

Schriftliche Pädiatrieprüfung 2006

Bern – Fribourg

6 - 7 - 2006

Anton, Hämophilie (Fragen 1-5)

Fallvorstellung : Anton ist ein 6 Wochen alter Knabe. Er wurde am Termin nach einer unauffälligen Schwangerschaft in der Schweiz geboren. Der Apgar war normal (9/10/10), es bestanden auch keine subparturalen Warnzeichen. Die medikamentöse Prophylaxe gegen die Blutungsneigung des Neugeborenen (Morbus haemorrhagicum neonatorum) wurde ihm gemäss den Richtlinien der Schweizerischen Gesellschaft für Pädiatrie verabreicht. Vor 36 Stunden ist Anton vom Wickeltisch gefallen (Höhe ca. 40 cm) und weist nun ein ausgeprägtes Hämatom am Hinterkopf auf (ca. 5 x 5 cm). Der übrige Status ist unauffällig, es besteht kein Ikterus.

Frage 1 : Beschreiben Sie detailliert die Prophylaxe des Morbus haemorrhagicum neonatorum (= Name des Medikaments, Dosierung, Art der Verabreichung und Zeitschema) gemäss den aktuellen Richtlinien der Schweizerischen Gesellschaft für Pädiatrie.

Antwort 1 : Vitamin K1 (Konaktion® MM) 2 mg per os im Alter von 4 Stunden, 4 Tagen und 4 Wochen (Zeitschema 4/4/4).

Frage 2 : Nennen Sie, welcher der einfachen Gerinnungstests beim Neugeborenen pathologisch ist, der an der Blutungsneigung des Neugeborenen (Morbus haemorrhagicum neonatorum) leidet.

Antwort 2 : Prothrombinzeit (= PT, frühere Bezeichnung: Quick)

Frage 3 : Anton hat die Prophylaxe gegen den Morbus haemorrhagicum neonatorum gemäss den Richtlinien der Schweizerischen Gesellschaft für Pädiatrie erhalten. Der einfache Gerinnungstest, der in der vorangehenden Frage (Punkt 2) erfragt wurde, ist normal ausgefallen. Nachdem Sie auch eine Thrombozytopenie ausgeschlossen haben, ziehen Sie das Vorliegen einer Hämophilie in Betracht. Nennen Sie den einfachen Gerinnungstest, der bei Hämophilen pathologisch ist. (Nennen Sie nicht die quantitative Bestimmung von Faktor VIII oder IX, die teuer ist und in peripheren Spitälern oft nicht durchgeführt werden kann).

Antwort 3 : aktivierte partielle Thromboplastinzeit = aPTT

Frage 4 : Der einfache Gerinnungstest, den Sie vorgeschlagen hatten, fiel bei Anton positiv aus. Die weitere gezielte Abklärung führte zur Diagnose: mittelschwere Hämophilie A. Die Hämophilie A beruht auf einer Verminderung des Faktors VIII. Dieser beträgt bei Anton 4% (Norm 70-100%). Die Therapie der Hämophilie A besteht in der Gabe von konzentriertem Faktor VIII, gewonnen aus humanem Plasma oder rekombinant hergestellt. Bei Kindern mit leichter oder mittelschwerer Hämophilie A kann unter Umständen auch eine andere Therapie eingesetzt werden, die den Faktor VIII zumindest teilweise anzuheben vermag. Welche?

NB: (nota bene = merke wohl!): antifibrinolytische Substanzen (z.B. Tranexamsäure, Aminocapronsäure), die die Fibrinolyse blockieren (-die Funktion der Fibrinolyse ist es, Blutkoagula abzubauen-), können beim hämophilen Kind eingesetzt werden. (Verabreichung per os, intravenös oder lokale Applikation bei einer oberflächlichen Blutung). Vermeiden Sie unbedingt, diese Medikamente in Ihrer Antwort zu erwähnen, denn die Antifibrinolytika beeinflussen den Faktor VIII-Spiegel im Blut nicht.

Antwort 4 : Desmopressin (=DDAVP). Desmopressin intravenös oder intranasal als Nasenspray verabreicht, vermag den Faktor VIII-Spiegel im Blut anzuheben, allerdings oft nur vorübergehend und nur bis zu einem Niveau, das Nachblutungen bei leichten Traumata oder kleinen chirurgischen Eingriffen verhindert.

Frage 5 : Anton hat einen älteren Bruder (Charles); der ist 5 Jahre alt und leidet nicht an Hämophilie. Ihr Grossvater mütterlicherseits erfreute sich immer einer guten Gesundheit. Der Faktor VIII-Spiegel im Blut ihrer Mutter liegt im Normbereich (92%, Normwert: 70-130%). Welche wahrscheinlichste Pathogenese liegt der Hämophilie A von Anton zu Grunde?

Antwort 5 : eine Neumutation. Genetisch betrachtet ist die Hämophilie bei 30% der Erkrankten durch eine Neumutation bedingt, bei 70% erblich, wobei die genetische Anomalie auf einem der X-Chromosomen der Mutter lokalisiert ist.

