

# Inhaltsverzeichnis

|                                                                                                   |    |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| <b>1. Einleitung</b> . . . . .                                                                    | 1  |
| Pathologische Veränderungen . . . . .                                                             | 1  |
| Technik . . . . .                                                                                 | 2  |
| Spezielle Pathologie der Organe . . . . .                                                         | 2  |
| Sammlungen medizinischer Syndrome und Periodika . . . . .                                         | 2  |
| <b>2. Plazenta</b> . . . . .                                                                      | 3  |
| Untersuchungsmethoden . . . . .                                                                   | 3  |
| Morphologische Untersuchung . . . . .                                                             | 3  |
| Angiographie . . . . .                                                                            | 4  |
| Histochemie . . . . .                                                                             | 4  |
| Mikrobiologische Untersuchung . . . . .                                                           | 4  |
| Übrige Methoden . . . . .                                                                         | 5  |
| Plazenta bei Mehrlingen . . . . .                                                                 | 5  |
| Anatomie . . . . .                                                                                | 5  |
| Zygotiebestimmung . . . . .                                                                       | 6  |
| Intrauterines Transfusionsyndrom . . . . .                                                        | 8  |
| Plazentitis . . . . .                                                                             | 9  |
| Plazentation bei Mehrlings-Schwangerschaft . . . . .                                              | 10 |
| Mißbildungen . . . . .                                                                            | 10 |
| Blutgruppenchimärismus . . . . .                                                                  | 11 |
| Praktische Anwendung . . . . .                                                                    | 12 |
| <b>3. Hyaline Membranen-Syndrom</b> . . . . .                                                     | 13 |
| Surfactant-System . . . . .                                                                       | 13 |
| Physiologie . . . . .                                                                             | 13 |
| Chemie . . . . .                                                                                  | 14 |
| Struktur und Embryologie . . . . .                                                                | 15 |
| Methoden für die funktionelle Analyse von Surfactant . . . . .                                    | 15 |
| Experimentelle Modelle . . . . .                                                                  | 16 |
| Pathologie . . . . .                                                                              | 16 |
| Häufigkeit und Prädisposition . . . . .                                                           | 16 |
| Makroskopischer Befund . . . . .                                                                  | 17 |
| Mikroskopischer Befund . . . . .                                                                  | 18 |
| Ultrastrukturelle Veränderungen . . . . .                                                         | 21 |
| Veränderungen in anderen Organen . . . . .                                                        | 22 |
| Schlußfolgerungen und Perspektiven . . . . .                                                      | 25 |
| <b>4. Lungengefäßveränderungen bei angeborenen Herzfehlern</b> . . . . .                          | 27 |
| Involution der Pulmonalarterien nach der Geburt . . . . .                                         | 27 |
| Die doppelte Arterienversorgung der Lunge. Arterielle bron-<br>chopulmonale Anastomosen . . . . . | 28 |
| Lungengefäßveränderungen bei pulmonaler Hypertonie . . . . .                                      | 29 |
| Lungengefäßveränderungen bei Vitien mit verminderter Lun-<br>gendurchblutung . . . . .            | 31 |
| Lungengefäßveränderungen bei Transposition der großen Ge-<br>fäße . . . . .                       | 32 |

