immunität gegenüber extrazellulären	
Bakterien .....	548
Immunität gegen intrazelluläre Bakterien .....	549
Immunität gegen Viren .....	549
Immunität gegen Parasiten .....	550
Autoimmunität .....	551
Konzepte zur Entstehung von Autoimmunität ..	551
Verlust der Kontrolle .....	551
Neoantigene .....	552
Molekulares Mimikry .....	552
Antigenpersistenz, unbekannte Erreger .....	552
Allergien .....	553
Pathophysiologie der allergischen Reaktion ....	553
Zytotoxische Immunreaktion	
(Typ-II-Reaktion) .....	553
Immunkomplex-vermittelte Reaktion	
(Typ-III-Reaktion) .....	554
T-Zell-vermittelte Reaktionen	
(Typ-IV-Reaktion) .....	555
IgE-vermittelte Reaktion (Typ-I-Reaktion) .....	556
Früh- und Spätphase der IgE-vermittelten	
Entzündungsreaktion .....	558
Literatur .....	560
Spezifische Immuntherapie .....	561

**563**

Latente Virusinfektion: Herpes labialis .....	574
Extrazelluläre bakterielle Infektion .....	576
Allgemeine Pathophysiologie .....	576
Tonsillitis .....	577
Intrazelluläre bakterielle Infektion .....	578
Allgemeine Pathophysiologie: Tuberkulose ....	578
Parasitäre Infektion .....	583
Allgemeine Pathophysiologie .....	583
Malaria .....	583
Pilzinfektion .....	585
Allgemeine Pathophysiologie .....	585
Vulvovaginitis .....	586
Literatur .....	587

**589**

Vektorielle Deutung der elektrischen	
Erscheinungen .....	594
Elektrokardiogramm (EKG) .....	594
Genese der Rhythmusstörungen .....	595
Klinische Methoden zur elektrischen Erfassung	
von Rhythmusstörungen und Myokardischämie ..	596
Langzeitelektrokardiogramm .....	596
Ergometrie .....	597

## Inhaltsverzeichnis

Hochverstärkungs-EKG resp. Spätpotenziale ...	597
Invasive Elektrophysiologie .....	598
Phonokardiographie (PKG) .....	598
Ultraschall .....	599
Echokardiographie .....	599
Doppler-Ultraschall .....	603
Nuklearmedizinische Methoden .....	605
Myokardszintigraphie zur Erfassung der regionalen Myokardperfusion .....	605
Angiokardiographie mit Radionukliden zur Beurteilung der linksventrikulären Auswurf Funktion .....	607
Arterieller Druck .....	608
Belastungstests .....	609
Venendruck .....	611
Hepatojugulärer Reflux test .....	612
Valsalva-Pressdruckprobe .....	612
Radiologische Technik .....	613
Indikatorverdünnungsmethode .....	613
Kreislaufzeiten .....	614
Blutvolumen .....	615
Herzkatheterismus .....	615
Druckmessung .....	616
Herzminutenvolumen (HMV) und Shunts .....	616
Klappenöffnungsfläche .....	617
Kreislaufwiderstände .....	618
Angiokardiographie .....	618
Klappeninsuffizienz .....	621
<b>22.2 Allgemeine Pathophysiologie .....</b>	<b>622</b>
Herzmuskeldynamik .....	622
Mechanik des isolierten Herzmuskels .....	622
Beziehungen zwischen Herzmuskelmechanik und Ultrastruktur .....	623
Pumpfunktion des Herzens .....	624
Schlagvolumen .....	624
Herzfrequenz .....	626
Diastolische Ventrikelfunktion .....	626
Hämodynamik des Herzens in Ruhe und unter körperlicher Belastung .....	627
Hämodynamik des Gesunden in Ruhe .....	627
Hämodynamik bei Schwangerschaft .....	627
Hämodynamik des Gesunden unter dynamischer körperlicher Belastung .....	627
Dynamik des chronisch belasteten Herzens .....	629
Chronische Druckbelastung .....	629
Chronische Volumenbelastung .....	629
Chronische Frequenzbelastung .....	629
Herzinsuffizienz .....	630
Systolische Dysfunktion .....	631
Mechanismen bei Herzinsuffizienz .....	631
Diastolische Dysfunktion .....	633
Körperliche Belastbarkeit bei Herzinsuffizienz ..	633
<b>22.3 Spezielle Pathophysiologie .....</b>	<b>634</b>
Aortenklappenstenose .....	634
Obstruktive Kardiomyopathie .....	635
Aortenklappeninsuffizienz .....	637
Mitralklappenstenose .....	638
Mitralklappeninsuffizienz .....	639

