

Schweizerische Gesellschaft für Pädiatrie (SGP)
Facharztprüfungskommission
Postfach
3000 Bern 25

Société Suisse de Pédiatrie (SSP)
Commission pour les examens de spécialité
Case Postale
3000 Berne 25

Facharztprüfung für Pädiatrie - Examen de Pédiatrie 2001

Schriftliche Prüfung - Examen Ecrit 2001

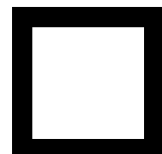
Bern - Berne

13 . 12 . 2001

Die angeführten Antworten sind nur mögliche Stichworte. Sinngemäss richtige Antworten und Überlegungen werden ebenfalls bewertet.

Les réponses suggérées ne représentent qu'un choix considéré comme raisonnable par les examinateurs. Toute réponse justifiée dans le contexte du cas et de la question sera considérée comme correcte.

Seite 1: Bitte Blockschrift
Page 1: Ecrire en caractères
d'imprimerie



Frau – Madame Herr - Monsieur

Name – Nom

.....

Vorname - Prénom

.....

Privatadresse - Adresse privée

.....

.....

Bitte Couvert mit eigener Adresse anschreiben

Prière d'inscrire votre adresse sur l'enveloppe

Nota bene

- Die Erfahrung der letzten Jahren zeigt, dass die falsche Beantwortung der Fragen mehr im Zusammenhang mit einer oberflächlichen Lektüre als mit einem schlechten Fachwissen steht. Unterscheiden Sie also, bitte, Begriffe wie Anamnese, Status oder Hilfsuntersuchungen.
- In der Prüfung finden Fragen betreffend Anamnese (Beispiel: Erwähnen Sie drei typische anamnestische Angaben, die zu Morbus A passen) oder Status (Beispiel: Erwähnen Sie drei typische Befunde, die zu Morbus A passen) Anwendung. Die Termini Anamnese und Status (= Befunde) sollen eng gefasst werden. Vor allem soll auf keinen Fall die gleiche Antwort für die Frage "Anamnese" und die Frage "Status" benutzt werden. Bei einem Kind mit einer Angina tonsillaris sind "Schluckbeschwerden" und "Erbrechen" anamnestisch typisch. Das Wort "Fieber" ist eher ein Befund als eine anamnestische Information. Auf keinen Fall soll jedoch Fieber sowohl in der Antwort "Anamnese" als auch in der Antwort "Status" verwendet werden. Beispiel: 6-jähriges Kind mit Angina tonsillaris
 - zwei anamnestische Angaben: Schluckbeschwerden, Erbrechen
 - drei Befunde: Fieber, gerötete Tonsillen, palpable Hals-LymphknotenDie Antwort "Fieber" zur Frage Anamnese wird toleriert, wenn diese Antwort nicht für die Beantwortung der Frage "Status" verwendet wird.
- Wichtig ist ebenfalls wenn nach "Gruppen von Befunden" oder "Gruppen von anamnestischen Informationen" gefragt wird. Beispielsweise sind bei einem Kind mit einer akuten Diazepam-Intoxikation "Somnolenz" "Sopor", "Koma" und Glasgow Coma Scale 10 eine Gruppe von "Befunden" und daher werden alle Begriffe als eine einzige richtige Antwort bewertet. In der Tat sind die drei erwähnten Befunde Ausdruck einer Störung des Bewusstseinzustandes. Drei Gruppen von Befunden bei akuter, akzidenteller Diazepam-Intoxikation (Diazepam^{DCI} = Valium[®]) wären beispielweise a) Bewusstseinstörungen, b) Gangunsicherheit und c) arterielle Hypotonie.
- Die Anwendung des "Arzneimittelkompendium der Schweiz" ist zugelassen.
- Unleserliche Handschrift wird als falsche Antwort gezählt!

Nota bene

- L'expérience des dernières années montre que les réponses incorrectes sont le plus souvent la conséquence d'une lecture superficielle du texte et non l'expression d'une mauvaise

connaissance du sujet. On vous conseille donc de lire avec attention le texte et de distinguer strictement les termes «anamnèse», «examen clinique» et «examens complémentaires».

- L'examen contient quelques questions concernant l'anamnèse (Exemple: Nommez deux groupes de données de l'anamnèse qui vous poussent à suspecter la maladie A) et l'examen clinique (Exemple: Nommez trois signes cliniques qui évoquent la maladie A). Les termes "anamnèse" et "examen clinique" doivent être utilisés au sens stricte. Il est d'ailleurs essentiel de ne pas utiliser la même réponse aussi bien pour la question "anamnèse" que pour la question "examen clinique".

Imaginons un enfant de 6 ans avec une amygdalite.

- deux données de l'anamnèse: vomissements et dysphagie

- trois signes cliniques: amygdales enflammés, fièvre, adénopathies cervicales

Dans le cas d'une amygdalite, la réponse "fièvre" peut être tolérée pour répondre à la question "anamnèse" uniquement si cette réponse n'est pas utilisée pour répondre à la question "signes cliniques".

- Il est important de bien comprendre également les termes "groupe de données concernant l'anamnèse" et "groupe de données concernant l'examen clinique". Imaginons un enfant intoxiqué avec du Diazepam^{DCI} (= Valium[®]). Les termes "sommolence", "coma" et "Glasgow coma scale à 10" indiquent de toute évidence un état de conscience altéré et doivent être considérés comme appartenant à un seul groupe de données. Par conséquent, ils ne peuvent pas être mentionnés à la fois pour répondre à la question "décrivez trois signes cliniques d'intoxication avec du Diazepam". Les trois signes cliniques compatibles avec une telle intoxication seraient a) état de conscience altéré, b) ataxie et c) hypotension artérielle.
- L'utilisation du "Compendium suisse des médicaments" est autorisée.
- Les réponses illisibles seront comptées comme fausses.

**Koordination der schriftlichen Prüfung 2001 - Coordination de l'examen écrit
2001: Frau Dr. med. H. Kressebuch (Bellinzona), Dr. med. P. Scalfaro (Lausanne),
Dr. med. M.G. Bianchetti (Bern).**

Antonio

Fallvorstellung: Sie untersuchen als Notfallarzt Antonio, ein 11-jähriges Kind, das normalerweise von einem Kollegen betreut wird (zur Zeit ferienhalber abwesend). Antonio gibt seit 3-4 Monaten eine vermehrte Ermüdbarkeit mit Einschränkung der Leistungen im Turnen und erhöhtem Schlafbedürfnis an. Die klinische Untersuchung ist unauffällig bis auf die pathologische Länge (1.30 m; Perzentile 3 ist 1.34 m) und das pathologische Gewicht (23.6 kg; Perzentile 3 ist 28.3 kg). Des weiteren fallen im Status eine Blässe und eine mässige arterielle Hypertonie (138/91 mm Hg) auf. Das ganzes Blutbild ergibt folgende Befunde: Hämoglobin 70 g/L (Norm: 110-160), Hämatokrit 0.21 (Norm: 0.33-0.48), Erythrozytenzahl $2.4 \times 10^{12}/L$, MCV 87 fl (Norm: 78-92), MCH 29 pg (Norm: 27-35), MCHC 333 g/l (Norm: 320-340), Retikulozyten $24 \times 10^9/L$, RDW 13.4% (Norm: 11.5-14.5) Leukozyten $8.6 \times 10^9/L$ (Norm: 3.0-12.5; Verteilung der Leukozyten: stabkernige Neutrophile 4%, segmentkernige Neutrophile 30%, Lymphozyten 55%, Eosinophile 2%, Monozyten 7%, Basophile 2%), Thrombozyten $293 \times 10^9/L$ (Norm: 150-450).

Présentation du cas clinique: On vous présente Antonio, un garçon de 11 ans normalement suivi par un confrère actuellement en vacances. Il se plaint depuis 3-4 mois de fatigue et il a de la peine lors des activités sportives. L'examen clinique est sans particularité à l'exception de la taille (1.30 m, pour un percentile 3 = 1.34 m), du poids (23.6 kg, pour un percentile 3 = 28.3 kg) et de la tension artérielle élevée (138/91 mm Hg). D'autre part il est très pâle. Voici le résultats de la formule: hémoglobine 70 g/L (valeurs normales: 110-160), hématocrite 0.21 (valeurs normales: 0.33-0.48), globules rouges $2.4 \times 10^{12}/L$, MCV 87 fl (valeurs normales: 78-92), MCH 29 pg (valeurs normales: 27-35), MCHC 333 g/L (valeurs normales: 320-340), réticulocytes $24 \times 10^9/L$, RDW 13.4% (valeurs normales: 11.5-14.5) globules blancs $8.6 \times 10^9/L$ (valeurs normales: 3.0-12.5; répartition: neutrophiles non segmentés 4%, neutrophiles segmentés 30%, lymphocytes 55%, éosinophiles 2%, monocytes 7%, basophiles 2%), plaquettes $293 \times 10^9/L$ (valeurs normales: 150-450).

Frage 1: Eisenmangel ist die häufigste Ursache einer chronischen Anämie im Kindesalter. Erwähnen Sie **3** Argumente aus dem Blutbild, die bei Antonio **gegen** das Vorliegen einer **Eisenmangelanämie** sprechen.

Question 1: Une carence martiale chronique est une cause fréquente d'anémie chez l'enfant. Indiquez **3 caractéristiques de la formule sanguine** qui vous permettent d'**exclure** le diagnostic d'**anémie ferriprive**.

