

**E. Bruder**

Institut für Pathologie, Universitätsspital Basel, Schweiz

# Gastrointestinale Motilitätsstörungen

## Interdisziplinäre Darstellung eines komplexen Erkrankungsspektrums

Gastrointestinale Motilitätsstörungen betreffen alle Altersgruppen und Strukturelemente der Darmwand. Das Erkrankungsspektrum der Innervationsstörungen geht weit über den klassischen Morbus Hirschsprung hinaus. In der konsiliarpathologischen Praxis bilden die langstreckige Aganglionose und das hypoganglionäre Übergangsegment bei M. Hirschsprung häufige Gründe, eine Zweitmeinung einzuholen. Die isolierte Hypoganglionose stellt eine wichtige Differenzialdiagnose zur Aganglionose dar. Seit der Erstbeschreibung der intestinalen neuronalen Dysplasie Typ B (IND B) vor 35 Jahren haben wesentliche neue Erkenntnisse über die Beschaffenheit der Ganglien des enteralen Nervensystems in Abhängigkeit von Alter und Lokalisation zu einer radikalen Änderung der diagnostischen Kriterien der IND B geführt.

Gastrointestinale Motilitätsstörungen betreffen neben dem enteralen Nervensystem auch interstitielle Cajal-Zellen, glatte Muskulatur und kollagenfaseriges Bindegewebe der Muscularis propria. Die Rarefizierung der interstitiellen Cajal-Zellen ist im Zusammenhang mit Innervationsstörungen beschrieben. Schon vor Jahrzehnten schrieb die Anatomie dem kollagenfaserigen Bindegewebegerüst der Muscularis propria eine wesentliche Aufgabe bei der Ausrichtung der Peristaltik zu. Die als „Desmose“ bezeichnete Beobachtung eines pathologisch veränderten sehnartigen Kollagenfasergerüsts der Muscularis propria ist erst wenige Jahre alt. Es zeichnet sich ab, dass die „Desmose“ wahrscheinlich

ein häufiger Befund v. a. bei älteren Patienten ist, dessen Bedeutung für die klinische Praxis noch zu klären bleibt. Das Beispiel einer Rektumleiomyomatose betrifft ebenfalls die Muscularis propria und findet als Sonderform einer Motilitätsstörung hier Erwähnung. Die in der Literatur beschriebenen Myopathien gehen über den Umfang dieses Sonderhefts hinaus.

Die Basis der pathologischen Diagnostik der gastrointestinalen Motilitätsstörungen bildet die Labortechnik. Im Zentrum steht die Enzymhistochemie. Am Paraffinmaterial sind nur ersatzweise einzelne immunhistochemische Reaktionen durchführbar. Der hier wiedergegebene Laborleitfaden enthält die verfeinerten Rezepturen der enzymhistochemischen Routinefärbungen am Nativgewebe.

Der M. Hirschsprung ist ein Beispiel einer komplexen genetisch bedingten Erkrankung. Seine vielfältigen Erscheinungsformen gründen auf dem Zusammenspiel mindestens 9 beteiligter Gene in 3 Signalwegen. Mutationen des RET-Proto-Onkogens kommen in der Entstehung des M. Hirschsprung eine zentrale Bedeutung zu. Im Gegensatz zur multiplen endokrinen Neoplasie (MEN) führen sie beim M. Hirschsprung im Allgemeinen zu einem Funktionsverlust. Selten bilden jedoch einzelne Patienten gleichzeitig sowohl eine MEN2A als auch eine Aganglionose aus. Bei solchen ausgewählten Patienten mit M. Hirschsprung ist gegenwärtig eine Mutationsanalyse indiziert.

Die aktuelle Therapie des klassischen M. Hirschsprung besteht in der Resektion

des aganglionären Segments unter optimaler Zusammenarbeit zwischen Chirurgen und Pathologen. Störungen der Stammzellfunktion spielen in der Pathogenese gastrointestinaler Innervationsstörungen eine wichtige Rolle. Stammzellen des enteralen Nervensystems sind faszinierender Gegenstand zellbiologischer Forschung und könnten möglicherweise in der Zukunft Bestandteil der Therapie des M. Hirschsprung sein.

Die Zusammenstellung der Beiträge spiegelt den Gastrointestinal Dysmotility Workshop anlässlich der 150-Jahr-Feier des Instituts für Pathologie am Universitätsspital Basel wider. Entsprechend reflektiert diese Sonderausgabe die interdisziplinäre Zusammenarbeit zwischen Pathologen, Anatomen, Chirurgen und Genetikern. Allen am Gelingen dieses Schwerpunkthefts Beteiligten herzlichen Dank! Dieses Heft ist dem Begründer der enzymhistochemischen Motilitätsdiagnostik und unserem Lehrer, Herrn Professor William A. Meier-Ruge, gewidmet.



Dr. Elisabeth Bruder, Basel  
 und das Basler Hirschsprung-Team

### Korrespondierender Autor

**Dr. E. Bruder**

Institut für Pathologie, Universitätsspital Basel  
 Schönbeinstrasse 40, 4031 Basel, Schweiz  
 elisabeth.bruder@unibas.ch