

Inhaltsverzeichnis

Genetik

1 Genetik	3	Nicht hereditäre, somatisch bedingte Krankheiten	27
E. Passarge		Funktionelle Aspekte	27
1.1 Physiologische Grundlagen	5	Instabile Mutationen	29
Das Genom des Menschen	5	Mutationsrate beim Menschen	29
Nukleäres Genom	5	DNA-Reparatur	29
Mitochondriales Genom	6	DNA-Diagnostik	30
DNA und Gene	7	Mutationssuche	30
DNA-Struktur	7	Indirekte DNA-Diagnostik	31
Genstruktur	8	Genetische Diagnostik und Beratung	32
Gen-Expression	10	Diagnostik und genetische Heterogenität	32
Transkription und Translation	10	Inhalte der genetischen Beratung	32
Monoallelische Expression	11	Prädiktive Diagnostik	33
Analyse des Genoms	12	Ethische Aspekte in der Humangenetik	33
Isolierung von DNA-Fragmenten	12	1.3 Spezielle Pathophysiologie	34
Nachweisverfahren (DNA-Hybridisierung, Southern-Blot)	12	Pharmakogenetik	34
DNA-Klonierung	13	Chromosomenaberrationen	35
Polymerase-Kettenreaktion (PCR)	14	Genetische Aspekte verschiedener Organsysteme und Funktionsbereiche	36
Human-Genomprojekt	15	Stoffwechsel	36
Kartierung von Genen	15	Innere Sekretion	37
Genetische Marker	15	Blut	37
Physikalische Karte	16	Immunsystem	39
Evolution von Genen und Genomen	17	Infektionen	41
Genetische Karte	17	Kreislauf	41
Chromosomen	18	Lunge und Atmung	41
Karyotyp	19	Verdauung	42
Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)	20	Niere und Elektrolyttransport	42
Zellzyklus	20	Bewegungsapparat	43
Formale Genetik (Mendelsche Erbgänge)	21	Nervensystem	44
1.2 Allgemeine Pathophysiologie	23	Neoplasie	45
Kategorien genetisch bedingter Krankheiten und ihre medizinische Bedeutung	24	Behandlung und Prävention genetisch bedingter Krankheiten	48
Chromosomal bedingte Krankheiten	24	Konventionelle Therapie des Phänotyps	48
Multigen bedingte Krankheiten	25	Gentherapie	48
Monogen bedingte Krankheiten	26	Prävention	48
Mitochondrial bedingte Krankheiten	26	1.4 Anhang	49
Mutationen	27	Literatur	55
Mutationstypen	27		

Stoffwechsel

2 Kohlenhydratstoffwechsel	59	Insulinspezies	88
Werner A. Scherbaum		Insulinallergien	88
2.1 Physiologische Grundlagen	61	Insulinanaloga	89
Funktion der Kohlenhydrate	61	Therapie mit oralen Antidiabetika	90
Intermediärstoffwechsel	61	Sulfonylharnstoffe	90
Glucose im Blut	63	Biguanide	90
2.2 Allgemeine Pathophysiologie	63	Repaglinide	91
Insulin	63	α -Glucosidasehemmer	91
Struktur, Biosynthese und Signalübertragung ..	63	Thiazolidindione	91
Insulinsekretion	65	Akute Komplikationen des Diabetes mellitus	92
Hyperproinsulinämie	67	Hypoglykämie und hypoglykämischer Schock ..	92
Degradierung von Insulin	67	Diabetische Ketoazidose und	
Amylin	68	hyperglykämisches hyperosmolares Koma	93
Insel-Amyloid	68	Lactatazidose	94
Amylinsekretion und -wirkung	68	Chronische Komplikationen beim Diabetes	
Glucagon-like-Peptide (GLP-1) und andere		mellitus	94
insulinotrope Inkretine	69	Überblick	94
GLP-1 – Struktur und Produktion	69	Mikroangiopathische Komplikationen	94
GLP-1 – Wirkungen	70	Biochemische Grundlagen der diabetischen	
GLP-1 – Therapeutikum beim Typ-2-Diabetes ..	70	Folgeerkrankungen	95
2.3 Spezielle Pathophysiologie	71	Diabetische Makroangiopathie	98
Typ-1-Diabetes	71	Literatur	101
Ätiologie und Pathogenese	71	3 Proteinstoffwechsel	105
Serologische Marker	75	D. Häussinger, M. Fromm und R. Tauber	
Prävention	75	3.1 Physiologische Grundlagen	106
Latent insulinpflichtiger Diabetes mit		3.2 Allgemeine Pathophysiologie	106
Manifestation im Erwachsenenalter		Defekte der Proteinstruktur und ihre Ursachen ...	106
(LADA, latent autoimmune diabetes mellitus		Defekte auf Gen- und Transkriptionsebene	106
in adults)	76	Posttranskriptionell auftretende Störungen der	
Typ-2-Diabetes	77	Proteinsynthese	107
Übersicht	77	Störungen des Proteinumsatzes	
Insulinresistenz beim Typ-2-Diabetes	78	(Proteinturnover)	108
Sekretionsstörung beim Typ-2-Diabetes	83	Abbaustörungen auf zellulärer Ebene	108
Diabetes mellitus bei Pankreaserkrankungen	83	Anabolie und Katabolie	109
Glucosetoxizität	83	Proteinmangel und -überschuss	110
Diabetes mellitus bei Endokrinopathien	84	Plasmaproteine	111
Iatrogen Diabetes mellitus	84	3.3 Spezielle Pathophysiologie	111
Hormone	84	Angeborene Dysproteinämien	111
Betablocker	85	Erworbene Dysproteinämien	113
Kohlenhydratstoffwechsel in der		Plasmaproteinablagerungen (Amyloidosen)	116
Schwangerschaft	85	Störungen zellulärer Struktur- und	
Insulinresistenz	85	Funktionsproteine	116
Thiazide	85	Störungen zytoskelettassoziierter Proteine	116
Immunsuppressiva	85	Enzymdefekte	116
Weitere diabetesinduzierende Substanzen	85	Rezeptoren, Signaltransduktions- und	
Triglyceridspiegel	86	Transportsysteme	117
Gestationsdiabetes	86	Proteine des Binde- und Stützgewebes	118
Intrauterine Entwicklungsstörung beim		Aminosäurestoffwechsel	119
maternalen Diabetes	86	Primäre Störungen	119
Schwangerschaftskomplikationen bei		Erworbene (sekundäre) Störungen	124
Typ-1-Diabetikerinnen	87	Literatur	125
Insulintherapie	87		
Übersicht	87		