· Ein anerkannter, moderner Anisozytoseindex (im Fallen einer Erhöhung)! Un index moderne d'anisocytose (si élevé)!

· Ein anerkannter, moderner Anisozytoseindex (im Falle einer Erhöhung)! Un index moderne d'anisocytose (si élevé)!

Antwort 1- Réponse 1:

- MCH normal
- MCV normal
- RDW normal

Frage 2: Sie erfahren, dass Antonio's Mutter aus Sizilien stammt. Erwähnen Sie **3** Argumente aus dem Blutbild, die in diesem Fall **gegen** das Vorliegen einer **Thalassämia minor** sprechen.

Question 2: On vous dit que la mère d'Antonio est d'origine sicilienne. On évoque donc le diagnostic de thalassémie mineure. Cependant, indiquez **3 caractéristiques de la formule sanguine** qui vous permettent d'**exclure** le diagnostic de **thalassémie mineure**.

Antwort 2 - Réponse 2:

- MCH normal
- MCV normal
- RDW normal
- Schweregrad der Anämie (Thalassämia minor verursacht selten Hämoglobinwerte tiefer als 90-95 g/L)

Frage 3: Eine Leukämie geht häufig mit einer Anämie einher. Erwähnen Sie **3** Argumente aus dem **Blutbild** dieses Kindes, die eher **gegen** das Vorliegen einer akuten **Leukämie** sprechen (der definitive Ausschluss einer Leukämie setzt jedoch eine Knochenmarkspunktion voraus).

Question 3: Une leucémie provoque souvent une anémie. Indiquez **3 caractéristiques de la formule sanguine** qui vous poussent à **considérer improbable** le diagnostic de **leucémie** (tout en sachant que c'est la ponction de moelle qui permet d'exclure définitivement ce diagnostic).

Antwort 3 - Réponse 3:

- Leukozytenzahl normal
- Verteilung der Leukozyten normal (Beispiel: Absolute Neutrophilenzahl normal, keine Blasten im Ausstrich)
- Thrombozytenzahl normal

Frage 4: Die **transitorische Erythroblastopenie** des Kindesalters befällt im allgemeinen Kinder, die jünger als Antonio sind. Erwähnen Sie jedoch **3** Argumente aus dem Blutbild dieses Kindes, die zu einer transitorischen Erythroblastopenie des Kindesalters **passen** würden.

Question 4: L'érythroblastopénie transitoire est une maladie qui touche normalement des enfants plus jeunes qu'Antonio. Indiquez **3 caractéristiques de la formule sanguine** complète d'Antonio **compatibles avec** une **érythroblastopénie transitoire**.

Antwort 4 – Réponse 4:

- Erythrozytenindizes (MCH, MCV, RDW)
- tiefe Retikulozytenzahl
- Leukozyten und Thrombozyten unauffällig

Frage 5: Erwähnen Sie **eine** mögliche Ursache der chronischen Anämie dieses Kindes?

Question 5: Indiquez **une** cause possible de l'anémie chronique de cet enfant.

Antwort 5 – Réponse 5:

- Primäre Knochenmarkserkrankung
- Niereninsuffizienz (Erythropoietinmangel!)

Referenzen - Littérature

Borden M, Dekle J, Kohli-Kumar M. Index of suspicion. Case 3. Hereditary spherocytosis. *Pediatr Rev* 1999;20:273

Cheng TL. Iron deficiency anemia. *Pediatr Rev* 1998;19:321-32

Rathle H, Hutter J. Index of suspicion. Case 1. Iron deficiency anemia. *Pediatr Rev* 2000;21:173-175

Sackey K. Hemolytic anemia: Part 1. *Pediatr Rev* 1999;20:152-158

Sackey K. Hemolytic anemia: Part 2. *Pediatr Rev* 1999;20:204-208

Segel GB. Anemia. *Pediatr Rev* 1988;10:77-88

Walters MC, Abelson HT. Interpretation of the complete blood count. *Pediatr Clin North Am* 1996;43:599-622

Béatrice

Fallvorstellung: Sie wohnen im gleichen Block wie Frau Müller, eine sympathische 78-jährige Frau mit einer symptomatischen (bereits 2 Schenkelhalsfrakturen) Osteoporose. Es sei den Ärzten nicht gelungen, eine spezielle Ursache für ihre Osteoporose zu finden. Frau Müller befürchtet, dass jüngere Mitglieder der Familie und speziell die Enkel ebenfalls eine Osteoporose entwickeln könnten. Sie weiss, dass Sie ein erfahrener Kinderarzt sind und bespricht das Problem immer wieder mit Ihnen im Lift.

Présentation du cas clinique: Madame Müller est votre voisine de palier. C'est une femme fort sympathique de 78 ans qui présente une ostéoporose symptomatique (deux fractures du col du fémur!). Les médecins n'auraient retrouvé aucune cause particulière pour son ostéoporose. Elle aimerait éviter que d'autres membres de la famille en particulier ses petits neveux développent le même problème et discute parfois ce problème avec vous dans l'ascenseur.

Frage 6: Erklären Sie in einer Skizze (keine quantitative Angabe nötig) den Verlauf der Knochendichte bei einem Menschen von Geburt bis zum Tode.

Question 6: Indiquez dans un croquis l'évolution de la densité osseuse chez l'homme en fonction de l'âge (ne présentez aucune donnée quantitative).

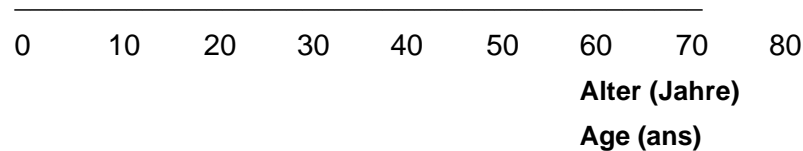
Antwort 6 – Réponse 6:

Knochen

- dichte

Densité

osseuse



Frage 7: Béatrice ist die gesunde, nun 9-jährige Enkelin von Frau Müller. Nennen Sie bitte **2 sinnvolle Empfehlungen**, die im jetzigen Zeitpunkt das Risiko einer postmenopausalen Osteoporose bei Béatrice günstig beeinflussen könnten.

Question 7: Béatrice est la petite-fille de 9 ans de madame Müller. Elle est parfaitement saine. Indiquez **deux mesures simples**, qui actuellement pourraient influencer favorablement une éventuelle ostéoporose après sa ménopause.

Antwort 7 – Réponse 7:

- Hohe Kalziumzufuhr (eventuell sogar Zusätze)
- Sport (speziell „weight-bearing exercise“; ausser Schwimmen)
- (ev. Prophylaxe mit Vitamin D)

Frage 8: Verschiedene Medikamentengruppen reduzieren die **Knochendichte**. Erwähnen Sie deren **3**.

Question 8: Indiquez **3** groupes de médicaments qui pourraient **diminuer la densité osseuse**.

Antwort 8 – Réponse 8:

- Medikamente, die mit dem hepatischen Vitamin D-Metabolismus interagieren:
 - Antiepileptica (speziell Phenytoin)
 - Rifampicin
- Kortikosteroide (Beispiel: Prednison)
- Kalzineurinhibitoren (Beispiel: Cyclosporin A)

- L-Thyroxin (und Hyperthyreose per se)
- Antazida (= Phosphatbinder)
- Methotrexat
- Heparine
- Aluminium
- Neuroleptica
- Ethanol (kein Medikament sensu stricto)
- Nikotin (ebenfalls kein Medikament sensu stricto)

Referenzen - Littérature

- Bohannon AD, Lyles KW. Drug-induced bone disease. Clin Geriatr Med 1994;10:611-23
- Bonjour JP, Carrie AL, Ferrari S, Clavien H, Slosman D, Theintz G, Rizzoli R. Calcium-enriched foods and bone mass growth in prepubertal girls: a randomized, double-blind, placebo-controlled trial. J Clin Invest 1997;99:1287-1294
- Bonjour JP, Theintz G, Law F, Slosman D, Rizzoli R. [Peak bone mass: facts and uncertainties]. Arch Pédiatr 1995;2:460-468
- Bonjour JP, Theintz G, Law F, Slosman D, Rizzoli R. Peak bone mass. Osteoporos Int 1994;4 Suppl 1:7-13
- Cromer B, Harel Z. Adolescents: at increased risk for osteoporosis? Clin Pediatr (Phila) 2000;39:565-574
- Mazanec DJ, Grisanti JM. Drug-induced osteoporosis. Cleve Clin J Med 1989;56:297-303
- Tannirandorn P, Epstein S. Drug-induced bone loss. Osteoporos Int 2000;11:637-659
- Steelman J, Zeitler P. Osteoporosis in pediatrics. Pediatr Rev 2001;22:56-65

Charles

Fallvorstellung: Als Schularzt untersuchen Sie Charles, einen 13 jährigen normal proportionierten Knaben. Die Länge beträgt 1.74 m (+ 2.1 SD), das Gewicht 71.0 kg (+ 3.7 SD), die Pubesbehaarung P4 nach Tanner, das Hodenvolumen 10 ml beidseits.

Présentation du cas clinique: Vous êtes médecin scolaire. On vous présente Charles, un garçon de 13 ans. Examen clinique: taille 1.74 m (+ 2.1 SD), poids 71.0 kg (+ 3.7 SD), pilosité pubienne stade P4 selon Tanner, volume testiculaire 10 ml ddc.

Frage 9: Welches ist die wahrscheinlichste Diagnose?