Beatrice, Lähmung des N. facialis (Fragen 6-10)

Fallvorstellung : Die Eltern des 9-jährigen Mädchens Beatrice haben heute Morgen bei ihrer Tochter eine Gesichtsasymmetrie festgestellt. Das Mädchen wird im Spital zunächst von einem Medizinstudenten untersucht, der eine periphere Parese des rechten N. facialis vermutet.

Frage 6 : Wie unterscheiden Sie eine periphere Parese des N. facialis von einer zentralen Parese des N. facialis?

Antwort 6 : Bei der zentralen Parese ist der Stirnteil immer weniger stark betroffen als der orale Anteil, da die kranialen Partien des Fazialiskerngebietes sowohl homo- wie kontralateral zentral innerviert werden.

Frage 7 : Nennen Sie mindestens 2 nicht motorische Funktionen des N. facialis.

Antwort 7 :

- a. Innervation der Tränendrüse, (bei Läsion verminderte Tränensekretion) und der Glandula submandibularis (bei Läsion verminderte Speichelsekretion).
- b. Innervation des vorderen Drittels der Zunge (= Geschmacksinn), bei Läsion gestörte Geschmacksempfindung; Klinik: Schwierigkeiten zwischen süß, sauer, bitter und salzig zu unterscheiden.
- c. Innervation des M. stapedius, bei Läsion Hyperakusis.

3. Sie untersuchen das Mädchen nun selbst und können die vom Studenten geäußerte Vermutung bestätigen: Bei Beatrice liegt eine periphere Parese des rechten N. facialis vor.

Frage 8 : Nennen Sie eine durch Bakterien verursachte Erkrankung (abgesehen von einer akuten Mittelohrentzündung), die eine periphere Fazialisparese verursachen kann.

Antwort 8 : Lyme-Krankheit (= Borreliose)

Frage 9 : Nennen Sie den Namen des Virus, der recht häufig für eine periphere Fazialisparese verantwortlich ist.

Antwort 9 : Herpes simplex

Frage 10 : Nennen Sie eine physiologische Gegebenheit (besser eine angeborene Normvariante) beim Säugling, die fälschlicherweise als Fazialisparese angesehen werden könnte.

Antwort 10 : Asymmetric crying facies (Gesichtsasymmetrie beim Schreien), bedingt durch eine kongenitale Hypoplasie des M. depressor anguli oris auch Cayler Syndrom genannt.

Charles, Übergewicht (Fragen 11-15)

Fallvorstellung : Die Mutter bittet Sie, ihren 12-jährigen Sohn Charles, dessen Leistungsfähigkeit eingeschränkt ist, zu untersuchen und seinen Gesundheitszustand zu beurteilen. Während der Turnstunden steigt seine Atemfrequenz rasch an, weswegen der Jüngling jede fordernde körperliche Aktivität zu meiden sucht.

Klinische Untersuchung: Gewicht: 58.4 kg, Grösse: 1.49 m, arterieller Blutdruck: 132/84 mm Hg (obere Normgrenze: 124/82 mm Hg), Pulsfrequenz 72/Minute, regelmässig, Atemfrequenz: 12/Minute. Periphere Pulse vorhanden, regelrecht, Herzpalpation unauffällig, leichte Anomalie des Brustkorbes im Sinne einer Trichterbrust (pectus excavatum); keinerlei Überdehnbarkeit der Bänder/Gelenke, keine Arachnodaktylie, keine Dolichostenomelie (=lange schmale Gliedmassen), kein gotischer Gaumen. Auch bestehen weder ein gerötetes Vollmondgesicht noch Striae distensae im Bereiche des Abdomens und der Oberschenkel. Herzauskultation: systolisches Geräusch 2/6 im 2. Interkostalraum links (nicht ausstrahlend weder in den Hals noch in den Rücken).

Sie bitten den Jüngling die Treppen vom Erdgeschoss bis in den 4. Stock rasch hinaufzusteigen. Die klinische Untersuchung unmittelbar nach dieser Betätigung zeigt eine Herzfrequenz von 154/Minute und eine Atemfrequenz von 40/Minute ohne auffälligen auskultatorischen Lungenbefund.

Frage 11 : Nennen Sie die wahrscheinlichste Ursache von Charles' Problem (= eingeschränkte körperliche Leistungsfähigkeit).

Antwort 11 : „poor conditioning“ (schlechte körperliche Kondition) bei einem Jüngling mit deutlichem Übergewicht (Gewicht deutlich oberhalb der 97-er Perzentile, bei einer Grösse auf etwa der Perzentile 50).

Frage 12 : Welches ist die wahrscheinlichste Ursache des systolischen Geräusches bei Charles?

Antwort 12 : Bedingt durch die Trichterbrust kommt das Sternum näher zur Ausflussbahn der A. pulmonalis zu liegen, wodurch ein Geräusch hörbar wird, das zwar jenes einer Pulmonalstenose vortäuscht, aber ein funktionelles Geräusch ist. NB: Es fehlen die klinischen Zeichen (ausgenommen Trichterbrust) für ein Marfan Syndrom: keine Hyperlaxität, keine Arachnodaktylie, keine Dolichostenomelie, kein gotischer Gaumen.