4 Purin- und Pyrimidinstoffwechsel	127	5.3 Spezielle Pathophysiologie	148
H. E. Blum		Primäre LDL-Hypercholesterinämien	149
4.1 Physiologische Grundlagen	128	Familiäre Hypercholesterinämie	149
4.2 Allgemeine Pathophysiologie	130	Familiär defektes Apolipoprotein B-100	151
Biosynthese, Reutilisation und Abbau von Purinnukleotiden	130	Polygene Hypercholesterinämie	151
Biosynthese von Desoxyribonukleotiden	131	Hyperalphalipoproteinämie	151
Biosynthese von DNA und RNA	131	Apolipoprotein-E-Polymorphismus	151
Biosynthese, Reutilisation und Abbau von Pyrimidinnukleotiden	131	Primäre Hypertriglyzeridämien	152
4.3 Spezielle Pathophysiologie	132	Familiäre Hypertriglyzeridämie	152
Purinstoffwechsel	132	Chylomikronämie und Chylomikronämie-Syndrom	152
Spezielle Pathophysiologie des Pyrimidinstoffwechsels	133	Familiärer Lipoproteinlipasemangel	154
Instabilität der Purin- und Pyrimidinbasen	133	Gemischte Hyperlipoproteinämien	154
Hemmstoffe der Purin-, Pyrimidin- und Polynukleotidsynthese	134	Familiäre Dysbetalipoproteinämie	154
Literatur	134	Familiärer Apolipoprotein-C-II-Mangel	154
5 Fettstoffwechsel	135	Inhibitor der Lipoproteinlipase	154
W. O. Richter und P. Schwandt		Familiärer Apolipoprotein-C-II-Mangel	155
5.1 Physiologische Grundlagen	137	Inhibitor der Lipoproteinlipase	155
Lipide	137	Familiäre kombinierte Hyperlipidämie	155
Freie Fettsäuren	137	Lipoprotein (a)-Hyperlipoproteinämie	156
Triglyceride	137	Alipoproteinämien und Hypolipoproteinämien	156
Cholesterin	137	LCAT-Mangel	156
Phospholipide	138	Fischaugenkrankheit	157
Apolipoproteine	138	Sekundäre Dyslipoproteinämien	157
Lipide und Serumlipoproteine	138	Diabetes mellitus	157
Apolipoprotein A	138	Hormonelle Störungen	157
Lipide und Serumlipoproteine	139	Lebererkrankungen	158
Apolipoprotein B	139	Nierenerkrankungen	158
Apolipoprotein C	139	Lipidspeicherkrankheiten	159
Lipoproteine	139	Sphingolipidosen	159
Apolipoprotein E	139	Adrenoleukodystrophie	159
Andere Apolipoproteine	139	Medikamente	159
Enzyme und Transferproteine	140	Morbus Refsum	159
Stoffwechsel der Lipoproteine	140	Saure-Lipase-Mangel	159
Exogener Weg	140	Sterolspeicherkrankheiten	161
Endogener Fettabbau	141	Phytosterolämie	161
HDL-Stoffwechsel und Cholesterinrücktransport	144	Literatur	161
5.2 Allgemeine Pathophysiologie	145	Zerebrotendinöse Xanthomatose	161
Lipide und Lipoproteine als Risikofaktoren	145	6 Wasser- und Elektrolythaushalt ..	163
Gesamtcholesterin	145	W. Zidek	
LDL-Cholesterin	145	Volumenregulation	165
HDL-Cholesterin	146	6.1 Physiologische Grundlagen	165
Triglyceride	146	Regelkreise der Volumenregulation	165
Genetische Einflüsse auf die Konzentration der Lipoproteine im Blut	147	Regulation des Zellvolumens	166
Einflüsse auf die Serumlipoproteine	147	6.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie ..	168
Lipoprotein (a)	147	Hypovolämie	168
		Ursachen	168
		Symptome	168
		Hypervolämie	169
		Ursachen	169
		Symptome	170
		Osmoregulation	171

6.3 Physiologische Grundlagen	171	8 Ernährung	195
Plasmomolarität	171	W. O. Richter und P. Schwandt	
Effektive Osmolarität	171		
6.4 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie	172	8.1 Physiologische Grundlagen	197
Hypoosmolarität	172	Energiegehalt der Nahrung	197
Ursachen	172	Körpergewichtsregulation	197
Symptome	172	Zwillingsstudien	198
Hyperosmolarität	173	Familienuntersuchungen	198
Ursachen	173	Adoptionsstudien	198
Symptome	174	Segregationsanalysen	198
K ⁺ -Haushalt	175	Aufklärung der genetischen Ursachen von	
6.5 Physiologische Grundlagen	175	Adipositasyndromen	198
6.6 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie	176	Genetische Regulation der Körperfettmasse und	
Hyperkaliämie	176	Fettverteilung bei positiver oder negativer	
Ursachen	1076	Energiebilanz	198
Symptome	176	Verknüpfungs- und Assoziationsanalysen –	
Hypokaliämie	177	Kandidatengene	200
Ursachen	177	Leptin	200
Symptome	180	Body-weight-Set-point	200
Mg ²⁺ -Haushalt	181	Fettzelle	201
6.6 Physiologische Grundlagen	181	Appetitregulation	201
6.7 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie	181	8.2 Spezielle Pathophysiologie	202
Hypomagnesiämie	181	Folgen der Überernährung	202
Ursachen	181	Koronare Herzkrankheit	202
Symptome	181	Plötzlicher Herztod	202
Hypermagnesiämie	182	Hypertonie und Schlaganfälle	202
Ursachen	182	Herzinsuffizienz und Kardiomegalie	203
Literatur	182	Thrombotische und thromboembolische	
Symptome	182	Komplikationen	203
7 Säure-Basen-Haushalt	183	Pulmonale Störungen	203
R. Düsing		Gallensteine	203
7.1 Physiologische Grundlagen	184	Leberzellverfettung	203
7.2 Allgemeine Pathophysiologie	184	Nierenerkrankungen	204
Pufferung und Adaptation	184	Hyperurikämie	204
Zur Bedeutung der Nierenfunktion	185	Endokrinologie	204
Reabsorption von HCO ₃ ⁻ im proximalen		Diabetes mellitus	204
Tubulus	185	Fettstoffwechsel	205
Funktion des distalen Tubulus	186	Bedeutung der Fettverteilung	205
7.3 Spezielle Pathophysiologie	187	Gelenke	205
Einfache (singuläre) Störungen des		Krebserkrankungen	205
Säure-Basen-Haushalts	187	Pathophysiologische Aspekte der	
Metabolische Azidose	188	Gewichtsreduktion	206
Metabolische Alkalose	190	Nachteile kurzfristiger Diäten	206
Respiratorische Azidose	192	Mindestanforderungen an Diäten	206
Respiratorische Alkalose	193	Diätformen	207
Kombinierte (komplexe) Störungen des		Ernährung und Atherosklerose	207
Säure-Basen-Haushalts	193	Nahrungscholesterin	207
Zelluläre pH-Regulation	194	Fettsäurezusammensetzung	208
Literatur	194	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
Kochsalzrestriktion	212
Alkohol	213
Kalium	213
Ernährung und Hyperurikämie	213
Stoffwechsel	213
Ω-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

9 Vitaminstoffwechsel	219
W. O. Richter und P. Schwandt	
9.1 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie ...	220
Wasserlösliche Vitamine	220
Vitamin B ₁ – Thiamin	220
Vitamin B ₂ – Riboflavin	221
Niacin	222
Pyridoxin (Vitamin B ₆)	223
Folsäure	224
Vitamin B ₁₂	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

