

De Tentamenbank

De Tentamenbank verzamelt en biedt boek-uittreksels, oefenvragen, college- en werkgroep-aantekeningen, samenvattingen van arresten, readers, schema's e.d. aan. Kijk voor het actuele aanbod op www.tentamenbank.nl.

Maak je gebruik van de bovenstaande studiematerialen, dan stel je de Wereldstudiebank (worldstudybank.org) in staat ontwikkelingsprojecten uit te voeren.

De Tentamenbank biedt een compleet pakket studiebegeleidingsproducten aan. Vanaf het moment dat je begint met studeren tot het moment dat je de arbeidsmarkt op gaat kun je bij de Tentamenbank terecht. Voor de samenstelling van de studiematerialen wordt van professionele krachten gebruik gemaakt.

Bij de samenstelling van de studiematerialen proberen we de kwaliteit zoveel mogelijk te waarborgen. We kunnen echter geen verantwoordelijkheid aanvaarden voor het gebruik ervan. De materialen dienen als hulpmiddel en niet als vervanging van bijvoorbeeld het volgen van onderwijs of het bestuderen van boeken.

De Tentamenbank zoekt voortdurend afgestudeerden voor het maken en controleren van de uittreksels en overzichten.

Je vindt de Tentamenbank in de zes JoHo centers. JoHo is de organisatie die de faciliteiten beschikbaar stelt.

Leiden: Stationsweg 2d Rotterdam: Schaatsbaan 41-45
Groningen: Oude Kijk in 't Jatstraat 30 Amsterdam: Taksteeg 8
Utrecht: St. Jacobsstraat 273 Den Haag: nieuw center in '10



TROPENZORG
travel health care

delta lloyd

Thema: Kindergeneeskunde

40-10-212

Super Stamplijst & Oefentoets

Vorbereidend pakket op co-schap, eind- & voortgangstoets
(inclusief oefenvragen)

GENEESKUNDE

Inhoudsopgave

Stamplijst

- Erfelijke/aangeboren afwijkingen
- Infecties opgelopen tijdens zwangerschap/bevalling
- Intoxicaties tijdens zwangerschap
- Maligniteiten
- Hersenen, zenuwen, spieren
- Kennisitems, anders dan ziektebeelden

Oefentoets

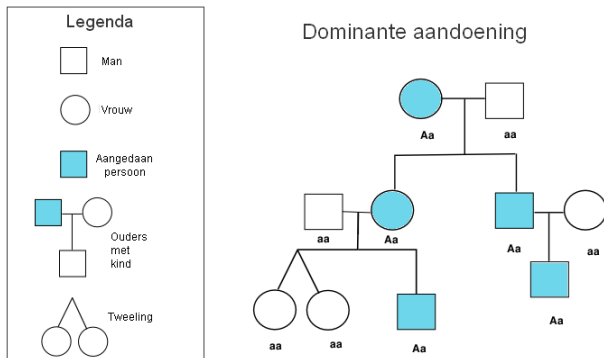
59 oefenvragen met antwoorden

Erfelijke/aangeboren afwijkingen

<u>Syndroom van Down</u>	Trisomie van chromosoom 21
Kenmerken	hartgebrek ASD, VSD darmafsluiting duodenumatresie, Hirschsprung hypothyreoidie polycytemie overproductie van rode bloedcellen (erythrocyten)
Onderzoek	chromosomenonderzoek
	Bij eerdere miskramen kan een van de ouders een <i>gebalanceerde translocatiedrager</i> zijn. Concepties met chromosomale onbalans kan leiden tot een miskraam en/of aangeboren afwijkingen.

Bij ventrikelseptumdefect is de volgorde van de bloedstroom (links-rechts shunt)
 VCI → RA → RV → a. pulmonalis → longen → v. pulmonalis → LA → LV (→
 RV → a. pulmonalis → LA → LV) → aorta
 Toedienen van zuurstof geeft verhoogde saturatie, want er is geen rechts-links shunt.

Normaal bij een neonaat is de HF 110-160/min, de AF 30-40/min en is de lever <2 cm palpabel.



Syndroom van Turner chromosoompatroon is 45,X

Syndroom van Klinefelter chromosoompatroon is 47,XXY
 XXY syndroom, komt voor bij mannen.

Verschuinselen

- langer dan gemiddeld en hebben disproportioneel lange armen en benen.
- Testikels (10 ml). Meestal zijn ze steriel. Vaak hebben ze een laag testosterongehalte.
- Ongeveer een derde van de patiënten heeft gynaecomastie (borstvorming) en een hoger risico op borstkanker.
- Verminderde haargroei en spiermassa.
- Predispositie voor leermoeilijkheden en verminderde verbale ontwikkeling.

Diagnostiek

Karyotypering = afbeelding van de chromosomen (en daarmee de afwijkingen).

Behandeling

tijdens puberteit het geven van testosteron, voor mannelijke geslachtskenmerken en het tegengaan van osteoporose

Fragiele X syndroom Een erfelijke aandoening, die gepaard gaat met een verstandelijke handicap, op autisme gelijkend gedrag en dikwijls bepaalde uiterlijke kenmerken. Het syndroom wordt veroorzaakt door een mutatie in een gen (FMR1) dat zich bevindt op het X-chromosoom.

