

Uni-Taschenbücher 841

# UTB

Eine Arbeitsgemeinschaft der Verlage

Birkhäuser Verlag Basel und Stuttgart

Wilhelm Fink Verlag München

Gustav Fischer Verlag Stuttgart

Francke Verlag München

Paul Haupt Verlag Bern und Stuttgart

Dr. Alfred Hüthig Verlag Heidelberg

Leske Verlag + Budrich GmbH Opladen

J. C. B. Mohr (Paul Siebeck) Tübingen

C. F. Müller Juristischer Verlag - R. v. Decker's Verlag Heidelberg

Quelle & Meyer Heidelberg

Ernst Reinhardt Verlag München und Basel

F. K. Schattauer Verlag Stuttgart-New York

Ferdinand Schöningh Verlag Paderborn

Dr. Dietrich Steinkopff Verlag Darmstadt

Eugen Ulmer Verlag Stuttgart

Vandenhoeck & Ruprecht in Göttingen und Zürich

Verlag Dokumentation München

Erich Fischbach

# Störungen des Nucleinsäuren- und Eiweiß-Stoffwechsels

Ein Grundriß für Studierende, Ärzte und Biologen  
mit Studienfragen für Prüfung und Fortbildung

Mit 41 Abbildungen und 4 Tabellen

Dr. Dietrich Steinkopff Verlag · Darmstadt

Dr. med. habil., Dr. phil. (chem.) *Erich Fischbach* ist in Konstanz am Bodensee geboren, wo er auch seine Jugendzeit und die Schuljahre verbrachte. Er studierte Medizin und Chemie in Freiburg, Berlin, Bonn und München. Nach Promovierung in beiden Disziplinen arbeitete er als wissenschaftlicher Assistent am Physiologischen Institut in München und am Pharmakologischen Institut in Heidelberg. Seine Hauptarbeitsgebiete betrafen den Muskelstoffwechsel und die biologische Oxidation. 1941 erfolgte die Habilitation in Pharmakologie. Als Arzt leistete er Kriegsdienst zuerst in einem Feldlazarett in Rußland und später in einem Tropenlazarett. Nach dem Krieg ließ er sich als Internist in München nieder und war außerdem als Lehrkraft für Physiologie an den Staatlichen Instituten für Medizinisch-technische Assistentinnen, Arzthelferinnen und Krankengymnastinnen tätig.

ISBN-13:978-3-7985-0508-7  
DOI: 10.1007/978-3-642-95965-3

e-ISBN-13:978-3-642-95965-3

CIP-Kurztitelaufnahme der Deutschen Bibliothek  
**Fischbach, Erich:**

Störungen des Nucleinsäuren- und Eiweiß-Stoffwechsels: e. Grundriß für Studierende, Ärzte u. Biologen mit Studienfragen für Prüfung u. Fortbildung / Erich Fischbach. – Darmstadt: Steinkopff, 1979.  
(Uni-Taschenbücher ; 841)

© 1979 by Dr. Dietrich Steinkopff Verlag GmbH & Co. KG, Darmstadt  
Alle Rechte vorbehalten. Jede Art der Vervielfältigung ohne Genehmigung des Verlages ist unzulässig

Softcover reprint of the hardcover 1st edition 1979

Einbandgestaltung: Alfred Krugmann, Stuttgart  
Satz und Druck: Anthes, Darmstadt-Arheilgen  
Gebunden bei der Großbuchbinderei Sigloch, Stuttgart

## Vorwort

Im vorliegenden Band werden die biochemischen Zusammenhänge der *Störungen des Nucleinsäuren-, Aminosäuren- und Eiweiß-Stoffwechsels* besprochen. Auch diese Darstellung soll wie das bereits erschienene Thema mit dem Titel „Störungen des Kohlenhydrat-Stoffwechsels“ (UTB 616) den Medizinstudenten, Arzt und Biologen in die Probleme krankhafter Stoffwechselvorgänge einführen.

Es ist keine leichte Aufgabe, aus dem umfangreichen und sich ständig vermehrenden Stoff eine zweckmäßige Auswahl zu treffen, aber ich hoffe, daß mir dies im Sinne einer Einführung in die dargestellten Gebiete einigermaßen gelungen ist. In jedem Abschnitt wird auf Grund des normalen Stoffwechselgeschehens zu den krankhaften Vorgängen mit ihren charakteristischen Merkmalen übergeleitet.

Die Übersichtlichkeit des Stoffes wurde durch besondere Gliederung und entsprechenden Druck, ferner durch tabellarische Zusammenfassungen und instruktive Abbildungen erhöht. Am Schluß des Textteiles findet sich eine Fragensammlung über das besprochene Gebiet, die zur Überprüfung der gewonnenen Kenntnisse und auch für die Lernarbeit geeignet ist. Die Fragen sind den Lernzielen des Gegenstandskataloges für die Ärztliche Prüfung den einzelnen Disziplinen für physiologische Chemie, pathologische Physiologie und Innere Medizin angepaßt. Auch für Angehörige medizinischer Assistenzberufe ist diese Darstellung von Interesse, weil aus den krankhaften Ergebnissen auf die Art der Stoffwechselstörungen geschlossen werden kann.