Pericarditis constrictiva .....	640
Koronarkreislauf .....	641
<b>22.4 Physiologische Grundlagen .....</b>	<b>641</b>
Messung der koronaren Durchblutung .....	641
<b>22.5 Allgemeine Pathophysiologie der KoronargefäÙe .....</b>	<b>642</b>
Regulation des Koronarkreislaufs .....	642
Determinanten des myokardialen Sauerstoffkonsums .....	644
Wesentliche Determinanten .....	644
Vasodilatation, humorale Mechanismen und Belastung .....	644
Untergeordnete Determinanten .....	644
<b>22.6 Spezielle Pathophysiologie der KoronargefäÙe .....</b>	<b>645</b>
Intramyokardialer Druck und Rhythmusstörungen .....	645
Koronare Herzkrankheit .....	646
Provokationsteste .....	646
Diastolische Druck-Volumen-Beziehung bei Ischämie .....	647
Systolische Veränderung der Ventrikelkontraktion unter Ischämie .....	647
Myokardischämie bei normalen Koronararterien .....	648
Literatur .....	649
<b>23 Blutdruck .....</b>	<b>651</b>
P. Greminger, W. Vetter und W. Siegenthaler	
<b>23.1 Physiologische Grundlagen .....</b>	<b>652</b>
Größen, die den Blutdruck bestimmen .....	652
Faktoren, die den Blutdruck regulieren .....	652
Nervensystem .....	652
Renin-Angiotensin-Aldosteron-System .....	652
Hypothalamus-Hypophyse- Nebennierenrinden-Achse .....	654
Depressorhormone .....	654
Endotheliale Faktoren .....	655
<b>23.2 Allgemeine Pathophysiologie .....</b>	<b>655</b>
Hypertonie .....	655
Definition der Hypertonie .....	655
Einteilung der Hypertonie .....	656
Hypotonie .....	656
Definition der Hypotonie .....	656
Einteilung der Hypotonie .....	656
Orthostasesyndrom .....	657
<b>23.3 Spezielle Pathophysiologie .....</b>	<b>658</b>
Hypertonie .....	658
Primäre oder essenzielle Hypertonie .....	658
Sekundäre oder symptomatische Hypertonie ..	660
Endokrine Hypertonie .....	662
Kardiovaskuläre Hypertonie .....	663
Schlafapnoesyndrom .....	663
Neurogene Hypertonie .....	663

Schwangerschaftsinduzierte Hypertonie .....	663
Exogene Hypertonie .....	664
Hypotonie .....	664
Primäre oder essenzielle Hypotonie .....	664
Sekundäre oder symptomatische Hypotonie ...	664
Literatur .....	666
<b>24 Schock</b> .....	<b>669</b>
K. Messmer	
<b>24.1 Allgemeine Pathophysiologie</b> .....	<b>670</b>
Definition und Terminologie .....	670
Pathogenese .....	670
Kardiovaskuläres System .....	670
Mikrozirkulation .....	671
Blutgerinnung .....	673
Stoffwechsel .....	674
Organfunktion .....	675
Herz .....	675
Lunge .....	675
Nieren .....	676
Gehirn .....	676
Leber .....	676
Darm .....	676
<b>24.2 Spezielle Pathophysiologie</b> .....	<b>677</b>
Hypovolämischer Schock .....	677
Retikuloendotheliales Systems (RES) .....	677
Kardiogener Schock .....	679
Septischer Schock .....	680
Syndrom des toxischen Schocks .....	681
Weitere Schockformen .....	682
Anaphylaktischer Schock .....	682
Neurogener Schock .....	682
Klinik des Schocks .....	682
Intoxikationen und Schock .....	682
Endokriner Schock .....	682
Therapie .....	683
Hypovolämischer Schock .....	683
Andere Schockformen .....	684
Allgemeine Maßnahmen .....	684
Literatur .....	685
<b>25 Periphere Zirkulation</b> .....	<b>687</b>
U. Hoffmann und A. Bollinger	
Arteriell System .....	689
<b>25.1 Physiologie und allgemeine Pathophysiologie</b> .....	<b>689</b>
Biophysik der intravasalen Strömung .....	690
Beziehungen zwischen biophysikalischen Faktoren und Gefäßwand .....	690
Arterieller Druck und Fluss .....	691
Regulation der peripheren Zirkulation .....	692
<b>25.2 Spezielle Pathophysiologie des arteriellen Systems</b> .....	<b>693</b>
Pathogenese arterieller Verschlüsse .....	693
Hämodynamik bei arteriellen Stenosen und Verschlüssen .....	695