Question 9: Quel est le diagnostic le plus probable?

Antwort 9- Réponse 9: Adipositas simplex (eventuell zusätzlich grenzwertiger Grosswuchs bei Übergewicht).

Frage 10: Vom Hausarzt erfahren Sie, dass er schon lange das mögliche Vorliegen eines Morbus Cushing bei Charles ausschliessen möchte. Welche **klinische**

Untersuchungsbefunde würden Sie bei einem Patienten mit Morbus Cushing erwarten? Erwähnen Sie deren **3 Gruppen**. N.B.: Erwähnen Sie bitte nicht die bei Morbus Cushing häufig vorkommenden biochemischen Anomalien (Beispiel: Hyperglykämie, Hypokaliämie oder Alkalose).

Question 10: Vous discutez le cas de Charles avec son généraliste. Il vous communique qu'il faut absolument évoquer une maladie de Cushing. Indiquez **3 groupes de données de l'examen clinique** caractéristiques de la maladie de Cushing. N.B.: on ne vous demande pas d'indiquer les examens de laboratoire tels que l'hypokaliémie, l'alcalose et l'hyperglycémie.

Antwort 10 – Réponse 10:

- Verlangsamung der Wachstumsgeschwindigkeit (Patient eher klein)
- Arterielle Hypertonie
- Gewichtszunahme
- Periphere Muskelatrophien ("patate sur 2 allumettes")
- Kutane Zeichen: Striae, Rubeosis faciei, "buffalo neck", Acne

Frage 11: Welches ist die wahrscheinlichste Diagnose, wenn bei Charles das Hodenvolumen beidseits nur 4 ml und die Pubesbehaarung P2 nach Tanner betragen würde?

Question 11: Imaginez le même patient avec cependant une pilosité pubienne stade 2 selon Tanner et un volume testiculaire de 4 ml ddc. Quel serait alors votre diagnostic?

Antwort 11 – Réponse 11: Klinefelter-Syndrom (= XXY-Syndrom)

Referenzen – Littérature

Klish WJ. Childhood obesity. *Pediatr Rev* 1998 ;19:312-315

Daniela

Fallvorstellung: Sie arbeiten in einem kleinen Dorf, wo auch gleichzeitig ein Internist tätig ist, der ebenfalls "viel" von Pädiatrie versteht. Er betreut unter anderem die nun 5 Wochen alte Daniela, die einen **Ikterus prolongatus** aufweist. Daniela wurde termingerech mit einem Geburtsgewicht von 2.920 kg und einem Apgar-Score von 8/9/10 geboren. Die Reihenuntersuchung für angeborene Stoffwechselstörungen fiel normal aus. Beim ausschliesslich mit Muttermilch ernährten Kind hat der Kollege nun einige Spezialuntersuchungen im Blut verordnet. Diese ergaben folgendes: Hämoglobin 123 g/L, Leukozyten $6.6 \times 10^9 /L$, Thrombozyten $325 \times 10^9 /L$, ASAT (= GOT) 205 E/L (obere Grenze: 50 E/L), ALAT (= GPT) 785 E/L (obere Grenze: 50 E/L), -GT 250 E/L (obere Grenze: 50 E/L), Bilirubin total 136 $\mu\text{mol/L}$, Bilirubin direkt 110 $\mu\text{mol/L}$, alkalische Phosphatase 759 E/L (obere Grenze: 300 E/L). Bei einem gemeinsamen Nachtessen erfahren Sie vom Kollegen die obenerwähnten Informationen. Für ihn ist der Fall klar und simpel: das Kind leidet an einem Muttermilchikterus.

Présentation du cas clinique: Vous habitez un village où pratique également un interniste qui déclare avoir une grande expérience pédiatrique. Il s'occupe aussi de Daniela, un nourrisson de 5 semaines avec une **hyperbilirubinémie persistante**. Il discute le cas avec vous à l'occasion du souper annuel de la société des sapeurs pompiers. Daniela est née à terme par voie basse avec un poids de naissance de 2.920 kg et un score d'Apgar de 8/9/10. Le screening néonatal (= Guthrie "élargi") pour les maladies métaboliques s'est avéré normal et la fille est nourrie au sein. Suite à l'hyperbilirubinémie un bilan sanguin fut pratiqué. Voilà les résultats: hémoglobine 123 g/L, globules blancs 6.6×10^9 /L, plaquettes 325×10^9 /L, ASAT (= GOT) 205 E/L (valeurs normales: <50 E/L), ALAT (= GPT) 785 E/L (valeurs normales: <50 E/L), -GT 250 E/L (valeurs normales: <50 E/L), bilirubine totale 136 μ mol/L, bilirubine directe 110 μ mol/L, phosphatase alcaline 759 E/L (valeurs normales: <300 E/L). Pour votre "ami" l'interniste il n'y a aucun doute: l'hyperbilirubinémie de Daniela est provoquée par le lait maternel.

Frage 12: Als erfahrener Kinderarzt bezweifeln Sie die Diagnose eines Muttermilchikterus und vermuten das Vorliegen einer Gallengangsatresie. Die **Anamnese** mit der Mutter des Kindes und die **körperliche Untersuchung** der Daniela sollen nun ihre Vermutungsdiagnose unterstützen. Erwähnen Sie **3 Punkte** (aus **Anamnese** oder **Status**), die auf eine Gallengangsatresie hinweisen könnten.

Question 12: Vous n'êtes pas d'accord avec votre confrère! Vous suspectez une atrésie de voies biliaires. L'anamnèse avec la mère et l'examen clinique de Daniela peuvent vous aider dans cette direction. Indiquez **trois données de l'anamnèse (ou de l'examen clinique)** qui sont caractéristiques des nourrissons avec atrésie de voies biliaires.

Antwort 12 – Réponse 12:

- Eigenschaften der Stühle ("schlecht gefärbt")
- Urinfarbe ("dunkel")
- Schlechte Gewichtszunahme
- (Biliverdinikterus)

Frage 13: Von der Praxisgehilfin Ihres Kollegen erfahren Sie auch, dass bei Daniela zusätzlich zu den bereits erwähnten Parametern auch die Prothrombinzeit (Quick) bestimmt wurde. Letztgenannte beträgt 29% (INR 2.5). Welcher Zusammenhang besteht zwischen Gallengangsatresie und dieser pathologischen Prothrombinzeit?

Question 13: Votre confrère vous communique d'ailleurs que le temps de prothrombine (= Quick) de Daniela est abaissé à 29% (INR 2.5). Expliquez le lien causal entre l'atrésie des voies biliaires et le temps de prothrombine abaissé.

Antwort 13 – Réponse 13: Reduzierte Resorption von Vitamin K bei Mangel an Gallensäuren (= Morbus hämorrhagicus neonatorum, sogenannte forma tarda).

Frage 14: Anamnese und Status passen bei Daniela zu einer Gallengangsatresie. Die Diagnose wird mit den diesbezüglichen Spezialuntersuchungen bestätigt. Es wird nun eine chirurgische Korrektur vorgenommen, die sogenannte Hepatoporto-enterostomie nach Kasai. Erwähnen Sie **2** Faktoren, die den Langzeiterfolg dieser Operation stark beeinflussen.

Question 14: L'anamnèse et l'examen clinique sont bien compatibles avec une atrésie des voies biliaires. D'ailleurs les autres examens complémentaires confirment définitivement ce diagnostic. On confie donc Daniela aux chirurgiens pour une hépatoporto-entérostomie selon la technique de Kasai. Indiquez **2** facteurs qui influencent les résultats à long terme après cette intervention chirurgicale?

Antwort 14 – Réponse 14:

- Alter des Kindes (Prognose günstiger bei jüngeren Patienten)
- Durchmesser der Gallenwege („intraoperativer Befund“)
- Erfahrung des Operateurs

Frage 15: Biochemische Anomalien im Blut wie bei Daniela kommen auch bei Kindern mit **Alagille Syndrom** (= arteriohepatische Dysplasie) vor. Erwähnen Sie bitte **3 nicht hepatologische Charakteristika** dieses Syndroms.

Question 15: Les anomalies biochimiques de Daniela sont aussi compatibles avec le **syndrome d'Alagille** (= dysplasie artériohépatique). Indiquez **3 caractéristiques non hépatiques** du syndrome d'Alagille?

Antwort 15 – Réponse 15:

- Kardiovaskuläre Anomalien (periphere Pulmonalstenose oder Morbus Fallot)
- Gesichtsdysmorphien
- Augenanomalien (Embryotoxon posterior)
- Wirbelkörperfehlbildungen
- Nephropathien

Referenzen - Littérature

- Crosnier C, Lykavieris P, Meunier-Rotival M, Hadchouel M. Alagille syndrome. The widening spectrum of arteriohepatic dysplasia. Clin Liver Dis 2000;4:765-778
- Bates MD, Bucuvalas JC, Alonso MH, Ryckman FC. Biliary atresia: pathogenesis and treatment. Semin Liver Dis 1998;18:281-293

Erica

Fallvorstellung: Erica ist ein 7-monatiges, gesundes Mädchen, das bis anhin, abgesehen von einer Frucht-Beikost, gestillt wurde. Beim Wechsel auf ein adaptiertes Kuhmilchpräparat

treten zunehmend Wesensveränderung (müdig, weinen), Schlafumkehr und Tremor auf, was zur Hospitalisation führt.

