

## Musterfragen aus dem Fach Neurologie

Die Facharztprüfung findet in Form einer Strukturierten Mündlichen Prüfung (SMP) statt. Hier finden Sie einige Musterfragen dazu, die vom Prüfungsausschuss zur Verfügung gestellt wurden. Anhand dieser Musterfragen (Stand 06/2018) können Sie sich mit der Prüfungs-methodik vertraut machen.

### Klinische Frage | Fallbeschreibung

Ein 52-jähriger Patient wird in der neurologischen Ambulanz aufgrund heftiger ziehender Schmerzen im Bereich der rechten Hüfte vorstellig. Die Schmerzen strahlen an Außen- und Innenseite des Oberschenkels bis zum Knie aus. Der PSR ipsilateral ist erloschen, es bestehen Paresen wie folgt: M. quadrizeps (Grad 3), M. adductor magnus (Grad 3), M. gluteus medius (Grad 2), M. gluteus maximus (Grad 4-), M. psoas (Grad 2). Sensibilitätsstörungen sind nicht faßbar. Der Patient berichtet dass sich die Lähmungen über einen Zeitraum von 3 Tagen entwickelt haben. In den letzten Wochen hat der Patient 12 kg Gewicht verloren. Es besteht eine leichte Erhöhung der Blutsenkung (1. Stunde: 35 mm). Vor 2 Monaten ist ein Diabetes mellitus Typ 2 diagnostiziert worden, dieser wird diätetisch behandelt. Ein bereits auswärts durchgeführtes LWS-Röntgen, CT des kleinen Beckens sowie eine MR-Tomographie der LWS sind unauffällig.

#### Frage 1

Welche ist die wahrscheinlichste Differentialdiagnose?

#### Antwort(en):

- Diabetischen Amyotrophie (proximal asymmetrisch diabetische Neuropathie oder auch diabetische Radikulopathie genannt). (Hierfür spricht das Vorliegen eines DM, der vorausgehende typische Gewichtsverlust und die Verteilung der Ausfälle)
- Idiopathische lumbosakrale Radikuloplexopathie oder lumbale Plexitis (als Beinplexusvariante der neuralgischen Amyotrophie)
- Infektiöse Ursachen (Borellien u.a.)
- Andere Möglichkeiten wie eine Vaskulits, Plexusinfiltration, etc. sind weniger wahrscheinlich und werden nicht gewertet.

#### Frage 2

Welche entscheidenden diagnostischen Verfahren sind durchzuführen?

#### Antwort(en):

- EMG
- Lumbalpunktion

... und wie würden Sie die beigelegten Befunde interpretieren?

**Befunde:**

- EMG / NLG (Tag der Ambulanzvisite) Nervus femoralis rechtsseitig: Motorische Latens 4.0 ms, Amplitude 10 mV. Nervus peroneus rechtsseitig: Distal motorische Latens 4.2 ms, NLG 45 m/s, F-Welle 50 ms, Amplitude des motorischen Antwortpotentials 7.5 mV. Nervus tibialis rechtsseitig: Distal motorische Latens 6.0 ms, NLG 50 m/s, Amplitude des motorischen Antwortpotentials 15 mV, F-Welle 50 m/s
- Elektromyographie M. vastus medialis, M. gluteus medius sowie M. iliopsoas: Deutlicher Ausfall motorischer Einheiten (gelichtetes Interferenzmuster), die Einzelpotentiale sind unauffällig. Es besteht keine Denervierungsaktivität.
- Liquorbefund Gesamt-Eiweiß 62 mg/dl (Normgrenze < 50 mg/dl) 0 Drittelzellen, keine intrathekale Immunglobulinsynthese

**Antwort(en):**

- Die EMG Untersuchung wurde zu früh durchgeführt und ist somit wenig aussagekräftig.
- Der Liquor schließt eine floride Polyradikulitis z. B. durch Borrelien aus. Die grenzwertige Eiweißerhöhung ist durch den bestehenden Diabetes mellitus erklärbar.

**Frage 3**

Welche Therapiemaßnahmen sind einzuleiten?

**Antwort(en):**

- Symptomatische Therapie (z.B. Analgetika)
- in der Postakut-Phase Physiotherapie
- Umstritten ist der Nutzen von Kortikosteroiden (entsprechend keine Punkte Wertung).

## Theoretische Frage | Fallbeschreibung

Monogenetische oder Mendelsche Erkrankungen werden nach bestimmten Gesetzmäßigkeiten vererbt, die eine Aussage über das Erkrankungsrisiko von nahen Verwandten zulassen. Zur genetischen Beratung ist ein Kenntnis dieser Fakten notwendig.

### Frage 1

Nennen Sie 4 unterschiedliche Vererbungsmuster monogenetischer Erkrankungen und geben Sie (bei angenommener 100 % Penetranz der Erkrankung) das Erkrankungsrisiko für Kinder der Betroffenen an.

### Antwort(en):

#### Autosomal dominant

- 50 % Risiko für Kinder

#### Autosomal rezessiv

- Für Kinder von Betroffenen 100 % Risiko Überträger zu werden (ein pathologisches Allel zu erben) es besteht aber kein Erkrankungsrisiko, vorausgesetzt der Partner ist nicht auch Träger der heterozygoten Mutation.

