

Facharztprüfung für Pädiatrie - Examen de Pédiatrie 2005

Schriftliche Prüfung - Examen Ecrit 2005

7 . 7 . 2005

Longum est iter per praecepta, breve et efficax per exempla

Die angeführten Antworten sind nur mögliche Stichworte. Sinngemäss richtige Antworten und Überlegungen werden ebenfalls bewertet.

Les réponses suggérées ne représentent qu'un choix considéré comme raisonnable par les examinateurs. Toute réponse justifiée dans le contexte du cas et de la question sera considérée comme correcte.

Alain («Harnwegsinfektion» – «Infection des voies urinaires»)

Fallvorstellung: Sie hospitalisieren Alain, ein 3-monatiges Kind. Er ist seit 36 Stunden hochfebril (bis 39.8 °C rektal) und in einem mässig reduzierten Zustand. Er regurgitiert häufig. Die körperliche Untersuchung ist bis auf die hohe Körpertemperatur (39.3 °C rektal) und den reduzierten Allgemeinzustand unauffällig.

Hilfsuntersuchungen:

- Blut: Hämoglobin 115 g/l (Norm: 100 oder mehr), Leukozyten $23.5 \times 10^9/l$ (Norm: 15.0 oder weniger), Thrombozyten $225 \times 10^9/l$ (Norm: 200-400), C-reaktives Protein 215 mg/l (Norm: bis 10), Natrium 125 mmol/l (Norm: 135-145), Kalium 6.2 mmol/l (Norm: 3.5-5.0), Kreatinin 41 $\mu\text{mol/l}$ (Norm: bis 60), Glucose 6.9 mmol/l, Blutkultur noch ausstehend.
- Urin (suprapubische Blasenpunktion): Ketonkörper ++, Glucose -, Protein (+), Sediment mit sehr vielen Leukozyten, einigen Erythrozyten, und vereinzelt Leukozytenzylindern.
- Thoraxbild konventionell p.a. und seitlich: normal.
- Lumbalpunktion: Erythrozyten $1 \times 10^6/l$ (Norm: $\leq 5 \times 10^6/l$), Leukozyten $2 \times 10^6/l$ (Norm: $\leq 10 \times 10^6/l$), Glucose 3.2 mmol/l, keine Mikroorganismen in der Gramfärbung.

Sie vermuten eine schwere Harnwegsinfektion ($\Delta\Delta$: Urosepsis) und beginnen eine entsprechende parenterale antimikrobielle Behandlung.

Présentation du cas: On vous envoie en urgence à l'hôpital Alain, un nourrisson de 3 mois. Il est fébrile depuis 36 heures (température rectale jusqu'à 39.8 °C) et dans un assez mauvais état général. À l'examen clinique aucun foyer et une température rectale de 39.3 °C.

Vous demandez quelques examens biologiques:

- Sang: hémoglobine 115 g/l (Valeurs normales: 100 ou plus), leucocytes $23.5 \times 10^9/l$ (Valeurs normales: <15.0), plaquettes $225 \times 10^9/l$ (Valeurs normales: 200-400), protéine C-réactive 215 mg/l (Valeurs normales: <10), Na^+ 125 mmol/l (Valeurs normales: 135-145), K^+ 6.2 mmol/l (Valeurs normales: 3.5-5.0), créatinine 41 $\mu\text{mol/l}$ (Valeurs normales: jusqu'à 60), glucose 6.9 mmol/l, hémoculture encore sans résultat.

- Urine (ponction suspubienne): protéines (+), glucose -, corps cétoniques ++, sédiment avec beaucoup de leucocytes, quelques érythrocytes et de rares cylindres leucocytaires.
- Cliché standard du thorax p.a. et latéral: normal.
- Ponction lombaire: globules rouges $1 \times 10^6/l$ (Valeurs normales: $\leq 5 \times 10^6/l$), globules blancs $2 \times 10^6/l$ (Valeurs normales: $\leq 10 \times 10^6/l$), glucose 3.2 mmol/l, coloration de Gram sans germes.

Vous suspectez une grave infection urinaire ($\Delta\Delta$: urosepsis) et ordonnez un traitement antimicrobien intraveineux.

Frage 1: Worauf weisen die im Urinsediment nachgewiesenen Leukozytenzylinder hin?

Question 1: Quelle est l'importance des cylindres leucocytaires du sédiment urinaire?

Antwort 1 – Réponse 1

Deutsch: Leukozytenzylindern kommt eine grosse diagnostische Bedeutung zu, weil ihr Auftreten darauf hinweist, dass das entzündliche Geschehen nicht nur die ableitenden Harnwege, sondern (auch) die Nieren betrifft. Bei einem Kind mit einer Harnwegsinfektion beweist der Nachweis von Leukozytenzylindern die Diagnose «Pyelonephritis» (= Harnwegsinfektion mit Nierenparenchymmitbeteiligung). Leider werden bei vielen Kindern mit einer Pyelonephritis keine Leukozytenzylinder nachgewiesen.

Français: Le terme «cylindre leucocytaire» est utilisé pour décrire un cylindre normalement hyalin avec des inclusions de polynucléaires neutrophiles. Ces cylindres ont une grande valeur sémiologique car ils identifient le rein comme la source de ces cellules. Des leucocytes peuvent passer dans l'urine à n'importe quel point de l'arbre urinaire depuis le rein jusqu'à la vessie ou l'urètre. Cependant, la présence de cylindres contenant des leucocytes (= cylindres leucocytaires) indique l'inflammation au niveau du rein. Dans le cas d'une infection urinaire les cylindres leucocytaires indiquent une pyélonéphrite aiguë (= infection du parenchyme rénal). Malheureusement on ne note aucun cylindre leucocytaire urinaire chez la plupart des enfants atteints de pyélonéphrite.

Frage 2: Nennen Sie wenigstens eine mögliche Ursache für die bei Alain nachgewiesene Hyperkaliämie (Kalium 6.2 mmol/l; Norm: 3.5-5.0).

Question 2: Indiquez au moins une cause responsable de la valeur pathologiquement élevée du potassium (K^+ 6.2 mmol/l; Valeurs normales: 3.5-5.0) circulant chez Alain.

Antwort 2 – Réponse 2

Deutsch:

- Prä-analytik: schwierige Blutentnahme (mit Stauung) mit "artifizieller" Hämolyse (= Pseudohyperkaliämie);

- sekundärer Pseudohypoaldosteronismus (eine wohl bekannte Komplikation bei Kleinkindern mit einer schweren Harnwegsinfektion; vor allem bei Kindern mit urologischen Fehlbildungen bekannt).

N.B.: Die gleichzeitig nachgewiesene Hyponatriämie spricht eher für letztgenannte Diagnose und gegen eine Pseudohyperkaliämie.

Français:

- Prise de sang difficile avec «hémolyse» artificielle et «fausse» hyperkaliémie;

- Pseudohypoaldostéronisme secondaire, une complication bien connue des infections sévères des voies urinaires chez le nourrisson (surtout patients avec pathologie urinaire malformative).

N.B. Chez Alain on note non seulement une hyperkaliémie mais aussi une hyponatriémie: ceci nous pousse à considérer plus probable le dernier diagnostic de pseudohypoaldostéronisme.

Frage 3: Gramnegative Erreger verursachen wenigstens 95% der Harnwegsinfektionen. Welcher gramnegative Erreger verursacht besonders häufig Harnwegsinfektionen?

Question 3: Les infections des voies urinaires sont le plus souvent (95% des cas) provoquées par des germes gram-négatifs. Indiquez le germe gram-négatif qui est très souvent responsable d'une infection des voies urinaires.

Antwort 3 – Réponse 3

Deutsch - Français: Escherichia coli.

Frage 4: Sie erfahren am nachfolgenden Tag, dass in der Urinkultur ihres Patienten grosse Mengen eines noch nicht näher typisierten grampositiven Erregers wachsen. Nennen Sie den grampositiven Erreger, der der Harnwegsinfektion dieses Kindes zugrunde liegen könnte.

Question 4: On vous communique le jour suivant que la culture des urines de ce petit enfant est significativement positive pour un germe gram-positif. Indiquez le germe gram-positif qui est probablement responsable de l'infection urinaire du petit Alain.

Antwort 4 – Réponse 4

Deutsch: Enterococcus (= Streptococcus D). Dieser Mikroorganismus zeigt häufig Resistenz gegenüber zahlreichen Antibiotika, speziell Cephalosporinen und Aminoglykosiden. Es besteht meistens Empfindlichkeit gegen Aminopenicilline.

Falsche Antwort: Staphylococcus.

Français: Enterococcus (= Streptococcus D). Ce germe est normalement résistant aux céphalosporines et aux aminosides. Par contre ce germe est normalement sensible aux aminopénicillines.

La réponse «staphylocoque» n'est pas correcte.

Frage 5: Die definitiven mikrobiologischen Ergebnisse bestätigen Ihre Vermutung. Eine Ultraschalluntersuchung der Nieren und der Harnwege ergibt bei Alain 2 normal grosse Nieren, eine mittelschwere bis schwere Erweiterung des Ureters und des Nierenbeckens links sowie eine ausgeprägte Verdickung der ganzen Blasenwand. Welche besonders gefährliche urologische Fehlbildung könnte bei Alain zugrundeliegen?

Question 5: Les résultats microbiologiques définitifs confirment votre suspicion. L'examen ultrasonographique des reins et des voies urinaires d'Alain montre une dilatation assez importante de l'uretère et du bassinnet à gauche et une paroi vésicale bien épaissie. Dénommez la malformation urologique fort dangereuse que vous devez désormais suspecter chez ce garçon.

Antwort 5 – Réponse 5

Deutsch: Hintere Urethralklappen ($\Delta\Delta$: neuropathische Blase).

N.B.: Die Antwort «vesicoureteraler Reflux» ist falsch (die Verdickung der Blasenwand weist auf eine «infravesikale» Obstruktion hin). Der «vesicoureterale Reflux» wäre hier sekundär.

Français: Valves de l'urètre postérieure ($\Delta\Delta$: vessie neurologique).

N.B.: La réponse «reflux vésicourétéral» n'est pas correcte (la paroi vésicale épaissie suggère une malformation obstructive «postvésicale»). Dans ce contexte il y a souvent un reflux vésicourétéral secondaire.

Frage 6: Bei Kindern mit einer bakteriellen Harnwegsinfektion ist die Urinkultur gelegentlich steril (= falsch sterile Urinkultur bei einem Kind mit bakterieller Harnwegsinfektion). Nennen Sie 2 Umstände mit einer falsch sterilen Urinkultur.

Question 6: Nommez 2 situations susceptibles de provoquer une culture urinaire stérile chez un enfant avec une infection urinaire d'origine bactérienne (= culture urinaire faussement stérile chez un enfant avec infection urinaire bactérienne).

Antwort 6 - Réponse 6

Deutsch:

- Vorbehandlung mit Antibiotika
- Haut mit Seife (oder Desinfizien) geputzt (Seife = Bakteriostatikum)
- "ungewöhnliche" Keime (Beispiel: Neisseria gonorrhoeae). Spezialagar erforderlich!
- (hämatogene Herdnephritis)

Français:

- Enfant déjà traité avec des antibiotiques
- «Lavage» inapproprié de la peau avec un désinfectant ou avec du savon (qui a des propriétés bactériostatiques)
- germes «délicats» tels que le gonocoque (Neisseria gonorrhoeae). La culture de ces germes est délicate et nécessite l'ensemencement sur un milieu spécial.
- (Néphrite focale; une infection du parenchyme rénal d'origine non ascendante mais «hématogène»)

Literatur – Littérature

- Bonini P, Plebani M, Ceriotti F, Rubboli F. Errors in laboratory medicine. Clin Chem 2002;48:691-8.
- Decter RM. Vesicoureteral reflux. Pediatr Rev 2001;22:205-10.
- Hutton KAR. Management of posterior urethral valves. Curr Paediatr 2004;14:568-75.
- Roberts KB. A synopsis of the American Academy of Pediatrics' practice parameter on the diagnosis, treatment, and evaluation of the initial urinary tract infection in febrile infants and young children. Pediatr Rev 1999;20:344-7.
- Roberts KB. Hyperkalemia. Pediatr Rev 1996;17:106.
- Yamauchi T. Enterococcal infections. Pediatr Rev 1993;14:202-3.