## Inhalt

|                                                                                          |           |
|------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|
| Lungenbiopsien zur histologischen Beurteilung der Struktur<br>der Lungengefäße . . . . . | 33        |
| Spezielle morphologische Untersuchungsmethoden . . . . .                                 | 33        |
| <b>5. Neurometabolische Krankheiten . . . . .</b>                                        | <b>35</b> |
| Neurolipidosen . . . . .                                                                 | 35        |
| Neurolipide . . . . .                                                                    | 35        |
| Gangliosidosen . . . . .                                                                 | 39        |
| Kongenitale amaurotische Idiotie . . . . .                                               | 42        |
| Glykocerebrosidosen (Gaucher) . . . . .                                                  | 44        |
| Ceramidtrihexosidose (Fabry) . . . . .                                                   | 45        |
| Krabbesche Krankheit (Globoide Leukodystrophie) . . . . .                                | 45        |
| Sulfatidose (metachromatische Leukodystrophie) . . . . .                                 | 46        |
| Sphingomyelinose (Niemann-Pick) . . . . .                                                | 48        |
| Lipogranulomatose (Farber) . . . . .                                                     | 49        |
| Cholesterin-Granulomatose (Hand-Schüller-Christian) . . . . .                            | 49        |
| Infantile zerebrale Cholesterinose . . . . .                                             | 50        |
| Fettsäurestörungen . . . . .                                                             | 50        |
| Heredopathia atactica polyneuritiformis (Refsum) . . . . .                               | 50        |
| Juvenile amaurotische Idiotie (Batten-Spielmeyer-Vogt) . . . . .                         | 51        |
| Fußschweißgeruch-Syndrom . . . . .                                                       | 51        |
| Kupfermetabolische Störungen . . . . .                                                   | 51        |
| Hepatolentikuläre Degeneration (Wilson) . . . . .                                        | 51        |
| Kohlenhydratstoffwechselstörungen . . . . .                                              | 52        |
| Glykogenspeicherkrankheiten . . . . .                                                    | 52        |
| Mukopolysaccharidosen . . . . .                                                          | 53        |
| Galaktosämie . . . . .                                                                   | 53        |
| Nekrotisierende Enzephalomyelopathie (Leigh) . . . . .                                   | 53        |
| Progressive Myoklonus-Epilepsie (Unverricht-Lundborg) . . . . .                          | 53        |
| Purinmetabolische Störungen . . . . .                                                    | 54        |
| Familiäre Hyperurikämie (Lesch-Nyhan) . . . . .                                          | 54        |
| Aminoazidopathien . . . . .                                                              | 54        |
| Diffuse Sklerosen . . . . .                                                              | 54        |
| Myelinoklastische Gruppe . . . . .                                                       | 55        |
| Dysmyelinisierende Gruppe . . . . .                                                      | 55        |
| Infantile neuroaxonale Dystrophie (Seitelberger) . . . . .                               | 57        |
| Progressive Poliodystrophie (Alpers) . . . . .                                           | 58        |
| Biopsiemethoden bei neurometabolischen Störungen . . . . .                               | 58        |
| Hirnbiopsie . . . . .                                                                    | 58        |
| Nervenbiopsie . . . . .                                                                  | 59        |
| Rektalbiopsie (Rektumbiopsie) . . . . .                                                  | 60        |
| Zahnextraktion . . . . .                                                                 | 63        |
| <b>6. Neuromuskuläre Krankheiten . . . . .</b>                                           | <b>65</b> |
| Zerebrale Defekte . . . . .                                                              | 66        |
| Prader-Labhart-Willi-Syndrom . . . . .                                                   | 66        |
| Neurogene Myopathien . . . . .                                                           | 67        |
| Spinale Atrophien . . . . .                                                              | 68        |
| Neuropathien . . . . .                                                                   | 71        |
| Defekte neuromuskuläre Erregungsübertragung . . . . .                                    | 73        |
| Myogene Myopathien . . . . .                                                             | 73        |
| Kongenitale Myopathien . . . . .                                                         | 74        |
| Dystrophien . . . . .                                                                    | 76        |
| Myotonie und Paramyotonie . . . . .                                                      | 78        |
| Myoglobinurie . . . . .                                                                  | 79        |
| Glykogenspeicherkrankheiten . . . . .                                                    | 80        |
| Polymyositiden . . . . .                                                                 | 82        |