#### X-chromosomal dominant (z. B. Rett Syndrom)

- Väter vererben die Krankheit auf 100 % ihrer Töchter aber nie auf ihre Söhne. Ist die Mutter erkrankt, so sind 50 % der Kinder von der Krankheit betroffen.

#### X-chromosomal rezessiv (z. B. Duchenne Muskeldystrophie)

- Erkrankte Väter können die Erkrankung nicht an ihre Söhne übertragen. Alle Töchter sind Überträgerinnen.
- Ist die Mutter Konduktorin erkranken 50 % ihrer Söhne. 50 % der Töchter sind ebenfalls Überträgerinnen.

#### Mitochondriale Vererbung

- Die Vererbung erfolgt ausschließlich maternal. Alle Kinder erkrankter Mütter sind potentiell betroffen. (Durch das Phänomen der Heteroplasmie ist die Penetranz aber in Wirklichkeit sehr variabel). Die väterliche mitochondriale DNA wird nicht vererbt.

## Praktische Frage | Fallbeschreibung

Eine 38-jährige Patientin klagt über unangenehme und anhaltende Schmerzen im Halsbereich rechts. Seit 2 Tagen ist zudem rezidivierend ein taubes Gefühl an der linken Hand von ca. 2-5 minütiger Dauer aufgetreten. Es sind keine Vorerkrankungen bekannt. Vor ca. 2 Wochen war sie in der Badewanne ausgerutscht und gestürzt.

Neurologischer Befund: Horner Syndrom rechts, keine fokalen Ausfälle.

### Frage 1

Welche ist die wahrscheinlichste Differentialdiagnose?

#### Antwort(en):

- Rezidivierende TIAs auf Basis eines Dissekats der rechten A.carotis (hierfür sprechen der typische Schmerz und Traumaanamnese).

### Frage 2

Welche entscheidenden diagnostischen Verfahren sind durchzuführen und welche Befundergebnisse sind zu erwarten?

#### Antwort(en):

- Akut: Gefäßdarstellung (Ultraschall Diagnostik der A. Karotis und A. vertebralis, MRI-MRA, CTA und/oder Angiographie)
- Doppellumen im Ultraschall bzw. murales Hämatom im MR spezifisch für Dissektion. Indirekte Hinweise mit charakteristischer Befundkonstellation sind: Distaler Gefäßverschluss ohne Gefäßsklerose, "string sign" in der MRA /DSA; "Schwappphänomen" bzw. erhöhtes Widerstandsprofil im Doppler

### Frage 3

Welche Therapiemaßnahmen sind einzuleiten?

#### Antwort(en):

- Akut (bei hochgradiger Stenose): Antikoagulation entweder mit unfraktioniertem Heparin oder mit niedermolekularem Heparin in therapeutischer Dosierung oder (doppelte) Thrombozytenfunktionshemmung (immer als Individualentscheidung). Bei niedriggradiger Stenose: Thrombozytenfunktionshemmung (ASS 100 mg)
- Sekundärprophylaxe in der Subakutphase: Thrombozytenfunktionshemmer oder Antikoagulation. Eine Über- oder Unterlegenheit der Therapie mit Thrombozytenfunktionshemmern (TFH) gegenüber der Antikoagulation ist nicht nachgewiesen. Die Dauer der sekundärprophylaktischen Therapie sollte zunächst 6 Monate betragen danach weitere Entscheidung nach Klinik und Gefäßsituation

## Theoretische Frage | Fallbeschreibung

Neuropathologie

### Frage 1

Bei welchen der folgenden neuromuskulären Erkrankungen stellt die Durchführung einer Muskelbiopsie einen wesentlichen Schritt in der Diagnose dar? (Antwort mit Ja oder Nein)

#### Antwort(en):

- Myotone Dystrophie Curschmann Steinert => NEIN
- Polymyositis => JA
- Fazioscapulohumerale Muskeldystrophie => NEIN
- Amyotrophe Lateralsklerose => NEIN
- Einschlusskörpermyositis => JA
- Mitochondriale Myopathie => JA

### Frage 2

Welche Aspekte müssen bei der Auswahl des zu biopsierenden Muskels und bei der Asservierung des Gewebes beachtet werden?

#### Antwort(en):

- Der zu biopsierende Muskel sollte klinisch mäßig betroffen sein (KG 3 bis KG 4) und darf keine stärkere Atrophie aufweisen.
- Das Gewebe muss in einen mit physiologischer Kochsalzlösung befeuchteten Tupfer gewickelt werden (darf nicht in der Lösung schwimmen) und in einem verschließbaren Gefäß so rasch wie möglich ins Labor (max. 4 Stunden) transportiert werden.
- Ein Teil des Gewebes muss schockgefroren werden, um enzymhistochemische und immunhistochemische Färbungen sowie biochemische Analysen durchführen zu können, ein Teil muss für die Elektronenmikroskopie in Glutaraldehyd fixiert werden.
- sollte zunächst 6 Monate betragen danach weitere Entscheidung nach Klinik und Gefäßsituation