

Zebras und Kolibris 3 **Blickdiagnose Seltene Erkrankungen – die Haut im Fokus**

Frage 1: Welche Aussage ist **FALSCH**? Typisches Begleitsymptom des Parry Romberg Syndrom ist:

- a. Migräne
- b. Trigeminusneuralgie
- c. Hyperpigmentierung
- d. Haarausfall
- e. **Zahnfleischblutungen**

Frage 2: Welche Aussage ist **RICHTIG**? Typisches Merkmal des Parry Romberg Syndroms ist:

- a. Krankheitsbeginn meist in der 3. bis 4. Lebensdekade
- b. Männer sind häufiger betroffen als Frauen
- c. Nur oberflächliche Hautstrukturen betroffen
- d. **Mitbeteiligung des zentralen Nervensystems möglich**
- e. Meist beidseitiges Auftreten der Symptomatik

Frage 3: Was ist **KEINE** typische Hautmanifestation bei der Tuberösen Sklerose?

- a. Angiofibrome
- b. perunguale Fibrome ("Koenen Tumore")
- c. hypomelanotische Makulae
- d. Bindegewesnävi
- e. **Trichoepitheliome**

Frage 4: Welche Erkrankung zählt **NICHT** zu der Gruppe der Tumor-assoziierten Genodermatosen?

- a. Gorlin-Goltz-Syndrom
- b. Peutz-Jeghers-Syndrom
- c. Birt-Hogg-Dube- Syndrom
- d. **Muckle-Wells-Syndrom**
- e. Muir-Torre-Syndrom

Frage 5: Was sind typische Hautveränderungen beim Morbus Osler?

- a. Verrucae
- b. **Teleangiektasien**
- c. Papeln
- d. Acne papulo-pustulosa
- e. Rosazea

Frage 6: Wie lassen sich pulmonal-arterielle Malformationen (PAVM) am besten behandeln?

- a. Lyse
- b. Hydrodynamische Thrombektomie
- c. Direkt Punktion
- d. Embolisation
- e. Sklerosierung

Frage 7: Die genetische Veränderung die einer fibrösen Dysplasie mit Hautveränderung zu Grunde liegt:

- a. ist eine Duplikation auf Chromosom 14
- b. ist eine Trisomie des X-Chromosoms
- c. ist eine Methylierungsstörung in TBX1
- d. ist eine Veränderungen im GNAS locus
- e. wird zu 100% auf die Nachkommen vererbt

Frage 8: Neben einer Hautveränderung kann es bei Fibröser Dysplasie zu einem Symptomkomplex kommen mit

- a. Augenveränderungen, überzähligen Zehen und Skoliose
- b. Katzenhaarallergie, Insulinresistenz und Adipositas
- c. Hyperthyreose, Gonadotropin-unabhängiger Pubertas Präcox und Wachstumshormonexcess
- d. Hirnfehlbildung, geistige Behinderung und Hirnfehlbildungen
- e. Erhöhtes Frakturrisiko, Skoliose und Inkontinenz

Frage 9: Die Tuberöse Sklerose ist eine

- 1. häufige Erkrankung
 - 2. meist tödliche Erkrankung
 - 3. Erkrankung mit sehr unterschiedlichem Verlauf
 - 4. Erkrankung mit Multiorganbefall
 - 5. Neurokutane Erkrankung
- a. Antworten 1-5 sind richtig
 - b. Antworten 3,4 und 5 sind richtig
 - c. Antworten 2,4 und 5 sind richtig
 - d. Antworten 2,3,4 und 5 sind richtig
 - e. Antworten 4 und 5 sind richtig

Frage 10: Folgende Tumore können im Rahmen der Erkrankung tuberöse Sklerose gehäuft entstehen:

1. Rhabdomyom
 2. Angiomyolipom
 3. Riesenzellastrozytom
 4. Pancreaskarzinom
 5. Retinales Hamartom
-
- a. Antworten 1-5 sind richtig
 - b. Antworten 3,4 und 5 sind richtig
 - c. Antworten 2,4 und 5 sind richtig
 - d. Antworten 1,2,3 und 5 sind richtig
 - e. Antworten 4 und 5 sind richtig

Frage 11: Welche Aussage zur Pathophysiologie der kongenitalen Ichthyose ist zutreffend?

- a. Die Störung bei Ichthyosis vulgaris befindet sich im Stratum spinosum.
- b. Die Ichthyose spiegelt im weitesten Sinne die Reaktion des Körpers auf einen epidermalen Barrieredefekt wider.
- c. Mit Ichthyosis assoziierte Gendefekte zeigen an der Haut ein sehr spezifisches klinisches Bild.
- d. Die Verdickung der Hornhaut zeigt, dass bei Ichthyose eine gute epidermale Barrierefunktion besteht.
- e. Die häufigste Ursache der lamellären Ichthyose ist in den Keratin-Genen zu suchen.

Frage 12: Ein ansonsten gesundes männliches Neugeborenes zeigte nach einer Woche eine generalisierte weiße Hautschuppung. Welche Aussage trifft zu?

- a. Das Vorliegen einer seltenen kongenitalen Ichthyose ist ausgeschlossen.
- b. Zur Behandlung des Neugeborenen eignen sich Cremes ab 5 % Harnstoff.
- c. Das Vorliegen einer X-chromosomal rezessiven Ichthyose ist möglich.
- d. Häufiges Baden des Kindes sollte vermieden werden.
- e. Ichthyosis vulgaris manifestiert sich meistens bereits bei Geburt.