Symptomen

Terugkerende oorontstekingen.
 Achterstand in de motorische ontwikkeling, meestal icm verstandelijke achterstand.
 Daarnaast kan een kind druk, impulsief en ongeconcentreerd zijn.

	- het maagdarmkanaal	meconium ileus.
	- lever	
	- pancreas	vertraagde groei, een vette diarree en een tekort aan vet-oplosbare vitaminen.
	- teelballen	onvruchtbaarheid
	trommelstokvingers, bolle buik, schriel figuur	
Erfelijkheid	Autosomaal recessieve genetische aandoening.	
	Als beide ouders drager zijn; kwart kans op kind met CF. 1 op de 30 mensen heeft dit gen, dus de kans dat een kind CF krijgt is $1/30 \times 1/30 \times 1/4 = 1/3600$	
Oorzaak	Een defect in een eiwit dat het transport van chloride-ionen door de celmembraan regelt → geen water mee → taai slijm → infectierisico verhoogd.	
Anamnese	Groeigegevens, voedingsanamnese, defaecatieptroon, infectieverschijnselen, 'zout smaken'.	
Onderzoek	Zweettest, te grote zoutafscheiding in het zweet (normaal wordt met zweet verloren chloride actief teruggepompt, wat bij CF niet goed lukt).	
Behandeling	Gericht op de longen zo schoon mogelijk te houden en het slijm zo goed mogelijk te verwijderen. Dit kan door middel van sporten en fysiotherapie. Mensen met CF overlijden vooral door luchtwegproblemen.	
Indien patiënt problemen krijgt:	acceptatieproblemen → therapie-ontrouw (geen pancreasenzymen slikken) → malabsorptie → diarree en gewichtsverlies.	
<i>Autosomale overerving</i>	Een autosoom is een chromosoom dat geen geslachtschromosoom is; bij de mens dus niet het X of Y-chromosoom, maar één van de 22 paar andere chromosomen.	

Het kan dat een kind een syndroom krijgt zonder dat de ouders klachten hebben, door:

- nieuwe mutatie
- een van de ouders heeft wel het gendefect, maar komt niet tot uiting (variabele expressie)
- kiembaanmozaïek bij één van de ouders

Tetralogie van Fallot hartdefect, waarbij vier verschillende hartafwijkingen voorkomen:

- ventrikelseptumdefect (VSD); open verbinding tussen de twee ventrikels
- pulmonaalklepstenose
- overrijdende aorta; De aorta bevindt zich over het septaal defect, in plaats van in het linker ventrikel
- rechterventrikelhypertrofie

Bij een pulmonalis atresie met VSD, is er een complete obstructie (lees: pulmonalisklep niet aangelegd) van de rechterventrikeluitstroombaan. Bij patiënten met deze vorm, is er volledige doorstroom van bloed vanuit de rechter- naar de linkerkamer. De longen worden van bloed voorzien door middel van aftakkingen van systemische arteriën (Major Aorta-Pulmonary Colletaral Arterials; MAPCA's). Ze zijn ernstig cyanotisch.

In zeldzame gevallen bestaat er een gebalanceerde situatie, waarbij de stenose groot genoeg is om het longvaatbed te beschermen (tegen overmatige flow) en gering genoeg is om niet te veel cyanose te veroorzaken.

Behandeling VSD sluiten en pulmonaalstenose opheffen.

Bloedsomloop bij de foetus

Het zuurstof- en voedingsstof-rijke bloed van de placenta loopt via de ongepaarde navelstrengader (*vena umbilicalis*) en *ductus venosus* (en deels via de leverpoortader) naar de onderste holle ader (*vena cava inferior*). De twee harthelften functioneren nog in parallel omdat er twee kortsluitende verbindingen zijn tussen rechter- en linker-harthelft (d.i. kleine en grote bloedsomloop):

Een deel van het bloed gaat via vanuit de rechteratrium via het ovaal venster (*foramen ovale*) naar het linkeratrium. Een ander deel stroomt van de *truncus pulmonalis* via de *ductus arteriosus Botalli* naar de lichaamsslagader (*arcus aorta*). De nog niet uitgeklapte longen worden zo grotendeels omzeild.

Een deel van het bloed dat in de aorta terechtkomt en dat koolzuurgas en afvalstoffen bevat, wordt via de binnenste bekkenarteries (*arteriae iliacae internae*) en de gepaarde navelstrengslagaders (*arteriae umbilicales*) naar de moederkoek afgevoerd.