Béatrice («Anämie»-«Anémie»)

Fallbeschreibung: Die nun 10 Jahre alte Béatrice leidet an einer hereditären Sphärozytose. Die Diagnose wurde im Alter von 2 1/2 Jahren bei Nachweis einer Anämie (Hämoglobin \approx 70 g/l), einer Hyperbilirubinämie und einer Splenomegalie gestellt.

Présentation du cas: Béatrice, une fille de 10 ans, souffre d'une sphérocytose héréditaire (maladie de Minkowski-Chauffard). Le diagnostic a été fait à l'âge de 2 1/2 ans. À ce moment on nota chez Béatrice une anémie (hémoglobine \approx 70 g/l) avec ictère et splénomégalie.

Frage 7: Mit welcher spezifischen Hilfsuntersuchung diagnostizieren Sie eine hereditäre Sphärozytose?

N.B.: Erwähnen Sie bitte die Molekularbiologie nicht, die sich bei Kindern mit hereditärer Sphärozytose wenig bewährt hat.

Question 7: Indiquez l'examen de laboratoire nécessaire pour diagnostiquer une sphérocytose héréditaire.

N.B.: N'indiquez pas la biologie moléculaire, qui s'est avérée assez inutile dans le contexte de cette maladie.

Antwort 7 – Réponse 7

Deutsch: Osmotische Resistenz.

Français: Résistance osmotique (= test de fragilité osmotique).

Frage 8: Säuglinge, die karottenreich ernährt werden, weisen gelegentlich eine auffällige, gelbliche Hautfarbe auf. Wie unterscheiden Sie klinisch (= Status) eine Hyperbilirubinämie (= Icterus verus) von der gelblichen Hautfarbe infolge Einnahme von Karotten („Karottenikterus“)?

Question 8: Les nourrissons alimentés avec beaucoup de carottes se présentent parfois avec un teint jaunâtre. L'examen clinique distingue toutefois l'hyperbilirubinémie (= ictère vrai) du teint jaunâtre secondaire à une consommation importante de carottes (allemand: Karottenikterus; anglais: carotenemic jaundice). Comment?

Antwort 8 – Réponse 8

Deutsch

Bei Kindern mit «Karottenikterus» sind die Skleren anikterisch, bei Kindern mit Icterus verus sind die Skleren ikterisch.

Français

Les sclères sont ictériques chez les enfants avec ictère vrai (= teinte jaune de la peau et du blanc des yeux) et anictériques chez les enfants alimentés avec beaucoup de carottes (ou potirons).

Frage 9: Die hereditäre Sphärozytose imponiert häufig (zum Beispiel bei Béatrice) als hämolytische Anämie. Gelegentlich imponiert die hereditäre Sphärozytose als hyporegenerative Anämie. In welchem Zusammenhang?

Question 9: La présentation initiale de la sphérocytose héréditaire est souvent celle d'une anémie hémolytique (ceci a été par exemple le cas pour Béatrice). Cette maladie se présente parfois sous la forme d'une anémie hyporégénérative. Dans quel contexte?

Antwort 9 – Réponse 9

Deutsch: Parvovirus B 19 (Primoinfektion). N.B. : Die Antwort «zusätzliche» Eisenmangelanämie ist falsch.

Français: Erythroblastopénie due à la primo-infection par le Parvovirus B 19. (N.B. : La réponse anémie sidéropénique superposée n'est pas correcte)

Frage 10: Im Alter von 4 Jahren trat bei Béatrice eine schwere Anämie (Hämoglobin 42 g/l) auf, die mit einer Transfusion (Erythrozytenkonzentrat) behandelt wurde. Béatrice war damals 16 kg schwer. Nennen Sie die Erythrozytenkonzentratmenge (in ml; N.B.: Hämoglobin im Konzentrat \approx 200 g/l), die bei Béatrice Hämoglobin von 42 g/l bis 75 g/l aufkorrigiert? Erklären Sie bitte genau Ihre Entscheidung.

Question 10: À l'âge de 4 ans Béatrice développa une importante anémie (hémoglobine 42 g/l). On lui administra donc une transfusion (culot érythrocytaire; hémoglobine \approx 200 g/l). Indiquez la quantité de sang (culot érythrocytaire; en ml) que vous administrez à cette fille avec un poids corporel de 16 kg pour corriger son hémoglobine de 42 g/l à 75 g/l? On vous demande de bien vouloir expliquer votre raisonnement.

Antwort 10 – Réponse 10

Deutsch:

- Gewicht 16 kg, Blutvolumen $\approx 7\%$ vom Körpergewicht \Rightarrow hier 1.12 Liter
- Hämoglobin jetzt 42 g/l \Rightarrow totale Hämoglobinmengen $42 \times 1.12 = 47$ g
- Hämoglobin soll 75 g/l \Rightarrow totale Hämoglobinmenge soll $75 \times 1.12 = 84$ g
- Zu transfundierende Hämoglobinmenge $(84 - 47) = 37$ g
- Erythrozytenkonzentrat: Hämatokrit ≈ 0.60 l/l \Rightarrow Hämoglobin ≈ 200 g/l
- Menge: $1000 : 200 = x : 37 \Rightarrow x = (1000 : 200) \times 37 = 185$ ml

Français:

- Poids 16 kg, volume sanguin $\approx 7\%$ du poids corporel \Rightarrow ici 1.12 Litre
- Hémoglobine actuelle 42 g/l \Rightarrow hémoglobine totale $42 \times 1.12 = 47$ g
- Hémoglobine «soll» 75 g/l \Rightarrow hémoglobine totale «soll» $75 \times 1.12 = 84$ g
- Quantité d'hémoglobine qu'il faut transfuser $(84 - 47) = 37$ g
- Culot érythrocytaire: hématocrite ≈ 0.60 l/l \Rightarrow hémoglobine ≈ 200 g/l
- Quantité de culot érythrocytaire: $1000 : 200 = x : 37 \Rightarrow x = (1000 : 200) \times 37 = 185$ ml

Frage 11: Die Splenektomie ist die Standardtherapie mittelschwerer und schwerer Verlaufsformen der hereditären Sphärozytose. Dieser Eingriff wurde bei Béatrice im Alter von 9 Jahren durchgeführt. Nennen Sie die morphologische Blutbildveränderung, die bei Status nach Splenektomie auffällt.

Question 11: La splénectomie est le traitement classique des formes assez sévères et sévères de la sphérocytose héréditaire (= maladie de Minkowski-Chauffard). Cette intervention a été faite chez Béatrice à l'âge de 9 ans. Indiquez l'anomalie morphologique du frottis sanguin que l'on rencontre chez les sujets ayant subi une splénectomie.

Antwort 11 – Réponse 11

Deutsch: Erythrozyten mit Kernresten = Howell-Jolly-Körperchen.

Français: Les corps de Howell-Jolly (des inclusions intra-érythrocytaires de forme sphérique correspondant à des restes nucléaires).

Frage 12: Patienten, wie zum Beispiel Béatrice, die einer programmierten Splenektomie unterliegen, werden unter anderem gegen Pneumokokken geimpft. Und nun eine Frage betreffend Pneumokokkenimpfung (ohne Zusammenhang mit Béatrice und ihrer Anämie). Eine breite Anwendung des heptavalenten konjugierten Pneumokokkenimpfstoffs (Beispiel: Prevenar[®]) bei Säuglingen reduziert die Inzidenz von Pneumokokkeninfektionen nicht nur bei den geimpften Kindern sondern auch bei grösseren Kindern und Erwachsenen (dies die Ergebnisse einiger Studien!). Wie erklären Sie diese interessanten Beobachtungen?

Question 12: On utilise un vaccin contre les pneumocoques chez tous les patients qui subissent une splénectomie électorale (comme par exemple Béatrice). Et maintenant une question à propos du vaccin contre les pneumocoques (sans aucune relation directe avec la situation de Béatrice). On a constaté que l'utilisation ample du vaccin inactivé conjugué 7-valent (exemple: Prevenar[®]) contre les pneumocoques chez les nourrissons diminue l'incidence des maladies pneumococciques non seulement chez les enfants qui ont été soumis à la vaccination mais aussi chez les adultes et les enfants plus âgés. Expliquez la cause de ces intéressantes observations.

Antwort 12 – Réponse 12

Deutsch: «herd immunity» (= Gruppenimmunität, Herdenimmunität, Kollektivimmunität). Antigen zirkuliert nicht mehr bzw. weniger. Diese Beobachtung weist darauf hin, dass Kinder eine wesentliche Rolle in der Zirkulation der Pneumokokken spielen.

Français: «herd immunity» (= immunité collective). La transmission de l'infection est bloquée lorsqu'un pourcentage critique de la population a été vacciné, et la protection est ainsi étendue aux personnes non vaccinées. Ces observations indiquent que les enfants jouent un rôle crucial dans la transmission des pneumocoques.

Literatur – Littérature

- Dagan R, Fraser D. Conjugate pneumococcal vaccine and antibiotic-resistant Streptococcus pneumoniae: herd immunity and reduction of otitis morbidity. *Pediatr Infect Dis J* 2000;19(5 Suppl):S79-88.
- Durbin WJ. Pneumococcal infections. *Pediatr Rev* 2004;25:418-24.
- Sackey K. Hemolytic anemia: Part 1. *Pediatr Rev* 1999;20:152-9.
- Sackey K. Hemolytic anemia: Part 2. *Pediatr Rev* 1999;20:204-8.
- Segel GB, Hirsh MG, Feig SA. Managing anemia in a pediatric office practice: Part 2. *Pediatr Rev* 2002;23:111-22.

- Segel GB, Hirsh MG, Feig SA. Managing anemia in pediatric office practice: Part 1. *Pediatr Rev* 2002;23:75-84.
- Young NS, Brown KE. Parvovirus B19. *N Engl J Med* 2004;350:586-97.

Charly («Gilbert-Meulengracht»)

Fallvorstellung: Charly ist ein gesunder 14-jähriger Adoleszent, den Sie schon lange kennen. Seit 4 Tagen ist er leicht febril (bis 38.0 °C axillär) und inappetent. Die körperliche Untersuchung ist bis auf einen eindeutigen Sklerenicterus unauffällig. Differentialdiagnostisch kommt hier auch ein Morbus Gilbert-Meulengracht in Frage.

Présentation du cas: Charly est un adolescent de 14 ans habituellement en bonne santé que vous connaissez fort bien. Il a quelques lignes de fièvre (température axillaire jusqu'à 38.0 °C) et ne veut plus manger beaucoup depuis 4 jours. À l'examen clinique aucune particularité mis à part un ictère scléral. Il faut entre autre évoquer le diagnostic d'une hyperbilirubinémie de Gilbert-Meulengracht.

Frage 13: Ob die Diagnose Morbus Gilbert-Meulengracht korrekt ist, wissen Sie selbstverständlich noch nicht. Die Hyperbilirubinämie ist bei Patienten mit Morbus Gilbert-Meulengracht intermittierend. Welcher klinische Faktor begünstigt die Entstehung der Hyperbilirubinämie bei Patienten mit Morbus Gilbert-Meulengracht.

Question 13: Vous ne savez naturellement pas encore si le diagnostic «hyperbilirubinémie de Gilbert-Meulengracht» est correct. L'hyperbilirubinémie de la maladie de Gilbert-Meulengracht est intermittente. On vous demande d'indiquer le facteur clinique pouvant déclencher l'augmentation du taux de bilirubine totale chez les patients atteints.