Frage 13 : Nennen Sie die 2 wahrscheinlichsten Ursachen für die ziemlich hohen arteriellen Blutdruckwerte von Charles: 134/84 mm Hg (oberer Normwert: 124/82 mm Hg). NB: Der Blutdruck wurde 3-mal gemessen mit einem geeichten Oszillometer und einer korrekten Blutdruckmanschette.

Antwort 13 :

- a. So genannte Weisskittelhypertonie, ("white coat hypertension")
- b. Hypertonie im Zusammenhang mit dem Übergewicht

NB: Die klinische Untersuchung lässt eine Aorten- oder Aortenisthmusstenose als unwahrscheinlich erscheinen. Andererseits sind Nierenerkrankungen bei Kindern relativ selten und Kinder mit einem Morbus Cushing haben gewöhnlich eine Körpergrösse, die unterhalb der 25-er Perzentile liegt und/oder Zeichen wie ein gerötetes Vollmondgesicht und Striae rubrae im Bereiche des Abdomens und der Oberschenkel.

Frage 14 : Die Laboruntersuchungen zeigen nüchtern Blutzuckerwerte von 8.2 mmol/l und eine Gesamtcholesterin von 7.1 mmol/l (Normwert < 5.0 mmol/l). Um welches Krankheitsbild handelt es sich hier ?

Antwort 14 : metabolisches Syndrom (oder Hypercholesterinämie und Diabetes mellitus in Verbindung mit Übergewicht)

Frage 15 : Welches Problem hätten Sie bei Charles vermutet, wenn im Anschluss an den einfachen oben beschriebenen Belastungstest ein kurzer Bewusstseinsverlust (15 - 20 Sekunden) eingetreten wäre verbunden mit einer Pulsfrequenz von 65/Minute.

Antwort 15 : Herzrhythmusstörung (in erster Linie ein atrioventriculärer Block)

Daniela, zystische Fibrose (Fragen 16-22)

Fallvorstellung : Daniela ist eine Ihnen bis anhin unbekannte 17-jährige Jugendliche, die an einer klassischen zystischen Fibrose leidet. Sie sucht Sie mit ihrer Mutter auf, da ihr Facharzt für Kinder und Jugendliche abwesend ist.

Frage 16 : Als bei ihr die Diagnose im Alter von etwa 6 Wochen gestellt wurde, soll sie eine mässige Hyperbilirubinämie aufgewiesen haben (Bilirubin total:195 µmol/l, direktes Bilirubin: 52 µmol/l), die spontan abgeklungen ist. Wie erklären Sie sich diese passagere, spät aufgetretene neonatale Hyperbilirubinämie (Ikterus prolongatus) im Kontext einer Mukoviszidose?

Antwort 16 : Syndrom der eingedickten Galle

Frage 17 : An welche Missbildung des Magen-Darm-Traktes denkt man in erster Linie beim Vorliegen eines Ikterus prolongatus wie demjenigen von Daniela, (bevor man an eine Mukoviszidose denkt)?

Antwort 17 : Gallengangsatresie

Frage 18 : Daniela musste im Alter von 14 Jahren wegen Nierensteinen behandelt werden. Die Steine bestanden aus Kalziumoxalat. Welcher Zusammenhang besteht zwischen Mukoviszidose und Nierensteinen?

Antwort 18 : Hyperoxalurie enteraler Genese (DD : Hypocitraturie)

Frage 19 : Vor einigen Monaten erwachte Daniela nachts wegen plötzlich aufgetretener Atemnot und Schmerzen im linken Hemithorax. Bei der klinischen Untersuchung findet sich eine Tachypnoe von 38/Minute (Normwert: <25/Minute) und eine deutliche Verschlechterung ihrer Sauerstoffsättigung (Absinken von 90-92% auf 80-85%). Welche klassische Lungenkomplikation der Mukoviszidose vermuten Sie bei dieser Anamnese und Klinik?

Antwort 19 : Sekundärer Spontanpneumothorax

Frage 20 : Daniela leidet ziemlich oft unter heftigen Bauchschmerzen (manchmal verbunden mit Erbrechen), die im rechten Unterbauch lokalisiert sind. Bei der klinischen Untersuchung palpieren Sie eine Resistenz in der rechten Fossa iliaca. Worum handelt es sich?

Antwort 20 : Distales intestinales Obstruktionsyndrom (= Mekoniumileus-Äquivalent)

Frage 21 : Der Medizinstudent, der zurzeit mit Ihnen zusammenarbeitet, erwähnt, dass in der Schweiz etwa 1 von 1600 Neugeborenen an Mukoviszidose leide. Wie viele Prozent der Schweizer Bevölkerung sind heterozygote Genträger für Mukoviszidose? NB: Vernachlässigen Sie die Tatsache, dass die Krankheit gelegentlich bereits in utero diagnostiziert wird.

Antwort 21 :

$$\sqrt{\frac{1600}{4}} = 20$$

Erklärung: Ein gesundes Genträger-Ehepaar (heterozygote Genträger) hat ein Risiko von 1:4 ein Kind mit Mukoviszidose zu bekommen. Also findet sich 1 auf 400 Paare mit zwei heterozygoten gesunden Genträgern; folglich ist 1 von 20 Personen (Quadratwurzel aus 400) eine gesunde Genträgerin, also heterozygot.