Présentation du cas clinique: Erica est une fille de 7 mois qui a été nourrie jusque il y a peu de temps au lait maternel et des compotes de fruits. Juste après l'introduction d'un lait adapté on constate l'apparition d'un changement de comportement, d'une irritabilité, d'une inversion du rythme nyctéméral et des tremblements. Elle est envoyée à l'hôpital.

Frage 16: Ein intelligenter Medizinstudent erwähnt differentialdiagnostisch das mögliche Vorliegen einer **hereditären Fruktoseintoleranz**. Welche **2** Argumente sprechen bei Enrica **gegen** das Vorliegen einer hereditären Fruktoseintoleranz?

Question 16: Un étudiant suggère le diagnostic **d'intolérance héréditaire au fructose**. Il y a toutefois **2** arguments essentiels dans cette présentation clinique qui vous poussent à **exclure** cette hypothèse "géniale". Lesquels?

Antwort 16 – Réponse 16:

- Zeitfaktor: die Fruktoseintoleranz wird bereits eine halbe Stunde nach der ersten Fruktosezufuhr klinisch „symptomatisch“
- Symptome der Fruktoseintoleranz sind Speien und Erbrechen

Frage 17: Welche Gruppen von **vererbten Stoffwechselkrankheiten** kommen bei Erica in Frage. Erwähnen Sie deren **2**.

Question 17: Indiquez **2** groupes **de maladie métaboliques héréditaires** qui pourraient expliquer les données cliniques observés chez Erica?

Antwort 17 – Réponse 17:

- Stoffwechselstörungen im Harnstoffzyklus
- Organische Azidämien
- Tyrosinämie (eventuell)

Frage 18: Bei Erica ergibt die notfallmässige Abklärung folgende Resultate:

- Blut: Hämoglobin 106 g/L, Leukozyten $5.9 \times 10^9/L$, Thrombozyten $213 \times 10^9/L$, Natrium 140 mmol/L, Kalium 4.2 mmol/L, Chlorid 101 mmol/L, Glucose 4.1 mmol/L, Kreatinin 45 $\mu\text{mol/L}$, Harnstoff 3.4 mmol/L, Ammoniak 95 $\mu\text{mol/L}$ (Norm: bis 50), pH 7.38, pCO_2 34.5 mm Hg, Bicarbonat 24.7 mmol/L.

- Urin: Eiweiss negativ, Ketone negativ, Glucose negativ, Sediment ohne Zellen, Kultur steril. Welches ist nun Ihre Vermutungsdiagnose?

Question 18: Voilà les résultats du premier bilan métabolique:

- Examens sanguins: hémoglobine 106 g/L, globules blancs $5.9 \times 10^9/L$, plaquettes $213 \times 10^9/L$, Na^+ 140 mmol/L, K^+ 4.2 mmol/L, Cl^- 101 mmol/L, Glucose 4.1 mmol/L, créatinine 45

$\mu\text{mol/L}$, urée 3.4 mmol/L, ammoniacque 95 $\mu\text{mol/L}$ (valeurs normales: <50), pH 7.38, pCO_2 34.5 mm Hg, HCO_3 24.7 mmol/L.

- Urinees: protéines -, glucose -, corps cétoniques -, sédiment sans particularité, culture stérile.

Quelle est désormais votre suspicion?

Antwort 18 – Réponse 18: Harnstoffzyklusstörung (Speziell: Citrullinämie)

Frage 19: Wie viel beträgt die Proteinzufuhr mit Muttermilch in Gramm pro kg Körpergewicht täglich bei einem 7-monatigen Säugling?

Question 19: Indiquez l'apport protéique contenu dans le lait maternel (en g/kg poids par jour) d'un enfant de 7 mois?

Antwort 19 – Réponse 19: 1.0-1.3 g/kg Körpergewicht täglich (Werte tiefer als 1.0 und höher als 1.5 sind falsch!)

Fabius

Fallvorstellung: Fabius, ein 5 Jahr alter Knabe, weist seit 3 Monaten immer wieder schwere Fieberschübe auf, die spontan verschwinden. Sein Allgemeinzustand verschlechtert sich und der Appetit ist schlecht.

Status: Gewicht 18.2 kg (Perzentile 10), Länge 1.10 m (Perzentile 50), Blässe, einige Lymphknoten mit einem Durchmesser bis 1 cm zervikal und inguinal, Milz 3-4 cm unter dem Rippenbogen. Der Allgemeinzustand ist schlecht. Die übrigen Befunde sind unauffällig.

Blutbild: Hämoglobin 72 g/l (Norm: 100-150, Leukozyten $3.2 \times 10^9/\text{L}$ (Norm 3.0-12.5; Verteilung: stabkernige Neutrophile 11%, segmentkernige Neutrophile 9%, Eosinophile 0%, Basophile 0%, Lymphozyten 80%), Thrombozyten $62 \times 10^9/\text{L}$ (Norm: 150-350), Senkung 121 mm/h

Présentation du cas clinique: Fabius, un enfant de 5 ans, présente depuis trois mois des poussées fébriles importantes qui disparaissent spontanément. Son état général se détériore, il ne mange presque rien.

Examen clinique: Poids 18.2 kg (percentile 10), taille 1.10 m (percentile 50), pâleur, mauvais état général. Quelques ganglions au cou avec un diamètre jusqu'à 1 cm. Rate à 3-4 cm du rebord costal. Le reste de l'examen est sans particularité.

Formule: hémoglobine 72 g/l (valeurs normales: 100-150), globules blancs $3.2 \times 10^9/\text{L}$ (valeurs normales 3.0-12.5; répartition: neutrophiles non segmentés 11%, neutrophiles segmentés 9%, lymphocytes 80%, éosinophiles 0%, monocytes 0%, basophiles 0%), plaquettes $62 \times 10^9/\text{L}$ (valeurs normales: 150-450), vitesse 121 mm/h.

Frage 20: Erwähnen Sie eine onkologische Erkrankung (bzw. eine Gruppe von Erkrankungen), die bei diesem Kind zu vermuten ist.

Question 20: Indiquez une importante **maladie oncologique** qu'il faut absolument évoquer chez Fabius.

Antwort 20 – Réponse 20: Leukämie

Frage 21: Zur Diskussion steht ebenfalls das mögliche Vorliegen einer systemischen Form einer juvenilen idiopathischen Arthritis (= Morbus Still). Zirkulierende **antinukleäre Autoantikörper** (= sogenannte ANA) sind gelegentlich bei Kindern mit einer juvenilen idiopathischen Arthritis nachweisbar. Ist der Nachweis von antinukleären Autoantikörpern (= ANA) bei einem Kind mit Verdacht auf eine juvenile idiopathische Arthritis ein **starker** oder ein **schwacher** Hinweis für die Diagnose?

Question 21: On évoque aussi le diagnostic d'une **arthrite juvénile idiopathique** (= maladie de Still). Des **anticorps antinucléaires** sanguins (= ANA) sont parfois présents chez les enfants avec une arthrite juvénile idiopathique. Imaginez donc un enfant chez qui on suspecte une arthrite juvénile idiopathique et qui a également des anticorps antinucléaire (= ANA) circulants. La présence de ces anticorps est-elle un **argument fort ou faible** pour confirmer le diagnostic d'arthrite juvénile idiopathique?

Antwort 21 – Réponse 21: starker Hinweis (leider jedoch nur bei 20-30% der Patienten nachweisbar, sogar seltener bei Kindern mit einer systemischen Form einer juvenilen idiopathischen Arthritis). Falsch positive antinukleäre Autoantikörper sehr selten im Kindesalter.

Frage 22: Die von Ihnen vermutete onkologische Erkrankung wird lege artis ausgeschlossen (siehe Frage 20). Die Ergänzung der Anamnese ergibt einen Ferienaufenthalt auf Sizilien und Nordafrika 6 Monate vor Beginn der Beschwerden. Aufgrund dieser Information vermuten Sie das Vorliegen einer Infektionskrankheit, die in der Schweiz nicht erworben wird. Diese Krankheit ist jedoch im Mittelmeergebiet endemisch und zeigt typischerweise den oben beschriebenen Verlauf (= Fieberschübe und Hypersplenismus). Ihre Vermutung lautet?

Question 22: On peut heureusement exclure la maladie oncologique suspectée initialement (voir question 20). Un complément d'anamnèse vous révèle un séjour en Sicile et en Afrique du Nord il y a six mois. Vous suspectez à ce moment un autre diagnostic. Indiquez une maladie infectieuse "importée" typique de la région méditerranéenne susceptible de provoquer les troubles de Fabius (c.a.d. poussées fébriles et hypersplénisme).

Antwort 22 – Réponse 22: Leishmaniosis systemica (Kala – Azar)

N.B: Bruzellose, Thyphus abdominalis, Morbus Weil oder eventuell sogar Q-fever? (sie kommt in der Schweiz vor!) auch korrekt.

Malaria ist falsch!

Referenzen - Littérature

McCarthy PL. Fever. *Pediatr Rev* 1998;19:401-407

Gérard

Fallvorstellung: Gérard ist ein termingeborenes Kind der 38. Schwangerschaftswoche mit einem Geburtsgewicht von 2.940 kg und einem Apgar-Score von 7/9/10. Es handelt sich um das erste Kind einer gesunden 29-jährigen Primipara, Primigravida. Serologisch liessen sich bei der Mutter keine Anhaltspunkte für Cytomegalovirus (= CMV), HIV, Hepatitis B und C nachweisen. Ihre Blutgruppe ist O Rhesus positiv. Im ersten Trimenon traten bei der Mutter mehrmals vaginale Blutungen auf. Gérard fällt im Alter von 9 Stunden durch einen Ikterus auf. Sie werden zugezogen und stellen einen generalisierten Ikterus der Haut und der Skleren fest. Im Blut fallen ein Hämoglobin von 143 g/L (Norm: >150 g/L) und eine Bilirubinkonzentration von 164 µmol/L auf.