Infecties opgelopen tijdens zwangerschap/bevalling

<u>Lues</u>	(syfilis) Treponema pallidum. Papel -> ulcus -> exantheem/hoofdpijn -> neurolyues = aantasting van zenuwstelsel 7dgn, maculopapuleuze niet jeukende huidafwijkingen, handpalmen, voetzolen, periaanaal
Onderzoek	donkerveld microscopie perianale plaque Serologisch onderzoek op syfilis biopsie voor histopathologisch onderzoek
Behandeling	Benzathinebenzylpenicilline 2,4 ME i.m. eenmalig
<u>Rubella</u>	Rodehond of rubella is een meestal onschuldige virale kinderziekte die door het rubellavirus wordt veroorzaakt.
Symptomen	Ze kenmerkt zich na een incubatietijd van 14 tot 21 dagen door opgezette lymfeknopen achter de oren, gevolgd door huiduitslag met rode vlekjes. Deze uitslag begint op het gezicht en in de hals, waarna hij zich tot op de romp en ledematen verspreidt. Tevens doen zich koorts, oogbindvliesontsteking en gewrichtsklachten voor.
Behandeling	Over het algemeen worden de geïnfecteerde mensen nauwelijks ziek en is de ziekte snel over.
<u>Cytomegalie- infectie</u>	Een infectieziekte veroorzaakt door het cytomegalovirus (CMV).
Overdracht	Besmetting treedt op via intensief contact (speeksel, urine, sperma, cervixslijm, moedermelk en bloed).
Symptomen	Verreweg de meeste infecties verlopen subklinisch of zelfs zonder symptomen; de meeste mensen komen ooit in aanraking met het cytomegalovirus zonder ernstige verschijnselen te vertonen. <ul style="list-style-type: none">- koorts;- lymfekliervergroting;- malaise;- lymfocytose;- leverfunctiestoornissen. Congenitale infecties kunnen voor serieuze problemen zorgen: <ul style="list-style-type: none">- laag geboortegewicht;- lever- en miltvergroting;- geelzucht;- petechiën;- purpura;- pneumonie;- oogproblemen zoals cataract en chorioretinitis- neurologische problemen (encefalitis, microcefalie en cerebrale calcificaties)
<u>Toxoplasmose</u>	
Veroorzaker	Parasiet, de Toxoplasma gondii, hebben hun voortplantingscyclus in katten.
Symptomen	Veelal symptomeloos. Kan voor het ongeboren kind hersenafwijkingen geven
Diagnostiek	CT-hersenen: meerdere haarden, aankleurend (vaak ringvormig), vaak oedeem.
Behandeling	sulfadiozine

Intoxicaties tijdens zwangerschap

geneesmiddelen gebruik moeder

Roken moeder Roken kan tot placenta-insufficiëntie leiden.

Klein geboren kind Kan ontstaan zijn door roken → geeft placenta-insufficiëntie → intra-uteriene ondervoeding.

Maatregelen vrije ademweg, zorgen voor goede respiratie, circulatie op gang brengen, toevoer van glucose veilig stellen, afkoeling voorkomen.

Bacteriëmie/ sepsis Kan veroorzaakt worden door gram positieve en gram negatieve bacteriën.

Behandeling Gericht tegen beide groepen.

Respiratory distress syndrome IRDS staat voor Idiopathic Respiratory Distress Syndrome. IRDS is de belangrijkste doodsoorzaak bij te vroeg geboren kinderen. Door de onrijpheid van de longen blijft er niet, zoals normaal gesproken wel het geval is, een beetje lucht in de longblaasjes achter. Ze klappen als het ware dicht. Een volgende ademhaling vereist dan teveel inspanning, met als gevolg dat er te weinig zuurstof in het bloed komt.

Symptomen De ademhaling is versneld en zichtbaar zwaar. In de loop van de eerste paar dagen neemt dit nog toe, daarna kan herstel intreden.

Onderzoek Thorax foto

Therapie Meestal wordt er geholpen met CPAP, maar vaak moet er kunstmatig beademd worden omdat het kind uitgeput raakt. Daarnaast wordt surfactant gegeven, eens stof die de longblaasjes soepeler maakt. Vaak herstelt een kind met IRDS na vijf tot zeven dagen volledig: de longen rijpen versneld en er is niets meer van te merken. Soms duurt het echter veel langer of treden er complicaties op.

glucose + zuurstof → water + CO₂

Zuurstof is een elektronenacceptor, waarbij zuurstof omgezet wordt in water. Tekort aan zuurstof remt het mitochondriaal proces van *oxidatieve fosforylering* (ademhalingsketen). Er wordt dan melkzuur (lactaat) afgegeven.

Erythrocyten verbruiken geen zuurstof. Zij hebben glycolyse (omzetting van glucose in pyruvaat, dat als lactaat wordt uitgescheiden).

Icterus bij pasgeborene

Oorzaak extra hemolyse bij hematoom
verminderde conjugatie door de lever bij prematuur
resusantagonisme verhoogde afbraak van erythrocyten

Onderzoek oogwit checken

Complicatie beschadiging centraal zenuwstelsel - kernicterus

Behandeling fotherapie
wisseltransfusie

Oorzaak van icterus bij volwassenen:

pre-hepatisch verhoogde afbraak van hemoglobine

hepatisch lever conjugateerd niet goed door cirrose of hepatitis

post-hepatisch verstopte galwegen (lichte ontlasting, donkere urine)

Bilirubine is een afbraakproduct van de haemgroep van hemoglobine. Het gaat als ongeconjugateerd bilirubine naar de lever die het conjugateerd en het bilirubine via de gal uitscheidt. Bij indirecte bilirubinemie is het ongeconjugateerde bilirubine te hoog. Geconjugateerd bilirubine = direct bilirubine. Geconjugateerd bilirubine is minder gevaarlijk, want deze kan de bloed-hersenbarrière niet passeren (geen kernicterus).

Kernicterus zie icterus

symptomen De baby ziet geel (icterus) en is suf.

Door de kernicterus raken bepaalde hersenkernen beschadigd:

- De kern van de gehoorzenuw (VIII) nervus vestibulocochlearis waardoor een ernstige perceptieve slechthorendheid ontstaat.
- Kernen die de automatische bewegingen coördineren met als gevolg choreoathetose.
- De kernen van de hersenzenuwen die de ogen besturen (III nervus oculomotorius ,IV nervus trochlearis en VI nervus abducens) waardoor strabismus ontstaat. Bovendien hebben mensen die een kernicterus hebben doorgemaakt een verstandelijke beperking.