Arterienstenosen .....	695
Akute und chronische Arterienverschlüsse .....	696
Schweregrad der Durchblutungsstörung distal arterieller Verschlüsse .....	699
Ischämie .....	699
Claudicatio intermittens .....	699
Leistungsfähigkeit des Kollateralkreislaufs in Abhängigkeit von Morphologie, Zeit und Verschlusslokalisation .....	701
„Steal“-Syndrome .....	702
Gefäßspasmen .....	703
Aortendissektion .....	704
Sackförmige Aneurysmen .....	705
Inflammatorisches Aneurysma .....	706
Arteriovenöse Fisteln .....	706
Solitäre, großkalibrige arteriovenöse Fisteln ....	706
Kleine Gefäße und Kapillaren .....	707
<b>25.3 Physiologische Grundlagen, allgemeine und spezielle Pathophysiologie .....</b>	<b>707</b>
Multiple, kleinkalibrige arteriovenöse Fisteln ..	707
Venöses System .....	710
<b>25.4 Physiologische Grundlagen und allgemeine Pathophysiologie .....</b>	<b>710</b>
<b>25.5 Spezielle Pathophysiologie des venösen Systems .....</b>	<b>713</b>
Stammvenenverschlüsse .....	713
Postthrombotisches Syndrom .....	716
Chronische venöse Insuffizienz .....	717
Venenklappeninsuffizienz .....	718
Venöser Kollateralkreislauf .....	720
Literatur .....	721
Auswirkungen auf die Endstrombahn .....	721
<b>26 Lymphsystem .....</b>	<b>723</b>
A. J. Leu	
<b>26.1 Anatomische und physiologische Grundlagen .....</b>	<b>724</b>
Anatomie .....	724
Topographische Anatomie am Beispiel der unteren Extremität .....	726
Physiologie .....	727
Lymphe .....	728
Lymphographie .....	729
<b>26.2 Allgemeine Pathophysiologie .....</b>	<b>730</b>
Ödemprotektion .....	730
Faktoren der Ödemgenese .....	730
<b>26.3 Spezielle Pathophysiologie .....</b>	<b>731</b>
Überlastung des Lymphsystems .....	731
Herzinsuffizienz .....	731
Venenthrombose und chronische Veneninsuffizienz .....	732
Leberzirrhose .....	732
Weitere Erkrankungen .....	732

Obstruktion des Lymphgefäßsystems .....	733
Primäres Lymphödem .....	733
Sekundäres Lymphödem .....	736
Komplikationen primärer und sekundärer Lymphödeme .....	739

## **Lunge und Atmung**

### **27 Lunge und Atmung** ..... 745 |

F.-V. Kohl und P. von Wichert

#### **27.1 Physiologische Grundlagen und allgemeine Pathophysiologie** ..... 746 |

Ventilation .....	746
Atemmechanik .....	746
Atemwegswiderstand (Resistance) .....	748
Lungenvolumina .....	749
Atemregulation .....	751
Lungendurchblutung .....	754
Pulmonalarterieller Druck .....	754
Verteilung der Lungendurchblutung .....	754
Flüssigkeitsdynamik .....	755
Beziehung zwischen Ventilation, Lungendurchblutung und Gasaustausch .....	756
Ventilations-Perfusions-Verhältnis .....	756
Bronchialzirkulation .....	756
Gasaustausch, Hämoglobin und O <sub>2</sub> -Transport ..	759

#### **27.2 Spezielle Pathophysiologie** ..... 761 |

Asthma bronchiale .....	761
Bronchiale Entzündung .....	761

## **Verdauung**

### **28 Ösophagus** ..... 781 |

T. Eberl und M. Wienbeck

#### **28.1 Physiologische Grundlagen** ..... 782 |

Propulsion, Verhinderung von Reflux .....	782
Schluckvorgang .....	782
Untersuchungsmethoden .....	783

#### **28.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie** .. 784 |

Mechanismus ösophagealer Symptome .....	784
Schmerz .....	784
Dysphagie .....	785
Regurgitation .....	786
Respiratorische Symptome .....	786
Funktionelle Störungen des Ösophagus .....	787
Achalasie .....	787
Ösophagusspasmus .....	787
Hyperkontraktiler Ösophagus .....	788
Organisch bedingte Erkrankungen der Speiseröhre .....	788
Hiatushernie .....	788
Unspezifische Motilitätsstörungen der Speiseröhre .....	788

Chylöser Reflux und Lymphfisteln .....	739
Lymphzysten .....	740
Literatur .....	740

Bronchiale Hyperreaktivität .....	762
Bronchokonstriktion .....	762
Chronische Bronchitis .....	764
Lungenemphysem .....	764
Physiologische Konsequenzen der Atemwegsobstruktion .....	765
Restriktive Ventilationsstörungen .....	766
Lungenentzündung – Pneumonie .....	767
Zusammenfassung: respiratorische Partial- und Globalinsuffizienz .....	768
Pulmonale Hypertonie .....	768
Cor pulmonale .....	770
Lungenembolie .....	770
Wechselwirkungen zwischen dem linken Herzen und der Lunge .....	772
Störung der Atemmechanik .....	772
Beatmung .....	774
Schlafbezogene Atmungsstörungen .....	774
Pleuraerguss und Pneumothorax .....	776
Pleuraerguss .....	776
Pneumothorax .....	776
Literatur .....	777

