

Inhaltsverzeichnis

1	Allgemeine Anamneseerhebung und allgemeine klinische Untersuchung	1			
	<i>U. Fetzner, K.-J. Paquet</i>				
1.1	Definitionen, Einführung	3	2.1.3	Transkription und Translation	51
1.2	Allgemeine Anamneseerhebung	6	2.1.4	Genregulation bei Eukaryonten	52
1.2.1	Ebenen, Aufgaben, Ziele der Anamnese	6	2.1.5	Proteom	54
1.2.2	Fremdanamnese	7	2.1.6	Begriffsdefinitionen	54
1.2.3	Grundlagen der Anamnesetechnik	7	2.2	Methoden der genetischen Diagnostik	55
1.2.4	Die schematische Anamnese	8	2.2.1	Methoden zytogenetischer Diagnostik	55
1.3	Grundlagen der klinischen Untersuchung	14	2.2.2	Methoden molekulargenetischer Diagnostik	57
1.4	Der Erhebung des allgemeinen Status des Patienten	16	2.3	Genetische Beratung	58
1.5	Kopf, Hals	18	2.3.1	Indikationen	58
1.6	Thorax, Atemwege, Lunge	19	2.3.2	Aufklärung und Beratung	59
1.7	Herz, Gefäße, Kreislauf	20	2.3.3	Anamnese und Stammbaumerstellung	59
1.8	Abdomen	21	2.3.4	Genetische Diagnostik	59
1.9	Hals-Nasen-Ohren	25	2.3.5	Aussagekraft von Testergebnissen, Quantifizierung genetischer Risiken	59
1.10	Haut und Anhangsgebilde (Haare, Nägel, Talg- und Schweißdrüsen)	28	2.4	Pränatale Diagnostik	60
1.11	Augen	31	2.4.1	Indikationen für die pränatale Diagnostik	60
1.12	Bewegungsapparat	32	2.4.2	Methoden der pränatalen Diagnostik	61
1.13	Neuropsychiatrische Anamneseerhebung	33	2.5	Präimplantationsdiagnostik (PID)	63
1.13.1	Gezielte Anamnesefragen, Schwerpunkt Neurologie	33	2.6	Abstammungsgutachten	63
1.13.2	Gezielte Anamnesefragen, Schwerpunkt Psychiatrie	34	2.6.1	Untersuchte Systeme	63
1.14	Untersuchung des somatischen Nervensystems	34	2.6.2	Anforderungen an die Analytik	63
1.15	Weibliche Geschlechtsorgane, Mammae, geburtshilfliche Untersuchung	34	2.6.3	Beurteilung und Schlussfolgerung	63
1.16	Nieren,-Harntrakt	40	2.7	Mutationen	63
1.17	Männliche Geschlechtsorgane	40	2.7.1	Grundlagen und Definitionen	63
1.18	Neugeborene, Kinder, Jugendliche	40	2.7.2	Symptome bei Chromosomenaberrationen	64
1.19	Besonderheiten der Anamnese und Untersuchung bei alten Menschen	42	2.7.3	Numerische Chromosomenaberrationen	64
1.20	Besonderheiten der Anamnese und Untersuchung bei Notfallpatienten	42	2.7.4	Strukturelle Chromosomenaberrationen	65
1.21	Ärztliche Dokumentation	42	2.8	Genetisch bedingte Erkrankungen	67
1.22	Technische Zusatzdiagnostik	46	2.8.1	Formale Genetik/Mendelsche Gesetze	67
2	Humangenetik	47	2.8.2	Erkrankungen durch Chromosomenaberration	67
	<i>Bremer, H. Neitzel</i>		2.8.3	Monogene Erkrankungen	70
2.1	Molekulare Grundlagen der Vererbung	49	2.8.4	Multifaktorielle Vererbung	84
2.1.1	Genom	49	2.9	Epigenetik	87
2.1.2	DNA-Replikation	51	2.9.1	Imprinting	87
			2.10	Kongenitale Fehlbildungen	88
			2.10.1	Einteilung von kongenitalen Anomalien	88
			2.10.2	Ursachen kongenitaler Fehlbildungen	89
			2.11	Zwillinge	91
			2.12	Populationsgenetik	91
			2.13	Immunogenetik	93
			2.13.1	MHC («major histocompatibility complex»)	93
			2.13.2	Blutgruppensysteme	94
			2.14	Genetische Aspekte bei Tumorerkrankungen	95