Frage 22 : Sie untersuchen jetzt Daniela. Ihr Körpergewicht beträgt 32.5 Kg und ihre Grösse 154.3 cm. Berechnen Sie bitte ihr Body Mass Index.

Antwort 22 : BMI = 13.7 also ca 14 Kg/m²

N.B. : um den BMI zu berechnen wird der Körpergewicht (in Kilogramm) durch den Quadrat der Körpergrösse (in Quadratmeter) dividiert.

Emilie, Masern (Fragen 23-27)

Fallvorstellung : Frau B. hat es vorgezogen, ihre Kinder gegen Masern, Röteln und Mumps nicht impfen zu lassen. Heute sucht sie Sie mit ihrer gewöhnlich gesunden 11-jährigen Tochter Emilie auf, die seit etwa 24 Stunden ein für Masern typisches Exanthem zeigt: grosse konfluierende, dunkelrote Makulopapeln, die zunächst retroauriculär aufgetreten sind, dann im Gesicht und sich schliesslich über Rumpf und Extremitäten ausgebreitet haben.

Frage 23 : Den für Masern typischen Hauteffloreszenzen gehen gewöhnlich mit Fieber vergesellschaftete Prodromi voraus. Nennen Sie 3 für Masern typische Prodromi. NB: Nennen Sie nicht das Fieber und selbstverständlich auch nicht das oben genannte Exanthem (typisch für das exanthematische Stadium und nicht für das Prodromalstadium der Krankheit).

Antwort 23 :

- Husten (= Katarrhalstadium)
- Rhinitis

- Konjunktivitis
- Enanthem der Mundschleimhaut mit Koplik-Flecken (= weissliche Flecken umgeben von einem rötlichen Hof im Bereiche der Wangenschleimhaut). NB: In der angelsächsischen Literatur benützt man die Abkürzung CCKK = "Cough, Coryza, Conjunctivitis, Koplik", um das Prodromalstadium zu charakterisieren.

Frage 24 : In welchem Stadium sind Masern besonders ansteckend?

Antwort 24 : Während des Prodromalstadiums (besonders während des katarrhalischen), das dem Auftreten des Hautausschlags vorausgeht.

Frage 25 : Nennen Sie eine sehr seltene (ca. 1:1'000'000) aber schwerwiegende und irreversible Spätkomplikation der Masern, die oft auch zum Tode führt.

Antwort 25 : subakute sklerosierende Panenzephalitis (=SSPE)

Frage 26 : Nennen Sie den Zeitpunkt, zu dem die Kinder (deren Eltern die Impfung nicht ablehnen) in der Schweiz gegen Masern geimpft werden (Lebendvakzine mit abgeschwächten Impfviren) gemäss den Empfehlungen von 2005.

Antwort 26 :

- 1. Impfung: im Alter von 12 Monaten
- 2. Impfung: im Alter von 15-24 Monaten

Frage 27 : Gewisse Leute sind der Meinung, es bestehe ein Zusammenhang zwischen dem Auftreten von multipler Sklerose im Erwachsenenalter und der Verabreichung einer bestimmten Impfung. Ein Zusammenhang konnte jedoch nie nachgewiesen werden. Nennen Sie die betreffende Impfung.

Antwort 27 : Hepatitis-B Impfung

Franziska, schwere Enzephalopathie (Fragen 28-30)

Fallvorstellung : Franziska ist ein 2-jähriges Mädchen mit einem schweren psychomotorischen Entwicklungsrückstand. Die ersten Zeichen der Krankheit traten im Alter von 4 Monaten auf. Die Eltern suchten den Kinderarzt auf, da bei Franziska seit 3 Tagen häufig Episoden (bis zu 2-3 mal pro Stunde) auftraten, gekennzeichnet durch rasche ruckartige Bewegungen des Rumpfes nach vorn, begleitet von einer gleichzeitigen rhythmischen Nickbewegung des Kopfes und Beugen der Arme. Während der klinischen Untersuchung konnte der Arzt die von den Eltern beschriebenen Episoden mehrmals beobachten. Es war ihm ausserdem praktisch unmöglich einen Kontakt zu Franziska aufzubauen. Bezüglich Herz-Kreislauf- und Atemorgane war der Status unauffällig.

Frage 28 : Welche Diagnose vermuten Sie?

Antwort 28 : West Syndrom (infantile Myoklonien, Flexionsspasmen, Epilepsie mit Blitz-Nick-Salaam-Krämpfen)

Frage 29 : Anlässlich einer sorgfältigen klinischen Untersuchung entdeckte man hypopigmentierte Hautflecken; (diese werden deutlich sichtbar bei der Untersuchung im ultravioletten Licht mit Hilfe der Wood-Lampe). Dieser Befund hilft dem Arzt, die bei Franziska aufgetretenen Symptome einer Diagnose zuzuordnen. Tatsächlich lassen die oben beschriebenen Anfälle zusammen mit den weissen Hautflecken eine genau definierte genetische Erkrankung vermuten, welche?

Antwort 29 : Tuberöse Hirnsklerose Bourneville

Frage 30 : Das Vorliegen einer psychomotorischen Retardierung, verlangt die Suche nach einem beeinträchtigten Gehör. Die Schweizerische Gesellschaft für Pädiatrie empfiehlt im Verlaufe des 1. Lebensjahres bei allen Kindern 2 Hörscreenings durchzuführen: in welchem Alter und mit welcher Methode?