Ösophagitis und andere Mukosaveränderungen .....	789
Andere Mukosaläsionen .....	791
Der Ösophagus bei sog. Kollagenosen .....	791
Ösophagusringe und Webs .....	791
Ösophagusdivertikel .....	791
Ösophaguskarzinom .....	792
Ösophagusvarizen .....	792
Literatur .....	793

<b>29 Magen</b> .....	795
H. A. Schmidt-Wilcke	

<b>29.1 Physiologische Grundlagen</b> .....	797
Anatomie .....	797
Physiologie .....	798
Salzsäure .....	798
Intrinsic Factor .....	798
Pepsinogen, Pepsin .....	798
Magenschleim (Mucus, Muzine, Mukussubstanzen) .....	798
Prostaglandine .....	799
Magenschleimhaut-, Mukosabarriere .....	799



Regulation der Magenmotilität und -sekretion	799
Diagnostik	800
<b>29.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie</b>	<b>801</b>
Motilitätsstörungen des Magens	801
Funktionelle Dyspepsie, Reizmagen	801
Chronische Gastritis	801
Typ-A-Gastritis (Autoimmungastritis)	801
Chronische Gastroparese	801
Typ-B-Gastritis (bakterielle Gastritis)	801
Typ-C-Gastritis (chemisch-toxische Gastritis)	802
Chronisch-peptisches Ulkus	802
Ulcus ventriculi	802
Ulcus duodeni	802
Helicobacter-pylori-Infektion und peptische Ulzera	803
NSAR-Ulkus	803
Zollinger-Ellison-Syndrom (ZES), multiple endokrine Neoplasie (MEN 1,2)	803
Chronisch-peptisches Ulkus und lokale Durchblutungsstörungen	803
Solitäre Exulceratio simplex Dieulafoy	804
Akute Magenschleimhautläsionen	804
Akutes Ulkus (Stressulkus)	804
Hämorrhagische Gastritis, Magenschleimhauterosionen	804
Gastropathien	805
Hypertrophe Gastropathie	805
Vaskuläre Gastropathien	805
Gastrale MALT-Lymphome	806
Magenkarzinom	806
Postvagotomiesyndrom	807
Folgen einer Magenteil- und Magenresektion (Postgastrektomiesyndrom)	807
Alkalische Refluxösophagitis und -gastritis, Magenstumpfkarcinom	807
Syndrom des kleinen Magens	808
Peptisches Anastomosenulkus	808
Schlingensyndrome nach Magenresektion	808
Früh- und Spät-Dumping-Syndrom	808
Mangelscheinungen nach Magenresektion	809
Gewichtsverlust, Unterernährung	809
Postoperative ka ipenische Osteopathie	809
Eisenmangel- und megaloblastäre Anämie	809
Literatur	810
<b>30 Dünndarm</b>	<b>811</b>
J.-D. Schulzke und E.-O. Riecken	
<b>30.1 Physiologische Grundlagen</b>	<b>812</b>
Epitheliale Barriere- und Transportfunktion	812
Transportproteine und Transportmechanismen	812
Resorptionsorte	812
Tight Junction und epitheliale Barriere	813
Neuroendokrine Regulation des Dünndarms	814
Immunsystem des Darms	815
Motilität	816

<b>30.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie</b>	<b>817</b>
Klinische Auswirkungen der gestörten Dünndarmfunktion (Leitsymptome)	817
Direkte, den Dünndarm betreffende Symptome	817
Enzym- und Transportproteindefekte	818
Indirekte, den Dünndarm betreffende Symptome	818
Malabsorptionsstörungen mit morphologischen Veränderungen der Mukosa	819
Einheimische Sprue (glutensensitive Enteropathie)	819
Tropische Sprue	820
Morbus Whipple	821
Eosinophile Gastroenteritis	821
Morbus Crohn des Dünndarms	821
Erreger- und toxinbedingte Enteritiden	822
Amyloidose, maligne Wandprozesse, Sklerodermie	822
Bakterielle Überwucherung des Dünndarms	823
Vaskuläre Störungen des Dünndarms (s. Kolonkapitel)	823
Ileus (Darmverschluss)	824
Exsudative Enteropathie (intestinales Eiweißverlustsyndrom)	824
Fehlresorption nach ärztlichen Maßnahmen	824
Auswirkungen endokriner Störungen auf den Dünndarm	825
Funktionsstörungen durch neuroendokrine Tumoren	825
Parasitäre Infektionen	825
Immunopathien	826
Literatur	827
<b>31 Kolon</b>	<b>829</b>
H. Menge	
<b>31.1 Physiologische Grundlagen</b>	<b>830</b>
Absorption und Sekretion	830
Flora	831
Gasbildung	831
Motilität	832
<b>31.2 Allgemeine Pathophysiologie</b>	<b>833</b>
Diarrhö (Durchfall)	833
Osmotische Diarrhö	833
Sekretorische Diarrhö	834
Diarrhö durch Behinderung des aktiven Iontentransports	835
Obstipation (Verstopfung)	835
Diarrhö durch gestörte Motilität	835
Meteorismus, Flatulenz	836
<b>31.3 Spezielle Pathophysiologie</b>	<b>837</b>
Chronisch-entzündliche Dickdarmerkrankungen	837
Colitis ulcerosa und Enterocolitis granulomatosa (Morbus Crohn)	837
Diverticulosis und Diverticulitis coli	838
Polypen	839