Présentation du cas clinique: Madame M. G., âgée de 29 ans, en bonne santé habituelle est enceinte pour la première fois. Elle est immune pour la rubéole et la toxoplasmose, sérologies négatives pour le cytomégalovirus (= CMV), le virus HIV, l'hépatite B et C, son groupe sanguin est O, Rhésus positif. Au premier trimestre de gestation, elle a présenté à plusieurs reprises des saignements d'origine indéterminée. Un alitement prolongé a permis une poursuite de la grossesse. Elle accouche à 38 semaines par voie basse. Gérard pèse 2.940 kg pour une taille de 50 cm et un périmètre crânien de 34 cm, le score d'Apgar est 7/9/10. Vous l'examinez 9 heures après l'accouchement et constatez un ictère sur tout le corps et touchant les sclères. Mis à part une pâleur modérée, l'examen clinique est dans les limites de la norme. Une prise de sang montre une hémoglobine de 143 g/L (valeurs normales: >150 g/L) et une bilirubinémie totale de 164 µmol/l.

Frage 23: Welche 3 Argumente sprechen im vorliegenden Fall für einen **nicht physiologischen Ikterus** neonatorum?

Question 23: Quels sont les 3 arguments qui vous poussent à diagnostiquer un **ictère néonatal non** physiologique chez Gérard?

Antwort 23 - Réponse 23:

- Auftreten im Alter von weniger als 24 Stunden (Apparition <24 heures de vie)
- Schweregrad der Hyperbilirubinemie (importance de l'ictère)
- Anämie (anémie)

Frage 24: Die Blutgruppe des Kindes ist A, Rhesus negativ, der direkte Coombs-Test ist ++. Welche ist die wahrscheinlichste Ursache dieser Hyperbilirubinämie?

Question 24: Quelle est la cause la plus probable de cet ictère, sachant que le groupe sanguin de l'enfant est A, Rhésus négatif et que le test de Coombs direct est ++?

Antwort 24 – Réponse 24: ABO-Inkompatibilität

Frage 25: Trotz intensiver Phototherapie steigt die Bilirubinämie weiter an und die Hämoglobinämie fällt weiter ab. Welche Grössenordnung des Bilirubinanstiegs (in $\mu\text{mol/L}$ pro Stunde) indiziert eine Blutaustauschtransfusion?

Question 25: Malgré le début d'une photothérapie intense la bilirubinémie continue à monter et l'hémoglobine diminue. Quelle est la vitesse d'augmentation de la bilirubine (en $\mu\text{mol/L}$ par heure) qui vous pousserait à une exsanguino-transfusion?

Antwort 25 – Réponse 25: ca. $10 \mu\text{mol/L}$ par heure

Frage 26: Welche Blutgruppe würden Sie für die vorgesehene Austausch-Transfusion wählen?

Question 26: Quel groupe sanguin utiliseriez-vous pour l'exsanguino-transfusion?

Antwort 26 – Réponse 26: Eine Blutgruppe, die mit möglichen mütterlichen Antikörpern kompatibel ist. Hier Blutgruppe O positiv.

Frage 27: Nennen Sie **4** Gruppen von **Komplikationen**, die unter oder nach einer Austauschtransfusion auftreten können (Nennen Sie bitte nicht als Antwort die Möglichkeit einer falschen Blutgruppenwahl).

Question 27: Indiquez **4** groupes de **complications** possibles après une exsanguino-transfusion (n'indiquez s.v.p. pas comme réponse la possibilité d'erreur dans le choix du groupe sanguin).

Antwort 27– Réponse 27:

- Gefässkomplikationen: Embolien, Thrombosen
- Kardiale Komplikationen: Arrhythmien, Herzinsuffizienz, Herzstillstand
- Elektrolytstörungen: Hyperkaliämie, Hypocalcämie; Hypoglykämie, Alkalose
- hämorrhagische Diathese: Thrombocytopenie, Mangel an Gerinnungsfaktoren
- Infektionen
- Hypothermie

Referenzen - Littérature

Dennery PA, Seidman DS, Stevenson DK. Neonatal hyperbilirubinemia. N Engl J Med. 2001;344:581-590.

Henriette

Fallvorstellung: Die knapp sechsjährige Henriette kommt in Ihre Praxis im Zusammenhang mit einer seit 6 Wochen bestehenden **Pollakisurie**. Die Mutter der Henriette berichtet, dass sie bis zu 15 mal an einem Vormittag die Toilette aufsuche, dabei lediglich kleine Urinportionen löse, in ihrem übrigen Allgemeinbefinden jedoch völlig unbeeinträchtigt sei. Insbesondere habe

sie zu keinem Zeitpunkt über Schmerzen oder Unwohlsein geklagt. Farbe und Geruch des Urins seien unauffällig, eine Änderung des Trinkverhaltens ist ebenfalls nicht eingetreten. Henriette ist seit dem dritten Lebensjahr sowohl tagsüber wie auch des nachts trocken, in Zusammenhang mit den jetzigen Beschwerden ist weder tagsüber noch nachts ein Einnässen aufgetreten. Zwei Urinuntersuchungen ergaben unauffällige Werte im Urinstatus (keine Glukosurie, keine Proteinurie, keine Leukozyturie) und in der Kultur. Henriette besucht zur Zeit den Kindergarten und erwartet in den kommenden Wochen ein Geschwisterchen.

Körperliche Untersuchung: Alter 5 10/12 Jahre, guter Allgemein- und Ernährungszustand, Gewicht 22.45 kg (Perzentile 75), Länge 1.211 m (Perzentile 90), Temperatur rektal 36.8 °C, Blutdruck 105/65 mm Hg. Das Abdomen ist weich, druckindolent, ohne tastbare Resistenzen, die Darmgeräusche lebhaft. Neurologisch keine Auffälligkeiten hinsichtlich Sensibilität und Motorik der unteren Extremitäten, des Sakral- und Reithosenareals. Die Muskeleigenreflexe (Patellarsehnen- und Achillessehnenreflexe) sind seitengleich auslösbar. Das Genitale ist weiblich, P 1 nach Tanner, reizfrei, ohne Zeichen äusserer Gewalteinwirkung. Der Anus ist ebenfalls reizfrei und inspektorisch ohne Parasitenbefall.

Ein Medizinstudent erwähnte folgende mögliche Ursachen für die Beschwerden der Henriette: Harnwegsinfektionen, Diabetes mellitus oder Diabetes insipidus, Oxyuren (*Enterobius vermicularis*), instabile Blase und Blasenentleerungsstörungen (neuropathische Blase, dysfunctional voiding).

Présentation du cas clinique: Henriette, une fillette de presque 6 ans, présente depuis 6 semaines une pollakiurie diurne très importante. Elle va à la toilette jusqu'à 15 fois pendant une matinée. Il s'agit de petites portions d'urine avec une couleur et une odeur normales. Il n'y a ni fièvre ni douleurs mictionnels. L'apport hydrique est inchangé. D'autre part il n'y aucune incontinence urinaire et aucune énuresie. Deux examens des urines se sont avérés normaux: protéines -, glucose -, corps cétoniques -, globules blancs -. D'autre part la culture est stérile. Examen clinique: âge 5 10/12 ans, poids 22.45 kg (percentile 75), taille 1.211 m (percentile 90), température rectale 36.8 °C, tension artérielle 105/65 mm Hg. Très bon état général. Abdomen souple, aucune résistance, bruits "intestinaux" sans particularité. Examen neurologique sans particularité. En particulier les mouvements des membres inférieurs et la sensibilité des membres inférieurs ainsi que de la région périnéale sont conservés. Les réflexes ostéotendineux des membres inférieurs sont normovifs. L'inspection de la région sacrale et de la région périnéale est sans particularité. Pas d'oxyures. Développement pubaire P1 selon Tanner.

Un étudiant de médecine consulte un livre et imagine que la pollakiurie d'Henriette peut être provoquée par: infections des voies urinaires, diabète sucré ou diabète insipide, parasitoses intestinales (oxyures), vessie instable et dyssynergies sphinctéro-vésicales (vessie neurologique ou "dysfunctional voiding").

Frage 28: Eine Harnwegsinfektion kommt bei Henriette sicher in Frage, wurde jedoch bereits zweimal lege artis ausgeschlossen. Welche **anamnestische Angaben** (ausser der bereits erwähnten Pollakisurie) oder **Statusbefunde** würden Sie zusätzlich bei einer Harnwegsinfektion erwarten (erwähnen Sie deren **3**)?

Question 28: On peut suspecter une infection des voies urinaires chez Henriette. Il y a toutefois des **données de l'anamnèse ou de l'examen clinique** évocateurs d'une infection urinaire qu'Henriette ne présente pas. On vous demande de décrire **3 données absentes** chez Henriette.

Antwort 28– Réponse 28:

- Dysurie
- Urinqualitäten: stinkend oder trüb
- Fieber

Frage 29: Diabetes mellitus oder Diabetes insipidus kommen ebenfalls bei Henriette in Frage (Diabetes mellitus Typ 1 ist jedoch aufgrund der fehlenden Glukosurie eher unwahrscheinlich). Welche bereits oben erwähnte **anamnestische Angaben** sprechen jedoch gegen das Vorliegen eines Diabetes mellitus oder eines Diabetes insipidus bei Henriette?