Starnberg/München, Januar 1979

*Erich Fischbach*

# Inhaltsverzeichnis

<b>1.</b>	<b>Störungen des Nucleinsäuren-Stoffwechsels</b>	<b>1</b>
1.1.	Chemie und Biochemie der Nucleinsäuren	1
1.1.1.	Nucleoside und Nucleotide	1
1.1.2.	Basen der Nucleinsäuren	3
1.1.3.	Pentosen der Nucleinsäuren	4
1.1.4.	Struktur der Nucleinsäuren	6
1.2.	Einteilung der Nucleinsäuren	8
1.3.	Funktionen der einzelnen Nucleinsäuren	8
1.3.1.	Desoxyribo-Nucleinsäuren (DNA)	8
1.3.2.	Messenger-Ribonucleinsäure (m-RNA; Boten-RNA; Matrizen RNA)	11
1.3.3.	Transfer-Ribonucleinsäure (t-RNA)	12
1.3.4.	Ribosomale Ribonucleinsäure (r-RNA)	14
1.4.	Protein-Biosynthese	14
1.5.	Spezielle Störungen des Nucleinsäuren- Stoffwechsels	15
1.5.1.	Fehler in der Weitergabe der genetischen Information	15
1.5.2.	Mutationen	15
1.5.3.	Molekularkrankheiten	16
1.5.4.	Viren	16
1.6.	Abbau der Nucleinsäuren	18
1.7.	Störungen des Purin- und Harnsäure-Stoffwechsels	20
1.7.1.	Harnsäure-Pool und Hyperurikämien	21
1.7.2.	Primäre Gicht (Harnsäuregicht; Arthritis urica)	23
1.7.3.	Grundstörung der primären Gicht	25
1.7.4.	Gichtanfälle und Gichtarthritis	26
1.7.5.	Zur Therapie der Hyperurikämie und der Gicht	29
1.7.6.	Sekundäre (symptomatische) Hyperurikämie und sekundäre Gicht	33
1.7.7.	Kongenitale Hyperurikämie (Lesh-Nyhan- Syndrom)	34
1.7.8.	Hypourikämien (Serumharnsäureerniedrigungen)	36
1.7.9.	Xanthinurie	36
1.8.	Störung des Pyrimidin-Stoffwechsels	37
<b>2.</b>	<b>Störungen des Aminosäuren-Stoffwechsels</b>	<b>37</b>
2.1.	Allgemeines über Hyperaminoacidurien	38

2.1.1.	Sekundäre Hyperaminoacidurien . . . . .	39
2.1.2.	Primäre Hyperaminoacidurien . . . . .	39
2.2.	Spezielle Störungen des Aminosäuren- Stoffwechsels . . . . .	40
2.2.1.	Phenylketonurie (Föllingsche Krankheit; Phenyl- brenztraubensäure-Schwachsinn) . . . . .	41
2.2.2.	Alkaptonurie (Homogentisinsäureurie) . . . . .	44
2.2.3.	Tyrosinose . . . . .	47
2.2.4.	Albinismus . . . . .	48
2.2.5.	Cystinurie und Cystinose . . . . .	52
2.2.6.	Hartnup-Krankheit . . . . .	54
2.2.7.	Ahorn-Sirup-Krankheit (Leucinose) . . . . .	54
2.2.8.	Störungen im Ornithinzyklus (Harnstoffzyklus) . . . . .	55
<b>3.</b>	<b>Störungen des Kreatin-Stoffwechsels . . . . .</b>	<b>60</b>
3.1.	Kreatin-Stoffwechsel . . . . .	60
3.2.	Störungen des Kreatin-Stoffwechsels . . . . .	61
<b>4.</b>	<b>Störungen des Eiweiß-Stoffwechsels . . . . .</b>	<b>63</b>
4.1.	Einführung . . . . .	63
4.2.	Dysproteinosen und Paraproteinosen . . . . .	65
4.3.	Spezielle klinische Störungen des Eiweiß- Stoffwechsels . . . . .	66
4.3.1.	Jones-Proteine (Bence-Jones-Proteine) . . . . .	66
4.3.2.	Amyloid und Amyloidose . . . . .	67
4.3.3.	Dysproteinämien und Paraproteinämien . . . . .	69
4.3.3.1.	Plasmocytom (Medulläres Plasmocytom; multiples Myelom; <i>Kahler-Krankheit</i> ) . . . . .	70
4.3.3.2.	Makroglobulinämie ( <i>Waldenström-Krankheit</i> ) . . . . .	71
4.3.3.3.	<i>Franklin-Krankheit</i> (H-Ketten-Protein-Erkrankung; Heavy-chains-Disease) . . . . .	72
4.3.3.4.	Kryoglobulinämie . . . . .	72
4.3.3.5.	Agammaglobulinämie . . . . .	73
4.3.3.6.	Analbuminämie . . . . .	73
4.3.3.7.	Atransferrinämie . . . . .	73
<b>5.</b>	<b>Fragensammlung . . . . .</b>	<b>74</b>
	<i>Literatur</i> . . . . .	77
	<i>Sachverzeichnis</i> . . . . .	78