Innere Sekretion

237

10 Hypothalamus und Hypophyse ...	239
K. von Werder, C. J. Strasburger und P. C. Scriba	
10.1 Physiologische Grundlagen	240
Anatomie	240
Bestimmungsmethoden	241
Regelmechanismen	241
Neurotransmitterkontrolle des Hypothalamus ...	242
Hypothalamische hypophysiotrope 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
Thyreostimulierendes 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

10.2 Allgemeine Pathophysiologie	254
Hypophysenhinterlappenhormone	256
Hypophysiotrope 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

Laboruntersuchungen	278	13 Nebennierenrinde	329
Schilddrüsenhormone und TSH im Blut	278	W. Vetter und L. M. Bachmann	
Weitere Laboruntersuchungen	278	13.1 Physiologische Grundlagen	330
Bildgebende Verfahren	279	Nebennierenrindenhormone	330
Szintigraphie	279	Chemische Struktur	330
Ultraschall (Sonographie)	280	Transport und Plasmagehalt der Nebennierenrindenhormone	330
11.2 Spezielle Pathophysiologie	281	Zellulärer Wirkmechanismus der Steroidhormone	330
Der Kropf (= die Struma)	281	Regulation der Nebennierenrindensteroiden	332
Diffuse Struma	281	Regulation der Aldosteronsekretion	332
Nodöse Struma (= Knotenkropf)	281	Metabolismus der Nebennierenrindenhormone	332
Iodmangelstruma	283	Regulation der Cortisolsekretion	333
Hyperthyreose	284	Regulation der Androgensekretion	334
Hyperthyreose bei Knotenkropf	284	Nachweismethoden der Nebennierenrindenhormone	335
Diffuse toxische Struma (Morbus Basedow)	286	Plasma-Hormonbestimmungen	335
Seltene Hyperthyreoseformen	287	Urin-Hormonbestimmungen	335
Thyreostatische Medikamente	287	Funktionstests	335
Hypothyreose	288	ACTH-Bestimmungen	337
Entzündungen der Schilddrüse	288	13.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie .	337
Lymphozytäre Thyreoiditis (Hashimoto-Thyreoiditis oder -Strumitis)	288	Aldosteron	337
Subakute granulomatöse Thyreoiditis de Quervain	289	Bedeutung	337
Literatur	290	Nachweis der Androgene	337
Fibrös invasive Thyreoiditis Riedel	290	Hyperaldosteronismus	338
12 Calcium- und Knochenstoffwechsel	293	Hypoaldosteronismus	339
R. Ziegler		Cortisol	340
12.1 Physiologische Grundlagen	294	Bedeutung	340
Regulation der Calciumhomöostase	294	Hyperkortisolismus	340
Parathormon	295	Hypokortisolismus	342
Calcitriol (Vitamin-D-Hormon)	296	Androgene	343
Calcitonin	298	Bedeutung	343
Aufbau und Funktion des Knochengewebes	299	Hyperandrogenismus	343
Knochenmasse	299	Hypoandrogenismus	344
Knochenumbau	300	Hormoninaktives Nebennierenadenom	344
Knochensubstanz	302	Literatur	344
12.2 Allgemeine und spezielle Pathologie	305	14 Nebennierenmark	345
Calciumexzess (Hyperkalzämische Erkrankungen) .	305	W. Vetter und L. M. Bachmann	
Autonomer Hyperparathyreoidismus	306	14.1 Physiologische Grundlagen	346
Tumorhyperkalzämie	309	Nebennierenmarkhormone	346
Familiäre hypokalzurische Hyperkalzämie (FHH)	310	Biosynthese	346
Calciummangel (Hypokalzämien)	311	Stoffwechsel	346
Hypoparathyreoidismus	311	Nachweis	346
Andere Hyperkalzämien	311	14.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie .	348
Sekundärer Hyperparathyreoidismus bei Niereninsuffizienz	315	Bedeutung	348
Calcium- und Vitamin-D-Mangel	315	Hypofunktionszustände	349
Phosphatmangel	317	Hyperfunktionszustände	349
Metabolische Osteopathien	319	Literatur	350
Osteoporose	319		
Osteogenesis imperfecta	324		
Osteopetrose	324		
Morbus Paget des Skeletts	325		
Literatur	327		

15 Testis	351	16.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie ..	387
J. Schopohl		Störungen der Pubertätsentwicklung	387
15.1 Physiologische Grundlagen und allgemeine Pathophysiologie	352	Normale Pubertät	387
Entwicklung, Reifung und Pubertät	352	Pubertas tarda	388
Androgene	353	Pubertas praecox	389
Biosynthese und Metabolismus	353	Abnorme sexuelle Entwicklung	389
Biologische Wirkungen	353	Ovarialinsuffizienz	392
Spermatogenese	356	Einfache Ovarialinsuffizienz	392
Tubuläres Kompartiment	356	Fehlbildungen der inneren Genitale	392
Steuerung der Hodenfunktion	357	Hyperprolaktinämische Ovarialinsuffizienz	396
Hypothalamus-Hypophysen-Hoden-Achse	357	Hyperandrogenämische Ovarialinsuffizienz	398
Hypothalamische Sekretion des Gonadotropin Releasing Hormons (GnRH)	357	Ovarialinsuffizienz bei extragonadalen Endokrinopathien und schweren nicht endokrinen Erkrankungen	403
Keimzellreifung	357	Peri- und Postmenopause	403
Hypophysäre Gonadotropinsekretion und -wirkung	357	Grundlagen	403
15.2 Spezielle Pathophysiologie	359	Folgen des Östrogenmangels	405
Hypogonadotroper Hypogonadismus	359	Zyklusabhängige Störungen, Sterilität	409
Hypothalamische Formen	359	Zyklusstörungen	409
Hypophysäre Formen des hypogonadotropen Hypogonadismus	361	Prämenstruelles Syndrom (PMS)	412
Hypergonadotroper Hypogonadismus	362	Dysmenorrhöen	413
Störungen der ableitenden Samenwege, Verschlussazoospermie	364	Weibliche Sterilität	413
Hodentumoren	365	Literatur	416
Gynäkomastie	365	17 Plazenta	419
Pubertas praecox	365	R. Huch	
Varikozele	366	17.1 Physiologische Grundlagen	420
Assistierte Fertilisation	366	Morphologische und funktionelle Entwicklung der Plazenta	420
Männliche Kontrazeption	366	Die Hormonproduktion der Plazenta	424
Erektile Dysfunktion	367	Gas- und Stoffaustausch in der Plazenta	426
Literatur	367	Passive Stoffbewegung	427
		Aktiver Transport	428
		Immunologisch-protective Funktion der Plazenta	428
		Die Funktion der Plazenta als Wärmeaustauscher	429
16 Ovar	369	17.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie ..	429
M. H. Birkhäuser		Nicht regelgerechte Anlage und Entwicklung der Plazenta	429
16.1 Physiologische Grundlagen	370	Anlagestörungen	429
Der weibliche Zyklus	370	Reifungsstörungen	430
Phasen	371	Zirkulationsstörungen	430
Hypothalamo-hypophysäre Funktion	373	Entzündliche Veränderungen	431
Hypothalamus und GnRH-Sekretion	373	Störungen der endokrinen Funktion	431
Neuroendokrine Kontrolle der Ovarialfunktion ..	373	Störungen der nutritiven und respiratorischen Funktion	432
Hypophysenvorderlappen und Gonadotropinsekretion	375	Störungen der immunologischen Funktion	433
Steuerung der Gonadotropinsekretion im Zyklusverlauf, Ovulation	376	Literatur	433
Ovar und Follikel	378	18 Intersexualität	435
Übersicht	378	J. Schopohl	
Follikelwachstum	378	18.1 Physiologische Grundlagen und allgemeine Pathophysiologie	436
Follikelatresie	379	Entwicklung des Geschlechts	436
Ovarielle Steroide	379	Entwicklungsstufen	436
Nicht steroidale, endokrine, parakrine und autokrine ovarielle Faktoren	384		
Ovar und immunkompetente Zellen	384		
Intraovarielle Proteine	384		
Erweitertes Zwei-Zell-Zwei-Gonadotropin-Konzept	386		

