



Bitte  
beantworten Sie  
die CME-Fragen ab  
jetzt online unter  
[www.elsevier.de/  
leitlinien-paediatric](http://www.elsevier.de/leitlinien-paediatric)

## Leitlinien Kinder- und Jugendmedizin – CME-Fragen zur 21. Nachlieferung

### Fragen zu Kapitel A Genetik (A4, A10, A13, A16, A20, A21, A23, A24 und A25)

Es ist immer **nur eine Antwort pro Frage** zutreffend. **Einsendeschluss ist der 16.12.2011.**

Wenn Sie mindestens 70% der Fragen korrekt beantwortet haben, erhalten Sie **2 CME-Punkte.**

Bei richtiger Beantwortung von 100% der Fragen bekommen Sie **3 CME-Punkte.**

- 1. Welche Chromosomenformel liegt am häufigsten dem Turner-Syndrom zugrunde?**

A 46,XX.  
B 45,X.  
C 46,XY.  
D 47,XXX.  
E 47,XXY.
- 2. Für die Diagnostik eines Williams-Beuren-Syndroms wird welche methodische Untersuchung angefordert?**

A Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung.  
B Konventionelle Chromosomenanalyse.  
C Mutationsanalyse.  
D Expressionsanalyse.  
E Molekulargenetische Analyse.
- 3. Welchen Karyotyp findet man typischerweise beim Klinefelter-Syndrom?**

A 46,XY.  
B 47,XXX.  
C 46,XX.  
D 47,XY,+18.  
E 47,XXY.
- 4. Welches Charakteristikum trifft für das Cornelia-de Lange-Syndrom zu:**

A Adipositas-Syndrom.  
B Makrosomie-Syndrom.  
C Kleinwuchs-Mikrozephalie-Syndrom.  
D Osteochondrodysplasie.  
E Makrozephalie-Syndrom.
- 5. Welche genetische Grundlage besteht bei der klassischen spinalen Muskeldystrophie?**

A Mitochondrial.  
B X-chromosomal-rezessiv.  
C Autosomal-rezessiv.  
D Autosomal-dominant.  
E X-chromosomal-dominant.
- 6. Welcher Typ von Herzfehler ist der häufigste beim Noonan-Syndrom?**

A Pulmonalstenose.  
B Trikuspidalstenose.  
C Mitralklappenstenose.  
D Fallot-Tetralogie.  
E Aortenisthmusstenose.
- 7. Welche hauptsächlichsten fazialen Merkmale kennzeichnen das Wolf-Hirschhorn-Syndrom?**

A Hypotelorismus, Mikrophthalmie, mediale Gaumenspalte.  
B Lange Lidspalten, Hypodontie, runde Nasenspitze.  
C Betonte Augenbrauenwülste, kurze Nase, volle Lippen.  
D Hypertelorismus, kurzes Philtrum, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte.  
E Iris stellata, volle Lippen, volle Wangen.

## Leitlinien Kinder- und Jugendmedizin – CME-Fragen zur 21. Nachlieferung

Fragen zu **Kapitel A Genetik (A4, A10, A13, A16, A20, A21, A23, A24 und A25)**

8. Was ist der durchschnittliche Gewinn an Körperlänge bei regelrechter Therapie mit Wachstumshormon bei einer Patientin mit Turner-Syndrom?
- A < 1 cm.
  - B 1–5 cm.
  - C 5–10 cm.
  - D 15–20 cm.
  - E > 20 cm.
9. In welcher Form ist das zentrale Nervensystem bei einer Mitochondropathie am ehesten beteiligt?
- A Gyrierungsanomalie.
  - B Migrationsstörung.
  - C Corpus callosum-Agenesie.
  - D Enzephalopathie.
  - E Holoprosenzephalie.
10. Welche ungefähre Endlänge erreicht ein nicht mit Wachstumshormon behandelter männlicher Patient mit Silver-Russell-Syndrom?
- A 120 cm.
  - B 130 cm.
  - C 140 cm.
  - D 150 cm.
  - E 170 cm.