Question 29: On peut bien évoquer le diagnostic de diabète sucré ou de diabète insipide chez Henriette. Toutefois Henriette ne présente pas des **données de l'anamnèse** typiques d'un diabète. On vous demande d'indiquer **les données absents** chez Henriette.

Antwort 29– Réponse 29: Keine echte Polyurie (Mutter berichtet eindeutig Pollakisurie ohne Änderung des Trinkverhaltens, keine Nykturie oder Enuresis)

Frage 30: Gemäss Literatur verursachen gelegentlich Oxyuren (= Enterobius vermicularis) eine Pollakisurie. Welche zusätzliche nicht bereits erwähnte **anamnestische Angaben** würden für das Vorliegen einer Infestation mit Oxyuren sprechen?

Question 30: Les **oxyures** peuvent provoquer une augmentation de la fréquence mictionnelle. Il y a toutefois des données **anamnestiques** typiques non évoqués dans l'anamnèse d'Henriette. Indiquez ces données, s.v.p.

Antwort 30 – Réponse 30:

- Pruritus ani oder Pruritus anogenitalis (mit entsprechenden Kratzspuren im Status)
- Nächtlliche Pollakisurie, Dysurie

Frage 31: Die Pollakisurie tritt häufig bei Kinder mit **Blaseninstabilität** (Englisch: „bladder overactivity“) auf. Welche zusätzliche **anamnestischen Angaben** würden Sie beim Vorliegen einer Blaseninstabilität erwarten (erwähnen Sie deren **2**)?

Question 31: L'instabilité vésicale (anglais: "bladder overactivity") peut bien s'associer à des mictions très fréquentes. Indiquez **2** autres caractéristiques anamnestiques des enfants avec instabilité vésicale.

Antwort 31– Réponse 31: Typisch für die Blaseninstabilität (= idiopathische Dranginkontinenz oder „bladder overactivity“) sind zusätzlich zur Pollakisurie:

- Inkontinenz
- Urge (= Drang)
- Nykturie oder Enuresis (bladder overactivity ohne Nykturie oder Enuresis ist jedoch möglich und nicht selten)

Frage 32: Eine Störung der Blasenentleerung (zum Beispiel eine **neurogene Blase** oder eine **Beckenbodendyssynergie** = dysfunctional voiding) ist bei Henriette ebenfalls denkbar. Welche **anamnestischen Angaben oder Statusbefunde** würden Sie beim Vorliegen einer Störung der Blasenentleerung erwarten (erwähnen Sie deren **2**)?

Question 32: On note un **mauvais vidange vésical** chez les malades avec p. ex. une vessie neurologique ou une dyssynergie sphinctéro-vésicale au sense strict (= "dysfunctional voiding"). Indiquez **2** caractéristiques de l'**anamnèse** ou de l'**examen clinique** des patients avec un mauvais vidange vésical.

Antwort 32– Réponse 32: Typisch für eine Störung der Blasenentleerung (zum Beispiel eine neurogene Blase oder eine Beckenbodendyssynergien = dysfunctional voiding) wären:

- Anamnese: Miktionen eher selten, Inkontinenz (ohne Drang), Stakkatomiktion
- Status: Sakralgrübchen, Störungen der Sensibilität im Reithosengebiet, pathologischer Neurostatus der unteren Extremitäten, Hohlfuss.

P.S.: Die Beschwerden der Henriette normalisieren sich spontan nach einer weiteren Beobachtungsperiode von 10 Wochen (Gesamtdauer der Beschwerden ist 16 Wochen). Bei dem vorgestellten Fallbeispiel sind die Anamnese, die altersentsprechenden körperlichen Untersuchungsbefunde sowie die Zusatzuntersuchungen typisch für die sogenannte **transitorische Pollakisurie des Kindesalters** (Englische Bezeichnung: Extraordinary daytime urinary frequency in children). Die davon betroffenen Kinder sind in der Regel im Kindergarten- oder Schulalter, wobei das in der Literatur angegebene mittlere Durchschnittsalter bei 4-7 Jahren liegt. Typisch ist der plötzliche und selbstlimitierende Verlauf dieser Art von Erkrankung, welche ohne ersichtliches äusseres Einwirken in Form einer medikamentösen oder anders gearteten Therapie spontan sistiert. Die betroffenen Kinder weisen in der Regel ausser einer erheblichen Pollakisurie keine weiteren Symptome auf, insbesondere klagten sie praktisch nie über Dysurie oder andere assoziierte Beschwerden. Weder im Urinstatus noch in der Kultur finden sich Anzeichen einer Infektion, welches wiederum dem schmerz- und fieberfreien Krankheitsbild der transitorischen Pollakisurie entspricht.

P.S.: En effet le problème d'Henriette évolue favorablement sans traitement 10 semaines plus tard (au total pollakiurie pendant 16 semaines!). L'histoire et l'examen clinique de cette enfant sont bien typiques pour une entité non rare en pédiatrie ambulatoire: la pollakiurie diurne transitoire de l'enfant (Anglais: Extraordinary daytime urinary frequency in children).

Referenzen - Littérature

Cohen HA, Nussinovitch M, Kauschansky A, Straussberg R, Ashkenasi A, Frydman M, Varsano I. Cohen HA, Nussinovitch M, Kauschansky A, Straussberg R, Ashkenasi A, Frydman M, Varsano I. Extraordinary daytime urinary frequency in children. J Fam Pract 1993;37:28-29

Farhat W, McLorie G. Urethral syndromes in children. Pediatr Rev 2001;22: 7-21

Johnson CE. New advances in childhood urinary tract infections. Pediatr Rev 1999;20:335-342

Michel RS. Toilet training. Pediatr Rev 1999;20:240-245

Saborio P, Tipton GA, Chan JCM. Diabetes insipidus. Pediatr Rev 2000;21:122-129

Austin PF, Ritchey ML. Dysfunctional voiding. Pediatr Rev 2000;21:336-341

Robson WL. Diurnal enuresis. Pediatr Rev 1997;18:407-412

Ida

Fallvorstellung: Im Frauenspital untersuchen Sie Ida, ein gesundes 4 Tage altes neugeborenes Kind, das in einigen Stunden entlassen wird. Frau Simpson, die Mutter von Ida, ist besorgt, da ihre Schwester vor einigen Monaten akut ein Kind verloren hat.

Présentation du cas clinique: Madame Simpson va bientôt quitter la maternité avec Ida, son enfant au 4^{ème} jour de vie, une fille dont l'examen clinique de sortie est parfaitement normal. Elle vous dit être anxieuse de rentrer à domicile parce que sa sœur a récemment perdu son enfant subitement.

Frage 33: Es stellt sich natürlich die Frage, ob das erwähnte Kind der Schwester **wirklich** an einem plötzlichen Säuglingstod (= "**SIDS**") verstarb. Welche **3** wichtige diesbezügliche Fragen stellen Sie Frau Simpson?

Question 33: Pour déterminer si cet enfant est vraisemblablement **décédé d'une mort subite inexpliquée du nourrisson (= "SIDS")**, quelles sont les questions que vous poseriez à Mme Simpson? Citez **3** questions, s.v.p.

Antwort 33 - Réponse 33:

- Le bébé avait-il moins d'un an?
- Est-il décédé durant le sommeil?
- Le bébé n'était-il pas connu pour une maladie antérieure?
- Y a-t-il eu une autopsie? Aucune cause de décès n'a pu être fournie à la mère?

Frage 34: Frau Simpson fragt sich, ob das Risiko eines plötzlichen Säuglingstodes bei Ida hoch oder tief ist. Erwähnen Sie **3 allgemeine anamnestische Faktoren**, die mit einer hohen "SIDS"-Risiko einhergehen. N.B: Erwähnen Sie nicht die Prophylaxe als Antwort (siehe nächste Frage)!

Question 34: Madame Simpson vous demande si l'histoire de Ida présente des facteurs de risque particuliers pour une mort subite. Citez 3 facteurs qui mettraient Ida dans une classe de risque plus élevé. N.B.: N'indiquez aucune mesure prophylactique (voir question suivante!)

Antwort 34 - Réponse 34:

- Toxicomanie maternelle (opiacés, cocaïne, tabac)
- Grande prématurité de l'enfant
- Nourrissons ayant présenté un malaise grave précédemment
- Frère ou sœur précédemment décédés dans les mêmes conditions

Frage 35: Welche **4 einfachen Massnahmen** empfehlen Sie Frau Simpson, um das "SIDS"-Risiko bei Ida zu reduzieren? Übrigens: diese Massnahmen werden ebenfalls von der Schweizerischen Gesellschaft für Pädiatrie propagiert.

Question 35: Citez **4 conseils simples** que vous devez donner à cette maman. A propos: ces mesures sont aussi recommandées par la Société Suisse de Pédiatrie.

Antwort 35 - Réponse 35:

- Faire dormir l'enfant sur le dos
- Maintenir la température de sa chambre entre 18 et 20° C la nuit.
- Ne pas fumer dans son environnement.
- Allaiter plusieurs mois

Louis

Fallvorstellung: Louis ist ein 17-Jahre alter Adoleszent, der in einer Fussballmannschaft spielt. Während Ihren Ferien traten bei Louis hohes Fieber, eine Halsschwellung, Schluckbeschwerden und eine Splenomegalie (4 cm unter dem Rippenbogen) auf. Ihr Stellvertreter vermutete eine klassische Mononukleosis infectiosa. Er konnte seine Vermutung mit einer positiven Serologie für den Virus Epstein-Barr (= EBV) bestätigen.