Chromosomales Geschlecht und gonadale Differenzierung	436	Rezeptorstörungen	441
Anatomische Entwicklung des Genitales	436	Leydig-Zell-Hypoplasie/Agenesie	441
Entwicklung der Gonaden	436	Inaktivierende FSH-Rezeptor-Mutationen	441
18.2 Spezielle Pathophysiologie	439	Androgenresistenz	441
Frühzeitige Entwicklungsstörungen	440	Synthesestörungen der gonadalen Steroide	442
Gonadendysgenese	440	Adrenogenitales Syndrom	442
Hermaphroditismus verus	440	17 β -Hydroxysteroiddehydrogenase (17 β -HSD)	442
XX-Mann-Syndrom	440	5 α -Reduktase	442
		Literatur	443

Blut

445

19 Blut	447	Nicht neoplastische Erkrankungen der Leukopoese	464
M. R. Clemens		Angeborene Störungen	464
19.1 Physiologische Grundlagen	448	Polyglobulien	464
Erythropoese	449	Erworbene Störungen	465
Erythrozyten	450	Neoplastische Erkrankungen der Hämatopoese	466
Biochemie und Physiologie des Hämoglobins	452	Myeloproliferative Erkrankungen	466
Leukopoese	453	Myelodysplastische Erkrankungen	467
Reifung der Leukozyten	453	Akute Leukämien	468
Funktionen	453	Lymphatische Neoplasien	470
Thrombopoese	454	Monoklonale Gammopathie und Plasmozytom	473
19.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie	455	Hämostase und Blutgerinnung	474
Nicht neoplastische Erkrankungen der Erythropoese	455	Thrombozytär bedingte hämorrhagische Diathesen	474
Angeborene Störungen	455	Von-Willebrand-Syndrom	477
Erworbene klonale und metabolische Störungen	458	Plasmatisch bedingte hämorrhagische Diathesen	478
Erworbene Störungen durch Mangel an Bau- und Wirkstoffen	460	Vaskulär bedingte hämorrhagische Diathesen	481
Extrakorpustuläre hämolytische Anämien	462	Thrombophile Diathesen	482
Anämien bei chronischen Erkrankungen	464	Porphyrien	483
		Hämochromatose	485
		Literatur	486

Immunsystem

487

20 Immunsystem	489	Cadherine	503
W. J. Pichler, H.-H. Peter		Lymphozytenmigration zu lymphoiden Organen	503
Aufbau und Störungen des Immunsystems	491	Humane Leukozytenantigene (HLA)	504
Effektivität des Immunsystems	491	HLA-Struktur	504
Pathophysiologie der Immunantwort	491	HLA-Assoziation zu infektiösen, allergischen und autoimmunem Erkrankungen	507
Natürliche (unspezifische) Immunität	492	HLA und Immundefekt	510
Erkennungsstrukturen für pathogene Erreger	492	Antigenpräsentierende Zellen	510
Defekte der unspezifischen Abwehr	493	Weitere MHC-assoziierte Gene	510
Komplement und andere Serumproteine	494	Professionelle antigenpräsentierende Zellen	510
Effektorzellen: Bakterizidie und Migration	496	Weitere MHC-assoziierte Gene	511
Spezifische Immunität	498	„Nicht professionelle“ antigenpräsentierende Zellen	511
Phasen der Immunantwort	498	T-Lymphozyten	512
Adhäsionsmoleküle	499	Ontogenese der T-Lymphozyten	512
Selektine	500	Klonale Selektion im Thymus	512
Integrine	501		
Immunglobulin-Superfamilie	503		

T-Zell-Immundefekte	514	Wachstumsfaktoren	543
Lymphozyten-Subpopulationen	515	Chemokine	545
Oligo- und polyklonale T-Zell-Reaktionen	520	Immunität gegen Infektionserreger	547
Superantigene	521	Immunität gegenüber extrazellulären	
Multispezifität und Kreuzreaktivität des TCR	522	Bakterien	548
Gedächtnis (Memory)	523	Immunität gegen intrazelluläre Bakterien	549
T-Lymphozyten-Aktivierung	523	Immunität gegen Viren	549
Homöostase des Immunsystems	526	Immunität gegen Parasiten	550
Zytotoxische T-Lymphozyten	529	Autoimmunität	551
Immunologie der Transplantation	530	Konzepte zur Entstehung von Autoimmunität ..	551
B-Lymphozyten	531	Verlust der Kontrolle	551
Reifung und Differenzierung der		Neoantigene	552
B-Lymphozyten	531	Molekulares Mimikry	552
Immunglobulin-Gen-Rearrangement	533	Antigenpersistenz, unbekannte Erreger	552
Humorale Immundefekte	533	Allergien	553
T-Zell-abhängige und -unabhängige Antigene		Pathophysiologie der allergischen Reaktion	553
und B-Zell-Differenzierung	534	Zytotoxische Immunreaktion	
Natürliche Autoantikörper	535	(Typ-II-Reaktion)	553
Affinität/Avidität/Kreuzreaktivität	535	Immunkomplex-vermittelte Reaktion	
Primär- und Sekundärantwort	536	(Typ-III-Reaktion)	554
Monoklonale B-Zell-Proliferation	537	T-Zell-vermittelte Reaktionen	
Natural-Killer(NK)-Zellen	537	(Typ-IV-Reaktion)	555
Zytokine	538	IgE-vermittelte Reaktion (Typ-I-Reaktion)	556
Charakteristika und Funktionen	538	Früh- und Spätphase der IgE-vermittelten	
Proinflammatorische Zytokine	540	Entzündungsreaktion	558
Immunregulatorische Zytokine	542	Literatur	560
Zytokine mit regulatorischer Wirkung auf		Spezifische Immuntherapie	561
Effektorzellen der Entzündung	542		