|                                                                            |            |
|----------------------------------------------------------------------------|------------|
| Myositis ossificans . . . . .                                              | 83         |
| Arthrogryposis multiplex congenita . . . . .                               | 84         |
| Kongenitale Muskelhypertrophie<br>(Cornelia de Lange-Syndrom II) . . . . . | 84         |
| Übrige Myopathien . . . . .                                                | 85         |
| Kongenitale generalisierte Muskelhypoplasie (Krabbe) . . . . .             | 85         |
| Periodische Paralysen . . . . .                                            | 85         |
| Hypokaliämie . . . . .                                                     | 85         |
| Chromosomenaberrationen . . . . .                                          | 85         |
| Muskelbiopsie bei neuromuskulären Störungen . . . . .                      | 86         |
| Terminologie und Histologie . . . . .                                      | 86         |
| Indikationen und Technik . . . . .                                         | 87         |
| Veränderungen von diagnostischem Wert im Paraffinschnitt . . . . .         | 89         |
| Histochemische Befunde bei neuromuskulären Krankheiten . . . . .           | 94         |
| Technik . . . . .                                                          | 94         |
| Histochemisch untersuchte Krankheiten . . . . .                            | 94         |
| Wert der histochemischen Muskeluntersuchung . . . . .                      | 95         |
| Gewebekultur bei Muskelkrankheiten . . . . .                               | 96         |
| <b>7. Mukopolysaccharidosen . . . . .</b>                                  | <b>97</b>  |
| Definitionen . . . . .                                                     | 97         |
| Krankheitsformen . . . . .                                                 | 99         |
| Mukopolysaccharidosen . . . . .                                            | 99         |
| Übrige Typen . . . . .                                                     | 100        |
| Diagnose . . . . .                                                         | 101        |
| Gewebezüchtung . . . . .                                                   | 101        |
| <b>8. Glykogenspeicherkrankheiten . . . . .</b>                            | <b>105</b> |
| Definitionen . . . . .                                                     | 105        |
| Glykogensynthese und -abbau . . . . .                                      | 105        |
| Klassifizierung der Glykogenspeicherkrankheiten . . . . .                  | 106        |
| Defekte Glykogensynthese . . . . .                                         | 107        |
| Synthetase-Defekt . . . . .                                                | 107        |
| Brancher-Defekt (Typ IV, Andersen) . . . . .                               | 107        |
| Phosphoglukomutase-Defekt (Typ, VII, Thomson) . . . . .                    | 108        |
| Phosphofruktokinase-Defekt (Tarui) . . . . .                               | 108        |
| Defekter Glykogenabbau . . . . .                                           | 109        |
| Leberphosphorylase-Defekt (Typ VI, Hers und Typ VIII, Hug) . . . . .       | 110        |
| $\alpha$ -1,4-Glukosidase-Defekt (Typ II, Pompe) . . . . .                 | 110        |
| Debrancher-Defekt (Typ III, Forbes) . . . . .                              | 111        |
| Muskelphosphorylase-Defekt (Typ V, McArdle) . . . . .                      | 111        |
| Glukose-6-Phosphatase-Defekt (Typ I, von Gierke) . . . . .                 | 111        |
| Iatrogene Glykogenablagerung . . . . .                                     | 112        |
| Diagnose . . . . .                                                         | 112        |
| Biopsie . . . . .                                                          | 112        |
| Ausstrich . . . . .                                                        | 114        |
| Chemische Analyse . . . . .                                                | 114        |
| <b>9. Schaumzellanalyse . . . . .</b>                                      | <b>115</b> |
| Schaumzellen im Darm . . . . .                                             | 117        |
| Ceroidablagerung . . . . .                                                 | 117        |
| Ceroid-ähnliche Histiozytose . . . . .                                     | 118        |
| Glykogenose, Typ III (Forbes) . . . . .                                    | 119        |
| Chronische Granulomatose . . . . .                                         | 119        |
| Sog. Melanosis coli (Syn. Pseudomelanosis coli) . . . . .                  | 121        |
| Mukoidophagen . . . . .                                                    | 121        |
| Mukopolysaccharidosen . . . . .                                            | 123        |
| M. Niemann-Pick . . . . .                                                  | 123        |