## Inhaltsverzeichnis

Hereditäre Polyposis-coli-Syndrome .....	840
Kolonkarzinom .....	841
Funktionelle Störungen des Kolons, irritables	
Kolon oder Reizdarmsyndrom .....	842
Bakterielle Fehlbesiedlung .....	843
Ileus (Darmverschluss) .....	844
Pseudoobstruktion .....	845
Akute Durchblutungsstörungen .....	845
Literatur .....	846
<b>32 Leber</b> .....	<b>847</b>
F. Lammert, S. Matern	
<b>32.1 Physiologische Grundlagen</b> .....	<b>848</b>
Mikrostruktur .....	848
Leberläppchen .....	848
Leberazinus .....	848
Zelluläre Strukturen und Funktionen .....	850
Hepatozyten .....	850
Sinusoidale Zellen .....	850
Cholangiozyten .....	851
Gefäß- und Nervenstrukturen .....	851
Oval cells .....	851
<b>32.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie</b> ..	<b>852</b>
Stoffwechselstörungen bei Lebererkrankungen ...	852
Kohlenhydratstoffwechsel .....	852
Aminosäurestoffwechsel .....	853
Proteinstoffwechsel .....	854
Lipidstoffwechsel .....	855
Gallensäurestoffwechsel .....	856
Bilirubinstoffwechsel .....	861
Reaktionsmuster und Leitsyndrome bei	
Lebererkrankungen .....	862
Ikterus .....	862
Cholestase .....	865
Steatose und Steatohepatitis .....	867
Fibrose .....	868
Portale Hypertension .....	870
Aszites .....	872
Hepatorenales Syndrom .....	872
Hepatopulmonales Syndrom und	
portopulmonale Hypertension .....	873
Hepatische Enzephalopathie .....	874
Literatur .....	875
<b>33 Gallenwege</b>	
<b>und exokrines Pankreas</b> .....	<b>877</b>
P. Lehnert und R. L. Riepl	
Gallenwege .....	879
<b>33.1 Physiologische Grundlagen</b> .....	<b>879</b>
Zusammensetzung und Bildung der Galle .....	879
Abgabe der Galle .....	879
<b>33.2 Allgemeine Pathophysiologie</b> .....	<b>880</b>
Bildung von Gallensteinen .....	880

Cholesterinsteinbildung .....	880
Pigmentsteine .....	883
Cholestase .....	884
Schmerz .....	885
Gallenkolik .....	885
<b>33.3 Spezielle Pathophysiologie .....</b>	<b>885</b>
Steinerkrankungen .....	885
Epidemiologie .....	885
Dyskinesie .....	885
Komplikationen .....	886
Akute Cholezystitis .....	887
Postcholezystektomie-Syndrom .....	887
Chronische Cholezystitis .....	888
Akute Cholangitis .....	888
Primär sklerosierende Cholangitis (PSC) .....	889
Primär biliäre Zirrhose .....	889
Zystische Anomalien der Gallengänge .....	890
Tumoren der Gallenwege .....	890
Gallenblasenkarzinom .....	890
Gallengangskarzinom .....	891
Pankreas .....	891
<b>33.4 Physiologische Grundlagen .....</b>	<b>891</b>
Zusammensetzung des Sekrets .....	891
Regulation der Pankreassekretion .....	893
Nervale Steuerung .....	893
Hormonale Steuerung .....	893
Stimulus-Sekretions-Koppelung .....	893
Phasen der Pankreassekretion .....	894
<b>33.5 Allgemeine Pathophysiologie .....</b>	<b>894</b>
Angeborene Fehlbildungen .....	894
Einteilung der Pankreatitiden .....	894
Akute Pankreatitis .....	895
Protektive Faktoren .....	895
Intrapankreatische Aktivierung der Verdauungsenzyme .....	896
Wirkungen der freigesetzten Pankreasenzyme, Entzündungsparameter und vasoaktiven Substanzen .....	896
Chronische Pankreatitis .....	897
Pathogenetische Hypothesen .....	897
Schmerzen .....	898
Pankreasinsuffizienz .....	898
<b>33.6 Spezielle Pathophysiologie .....</b>	<b>899</b>
Akute Pankreatitis .....	899
Verlauf .....	899
Ätiologie .....	899
Chronische Pankreatitis .....	900
Ätiologie .....	900
Komplikationen .....	900
Zystische Fibrose .....	901
Pankreaskarzinom .....	901
Literatur .....	902