Anemie

Classificatie

- pathogenetisch
- Gestoorde aanmaak
 - beenmergfawijking
 - stamceldefect
 - infiltratie
 - immunologisch
 - pure red cell aplasia
 - gebrek aan produktiefactoren
 - ijzer
 - foliumzuur, vit. B12
 - erytropoëetine
 - Verhoogde afbraak
 - intracellulaire factoren
 - membraanafwijkingen
 - enzymdeficiënties
 - hemoglobine-afwijkingen
 - extracellulaire factoren
 - antistoffen
 - mechanisch
 - infecties
 - Verhoogd verlies
 - acuut/chronisch bloedverlies
- obv MCV:
- Microcytair:
 - ijzergebrek
 - thalassemie/hemoglobinopathieën
 - sideroblastaire anemie
 - Normocytair:
 - aplastische anemie
 - nierinsufficiëntie
 - meeste andere anemieën
 - Macrocytair:
 - vit. B12/foliumzuurgebrek
 - hemolytische anemieën (t.g.v. reticulocytose)
 - hypothyreoïdie/leverziekten
- Symptomen
- vermoeidheid
 - lusteloosheid
 - zwakte
 - bleke huid en slijmvliesen
 - palpaties
 - dyspnoe d'effort
 - duizeligheid
 - oorsuizingen
- Verder
- verschijnselen van decompensatio cordis
 - angina pectoris
 - systolisch geruis hart
- Onderzoek
- anamnese en LO.
 - perifeer bloeduitstrijk.
 - rode-celindices.
 - reticulocytenaantal
 - Verder:
 - ijzerstatus: Fe, TYBC, ferritine (lichaamsvoorraad).
 - hemolyse: urobiline, bilirubine, haptoglobine, LDH, Coombs-test, Hb-elektroforese, osmotische resistentie, suikerwater- en acid Hamtest.
 - macrocytaire anemie: foliumzuur- en vit. B12-bepaling.
 - beenmergonderzoek.

Behandeling bij ijzerebreksanemie ijzersuppletie

Twee vitamines om macrocytaire anemie te voorkomen: vit B11 en vit B12

Door de deficiëntie wordt de DNA synthese verstoord en dit resulteert in macrocyten.

Chemotherapeutica als methotrexaat zijn B11-antagonisten en verstoren dus de DNA-synthese.

<u>Giardiasis</u>	Infectie van de dunne darm die veroorzaakt wordt door <i>Giardia lamblia</i> , een eencellige. Giardiasis is wereldwijd een van de meest voorkomende oorzaken van diarree.
Symptomen	De ziekte heeft diarree als belangrijkste symptoom. Gepaard gaande met buikklachten, misselijkheid, algehele malaise, gasvorming en vette stinkende ontlasting
Onderzoek	microscopie en ELISA
Behandeling	antibiotica

Water gaat vanuit het intestinaal lumen naar de circulatie, *passief* tgv een lokale osmotische gradient. Het enzym *Na-K ATPase* speelt daarbij een cruciale rol.

Kind met 3 weken dagelijks koorts, amoxicilline heeft geen effect

Oorzaak	categorie/diagnose/onderzoek
	autoimmuun SLE ANA
	inflammatoir Crohn coloscopie
	maligne Leukemie bloedbeeld
	infectie UWI urinekweek
	psychogeen thermometer opwrijven & temp laten meten door verpleegster

Amoxicilline en clavulaanzuur worden samen gegeven, omdat clavulaanzuur de bacteriele β -lactamase remt welke resistentie kan geven voor amoxicilline. Een kuur duurt 7-10 dagen. Anders cotrimoxazol geven.

<u>Vergiftiging</u>	intoxicatie door geneesmiddelen
Onderzoek	plasmaconcentratie geneesmiddel bepalen
Behandeling	maagspoelen laxantia evt hemodialyse en hemoperfusie
Complicatie	na 36 uur tot 4 dagen → leverfunctiestoornissen met icterus, stollingsstoornissen en encefalopathie

Het cytochroom P450 enzymstelsel (ook wel afgekort als CYP, P450 of CYP450) is een verzameling enzymen waarvan er een aantal belangrijk zijn bij de afbraak van verschillende lichaamsvreemde (xenobiotische) stoffen (zoals medicijnen en toxinen). Dit systeem voert zuurstoffuncties in door oxidatie, deaminering, etc.

Laryngitis subglottica (pseudokroep)

	Een virale ontsteking van de bovenste luchtwegen, in de buurt van de stembanden. Meestal wordt deze infectie door een verkoudheid voorafgegaan.
Symptomen	De slijmvliezen rondom de stembanden zwellen op. Daardoor wordt het inademen moeilijker en kan benauwdheid optreden. Het ademen gaat vaak gepaard met een gierend geluid (= <i>inspiratoire stridor</i>). Het stemgeluid is meestal <i>hees</i> . Ook kan een stevige, <i>blafhoest</i> voorkomen. De lichaamstemperatuur is normaal, of hooguit 38 graden.
Behandeling	expectatief indien ernstig vernevelen met pulmicort; corticosteroiden; intubatie

Acute epiglottitis

	Epiglottitis is een ontsteking van het strotklepje, de epiglottis en komt het meest voor bij kinderen tussen de twee en vijf jaar.
Oorzaak	Haemophilus influenzae type b Epiglottitis is een medisch noodgeval waarbij onmiddellijke ziekenhuisopname nodig is. De verschijnselen lijken echter op die van pseudokroep, een veel voorkomende kinderziekte, die veel ouders de nodige schrik bezorgt.

