

Inhaltsverzeichnis

1	Einführung (Th. Mothes).....	1
2	Nukleinsäuren (Th. Mothes und Th. Köhler).....	4
2.1	Genetische Defekte	4
2.2	Genetische Polymorphismen	6
2.3	Methoden der Nukleinsäure-Diagnostik	6
2.3.1	Indirekte Methoden	7
2.3.2	Direkte Methoden.....	8
2.3.3	Funktionelle Genomanalyse.....	10
2.4	Störungen des Purinstoffwechsel, Hyperurikämie und Gicht	10
3	Malignes Wachstum (Th. Mothes)	14
3.1	Cancerogene Faktoren	15
3.1.1	Physikalische Faktoren.....	15
3.1.2	Chemische Substanzen.....	15
3.1.3	Viren.....	17
3.2	Onkogene und Tumorsuppressor-Gene	18
3.2.1	Aktivierung von Onkogenen.....	18
3.2.2	Inaktivierung von Tumorsuppressor-Genen	19
3.2.3	Eigenschaften und Wirkungen von Onkogenprodukten und Tumorsuppressor-Proteinen	20
3.3	Biochemische Eigenschaften von Tumorzellen.....	21
3.4	Tumorimmunologie.....	24
3.4.1	Tumorantigene	24
3.4.2	Immunabwehr	24
3.4.3	Mechanismen der Tumorzellen, um der Immunantwort zu entgehen.....	25
3.5	Einfluß von Pharmaka auf das Wachstum der Tumorzellen (antineoplastische Chemotherapie)	25
3.6	Laboratoriumsdiagnostik	27

4	Aminosäuren und Proteine (H.Seim)	30
4.1	Defekte im Aminosäurenstoffwechsel.....	30
4.1.1	<i>Hereditäre Abbaustörungen.....</i>	<i>30</i>
4.1.2	<i>Hereditäre Transportstörungen.....</i>	<i>33</i>
4.1.3	<i>Generalisierte angeborene oder erworbene Störungen des Aminosäuren-Stoffwechsels</i>	<i>34</i>
4.2	Proteinstoffwechsel.....	35
4.2.1	<i>Nutritive Aspekte.....</i>	<i>35</i>
4.2.2	<i>Regulatorische Aspekte.....</i>	<i>36</i>
4.2.3	<i>Plasmaproteine</i>	<i>37</i>
5	Diabetes mellitus und Kohlenhydrat- stoffwechsel-Störungen (V. Richter)	43
5.1	Hypo- und Hyperglycämie.....	43
5.2	Klassifikation und Pathogenese des Diabetes mellitus.....	44
5.3	Stoffwechselstörungen bei Diabetes mellitus	45
5.4	Auswirkungen der diabetischen Stoffwechsellage	47
5.5	Diabetes mellitus im Rahmen des metabolischen Syndroms	49
5.6	Diagnostik der diabetischen Stoffwechsellage	51
5.7	Enzymdefekte im zellulären Kohlenhydratstoffwechsel	53
6	Atherosklerose und Lipidstoffwechsel-Störungen (V. Richter).....	54
6.1	Lipoproteine und Atheroskleroserisiko	54
6.2	Primäre Lipoproteinstoffwechsel-Störungen	58
6.3	Sekundäre Lipoproteinstoffwechsel-Störungen	63
6.4	Adipositas.....	64
6.5	Lipid-Absorptionsstörungen und Lipid-Speicherkrankheiten	65
6.6	Diagnostik von Lipoproteinstoffwechselstörungen	66
6.6.1	<i>Basisanalytik.....</i>	<i>66</i>
6.6.2	<i>Lipoprotein-Analytik</i>	<i>67</i>
6.6.3	<i>Spezielle Methoden zur Differentialdiagnostik von Fettstoffwechselstörungen.....</i>	<i>68</i>

7	Entzündung (H. Remke)	69
7.1	Lokale Entzündungsreaktionen	70
7.1.1	Lokale aseptische Entzündung	70
7.1.2	Lokale septische Entzündung	74
7.2	Systemische Entzündungsreaktionen (Systemisches immunreaktives Syndrom, Sepsis)	75
7.2.1	Fieberreaktion	76
7.2.2	Leukozytose und Anämie	76
7.2.3	Blutkörperchen-Senkungsgeschwindigkeit	77
7.2.4	Proteine als Entzündungs- und Sepsismarker	77
7.2.5	Postaggressions-Stoffwechsel	79
8	Binde-und Stützgewebe (R. Martin)	81
8.1	Degenerative Veränderungen von Knorpel- und Bindegewebe	82
8.1.1	Altersbedingte und degenerative Veränderungen	82
8.2	Veränderungen von Gelenken (Arthritis)	83
8.3	Knochenstoffwechsel	84
8.3.1	Pathobiochemie des Knochenstoffwechsels	84
8.4	Störungen von Bindegewebs- und Knochensynthese bzw. -reparatur	85
8.5	Laboratoriumsdiagnostik	89
8.5.1	Mineralien, Enzyme, Stoffwechselfparameter	89
8.5.2	Hormone	90
9	Endokrinopathien (J. Kratzsch)	91
9.1	Allgemeine pathobiochemische Mechanismen	91
9.2	Methodische Aspekte der endokrinologischen Labordiagnostik	91
9.2.1	Probengewinnung	91
9.2.2	Funktionstests	92
9.3	Hypothalamus und Hypophyse	93
9.3.1	Störungen der hypothalamisch-adenohypophysären Achse	93
9.3.2	HCG als Indikator der Frühschwangerschaft	95
9.3.3	Störungen der hypothalamisch-neurohypophysären Achse	95
9.4	Schilddrüse	96
9.4.1	Struma	96
9.4.2	Hyperthyreose	96
9.4.3	Hypothyreose	97