Présentation du cas clinique: Louis est un adolescent de 17 ans qui joue au football. Pendant vos vacances il a eu une maladie fébrile avec amygdalite, adénopathie cervicale et splénomégalie (4 cm au dessous du rebord costal). Votre remplaçant a suspecté une mononucléose infectieuse. Le diagnostic a été confirmé par une sérologie pour virus d'Epstein-Barr (= EBV).

Frage 36: Erwähnen Sie eine gefährliche **virale Erkrankung**, die gelegentlich initial wie eine Mononukleose imponiert?

Question 36: Indiquez une **maladie infectieuse virale** dangereuse qui peut initialement être confondue avec une mononucléose.

Antwort 36 - Réponse 36: HIV

Frage 37: Erwähnen Sie **2 weitere Mikroorganismen** (d.h. zusätzlich zum Virus Epstein-Barr und Virus der Antwort 36), die bei Louis ein gutartiges, selbstlimitierendes mononukleose-ähnliches Krankheitsbild verursachen könnten?

Question 37: Indiquez **2 autres microorganismes** (c-a-d autres que le virus d'Epstein-Barr et le virus de la réponse 36) susceptibles de provoquer une maladie bénigne et similaire à une mononucléose chez Louis.

Antwort 37 - Réponse 37:

- Cytomegalovirus
- Bartonella henselae (= Katzenkratzkrankheit)
- Toxoplasma gondii

Frage 38: Ihr Stellvertreter hat Louis empfohlen, während 6 Wochen keinen Sport (= Fussball) zu treiben. Warum?

Question 38: Votre remplaçant a demandé à Louis de renoncer au football pendant 6 semaines. Pourquoi?

Antwort 38 - Réponse 38: Gefahr der Milzruptur
P.S.: Myokarditisgefahr ebenfalls korrekte Antwort

Frage 39: Im Zusammenhang mit einer leichten Harntrübung (ohne Dysurie und ohne Pollakisurie) führte Ihr Stellvertreter ebenfalls eine Urinuntersuchung durch. Im Urinstatus liessen sich eine leichtgradige Glucosurie, eine mässige Leukozyturie (20-40 Zellen pro Gesichtsfeld) und ein Leukozytenzylinder nachweisen. Die Urinkultur blieb steril. Ihre Vermutungsdiagnose?

Question 39: Louis présentait aussi des urines légèrement troubles (sans dysurie et sans pollakisurie). A l'examen des urines: traces de glucose, pas de protéines et un sédiment avec 20-40 globules blancs par champ et un cylindre leucocytaire. La culture des urines s'est avérée stérile. Votre hypothèse diagnostique?

Antwort 39 - Réponse 39: interstitielle Begleitnephritis

Frage 40: Die klassische Mononukleose (Erreger: Virus Epstein-Barr) verursacht in seltenen Fällen eine groteske Vergrösserung der Tonsillen und der Halslymphknoten. In solchen Fällen ist gelegentlich eine potentiell lebensgefährliche Atembehinderung möglich. Welche

Therapiemassnahmen werden in solchen Fällen diskutiert (zusätzlich zu unspezifischen Massnahmen wie Luftbefeuchtung und Sauerstoffgabe)? Erwähnen Sie deren **2**.

Question 40: La mononucléose classique (c.a.d. la maladie provoquée par le virus d'Epstein-Barr) peut même s'associer à une importante obstruction des voies aériennes hautes (suite à l'adénopathie et à l'amygdalite importantes). Indiquez **deux** mesures thérapeutiques envisageables pour les patients avec obstruction respiratoire sévère (mis à part les mesures classiques tels que l'humidification et l'apport d'O₂).

Antwort 40 - Réponse 40:

- Intubation (eventuell Tracheostomie)
- Notfallmässige Tonsillektomie
- Steroidbehandlung
- P.S.: Nichtsteroidale Antirheumatika?

Referenzen - Littérature

Peters TR, Edwards KM. Cervical lymphadenopathy and adenitis. *Pediatr Rev* 2000;21:399-405

Peter J, Ray CG. Infectious mononucleosis. *Pediatr Rev* 1998;19:276-279

Marie-Christine

Fallvorstellung: Marie-Christine, ein 6 Wochen alter weiblicher Säugling wird von der Grossmutter am 8.1.2001 im Zusammenhang mit einer „Bronchitis“ vorgestellt. Die rektale Temperatur beträgt 37.7 °C, die Atemfrequenz 65/Minute, das Expirium ist leicht verlängert. Klinisch ist keine sichere Zyanose feststellbar, die Oxymetrie zeigt jedoch eine pathologisch zu tiefe Sauerstoffsättigung von 87%, die gut auf Sauerstoffgabe anspricht.

Présentation du cas clinique: Marie-Christine, un nourrisson de 6 semaines, vous est présentée le 8.1.2001 par sa grande-mère pour une “bronchite”. La température rectale est de 37.7°C, la fréquence cardiaque 65/minute, l'expiration est prolongée, la saturométrie sous air est à 87% avec une bonne réponse à l'administration d'O₂.

Frage 41: Das Krankheitsbild der Marie-Christine hat mehrheitlich eine virale Ursache. Welcher häufige virale Erreger ist aufgrund der Klinik und der Jahreszeit (Januar!) wahrscheinlich?

Question 41: Le tableau clinique de Marie-Christine et la saison (janvier!) sont bien compatibles avec une maladie infectieuse virale. Quel virus?

Antwort 41– Réponse 41: Virus RSV (DD: Parainfluenzavirus, Influenzavirus, Adenovirus)

Frage 42: Der oben vermutete virale Erreger wurde jedoch bei Marie-Christine nicht nachgewiesen. Sie ergänzen die Anamnese mit der dazugekommenen Mutter. Diese

beschreibt eine leichte, spontan abheilende Bindehaurötung in der zweiten Lebenswoche und später, eine behinderte Nasenatmung, die bis vor 10 Tagen mit Nasentropfen behandelt wurde. Blutbild: Hämoglobin 112 g/L (Norm: 100-150), Leukozyten $9.7 \times 10^9/L$ (Norm 4.0-13.5; Verteilung: stabkernige Neutrophile 3%, segmentkernige Neutrophile 19%, Eosinophile 13%, Basophile 0%, Lymphozyten 65%), Thrombozyten $264 \times 10^9/L$ (Norm: 150-350). Welche **Infektionskrankheit** vermuten Sie aufgrund dieser Anamnese und des Blutbildes?

Question 42: L'agent viral en question ne sera toutefois pas retrouvé dans les secretions de Marie-Christine. La mère de l'enfant vous dit que Marie-Christine a présenté pendant la deuxième semaine de vie une rougeur des conjonctives qui a disparu spontanément. Marie-Christine a été traitée jusqu'il y a 10 jours avec des gouttes nasales pour une rhinite. Formule sanguine complète: hémoglobine 112 g/L (valeurs normales: 100-150), globules blancs $9.7 \times 10^9/L$ (valeurs normales: 4.0-13.5; répartition: neutrophiles non segmentés 3%, neutrophiles segmentés 19%, lymphocytes 65%, éosinophiles 13%, basophiles 0%), plaquettes $264 \times 10^9/L$ (valeurs normales: 150-350). Ces informations sont bien compatibles avec une autre **maladie infectieuse**. Laquelle?

Antwort 42– Réponse 42: Chlamydia-infektion

Frage 43: Zudem haben Sie vor wenigen Tagen Hans, einen 7 Wochen alten Knaben mit einem ähnlichen bronchitischen Krankheitsbild betreut. Der Knabe ist Sohn einer ehemals drogenabhängigen und bekannt HIV-positiven Mutter. Die Mutter hatte während der Schwangerschaft eine antiretrovirale Therapie abgelehnt, ihr Kind vaginal geboren und anschliessend gestillt. An welche gefährliche Erkrankung der Luftwege dachten Sie aufgrund dieser Anamnese? (Bitte beantworten Sie hier nicht die Frage, welche in Nr. 44 gestellt wird).

Question 43: Par ailleurs il y a quelques jours on vous a présenté un nourrisson (Hans) de 7 semaines avec une «bronchite» similaire. Il s'agit de l'enfant d'une ancienne toxicomane HIV- positive. Pendant la grossesse la mère a refusé tout traitement antiretroviral. L'accouchement s'était fait par voie basse et l'enfant est actuellement nourri au sein. Vous suspectiez une infection respiratoire dangereuse. Laquelle? (S.v.p. ne répondez pas ici à la question qui est posée sous No. 44).

Antwort 43– Réponse 43: Pneumocystis carinii Pneumonie (oder sonstige opportunistische Infektion) bei HIV-Infektion, eventuel eine LIP (Lymphozytäre interstitielle Pneumopathie).

Frage 44: Sie befürchten nun bei Hans eine HIV-Erkrankung. Welche Blut-Tests sollten jetzt umgehend zur Bestätigung dieser Diagnose durchgeführt werden?

Question 44: Vous suspectez chez Hans une Infection par le virus HIV. Comment diagnostiquez-vous cette infection?

Antwort 44 – Réponse 44:

HIV DNA- oder RNA-PCR

HIV p24-Antigentest

P.S.: HIV-Serologie ist eine falsche Antwort!

