

Sammeln Sie CME-Punkte ...

... mit unserer von der Bayerischen Landesärztekammer anerkannten zertifizierten Fortbildung. Wenn Sie sieben bis neun der Fragen korrekt beantworten, erhalten Sie **2 CME-Punkte**. Beantworten Sie sogar alle Fragen richtig, dann werden **3 CME-Punkte** vergeben. Weitere Informationen finden Sie unter www.cme-punkt.de/faq.html.

Bitte beachten Sie, dass jeweils die für Sie zuständige Landesärztekammer über die volle Anerkennung der im Rahmen dieses Fortbildungsmoduls erworbenen CME-Punkte entscheidet. Nähere Informationen dazu finden Sie unter www.cme-punkt.de/kammern.html.

So nehmen Sie teil

Füllen Sie unter www.cme-punkt.de den Online-Fragebogen aus. Unmittelbar nach der Teilnahme erfahren Sie, ob Sie bestanden haben, und können die Bescheinigung für Ihre Ärztekammer sofort ausdrucken. Zudem finden Sie hier sämtliche CME-Module des Verlags Urban & Vogel. Auch die postalische Teilnahme ist möglich. Nutzen Sie dazu das Antwortformular auf der nächsten Seite.

Die Fragen beziehen sich auf den Fortbildungsbeitrag auf den vorangegangenen Seiten. Die Antworten ergeben sich zum Teil aus dem Text, zum Teil beruhen sie auf medizinischem Basiswissen.

CME-Fragebogen

Humangenetik

Es ist jeweils nur eine Antwortmöglichkeit (Richtig- oder Falschaussage) zutreffend.

1. Welche der nachfolgenden Aussagen ist nicht zutreffend?

- A Etwa 3% aller Neugeborenen haben eine genetisch bedingte Erkrankung.
- B Wiederholt auftretendes Fieber kann eine genetische Ursache haben.
- C Für eine Chromosomenanalyse wird Heparin-Blut benötigt.
- D Für eine Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH) wird EDTA-Blut benötigt.
- E Ein unauffälliges Ergebnis einer molekulargenetischen Untersuchung schließt eine genetische Ursache nicht aus.

2. Welche Aussage ist richtig?

- A Medulläre Schilddrüsenkarzinome haben keinen genetischen Hintergrund.
- B Bei der familiären adenomatösen Polyposis findet sich ein normales APC-Gen.
- C Bei einem normalen APC-Gen kann auf regelmäßige Koloskopien verzichtet werden, wenn der Indexpatient eine Mutation trägt.
- D Bei Krebsdisposition durch eine Mutation im BRCA-1 Gen muss bei Mädchen eine prediktive Diagnostik vorgenommen werden.
- E Bei familiärer Krebshäufung ist es nicht sinnvoll, bereits zu Lebzeiten eines Erkrankten eine DNA-Analyse vorzunehmen.

3. Welche Aussage ist falsch?

- A Hinter dem Symptom „Kleinwuchs“ können sich 1.200 Krankheitsbilder verbergen.
- B Eine pathologische Form des Kleinwuchses liegt in der Regel bei einem Grenzwert von -3 Standardabweichungen vor.
- C Der pränatale Beginn des Kleinwuchses spricht für eine genetische Ursache oder teratogene Noxe.
- D Bei einer isolierten Mikrozephalie ist es sinnvoll, ein MRT des Gehirns zu erstellen.
- E Bei Mikro- oder Makrozephalie ist die Untersuchung des elterlichen Kopfumfanges entbehrlich.

4. Für den hypotonen Säugling (Floppy Infant) gilt nicht:

- A Eine hypoxisch ischämische Enzephalopathie könnte die Ursache sein.
- B Besteht zusätzlich ein Hypogonitismus ist an ein Prader-Willi-Syndrom zu denken.
- C Bei kongenitalen Myopathien spielt die Muskelbiopsie keine Rolle.
- D Bei Verdacht auf eine kongenitale Muskelatrophie (Werdnig-Hofmann-Syndrom) ist eine molekulargenetische Untersuchung durchzuführen.
- E Wird eine myotone Dystrophie erwogen, ist besonders darauf zu achten, ob bei der Mutter eine Myotonie besteht.

5. Für ein Kind mit fazialen Auffälligkeiten gilt:

- (bitte die falsche Antwort ankreuzen)**
- A Es ist sinnvoll den fazialen Phänotyp der Eltern mit dem der Kinder zu vergleichen.
 - B Die Auffälligkeit sollte durch Messung objektiviert werden.
 - C Fotos sind eine wichtige Dokumentationshilfe.
 - D Es sollte nach weiteren Anomalien gefahndet werden.
 - E Teratogene brauchen nicht erfragt zu werden.