9.4.4	Thyreoiditis	98
9.4.5	Tumoren der Schilddrüse	98
9.5	Nebenschilddrüse und Calciumhomöostase.....	98
9.5.1	Vitamin-D Mangel	98
9.5.2	Hyperparathyreoidismus.....	99
9.5.3	Hypoparathyreoidismus	99
9.6	Nebennierenrinde.....	100
9.6.1	Nebennierenrindenüberfunktion	100
9.6.2	Nebennierenunterfunktion.....	101
9.6.3	Kongenitales adrenogenitales Syndrom	101
9.7	Gonaden	102
9.7.1	Testes.....	102
9.7.2	Ovar	103
9.7.3	Störungen der sexuellen Differenzierung.....	104
9.8	Nebennierenmark.....	105
9.8.1	Neuroblastom.....	105
9.8.2	Phäochromozytom.....	105
10	Blut und blutbildende Organe (G. M. Fiedler).....	107
10.1	Grundlagen	107
10.1.1	Hämatopoese.....	107
10.1.2	Klinische Aspekte der Stammzellen	109
10.1.3	Wachstumsfaktoren	109
10.1.4	Adhäsionsmoleküle	110
10.1.5	Zelloberflächenmarker - CD	110
10.1.6	Allgemeine Untersuchungen des peripheren Blutes	110
10.2	Erythrozyten	112
10.2.1	Veränderungen der Erythrozytenmorphologie	112
10.2.2	Erythrozyteneinschlüsse.....	113
10.3	Anämie.....	113
10.3.1	Klassifikation der Anämie	114
10.3.2	Basisdiagnostik der Anämie	116
10.3.3	Hypochrome, mikrozytäre Anämie.....	117
10.3.4	Makrozytäre, Hyperchrome Anämie.....	123
10.3.5	Hämolytische Anämie	126
10.3.6	Normozytäre, normochrome Anämie.....	133
10.4	Polyglobulie und Polycythaemia vera	133
10.4.1	Polyglobulie	133
10.4.2	Polycythaemia vera	134

10.5	Leukozyten	134
10.5.1	Neutrophile Granulozyten	134
10.5.2	Eosinophile Granulozyten	134
10.5.3	Basophile Granulozyten	135
10.5.4	Lymphozyten	136
10.5.5	Monozyten	136
10.6	Leukämien.....	137
10.6.1	Akute Leukämie	137
10.6.2	Chronische Leukämien.....	139
11	Hämostase (H. Löster)	142
11.1	Das Gerinnungssystem	142
11.1.1	Aktivierung des Gerinnungssystems	142
11.1.2	Inhibitoren des Gerinnungssystems	146
11.2	Gerinnungsanalysen.....	149
11.2.1	Diagnostisches Minimalprogramm.....	149
11.2.2	Untersuchungsprogramm bei pathologischen Globaltests	154
12	Salz-, Wasser-, Säure-Basen-Haushalt und Nierenfunktion (H. Remke)	156
12.1	Elektrolyt- und Wasser-Haushalt	156
12.1.1	Störungen des Flüssigkeitshaushalts	156
12.1.2	Störungen im Elektrolyt-Haushalt	157
12.1.3	Wasser-, Na^+ - und K^+ -Homöostase	158
12.1.4	Diagnostik	159
12.2	Säure-Basen-Haushalt	159
12.2.1	Acidosen.....	160
12.2.2	Alkalosen.....	161
12.2.3	Klinisch-chemische Analytik	162
12.3	Nierenfunktionen und Nephropathien	162
12.4	Klinisch-chemische Nierenfunktionsprüfungen	167
12.5	Nierendiät.....	167
12.6	Gicht	167
12.7	Nierensteine	168

