

# CME-Fragebogen



## Fragen

- 1. Welche Krankheit wird im Neugeborenen Screening nach den offiziellen Richtlinien der Ständigen Screeningkommission nicht im erweiterten Screening erfasst?**

(A) Phenylketonurie (D) Ahornsirupkrankheit (MSUD)  
 (B) Galaktosämie (E) Hypothyreose  
 (C) Tyrosinämie Typ I
- 2. Welche Aussage zur Häufigkeit aller im erweiterten Neugeborenen Screening entdeckten Krankheiten ist korrekt?**

(A) Sie haben eine Inzidenz von etwa 1: 1 200.  
 (B) Sie haben eine Inzidenz von ungefähr 1:2 500.  
 (C) Sie haben eine Inzidenz von etwa 1: 5 000.  
 (D) Sie sind ungefähr genauso häufig wie angeborene Herzfehler.  
 (E) Sie sind die häufigste Ursache krisenhafter Situationen im Neugeborenenalter.
- 3. Welche Aussage trifft zu?**

(A) Bei Patienten mit neurologischen Symptomen sollten immer die Neurotransmitter im Liquor untersucht werden.  
 (B) Es gibt Störungen des Intermediärstoffwechsels, die mit spezifischen Organfehlbildungen oder Dysmorphien einhergehen.  
 (C) Bei einem Kind mit geistiger Behinderung muss die Phenylketonurie (PKU) nicht mehr in die differenzialdiagnostischen Überlegungen einbezogen werden, weil die Phenylketonurie im Neugeborenen Screening sicher erfasst wird.  
 (D) Bei jedem retardierten Kind sollte ohne Rücksicht auf die Kosten eine ausführliche biochemische Diagnostik zum Ausschluss einer angeborenen Störung des Intermediärstoffwechsels eingeleitet werden.  
 (E) Erbrechen, Exsikkose und Ikterus sind typische klinische Symptome einer nichtketonischen Hyperglycinämie und sollten eine umfassende Stoffwechseldiagnostik nach sich ziehen.
- 4. Welche Untersuchung gehört nicht zur metabolischen Basisdiagnostik?**

(A) Laktat im Blut (D) organische Säuren im Urin  
 (B) Ammoniak im Blut (E) Differenzialblutbild mit visueller Auswertung  
 (C) Säure-Basen-Status
- 5. Welche Aussage zur molekulargenetischen Diagnostik ist korrekt?**

(A) Molekulargenetische Analysen sind metabolischen und enzymatischen Analysen in der Regel vorzuziehen.  
 (B) Eine frühzeitige molekulargenetische Diagnostik ist in der Regel kostengünstiger als Bestimmungen der Enzymaktivität.  
 (C) Molekulargenetische Analysen sind in der Regel ungeeignet für die spezifische vorgeburtliche Diagnostik auf monogene Erkrankungen.  
 (D) Molekulargenetische Analysen sollten ausschließlich dann veranlasst werden, wenn sich aus dem Ergebnis eine medizinische Konsequenz ergibt.
- (E) Ein fehlender Mutationsnachweis schließt eine Erkrankung in der Regel aus, da die Diagnostik alle Mutationen erfasst.
- 6. Welche Aussage zu epigenetischen Veränderungen trifft zu?**

(A) Epigenetische Veränderungen werden typischerweise über mehrere Generationen weitergegeben.  
 (B) Epigenetische Veränderungen sind durch Mutationen in der DNA-Sequenz gekennzeichnet.  
 (C) Epigenetische Veränderungen spielen eine wichtige Rolle bei der Kontrolle der Genexpression.  
 (D) Epigenetische Veränderungen spielen eine wichtige Rolle bei der Pathogenese von X-chromosomal-rezessiven Erkrankungen bei Knaben.  
 (E) Ein heterozygoten Mädchen mit einer X-chromosomal vererbten Stoffwechselerkrankung kann im klinischen Bild nie vollkommen symptomfrei sein.
- 7. Welche klinisch-chemischen Analysen werden in der Diagnostik der hereditären Hämochromatose empfohlen?**

(A) Hämoglobin-Konzentration (D) Ferritin und Transferrin-sättigung  
 (B) Haptoglobin-Konzentration  
 (C) löslicher Transferrinrezeptor (E) Plasma-Eisen
- 8. Was ist kein typisches Symptom der hereditären Hämochromatose?**