Infektion

563

21 Infektion	565	Latente Virusinfektion: Herpes labialis	574
T. Schaberg, S. Kaufmann		Extrazelluläre bakterielle Infektion	576
21.1 Physiologische Grundlagen	566	Allgemeine Pathophysiologie	576
Begriffsbestimmung	566	Tonsillitis	577
Überlebensstrategien der Erreger und		Intrazelluläre bakterielle Infektion	578
Abwehrreaktionen des Wirts	566	Allgemeine Pathophysiologie: Tuberkulose	578
Antiinfektiöse Immunantwort	567	Parasitäre Infektion	583
Erregerstrategien	570	Allgemeine Pathophysiologie	583
21.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie .	572	Malaria	583
Virusinfektion	572	Pilzinfektion	585
Allgemeine Pathophysiologie	572	Allgemeine Pathophysiologie	585
Lyrische Virusinfektion: Grippe	573	Vulvovaginitis	586
		Literatur	587

Kreislauf

589

22 Herz und Koronarkreislauf	591	Vektorielle Deutung der elektrischen	
W. Rutishauser, O. M. Hess		Erscheinungen	594
Herz	593	Elektrokardiogramm (EKG)	594
22.1 Physiologische Grundlagen	593	Genese der Rhythmusstörungen	595
Elektrische Erscheinungen des Herzens	593	Klinische Methoden zur elektrischen Erfassung	
Ionenströme	593	von Rhythmusstörungen und Myokardischämie ..	596
		Langzeitelektrokardiogramm	596
		Ergometrie	597

Hochverstärkungs-EKG resp. Spätpotenziale	597	Pericarditis constrictiva	640
Invasive Elektrophysiologie	598	Koronarkreislauf	641
Phonokardiographie (PKG)	598	22.4 Physiologische Grundlagen	641
Ultraschall	599	Messung der koronaren Durchblutung	641
Echokardiographie	599	22.5 Allgemeine Pathophysiologie	
Doppler-Ultraschall	603	der Koronargefäße	642
Nuklearmedizinische Methoden	605	Regulation des Koronarkreislaufs	642
Myokardszintigraphie zur Erfassung der		Determinanten des myokardialen	
regionalen Myokardperfusion	605	Sauerstoffkonsums	644
Angiokardiographie mit Radionukliden zur		Wesentliche Determinanten	644
Beurteilung der linksventrikulären		Vasodilatation, humorale Mechanismen und	
Auswurf Funktion	607	Belastung	644
Arterieller Druck	608	Untergeordnete Determinanten	644
Belastungstests	609	22.6 Spezielle Pathophysiologie	
Venendruck	611	der Koronargefäße	645
Hepatojugulärer Reflux test	612	Intramuskardialer Druck und	
Valsalva-Pressdruckprobe	612	Rhythmusstörungen	645
Radiologische Technik	613	Koronare Herzkrankheit	646
Indikatorverdünnungsmethode	613	Provokationsteste	646
Kreislaufzeiten	614	Diastolische Druck-Volumen-Beziehung bei	
Blutvolumen	615	Ischämie	647
Herzkatheterismus	615	Systolische Veränderung der	
Druckmessung	616	Ventrikelkontraktion unter Ischämie	647
Herzminutenvolumen (HMV) und Shunts	616	Myokardischämie bei normalen	
Klappenöffnungsfläche	617	Koronararterien	648
Kreislaufwiderstände	618	Literatur	649
Angiokardiographie	618	23 Blutdruck	651
Klappeninsuffizienz	621	P. Greminger, W. Vetter und W. Siegenthaler	
22.2 Allgemeine Pathophysiologie	622	23.1 Physiologische Grundlagen	652
Herzmuskeldynamik	622	Größen, die den Blutdruck bestimmen	652
Mechanik des isolierten Herzmuskels	622	Faktoren, die den Blutdruck regulieren	652
Beziehungen zwischen Herzmuskelmechanik		Nervensystem	652
und Ultrastruktur	623	Renin-Angiotensin-Aldosteron-System	652
Pumpfunktion des Herzens	624	Hypothalamus-Hypophyse-	
Schlagvolumen	624	Nebennierenrinden-Achse	654
Herzfrequenz	626	Depressorhormone	654
Diastolische Ventrikelfunktion	626	Endotheliale Faktoren	655
Hämodynamik des Herzens in Ruhe und unter		23.2 Allgemeine Pathophysiologie	655
körperlicher Belastung	627	Hypertonie	655
Hämodynamik des Gesunden in Ruhe	627	Definition der Hypertonie	655
Hämodynamik bei Schwangerschaft	627	Einteilung der Hypertonie	656
Hämodynamik des Gesunden unter		Hypotonie	656
dynamischer körperlicher Belastung	627	Definition der Hypotonie	656
Dynamik des chronisch belasteten Herzens	629	Einteilung der Hypotonie	656
Chronische Druckbelastung	629	Orthostasesyndrom	657
Chronische Volumenbelastung	629	23.3 Spezielle Pathophysiologie	658
Chronische Frequenzbelastung	629	Hypertonie	658
Herzinsuffizienz	630	Primäre oder essenzielle Hypertonie	658
Systolische Dysfunktion	631	Sekundäre oder symptomatische Hypertonie	660
Mechanismen bei Herzinsuffizienz	631	Endokrine Hypertonie	662
Diastolische Dysfunktion	633	Kardiovaskuläre Hypertonie	663
Körperliche Belastbarkeit bei Herzinsuffizienz	633	Schlafapnoesyndrom	663
22.3 Spezielle Pathophysiologie	634	Neurogene Hypertonie	663
Aortenklappenstenose	634		
Obstruktive Kardiomyopathie	635		
Aortenklappeninsuffizienz	637		
Mitralklappenstenose	638		
Mitralklappeninsuffizienz	639		