Antwort 13 – Réponse 13

Comment (english):

- Fasting, which causes a two- to threefold increase in the bilirubin concentration within 48 hours after the total daily calorie intake has been significantly reduced. A similar rise in bilirubin occurs in patients with Gilbert-Meulengracht's syndrome who receive a normocaloric diet without lipids. The bilirubin concentration returns to baseline within 12 to 24 hours after resuming a normal diet.
- Intercurrent febrile diseases (and perhaps even physical exertion or stress) which probably cause hyperbilirubinemia by the same mechanisms as fasting.
- Within three hours after the intravenous administration of nicotinic acid. The mechanism is unknown but may be due to an increase in bilirubin formation in the spleen and enhanced uptake by the liver.
- (A relationship to menses has been reported in some women.)

Frage 14: Hilfsuntersuchungen bei Charly:

- Blut: Hämoglobin 143 g/l (Norm: 115-155), Leukozyten $7.5 \times 10^9/l$ (Norm: 5.0-12.5), Thrombozyten $252 \times 10^9/l$ (Norm: 200-400), C-reaktives Protein 14 mg/l (Norm: bis 10), Natrium 139 mmol/l (Norm: 135-145), Kalium 4.2 mmol/l (Norm: 3.5-5.0), Kreatinin 61 $\mu\text{mol/l}$ (Norm: bis 81), Glucose 4.2 mmol/l, ALAT (= GPT) 15 E/l (Norm: bis 40), ASAT (= GOT) 21 (Norm: bis 40), Alkalische Phosphatase 362 E/l (Norm: 50-250), Albumin 41 g/l (Norm: 35-45), Harnsäure 250 $\mu\text{mol/l}$ (Norm: 130-390), Prothrombinzeit
- 77% (Norm: 80-120), Bilirubin total 84 $\mu\text{mol/l}$ (Norm: bis 35), Bilirubin konjugiert 3 $\mu\text{mol/l}$.
- Urin: Ketonkörper ++, Glucose -, Protein (+), Sediment mit vereinzelt Leukozyten und Erythrozyten.

Nennen Sie 3 mögliche Ursachen für die bei Charly beobachtete Erhöhung der alkalischen Phosphatase?

Question 14: Vous demandez quelques examens biologiques chez Charly.

- Sang: hémoglobine 143 g/l (Valeurs normales: 115-155), leucocytes $7.5 \times 10^9/l$ (Valeurs normales: 5.0-12.5), plaquettes $252 \times 10^9/l$ (Valeurs normales: 200-400), protéine C-réactive 14 mg/l (Valeurs normales: <10), Na^+ 139 mmol/l (Valeurs normales: 135-145), K^+ 4.2 mmol/l (Valeurs normales: 3.5-5.0), créatinine 61 $\mu\text{mol/l}$ (Valeurs normales: jusqu'à 81), glucose 4.2 mmol/l, ALAT (= GPT) 15 U/l (Valeurs normales: jusqu'à 40), ASAT (= GOT) 21 U/l (Valeurs normales: jusqu'à 40), phosphatase alcaline 362 U/l (Valeurs normales: 50-250), acide urique 250 $\mu\text{mol/l}$ (Valeurs normales: 130-390), albumine 41 g/l (Valeurs normales: 35-45), bilirubine totale 84 $\mu\text{mol/l}$ (Valeurs normales: jusqu'à 35), bilirubine conjuguée 3 $\mu\text{mol/l}$, Quick 77% (Valeurs normales: 80-120).
 - Urine: protéines (+), glucose -, corps cétoniques ++, sédiment avec des rares leucocytes et des rares érythrocytes.
- Indiquez 3 causes de l'élévation du taux de la phosphatase alcaline.

Antwort 14 – Réponse 14

Deutsch:

1. «Ossäre» alkalische Phosphatase
 - Pubertät (die wahrscheinlichste Ursache bei Charly!)
 - Durchgemachte (wenige Wochen) Fraktur
 - Echte ossäre Erkrankung (Beispiel: latente Rachitis)
2. «Cholestase»: Die bei Carly gemessenen Bilirubinwerte (Bilirubin total hoch, Bilirubin konjugiert normal) sprechen eher gegen eine Cholestase
- (3. Transient hyperphosphatasemia of infancy and childhood)

Français:

1. phosphatase alcaline «osseuse»
 - puberté (la cause la plus probable chez Charly)
 - fracture récente
 - maladie osseuse (p.ex.: rachitisme)
2. «Cholestase»: les valeurs des «deux bilirubines» (bilirubine totale élevée, bilirubine conjuguée normale) vous poussent à considérer comme assez improbable cette hypothèse
- (3. Transient hyperphosphatasemia of infancy and childhood)

Frage 15: Die Fortsetzung der Abklärung bestätigt die initiale Vermutungsdiagnose Morbus Gilbert-Meulengracht. Übrigens werden bei Charly zirkulierende anti-HBs-Antikörper nachgewiesen. Mit welcher Hilfsuntersuchung unterscheiden Sie eine durchgemachte Infektion von einer serologischen Impfnarbe? (N.B.: HB = Hepatitis B)

Question 15: Chez Charly le diagnostic de maladie de Gilbert-Meulengracht se confirme. Votre bilan diagnostic détecte d'ailleurs aussi des anticorps circulants anti-HBs. Indiquez l'examen de laboratoire qui distingue une ancienne infection et une «cicatrice» sérologique après une vaccination. (N.B.: HB = hépatite B)

Antwort 15 - Réponse 15

Deutsch:

- Durchgemachte Infektion: zusätzlich Anti-HBe-Antikörper (oder Anti Hbc-Antikörper)
- Impfnarbe: keine Anti-Hbe-Antikörper (oder keine Anti-Hbc-Antikörper)

Français:

- Ancienne infection: anticorps Anti-HBe présents (ou Anti Hbc)
- «Cicatrice sérologique» après vaccination: pas d' anticorps Anti-HBe (=pas d' anticorps Anti-HBc)

Frage 16: Nennen Sie eine weitere kongenitale Hyperbilirubinämie, die biochemische Werte wie Morbus Gilbert-Meulengracht aufweist. Bei dieser selteneren Erkrankung ist die Hyperbilirubinämie viel ausgeprägter und kann sogar einen Kernicterus verursachen. Wie heisst diese Erkrankung?

Question 16: Nommez un deuxième ictère constitutionnel avec un chimisme identique à la maladie de Gilbert-Meulengracht. Toutefois cette deuxième maladie est plus grave et implique un risque d'encéphalopathie bilirubinique (= Kernicterus).

Antwort 16 - Réponse 16: Morbus Crigler-Najjar.

Comment (english): Characterization of the glucuronosyltransferase gene has permitted an understanding of the molecular defects responsible for Gilbert's syndrome (and Crigler-Najjar disease). The mutation responsible for these cases is in the promoter region of the gene encoding bilirubin-glucuronosyltransferase, the isoform that conjugates bilirubin to glucuronic acid. Patients with Gilbert's syndrome are homozygous for an altered version of the promoter sequence, which causes reduced production of bilirubin-glucuronosyltransferase. This defect is different from that in Crigler-Najjar syndrome in which bilirubin-glucuronosyltransferase is either absent or produced in an abnormal form with reduced or no activity.

Frage 17: Vor zwei Jahren wurden bei einem 13-jährigen Kind (also nicht bei Charly), das sich eher müde und schwach fühlte, einige Laboruntersuchungen verordnet. Hilfsuntersuchungen beim 13-jährigen Kind im Blut: Hämoglobin 129 g/l (Norm: 115-155), Leukozyten $11.7 \times 10^9/l$ (Norm: 5.0-12.5), Thrombozyten $396 \times 10^9/l$ (Norm: 200-400), C-reaktives Protein 2 mg/l (Norm: bis 10), Natrium 136 mmol/l (Norm: 135-145), Kalium 3.9 mmol/l (Norm: 3.5-5.0), Kreatinin 60 $\mu\text{mol/l}$ (Norm: bis 88), Glucose 4.6 mmol/l, ALAT (= GPT) 105 E/l (Norm: bis 40), ASAT (= GOT) 233 (Norm: bis 40), Alkalische Phosphatase 320 E/l (Norm: 43-325), Bilirubin total 14 $\mu\text{mol/l}$ (Norm: bis 35). Welche Diagnose haben Sie beim 13-jährigen Kind vermutet?

Question 17: Il y a deux ans on vous a présenté les examens biologiques sanguins d'un enfant de 13 ans (donc ce n'est plus Charly) avec un état de faiblesse chronique: hémoglobine 129 g/l

(Valeurs normales: 115-155), leucocytes $11.7 \times 10^9/l$ (Valeurs normales: 5.0-12.5), plaquettes $396 \times 10^9/l$ (Valeurs normales: 200-400), protéine C-réactive 2 mg/l (Valeurs normales: <10), Na^+ 136 mmol/l (Valeurs normales: 135-145), K^+ 3.9 mmol/l (Valeurs normales: 3.5-5.0), créatinine 60 $\mu\text{mol/l}$ (Valeurs normales: jusqu'à 88), glucose 4.6 mmol/l, ALAT (= GPT) 105 U/l (Valeurs normales: jusqu'à 40), ASAT (= GOT) 233 U/l (Valeurs normales: jusqu'à 40), phosphatase alcaline 320 U/l (Valeurs normales: 50-325), bilirubine totale 14 $\mu\text{mol/l}$ (Valeurs normales: jusqu'à 35). Indiquez le diagnostic que vous avez suspecté chez cet enfant de 13 ans.

Antwort 17 - Réponse 17

Deutsch: «Myopathie», besser «Transaminitis muscularis». Der Quotient ASAT/ALAT (alte Nomenklatur: GOT/GPT) ist eindeutig höher als 1.0; dieser Befund passt mehr zu einer «Myopathie» (Beispiel: durchgemachte Muskelkontusion) als zu einer echten «Hepatopathie».

Français: «Myopathie», ou «transaminite d'origine musculaire». Le rapport ASAT/ALAT (ancienne terminologie: GOT/GPT) est supérieur à 1.0; ceci indique une atteinte musculaire et non une atteinte hépatique.

Literatur – Littérature

- Behulova D, Bzduch V, Holesova D, Vasilenkova A, Ponec J. Transient hyperphosphatasemia of infancy and childhood: study of 194 cases. Clin Chem 2000;46:1868-9.
- D'Agata ID, Balistreri WF. Evaluation of liver disease in the pediatric patient. Pediatr Rev 1999;20:376-90 (Quiz: 389-90).
- Lacaille F. Conduite à tenir devant une élévation des transaminases. Arch Pédiatr 2001;8:535-8.
- Pashankar D, Schreiber RA. Jaundice in older children and adolescents. Pediatr Rev 2001;22:219-26.
- Wallerstedt S, Olsson R, Waldenstrom J. The diagnostic significance of a high ASAT-ALAT (GOT-GPT) ratio in patients with very high serum aminotransferase levels. Acta Med Scand 1974;195:227-9.

Damira («Diarrhö» - «Diarrhée»)

Fallbeschreibung: Vor drei Tagen traten bei der 15-Monaten alten Damira Fieber, Erbrechen und wässrige Durchfälle auf. Der zugezogene Arzt fand ein Kind in einem guten Zustand ohne Anhaltspunkte für eine Dehydratation und empfahl eine perorale Hydratation mit «Cola» und später einen vorsichtigen Aufbau. Bei Zunahme der Durchfälle (die auch blutig werden) sowie bei Auftreten einer generalisierten, kurzdauernden (= 5 Minuten) Konvulsion wird vom nochmals zugezogenen Kinderarzt eine notfallmässige Hospitalisation verordnet.

Status beim Spitaleintritt: Schlechter Allgemeinzustand, Glasgow Coma Scale 15/15, Rektaltemperatur 39.9 °C, Gewicht 9.8 kg, Blutdruck 88/58, Puls 185/Min. (regelmässig), Atemfrequenz 45/Min., Peripherie eher kalt und bläulich, Rekapillarisationszeit 4 Sek. Die Schleimhäute sind trocken, beim Weinen sind keine Tränen zu sehen. Im Abdomen sind lebhaft Darmgeräusche hörbar.