(A) Nephrolithiasis (D) Endokrinopathie  
 (B) Arthropathie (E) Kardiomyopathie  
 (C) Hepatomegalie
- 9. Welche Aussage ist nicht richtig?**

(A) Die hereditäre Hämochromatose ist eine häufige autosomal-rezessiv vererbte Störung des Eisenstoffwechsels.  
 (B) Die hereditäre Hämochromatose zeigt eine hohe Penetranz.  
 (C) Die Leberbiopsie ist in der Hämochromatose-Diagnostik erlässlich.  
 (D) Die Aderlasstherapie ist der Therapiestandard der manifesten Hämochromatose.  
 (E) Verwandten erster Ordnung von Hämochromatose-Patienten sollte die Hämochromatose-Diagnostik angeboten werden.
- 10. Welche Aussage ist nicht korrekt?**

(A) Um bei multifaktoriellen Erkrankungen diagnostisch aussagekräftige genetische Signaturen zu erhalten, müssen mehrere genetische Marker identifiziert werden.  
 (B) Ein einzelner genetischer Polymorphismus ist in der Regel nicht ausschlaggebend für das individuelle Krankheitsgeschehen.  
 (C) Mithilfe so genannter DNA-Chips ist es möglich, schnell eine große Zahl genetischer Einzelinformationen zu generieren.  
 (D) Einzeltestungen sind weit kostenintensiver als der Einsatz von DNA-Chips.  
 (E) Ähnlich wie für genetische Einzelanalysen gibt es schon seit langem externe Ringversuchsprogramme, welche die Qualität der DNA-Chipanalysen sichern sollen.

# CME-Fragebogen



## Antworten

Bitte kopieren, ausfüllen und an die unten angegebene Adresse senden.

### Ihr Ergebnis (wird vom Verlag ausgefüllt)

Sie haben \_\_\_\_\_ von \_\_\_\_\_ Fragen richtig beantwortet und somit

- bestanden und 1 Fortbildungspunkt erworben  
 nicht bestanden.

Stuttgart, \_\_\_\_\_

(Stempel/Unterschrift)

### Lernerfolgskontrolle

(nur eine Antwort pro Frage ankreuzen)

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

### Erklärung

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

Ort/Datum

Unterschrift

Bitte senden Sie den vollständig ausgefüllten Antwortbogen und einen an Sie selbst adressierten und ausreichend frankierten Rückumschlag an den Georg Thieme Verlag, CME, Joachim Ortleb, Postfach 30 11 20, 70451 Stuttgart. Einsendeschluss ist der 31. März 2006 (Datum des Poststempels). Die Zertifikate werden spätestens 14 Tage nach Erhalt des Antwortbogens versandt. Von telefonischen Anfragen bitten wir abzusehen.

### Teilnahmebedingungen der zertifizierten Fortbildung

Für diese Fortbildungseinheit erhalten Sie 1 Fortbildungspunkt im Rahmen des Fortbildungszertifikates der Ärztekammern.

- Hierfür
- müssen 80% Fragen richtig beantwortet sein.
  - muss die oben stehende Erklärung vollständig ausgefüllt sein.  
Unvollständig ausgefüllte Bögen können nicht berücksichtigt werden!
  - muss Ihre Abonnenntenummer im entsprechenden Feld des Antwortbogens angegeben oder eine CME-Wertmarke im dafür vorgesehenen Feld aufgeklebt sein.

### CME-Wertmarken für Nicht-Abonnenten

CME-Wertmarken (für Teilnehmer, die den **klinikarzt** nicht abonniert haben) können beim Verlag zu folgenden Bedingungen erworben werden: 6er-Pack Thieme-CME-Wertmarken, Preis Euro = 63,- inkl. MwSt., Artikel-Nr. 901916; 12er-Pack Thieme-CME-Wertmarken, Preis Euro = 99,- inkl. MwSt., Artikel-Nr. 901917. Bitte richten Sie Bestellungen an: Georg Thieme Verlag, Kundenservice, Postfach 301120, 70451 Stuttgart.

### Wichtige Hinweise

Die CME-Beiträge des **klinikarzt** wurden durch die Ärztekammer Baden-Württemberg anerkannt. Der **klinikarzt** ist zur Vergabe der Fortbildungspunkte für diese Fortbildungseinheit berechtigt. Diese Fortbildungspunkte der Ärztekammer Baden-Württemberg werden von anderen zertifizierenden Ärztekammern anerkannt. Die Vergabe der Fortbildungspunkte ist nicht an ein Abonnement gekoppelt!