

Lernkontrollfragen

Bitte kreuzen Sie jeweils nur **eine** Antwort an!

1. Welche der folgenden Erkrankungen wird **nicht** zur Gruppe der Myopathien gezählt?

- a) Muskeldystrophie
- b) Spinale Muskelatrophie
- c) Myotonie
- d) Metabolische Myopathie
- e) Myositis

2. Was ist **kein** Kardinalsymptom von Myopathien?

- a) Muskelschwäche
- b) Verkrampfungen
- c) Muskelsteife
- d) Muskelzuckungen
- e) Muskelschmerzen

3. Welche **genetische Ursache** liegt der Myotonen Dystrophie Typ 1 zugrunde?

- a) CTG-Repeat-Expansion im *DMPK*-Gen (*dystrophia myotonica proteinkinase*)
- b) Mutationen im *DMD*-Gen (Dystrophin)
- c) CAG-Triplett-Expansion im *AR*-Gen (Androgenrezeptor)
- d) Mutationen im *EMD*-Gen (Emerin)
- e) Mutation im *GAA*-Gen (Saure α -Glucosidase)

4. Welche der folgenden Erkrankungen ist **nicht** durch eine proximale Muskelschwäche gekennzeichnet?

- a) Morbus Pompe
- b) Einschlusskörpermyositis
- c) Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP)
- d) Myasthenia gravis
- e) Spinale Muskelatrophie (SMA)

5. Rezessive Gliedergürteldystrophien beruhen häufig auf einer Fehlfunktion des Dystroglykankomplexes, der das Zytoskelett der Muskelzellen mit der Basallamina verankert. Welches Gen ist **nicht** mit Aufbau und Funktion des Dystroglykankomplexes assoziiert?

- a) *DAG1* (α - und β -Dystroglykan)
- b) *SGCB* (β -Sarkoglykan)
- c) *FKRP* (Fukutin related protein)
- d) *POMT2* (Protein O Mannosyl-Transferase 2)
- e) *GAA* (Saure α -Glucosidase)

6. Welche Aussage zur amyotrophen Lateralsklerose (ALS) ist **richtig**?

- a) Die Erkrankung manifestiert sich meist im dritten Lebensjahrzehnt.
- b) Genetisch bedingte Formen manifestieren sich erst im fortgeschrittenen Lebensalter.
- c) Die Inzidenz der Erkrankung liegt bei rund 20 Fällen je 100.000/Jahr.
- d) Hypoventilation gehört zu den typischen Beschwerden bei ALS.
- e) Die mittlere Überlebenszeit liegt zwischen 5 und 15 Jahren.

7. Wie hoch ist die **Prävalenz** des obstruktiven Schlafapnoe-Syndroms (OSAS) bei Patienten mit schwerem Phänotyp der fazio-skapulo-humeralen Muskeldystrophie (FSHD)?

- a) Ca. 50 %
- b) Ca. 40 %
- c) Ca. 20 %
- d) Ca. 10 %
- e) Ca. 5 %

8. Welche Aussage zu Morbus Pompe ist **falsch**?

- a) Die Erkrankung wird autosomal dominant vererbt.
- b) Die Erkrankung wird durch einen Mangel der sauren α -Glukosidase verursacht.
- c) Rund 70 % der Patienten sind von Hypoventilation betroffen.
- d) Die Erkrankung manifestiert sich im Erwachsenenalter meist als Gliedergürtelform (Befall von Skelett-, Rumpf-, Atemmuskulatur).
- e) Bei der infantilen Form sind Herz-, Skelettmuskulatur und die Leber betroffen.

9. Durch welche Therapie kann die **Überlebenszeit** bei ALS um mehr als ein Jahr verlängert werden?

- a) Riluzol
- b) Topiramat
- c) Nicht-invasive Beatmung
- d) Indinavir
- e) Cyclosporin

10. Um **wie viel Prozent** konnte die Sterblichkeit in einer Studie (nach 6 Jahren Follow-up) bei Morbus Pompe durch eine Enzyersatztherapie gesenkt werden?

- a) 59 %
- b) 39 %
- c) 19 %
- d) 10 %
- e) 3 %