## **34 Niere und ableitende Harnwege .. 907**

R. A. K. Stahl unter Mitarbeit von  
S. Harendza, I. Krenz, U. Panzer,  
A. Schneider, F. Thaiss, U. Wenzel, G. Wolf

### **34.1 Physiologie und allgemeine Pathophysiologie ..... 909**

Struktur und Funktion der Niere .....	909
Nierenentwicklung .....	909
Nierenmaße und -leitungsbahnen .....	910
Innerer Bau und mikroskopische Anatomie der Niere .....	910
Regulation und Störung der renalen Durchblutung und der glomerulären Ultrafiltration .....	913
Renale Durchblutung .....	914
Glomeruläre Filtration .....	914
Autoregulation der renalen Durchblutung und Regulation der GFR .....	915
Intrarenale Verteilung der Perfusion .....	915
Schwangerschaft und Niere .....	916
Morphologische Veränderungen .....	916
Veränderungen der Funktion .....	916
Natrium- und Volumenhaushalt .....	917

### **34.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie . 917**

Renale und systemische Folgen von tubulären Erkrankungen .....	917
Angeborene und erworbene Tubulusstörungen .	917
Blutdruck .....	917
Renale Glukosurie .....	917
Aminoazidurien .....	918
Störungen des Phosphattransports .....	918
Pseudohyperparathyreoidismus .....	919
Störungen des Rezeptors für extrazelluläres Calcium (CaR) .....	919
Renal tubuläre Azidosen .....	920
Diabetes insipidus renalis .....	920
Angeborene hypokaliämische metabolische Alkalosen: Bartter-, Gitelman- und Liddle-Syndrom .....	922
Renovaskuläre Hypertonie .....	924
Einteilung und Entwicklung .....	924
Morphologie der Arterienstenose .....	926
Diagnostische Kriterien und Nierenveränderungen .....	926
Ischämische Nephropathie .....	926
Akutes Nierenversagen .....	927
Einteilung, Ursachen und Pathomechanismen ..	927
Ursachen für den Rückgang der GFR beim intrarenalen ANV .....	930
Zelluläre und molekulare Mechanismen der akuten tubulären Nekrose .....	931
Verlauf des akuten Nierenversagens (ANV) .....	932

Toxische Nephropathien .....	934
Einleitung .....	934
Kontrastmittelnephropathie .....	934
Analgetikanephropathie .....	934
Aminoglykosid-Nephropathie .....	935
Ciclosporin .....	935
Zystennieren .....	935
Einleitung .....	935
Zytostatika .....	935
Lithiumnephropathie .....	935
Autosomal dominante polyzystische Nierenerkrankung .....	937
Autosomal rezessive polyzystische Nierenerkrankung .....	937
Nephronophthisekomplex .....	937
Marschwammnieren .....	938
Glomeruläre Erkrankungen und ihre renalen und systemischen Folgen .....	938
Glomerulonephritiden und Glomerulopathien .	938
Erworbene Nierenzysten .....	938
Klassifikation der Glomerulonephritiden (GN) .	942
Hereditäre glomeruläre Erkrankungen .....	945
Folgen glomerulärer Erkrankungen .....	945
Glomerulärer Schaden beim Diabetes mellitus .	948
Tubulointerstitielle Begleiterkrankungen .....	949
Adaptation der Nephrone bei Nierenerkrankungen .....	949
Urämie .....	951
Urämietoxine .....	951
Hämatologische Folgen der Urämie .....	953
Vitamin D und Urämie .....	955
Parathormon und Urämie .....	958
Renale Osteopathie .....	960
Die Azidose in der Urämie .....	961
Lipide und Atherosklerose .....	961
Nierenassoziierte Erkrankungen in der Schwangerschaft .....	962
Hypertonie in der Schwangerschaft .....	962
Urämie und neurologische Störungen .....	962
Präeklampsie/Eklampsie .....	963
Folgen des Hochdrucks für die Niere .....	963
Immunbiologie des Nierentransplantats .....	964
Einführung .....	964
Die Bedeutung des HLA-Systems .....	964
Grundlagen der Immunreaktion auf das Transplantat .....	964
Erkennung der Fremdartigene des Transplantats .....	965
Transplantatabstoßung .....	966
Steine, Tumoren und obstruktive Veränderungen von Niere und ableitenden Harnwegen .....	968
Nierensteine .....	968
Nierentumoren .....	969
Harnwegsobstruktionen .....	970
Literatur .....	971

