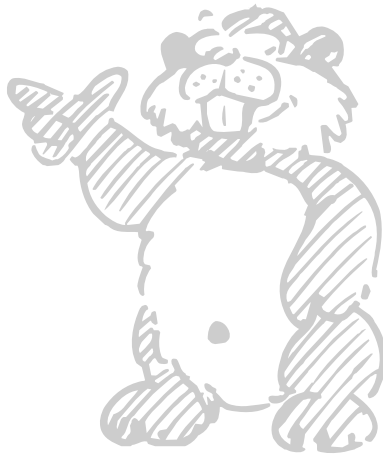


# **Pathobiochemie und Klinische Chemie**



Herausgeber:  
Th. Mothes, H. Remke, V. Richter

# Inhaltsverzeichnis

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

<b>4</b>	<b>Aminosäuren und Proteine (H.Seim) .....</b>	<b>30</b>
<b>4.1</b>	<b>Defekte im Aminosäurenstoffwechsel.....</b>	<b>30</b>
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>
<b>4.2</b>	<b>Proteinstoffwechsel.....</b>	<b>35</b>
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>
<b>5</b>	<b>Diabetes mellitus und Kohlenhydrat- stoffwechsel-Störungen (V. Richter) .....</b>	<b>43</b>
5.1	<b>Hypo- und Hyperglycämie.....</b>	<b>43</b>
5.2	<b>Klassifikation und Pathogenese des Diabetes mellitus.....</b>	<b>44</b>
5.3	<b>Stoffwechselstörungen bei Diabetes mellitus .....</b>	<b>45</b>
5.4	<b>Auswirkungen der diabetischen Stoffwechsellaage .....</b>	<b>47</b>
5.5	<b>Diabetes mellitus im Rahmen des metabolischen Syndroms .....</b>	<b>49</b>
5.6	<b>Diagnostik der diabetischen Stoffwechsellaage .....</b>	<b>51</b>
5.7	<b>Enzymdefekte im zellulären Kohlenhydratstoffwechsel .....</b>	<b>53</b>
<b>6</b>	<b>Atherosklerose und Lipidstoffwechsel-Störungen (V. Richter).....</b>	<b>54</b>
6.1	<b>Lipoproteine und Atheroskleroserisiko .....</b>	<b>54</b>
6.2	<b>Primäre Lipoproteinstoffwechsel-Störungen .....</b>	<b>58</b>
6.3	<b>Sekundäre Lipoproteinstoffwechsel-Störungen .....</b>	<b>63</b>
6.4	<b>Adipositas.....</b>	<b>64</b>
6.5	<b>Lipid-Absorptionsstörungen und Lipid-Speicherkrankheiten .....</b>	<b>65</b>
6.6	<b>Diagnostik von Lipoproteinstoffwechselstörungen .....</b>	<b>66</b>
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 Fetstoffwechselstörungen.....</i>	<i>68</i>

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

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

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

<b>13</b>	<b>Gastrointestinaltrakt (Th. Mothes).....</b>	<b>169</b>
<b>13.1</b>	<b>Magen .....</b>	<b>169</b>
13.1.1	<i>Gastritis.....</i>	169
13.1.2	<i>Ulcus .....</i>	171
<b>13.2</b>	<b>Darm.....</b>	<b>172</b>
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
<b>13.3</b>	<b>Exokrines Pankreas.....</b>	<b>178</b>
13.3.1	<i>Akute Pankreatitis.....</i>	178
13.3.2	<i>Chronische Pankreatitis.....</i>	179
<b>13.4</b>	<b>Mucoviscidose .....</b>	<b>180</b>
<b>13.5</b>	<b>Laboratoriumsdiagnostik .....</b>	<b>181</b>
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
<b>14</b>	<b>Lebererkrankungen (V. Richter).....</b>	<b>185</b>
<b>14.1</b>	<b>Stoffwechseleränderungen bei Lebererkrankungen.....</b>	<b>185</b>
14.1.1	<i>Kohlenhydratstoffwechsel.....</i>	186
14.1.2	<i>Proteine, Aminosäuren, Harnstoff.....</i>	186
14.1.3	<i>Lipide/Lipoproteine.....</i>	187
<b>14.2</b>	<b>Einschränkung der Exkretionsfunktionen.....</b>	<b>188</b>
14.2.1	<i>Verminderte Gallenausscheidung.....</i>	188
14.2.2	<i>Hepatischer-Bilirubin-Stoffwechsel und Ikterus-Formen.....</i>	189
<b>14.3</b>	<b>Toxische Leberschäden.....</b>	<b>190</b>
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
<b>14.4</b>	<b>Laboratoriumsdiagnostik der Lebererkrankungen.....</b>	<b>193</b>
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

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



<b>18</b>	<b>Zentralnervensystem (ZNS) (H.-J. Kühn) .....</b>	<b>230</b>
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	<i>Reifsumsyndrom</i> .....	240
18.9.2	<i>Porphyriepolyneuropathie</i> .....	240
18.9.3	<i>Morbus Wilson</i> .....	240
18.9.4	<i>Metachromatische Leukodystrophie</i> .....	240
18.9.5	<i>Adrenoleukodystrophie</i> .....	241
18.10	Anhang .....	242
18.10.1	<i>Untersuchungsgang</i> .....	242
18.10.2	<i>Krankheitsrelevante Liquorkonstellationen</i> .....	243
18.10.3	<i>Normalwerte in der Liquordiagnostik (lumbaler Liquor)</i> .....	244
	<b>Sachwortverzeichnis.....</b>	<b>245</b>