Antwort 30 :

- Beim Neugeborenen (noch in der Geburtsklinik), mittels oto-akustischer Emissionen (OAE)
- Im Alter von ca. 6 Monaten mit der Glocke

Jakob, Zöliakie (Fragen 31-35)

Fallvorstellung : Jakob, ein 7 Monate alter Knabe, zeigt die typische Symptomatologie, die Sie eine klassische Zöliakie vermuten lässt, insbesondere schlechtes Gedeihen (körperlicher Entwicklungsrückstand: Gewicht und Länge) sowie eine Wesensveränderung (Missmutigkeit und Weinerlichkeit). Diese Symptome sind im Alter von 5 Monaten aufgetreten, kurz nach der Glutenexposition.

Frage 31 : Nennen Sie die Getreidesorten, die Gluten enthalten, (diese sind bei Zöliakie verboten)

Antwort 31 : Weizen, Gerste, Roggen, Hafer

Frage 32 : Nennen Sie die Getreidesorten, die kein Gluten enthalten, (diese sind bei Zöliakie erlaubt)

Antwort 32 : Reis und Mais

Frage 33 : Bei nicht behandelten Zöliakiepatienten findet man sehr häufig Antikörper. Nennen Sie 3 Arten von Autoantikörpern, nach denen in der Regel gesucht wird. NB: Unterscheiden Sie nicht zwischen den Antikörpern des Typs IgA und IgG!

Antwort 33 :

- Anti-Gliadinantikörper (IgA und IgG);
- Anti-Endomysiumantikörper (IgA);
- Anti-Transglutaminaseantikörper (IgA)

NB:

- Sowohl die Spezifität wie auch die Sensitivität der IgA-Antikörper gegen Endomysium und gegen Transglutaminase sind sehr hoch (Spezifität praktisch 100%, Sensitivität ca. 90%).
- Die Zöliakietests, die ausschliesslich auf dem Nachweis von Autoantikörpern der IgA-Klasse basieren, fallen negativ (normal!) aus bei Kindern, die einen selektiven IgA-Mangel aufweisen, auch dann, wenn sie an Zöliakie leiden.

Neuere Untersuchungen lassen vermuten, dass der Angriffspunkt der Anti-Endomysiumantikörper tatsächlich das in der Darmschleimhaut lokalisierte Transglutaminase-Enzym ist, zu welchem das Gliadin eine gesteigerte Affinität aufweist. Es scheint, dass die Verbindung zwischen letzterem und der Transglutaminase entscheidend ist, um den Mechanismus in Gang zu setzen, der die Schädigung der Darmschleimhaut bewirkt. (Die Biopsie ist deswegen auch bei negativer Serologie manchmal indiziert). Nur Kinder unter 2 Jahren haben gelegentlich eine negative Serologie.

Frage 34 : Ausser der klassischen Zöliakie (Beispiel: Jakob) gibt es auch Formen von Zöliakie (=atypische Zöliakien), die sich klinisch anders manifestieren. Nennen Sie 2 klinische Manifestationen der Zöliakie, die für Kinder älter als 9-10 Jahre charakteristisch sind, (mit vornehmlich nicht gastro-intestinalen Symptomen).

NB: Nennen Sie also nicht Diarrhöe und andere klassische intestinale Symptome der Malabsorption wie rezidivierende Bauchschmerzen, wiederkehrende Aphthen und Obstipation. Nennen Sie auch nicht Symptome, die im Wesentlichen auf Laborbefunden basieren, wie z.B. trotz rigoroser Therapie refraktär bleibende Eisenmangelanämie, erhöhte Transaminasen, erniedrigte Gerinnungsfaktoren und Manifestationen von Seiten des Knochenstoffwechsels (Rachitis und Osteopenie). Dies, weil all die unter NB beschriebenen Symptome in jedem Alter auftreten können und nicht nur beim an Zöliakie erkrankten Kind, das älter ist als 9-10 Jahre.

Antwort 34 :

- Kleinwuchs
- Verzögerte Pubertät

Frage 35 : Nennen Sie 2 endokrinologische Erkrankungen, die häufig mit Zöliakie vergesellschaftet sind.

Antwort 35 :

- Insulinabhängiger Diabetes mellitus (=Typ I)
- Autoimmune Thyreoiditis
- Morbus Addison

Hahmed, Zyanose (Fragen 36-38)

Fallvorstellung : Gilbert ist ein 2-jähriger adoptierter Knabe aus Afrika. Seine Eltern bringen ihn erstmals in Ihre Praxis. Der Knabe ermüde sehr rasch bei der geringsten körperlichen Anstrengung, seine Puls- und Atemfrequenz nähmen dann deutlich zu. Bei der Untersuchung hören Sie ein rauhes systolisches Geräusch, Lautstärke 2/6, über der Pulmonalis mit Ausstrahlung in den Rücken; Leber 3 cm unter dem Rippenbogen, Zunge bläulich-violett gefärbt. Sie haben den starken Verdacht, dass ein zyanotisches Herzvitium vorliegt.