**Bewegungsapparat**

**35 Bindegewebe** ..... 977  
 R. E. Schmidt, H. Burkhardt

**35.1 Physiologische Grundlagen** ..... 978

Zusammensetzung der Bindegewebsmatrix ..... 978

    Kollagene ..... 978

    Proteoglykane ..... 983

    Integrine ..... 985

Biomechanische Eigenschaften von Bindegeweben ..... 985

    Knorpel ..... 985

    Synovialflüssigkeit ..... 986

Katabolismus der extrazellulären Matrix ..... 987

    Proteolytische Enzyme ..... 987

    Regulation des Matrixmetabolismus durch Zytokine ..... 990

**35.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie** . 990

Osteoarthrosen ..... 990

Genetische Defekte der Biosynthese von Matrixmolekülen ..... 991

    Mutationen im Kollagen-Typ-I-Gen ..... 991

    Mutationen im Kollagen-Typ-II-Gen ..... 992

    Mutationen im Kollagen-Typ-III-Gen ..... 994

Genetische Defekte nicht kollagener Matrixkomponenten ..... 994

    Mutationen im Kollagen-Typ-IV-Gen ..... 994

Gestörter Abbau von Bindegewebskomponenten . 995

    Mucopolysaccharidosen ..... 995

Vermehrte Bildung von Matrixmolekülen ..... 996

Störungen der posttranslationalen Modifikation .. 996

Kollagenosen ..... 996

    Chronische Polyarthritits ..... 998

    Spondylarthropathien ..... 1007

**Nervensystem**

**37 Nervensystem** ..... 1031  
 W. H. Oertel und R. Hohlfeld

    Neuromuskuläre Endplatte ..... 1035  
 R. Hohlfeld

**37.1 Physiologische Grundlagen** ..... 1035

**37.2 Allgemeine Pathophysiologie** ..... 1036

**37.3 Spezielle Pathophysiologie** ..... 1036

    Myasthenia gravis ..... 1036

    Lambert-Eaton-Myasthenie-Syndrom ..... 1037

    Weitere Myasthenie-Syndrome ..... 1038

        Peripherer Nerv ..... 1038  
 R. Hohlfeld

**37.4 Physiologische Grundlagen** ..... 1038

Rheumatisches Fieber .....	1008
Progressive systemische Sklerose .....	1009
Systemischer Lupus erythematoses .....	1011
Polymyositis, Dermatomyositis .....	1014
Primäre und sekundäre Vaskulitiden .....	1015
Vasculitis allergica .....	1015
Purpura Schönlein-Henoch .....	1016
Kryoglobulinämien .....	1016
Granulomatöse Angiitiden .....	1016
Wegener-Granulomatose .....	1016
Panarteriitis Kussmaul-Maier .....	1016
Riesenzellarteriitiden .....	1016
Literatur .....	1017
Takayasu-Syndrom .....	1017

**36 Muskulatur** ..... 1019  
R. Hohlfeld

**36.1 Physiologische Grundlagen** ..... 1020

**36.2 Allgemeine Pathophysiologie** ..... 1022

**36.3 Spezielle Pathophysiologie** ..... 1023

Myopathien mit bekanntem genetischen Defekt definierter Muskelproteine .....	1023
Muskeldystrophie Typ Duchenne und Becker ..	1023
Myotone Dystrophie .....	1024
Entzündliche Myopathien .....	1025
Dermatomyositis .....	1025
Polymyositis .....	1025
HIV-assoziierte Myositis .....	1025
Einschlusskörperchen-Myositis .....	1026
Stoffwechselmyopathien .....	1026
Literatur .....	1028

