

Fragebogen

1 Die Mukopolysaccharidose ...

- (A) ist eine chronische Erkrankung der Darmschleimhaut.
- (B) ist eine verbreitete Stoffwechselerkrankung mit einer geschätzten Inzidenz von 1:10 000.
- (C) ist eine X-chromosomal vererbte Krankheit.
- (D) ist ein seltener, autosomal-rezessiv vererbter Enzymmangel.
- (E) geht mit einer Saccharose-Unverträglichkeit einher.

2 Eine typische Symptomkonstellation bei Mukopolysaccharidose Typ I (MPS I) ist ...

- (A) die Hepatosplenomegalie, verminderter Muskeltonus, Augenmuskellähmungen mit Strabismus convergens/divergens.
- (B) Hepatosplenomegalie, grobe Gesichtszüge, Gelenkkontrakturen, Hornhauttrübung.
- (C) Bindegewebsschwäche, dünne Haut, geistige Retardierung, rezidivierende Krampfanfälle
- (D) Blutungsneigung, gehäufte Atemwegsinfekte, asthenischer Körperbau
- (E) grobe Gesichtszüge, verminderte Körperbehaarung, Hyperakusis, überbewegliche Gelenke.

3 Die Prävalenz der MPS I wird geschätzt auf ...

- (A) 1:100 000
- (B) 1: 10 000
- (C) 1: 1 000 000
- (D) 2,5:1 000
- (E) 5:10 000

4 Welche Aussage ist richtig?

- (A) Mukopolysaccharide sind für den menschlichen Organismus essenzielle Nährstoffe.
- (B) Mukopolysaccharide werden heute als Glykosaminoglykane bezeichnet und sind Strukturelemente wichtiger Organe.
- (C) Die Schwere der MPS I wird durch das Ausmaß der Polysaccharidaseaktivität bestimmt.
- (D) Das Ergebnis der Mutationsanalyse bei MPS I ist ausschlaggebend dafür, ob eine Enzymersatztherapie sinnvoll ist oder nicht.
- (E) Bei Morbus Hurler und Morbus Scheie handelt es sich um Muko-

polysaccharidosen anderer Ursache als bei MPS I.

5 Die Diagnose bei MPS I wird gesichert durch ...

- (A) die klinische Untersuchung und eine Probestherapie mit Enzymersatz.
- (B) die Messung der Glykosaminoglykanausscheidung im Urin.
- (C) die Bestimmung der α -L-Iduronidase-Aktivität.
- (D) die Mutationsanalyse.
- (E) die histologische Beurteilung einer Muskelbiopsie.

6 Es werden Unterformen der MPS I unterschieden. Welche Aussage ist richtig?

- (A) Zwischen Morbus Hurler und Morbus Scheie kann klinisch und biochemisch klar differenziert werden.
- (B) Der Scheie-Phänotyp gilt als schwere Erscheinungsform der MPS I.
- (C) Patienten mit Hurler-Phänotyp erkranken erst im zweiten bis dritten Lebensjahrzehnt.
- (D) Alle MPS-I-Formen gehen stets mit einer geistigen Retardierung einher.
- (E) Der Hurler-Phänotyp entspricht der schwersten Krankheitsmanifestation mit Symptomen in den ersten Lebensmonaten.

7 Bei MPS I mit Beteiligung des Zentralnervensystems ...

- (A) erscheinen Neugeborene zunächst normal entwickelt. Kognitive Entwicklungsstörungen werden meist bis zum 2. Lebensjahr sichtbar.
- (B) bestehen bereits unmittelbar nach der Geburt Paresen.
- (C) sind nur das Seh- und Hörsystem betroffen, während die geistige Entwicklung durchaus normal verläuft.
- (D) äußert sich dies ausschließlich mit der Entwicklung eines Hydrozephalus mit intrakranieller Druckerhöhung.
- (E) ist im Wesentlichen das Rückenmark betroffen, was sich zunächst mit pathologischen Reflexen und später mit motorischen Störungen äußert.

8 Welche Antwort ist richtig?

- (A) Die für MPS I typischen Klauenhände sind auf Muskelspasmen zurückzuführen.
- (B) Das häufig vorkommende Karpaltunnelsyndrom verläuft meist asymptomatisch.
- (C) Nächtliche Hypopnoe-/Apnoephasen lassen auf Störungen des Atemzentrums schließen.
- (D) Die Hepatomegalie geht mit erheblichen Leberfunktionsstörungen einher.
- (E) Die unter anderem gehäuft auftretenden Mittelohrentzündungen haben ihre Ursache in einer Schwäche des humoralen Immunsystems.