Présentation du cas: Damira, une fille de 15 mois, a des diarrhées aiguës, des vomissements et de la fièvre depuis 3 jours. Son médecin ne constate aucun signe de déshydratation. Les parents installent une réhydratation orale avec du «Cola» et une reprise progressive de l'alimentation. Toutefois les diarrhées continuent (et deviennent sanglantes), l'état général de l'enfant se dégrade et l'enfant est admis à l'hôpital. Pendant le transport à l'hôpital on constate des convulsions généralisées (durée: 5 minutes). Examen clinique: Mauvais état général, Glasgow Coma Scale 15/15, température rectale 39.9 °C, poids 9.8 kg, tension artérielle 88/58 mm Hg, fréquence cardiaque 185/minute, fréquence respiratoire 45/min, périphérie plutôt froide et cyanosée, temps de recapillarisation 4 secondes, muqueuses sèches, absence de larmes. L'abdomen est distendu. Auscultation abdominale avec un péristaltisme augmenté.

Frage 18: Welche akute hämodynamische Situation liegt nun bei Damira vor?

Question 18: Dénommez la situation hémodynamique aiguë que vous diagnostiquez chez Damira.

Antwort 18 - Réponse 18

Deutsch: Hypovolämischer Schock durch Brechdurchfall.

N.B.: Als Schock (= akute Kreislaufinsuffizienz) bezeichnet man eine akute zirkulatorische Unterversorgung im Organismus. In diesem Zustand liegt ein Missverhältnis zwischen Durchblutung und peripherem Bedarf vor. Die Gewebedurchblutung ist nicht ausreichend zur Sauerstoffversorgung aller Organe.

Français: Choc hypovolémique par déshydratation.

N.B.: L'état de choc est un état d'insuffisance circulatoire aiguë caractérisé par une diminution globale de la perfusion tissulaire compromettant l'apport en oxygène au niveau cellulaire et se compliquant souvent de défaillances d'organes.

Frage 19: Welche akute Therapiemassnahmen treffen Sie nun bei Damira (geben Sie bitte keine weitere diagnostische Untersuchung an)?

Question 19: Indiquez les mesures thérapeutiques que vous instituez immédiatement chez Damira (n'indiquez aucune nouvelle mesure diagnostique).

Antwort 19 – Réponse 19

PALS (= Pediatric Advanced Life Support)

1. establish airway: a.) place on O₂ 100%, b.) consider intubation
2. establish one or two intravenous lines
3. start aggressive fluid resuscitation with normal saline 20-60 ml/kg body weight over 30-120 minutes.

P.S.: treat fever!

Frage 20: Die von Ihnen unternommenen Therapiemassnahmen sind erfolgreich. Eine Stunde später ist Damira in einem besseren Allgemeinzustand. Blutdruck 100/55 mm Hg, Puls 133/Min. (regelmässig), Atemfrequenz 35/Min., Peripherie warm, Rekapillarisationszeit 2 Sek. In der Zwischenzeit treffen die Blutwerte ein: Hämoglobin 146 g/l (Norm: 100-150), Leukozyten $14.8 \times 10^9/l$ (Norm: 5.9-12.5) mit einer Linksverschiebung von 46%, Thrombozyten $345 \times 10^9/l$ (Norm: 200-450), Natrium 126 mmol/l (Norm: 135-145 mmol/l), Kalium 2.9 mmol/l (Norm: 3.5-5.0), Chlorid 86 mmol/l (Norm: 95-105), Calcium gesamt 2.55 mmol/l (Norm: 2.10-2.60), Glucose 8.3 mmol/l, Kreatinin 96 $\mu\text{mol/l}$ (Norm: bis 70), Harnstoff 15.3 mmol/l (Norm bis 7.2), C-reaktives Protein 53 mg/l (Norm: bis 10).

Nur eine der verschiedenen, Ihnen zu Verfügung stehenden Informationen (Anamnese, Status oder Laboratorium) spricht eindeutig für eine bakterielle Genese der Durchfälle der Damira. Welche?

Question 20: Vos mesures thérapeutiques s'avèrent efficaces. Une heure plus tard Damira va mieux: tension artérielle 100/55 mm Hg, fréquence cardiaque 133/minute, fréquence respiratoire 35/min, périphérie plutôt chaude, temps de recapillarisation 2 secondes. D'autre part on vous communique les résultats des examens de laboratoire: hémoglobine 146 g/l (Valeurs normales: 100-150), plaquettes $345 \times 10^9/l$ (Valeurs normales: 200-450), globules blancs $14.8 \times 10^9/l$ (Valeurs normales: 5.9-12.5) avec une déviation gauche de 46%, sodium 126 mmol/l (Valeurs normales: 135-145 mmol/l), potassium 2.9 mmol/l (Valeurs normales: 3.5-5.0), chlore 86 mmol/l (Valeurs normales: 95-105), calcium total 2.55 mmol/l (Valeurs normales: 2.10-2.60), glucose 8.3 mmol/l, créatinine 96 $\mu\text{mol/l}$ (Valeurs normales: < 70), urée 15.3 mmol/l (Valeurs normales: <7.2), protéine C-réactive 53 mg/l (Valeurs normales: <10). Il n'y a qu'une des nombreuses informations à votre disposition (histoire, examen clinique, examens de laboratoire) qui vous suggère une cause bactérienne de la maladie intestinale de Damira. Laquelle?

Antwort 20 - Réponse 20

Deutsch: Diarrhö blutig.

N.B.: Schweregrad der Dehydratation, Höhe der Körpertemperatur, Blutbild und C-reaktives Protein differenzieren kaum eine virale von einer bakteriellen Diarrhö!

Français: Diarrhée hémorragique.

N.B.: La fièvre, le degré de déshydratation, la formule et la protéine C-réactive ne sont pas très utiles pour distinguer une diarrhée virale d'une diarrhée bactérienne.

Frage 21: im Stuhl der Damira wird Salmonella enteritidis kultiviert. Wie wird eine Salmonella enteritidis in der Schweiz erworben?

Question 21: Les selles de Damira vont s'avérer positives pour Salmonella enteritidis. Quelle est la source la plus importante d'une infection à Salmonella enteritidis en Suisse?

Antwort 21 - Réponse 21

Deutsch:

Rohe Lebensmittel tierischer Herkunft (Eier, Fleisch, Milch); gelegentlich Grillfest.

N.B.: Salmonella enteritidis verursacht häufiger in der Schweiz eine Diarrhö als Salmonella typhimurium.

Français:

Aliments crus d'origine animale (oeufs, viande et lait); parfois barbecues.

N.B.: En Suisse Salmonella enteritidis est le sérotype le plus fréquent, suivi par Salmonella typhimurium.

Frage 22: Erwähnen Sie 2 mögliche Ursachen für die kurz vor der Hospitalisation beobachteten Konvulsionen (siehe: Fallbeschreibung Damira).

Question 22: Nommez 2 causes possibles des convulsions observées quelques minutes avant l'hospitalisation (voir: présentation du cas Damira).

Antwort 22 – Réponse 22

Deutsch:

- Fieberkrampf (einfach)
- Krampf bei Hyponatriämie

Français:

- Convulsion fébrile (simple)
- Convulsion dans le contexte de l'hyponatriémie

Frage 23: Rotaviren sind häufige Erreger akuter Durchfallerkrankungen bei Kindern im Alter zwischen 6 und 24 Monaten. Noroviren (= Norwalk-Viren) gelten als eine weitere Ursache akuter Durchfallerkrankungen bei Kindern. Sowohl Noroviren wie Rotaviren können für lokale Epidemien (Beispiel: Spital) einer diarrhoischen Erkrankung verantwortlich sein. Wie unterscheiden sich die zwei Epidemien voneinander?

Question 23: Le Rotavirus cause la plupart des infections intestinales virales de l'enfant âgé entre 6 et 24 mois. Le Norovirus (= Norwalk-virus) est une deuxième cause importante de diarrhée aiguë. Ce virus, tout comme le Rotavirus, provoque parfois des épidémies nosocomiales de diarrhée. Indiquez la caractéristique clinique simple qui distingue les épidémies à Norovirus de celles à Rotavirus.

Antwort 23 –Réponse 23

Deutsch: Rotavirus befällt praktisch nur Kinder, Norovirus Kinder und Erwachsene (Spital: Pflegepersonal!).

Français: L'infection à Norovirus touche toutes les tranches d'âge (enfants et adultes!), l'infection à Rotavirus ne touche que les enfants.

Frage 24: Der 12 Monate alte Daniel, der Sohn eines Landwirtes, entwickelte ähnliche Beschwerden wie Damira: 1. Fieber, 2. Erbrechen, 3. wässrige (und später blutige) Durchfälle. Im Stuhl dieses Kindes wurde jedoch keine Salmonella kultiviert. Vier Tage nach Beginn der Hospitalisation und nach einer initial erfolgreichen Behandlung wirkte Daniel erneut krank, apathisch (zeitweise jedoch aufgeregt) und blass. Blutbild: Hämoglobin 62 g/l (Norm: 100-150), Leukozyten $26.2 \times 10^9/l$ (Norm: 5.9-12.5), Thrombozyten $47 \times 10^9/l$ (Norm: 200-450). Welche klassische Komplikationen einer Diarrhö vermuten Sie?

Question 24: Daniel, un enfant de 12 mois vivant avec sa famille dans une ferme, a grosso modo la même histoire de Damira: 1. fièvre, 2. vomissements, 3. diarrhée sévère (initialement liquide, plus tard hémorragique). Toutefois les selles de Daniel vont s'avérer négatives pour Salmonella. Quatre jours après le début du traitement à l'hôpital Daniel semble à nouveau malade. Il est apathique (mais en même temps irritable) et pâle. Formule sanguine simple: hémoglobine 62 g/l (Valeurs normales: 100-150), plaquettes $47 \times 10^9/l$ (Valeurs normales: 200-450), globules blancs $26.2 \times 10^9/l$ (Valeurs normales: 5.9-12.5) Quelle (rare) complication classique d'une diarrhée craignez-vous?

Antwort 24 –Réponse 24

Deutsch: Postenteritisches hämolytisch-urämisches Syndrom.

Zu diesem multifaktoriell bedingten Syndrom gehören eine akute Glomerulonephritis (Urin mit Protein, Erythrozyten, Erythrozytenzylinder sowie freiem Hämoglobin), die häufig mit einer starken Einschränkung der Nierenfunktion einhergeht und eine angiopathische Anämie (Triade: 1. hämolytische Anämie, 2. Fragmentozytose, 3. Thrombozytopenie).

Das hämolytisch-urämische Syndrom ist Folge einer Schädigung der glomerulären Endothelzellen. Dies fördert die Adhäsion der Thrombozyten an die Gefässwand, was zu einer mechanischen Destruktion der Erythrozyten (Klinik: Fragmentozyten und Anämie) und der Thrombozyten (Klinik: Thrombozytopenie) führt.

Mehr als 80-85% der pädiatrischen Fälle entwickeln sich nach einer akuten febrilen Erkrankung mit häufig blutigen Durchfällen und Erbrechen (= postenteritisches hämolytisch-urämisches Syndrom). Bei dieser Form entsteht die Endothelschädigung durch die Einwirkung eines Toxins (= Shigatoxin), das von gewissen darmpathogenen Escherichia coli gebildet wird.

Hinweisend ist häufig die Anamnese eines Kindes mit durchgemachter Durchfallerkrankung (häufig blutig), dessen Allgemeinzustand sich trotz Besserung der intestinalen Beschwerden verschlechtert.

Die klinischen Manifestationen sowie die Laborbefunde sind:

1. renal: Oligurie bis Anurie, Dunkelverfärbung des Urins, arterielle Hypertonie, labormässig Zeichen des akuten Nierenversagens

2. hämatologisch: Blässe, labormässig angiopathische Anämie.

