



## Fragen zum Lehrfilm Tyrosinämie Typ 1

### Um welche seltene, angeborene Stoffwechselstörung handelt es sich bei Tyrosinämie Typ 1 und wie wird diese vererbt?

- Tyrosin-Stoffwechselstörung, autosomal-rezessive Vererbung
- Methionin-Stoffwechselstörung, x-chromosomal-rezessive Vererbung
- Tryptophan-Stoffwechselstörung, x-chromosomal-dominante Vererbung
- Tyrosin-Stoffwechselstörung, autosomal-dominante Vererbung
- Lysin-Stoffwechselstörung, autosomal-rezessive Vererbung

### Wie groß ist die Wahrscheinlichkeit für Kinder mit dieser Aminosäurenstoffwechselstörung geboren zu werden, wenn beide Elternteile Träger des defekten Chromosoms sind?

- 5 %
- 25 %
- 50 %
- 75 %
- 100 %

### Die klinische Präsentation der Krankheitssymptome bei Tyrosinämie Typ 1 ist sehr heterogen. Dabei unterscheidet man zwei Verlaufsformen, die akute (frühmanifeste) und die chronische (spätmanifeste) Form. Nennen Sie das Leitsymptom der akuten Verlaufsform!

- Fanconi-Syndrom mit Entwicklung einer Niereninsuffizienz
- Schleichende Gedeihstörung
- Akutes Leberversagen mit Ikterus
- Renaler Tubulusschaden mit Vitamin D-resistenter Rachitis
- Neuropathie

### Mit welchem spezifischen und sensitiven Laborparameter lässt sich die Diagnose Tyrosinämie Typ 1 bestätigen?

- Laktat im Blut
- Succinylaceton im Blut oder Urin
- Ammoniak im Blut
- Säure-Basen-Status
- Differenzialblutbild mit visueller Auswertung

### Welcher Wirkstoff ist bei der Behandlung einer Tyrosinämie Typ 1 indiziert?

- Natriumphenylbutyrat
- L-Arginin
- N-Carbamylglutamat
- Nitisinon (NTBC)
- Natriumbenzoat



### Wie sieht die Initialdosis von Nitisinon bei Therapiestart aus?

- 0,5 mg/kg Körpergewicht/Tag
- 1 mg/kg Körpergewicht/Tag
- 1,5 mg/kg Körpergewicht/Tag
- 2 mg/kg Körpergewicht/Tag
- 3 mg/kg Körpergewicht/Tag

### Wählen Sie die Therapiebausteine, die zu einer besseren Prognose und einer normalen Entwicklung bei Patienten mit Tyrosinämie Typ 1 führen!

- Nitisinon + proteinreduzierte Diät + Aminosäuremischungen
- Nitisinon
- Nitisinon + kalorienreduzierte Diät
- Nitisinon + proteinreiche Diät + Aminosäuremischungen
- Nitisinon + proteinreiche Diät

### Das regelmäßige Monitoring relevanter Parameter ist in der Langzeittherapie zwingend erforderlich, welche Zielwerte sollen dabei NICHT kontrolliert werden?

- Nitisinon-Spiegel
- Succinylaceton-Spiegel
- Tyrosin-Spiegel
- Alpha-Fetoprotein-Spiegel
- Ammoniak-Spiegel

### Welche Aussagen treffen zu? Die Lebertransplantation als einzige kurative Therapieoption ist NICHT angezeigt

- ... bei Patienten mit fulminantem Leberversagen
- ... bei allen Patienten mit Tyrosinämie Typ 1
- ... bei Patienten mit einer akuten (frühmanifesten) Verlaufsform
- ... bei Patienten mit einer Therapieresistenz
- ... bei Patienten mit einem hepatozellulären Karzinom

### Welche Krankheit wird im Neugeborenen-Screening nach den offiziellen Richtlinien der Ständigen Screeningkommission NICHT im erweiterten Screening erfasst?

- Phenylketonurie
- Galaktosämie
- Tyrosinämie Typ 1
- Ahornsirupkrankheit (MSUD)
- Hypothyreose