Symptomen	- hoge koorts met keelpijn, slikklachten (leidend tot kwijlen) en snel toenemende tekenen van een luchtwegobstructie - stridor - stem is helder - kind ademt zeer voorzichtig en zit licht voorover gebogen met mond iets open (typische houding) - wijziging van de typische houding kan leiden tot dodelijke obstructie van larynxuitgang door de gezwollen epiglottis
Behandeling	Tracheotomie of een intubatie zal vaak nodig zijn om het leven van de patiënt te redden. Voorts worden antibiotica toegediend.

Asthma bronchiale

	Bij prikkelende stoffen of stoffen waarvoor de patiënt allergisch is, bij een verkoudheid of na een zware inspanning kan een astma-aanval optreden.
Symptomen	Wordt gekenmerkt door ontsteking en vernauwing van de luchtwegen, waardoor ze prikkelbaarder worden, een vergrote productie van slijm, benauwdheid, hoesten, piepende ademhaling en kortademigheid.
Erfelijkheid	Acute benauwdheid met piepend verlengd expirium, tachy- en dyspnoïsch. genetische component en omgevingsfactoren → multifactorieel meeste patiënten zijn allergisch; reactie via IgE. DNA-onderzoek is niet zinvol, want achterliggende genetische factoren zijn onbekend.
Anamnese	vraag naar aandoeningen in familie; astma, hooikoorts, eczeem
Behandeling	bronchodilatantia

Corpus alienum in luchtwegen stridor

Onderzoek	X-thorax tracheobronchoscopie
-----------	----------------------------------

Congenitale doofheid Kan achterstand geven in algemene ontwikkeling en taal en spraak.

<i>hoesten en piepen</i>	atopisch astma virale infecties bronchiale hyperreactiviteit	atopie in familie? Eczeem? verkoudheden in omgeving? Crechebezoek? uitlokkende factoren? Atopie in familie?
--------------------------	--	---

Pylorus stenose

	Pylorushypertrofie (ook wel pylorusstenose) is een niet heel zeldzame aandoening die vooral voorkomt bij jongetjes van ongeveer 2 tot 6 weken oud, hoewel ook meisjes het wel eens hebben/krijgen.
Symptomen	De pylorus gaat niet goed, of niet op het juiste moment open zodat de druk in de maag oploopt en de maaginhoud krachtig weer uit de mond spuit ('projectielbraken' - de melk ligt aan de voet van het bedje). Soms houdt het kind zo weinig voeding binnen dat de groei achterblijft.
Onderzoek	proefvoeding of echo
Behandeling	Operatie waarbij de pylorus voorzichtig gekliefd wordt.
cave	dehydratie

Alternatieve diagnose	reflux, voedselallergie, gastritis
Factoren die de maaglediging bepalen	zuurgraad osmotische druk vetten-vetafbraak producten aminozuren

Gal wordt geproduceerd door de lever. Alle stoffen die in de gal komen zijn niet wateroplosbare stoffen die niet via de nier uit te scheiden zijn. Gal wordt via de feces uitgescheiden.

Dehydratie

Symptomen:	spugen, waterdunne diarree.
	algemene indruk
	turgor
	ogen
	tranen
	slijmvliezen
	somnolentie
	verminderd
	diepliggend
	afwezig
	erg droog

pols	snel en zwak
capillary refill	> 3 sec
ademhaling	diep en snel

ORS (Oral Rehydration Solution) bevat naast elektrolyten ook glucose om de absorptie van natrium- en chloride-ionen te bevorderen.

<u>Coeliakie</u>	Chronische darmaandoening, zich kenmerkend door een aangeboren gluten-intolerantie die bij een onaangepast dieet leidt tot een beschadiging van het darmslijmvlies.
Oorzaak	De aandoening wordt waarschijnlijk veroorzaakt door een immunologische reactie tegen gluten (IgA). Gluten is een eiwitbevattende stof die voorkomt in tarwe, rogge, spelt, kamut en gerst. De aandoening leidt bij deze patiënten tot een verminderde absorptie van voedingsstoffen die verbetert bij het volgen van een glutenvrij dieet.
Symptomen	De klassieke symptomen zijn diarree, flatulentie, gewichtsverlies en vermoeidheid. Verder bolle buik. Tussen 9 en 24 maanden staan groeiachterstand en darmgerelateerde symptomen (aansluitend op het eerste contact met glutenbevattende producten) voorop. Bij oudere kinderen kunnen voornamelijk absorptiegerelateerde symptomen en psychosociale problemen aanwezig zijn. Bij volwassenen staan symptomen die in relatie staan tot de malabsorptie van nutriënten voorop.
Behandeling	glutenvrij dieet