Frage 36 : Nennen Sie 3 zyanotische Herzvitien.

Antwort 36 :

- Transposition der grossen Gefässe
- Fallot-Tetralogie
- AV-Kanal (atrioventriculärer Kanal)

Frage 37 : Fehlbildungen des Herzens sind eine der häufigsten angeborenen Anomalien. Manchmal sind sie ein Teil eines komplexeren Syndroms, das mehrere Organe/Organsysteme betrifft. Nennen Sie bitte 3 davon und für jedes Syndrom mindestens 2 nicht kardiaale Anomalien.

Antwort 37 :

- Trisomie 21: Duodenalatresie, Pankreas annulare
- VA(C)TER(L)-Syndrom: Wirbelfehlbildungen, Oesophagusatresie oder tracheo-oesophageale Fistel, Analatresie, Nierendysplasie
- CATCH22: (=Cardiac abnormality/abnormal faces, T-cell deficit due to thymic hypoplasia, cleft palate, hypocalcemia due to hypoparathyroidism resulting from 22q11 deletion) Immundefekt, psychomotorische Retardierung.

Frage 38 : Manchmal ist eine tiefe arterielle O₂-Sättigung (z.B. 76%) klinisch nicht durch eine bläuliche Hautverfärbung (=Zyanose) (auch bei weissen Patienten) sichtbar. Beschreiben Sie bei welcher Situation.

Antwort 38 : zentrale Zyanose des Kindes mit einer Anämie. Tatsächlich wird die Zyanose erst bei einer arteriellen Konzentration an reduziertem Hb über 50 g/l sichtbar.

Ivo, plötzlicher Kindstod (Fragen 39-43)

Fallvorstellung : Bald wird Frau Simpson die Frauenklinik mit ihrem jetzt 4 Tage alten Kind Ivo verlassen können. Bei der klinischen Austrittsuntersuchung sind alle Befunde normal. Frau Simpson erwähnt Ihnen gegenüber, dass sie der Heimkehr mit Besorgnis entgegensehe, denn ihr Kind Peter sei vor 4 Jahren zu Hause plötzlich und unvermittelt verstorben.

Frage 39 : Um festzustellen, ob Peter, wie Sie vermuten, dem so genannten plötzlichen und unerwarteten Kindstod (SIDS = sudden infant death syndrome) erlegen ist, stellen Sie Frau Simpson 3 einfache Fragen.

P.S. : Die beiden folgenden Fragen sind nicht als Antworten zu nennen:

- „Wurde eine Autopsie durchgeführt?“
- „Konnte Ihnen keine bestimmte Todesursache genannt werden?“

Antwort 39:

- „Verstarb Ihr Kind im 1. Lebensjahr, also vor seinem 1. Geburtstag?“
- „Verstarb Ihr Kind während des Schlafes?“
- „War bei Ihrem Kind keine vorbestehende Krankheit bekannt?“

Frage 40: Die Antworten von Frau Simpson auf Ihre Fragen legen die Vermutung nahe, dass Peter im Rahmen des Syndroms des plötzlichen und unerwarteten Kindstods (SIDS = sudden infant death syndrome) verstorben ist. Nennen Sie 4 einfache Ratschläge, die Sie dieser Mutter geben, um das Risiko für einen plötzlichen Kindstod zu verringern, Empfehlungen wie sie auch von der Schweizerischen Gesellschaft für Pädiatrie gegeben werden.

Antwort 40 :

- 1) Legen Sie Ihr Baby zum Schlafen immer auf den Rücken.
- 2) Schützen Sie Ihr Baby vor Überwärmung. (Sorgen Sie in seinem Schlafzimmer für eine nächtliche Zimmertemperatur zwischen 18-20° C).
- 3) Versuchen Sie Ihr Baby während mehrerer Monate zu stillen.
- 4) Rauchen Sie nicht in der Umgebung Ihres Babys, achten Sie auf eine rauchfreie Umgebung.
- 5) Gehen Sie mit Ihrem Baby regelmässig zu Ihrer Ärztin / Ihrem Arzt.
- 6) Behalten Sie Ihr Baby wenn immer möglich in Ihrer Nähe und pflegen Sie Körperkontakt mit ihm.

Frage 41 : Frau Simpson stellt Ihnen ferner die Frage, was vom Gebrauch eines Schnullers (Schweizerdeutsch: Nuggi) zu halten sei. Ob es wahr sei, dass der Gebrauch eines Schnullers während des Schlafes das Risiko für den plötzlichen Kindstod erhöhe?

Antwort 41 :

Das Gegenteil trifft zu. Mindestens 5 Forschungsgruppen haben Studien publiziert, die zeigen, dass eine Korrelation zwischen Schlafen mit einem Schnuller (Nuggi) und einem verminderten Risiko für den plötzlichen Kindstod besteht. Andererseits belegt keine Studie eine Erhöhung des Risikos beim Schlafen mit einem Schnuller.

Frage 42 : Nennen Sie die 6 Krankheiten, nach denen man zur Zeit in der Schweiz bei allen Neugeborenen mit dem so genannten «Guthrie-Test» (Screening-Untersuchung zur Erfassung angeborener Stoffwechselstörungen) sucht.

