

Biörn Ivemark

Kinderpathologie

Wege zur Diagnose

Übersetzt von Erika Weber
unter Mitarbeit von
Alfred Löhner und Peter Sonderegger

Mit 132 Abbildungen



Springer-Verlag
Berlin · Heidelberg · New York 1974

Professor BIÖRN IVEMARK, M. D.

Institutet för pediatrik patologi, Karolinska sjukhuset,
Stockholm 60, Schweden

ERIKA WEBER

Institut für Pathologische Anatomie der Universität,
Schmelzbergstraße 12, Zürich, Schweiz

Titel der schwedischen Ausgabe:

Barnpatologi

Vägar till diagnos

© Biörn Ivemark und Almqvist & Wiksell Förlag AB,
Stockholm 1971

Softcover reprint of the hardcover 1st edition 1971

ISBN-13: 978-3-642-65724-5 e-ISBN-13: 978-3-642-65723-8

DOI: 10.1007/978-3-642-65723-8

Die Wiedergabe von Gebrauchsnamen, Warenbezeichnungen usw. in diesem Werk berechtigt auch ohne besondere Kennzeichnung nicht zu der Annahme, daß solche Namen im Sinn der Warenzeichen- und Markenschutzgesetzgebung als frei zu betrachten wären und daher von jedermann benutzt werden dürften.

Das Werk ist urheberrechtlich geschützt. Die dadurch begründeten Rechte, insbesondere die der Übersetzung, des Nachdruckes, der Entnahme von Abbildungen, der Funksendung, der Wiedergabe auf photomechanischem oder ähnlichem Wege der Speicherung in Datenverarbeitungsanlagen bleiben, auch bei nur auszugsweiser Verwertung, vorbehalten. Bei Vervielfältigungen für gewerbliche Zwecke ist gemäß § 54 UrhG eine Vergütung an den Verlag zu zahlen, deren Höhe mit dem Verlag zu vereinbaren ist. © by Springer-Verlag Berlin – Heidelberg 1974. Library of Congress Catalog Card Number 73-14004. Herstellung: Appl, Wemding

Vorwort

In den letzten Jahren hat sich die Kinderpathologie entsprechend der schon seit langer Zeit spezialisierten Neuropathologie zu einem Spezialfach der Pathologie entwickelt. Dem allgemein tätigen Pathologen entgehen deshalb vielleicht etwas die auf dem sich rasch entwickelnden Spezialgebiet der Pätopathologie gewonnenen neuen Erkenntnisse. Aber auch der Pätopathologe braucht eine praktische Anleitung für viele der recht speziellen Probleme der Kinderpathologie. B. IVEMARK, Kinder-Pathologe am Karolinska-Institutet in Stockholm, hat in seinem Buche „Barnpatologi“ eine vorzügliche kleine Übersicht kinderpathologischer Probleme geschaffen. Es handelt sich um ein eigenwilliges Buch, in dem nur solche Probleme behandelt werden, die den Autor speziell interessieren. Dafür sind diese Kapitel von ganz besonderem Wert, da sie die große persönliche Erfahrung des Autors widerspiegeln. Spezielle Bedeutung wird auch den bioptischen Untersuchungsmethoden zugemessen. Das Buch vermittelt damit auch dem klinisch tätigen Pädiater eine sehr gute Übersicht der bioptischen Diagnosemöglichkeiten.

Das 1971 erschienene Buch war bisher leider nur in schwedischer Sprache erhältlich. Dank den Bemühungen von Fräulein E. WEBER liegt nun auch eine deutsche, zum Teil von B. IVEMARK vollkommen neu bearbeitete Auflage vor. Dank gebührt auch den Herren Drs. E. LÖHRER und P. SONDEREGGER, die die Übersetzung kontrolliert haben, sowie Fräulein M. MICHEL und Fräulein H. WANNER für die Bearbeitung des Manuskriptes und der Korrekturen.

Zürich, Oktober 1973

CHR. HEDINGER

Vorwort des Autors

Dieses Buch ist nicht nur für Studenten, sondern auch für Kliniker und Allgemein-Pathologen geschrieben worden. Es wendet sich also an eine heterogene Leserschaft, aber ich hoffe, daß ich gerade dadurch den Leser aktivieren kann. Der Inhalt stellt lediglich eine Auswahl dar. Ein Grund hierfür ist zunächst der Umfang des Stoffes. Die Pädopathologie ist lediglich altersmäßig durch eine obere Grenze bei 15 Jahren und eine untere bei der Konzeption abgegrenzt. Innerhalb dieses Zeitraumes können sich pathologische Prozesse abspielen, welche die meisten medizinischen Spezialfächer berühren, da alle Organsysteme und Funktionen betroffen werden können.