<u>Malrotatie</u>	Afwijkende ligging van darmen en hun ophangvlies als gevolg van onvoldoende draaiing tijdens de embryonale fase. De mate van malrotatie is verschillend van patiënt tot patiënt. Kan leiden tot volvulus: beklemming door draaiing van de darm, waarbij darmnecrose dreigt door belemmering bloedvoorziening.
Oorzaak	Malrotatie kan een gevolg zijn van een hernia diafragmatica of buikwanddefect; als gevolg van herniatie door het defect wordt de normale draaiing verstoord. In ongeveer 20% bijkomende afwijkingen, met name van het maagdarmkanaal.
Symptomen	Als gevolg van de obstructie van darmlumen (braken, ileus, pijn, opgezette buik). Ongeveer helft van de pasgeborenen krijgen symptomen in eerste week, 2/3 presenteert zich voor einde eerste levensmaand en 1/7 blijft asymptomatisch.
Diagnostiek	Röntgenfoto met bariumcontrast.
Behandeling	Chirurgie

Meckels divertikel Een uitstulping van de dunne darm. Het is een overblijfsel van de embryonale situatie waarbij er een verbinding is tussen de darm en de navelstreng.

<u>Ziekte van Hirschsprung</u>	Een aangeboren neurologische ziekte van het colon, waarbij de zenuwen die voor de peristaltiek van (een deel van) het colon zorgen niet aanwezig zijn of niet goed functioneren.
Anamnese	meconium geloosd in de laatste 24 uur überhaupt defaecatie gallig braken
Symptomen	vertraagde meconiumlozing, obstipatie, braken en uiteindelijk een bolle buik door een vergroot colon
Onderzoek	rectumzuigbiopt anorectale manometrie evt coloninloopfoto
Behandeling	medicatie (laxerende middelen) en ontlastingsoefeningen

De parasympatische innervatie van het colon sigoideum vindt zijn oorsprong centraal in het sacrale ruggemerg.

De parasympatische innervatie van de maag vindt zijn oorsprong centraal in de

hersenslam (n vagus).

<u>Nefrotisch syndroom</u>	Het nefrotisch syndroom is een klinische manifestatie van nierlijden
Symptomen	- proteïnurie (groot eiwitverlies met de urine, gedefinieerd als > 3,5 gram per 24 uur) - hyperlipidemie (een te hoog vetgehalte in het bloed) - oedemen, met name in de benen - hypo-albuminemie (een te laag eiwitgehalte in het bloed)
Oorzaak	Bij ongeveer één derde van de patiënten die lijdt aan het nefrotisch syndroom is een duidelijk herkenbaar ziektebeeld verantwoordelijk voor het eiwitverlies via de nieren.
Diagnose	nierbiopt onderliggende ziekte

<u>Hypospadie</u>	Een aangeboren afwijking waarbij de plasbuis van mannen niet uitmondt aan de top van de penis, maar aan de onderkant van de eikel of zelfs halverwege of aan de basis van de penis. Deze aangeboren afwijking is niet zeldzaam: het komt voor bij 1 op de 200 à 300 jongens.
Behandeling	Operatie ter herstel van de plasbuis.

bij onduidelijkheid van het geslacht

Onderzoek	aangifte uitstellen echo abdomen (vraagstelling uterus aanwezig, plaats gonaden?) Hormoonbepaling testosteron chromosomen/karyogram met spoed verwijzen naar een gespecialiseerd centrum
-----------	--

<u>Phimosi</u>	Voorhuidsvernauwing is een aangeboren of (door infectie) verkregen vernauwing van de voorhuid (praeputium).
----------------	---

<u>Epispadie</u>	Een aangeboren afwijking van het mannelijk geslachtsorgaan, waarbij de opening van de plasbuis (urethra) niet in de top van de eikel is gelegen maar ergens aan de rugzijde van de eikel of de penis.
------------------	---

Urineweginfecties/ cystitis

Onderzoek	urinekweek: verhoogd aantal leukocyten en bacteriën.
-----------	--

<u>Hemolytische anemie</u>	hemolytisch-uremisch syndroom
Symptomen	1) bloedarmoede (anemie), met aanwijzingen voor een versnelde afbraak van de rode bloedcellen: (2) gestoorde werking van de nieren (acute nierinsufficiëntie); (3) voorafgaande gastro-enteritis met meestal bloederige diarree.
Oorzaak	een tijdelijke, verworven verminderde prostacycline activiteit ten grondslag ligt aan dit ziektebeeld.
Bacterie	vaak is E. Coli de oorzaak van dit ziektebeeld salmonellae, shigellae, yersinia, campylobacter zijn ook bacteriën die diarree kunnen geven.

Prostacycline is, voor zover bekend, de meest krachtige trombocytenuitremmende stof die in het lichaam (voornamelijk endotheelcellen) wordt gemaakt. Tevens zorgt het voor aggregatie van de bloedplaatjes en ontspanning van de vaatwand.
verminderde activiteit van prostacycline → bloedplaatjes spontaan aggregeren → komen stollingsactiverende stoffen vrij → ontstaan microstolsels en trombocytenuitremmers → circuleren en lopen vast (vooral op die plaatsen waar sprake is van een beperkte doorgankelijkheid van de haarvaten en/of plaatselijke verhoogde viscositeit).
Deze plaatselijke factoren vindt men vooral gecombineerd in de haarvaten van de vaatkluwentjes van de nieren, zodat het niet verwonderlijk is dat daar de meest sterke doorbloedingsstoornis zal ontstaan.
Het proces van de aggregatie van de bloedplaatjes en microtrombusvorming