**37.5 Allgemeine Pathophysiologie** ..... 1041

**37.6 Spezielle Pathophysiologie** ..... 1043  
Rückenmark ..... 1044  
R. Hohlfeld

**37.7 Physiologische Grundlagen** ..... 1044

Reflexe .....	1044
Rückenmarksbahnen .....	1045

**37.8 Allgemeine Pathophysiologie** ..... 1049

**37.9 Spezielle Pathophysiologie** ..... 1050  
Hirnstamm und Hirnnerven ..... 1050  
U. Büttner und R. Hohlfeld

**37.10 Physiologische Grundlagen** ..... 1050



<b>37.11 Allgemeine Pathophysiologie</b> .....	1052
Okulomotorik .....	1052
Periphere versus „zentrale“ Hirnnervenläsion ....	1054
<b>37.12 Spezielle Pathophysiologie</b> .....	1055
Syndrome .....	1055
Vegetatives Nervensystem .....	1055
W. H. Oertel und K. Schepelmann	
<b>37.13 Physiologische Grundlagen</b> .....	1055
Sympathikus und Parasympathikus .....	1055
Pupillomotorik .....	1056
Harnblasenfunktion .....	1057
<b>37.14 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie</b> .	1059
Pupillomotorik .....	1059
Läsion der sympathischen Innervation –	
Horner-Syndrom .....	1059
Läsion der parasympathischen Innervation ....	1060
Pupillenstörung bei Hirndruck .....	1060
Harnblasenfunktion .....	1060
Pupillenstörung bei Diabetes mellitus .....	1060
Kleinhirnerkrankungen .....	1061
W. H. Oertel	
<b>37.15 Physiologische Grundlagen</b> .....	1061
Anatomie .....	1061
Kleinhirnrinde und ihre Afferenzen –	
Neurotransmitter .....	1063
Kleinhirnerkerne und Vestibularkerne .....	1065
Motorische Fnktionen des Kleinhirn .....	1065
Konzept des motorischen Lernens –	
Kleinhirnfunktion .....	1065
<b>37.16 Allgemeine Pathophysiologie</b> .....	1066
Augenbewegungen – Vestibulozerebellum .....	1066
Stand- und Gangkontrolle .....	1066
Kontrolle der Willkürmotorik .....	1067
<b>37.17 Spezielle Pathophysiologie</b> .....	1068
Basalganglienerkrankungen – motorisches	
System .....	1069
W. H. Oertel	
<b>37.18 Physiologische Grundlagen</b> .....	1069
Anatomie .....	1070
Afferenz, Efferenz und Projektionssysteme .....	1070
Afferenzen der Basalganglien .....	1070
Direktes und indirektes striatales	
Projektionssystem .....	1071
Efferentes System .....	1072
Zusammenspiel der Basalganglienkerne .....	1072
<b>37.19 Allgemeine Pathophysiologie</b> .....	1073
<b>37.20 Spezielle Pathophysiologie</b> .....	1073
Parkinson-Krankheit (Idiopathisches	
Parkinson-Syndrom) .....	1073
Klinik .....	1073

Pathobiochemie und Pathophysiologie .....	1073
Pathogenese der Parkinson-Krankheit .....	1074
Parkinson-Therapie .....	1075
Chorea Huntington .....	1076
Klinik .....	1076
Pathobiochemie und Pathophysiologie .....	1076
Ätiologie und Pathogenese .....	1076
Morbus Wilson .....	1077
Klinik .....	1077
Andere Basalganglienerkrankungen .....	1077
Epilepsien .....	1077
W. H. Oertel und F. Rosenow	
<b>37.21 Physiologische Grundlagen und allgemeine Pathophysiologie .....</b>	<b>1077</b>
Klinik .....	1077
Ätiologie .....	1077
Fokale Epilepsien und fokale Anfälle .....	1078
Generalisierte Epilepsien und generalisierte Anfälle .....	1081
Physiologische Voraussetzungen .....	1081
Genetische Grundlagen erblicher Epilepsien .....	1083
<b>37.22 Spezielle Pathophysiologie .....</b>	<b>1084</b>
Fokale Epilepsien am Beispiel des Hippokampusmodells – Ammonshornsklerose ...	1084
Kindling .....	1085
Paroxysmal depolarisation shift .....	1085
Generalisierte Epilepsien am Beispiel der Absencenepilepsie .....	1087
Zerebrale Ischämie .....	1087
W. H. Oertel	
<b>37.23 Physiologische Grundlagen .....</b>	<b>1087</b>
Gefäßversorgung des Gehirns .....	1087
Regulation der Gehirngefäße .....	1090
Zerebrale Durchblutung, Glucose- und Sauerstoffbedarf .....	1091
<b>37.24 Allgemeine Pathophysiologie .....</b>	<b>1091</b>
Verminderung der Hirndurchblutung und Hirnfunktion .....	1091
Core – Penumbra .....	1092
Ischämische zerebrale Mikrozirkulation .....	1092
Zelluläre Pathophysiologie der Ischämie .....	1093
Energiemangel .....	1093
Entzündung .....	1096
Apoptose .....	1096
<b>37.25 Spezielle Pathophysiologie .....</b>	<b>1097</b>
Zerebrale Makroangiopathien .....	1099
Embolischer ischämischer Infarkt .....	1099
Thrombotischer ischämischer Territorialinfarkt .....	1099
Hämodynamisch verursachter ischämischer Insult .....	1099
Zerebrale Mikroangiopathien .....	1100
Sprache – Aphasie .....	1100
W. H. Oertel	

## Inhaltsverzeichnis

<b>37.26 Physiologische Grundlagen</b> .....	1100
Sprachregionen .....	1100
<b>37.27 Allgemeine Pathophysiologie</b> .....	1104

## Neoplasien

<b>38 Neoplasien</b> .....	1109
L. Kanz	
<b>38.1 Allgemeine Pathophysiologie</b> .....	1110
Epidemiologie .....	1110
Ursachen von Krebs .....	1111
Pathobiologie .....	1113
<b>38.2 Spezielle Pathophysiologie</b> .....	1114
Mutationen, Amplifikationen, Translokationen (Beispiele) .....	1114

## Sachverzeichnis

<b>37.28 Spezielle Pathophysiologie</b> .....	1104
Literatur .....	1104

Mutationen .....	1114
Genamplifikationen .....	1115
Translokationen .....	1116
Funktionsstörungen im Rahmen komplexer genetischer Alterationen (Beispiele) .....	1116
Gestörte Apoptose .....	1116
Tumorassoziierte Immunanergie .....	1117
Gestörte Zellalterung .....	1117
Tumorangiogenese .....	1118
Literatur .....	1119