Schwangerschaftsinduzierte Hypertonie	663	Arterienstenosen	695
Exogene Hypertonie	664	Akute und chronische Arterienverschlüsse	696
Hypotonie	664	Schweregrad der Durchblutungsstörung distal	
Primäre oder essenzielle Hypotonie	664	arterieller Verschlüsse	699
Sekundäre oder symptomatische Hypotonie	664	Ischämie	699
Literatur	666	Claudicatio intermittens	699
24 Schock	669	Leistungsfähigkeit des Kollateralkreislaufs in	
K. Messmer		Abhängigkeit von Morphologie, Zeit und	
24.1 Allgemeine Pathophysiologie	670	Verschlusslokalisation	701
Definition und Terminologie	670	„Steal“-Syndrome	702
Pathogenese	670	Gefäßspasmen	703
Kardiovaskuläres System	670	Aortendissektion	704
Mikrozirkulation	671	Sackförmige Aneurysmen	705
Blutgerinnung	673	Inflammatorisches Aneurysma	706
Stoffwechsel	674	Arteriovenöse Fisteln	706
Organfunktion	675	Solitäre, großkalibrige arteriovenöse Fisteln	706
Herz	675	Kleine Gefäße und Kapillaren	707
Lunge	675	25.3 Physiologische Grundlagen,	
Nieren	676	allgemeine und spezielle Pathophysiologie	707
Gehirn	676	Multiple, kleinkalibrige arteriovenöse Fisteln ..	707
Leber	676	Venöses System	710
Darm	676	25.4 Physiologische Grundlagen	
24.2 Spezielle Pathophysiologie	677	und allgemeine Pathophysiologie	710
Hypovolämischer Schock	677	25.5 Spezielle Pathophysiologie des venösen	
Retikuloendotheliales Systems (RES)	677	Systems	713
Kardiogener Schock	679	Stammvenenverschlüsse	713
Septischer Schock	680	Postthrombotisches Syndrom	716
Syndrom des toxischen Schocks	681	Chronische venöse Insuffizienz	717
Weitere Schockformen	682	Venenklappeninsuffizienz	718
Anaphylaktischer Schock	682	Venöser Kollateralkreislauf	720
Neurogener Schock	682	Literatur	721
Klinik des Schocks	682	Auswirkungen auf die Endstrombahn	721
Intoxikationen und Schock	682	26 Lymphsystem	723
Endokriner Schock	682	A. J. Leu	
Therapie	683	26.1 Anatomische und physiologische	
Hypovolämischer Schock	683	Grundlagen	724
Andere Schockformen	684	Anatomie	724
Allgemeine Maßnahmen	684	Topographische Anatomie am Beispiel der	
Literatur	685	unteren Extremität	726
25 Periphere Zirkulation	687	Physiologie	727
U. Hoffmann und A. Bollinger		Lympe	728
Arteriell System	689	Lymphographie	729
25.1 Physiologie und allgemeine		26.2 Allgemeine Pathophysiologie	730
Pathophysiologie	689	Ödemprotektion	730
Biophysik der intravasalen Strömung	690	Faktoren der Ödemgenese	730
Beziehungen zwischen biophysikalischen		26.3 Spezielle Pathophysiologie	731
Faktoren und Gefäßwand	690	Überlastung des Lymphsystems	731
Arterieller Druck und Fluss	691	Herzinsuffizienz	731
Regulation der peripheren Zirkulation	692	Venenthrombose und chronische	
25.2 Spezielle Pathophysiologie		Veneninsuffizienz	732
des arteriellen Systems	693	Leberzirrhose	732
Pathogenese arterieller Verschlüsse	693	Weitere Erkrankungen	732
Hämodynamik bei arteriellen Stenosen und			
Verschlüssen	695		

Obstruktion des Lymphgefäßsystems	733	Chylöser Reflux und Lymphfisteln	739
Primäres Lymphödem	733	Lymphzysten	740
Sekundäres Lymphödem	736	Literatur	740
Komplikationen primärer und sekundärer Lymphödeme	739		

Lunge und Atmung

743

27 Lunge und Atmung	745	Bronchiale Hyperreaktivität	762
F.-V. Kohl und P. von Wichert		Bronchokonstriktion	762
27.1 Physiologische Grundlagen und allgemeine Pathophysiologie	746	Chronische Bronchitis	764
Ventilation	746	Lungenemphysem	764
Atemmechanik	746	Physiologische Konsequenzen der Atemwegsobstruktion	765
Atemwegswiderstand (Resistance)	748	Restriktive Ventilationsstörungen	766
Lungenvolumina	749	Lungenentzündung – Pneumonie	767
Atemregulation	751	Zusammenfassung: respiratorische Partial- und Globalinsuffizienz	768
Lungendurchblutung	754	Pulmonale Hypertonie	768
Pulmonalarterieller Druck	754	Cor pulmonale	770
Verteilung der Lungendurchblutung	754	Lungenembolie	770
Flüssigkeitsdynamik	755	Wechselwirkungen zwischen dem linken Herzen und der Lunge	772
Beziehung zwischen Ventilation, Lungendurchblutung und Gasaustausch	756	Störung der Atemmechanik	772
Ventilations-Perfusions-Verhältnis	756	Beatmung	774
Bronchialzirkulation	756	Schlafbezogene Atmungsstörungen	774
Gasaustausch, Hämoglobin und O ₂ -Transport ..	759	Pleuraerguss und Pneumothorax	776
27.2 Spezielle Pathophysiologie	761	Pleuraerguss	776
Asthma bronchiale	761	Pneumothorax	776
Bronchiale Entzündung	761	Literatur	777

Verdauung

779

28 Ösophagus	781	Ösophagitis und andere Mukosaveränderungen	789
T. Eberl und M. Wienbeck		Andere Mukosaläsionen	791
28.1 Physiologische Grundlagen	782	Der Ösophagus bei sog. Kollagenosen	791
Propulsion, Verhinderung von Reflux	782	Ösophagusringe und Webs	791
Schluckvorgang	782	Ösophagusdivertikel	791
Untersuchungsmethoden	783	Ösophaguskarzinom	792
28.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie ..	784	Ösophagusvarizen	792
Mechanismus ösophagealer Symptome	784	Literatur	793
Schmerz	784	29 Magen	795
Dysphagie	785	H. A. Schmidt-Wilcke	
Regurgitation	786	29.1 Physiologische Grundlagen	797
Respiratorische Symptome	786	Anatomie	797
Funktionelle Störungen des Ösophagus	787	Physiologie	798
Achalasie	787	Salzsäure	798
Ösophagusspasmus	787	Intrinsic Factor	798
Hyperkontraktiler Ösophagus	788	Pepsinogen, Pepsin	798
Organisch bedingte Erkrankungen der Speiseröhre	788	Magenschleim (Mukus, Muzine, Mukussubstanzen)	798
Hiatushernie	788	Prostaglandine	799
Unspezifische Motilitätsstörungen der Speiseröhre	788	Magenschleimhaut-, Mukosabarriere	799