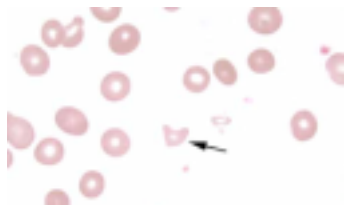
3. zerebrale Manifestationen: praktisch obligat sind unspezifische Befunde in Form von Apathie oder Irritabilität. Gelegentlich kommen schwere prognostisch ungünstige zerebrale Erscheinungen in Form von Krämpfen oder Lähmungen als Folge einer Mitbeteiligung der cerebralen Gefässen vor.

Français: Syndrome hémolytique urémique, forme postentérique.

Le syndrome hémolytique urémique est une maladie qui touche les reins et d'autres organes. Cette maladie est plus fréquente pendant les mois chauds de l'année, car elle est causée par une maladie gastrointestinale qui se manifeste à la suite de la contamination de la viande par une souche spécifique de la bactérie *Escherichia coli* producteur de shigatoxine. Les symptômes les plus fréquents de la gastroentérite sont 1. la diarrhée (très souvent sanglante), 2. le vomissement, 3. les crampes abdominales, et 4. la fièvre. Dans 5 à 15% des cas, les infections intestinales se compliquent par la survenue d'un syndrome hémolytique urémique, les enfants de moins de cinq ans étant les plus exposés. Ce syndrome est caractérisé par l'association d'une anémie hémolytique (avec destruction exagérée intravasale des hématies et apparition de schizocytes), d'une thrombocytopénie, et d'une néphropathie glomérulaire aiguë avec hématurie et protéinurie.

Abbildung: Fragmentozyt

Image: schizocyte



Literatur – Littérature

- Corrigan JJ Jr, Boineau FG. Hemolytic-uremic syndrome. *Pediatr Rev* 2001;22:365-9 (Erratum in: *Pediatr Rev* 2002;23: 1).
- Duffner PK, Baumann RJ. A synopsis of the American Academy of Pediatrics' practice parameters on the evaluation and treatment of children with febrile seizures. *Pediatr Rev* 1999;20:285-7.
- Hirtz DG. Febrile seizures. *Pediatr Rev* 1997;18:5-9.
- Radford AD, Gaskell RM, Hart CA. Human norovirus infection and the lessons from animal caliciviruses. *Curr Opin Infect Dis* 2004;17:471-8.
- Sampayo EM. Rotavirus infections. *Pediatr Rev* 2003;24:322-3.
- Schmid H, Baumgartner A. Campylobacter und Salmonella - Stand Ende 2003. *Bull BAG* 2004;40:737-40 (= Schmid H, Baumgartner A. Campylobacter et Salmonella - La situation fin 2003. *Bull OFSP* 2004;40:737-40).
- Spitzer MD. Viral causes of diarrhea. *Pediatr Rev* 2002;23:257-8.

Emma («Lymphadenitis mesenterialis»)

Fallbeschreibung: Emma, ein 7½ jähriges Mädchen, ist seit 10 Tagen mit Bauchschmerzen, gelegentlichem Erbrechen und intermittierendem Fieber bis 38.0-38.5 °C rektal krank. Nach einem 7-tägigen expektativen Verhalten erfolgt nun bei Persistenz der Beschwerden eine Abklärung.

Status: leicht reduzierter Allgemeinzustand, Blutdruck 108/52 mm Hg, Puls 102/Minute, Atemfrequenz 34/Minute, Temperatur rektal 38.3 °C. Haut und Gelenke unauffällig.

Thoraxorgane inspektorisch und auskultatorisch unauffällig. Abdomen weich mit leichtgradigen, diffusen Druckschmerzen und ohne Abwehrspannung. Leicht verstärkte, nicht-klingende Darmgeräusche. Leber am Rippenbogen palpabel, Milz nicht palpabel.

Hilfsuntersuchungen:

- Blut: Hämoglobin 126 g/l (Norm: 110-150), Leukozyten $7.9 \times 10^9/l$ (Norm: 5.9-12.5) mit unauffälliger Verteilung (keine Blasten), Thrombozyten $303 \times 10^9/l$ (Norm: 200-450), Glucose

4.3 mmol/l, C-reaktives Protein 37 mg/l (Norm: bis 10), Senkung 25 mm/Stunde (Norm: bis 10).

- Urin: Ketonkörper -, Glucose -, Protein -, Sediment ohne Leukozyten oder Erythrozyten.

- Abdominelle Sonographie: Keine Leber- und Milzvergrößerung, Darmwände unauffällig, keine freie Flüssigkeit. Im Mittelbauch verschiedene (zirka 10) hypoechogene Rundherde (wahrscheinlich Lymphknoten) mit einem Durchmesser bis 1.0-1.5 cm mesenterial.

- Thoraxbild konventionell p.a. und seitlich: normal.

Présentation du cas: Emma, une fille de 7½ ans en bonne santé habituelle, a de la fièvre depuis 10 jours (température rectale: 38.0-38.5 °C) et se plaint de douleurs abdominales. Elle a même vomi quelques fois. On a attendu pendant une semaine mais on retient maintenant indiqué un bilan diagnostique.

À l'examen clinique un état général assez conservé, une tension artérielle de 108/52 mm Hg, une fréquence cardiaque de 102/minute, une fréquence respiratoire de 34/minute, une température rectale de 38.3 °C. Peau et articulations sans particularités. Thorax normal à l'inspection et à l'auscultation. Abdomen souple avec quelques douleurs à la palpation.

Auscultation abdominale avec un péristaltisme légèrement augmenté. Foie au rebord costal, rate non palpable.

Examens biologiques:

- Sang: hémoglobine 126 g/l (Valeurs normales: 110-150), leucocytes $7.9 \times 10^9/l$ (Valeurs normales: 5.9-12.5), différenciation leucocytaire sans aucune particularité et sans aucun blaste, plaquettes $303 \times 10^9/l$ (Valeurs normales: 200-400), protéine C-réactive 37 mg/l (Valeurs normales: <10), glucose 4.3 mmol/l, vitesse 25 mm/heure (Valeurs normales: < 10).

- Urines: protéines Ø, glucose Ø, corps cétoniques Ø, sédiment sans leucocytes et sans érythrocytes.

- Echographie abdominale: pas de liquides libres dans la cavité abdominale; rate, foie et paroi intestinale sans aucune particularité; quelques (≈ 10) ganglions mésentériques hypoéchogènes, de diamètre variable (jusqu'à 1.0-1.5 cm)

- Cliché standard du thorax p.a. et latéral: normal.

Frage 25: Nennen Sie zwei Informationen (Anamnese oder Status der Patientin; siehe oben), die zu einem Diabetes mellitus Typ 1 passen würden. N.B.: Blutzucker, Glukosurie und Ketonurie waren jedoch bei Emma normal, so dass diese diagnostische Hypothese ausgeschlossen wurde.

Question 25: Dénommez deux informations (histoire ou examen clinique de la patiente; voir plus haut) qui suggèrent pour Emma le diagnostic de diabète sucré de type 1. N.B.: La concentration sanguine du glucose, la glycosurie et le taux urinaire des corps cétoniques se sont toutefois avérés normales chez Emma. Il n'y a donc pas un diabète sucré.

Antwort 25 – Réponse 25

Deutsch:

1. Bauchschmerzen passen zu Diabetes mellitus (Erstmanifestation!)

2. Die hohe Atemfrequenz (=Tachypnö) passt zu einer azidotischen Kussmaul'schen Atmung

Français:

1. Les douleurs abdominales sont assez caractéristiques du diabète sucré de type I (présentation!).

2. La fréquence respiratoire élevée est compatible avec une respiration acidosique de Kussmaul.

N.B.:

WHO – definition of tachypnea

Age	Respiratory rate (/min)
<30 days	>60
2-12 months	>50
1-5 years	>40
School age (=6-15 years)	>30
Adulthood	>25

Frage 26: Das Thoraxbild konventionell p.a. und seitlich war normal bei Emma. Nennen Sie 2 Gründe für die genannte bildgebende Abklärung bei diesem Kind.

Question 26: Le cliché standard du thorax standard s'est avéré normal chez cette fille. Indiquez deux raisons qui ont poussé vos confrères à demander cet examen complémentaire chez Emma.

Antwort 26 – Réponse 26

Deutsch:

1. Fieber, Tachypnö und Bauchschmerzen passen zu einer Pneumonie (speziell Unterlappenpneumonie).
2. Frage nach einer mediastinalen Lymphadenopathie (zusätzlich zur mesenterialen Lymphadenopathie)
- (3. Nachweis einer Darmperforation ; Luftsichel!)

Français:

1. Les douleurs abdominales, la fréquence respiratoire élevée (= tachypnée) et la fièvre sont assez caractéristiques pour une pneumonie (surtout lobe inférieur).
2. Dans le contexte de l'adénopathie mésentérique il paraît raisonnable de rechercher une adénopathie médiastinale (question: lymphome malin, surtout lymphome non Hodgkinien).
- (3. Eventuellemente recherche d'une perforation intestinale)

Frage 27: Die Beschwerden von Emma passen unter anderen sehr gut zu einer bakteriellen Infektion, die mehrheitlich als Brechdurchfall (nicht selten blutig), gelegentlich als Appendizitis und gelegentlich als Bauchschmerzen bei Lymphadenitis mesenterialis imponiert. Nennen Sie den Mikroorganismus.

Question 27: Chez Emma il faut penser entre autre à une maladie bactérienne principalement responsable de gastroentérites fébriles (avec diarrhées aqueuses ou sanguinolentes et vomissements). Toutefois ce germe provoque parfois des douleurs qui évoquent un syndrome appendiculaire ou une adénite mésentérique. Dénommez ce microorganisme.

Antwort 27 – Réponse 27

Deutsch – Français: Yersinia enterocolitica (ΔΔ: Yersinia pseudotuberculosis)

Frage 28: Differentialdiagnostisch kommt selbstverständlich bei diesem Kind mit einer abdominellen Lymphadenopathie auch ein malignes Lymphom (vorwiegend Non-Hodgkin-Lymphom) in Frage. Nennen Sie 2 einfache biochemische Blutparameter, die bei einem Kind mit einem schnell wachsenden malignen Lymphom pathologisch verändert sind.

Question 28: La situation de cette fille avec une lymphadénopathie abdominale est d'autre part compatible avec un lymphome malin (surtout lymphome non Hodgkinien). Dénommez deux examens biochimiques sanguins simples qui sont altérés chez les enfants avec un lymphome malin à croissance rapide.

Antwort 28 – Réponse 28

Deutsch:

- LDH (= Laktatdehydrogenase) ↑
- Harnsäure ↑
- N.B.: Seltener Kalium ↑ oder Phosphat ↑

Français:

- LDH (= lactico-déshydrogénase) ↑
- Urates ↑
- N.B.: Plus rarement potassium ↑ ou phosphore ↑

Literatur – Littérature

- Bloomfield D. Tachypnea. *Pediatr Rev* 2002;23:294-5.
- Currie B. Yersinia enterocolitica. *Pediatr Rev* 1998;19:250-1.
- Kaufman FR. Type 1 diabetes mellitus. *Pediatr Rev* 2003;24:291-300.
- Nesmith JD. Type 2 diabetes mellitus in children and adolescents. *Pediatr Rev* 2001;22:147-52.
- Velez MC. Consultation with the specialist: lymphomas. *Pediatr Rev* 2003;24:380-6.

Franz («Neonatalogie» - «Néonatalogie»)

Fallbeschreibung: Sie sind mit dem 34 Stunden alten Franz konfrontiert. Er wurde per vias naturales in der 39^{en} Schwangerschaftswoche ohne subpartale (= «intra-partum») oder neonatale Warnzeichen mit einem Geburtsgewicht von 3.13 kg und einer Geburtslänge von 0.490 m geboren. Keine Überwachung der Schwangerschaft.

Présentation du cas: On vous présente le petit Franz, un nouveau-né de 34 heures. Il est né par voie basse pendant la 39^{ème} semaine gestationnelle sans signes d'alarme «intrapartum» (= «sub partu») et sans signes d'alarme néonataux avec un poids de naissance de 3.13 kg et une taille de 0.490 m. Grossesse non suivie.