13	Gastrointestinaltrakt (Th. Mothes).....	169
13.1	Magen	169
13.1.1	<i>Gastritis.....</i>	169
13.1.2	<i>Ulcus</i>	171
13.2	Darm.....	172
13.2.1	<i>Störungen der Kohlenhydrat,- Protein- und Lipidassimilation</i>	172
13.2.2	<i>Lipidmalassimilation.....</i>	174
13.2.3	<i>Störungen des Wassertransports.....</i>	176
13.2.4	<i>Störungen mit immunologischer Beteiligung.....</i>	177
13.3	Exokrines Pankreas.....	178
13.3.1	<i>Akute Pankreatitis</i>	178
13.3.2	<i>Chronische Pankreatitis.....</i>	179
13.4	Mucoviscidose	180
13.5	Laboratoriumsdiagnostik	181
13.5.1	<i>Magensekretionsanalyse und Diagnostik von Helicobacter-pylori-Infektion</i>	181
13.5.2	<i>Funktionsprüfung der intestinalen Resorption</i>	181
13.5.3	<i>Pankreas und Pankreasfunktion</i>	183
13.5.4	<i>Mukoviscidosediagnostik</i>	183
13.5.5	<i>Blut im Stuhl.....</i>	184
14	Lebererkrankungen (V. Richter).....	185
14.1	Stoffwechselveränderungen bei Lebererkrankungen.....	185
14.1.1	<i>Kohlenhydratstoffwechsel.....</i>	186
14.1.2	<i>Proteine, Aminosäuren, Harnstoff.....</i>	186
14.1.3	<i>Lipide/Lipoproteine.....</i>	187
14.2	Einschränkung der Exkretionsfunktionen.....	188
14.2.1	<i>Verminderte Gallenausscheidung</i>	188
14.2.2	<i>Hepatischer-Bilirubin-Stoffwechsel und Ikterus-Formen.....</i>	189
14.3	Toxische Leberschäden.....	190
14.3.1	<i>Biotransformationsfunktionen der Leber und Leberschäden durch Xenobiotika.....</i>	190
14.3.2	<i>Alkoholstoffwechsel und Organschädigung.....</i>	191
14.3.3	<i>Fettleber.....</i>	192
14.4	Laboratoriumsdiagnostik der Lebererkrankungen.....	193
14.4.1	<i>Serologische Diagnostik von Virushepatitiden</i>	193
14.4.2	<i>Enzymdiagnostik von Lebererkrankungen.....</i>	196
14.4.3	<i>Plasmaproteine</i>	198
14.4.4	<i>Bilirubin und verschiedene Metabolite</i>	199

15	Ischämische Herzerkrankungen (H. Löster)	200
15.1	Energiestoffwechsel des gesunden Herzens	200
15.2	Stoffwechsel des ischämisch geschädigten Herzens	201
15.2.1	Stoffwechsel der Ischämiephase	201
15.2.2	Stoffwechsel der Reperusionsphase	202
15.3	Klinisch-chemische Untersuchungen.....	205
15.3.1	Enzymdiagnostik	205
15.3.2	Proteindiagnostik.....	209
16	Atmung (H. Martin).....	211
16.1	Ursachen für Störungen der Atmung und des Gasaustausches.....	211
16.1.1	Pathobiochemie des Lungengewebes	211
16.1.2	Pathobiochemie des Gastransportes im Blut.....	214
16.1.3	Gewebsatmung	215
16.2	Laboratoriumsdiagnostik	215
17	Skelettmuskel (H. Seim, H.-J. Kühn)	217
17.1	Muskeldystrophien vom Typ DUCHENNE und BECKER.....	217
17.2	Kongenitale Myopathien mit Strukturanomalien.....	218
17.3	Myotone Erkrankungen und periodische Lähmungen.....	218
17.4	Metabolische Myopathien.....	219
17.5	Erworbene myogene Erkrankungen	225
17.6	Störung der neuromuskulären Übertragung (Myasthenia gravis)...	226
17.7	Neurogen-bedingte Muskelatrophie	227
17.8	Labordiagnostik der Skelettmuskelerkrankungen	227
17.8.1	Basisdiagnostik	227
17.8.2	Spezialdiagnostik	228

18 Zentralnervensystem (ZNS) (H.-J. Kühn) 230

18.1 Liquorbildung und -zirkulation 230

18.2 Blut-Liquor-Schranke (BLS) und Herkunft der Liquorproteine..... 231

18.3 Reiberschema (Quotientendiagramm) 232

18.4 Oligoklonale Banden 234

18.5 Erregerspezifische Antikörper, Antikörperindex 235

18.6 Liquorzytologie 236

18.7 Glukose und Lactat 238

18.8 Degenerative Hirnerkrankungen 238

18.9 Sonstige Stoffwechselerkrankungen mit ZNS-Beteiligung..... 240

18.9.1 *Reifsumsyndrom 240*

18.9.2 *Porphyriepolyneuropathie 240*

18.9.3 *Morbus Wilson 240*

18.9.4 *Metachromatische Leukodystrophie 240*

18.9.5 *Adrenoleukodystrophie 241*

18.10 Anhang 242

18.10.1 *Untersuchungsgang 242*

18.10.2 *Krankheitsrelevante Liquorkonstellationen 243*

18.10.3 *Normalwerte in der Liquordiagnostik (lumbaler Liquor) 244*

Sachwortverzeichnis..... 245