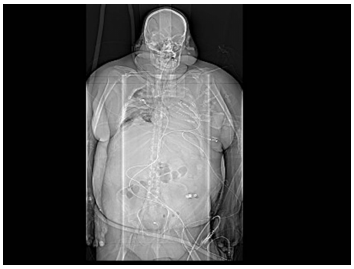
Case description

29 jähriger Mann zeigte bereits als Neugeborener die typischen phänotypischen Veränderungen einer erworbenen chromosomalen Aberration.

Bei Geburt war die Mutter 41 Jahre alt und die zytogenetische Untersuchung des Fruchtwassers ergab die häufigste chromosomale Aberration, die in den Schwangerschaften bei Frauen über 35 Jahren vorkommt.

Imagery



Bildgebung

293_Bild_fall-0183

Questions about the case

1. Um welche Aufnahmeart handelt es sich bei dem gezeigten Bild?
    A. Röntgen
    B. Computertomografie (CT)
    C. Magnetresonanztomografie (MRT)
    D. Positronenemissionstomografie (PET)
    E. Positronenemissionstomografie-Computertomografie (PET-CT)

2. Welche ist die häufigste nummerische chromosomale Aberration?
    A. 45, X0 (Turner-Syndrom)
    B. 47, XXY (Klinefelter-Syndrom)
    C. 47,XX,+13 oder 47,XY,+13 (Pätau-Syndrom)
    D. 47,XX,+18 oder 47,XY,+18 (Edwards-Syndrom)
    E. 47,XX,+21 oder 47,XY,+21 (Down-Syndrom)

3. Welches Organ kann für die Entstehung der Adipositas am wenigsten verantwortlich sein?
    A. Hypophyse
    B. Schilddrüse
    C. Nebennierenrinde
    D. Nebennierenmark
    E. endokrines Pankreas

4. Welcher Befund tritt häufig im Zusammenhang mit dem Down-Syndrom auf?

    A. Kleinwuchs

    B. Mikrozephalie

    C. Hypertelorismus (ein vergleichsweise breiterer Augenabstand)

    D. Sandalenlücke (vergrößerter Abstand zwischen der ersten und zweiten Zehe)

    E. Alle Angaben sind richtig.

Diagnosis of the case

Down-Syndrom

Proportionierter Kleinwuchs
Geistige Retardation
Gestörtes Essverhalten
Adipositas

Diagnosis - ICD10

Chapter	ICD-10	Diagnosis	In picture	Comment
XVII. Angeborene Fehlbildungen, Deformitäten und Chromosomenanomalien	Q90.9	Down-Syndrom	TBD	TBD

Correct answers to the questions

1. (A), 2. (E), 3. (D), 4. (E),

Questions about the case with comments