Frage 29: Bei Franz lagen keine subpartalen (= «intra-partum») Warnzeichen vor (= subpartaler Sauerstoffmangel). Nennen Sie 3 subpartale Warnzeichen.

Question 29: On ne nota aucun signe d'alarme «intrapartrum» chez Franz. Indiquez 3 signes d'alarme «intra-partum» (= «sub partu»), c'est-à-dire une mauvaise oxygénation tissulaire du fœtus pendant le travail.

Antwort 29 – Réponse 29

Deutsch:

- Fruchtwasser mekoniumhaltig (Ausnahme: Steisslage nach Blasensprung und vorhandenen Wehen)
- Cardiotocographie pathologisch
- pH der Nabelgefäße
 - Arterie <7.15
 - Vene <7.20
- [Azidose: pH <7.20 bei Mikrobiutuntersuchung]

Français:

- Liquide méconial
- Cardiotocographie pathologique
- pH ombilical néonatal
 - artériel <7.15
 - veineux <7.20
- [Acidose: pH <7.20 au scalp]

Frage 30: Bei Franz lagen keine neonatalen Warnzeichen vor. Nennen Sie 3 neonatale Warnzeichen.

Question 30: On ne nota aucun signe d'alarme néonatal (= mauvaise oxygénation après la naissance suite à un échec d'établir une respiration adéquate) chez Franz. Indiquez 3 signes d'alarme néonataux.

Antwort 30 – Réponse 30

Deutsch:

- Apgar-Score: Nach 1 Min. ≤ 4
Nach 5 Min. ≤ 6
- Keine oder ungenügende Atmung nach 21/2 Min.
- Herzfrequenz $\leq 100/\text{Min.}$ nach 21/2 Min.
- Neonatale Azidose: Fersen-pH
 - 15-30 Min. post-partum <7.15
 - 31-60 Min. post-partum <7.20
 - > 60 Min. post-partum <7.25

Français:

- Score d'Apgar: Après 1 min. ≤ 4
Après 5 min. ≤ 6
- Aucune activité respiratoire ou respiration insuffisante après 21/2 min.
- Fréquence cardiaque $\leq 100/\text{Min.}$ après 21/2 min.
- Acidose néonatale: pH au talon
 - 15-30 min. post-partum <7.15
 - 31-60 min. post-partum <7.20
 - > 60 min. post-partum <7.25

Frage 31: Sie untersuchen den 34 Stunden alten Franz und beobachten dabei eine ausgesprochene Zitterigkeit, vereinzelte kutane Kratzspuren, ein hochfrequentes Schreien, eine Hyperexzitabilität, einen muskulärer Hypertonus, eine Temperaturerhöhung bis 38.1 °C rektal, eine Herzfrequenz von 170/Min., eine verstopfte Nase, und ein starkes Schwitzen. Des weiteren beschreiben die Krankenschwestern ein Neigung zum Erbrechen, flüssige Stühle, und ein auffälliges Niesen. Hilfsuntersuchungen: Hämoglobin 171 g/l (Norm: 150-200), Leukozyten $20.4 \times 10^9/\text{l}$ (Norm: 9.40-30.0), Thrombozyten $321 \times 10^9/\text{l}$ (Norm: 150-400), C-reaktives Protein 0.1 mg/l (Norm: bis 5), Glucose 3.4 mmol/l, Calcium total 2.23 mmol/l (Norm: >1.75). Welche Diagnose vermuten Sie bei Franz?

Question 31: Vous examinez donc ce nouveau-né de 34 heures et constatez une température rectale de 38.1 °C, une fréquence cardiaque de 170/min., quelques lésions de grattage au visage, des trémulations spontanées, une irritabilité (non calmée par l'alimentation), une augmentation du tonus musculaire, une sudation importante, un encombrement nasal et des éternuements très fréquents. D'autre part l'infirmière vous communique qu'il présente une tendance aux régurgitations et des selles liquides. Examens de laboratoire: hémoglobine 171 g/l (Valeurs normales: 150-200), leucocytes $20.4 \times 10^9/\text{l}$ (Valeurs normales: 9.40-30.0), plaquettes $321 \times 10^9/\text{l}$ (Valeurs normales: 150-400), protéine C-réactive 0.1 mg/l (Valeurs normales: jusqu'à 5), glucose 3.4 mmol/l, calcium total 2.23 mmol/l (Valeurs normales: >1.75 mmol/l).

Indiquez le diagnostic le plus probable chez cet enfant (= Franz)?

Antwort 31 – Réponse 31

Deutsch: Neonatales Entzugssyndrom bei maternellem Drogenkonsum (wahrscheinlich Opiate; DD: Methadon).

Français: syndrome de sevrage néonatal suite à une toxicomanie maternelle (héroïne; DD: substitution méthadonique).

Frage 32: Die von Ihnen vermutete Diagnose wird bei Franz bestätigt. Nennen Sie eine bei Neugeborenen eher seltene Endokrinopathie, die bei Franz differentialdiagnostisch in Frage kommt.

Question 32: Votre suspicion se confirme. Indiquez une maladie endocrinienne assez rare à cet âge qu'il faudrait toutefois évoquer chez Franz.

Antwort 32 – Réponse 32

Deutsch: Neonatale Hyperthyreose. Mehrheitlich handelt es sich um eine transitorische neonatale Hyperthyreose bei Morbus Basedow der Mutter.

Français: Hyperthyroïdie néonatale. Elle a surtout été décrite comme hyperthyroïdie transitoire dans le contexte d'une maladie de Basedow maternelle.

Literatur – Littérature

- American Academy of Pediatrics Committee on Drugs. Neonatal drug withdrawal. Pediatrics 1998;101:1079-88 (Erratum in: Pediatrics 1998;102:660).
- Foley TP Jr. Hypothyroidism. Pediatr Rev 2004;25:94-100.
- Sills IN. Hyperthyroidism. Pediatr Rev 1994;15:417-21.

Giovanna («Guthrie-Test» - «Test de Guthrie»)

Fallbeschreibung: Giovanna wurde termingerecht vor 10 Tagen in einem schweizerischen Peripheriespital ohne subpartale oder neonatale Warnzeichen mit einem Geburtsgewicht von 3.30 kg und einer Geburtslänge von 0.510 m geboren. Sie wird voll gestillt und wurde am vierten Lebenstag von Spital entlassen. Ihre Familie stammt aus Mazedonien. Die ältere 1999 in Mazedonien geborene Schwester weist eine schwere, unklare Enzephalopathie mit geistigem Rückstand, Muskelhypotonie, schwer einstellbarer Epilepsie, und Schwerhörigkeit auf. Des Weiteren fallen bei der Schwester ein «Eczem» und eine Alopecie auf.

Présentation du cas: Giovanna est née dans un hôpital périphérique suisse il y a 10 jours pendant la 40^{ème} semaine gestationnelle sans signes d'alarme «intrapartum» et sans signes d'alarme néonataux avec un poids de naissance de 3.30 kg et une taille de 0.51 m. Sa famille est d'origine macédonienne. Elle est alimentée exclusivement au sein et est rentrée à la maison avec sa mère 4 jours après sa naissance. Elle a une soeur, née en 1999 dans son pays d'origine, avec une grave maladie d'origine inconnue: retard du développement, hypotonie musculaire, épilepsie réfractaire, surdit , alopecie et «eczéma».

Frage 33: Nennen Sie die Stoffwechselst rungen, die 2005 in der Schweiz mit dem sogenannten "Guthrie-Test" (= Reihenuntersuchung auf angeborene Stoffwechselst rungen) erfasst werden.

Question 33: Indiquez les maladies que l'on recherche actuellement (= 2005) en Suisse avec le sang du «test de Guthrie» (= test de d pistage n onatal pour maladies m taboliques).

Antwort 33 – R ponse 33

Deutsch:

- Phenylketonurie
- Hypothyreose
- Galaktos mie
- Biotinidase-mangel
- Adrenogenitales Syndrom
- MCAD*

Français:

- Ph nylc tonurie
- Hypothyro disme
- Galactos mie
- D ficit en biotinidase
- Hyperplasie cong nitale corticosurr nale
- MCAD*

* Medium Chain Acyl-CoA-Dehydrogenase Deficiency

Frage 34: Nennen Sie die h ufigste angeborene Krankheit, die in der Schweiz mit dem sogenannten "Guthrie-Test" (= Reihenuntersuchung auf angeborene Stoffwechselst rungen) identifiziert wird.

Question 34: Indiquez la maladie cong nitale que l'on identifie le plus souvent en Suisse avec le «test de Guthrie» (= test de d pistage n onatal pour maladies m taboliques).

Antwort 34 – R ponse 34

Deutsch: Hypothyreose

Relative H ufigkeit 1965-2004 (Schweiz)

Hypothyreose	3.9
Adrenogenitales Syndrom	2.0

Phenylketonurie	1.0
Andere Hyperphenylalaninämien	1.2
Galaktosämie (Gal-1-P Uridyltransferasemangel)	0.31
Biotinidasemangel	0.25
MCAD	?

Français: hypothyroïdisme

Fréquence relative 1965-2004 (Suisse)

Hypothyroïdisme	3.9
Hyperplasie congénitale corticosurrénale	2.0
Phénylcétonurie	1.0
Hyperphénylalaninémies légères	1.2
Galactosémie vraie	0.31
Déficit en biotinidase	0.25
MCAD	?

Frage 35: Wann wird Blut für den "Guthrie-Test" (= Reihenuntersuchung auf angeborene Stoffwechselstörungen) bei gesunden termingeborenen Kindern wie Giovanna abgenommen?

Question 35: Indiquez le moment du prélèvement pour le «test de Guthrie» (= test de dépistage néonatal pour maladies métaboliques) chez un enfant sain et à terme comme Giovanna.

Antwort 35 – Réponse 35

Deutsch: Blut für den "Guthrie-Test" wird bei termingeborenen Kindern (besser: bei Kindern mit einem Geburtsgewicht von 2.0 kg oder mehr) am 4. Lebenstag (das heisst: älter als 72 Stunden, jünger als 96 Stunden) an der Ferse abgenommen.

Français: Pour les nouveau-nés de poids de naissance supérieur à 2.0 kg le prélèvement se fait au 4^{ème} jour de vie (c'est à dire entre 72 et 96 heures de vie) au talon.

Frage 36: Blut für den "Guthrie-Test" (= Reihenuntersuchung auf angeborene Stoffwechselstörungen) soll gelegentlich früher abgenommen werden. Nennen Sie die entsprechende Indikation und die damit vergesellschafteten Konsequenzen.

Question 36: Parfois le prélèvement doit être fait plus tôt. Dénommez l'indication actuelle pour une prise de sang plus précoce et les conséquences pratiques qu'il faut tirer.

Antwort 36 – Réponse 36

Deutsch: Für Neugeborene mit Transfusion oder Austausch-Transfusion:

- Erster "Guthrie-Test" vor Transfusion unerlässlich (sofern diese vor dem 4. Lebenstag erfolgt)

- Zweiter "Guthrie-Test":

- bei Neugeborenen mit Geburtsgewicht über 2.00 kg 3-5 Tage nach Transfusion;
- bei Neugeborenen mit Geburtsgewicht unter 2.00 kg am Ende der 2. Lebenswoche, mindestens 3-5 Tage nach der letzten Transfusion.

N.B.: Antibiotika haben lange die Ergebnisse im «Guthrie-Test» potentiell verfälscht (Gefahr der falsch normalen Phenylalaninergebnisse). Die nun Anwendung findende Labormethode birgt keine Gefahr von falsch normalen Ergebnissen mehr.