9 Die Behandlung bei MPS I erfolgt ...

- (A) meist rein symptomatisch, bei Morbus Scheie per Enzymersatztherapie.
- (B) mit der dreimal täglichen Enzymersatztherapie peroral.
- (C) sowohl symptomatisch als auch mit der einmal wöchentlichen intravenösen Enzymersatztherapie.
- (D) nur per Knochenmarks- oder Stammzelltransplantation möglich.
- (E) mit einem aus Plazenten gewonnenen Enzymersatz zusätzlich zur symptomatischen Behandlung.

10 Welche Effekte hat die Enzymersatztherapie bei MPS I?

- (A) Leber und Milz verkleinern sich, die Lungenfunktion und Beweglichkeit sowie die Ausdauer bessern sich.
- (B) Die geistige Retardierung bei ZNS-Beteiligung ist komplett rückläufig, das Hörvermögen und die Gehstrecke nehmen zu.
- (C) Die Blutungsneigung lässt wegen der Leberfunktionsverbesserung nach, die Sehfähigkeit bessert sich, das Körperwachstum normalisiert sich.
- (D) Die Funktion der α -L-Iduronidaseproduzierenden Drüsen bessert sich, so dass nach 6–18 Monaten die Enzymersatztherapie beendet werden kann.
- (E) Die Apnoe- bzw. Hypnoeraten ändern sich laut den vorliegenden Studiendaten nicht.

Antwortbogen Online-Teilnahme unter <http://cme.thieme.de>

Fragen zur Person

Name, Vorname, Titel

Straße, Hausnummer

PLZ, Ort

EFN-Nummer

Ich bin Mitglied der Ärztekammer

Jahr meiner Approbation

Ich befinde mich in Weiterbildung zum

Ich habe eine abgeschlossene Weiterbildung in (bitte Fach eintragen)

Ich bin tätig als: Assistenzarzt Chefarzt Oberarzt Niedergelassener Arzt Sonstiges

Ich habe Interesse an weiteren Informationen zu MPS Typ I und bin damit einverstanden, dass meine Adressdaten zu diesem Zweck an Genzyme weitergeleitet werden.

Lernerfolgskontrolle

(nur eine Antwort pro Frage ankreuzen)

1	A	B	C	D	E	6	A	B	C	D	E
2	A	B	C	D	E	7	A	B	C	D	E
3	A	B	C	D	E	8	A	B	C	D	E
4	A	B	C	D	E	9	A	B	C	D	E
5	A	B	C	D	E	10	A	B	C	D	E

Erklärung

Ich versichere, dass ich die Beantwortung der Fragen selbst und ohne fremde Hilfe durchgeführt habe.

Ort/Datum

Unterschrift

Feld für CME-Wertmarke

Bitte hier Wertmarke aufkleben,

Abonnenten bitte Abonummer eintragen

Teilnahmebedingungen der zertifizierten Fortbildung

Einsendeschluss ist der 31. März 2009; an: Georg Thieme Verlag Joachim Ortleb, Postfach 30 11 20 70451 Stuttgart

Für diese Fortbildungseinheit erhalten Sie 2 Fortbildungspunkte im Rahmen des Fortbildungszertifikates der Ärztekammern. Die CME-Beiträge der Zeitschrift **kliniker** wurden durch die Ärztekammer Nordrhein anerkannt. Hierfür:

- müssen 70 % der Fragen richtig beantwortet sein.
- muss die oben stehende Erklärung sowie die Evaluation vollständig ausgefüllt sein. Unvollständig ausgefüllte Bögen können nicht berücksichtigt werden!
- muss Ihre Abonentennummer im entsprechenden Feld des Antwortbogens angegeben oder eine CME-Wertmarke im dafür vorgesehenen Feld aufgeklebt sein.

Ihr Ergebnis

(wird vom Verlag ausgefüllt)

Sie haben von Fragen richtig beantwortet und somit bestanden und 2 Fortbildungspunkte erworben nicht bestanden.

Stuttgart, (Stempel/Unterschrift)