		geeft aanleiding tot een meestal snel progressieve vermindering van het aantal bloedplaatjes met tevens snelle vermindering van de concentratie van stollingsfactoren.	
Onderzoek	lab	Hb, Ht	trombocyten
			ureum/kreatinine
Behandeling	Gericht op de levensbedreigende factoren zo snel mogelijk onder controle te krijgen.		
<u>Trombocytopenie</u>			
Oorzaak	te weinig thrombocyten (bloedplaatjes)		
	idiopathische trombocytopenische purpura (ITP)		
	leukemie		
	aanmaakstoornis	vit B12-deficiëntie	
	afbraakstoornis	verhoogd wegvangen door de milt	
verschijnselen	mild	blauwe plekken	
		puntbloedinkjes (petechien)	
		slijmvliesbloeding	
		huidbloedingen	
	ernstig	bloeding maag-darmkanaal	
		nier- of urinewegbloeding	
		hersenvloeding	
Onderzoek	Hb, leukocyten		
Behandeling	ITP is meestal de oorzaak bij kinderen tot 10 jaar. Het gaat vaak vanzelf over.		

Maligniteiten

Acute leukemie

Typen

kanker van de witte bloedcellen

Acute leukemieën, waarbij de maligne cellen onrijp zijn, en chronische leukemieën, die juist een opeenhoping van rijpe cellen vertonen. Afhankelijk van het celtype kunnen acute en chronische leukemieën weer onderverdeeld worden in een lymfatische en myeloïde vorm.

acute lymfatische leukemie (ALL)	Veel bij kinderen en jong volwassenen
acute myeloïde leukemie (AML)	Vooral tussen 20-40 jaar en ouder dan 60 jaar
chronische lymfatische leukemie (CLL)	Vooral bij bejaarde mensen
chronische myeloïde leukemie (CML)	Vooral bij jong volwassenen

Behandeling chemotherapie en bestraling, eventueel gecombineerd met beenmergtransplantatie of tegenwoordig ook stamceltransplantatie

Bij jonge kinderen komt met name *acute lymfatische leukemie* voor, die in ongeveer 80% van de gevallen te genezen is. Dat heeft met name te maken met het feit dat deze leukemie relatief gevoelig is voor chemotherapie.

Bloedplaatjes worden gemaakt in het beenmerg uit megakaryocyten. Door afsnoering ontstaan duizenden bloedplaatjes.

Stollingsfactoren die voorkomen in de a-granula van trombocyten
Plaatjesfactor IV, van Willebrandfactor, thrombospondine etc.

Hematopoetische stamcel rode beenmerg									
Hematopoëse									
Leukopoëse							Erytropoëse	Trombopoëse	
Myeloblast			Monoblast	Lymfoblast			Proerythroblast	Megakaryoblast	
Promyelocyt			Monocyt	Lymfocyt			Erythroblast		
Neutrofiële granulocyt	Basofiele granulocyt	Eosinofiele granulocyt	Macrofaag	B-cel	T-cel	NK-cel	Retikulocyt		Megakaryocyt
						Mastocyt	Erytrocyt	Trombocyt	

Hypogonadisme

(te lage spiegels van geslachtshormonen) Onvoldoende functioneren van de geslachtsklieren (= gonaden), waardoor de spiegels van de mannelijke (o.a. testosteron) of vrouwelijke geslachtshormonen (o.a. oestrogenen en progesteronen) in het bloed abnormaal laag (= hypo-) zijn.

Symptomen (o.a.) Groeistoornissen, verminderd libido (= zin in seks), vruchtbaarheidsstoornissen (= infertiliteit), veranderingen van de uiterlijke geslachtskenmerken, tepel-afscheiding

Behandelingen (o.a.) - medicijnen: hormonen die testosteron en oestrogenen/progesteronen vervangen (= substitutie) of de afgifte daarvan stimuleren.

Syndroom van Cushing

Verschijselen van een te hoog cortisolgehalte in het bloed (hypercortisolemie).
Meestal is dit een gevolg van inname van cortisol in de vorm van medicijnen, of van een te hoge cortisolproductie door de bijniere.
hypofyse Geeft dan teveel ACTH af, een hormoon dat de bijniere stimuleert om cortisol te maken. Dit wordt ook wel de ziekte van Cushing genoemd.
bijnier Produceert te veel cortisol.
iatrogeen Door behandeling met corticosteroïden voor een andere ziekte.