Français: Pour les nouveau-nés transfusés ou exsanguinotransfusés:

- 1er prélèvement indispensable avant la transfusion (ou exsanguinotransfusion)

- 2e prélèvement:

- nouveau-nés de poids néonatal supérieur à 2.00 Kg: 3-5 jours post transfusion;
- nouveau-nés de poids néonatal inférieur à 2.00 Kg: à la fin de la 2^{ème} semaine de vie (ou le jour de la sortie, si elle a lieu plus tôt), au minimum 3 à 5 jours après la dernière transfusion.

N.B.: L'utilisation d'antibiotiques avant le «test de Guthrie» a longtemps été une cause possible d'un résultat faussement normal de phénylalanine. Le méthode de laboratoire utilisée actuellement n'est toutefois pas influencée par l'utilisation d'antibiotiques.

Frage 37: «Der «Guthrie-Test» ist bei Giovanna pathologisch. Nennen Sie die in der Schweiz mit dem "Guthrie-Test" erfasste Stoffwechselstörung, die bei Giovanna aufgrund der eindrücklichen Familienanamnese (siehe: Fallbeschreibung) in Frage kommt. N.B.: kein «Guthrie-Test» 1999 in Mazedonien!

Question 37: On vous informe que le «test de Guthrie» de la petite Giovanna s'est avéré pathologique. Indiquez la maladie dépistée en Suisse par le «test de Guthrie» qu'il faut imaginer chez Giovanna sur la base de son impressionnante histoire familiale (voir: présentation du cas). N.B.: On ne pratiquait aucun «test de Guthrie» en Macédoine en 1999!

Antwort 37 – Réponse 37

Deutsch: Biotinidasemangel. Das oben skizzierte Krankheitsbild der Schwester von Giovanna ist gut mit einem angeborenem Biotinidasemangel vereinbar. Die Prognose der früh diagnostizierten und der früh mit Biotin (5-10 mg/die) behandelten Krankheit ist sehr günstig.

Français: Déficit en biotinidase. La maladie de la soeur de la petite Giovanna est bien compatible avec un déficit en biotinidase. Le dépistage systématique néonatal de cette affection et son traitement avec biotine (5-10 mg/jour) s'associent à un très bon pronostic.

Literatur – Littérature

- Enns GM. Newborn Screening by Tandem Mass Spectrometry Neoreviews 2001;2:e201-7.
- Levy HL. Historical Perspectives: Newborn Metabolic Screening. Neoreviews 2005;6:e57-60.
- Steinmann B, Niederhauser C. Neugeborenen-Screening in der Schweiz - Anleitung zur Blutentnahme für den Guthrie-Test. Paediatrica 2005; 16/2:36-9 (Steinmann B, Niederhauser C. Dépistage des maladies héréditaires chez les nouveaux-nés en Suisse – directives pour le prélèvement pour le test de Guthrie. Paediatrica 2005; 16/2:36-9).
- Weber P, Scholl S, Baumgartner ER. Outcome in patients with profound biotinidase deficiency: relevance of newborn screening. Dev Med Child Neurol 2004;46:481-4.

Hans («Marfan Syndrom» - «syndrome de Marfan»)

Fallbeschreibung: Bei Hans liegen verschiedene Stigmata vor, die zu einem Marfan Syndrom passen. Sie stellen bei ihm im Alter von 10 Jahren ein Herzgeräusch rechts parasternal oben fest. Es handelt sich um ein diastolisches Decrescendogeräusch. Die von Ihnen klinisch vermutete Valvulopathie wird vom zugezogenen Kinderkardiologen bestätigt.

Présentation du cas: Hans présente les signes cliniques caractéristiques du syndrome de Marfan. Vous détectez chez lui à l'âge de 10 ans un souffle cardiaque holodiastolique d'intensité progressivement décroissante au deuxième espace intercostal droit, proche du sternum. Vous suspectez une valvulopathie. Ce diagnostic sera d'ailleurs confirmé par votre cardiologue pédiatre.

Frage 38: Nennen Sie die von Ihnen vermutete Valvulopathie.

Question 38: Indiquez la valvulopathie que vous suspectez chez Hans.

Antwort 38 – Réponse 38

Deutsch: Aorteninsuffizienz.

Français: Insuffisance aortique.

Frage 39: Die bei Hans diagnostizierte Valvulopathie kommt besonders häufig bei Patienten mit Marfan Syndrom vor. Nennen Sie eine weitere kardiale Valvulopathie, die beim Marfan Syndrom häufig vorkommt.

Question 39: La valvulopathie diagnostiquée chez Hans complique assez souvent l'évolution du syndrome de Marfan. Indiquez une deuxième valvulopathie cardiaque assez fréquente dans le syndrome de Marfan.

Antwort 39 – Réponse 39

Deutsch: Mitralklappeninsuffizienz oder Mitralklappenprolaps.

Français: Insuffisance de la valve mitrale ou prolapsus de la valve mitrale.

Frage 40: Nennen Sie 4 klinisch erfassbare Skelettanomalien, die bei Patienten mit Marfan Syndrom sehr häufig nachweisbar sind. N.B.: Vermeiden Sie die Antworten a. «gotischer Gaumen» und b. «Zahnfehlstellung» durch enge Raumverhältnisse (keine Skelettanomalien sensu stricto).

Question 40: Dénommez 4 signes squelettiques cliniques que l'on retrouve très souvent chez le patients atteints de syndrome de Marfan. N.B.: N'indiquez pas les réponses a. «palais ogival» et b. «chevauchement de la dentition» (il ne s'agit pas de signes squelettiques au sens stricte!).

Antwort 40 – Réponse 40

Deutsch:

- Thorax: Trichterbrust (= Pectus excavatum), seltener Pectus carinatum
- Wirbelsäule: Kyphose, seltener Skoliose
- Gelenküberbeweglichkeit
- Extremitäten: relativ zu lang (= Dolichostenomelie)
- Hände + Füße: lang, d.h. Spinnenfingrigkeit und Arachnodaktylie der Zehen

Français:

- Thorax: pectus excavatum, pectus carinatum
- Rachis: scoliose, cyphose
- Hyperlaxité ligamentaire
- Extrémités relativement longues (rapport segment supérieur/segment inférieur bas)
- Mains et pieds: longs (signe du poignet ou du pouce)

Frage 41: Nennen Sie die typische okuläre Anomalie der Patienten mit Marfan Syndrom.

Question 41: Dénommez l'anomalie oculaire retrouvée très souvent chez les patients atteints de ce syndrome.

Antwort 41 – Réponse 41

Deutsch: Ectopia lentis.

Français: Ectopie du cristallin.

Frage 42: Nennen Sie die Ursache des Marfan Syndroms.

Frage 42: Indiquez la cause du syndrome de Marfan.

Antwort 42 – Réponse 42

Deutsch: Das Marfan Syndrom ist eine genetisch bedingte Erkrankung des Bindegewebes, die mit einer Häufigkeit von ca. 1:10.000 auftritt. Grund für diese Erkrankung sind Mutationen im Gen für Fibrillin, welches eine der wesentlichen Komponenten der Mikrofibrillen ist. Diese Mikrofibrillen bilden das Grundgerüst für die elastischen Fasern und sind in fast allen Bereichen des Körpers zu finden. Die Auswirkungen der Veränderungen im Bindegewebe werden daher in verschiedenen Organsystemen deutlich.

Français: Le syndrome de Marfan est une maladie génétique autosomique dominante, c'est à dire qu'elle touche aussi bien les hommes que les femmes, et que l'enfant d'un sujet atteint a un risque de 50% d'être atteint à son tour. Elle est due à l'atteinte du gène de la fibrilline (situé sur le chromosome 15), une composante essentielle du tissu conjonctif.

Literatur – Littérature

- American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Health supervision for children with Marfan syndrome. Pediatrics 1996;98:978-82.
- Maron BJ, Ackerman MJ, Nishimura RA, Pyeritz RE, Towbin JA, Udelson JE. Task Force 4: HCM and other cardiomyopathies, mitral valve prolapse, myocarditis, and Marfan syndrome. J Am Coll Cardiol 2005;45:1340-5.

«Listeriosis» - «Listériose»

Problemstellung: Vor wenigen Wochen (Mai-Juni 2005) wurden in Kanton Neuchâtel einige Listeriosefälle beobachtet. Diese Krankheit befällt auch neugeborene Kinder.

Le problème: Il y a quelques semaines (mai-juin 2005) on a diagnostiqué des cas de listériose dans le canton de Neuchâtel. Cette maladie peut toucher aussi le nouveau-né.

Frage 43: Nennen Sie 2 typische neonatale Präsentationen der Listeriose. N.B.: Nennen Sie bitte das «Syndrom» (Beispiel: akute Niereninsuffizienz) und nicht die einzelnen Symptome oder Befunde (Beispiel: reduzierte Diurese, Flüssigkeitsakkumulation, Harndunkelverfärbung, Proteinurie).

Question 43: Indiquez 2 présentations néonatales typiques de la listériose. Indiquez des syndromes (exemple: insuffisance rénale aiguë) et non des symptômes ou des signes (exemple: réduction de la diurèse, accumulation de liquides, urines de couleur rouge, protéinurie).

Antwort 43 – Réponse 43

Deutsch:

- Sepsis neonatorum;
- «Neonatales Atemnotsyndrom»;
- Meningitis.

N.B.: Klinisch sind bei neugeborenen Kindern die Listeriose und die Streptokokken B-Infektion kaum zu differenzieren.

Français:

- Septicémie néonatale;
- «Syndrome de détresse respiratoire néonatale»;
- Méningite.

N.B.: Il n'est pas possible de distinguer cliniquement chez le nouveau-né une listériose et une

maladie provoquée par un streptocoque B.

Frage 44: Nennen Sie die Ursache der Listeriosepidemien, die immer wieder in der Schweiz (vorwiegend Westschweiz) beobachtet werden.

Question 44: Indiquez la cause des épidémies de listérioses que l'on note de temps en temps en Suisse (surtout Suisse romande).

Antwort 44 – Réponse 44

Deutsch: Kontaminierte Weichkäse aus lokaler Produktion (Beispiel: Vacherin Mont d'Or).

Français: Fromages à pâte molle contaminés et produits localement (Exemple: Vacherin Mont d'Or).

Frage 45: Nennen Sie die antimikrobielle Behandlung (keine Dosisangaben) der Listeriose.

Question 45: Indiquez le traitement antimicrobien de la listériose (il n'est pas nécessaire d'indiquer la posologie).

Antwort 45 – Réponse 45

Deutsch: Aminopenicilline (normalerweise Amoxicillin), mit Gentamycin kombiniert. Cephalosporine sind gegen *Listeria monocytogenes* (sowie gegen Enterokokken) unwirksam.

Français: Les aminopénicillines (normalement l'amoxicilline), combinées avec la gentamicine, sont les antibiotiques de premier choix. Les céphalosporines ne sont pas efficaces contre *Listeria monocytogenes* (de même que contre *Enterococcus*).

Literatur – Littérature

- Posfay-Barbe KM, Wald ER. Listeriosis. *Pediatr Rev* 2004;25:151-9.

- Schmid H, Baumgartner A. Die Listeriose in der Schweiz. Empfehlungen zu Prävention, Diagnose und Therapie. *Bull BAG* 2001;41:27-30 (= Schmid H, Baumgartner A. La listériose en Suisse. Recommendations pour la prévention, le diagnostic et le traitement. *Bull OFSP* 2001;41:27-30).

- Listerien und Lebensmittel. *Bull BAG* 2004;5:60-63 (= *Listeria* et denrées alimentaires. *Bull OFSP* 2004;5:60-63).

Mario

(«Kind einer diabetischen Mutter» - «enfant de mère diabétique»)

Fallbeschreibung: Die nun 30 Jahre alte Frau A. Bianchi leidet seit dem Alter von 18 Jahren an einem Diabetes mellitus Typ 1, der mässig gut kontrolliert ist. Sie hat vor 15 Minuten per vias naturales ihren ersten Sohn Mario in der 36^{en} Schwangerschaftswoche geboren.