2.14.1	DNA-Reparaturmechanismen	95	3.2.17	Appendix	173
2.14.2	Protoonkogene und Onkogene	96	3.2.18	Erkrankungen von Kolon und Rektum . .	174
2.14.3	Tumorsuppressorgene	96	3.2.19	Milz	176
2.15	Pharmakogenetik	99	3.2.20	Thymus	177
2.15.1	Genetische Unterschiede in der Arznei- mittelmetabolisierung	99	3.2.21	Erkrankungen der Leber und der intrahepatischen Gallenwege	177
2.15.2	Genetische Unterschiede in der Pharmakodynamik	100	3.2.22	Erkrankungen der Gallenblase und der extrahepatischen Gallenwege . .	181
3	Pathologie	101	3.2.23	Erkrankungen des Pankreas	181
3.1	Allgemeine Pathologie	103	3.2.24	Erkrankungen des Peritoneums	182
	<i>J. Pöss, O. Kessler</i>		3.2.25	Nierenerkrankungen	183
3.1.1	Grundbegriffe	103	3.2.26	Erkrankung der ableitenden Harnwege .	186
3.1.2	Zell- und Gewebereaktionen	104	3.2.27	Erkrankungen der männlichen Genitalorgane	187
3.1.3	Zell- und Gewebeschäden	105	3.2.28	Erkrankungen des weiblichen Genitale .	190
3.1.4	Exogene Noxen	110	3.2.29	Erkrankungen in Schwangerschaft, Perinatalperiode und im Kindesalter	196
3.1.5	Zellersatz	113	3.2.30	Erkrankungen der Mamma	199
3.1.6	Tumoren	114	3.2.31	Hauterkrankungen	202
3.1.7	Entzündung	121	3.2.32	Knochenerkrankungen	206
3.1.8	Immunpathologie	125	3.2.33	Gelenkerkrankungen	208
3.1.9	Grundlagen der Stoffwechsel-/Speicher- erkrankungen	129	3.2.34	Weichgewebserkrankungen	210
3.1.10	Grundlagen der Pathologie des Respirationstrakts	131	4	Hygiene, Mikrobiologie, Virologie	213
3.1.11	Grundlagen der Pathologie des Kreislaufs	131		<i>W. Kroukis</i>	
3.1.12	Grundlagen von Erkrankungen der Leber und des Verdauungstrakts	138	4.1	Allgemeine Bakteriologie – Übersicht .	214
3.1.13	Grundlagen von Erkrankungen der Niere und der Ausscheidung	139	4.1.1	Grundlagen	214
3.1.14	Grundlagen von Erkrankungen des Nervensystems	139	4.1.2	Die bakterielle Normalflora des Menschen.	214
3.2	Spezielle Pathologie	139	4.1.3	Morphologie und Feinstruktur der Bakterien	215
	<i>J. Haybäck</i>		4.1.4	Pathogenität und Grundtypen bakterieller Infektionen	222
3.2.1	Nervensystem.	139	4.1.5	Bakteriengenetik	223
3.2.2	Erkrankungen der Skelettmuskulatur (Myopathien)	148	4.1.6	Faktoren und Mechanismen mikrobieller Krankheitserreger	224
3.2.3	Erkrankungen der Sinnesorgane – Auge (7 Augenheilkunde)	148	4.1.7	Diagnostik	230
3.2.4	Erkrankungen der Sinnesorgane – Ohr . .	149	4.2	Antibakterielle Therapie.	232
3.2.5	Neuroendokrines System	150	4.2.1	Einteilung der Antibiotika	232
3.2.6	Herz und Koronargefäße	153	4.2.2	Antibiotikaresistenz	234
3.2.7	Gefäßsystem	155	4.2.3	Empfindlichkeit und Resistenz – Resistenztestung	234
3.2.8	Pathologie von Blut und Knochenmark .	157	4.3	Spezielle Bakteriologie	235
3.2.9	Lymphatisches System	159	4.3.1	Grampositive Kokken	235
3.2.10	Respirationstrakt	161	4.3.2	Gramnegative Kokken	239
3.2.11	Pleura	167	4.3.3	Gramnegative Stäbchen	240
3.2.12	Erkrankungen von Mund, Zähnen und Speicheldrüsen	167	4.3.4	Grampositive Stäbchen	252
3.2.13	Ösophagus	169	4.3.5	Säurefeste Stäbchen	255
3.2.14	Magenerkrankungen	170	4.3.6	Verzweigte Stäbchen	256
3.2.15	Duodenum	172	4.3.7	Zellwandlose Bakterien	257
3.2.16	Erkrankungen von Jejunum und Ileum . .	173	4.3.8	Spirochäten	258
			4.4	Einführung in die Parasitologie	263
			4.4.1	Protozoen	263