Referenzen - Littérature

Welliver JR, Welliver RC. Bronchiolitis. *Pediatr Rev* 1993;14:134-139.

Nicolas

Fallbeschreibung: Nicolas, ein 6 1/2 Monate alter Säugling, wird normalerweise von Dr. Bianchi betreut, der nun krankheitshalber abwesend ist. Die Mutter kommt mit dem Knaben zur Vorsorgeuntersuchung. Nicolas ist ein aufgewecktes Kind, das interessiert alles betrachtet. Er ist ständig in Bewegung; die Mutter hat Mühe, ihn auf dem Schoß zu halten. Sie prüfen sein auditives Lokalisationsverhalten und stellen fest, dass Nicolas auf das Geräusch der Hochtonrassel nicht reagiert.

Présentation du cas clinique: Nicolas est normalement suivi par votre confrère le docteur Bianchi, qui est actuellement malade. Il vous est présenté pour un examen de dépistage à l'âge de 6 1/2 mois. C'est un enfant éveillé qui s'intéresse à tout ce qu'il observe. Il est constamment en mouvement et la mère a de la peine à le tenir sur ses genoux. Vous examinez ses réactions auditives (avec la crécelle conseillée par la SSP). Nicolas ne semble pas réagir.

Frage 45: Der Befund passt zu einer Schwerhörigkeit. Geben Sie **2** weitere mögliche Gründe für das fehlende Lokalisationsverhalten von Nicolas an.

Question 45: Cette observation est bien compatible avec une surdité. Citez **2** explications alternatives pour la mauvaise localisation auditive de Nicolas.

Antwort 45 - Réponse 45:

- Untersuchung technisch schlecht (Beispiel: Lärm im Raum, usw)
- Störung der Konzentration (Beispiel: geistige Behinderung)
- Auditive Aufmerksamkeit altersentsprechend „gering“

Frage 46: Die Ergänzung der Anamnese kann Ihnen weiterhelfen. Welche Fragen erlauben Ihnen, die Wahrscheinlichkeit einer Schwerhörigkeit einzuschätzen („Risikofaktoren“, Verhalten des Kindes). Nennen Sie **3** Fragen.

Question 46: Un complément d'anamnèse peut vous aider. Quelles questions vous permettent-elles d'estimer la probabilité d'une surdité chez Nicolas («facteurs de risque», attitude de l'enfant).

Antwort 46 – Réponse 46:

- Riskofaktoren:
Schwerhörigkeit in der Familie

Medikamente beim Kind (Beispiel: Aminoglykoside oder Schleifendiuretika)

Ikterus neonatorum, Frühgeburtlichkeit

Eventuell durchgemachte Meningitis (auch viral)

- Reaktion des Kindes auf akustische Reize zu Hause

Frage 47: Die Anamnese mit der Mutter ergibt keinen weiteren Verdacht. Was tun Sie nun?

Frage 47: L'anamnèse avec la mère ne suggère pas d'autres éléments pour une surdit .

Votre attitude?

Antwort 47– R ponse 47: Wiederholung der Untersuchung in 4-6 Wochen. P.S.: Sofortige Abkl rung ist ebenfalls korrekt!

Frage 48: Sie erfahren vom Kollegen Dr. Bianchi einige Tage sp ter, dass bei Nicolas am dritten Lebenstag ein H rscreening abgeleitet wurde: evozierte otoakustische Emissionen. Das Ergebnis war normal. Schliessen die normalen Ergebnisse der neonatalen Untersuchung eine jetzige Schwerh rigkeit mit Sicherheit aus?

Question 48: Votre confr re le docteur Bianchi vous communique quelques jours plus tard que Nicolas a  t  soumis au troisi me jour de vie   un test de d pistage auditif selon la technique des oto- missions acoustiques. A ce moment la r ponse de Nicolas s' tait av r e normale. Les r sultats du test n onatal de d pistage auditif vous permettent-ils d'exclure de fa on certaine une surdit  actuelle.

Antwort 48 – R ponse 48:

- Screening erfasst ausschliesslich die hochgradige Taubheit
- Wenig Literatur betreffend falsch normale Ergebnisse
- M glichkeit der postnatal erworbenen Taubheit (Beispiel: Meningitis, Otitis)

Frage 49: Nicolas wurde bisher nach dem in der Schweiz allgemein empfohlenen Plan geimpft. Nennen Sie die entsprechenden Erkrankungen? N.B.: Erw hnen Sie bitte nicht die Impfungen, die nur bei gewissen Risikokonstellationen empfohlen werden.

Question 49: Nicolas a  t  vaccin  jusqu'  pr sent conform ment aux recommandations de l'Office f d ral de la sant  publique. Mentionnez quelles sont ces maladies. N.B.: N'indiquez pas des vaccinations propos es dans des situations particuli res des sujets   risque.

Antwort 49 – R ponse 49:

- Diphtherie
- Tetanus
- Pertussis
- Hemophilus influenzae Typ B
- Poliomyelitis

Frage 50: Warum wird nun Poliomyelitis nicht mehr peroral (= Sabin) sondern parenteral (= Salk) geimpft?

Question 50: Selon les nouvelles recommandations pour la vaccination contre la poliomyélite il faut utiliser le vaccin injectable (= Salk). Le vaccin oral (= Sabin) n'est plus recommandé. Pourquoi?

Antwort 50 – Réponse 50:

- Impfpoliomyelitis kann sehr selten nach Sabin-Impfstoff vorkommen, kommt nie nach Salk-Impfstoff vor.
- Gefahr der «Virusscheidung» (für immundeprimierten Menschen gefährlich)
- (Poliomyelitis ist nun in der Schweiz ausgerottet)

Referenzen - Littérature

Bachmann KR, Arvedson JC. Early identification and intervention for children who are hearing impaired. *Pediatr Rev* 1998;19:155-165

Olivia

Fallbeschreibung: Sie untersuchen Olivia, ein gesundes 4-Jahre altes Mädchen.

Présentation du cas clinique: On vous présente Olivia, une fille de 4 ans en bonne santé.

Frage 51: Olivia ist nun trocken und reinigt sich nach der Defäkation selber. Danach sind die Unterhosen häufig mit Stuhl verschmiert. Was empfehlen Sie der darüber besorgten Mutter: ist dieses Verhalten noch physiologisch?

Question 51: Olivia est propre pour les selles et les urines. Elle est désormais responsable de son hygiène après la défécation (elle s'essuie). La mère est toutefois soucieuse parce que les culottes sont fréquemment souillées. Votre attitude par rapport à ce problème?

Antwort 51 – Réponse 51: Ein solches Verhalten ist bis zum Schulbeginn noch physiologisch.

N.B.: Differentialdiagnostisch kommt auch eine Obstipation in Frage.

Frage 52: Wie muss ein 4-Jahre altes grobmotorisch unauffälliges Kind die Treppen hoch- und runtergehen?

Question 52: Comment un enfant de 4 ans avec une motricité générale normale monte-il et descend-il les escaliers?

Antwort 52 – Réponse 52: freies Treppengehen, alternierender Schritt

P.S.: die einfache Antwort „Treppengehen = ja“ oder „Treppengehen ohne Geländer“ ist ungenügend.

Frage 53: Wie muss ein 4-Jahre altes feinmotorisch unauffälliges Kind mit Schere und Papier umgehen?

Question 53: Expliquez comment un enfant de 4 ans avec une motricité fine normale manipule les ciseaux et une feuille de papier.

Antwort 53– Réponse 53: Einhändiges Halten der Schere mit Handinnenfläche nach innen und schneiden.

Referenzen – Littérature

Colson ER, Dworkin PH. Toddler development. *Pediatr Rev* 1997;18:255-259

Michel RS. Toilet training. *Pediatr Rev* 1999;20:240-245

Sturner RA, Howard BJ. Preschool development. 1: Communicative and motor aspects. *Pediatr Rev* 1997;18:291-301

Sturner RA, Howard BJ. Preschool development. Part 2: Psychosocial/behavioral development. *Pediatr Rev* 1997;18:327-336

Vaughan VC 3rd. Assessment of growth and development during infancy and early childhood. *Pediatr Rev* 1992;13:88-97

Peter

Fallbeschreibung: Sie erfahren, dass Peter, ein 3-Tage altes Neugeborenes, per vias naturales mit einem Forceps geboren wurde. Er weist beim Weinen eine auffällige Gesichtsasymmetrie auf.

Présentation du cas clinique: On vous communique que Peter, un enfant de 3 jours, est née par voie basse avec un forceps. Lorsque il pleure son visage devient asymétrique.

Frage 54: Die Beschreibung des Falles passt zu einer neurologischen Erkrankung. Welche?

Question 54: La description du cas est compatible avec une affection neurologique. Laquelle?

Antwort 54 – Réponse 54: Parese des Nervus facialis (hier zum Beispiel nach Forcepsgeburt)

Frage 55: Die Beschreibung des Falles passt ebenfalls zu einer harmlosen, nicht so seltenen Normvariante. Welche?

Question 55: La description du cas est d'autre part compatible même avec une entité bénigne non rare. Laquelle?

Antwort 55 – Réponse 55: Asymmetric crying face (= Agenesie des Musculus depressor anguli oris). Bei Kindern mit Agenesie des M. depressor anguli oris ist beim Weinen die "kranke" Seite höher. Gemäss Literatur ist diese Normvariante mit einer relativ hohen Inzidenz von angeborenen Herzfehlern assoziiert.