## Inhalt

|                                                                 |            |
|-----------------------------------------------------------------|------------|
| Whipplesche Krankheit . . . . .                                 | 124        |
| Wolmansche Krankheit . . . . .                                  | 125        |
| Schaumzellen in Lymphdrüsen . . . . .                           | 127        |
| Essentielle Hyperlipämie . . . . .                              | 127        |
| Fabrysche Krankheit (Angiokeratoma corporis diffusum) . . . . . | 128        |
| Gangliosidose $G_{M1}$ . . . . .                                | 129        |
| Cholesterin-Granulomatose (Hand-Schüller-Christian) . . . . .   | 129        |
| M. Tangier ( $\alpha$ -Lipoprotein-Mangel) . . . . .            | 130        |
| Schaumzellen in der Milz . . . . .                              | 131        |
| Cortison-induzierte Lipidose . . . . .                          | 131        |
| M. Gaucher . . . . .                                            | 132        |
| Schaumzellen in der Gallenblase . . . . .                       | 132        |
| Cholesterinose . . . . .                                        | 132        |
| Sulfatidose (metachromatische Leukodystrophie) . . . . .        | 133        |
| Schaumzellen in Haut„tumoren“ . . . . .                         | 134        |
| Farbersche Lipogranulomatose . . . . .                          | 135        |
| Essentielle familiäre Hypercholesterinämie . . . . .            | 136        |
| Essentielle Hyperlipämie . . . . .                              | 137        |
| <br>                                                            |            |
| <b>10. Hodenbiopsie . . . . .</b>                               | <b>139</b> |
| Die postnatale Entwicklung des Hodens . . . . .                 | 140        |
| Struktur bei der Geburt . . . . .                               | 141        |
| Statische Phase (0–4 Jahre) . . . . .                           | 141        |
| Zunahmeperiode (4–10 Jahre) . . . . .                           | 141        |
| Entwicklungsphase (10–12 Jahre) . . . . .                       | 141        |
| Reifungsphase (12–16 Jahre) . . . . .                           | 142        |
| Adulter Hoden . . . . .                                         | 143        |
| Histochemische Reaktionen . . . . .                             | 144        |
| Kryptorchismus . . . . .                                        | 145        |
| Nomenklatur . . . . .                                           | 146        |
| Frequenz und Lage . . . . .                                     | 146        |
| Pathologie . . . . .                                            | 146        |
| Kryptorchismus und Malignität . . . . .                         | 150        |
| Hoden und Intersexualität . . . . .                             | 151        |
| Definitionen . . . . .                                          | 152        |
| Normale Geschlechtsentwicklung . . . . .                        | 153        |
| Abnorme Geschlechtsentwicklung . . . . .                        | 154        |
| Differentialdiagnose der somatischen Intersexualität . . . . .  | 161        |
| Hypogonadismus . . . . .                                        | 162        |
| Präpuberaler Hypogonadismus . . . . .                           | 163        |
| Puberaler Hypogonadismus . . . . .                              | 167        |
| Biopsietechnik . . . . .                                        | 169        |
| Indikationen . . . . .                                          | 169        |
| Technik der Biopsie und Vorbereitung . . . . .                  | 169        |
| Histologische Kriterien . . . . .                               | 170        |
| <br>                                                            |            |
| <b>11. Die infantile Nebenniere . . . . .</b>                   | <b>171</b> |
| Nebennierenrinde . . . . .                                      | 171        |
| Die fetoplazentäre Einheit . . . . .                            | 171        |
| Die postnatale Differenzierung der Nebennierenrinde . . . . .   | 173        |
| Pathologische Veränderungen in der fetalen Zone . . . . .       | 177        |
| Veränderungen in der permanenten Nebennierenrinde . . . . .     | 184        |
| Die chromaffinen Gewebe . . . . .                               | 191        |
| Das chromaffine Gewebe vor und nach der Geburt . . . . .        | 191        |

|                                 |     |
|---------------------------------|-----|
| <b>12. Obduktion des Kindes</b> | 195 |
| Obduktionstechnik               | 195 |
| Präparate für Mikroskopie       | 200 |
| Protokoll                       | 201 |
| Zuschneiden und Färben          | 201 |
| Hirnsektion                     | 203 |
| Obduktionsausrüstung            | 203 |
| <b>13. Methoden</b>             | 205 |
| Fixation                        | 205 |
| Formol                          | 205 |
| Weitere Routine-Fixationsmittel | 205 |
| Färbungen                       | 208 |
| Lipide                          | 208 |
| Endogene Pigmente               | 212 |
| Kupfer                          | 214 |
| Muskulatur                      | 214 |
| Polysaccharide                  | 217 |
| Hoden und Chromosomen           | 218 |
| Nebenniere                      | 219 |
| <b>14. Literatur</b>            | 222 |
| <b>15. Sachverzeichnis</b>      | 246 |