Antwort 42 :

- 1) Phenylketonurie
- 2) Kongenitale Hypothyreose
- 3) Galaktosämie
- 4) Biotinidasemangel
- 5) Androgenitales Syndrom
- 6) Medium Chain Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (MCADD=Medium Chain Acyl-CoA-Dehydrogenase Deficiency)
- 7)

Frage 43 : Man informiert Sie, der «Guthrie-Test» sei beim kleinen Ivo pathologisch ausgefallen. Nennen Sie die Erkrankung, die mit dem «Guthrie-Test» in der Schweiz erfasst wird, die Sie bei Ivo vermuten, weil sie den plötzlichen Kindstod verursachen kann.

Antwort 43 :

Ein Medium Chain Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (=MCADD), eine autosomal rezessiv vererbte Erkrankung, (die Träger sind nicht extrem selten, etwa 1/10'000-1/25'000), bei der die mitochondriale Oxidation der Fettsäuren mittlerer Kettenlänge gestört ist. Bei dieser autosomal rezessiven Erkrankung beträgt die Anzahl heterozygoter Personen durchschnittlich 1/200, kann aber in gewissen Bevölkerungsgruppen -wie den Roma in Südeuropa- bis zu 1/17 betragen. Das Hauptsymptom ist das Auftreten einer ausgeprägten Hypoglykämie bei längerer Nahrungskarenz. Diese Erkrankung ist unter anderem für eine gewisse Zahl von plötzlichem Kindstod beim Säugling verantwortlich. Ist die Diagnose gestellt, ist der Verlauf gutartig, wenn die bekannten Risiken, nämlich längere Nahrungskarenz vermieden und Infektionen, wenn nicht vermeidbar, rechtzeitig behandelt werden. Manche Patienten leiden unter Spätfolgen von Hypoglykämieepisodes, wie

psychomotorische Retardierung, Wachstumsverzögerung und Hyperaktivität. Seit 2005 wird diese angeborene Stoffwechselstörung in der Schweiz mit Hilfe des «Guthrie-Tests» (Screening-Untersuchung zur Erfassung angeborener Stoffwechselstörungen) erfasst.

Joanna, ein krankes Neugeborenes (Fragen 44-49)

Fallvorstellung : Joanna ist am Termin geboren nach normaler Schwangerschaft, abgesehen von einem vorzeitigen Blasensprung, 48 Stunden vor Geburt. Ihre Mutter wies 12 Stunden vor der Geburt einen Status febrilis auf und erhielt deswegen eine Dosis Amoxicillin i.v. Joanna wird auf der Neonatologie hospitalisiert wegen Verdacht auf eine neonatale Infektion.

Frage 44 : Im Alter von 2 Lebensstunden entwickelt Joanna Fieber auf 39°. Die Pflegenden rapportieren, dass sie sehr schlecht an die Brust trinkt und sich rasch erschöpft. Nennen Sie 2 weitere, sehr suggestive klinische Zeichen eines neonatalen Infektes; nennen Sie weder Hypothermie, noch Muskelhypotonie oder Apathie.

Antwort 44 :

- Schlechte periphere Durchblutung (verlangsamte Rekapillarisation)
- Apnoeanfälle

Frage 45 : Bei Joanna sind mehrere der oben genannten klinischen Infektzeichen vorhanden. Um Ihre Verdachtsdiagnose zu bestätigen, ordnen Sie Laboruntersuchungen an. Das Blutbild zeigt eine Leukopenie von 1.5 G/l. Nennen Sie 2 weitere Merkmale im Blutbild, die Ihre Diagnose einer neonatalen Infektion bestätigen.

Antwort 45 :

- Linksverschiebung der Neutrophilen
- Thrombozytopenie
- Toxische Veränderungen der Neutrophilen: basophiles Zytoplasma, grobe oder so genannte toxische Granulationen, Vakuolisierung des Zytoplasmas

Frage 46 : Sie haben jetzt einen hohen Verdacht auf eine bakterielle Infektion. Bei den Keimen, die früher oft als Ursache bakterieller neonataler Infekte in Frage kamen, ist einer seit der Einführung strenger Hygienemassnahmen bei der Käseherstellung selten geworden; welcher ?

Antwort 46 :

- *Listeria monocytogenes*

Frage 47 : Welcher Virus kann wegen einer sehr ähnlichen Symptomatik eine bakterielle Infektion im Neugeborenenalter tauschen ?

Antwort 47 : Enterovirus (neonatal enteroviral sepsis)

Frage 48 : Joanna erhält sofort eine intravenöse Antibiotikatherapie mit Amoxicillin und Gentamycin. Am nächsten Tag werden Sie vom Labor informiert, dass sowohl Liquor und Urin steril sind. In den Blutkulturen wächst aber ein Gram-positiver Keim, der noch nicht völlig charakterisiert ist. Diese Tatsache führt Sie dazu, die eingesetzte antibiotische Therapie weiterzuführen. Eine allfällige Kontamination kommt aber auch in Frage. Nennen Sie den Gram-positiven Keim, welcher relativ häufig für eine Kontamination einer Blutkultur verantwortlich ist.

