



Fragen zum Lehrfilm Harnstoffzyklusdefekte

Was ist die Hauptfunktion des Harnstoffzyklus?

- Synthese von Ammoniak durch Aminosäurekatabolismus
- Bildung von Glutamin zur Entgiftung von Ammoniak
- Bindung von Ammoniak an Stickoxidmoleküle
- Entgiftung von Ammoniak durch Bildung von Harnstoff
- Abbau von Ammoniak zur Bildung organischer Säuren

Welches ist der häufigste Harnstoffzyklusdefekt?

- NAGS-Mangel
- Argininosuccinat-Synthetase-Mangel (Citrullinämie)
- Argininosuccinat-Lyase-Mangel
- OTC-Mangel
- Arginase-Mangel

Welche Untersuchung gehört nicht zur Abklärung einer Hyperammonämie?

- Aminosäuren im Plasma
- Orotsäure im Urin
- Organische Säuren im Urin
- Purine im Urin
- Acylcarnitine im Trockenblut

Bei welcher Konstellation sollte auch an einen Carboanhydrase Va-Mangel gedacht werden?

Erhöhung von:

- Aminosäuren, Ammoniak, Tetrahydrobiopterin und Orotsäure
- Aminosäuren, Alanin, freie Fettsäuren und Ketone, Succinylaceton
- Ammoniak, Laktat, Ketonkörper, Glutamin, Propionylglycin, 3-Methylcrotonylglycin
- Ammoniak, Laktat, Propionylcarnitine und Methylmalonsäure
- Glutamin, Ammoniak, Citrullin und Arginin

Welcher Wirkstoff ist bei der Behandlung einer Hyperammonämie NICHT indiziert?

- Natriumbenzoat
- L-Arginin
- N-Carbamylglutamat
- [2-(2-Nitro-4-trifluormethylbenzoyl)-1,3-Cyclohexandion]
- Natriumphenylbutyrat



Welche Dosierung von Glukose ist bei der Behandlung eines Neugeborenen mit akuter Hyperammonämie indiziert?

- 4–5 g/kgKG/Tag
- 5–6 g/kgKG/Tag
- 8–9 g/kgKG/Tag
- 10 g/kgKG/Tag
- 15 g/kgKG/Tag

Ab welcher Höhe des Ammoniaks im Blut ist eine Hämodialyse unbedingt indiziert?

- Immer
- Ab 50 $\mu\text{mol/l}$
- Ab 100 $\mu\text{mol/l}$
- Ab 250 $\mu\text{mol/l}$
- Ab 500 $\mu\text{mol/l}$

Welche Aussage zur Diät bei Harnstoffzyklusdefekten trifft NICHT zu?

- Grundsätzlich erfolgt eine Reduktion der Eiweißzufuhr.
- Dabei ist meistens eine Kombination von natürlichen Eiweiß und einer Supplementation durch eine Aminosäuremischung notwendig.
- Trotz der diätetischen Vorgaben sollte die Ernährung ausgewogen und dem Alter des Kindes angepasst sein.
- Die durchschnittliche Gesamteiweißzufuhr eines Kleinkindes beträgt 3 g/kgKG/Tag.
- Ein perzentilengerechtes Längen- und Gewichtswachstum ist dabei Zielvorgabe.

Welche Aussage zur Diät bei Harnstoffzyklusdefekten trifft zu?

- Muttermilch ist in der Diät nicht zulässig.
- Trotz einer eingeschränkten Lebensmittelauswahl ist die Deckung der Vitamine und Mineralstoffe sicher abgedeckt.
- Um eine ausreichende Kalorienzufuhr zu erreichen, sind kohlenhydrathaltige Getränke (Cola, etc.) in der Ernährung fest integriert.
- Im Rahmen von fieberhaften Infekten muss eine zusätzliche Einschränkung des natürlichen Eiweißes erfolgen.
- Ebenso muss in diesen Situationen die Kalorienzufuhr in gleicher Relation minimiert werden.

Welche Aussage zur Lebertransplantation bei Patienten mit Harnstoffzyklusdefekten stimmt NICHT?

- Für alle Harnstoffzyklusdefekte besteht die klare Indikation zur Lebertransplantation.
- Die Lebertransplantation hat keinen Einfluss auf bereits eingetretene neurologische Schädigungen.
- Insbesondere das Wegfallen der Diät erleichtert die Versorgung des Patienten.
- Es sollte bei neonataler Manifestation eine Lebertransplantation vor dem Ende des ersten Lebensjahres angestrebt werden.
- Die Lebertransplantation bedarf eines sorgfältigen perioperativen Managements zur Vermeidung von Entgleisungen.