4.4.2	Helminthen (parasitäre Würmer)	269	5.8.6	Biogene Amine	339
4.4.3	Arthropoden (parasitierende Gliederfüßer)	273	5.9 Gastrointestinaltrakt	339	
4.5 Pilze (Fungi, Mycetes)	277	5.9.1	Pankreasdiagnostik	339	
4.5.1	Morphologie	277	5.9.2	Blut im Stuhl	340
4.5.2	Erreger von Mykosen	277	5.9.3	Überprüfung der intestinalen Resorption	340
4.6 Virologie	283	5.10 Hämostaseologie, Hämatologie	340		
4.6.1	Morphologie und Struktur der Viren	284	5.10.1	Hämostaseologie	340
4.6.2	Klassifizierung der Viren	285	5.10.2	Hämatologie	344
4.6.3	Virusvermehrung	285	5.11 Elektrolyt-, Wasser-, Säure-Base-Haushalt	347	
4.6.4	Virale Pathogenese	289	5.12 Leber	350	
4.6.5	Virologische Diagnostik	292	5.13 Fettstoffwechsel	352	
4.6.6	Antivirale Therapie	292	5.14 Nukleinsäurestoffwechsel	354	
4.6.7	Viren als Infektionserreger (Auswahl)	293	5.15 Aminosäuren, Proteine	354	
4.7 Hygiene	305	5.16 Kohlenhydrate	356		
4.7.1	Arbeitsgebiete der Hygiene	305	5.17 Drugmonitoring und toxikologische Analytik	358	
5 Klinische Chemie, Labordiagnostik	315				
	<i>S. Schieder, F. Kollmann-Jehle, S. Barlage</i>				
5.1 Allgemeine klinische Chemie	317	6 Pharmakologie und Toxikologie	365		
5.1.1	Der klinisch-chemische Befund	317		<i>S. Wohlmann</i>	
5.1.2	Grundlegende Analyseverfahren	319	6.1 Allgemeine Pharmakologie	366	
5.2 Liquordiagnostik	319	6.1.1	Einführung	366	
5.2.1	Makroskopische Betrachtung des Liquors	319	6.1.2	Pharmakokinetik	366
5.2.2	Mikroskopische Betrachtung des Liquors	319	6.1.3	Pharmakodynamik	369
5.3 Herz- und Skelettmuskel	321	6.2 Spezielle, systematische Pharmakologie	372		
5.4 Niere	323	6.2.1	Medikamente mit Einfluss auf das sympathische Nervensystem	372	
5.4.1	Makroskopische Beurteilung des Urins	323	6.2.2	Medikamente mit Einfluss auf das parasympathische Nervensystem	376
5.4.2	Messung von pH, Proteinen und Blut	324	6.2.3	Medikamente, die mit biogenen Aminen interferieren	378
5.4.3	Mikroskopische Harnuntersuchung	325	6.2.4	Vasodilanzien	380
5.4.4	Kreatinin und Kreatinin-Clearance	325	6.2.5	Medikamente mit Einfluss auf die Herzfunktion	386
5.4.5	Teststreifenuntersuchung	326	6.2.6	Medikamente mit Einfluss auf das Blut	389
5.4.6	Harnsteine	326	6.2.7	Vitamine/Mineralien	391
5.5 Maligne Erkrankungen, Tumordiagnostik	327	6.2.8	Diuretika	393	
5.6 Knochenstoffwechsel	329	6.2.9	Medikamente mit Einfluss auf die Magendarmfunktion	395	
5.6.1	Kalzium	329	6.2.10	Medikamente mit Einfluss auf das motorische System	397
5.6.2	Phosphat	330	6.2.11	Antipyretische Analgetika/nichtsteroidale Antiphlogistika (NSAID)/COX-2-Hemmer	398
5.6.3	Knochenaufbau	330	6.2.12	Lokalanästhetika	400
5.6.4	Knochenabbau	330	6.2.13	Medikamente mit Einfluss auf das zentrale Nervensystem	401
5.7 Entzündungen	331	6.2.14	Medikamente mit Einfluss auf das endokrine System	411	
5.7.1	Entzündungsindikatoren	331	6.2.15	Lipidsenker	420
5.7.2	Antikörper bei entzündlichen Erkrankungen	333	6.2.16	Medikamentöse Behandlung der Gicht	421
5.7.3	Autoantikörper	334	6.2.17	Antiinfektiva	422
5.8 Endokrines System	334				
5.8.1	Grundlagen der Hormonbestimmung	334			
5.8.2	Hypothalamus und Hypophyse	335			
5.8.3	Schilddrüsenhormone	335			
5.8.4	Nebennierenrindenhormone	337			
5.8.5	Sexualhormone	338			

6.2.18	Medikamente mit Einfluss auf das Immunsystem	438	6.4	Spezielle Toxikologie	447
6.2.19	Medikamente zur Therapie maligner Erkrankungen	440	6.4.1	Auswahl häufiger Arzneimittel- vergiftungen/-überdosierungen	447
6.2.20	Phytopharmakologie und Homöopathie	443	6.4.2	Auswahl weiterer Gifte	449
6.3	Allgemeine Toxikologie	443		Farbabbildungen zu Kapitel 3: Pathologie.	457
6.3.1	Einführung, Definitionen	443		Sachverzeichnis	459
6.3.2	Therapeutische Optionen der akuten Intoxikation	444			