6. Welche Aussage gilt für ein Neugeborenes mit auffälligem Genitalbefund?

- A Es ist primär an eine Störung der Geschlechtsentwicklung aufgrund eines Gendefektes oder einer komplexen syndromalen Erkrankung zu denken.
- B Auf eine Sonografie oder eine Chromosomenanalyse kann verzichtet werden.
- C Eine 46,XX-Störung mit Virilisierung des Kindes kommt nicht in Betracht.
- D Eine 46,XY-Störung mit verminderter Androgen-Wirkung kommt nicht in Betracht.
- E Ein Androgen-produzierender Tumor bei der Mutter kann nicht ursächlich sein.



7. Welches der folgenden Merkmale weist nicht auf ein periodisches auto-inflammatorisches Fiebersyndrom hin?

- A rezidivierende Fieberepisoden von mehr als 24 Stunden mit einer Krankheitsdauer von mehr als sechs Monaten
- B begleitende CRP-Erhöhung sowie Leukozytose und Linksverschiebung
- C fehlender Nachweis einer Infektion
- D Nachweis von Auto-Antikörpern
- E Therapieresistenz bei Antibiotikagabe

8. Welche der nachfolgenden Aussagen zum „Periodische Fieberepisoden, Aphthöse Stomatitis, Pharyngitis und zervikale Lymphadenitis“ (PFAPA)-Syndrom ist falsch?

- A Es handelt sich um das häufigste periodische Fiebersyndrom.

- B Die Symptomatik beginnt vor dem fünften Lebensjahr.
- C Im Intervall zwischen den Fieberschüben sind die Kinder symptomfrei.
- D Bei einem Großteil der Kinder mit PFAPA-Syndrom finden sich Mutationen die für andere angeborene Fieber-Syndrome typisch sind.
- E Eine Tonsillektomie ist nicht hilfreich.

9. Für das familiäre Mittelmeer Fieber gilt nicht:

- A Die Erkrankung kommt vorwiegend bei Bewohnern des östlichen Mittelmeerraums vor.
- B Typisch ist die schmerzhafte Polyserositis mit Bauchschmerzen, Aszites und Orchitis.
- C Die Fieberschübe halten bis zu drei Tage an und treten häufig auf.

- D Auch im Intervall zwischen den Fieberschüben ist der Serum-Amyloid-A-Spiegel erhöht.
- E Eine molekulargenetische Diagnostik ist nicht möglich.

10. Für die Epigenetik gilt nicht:

- A Sie beschreibt Modifikationen der DNA, die durch Sequenzanalysen nicht zu erkennen sind.
- B Es kommt dabei zu Anheftung von Methylgruppen an die Base Zytosin, die häufig eine Deaktivierung des Gens bewirken.
- C Manche DNA-Bereiche sind bei allen Menschen gleich methyliert andere wiederum individuell.
- D Die mütterliche Ernährung in der Schwangerschaft kann die Methylierung von fetaler DNA beeinflussen.
- E Die unter D genannte Methylierung kann später nicht vererbt werden.

Teilnahme im Internet unter www.cme-punkt.de
Online-Teilnahmeschluss: 10.03.2010

Teilnahme per Post mit untenstehendem Antwortformular
Einsendeschluss per Post: 8.11.2009

Antwortformular für die postalische Einsendung

pädiatrie hautnah Ausgabe 4/2009

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
A	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
B	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
C	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
D	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
E	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Mit dem Einreichen dieses Fragebogens erklären Sie sich damit einverstanden, dass die angegebenen Daten zum Zweck der Teilnahmebestätigung gespeichert und bei erfolgreicher Teilnahme auch an den Einheitlichen Informationsverteiler (EIV) der Ärztekammern weitergegeben werden dürfen.

Nur vollständig ausgefüllte Coupons können ausgewertet werden!

Bei Teilnahme per Post senden Sie das ausgefüllte Formular bitte zusammen mit einem ausreichend frankierten Rückumschlag an:



Urban & Vogel GmbH
CME pädiatrie hautnah
Postfach
81664 München

Name, Vorname

Geburtsdatum

Straße, Nr.

PLZ, Ort

Einheitliche Fortbildungsnummer (EFN)*

(Eintrag oder Aufkleber)

Ich versichere, alle Fragen ohne fremde Hilfe beantwortet zu haben.

Datum

Unterschrift

*Eine Teilnahme an der zertifizierten Fortbildung ist nur möglich, wenn Sie Ihre EFN auf dem Antwortformular angeben!