Regulation der Magenmotilität und -sekretion	799	30.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie	817
Diagnostik	800	Klinische Auswirkungen der gestörten	
29.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie	801	Dünndarmfunktion (Leitsymptome)	817
Motilitätsstörungen des Magens	801	Direkte, den Dünndarm betreffende	
Funktionelle Dyspepsie, Reizmagen	801	Symptome	817
Chronische Gastritis	801	Enzym- und Transportproteindefekte	818
Typ-A-Gastritis (Autoimmungastritis)	801	Indirekte, den Dünndarm betreffende	
Chronische Gastroparese	801	Symptome	818
Typ-B-Gastritis (bakterielle Gastritis)	801	Malabsorptionsstörungen mit morphologischen	
Typ-C-Gastritis (chemisch-toxische Gastritis)	802	Veränderungen der Mukosa	819
Chronisch-peptisches Ulkus	802	Einheimische Sprue (glutensensitive	
Ulcus ventriculi	802	Enteropathie)	819
Ulcus duodeni	802	Tropische Sprue	820
Helicobacter-pylori-Infektion und peptische		Morbus Whipple	821
Ulzera	803	Eosinophile Gastroenteritis	821
NSAR-Ulkus	803	Morbus Crohn des Dünndarms	821
Zollinger-Ellison-Syndrom (ZES), multiple		Erreger- und toxinbedingte Enteritiden	822
endokrine Neoplasie (MEN 1,2)	803	Amyloidose, maligne Wandprozesse,	
Chronisch-peptisches Ulkus und lokale		Sklerodermie	822
Durchblutungsstörungen	803	Bakterielle Überwucherung des Dünndarms	823
Solitäre Exulceratio simplex Dieulafoy	804	Vaskuläre Störungen des Dünndarms	
Akute Magenschleimhautläsionen	804	(s. Kolonkapitel)	823
Akutes Ulkus (Stressulkus)	804	Ileus (Darmverschluss)	824
Hämorrhagische Gastritis,		Exsudative Enteropathie (intestinales	
Magenschleimhauterosionen	804	Eiweißverlustsyndrom)	824
Gastropathien	805	Fehlresorption nach ärztlichen Maßnahmen	824
Hypertrophe Gastropathie	805	Auswirkungen endokriner Störungen auf den	
Vaskuläre Gastropathien	805	Dünndarm	825
Gastrale MALT-Lymphome	806	Funktionsstörungen durch neuroendokrine	
Magenkarzinom	806	Tumoren	825
Postvagotomiesyndrom	807	Parasitäre Infektionen	825
Folgen einer Magenteil- und Magenresektion		Immunopathien	826
(Postgastrektomiesyndrom)	807	Literatur	827
Alkalische Refluxösophagitis und -gastritis,		31 Kolon	829
Magenstumpfkarcinom	807	H. Menge	
Syndrom des kleinen Magens	808	31.1 Physiologische Grundlagen	830
Peptisches Anastomosenulkus	808	Absorption und Sekretion	830
Schlingensyndrome nach Magenresektion	808	Flora	831
Früh- und Spät-Dumping-Syndrom	808	Gasbildung	831
Mangelercheinungen nach Magenresektion	809	Motilität	832
Gewichtsverlust, Unterernährung	809	31.2 Allgemeine Pathophysiologie	833
Postoperative ka ipenische Osteopathie	809	Diarrhö (Durchfall)	833
Eisenmangel- und megaloblastäre Anämie	809	Osmotische Diarrhö	833
Literatur	810	Sekretorische Diarrhö	834
30 Dünndarm	811	Diarrhö durch Behinderung des aktiven	
J.-D. Schulzke und E.-O. Riecken		Ionentransports	835
30.1 Physiologische Grundlagen	812	Obstipation (Verstopfung)	835
Epitheliale Barriere- und Transportfunktion	812	Diarrhö durch gestörte Motilität	835
Transportproteine und		Meteorismus, Flatulenz	836
Transportmechanismen	812	31.3 Spezielle Pathophysiologie	837
Resorptionsorte	812	Chronisch-entzündliche Dickdarmerkrankungen	837
Tight Junction und epitheliale Barriere	813	Colitis ulcerosa und Enterocolitis	
Neuroendokrine Regulation des Dünndarms	814	granulomatosa (Morbus Crohn)	837
Immunsystem des Darms	815	Diverticulosis und Diverticulitis coli	838
Motilität	816	Polypen	839

Hereditäre Polyposis-coli-Syndrome	840	Cholesterinsteinbildung	880
Kolonkarzinom	841	Pigmentsteine	883
Funktionelle Störungen des Kolons, irritables		Cholestase	884
Kolon oder Reizdarmsyndrom	842	Schmerz	885
Bakterielle Fehlbesiedlung	843	Gallenkolik	885
Ileus (Darmverschluss)	844	33.3 Spezielle Pathophysiologie	885
Pseudoobstruktion	845	Steinerkrankungen	885
Akute Durchblutungsstörungen	845	Epidemiologie	885
Literatur	846	Dyskinesie	885
32 Leber	847	Komplikationen	886
F. Lammert, S. Matern		Akute Cholezystitis	887
32.1 Physiologische Grundlagen	848	Postcholezystektomie-Syndrom	887
Mikrostruktur	848	Chronische Cholezystitis	888
Leberläppchen	848	Akute Cholangitis	888
Leberazinus	848	Primär sklerosierende Cholangitis (PSC)	889
Zelluläre Strukturen und Funktionen	850	Primär biliäre Zirrhose	889
Hepatozyten	850	Zystische Anomalien der Gallengänge	890
Sinusoidale Zellen	850	Tumoren der Gallenwege	890
Cholangiozyten	851	Gallenblasenkarzinom	890
Gefäß- und Nervenstrukturen	851	Gallengangskarzinom	891
Oval cells	851	Pankreas	891
32.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie	852	33.4 Physiologische Grundlagen	891
Stoffwechselstörungen bei Lebererkrankungen ...	852	Zusammensetzung des Sekrets	891
Kohlenhydratstoffwechsel	852	Regulation der Pankreassekretion	893
Aminosäurenstoffwechsel	853	Nervale Steuerung	893
Proteinstoffwechsel	854	Hormonale Steuerung	893
Lipidstoffwechsel	855	Stimulus-Sekretions-Koppelung	893
Gallensäurenstoffwechsel	856	Phasen der Pankreassekretion	894
Bilirubinstoffwechsel	861	33.5 Allgemeine Pathophysiologie	894
Reaktionsmuster und Leitsyndrome bei		Angeborene Fehlbildungen	894
Lebererkrankungen	862	Einteilung der Pankreatitiden	894
Ikterus	862	Akute Pankreatitis	895
Cholestase	865	Protektive Faktoren	895
Steatose und Steatohepatitis	867	Intrapankreatische Aktivierung der	
Fibrose	868	Verdauungsenzyme	896
Portale Hypertension	870	Wirkungen der freigesetzten Pankreasenzyme,	
Aszites	872	Entzündungsparameter und vasoaktiven	
Hepatorenales Syndrom	872	Substanzen	896
Hepatopulmonales Syndrom und		Chronische Pankreatitis	897
portopulmonale Hypertension	873	Pathogenetische Hypothesen	897
Hepatische Enzephalopathie	874	Schmerzen	898
Literatur	875	Pankreasinsuffizienz	898
33 Gallenwege		33.6 Spezielle Pathophysiologie	899
und exokrines Pankreas	877	Akute Pankreatitis	899
P. Lehnert und R. L. Riepl		Verlauf	899
Gallenwege	879	Ätiologie	899
33.1 Physiologische Grundlagen	879	Chronische Pankreatitis	900
Zusammensetzung und Bildung der Galle	879	Ätiologie	900
Abgabe der Galle	879	Komplikationen	900
33.2 Allgemeine Pathophysiologie	880	Zystische Fibrose	901
Bildung von Gallensteinen	880	Pankreaskarzinom	901
		Literatur	902

Niere und ableitende Harnwege

905

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

Markschwammnieren 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 Fremdantigene 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 975