Antwort 48 : Staphylococcus „albus“ (= epidermidis = Koagulase-negativ)

Frage 49 : Im Alter von 72 Stunden tritt ein Krampfgeschehen ein mit Bewusstseinsveränderung und klonischen Krämpfen aller 4 Extremitäten, Dauer ca. 10 Minuten. Neben Elektrolytenschwankungen (Hypokalziämie, Hyponaträmie, Hypomagnesiämie), nennen Sie bitte noch 3 andere Ursachen neonataler Krämpfe.

Antwort 49 :

- Infektion des Zentralnervensystems (Meningitis, Enzephalitis)
- Hypoglykämie
- hypoxisch-ischämischer Insult oder intrakranielle Blutung
- neonatale Asphyxie

Dr. H's schreckliches Wochenende (Fragen 50-54)

Dr. H. Assistenzarzt einer grossen Kinderklinik wird das Wochenende vom 14. auf den 15. Februar 2006 so leicht nicht vergessen. Er sah sich tatsächlich 5 Kindern gegenübergestellt, die alle 5 einen rot gefärbten Urin aufwiesen.

Frage 50 : Das erste Kind ist die 3 Tage alte am Termin geborene Alexandra (Geburtsgewicht 3.350 kg, Apgar 9/10/10, keine periparturaren Warnzeichen). Sie ist in bestem Allgemeinzustand. Die Pflegenden der Frauenklinik haben einen rötlichen Bodensatz im Urin beobachtet. Die Teststreifen-Untersuchung zum Nachweis von Blut fiel indessen negativ aus. Wie erklären Sie sich diesen Sachverhalt, nämlich rötlich gefärbten Urin mit negativem Teststreifen-Befund bei einem 3 Tage alten Neugeborenen in bestem Allgemeinzustand?

Antwort 50 : Ziegelmehlsediment; amorphe Urate; Uroerythrin: rötliches Pigment, das gelegentlich im Urin enthalten ist.

Frage 51 : Beim 2. Fall handelt es sich um Bernhard, einen 5-jährigen Knaben, dessen ältere Schwester vor 24 Stunden wegen einer Meningokokkenmeningitis hospitalisiert worden ist, die sehr günstig zu verlaufen scheint. Bernhard geht es gut und der klinische Status ist unauffällig. Der Urin von Bernhard ist stark rot gefärbt, aber die Untersuchungen auf Blut fallen sowohl mit dem Teststreifen als auch mit der mikroskopischen Sedimentsuntersuchung negativ aus. Wie erklären Sie sich den rot gefärbten Urin von Bernhard?

Antwort 51 : durch die Antibiotikaphylaxe mit Rifampicin

Frage 52 : Beim 3. Fall handelt es sich um den 13-jährigen Konrad, der sich absolut gesund fühlt, jedoch die Notfallstation aufsucht wegen seines rot gefärbten Urins. Bei der Untersuchung auch seines Urins kann kein Blut nachgewiesen werden weder mit dem Teststreifen noch mit der Sedimentsuntersuchung. Dr. H. hat die Anamnese sorgfältig aufgenommen und herausgefunden, dass die Rotfärbung des Urins alimentär bedingt ist. Nennen Sie eine durch Nahrungsmittel bedingte Rotfärbung des Urins bei einem gesunden Jüngling.

Antwort 52 : Verzehr von Rindern

Frage 53 : Der 4. Fall betrifft Dominik, einen 10-jährigen Knaben, der wegen einer Tonsillektomie hospitalisiert ist, die am 13.02.2006 durchgeführt worden ist. Am Tag nach der Operation weigert er sich wegen diffuser Schmerzen zu gehen. Sein Urin ist stark rot gefärbt. Die Urinuntersuchung mittels Teststreifen ergibt: Aceton -, Ketonkörper (+), Glucose -, Eiweiss (+), "Blut" ++++; in der Sedimentuntersuchung finden sich jedoch weder Erythrozyten noch Leukozyten. Wie erklären Sie sich das klinische Bild von Dominik zusammen mit dem rot gefärbten Urin?

Antwort 53 : postoperative Rhabdomyolyse (z.B. im Rahmen einer kongenitalen noch nicht diagnostizierten Muskelerkrankung oder im Rahmen einer malignen Hyperthermie). Ein positives Teststreifenergebnis für Blut und ein negativer Sedimentsbefund für Erythrozyten sind typisch für Rhabdomyolyse (und intravasale Hämolyse).

Frage 54 : Schliesslich noch Ernst, ein 9-jähriger Knabe, der Anfang Januar 2006 an einer typischen Purpura Schönlein-Henoch erkrankt war mit den charakteristischen Hautläsionen an den unteren Extremitäten, diffusen Gelenkschmerzen und Bauchschmerzen. Er war geheilt, aber am 15.02.06 färbte sich sein Urin plötzlich rot. Nennen Sie den typischen Urinbefund für eine im Gefolge einer Purpura Schönlein-Henoch auftretenden akuten Glomerulonephritis.

Antwort 54 :

- Klassische Definition nach Bright: Urin mit pathologischer Proteinurie, Erythrozyturie und Erythrozytenzylindern
- Modernere Definition: Urin mit pathologischer Proteinurie und pathologischer Erythrozyturie, morphologisch vom glomerulären Typ.