Status: Gewicht 3.54 kg, guter Zustand, Temperatur rektal 36.6 °C, Puls 120/Minute, Blutdruck 73/41 mm Hg, Atemfrequenz 42/Minute, keine Atemnotzeichen. Peripherie rosig (Sättigung 94%) und warm, keine neurologischen Auffälligkeiten, keine auf Hypoglykämie verdächtige Symptome oder Befunde. Des weiteren stellen Sie eine obere Lähmung des Plexus brachialis links fest.

Blutzucker: 1.3 mmol/l.

Sie leiten unmittelbar die Behandlung der eher tiefen Blutzuckerkonzentration ein.

Présentation du cas: Madame A. Bianchi est une femme de 30 ans. Elle est connue pour un diabète sucré de type 1 depuis l'âge de 18 ans qui est médiocrement contrôlé. Il y a 15 minutes elle a accouché par voie basse Mario, son premier enfant, au cours de la 36^{ème} semaine gestationnelle.

Examen clinique: poids 3.54 kg, température rectale 36.6 °C, tension artérielle 73/41 mm Hg, fréquence cardiaque 120/minute, fréquence respiratoire 42/minute, aucun signe de détresse respiratoire, bon état général, bonne coloration (saturation 94%) et recapillarisation périphérique. Aucun signe ou symptôme typique d'une hypoglycémie. Vous notez enfin une paralysie haute du plexus brachial à gauche.

Laboratoire: glucose 1.3 mmol/l.

Vous corrigez immédiatement le taux assez bas de glycémie de Mario.

Frage 46: Wie unterscheiden Sie eine obere (= Erb-Duchenne) von einer unteren (= Klumpke) neonatalen Lähmung des Plexus brachialis?

Question 46: On vous demande d'indiquer la distinction clinique entre une paralysie haute (= Erb-Duchenne) et une paralysie basse (= Klumpke) du plexus brachial d'origine obstétricale.

Antwort 46 – Réponse 46

Deutsch:

Neonatale Lähmungen des Plexus brachialis:

- Obere Plexuslähmung (Erb-Duchenne; C5 und C6): Arm schlaff in Innenrotation und Pronation neben dem Körper, keine Beugung im Ellenbogengelenk, Handgreifreflex erhalten.
- Untere Plexusparese (Klumpke; C7-Th1): Selten, meist mit oberer Parese kombiniert. Aktive Fingerbeugung (Handgreifreflex) fehlt. Bei Beteiligung des Ramus communicans des Sympathikus zusätzlich Hornerischer Symptomenkomplex.

Français:

Paralysies néonatales du plexus brachial:

- Paralysie haute (= Erb-Duchenne) du plexus brachial: l'épaule est inactive, le bras est inerte le long du corps, le poignet peut être touché, la main fonctionne correctement. La paralysie touche alors les racines nerveuses C5-C6-(C7).
- Paralysie basse (C7, C8 et D1) du plexus (= paralysie de Klumpke): en plus du bras, la main est touchée partiellement ou en totalité. Souvent avec syndrome de Claude Bernard Horner.

Frage 47: Bezeichnen Sie 4 klassische auf Hypoglykämie verdächtige Symptome oder Befunde bei neugeborenen Kindern.

Question 47: Nommez 4 signes (ou symptômes) cliniques typiques d'hypoglycémie néonatale.

Antwort 47 –Réponse 47

Deutsch:

- Krämpfe
- Zitterigkeit (Berührungsempfindlichkeit)
- Apathie
- Muskelhypotonie
- Atempausen (bis Apnoen)

Français:

- Convulsions
- Trémulations (Irritabilité)
- Apathie
- Hypotonie musculaire
- Pauses respiratoires (apnées)

Frage 48: Nennen Sie die Form des neonatalen Atemnotsyndroms, die häufig bei Kindern einer diabetischen Mutter auftreten kann.

Question 48: Indiquez la forme du syndrome de détresse respiratoire néonatale que l'on peut noter souvent chez les enfants de mère diabétique.

Antwort 48 -Réponse 48

Deutsch: Krankheit der hyalinen Membranen (= Surfactant-Mangel).

Français: Maladie des membranes hyalines (= déficit en surfactant pulmonaire).

Frage 49: Nennen Sie die neonatale hämatologische Erkrankung, die gerne bei neugeborenen Kindern einer diabetischen Mutter auftreten kann.

Question 49: Indiquez la maladie hématologique néonatale que l'on peut noter assez souvent chez les enfants de mère diabétique.

Antwort 49 –Réponse 49

Deutsch: Neonatale Poliglobulie (= neonatale "Polyzythämie"). Definition: Hämoglobin > 220 g/l.

Français: Polyglobulie néonatale (= "Polycythémie" néonatale). Définition: Hémoglobine > 220 g/l.

Frage 50: Nennen Sie die 2 Dyselektrolytämien, die gerne bei neugeborenen Kindern einer diabetischen Mutter auftreten können.

Question 50: Indiquez les 2 troubles de l'équilibre électrolytique que l'on peut noter assez souvent chez les enfants de mère diabétique.

Antwort 50 - Réponse 50

Deutsch:

- Hypocalzämie
- Hypomagnesiämie

Français:

- Hypocalcémie
- Hypomagnésémie

Literatur – Littérature

- Catalano P. The diabetogenic state of maternal metabolism in Pregnancy. Neoreviews 2002;3:e165-72.

- Cowett MR. The infant of the diabetic mother. Neoreviews 2002;3:e17389.

- Cowett RM. Neonatal care of the infant of the diabetic mother. Neoreviews 2002;3:e190-6.

- Dodds SD, Wolfe SW. Perinatal brachial plexus palsy. Curr Opin Pediatr 2000;12:40-7.

- Hussain K, Aynsley-Green A. The effect of prematurity and intrauterine growth restriction on glucose metabolism in the newborn. *Neoreviews* 2004;5:e365-9.
- Kahler SG. Metabolic disorders associated with neonatal hypoglycemia. *Neoreviews* 2004;5:e377-81.
- McGowan JE. Neonatal hypoglycemia: fifty years later, the questions remain the same. *Neoreviews* 2004;5:e363-4.

Niklaus («Hodentorsion» - «torsion testiculaire»)

Fallbeschreibung: Niklaus gibt seit einer Stunde heftige Schmerzen inguinal rechts und diffus im Bauch an. Er hat übrigens zweimal erbrochen. Der Hodensack ist auf der rechten Seite gerötet und geschwollen. Der Hoden ist vergrößert und sehr druckempfindlich. Die Diagnose "Hodentorsion rechts" wird bereits von seiner Familie zur Diskussion gestellt. Die Diagnose wird übrigens intraoperativ bestätigt.

Présentation du cas: Niklaus se plaint depuis une heure d'une douleur abdominale et inguinale droite très intense qui s'accompagne de vomissements. À l'examen clinique une bourse droite douloureuse avec un testicule très enflé et sensible à la palpation. Sa famille suspecte une torsion testiculaire droite. D'ailleurs le diagnostic sera confirmé par le chirurgien pédiatrie auquel vous adressez Niklaus.

Frage 51: Im welchen pädiatrischen Alter treten bevorzugt Hodentorsionen auf?

Question 51: À quelle âge pédiatrique les torsions testiculaires (= torsions du cordon spermatique) sont-elles particulièrement fréquentes?

Antwort 51 – Réponse 51

Deutsch:

Die Hodentorsion tritt bevorzugt 1. bei neugeborenen Kindern (= pränatale Hodentorsion) sowie bei Säuglingen und 2. bei Teenagern auf.

Français:

Il existe traditionnellement deux pics de fréquence chez l'enfant: 1. la période néonatale (= torsion d'origine prénatale) et la première année de vie; 2. l'adolescence.

Frage 52: Nennen Sie 2 Faktoren, die eine Hodentorsion begünstigen können?

N.B.: Erwähnen Sie bitte den Faktor Alter (= Frage 51) nicht.

Question 52: Indiquez 2 groupes de facteurs qui peuvent favoriser une torsion testiculaire (= torsion du cordon spermatique).

N.B.: On vous demande de ne pas indiquer le facteur âge (qui a fait l'objet de la question 51).

Antwort 52 – Réponse 52

Deutsch:

- «Endogene, angeborene Ursache»: Begünstigt wird eine Hodentorsion durch eine übermäßige Beweglichkeit der Hoden (Englisch: abnormal testicular fixation). Wodurch diese entsteht, ist nicht klar. Kinder, die einen Hodenhochstand haben oder früher einmal hatten, sind zum Beispiel vermehrt betroffen.

- «Exogene Ursache»: Auslöser können plötzliche Drehbewegungen etwa beim Sport oder Gewalteinwirkungen bei Unfällen oder Verletzungen sein. Meist dreht sich jedoch der Hoden ohne erkennbaren Anlass.

Français:

- «Cause congénitale» Modifications d'un des moyens de fixation du testicule (Anglais: abnormal testicular fixation). La torsion testiculaire est plus fréquente chez les enfants avec cryptorchidie (avant et après la correction).

- «Cause acquise»: L'activité physique (sport), des traumatismes et surtout des mouvements brusques peuvent parfois déclencher une torsion du cordon spermatique. Très souvent, par contre, on ne retrouve aucun facteur déclenchant.

Frage 53: Häufiger als die Hodentorsion ist die Torsion einer weiteren anatomischen intraskrotalen Struktur. Welche?

Question 53: Dénommez une deuxième structure anatomique du scrotum qui a une tendance plus importante que le testicule à la torsion.

Antwort 53 – Réponse 53

Deutsch:

Hodenhydriden. Dabei handelt es sich um die plötzlich auftretende schmerzhafte Torsion der kleinen bläschenförmigen Anhangsgebilde am Hoden, Nebenhoden oder Samenstrang. Diese

Appendices sind meist nur wenige Millimeter gross.

Français:

Hydatide testiculaire de Morgagni. Il s'agit donc de la torsion des annexes ou torsion d'hydatide. Elle peut mimer une torsion testiculaire.

Frage 54: Sie untersuchen Oskar, einen 6-jährigen Knaben. Er weist seit 3 Tagen verschiedene, gut palpable Hautläsionen (siehe Abbildung) an den unteren Extremitäten beidseits (Füsse = Unterschenkel > Oberschenkel > Gesäss), eine Synovitis am oberen Sprunggelenk beidseits sowie eine diffuse, bilaterale mässig schmerzhafte Skrotalschwellung (Epididymitis?) und eine Hautverdickung auf. Welche Systemerkrankung vermuten Sie bei diesem Kind mit einer Skrotalschwellung, einer Hautläsion und einer Synovitis?

Question 54: On vous présente Oscar, un garçon de 6 ans. Il présente depuis 3 jours des lésions cutanées symétriques bien palpables (voir image) qui touchent essentiellement les zones déclives (pieds = jambes > cuisses > fesses), une synovite aux chevilles et une maladie scrotale des deux côtés caractérisée par une augmentation assez douloureuse de taille, une augmentation du volume de l'épididyme et un épaississement cutané. Indiquez votre diagnostic de suspicion chez cet enfant avec une maladie scrotale, des lésions cutanées et une synovite?



Antwort 54 – Réponse 54

Deutsch: Purpura Schönlein-Henoch.

N.B.: Die Geschichte mit «Skrotalschwellung» und das Exanthmen sprechen gegen die Diagnose Erythema nodosum und Erythema multiforme.

Français: Purpura rhumatoïde de Schönlein-Henoch.

N.B.: L'atteinte «scrotale» et les lésions cutanées ne sont pas compatibles avec un erythème noueux et un erythème polymorphe.

Literatur – Littérature

- Kaplan GW. Scrotal swelling in children. *Pediatr Rev* 2000;21:311-4.
- Lanzkowsky S, Lanzkowsky L, Lanzkowsky P. Henoch-Schoenlein purpura. *Pediatr Rev* 1992;13:130-7.
- Balmelli C, Laux-End R, Di Rocco D, Carvajal-Busslinger MI, Bianchetti MG. Purpura Schönlein-Henoch: Verlauf bei 139 Kindern. *Schweiz Med Wochenschr* 1996;126:293-8.