35 Bindegewebe	977	Rheumatisches Fieber	1008
R. E. Schmidt, H. Burkhardt		Progressive systemische Sklerose	1009
35.1 Physiologische Grundlagen	978	Systemischer Lupus erythematodes	1011
Zusammensetzung der Bindegewebsmatrix	978	Polymyositis, Dermatomyositis	1014
Kollagene	978	Primäre und sekundäre Vaskulitiden	1015
Proteoglykane	983	Vasculitis allergica	1015
Integrine	985	Purpura Schönlein-Henoch	1016
Biomechanische Eigenschaften von		Kryoglobulinämien	1016
Bindegeweben	985	Granulomatöse Angiitiden	1016
Knorpel	985	Wegener-Granulomatose	1016
Synovialflüssigkeit	986	Panarteriitis Kussmaul-Maier	1016
Katabolismus der extrazellulären Matrix	987	Riesenzellarteriitiden	1016
Proteolytische Enzyme	987	Literatur	1017
Regulation des Matrixmetabolismus durch		Takayasu-Syndrom	1017
Zytokine	990		
35.2 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie ..	990	36 Muskulatur	1019
Osteoarthrosen	990	R. Hohlfeld	
Genetische Defekte der Biosynthese von		36.1 Physiologische Grundlagen	1020
Matrixmolekülen	991	36.2 Allgemeine Pathophysiologie	1022
Mutationen im Kollagen-Typ-I-Gen	991	36.3 Spezielle Pathophysiologie	1023
Mutationen im Kollagen-Typ-II-Gen	992	Myopathien mit bekanntem genetischen Defekt	
Mutationen im Kollagen-Typ-III-Gen	994	definierter Muskelproteine	1023
Genetische Defekte nicht kollagener		Muskeldystrophie Typ Duchenne und Becker ..	1023
Matrixkomponenten	994	Myotone Dystrophie	1024
Mutationen im Kollagen-Typ-IV-Gen	994	Entzündliche Myopathien	1025
Gestörter Abbau von Bindegewebskomponenten ..	995	Dermatomyositis	1025
Mucopolysaccharidosen	995	Polymyositis	1025
Vermehrte Bildung von Matrixmolekülen	996	HIV-assoziierte Myositis	1025
Störungen der posttranslationalen Modifikation ..	996	Einschlusskörperchen-Myositis	1026
Kollagenosen	996	Stoffwechselmyopathien	1026
Chronische Polyarthritiden	998	Literatur	1028
Spondylarthropathien	1007		

Nervensystem 1029

37 Nervensystem	1031	37.5 Allgemeine Pathophysiologie	1041
W. H. Oertel und R. Hohlfeld		37.6 Spezielle Pathophysiologie	1043
Neuromuskuläre Endplatte	1035	Rückenmark	1044
R. Hohlfeld		R. Hohlfeld	
37.1 Physiologische Grundlagen	1035	37.7 Physiologische Grundlagen	1044
37.2 Allgemeine Pathophysiologie	1036	Reflexe	1044
37.3 Spezielle Pathophysiologie	1036	Rückenmarksbahnen	1045
Myasthenia gravis	1036	37.8 Allgemeine Pathophysiologie	1049
Lambert-Eaton-Myasthenie-Syndrom	1037	37.9 Spezielle Pathophysiologie	1050
Weitere Myasthenie-Syndrome	1038	Hirnstamm und Hirnnerven	1050
Peripherer Nerv	1038	U. Büttner und R. Hohlfeld	
R. Hohlfeld		37.10 Physiologische Grundlagen	1050
37.4 Physiologische Grundlagen	1038		

37.11 Allgemeine Pathophysiologie	1052	Pathobiochemie und Pathophysiologie	1073
Okulomotorik	1052	Pathogenese der Parkinson-Krankheit	1074
Periphere versus „zentrale“ Hirnnervenläsion	1054	Parkinson-Therapie	1075
37.12 Spezielle Pathophysiologie	1055	Chorea Huntington	1076
Syndrome	1055	Klinik	1076
Vegetatives Nervensystem	1055	Pathobiochemie und Pathophysiologie	1076
W. H. Oertel und K. Schepelmann		Ätiologie und Pathogenese	1076
37.13 Physiologische Grundlagen	1055	Morbus Wilson	1077
Sympathikus und Parasympathikus	1055	Klinik	1077
Pupillomotorik	1056	Andere Basalganglienerkrankungen	1077
Harnblasenfunktion	1057	Epilepsien	1077
37.14 Allgemeine und spezielle Pathophysiologie ..	1059	W. H. Oertel und F. Rosenow	
Pupillomotorik	1059	37.21 Physiologische Grundlagen	
Läsion der sympathischen Innervation –		und allgemeine Pathophysiologie	1077
Horner-Syndrom	1059	Klinik	1077
Läsion der parasympathischen Innervation	1060	Ätiologie	1077
Pupillenstörung bei Hirndruck	1060	Fokale Epilepsien und fokale Anfälle	1078
Harnblasenfunktion	1060	Generalisierte Epilepsien und generalisierte	
Pupillenstörung bei Diabetes mellitus	1060	Anfälle	1081
Kleinhirnerkrankungen	1061	Physiologische Voraussetzungen	1081
W. H. Oertel		Genetische Grundlagen erblicher Epilepsien	1083
37.15 Physiologische Grundlagen	1061	37.22 Spezielle Pathophysiologie	1084
Anatomie	1061	Fokale Epilepsien am Beispiel des	
Kleinhirnrinde und ihre Afferenzen –		Hippokampusmodells – Ammonshornsklerose	1084
Neurotransmitter	1063	Kindling	1085
Kleinhirnerkerne und Vestibularkerne	1065	Paroxysmal depolarisation shift	1085
Motorische Funktionen des Kleinhirns	1065	Generalisierte Epilepsien am Beispiel der	
Konzept des motorischen Lernens –		Abscenenepilepsie	1087
Kleinhirnfunktion	1065	Zerebrale Ischämie	1087
37.16 Allgemeine Pathophysiologie	1066	W. H. Oertel	
Augenbewegungen – Vestibulozerebellum	1066	37.23 Physiologische Grundlagen	1087
Stand- und Gangkontrolle	1066	Gefäßversorgung des Gehirns	1087
Kontrolle der Willkürmotorik	1067	Regulation der Gehirngefäße	1090
37.17 Spezielle Pathophysiologie	1068	Zerebrale Durchblutung, Glucose- und	
Basalganglienerkrankungen – motorisches		Sauerstoffbedarf	1091
System	1069	37.24 Allgemeine Pathophysiologie	1091
W. H. Oertel		Verminderung der Hirndurchblutung und	
37.18 Physiologische Grundlagen	1069	Hirnfunktion	1091
Anatomie	1070	Core – Penumbra	1092
Afferenz, Efferenz und Projektionssysteme	1070	Ischämische zerebrale Mikrozirkulation	1092
Afferenzen der Basalganglien	1070	Zelluläre Pathophysiologie der Ischämie	1093
Direktes und indirektes striatales		Energemangel	1093
Projektionssystem	1071	Entzündung	1096
Efferentes System	1072	Apoptose	1096
Zusammenspiel der Basalganglienkerne	1072	37.25 Spezielle Pathophysiologie	1097
37.19 Allgemeine Pathophysiologie	1073	Zerebrale Makroangiopathien	1099
37.20 Spezielle Pathophysiologie	1073	Embolischer ischämischer Infarkt	1099
Parkinson-Krankheit (Idiopathisches		Thrombotischer ischämischer	
Parkinson-Syndrom)	1073	Territorialinfarkt	1099
Klinik	1073	Hämodynamisch verursachter ischämischer	
		Insult	1099
		Zerebrale Mikroangiopathien	1100
		Sprache – Aphasie	1100
		W. H. Oertel	

Inhaltsverzeichnis

37.26 Physiologische Grundlagen	1100	37.28 Spezielle Pathophysiologie	1104
Sprachregionen	1100	Literatur	1104
37.27 Allgemeine Pathophysiologie	1104		

Neoplasien

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

Sachverzeichnis

1121