

Inhaltsverzeichnis

Morphologische und morphometrische Befunde bei molekulargenetisch differenzierten hereditären Neuropathien

<u>1. Einleitung</u>	1
<u>1.1. Hereditäre, motorische und sensible Neuropathie, Typ I (HMSN I)</u>	1
1.1.1. Klinik	1
1.1.2. Elektrophysiologie	1
1.1.3. Pathomorphologie	2
1.1.4. Genetik	3
<u>1.2. Hereditäre, motorische und sensible Neuropathie, Typ II (HMSN II)</u>	3
1.2.1. Klinik	3
1.2.2. Elektrophysiologie	4
1.2.3. Pathomorphologie	4
1.2.4. Genetik	4
<u>1.3. Hereditäre Neuropathie mit Neigung zur Druckläsion (HNPP)</u>	5
1.3.1. Klinik	5
1.3.2. Elektrophysiologie	5
1.3.3. Pathomorphologie	5
1.3.4. Genetik	6
<u>2. Material und Methoden</u>	7
<u>2.1. Patientenauswahl</u>	7
2.1.1. HMSN-I-Patienten	7
2.1.2. HMSN-II-Patienten	8
2.1.3. HNPP-Patienten	9
2.1.4. Kontrollgruppe	9
<u>2.2. DNA Analyse</u>	10
<u>2.3. Qualitative und quantitative Auswertung / Morphometrie</u>	11
2.3.1. Untersuchungsgut	11
2.3.1.1. Biopsien	11
2.3.1.2. Präparate	11

2.3.2. Hardware und Software	12
2.3.3. Messverfahren	12
2.3.3.1. Messung der myelinisierten Axone und Messwerte	14
<u>2.4. Statistik</u>	15
<u>3. Ergebnisse</u>	16
<u>3.1. Molekulargenetische Befunde</u>	16
<u>3.2. Morphometrie</u>	17
3.2.1. HMSN I	17
3.2.2. HMSN II	21
3.2.3. HNPP	23
<u>4. Diskussion</u>	25
<u>4.1. HMSN I</u>	25
<u>4.2. HMSN II</u>	27
<u>4.3. HNPP</u>	28
<u>5. Zusammenfassung</u>	29
<u>6. Literaturverzeichnis</u>	31
<u>7. Abkürzungsverzeichnis</u>	41
<u>8. Danksagung</u>	42
<u>9. Tabellarischer Lebenslauf</u>	43