Die Auswahl kann willkürlich erscheinen. Richtlinie ist indessen gewesen, für Kliniker und Pathologen diagnostisch schwierige Krankheitsbilder bezüglich Biopsie und Obduktion zu behandeln. Dabei sind hauptsächlich Prozesse beschrieben worden, bei welchen eine Biopsie wertvoll ist. In der Pädiatrie stellt sich nicht nur das Problem der richtigen Diagnose und der richtigen Therapie, sondern auch die Frage nach der Vererblichkeit einer Krankheit, wobei die genetische Beratung von einer klaren Diagnose abhängt.

Die Forschung in der Biochemie scheint in gewisser Hinsicht schneller voranzugehen als in der Pathologie, was möglicherweise zu einer Kluft zwischen Biochemikern, Klinikern und Pathologen führt. In den metabolischen Kapiteln ist deshalb die biochemische Nomenklatur, unter zusätzlicher Angabe der Syndromenbezeichnung mit Eigennamen, den Klassifizierungen zu Grunde gelegt worden.

Selbstverständlich hätten die erwähnten Absichten nicht ohne beträchtliche Hilfe verwirklicht werden können. Kapitel 4 ist von BENGT ROBERTSON geschrieben worden. Einige Präparate und Bilder sind von JAN LINDSTEN, JUHANI RAPOLA HELSINGFORS, PATRICK SOURANDER und KARL-GUNNAR TILLINGER zur Verfügung gestellt worden. Für Kapitel 5 durfte ich eine noch nicht publizierte Arbeit von BENGT HAGBERG verwenden. Bei der Klassifizierung der Neurolipidosen im gleichen Kapitel war mir LARS SVENNERHOLM sehr behilflich. Für die kritische Betrachtung einiger Kapitel danke ich ARNE BRUN und INGRID GAMSTORP (Kap. 6), Bo HELLSTRÖM und PATRICK SOURANDER (Kap. 5), ROLF LUFT (Kap. 11), JAN LINDSTEN und KARL-GUNNAR TILLINGER (Kap. 10) und BENGT ROBERTSON (Kap. 3). Die Zeichnungen in Kapitel 2 wurden von cand. med. INGEMAR SÖDERLUND und diejenigen in Kapitel 12 von INGA NORLANDER, medizinische Zeichnerin, Karolinska Institutet, ausge-

Vorwort des Autors

führt. Abbildungen und Tabellen sind im Text eingefügt. Literaturangaben finden sich am Schluß des Buches.

Ein finanzieller Beitrag wurde vom Universitätskanzleramt gewährt. Bedeutende Hilfe für die Herstellung der Bilder ist mir von der Kodak AG zugekommen.

Schließlich danke ich allen Mitarbeitern im Institut für ihren Humor und ihre Bereitschaft, die zusätzliche Belastung zu tragen, welche die Ausführung dieser Arbeit bedeutete.

Stockholm, im Januar 1971

BIÖRN IVEMARK

Inhaltsverzeichnis

1. Einleitung	1
Pathologische Veränderungen	1
Technik	2
Spezielle Pathologie der Organe	2
Sammlungen medizinischer Syndrome und Periodika	2
2. Plazenta	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 Transfusionssyndrom	8
Plazentitis	9
Plazentation bei Mehrlings-Schwangerschaft	10
Mißbildungen	10
Blutgruppenchimärismus	11
Praktische Anwendung	12
3. Hyaline Membranen-Syndrom	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
4. Lungengefäßveränderungen bei angeborenen Herzfehlern	27
Involution der Pulmonalarterien nach der Geburt	27
Die doppelte Arterienversorgung der Lunge. Arterielle bronchopulmonale Anastomosen	28
Lungengefäßveränderungen bei pulmonaler Hypertonie	29
Lungengefäßveränderungen bei Vitien mit verminderter Lungendurchblutung	31
Lungengefäßveränderungen bei Transposition der großen Gefäße	32

Inhalt

Lungenbiopsien zur histologischen Beurteilung der Struktur der Lungengefäße	33
Spezielle morphologische Untersuchungsmethoden	33
5. Neurometabolische Krankheiten	35
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
Hirnbiose	58
Nervenbiopsie	59
Rektalbiopsie (Rektumbiopsie)	60
Zahnextraktion	63
6. Neuromuskuläre Krankheiten	65
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 (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
7. Mukopolysaccharidosen	97
Definitionen	97
Krankheitsformen	99
Mukopolysaccharidosen	99
Übrige Typen	100
Diagnose	101
Gewebezüchtung	101
8. Glykogenspeicherkrankheiten	105
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
α -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
9. Schaumzellanalyse	115
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 (α -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
10. Hodenbiopsie	139
Die postnatale Entwicklung des Hodens	140
Struktur bei der Geburt	141
Statische Phase (0–4 Jahre)	141
Zunahmephase (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
11. Die infantile Nebenniere	171
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

12. Obduktion des Kindes	195
Obduktionstechnik	195
Präparate für Mikroskopie	200
Protokoll	201
Zuschneiden und Färben	201
Hirnsektion	203
Obduktionsausrüstung	203
13. Methoden	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
14. Literatur	222
15. Sachverzeichnis	246