Werking	Cortisol remt ontstekingsreacties en geeft hyperglykemie. Het lichaam reageert op het te hoge glucosegehalte door insuline te produceren. De langdurig verhoogde cortisol en het langdurig verhoogde insuline zorgen samen voor een <i>abnormale verdeling van het lichaamsvet</i> . Ook leidt een continu verhoogde productie van insuline uiteindelijk vaak tot <i>diabetes mellitus</i> . Het verhoogde cortisol zorgt ook voor de <i>afbraak van eiwitten</i> in de spieren, in de huid en in het haar. Cortisol heeft ook een remmend effect op een ander hormoon, ADH, wat ervoor zorgt dat iemand met het syndroom veel moet plassen (last heeft van <i>polyurie</i>).		
<u>Diabetes insipidus</u>	polyurie (veel plassen) en polydipsie (veel drinken, 5 - 15 liter per dag)		
Oorzaak	ontbreken van antidiuretisch hormoon (Vasopressine, ADH)		
Onderzoek	urine osmol		
Behandeling	vasopressine		
<u>Ziekte van Addison</u>	Een tekort aan aldosteron en cortisol ten gevolge van een chronische primaire bijnierschorsinsufficiëntie.		
Oorzaak	auto-immuniteit		
Symptomen	oranje/bruine verkleuring (hyperpigmentatie) van de huid en de grijze verkleuring van de slijmvliezen		
Behandeling	corticosteroiden oraal		
<u>Hypothyreoïdie</u>			
primaire hypothyreoïdie	probleem in schildklier, maakt zelf niet genoeg T4 en T3		
secundaire hypothyreoïdie	aandoening aan de hypofyse		
tertiaire hypothyreoïdie	aandoening aan de hypothalamus		
voornamelijk <u>primaire hypothyreoïdie</u> , de andere vormen zijn zeldzaam.			
Oorzaak	auto-immuunziekte	Ziekte van Hashimoto	
Symptomen	Heel vaak weinig verschijnselen. - menstruatiecyclus kan verstoord raken; hevigere menstruatie, tepeluitvloed, libidoverlies, vruchtbaarheidsstoornissen, pubertas praecox - kouwelijk, worden wat traag en gauwer vermoeid, er bestaat misschien een zekere mate van obstipatie		
Diagnostiek	lab	T4, T3, TSH	
Behandeling	synthetische schildklierhormoon	levothyroxine	
uitsluiten bij een kind:	bijnierschorsinsufficiëntie diabetes insipidus	bepaling	cortisol (ACTH) urine osmol
thyroglobuline wordt gejodeerd (krijgt jodium atomen) → tyrosine residuen (wordt ook gejodeerd) → 2x di-jodium tyrosine geeft T4, 1x di- en 1x mono-jodium tyrosine geeft T3			
<u>Hyperthyreoïdie</u>	Overproductie doordat antistoffen tegen de eigen schildklier aangrijpen op de receptoren, die de schildklier stimuleren tot een hogere hormoonproductie, waardoor een ontsteking ontstaat van de schildklier met een te hoge hormoonafscheiding.		
Kan ziekte van Graves zijn			
Ziekte van Graves (ziekte van Basedow)			
	- hyperthyreoïdie door struma (=schildkliervergroting)		
	- exophthalmus (uitpuilende ogen)		
	- tachycardie		
Symptomen	Verhoogd metabolisme; gejaagde indruk, trillende vingers, tachycardie, een ontregelde menstruele cyclus.		
Diagnostiek	lab	T4, T3, TSH. TSH-receptor antistoffen	
Behandeling	medicamenteus	-carbimazol (remmen de aanmaak van schildklierhormoon in de schildklier)	

-dosis radio-actief jodium waardoor deel schildklier vernietigd wordt. Aanvullend moet dan wel schildklierhormoon worden gebruikt (levothyroxine)
- bètablokker (Bèta-blokkers vertragen de hartslag en heffen stoornissen in het hartritme op. Hierdoor verminderen de symptomen van een te hoge schildklierwerking, maar de schildklierwerking zelf verandert niet. Voorbeelden zijn metoprolol en propranolol.)

<u>Impetigo</u>	krentenbaard.
Symptomen	sinds week kleine blaasjes rond neus en mond met een rode hof die later indrogen tot honinggele korsten. Verder geen klachten.
Behandeling	lokaal antibiotische zalf (fusidinezuur)

Osteogenesis imperfecta Een zeldzame autosomaal dominant overgeërfde botziekte, die met name gekenmerkt is door zeer broze botten. Daarnaast is ook het bindweefsel aangetast, waarbij gewrichten, tanden en de huid kunnen zijn aangedaan.

Hersenen, zenuwen, spieren

<u>Meningitis</u>	hersenvliesontsteking; virale vorm vaak milder dan bacteriële.		
Symptomen	volwassenen:		
	-	plots erg ziek worden, hoge koorts met sufheid, hevige hoofdpijn eventueel met lichtschuwheid of overgeven, de kin niet op de borst kunnen brengen, kleine puntbloedingen in de huid van met name de benen. De puntbloedinkjes (petechiën) zijn een laat symptoom.	
	-	Bij kinderen: hoge koorts, maar koude handen en voeten, pijn in de benen (hinder bij staan en lopen!) en een ongewone bleekheid van de huid.	
	-	Bij baby's: niet meer willen drinken, lusteloos, kreunen, bleek, pijn bij verluieren, huidbloedinkjes (een laat symptoom). Soms is koorts niet aanwezig.	
Oorzaak	bacterieel	H. Influenza N. Meningitidis S. Pneumonia	(meningokokken) (pneumokokken)
	viraal	enterovirus, bof, mazelen, herpes	
Onderzoek	liquorpunctie		
	bacterieel	glucose verlaagd, eiwit verhoogd, mn granulocyten	
	viraal	glucose en eiwit normaal, mn lymfo –en monocyten	
Behandeling	bacteriële meningitis behandelen met antibiotica viraal heeft onbehandeld een gunstige prognose		

Indien CT-scan geen tekenen van intracranieële drukverhoging toont, danwel voldoende ruimte rond stam aanwezig is, lumbaal punctie verrichten.

Cerebral palsy Ook wel spastische diplegie. soort verlamming van (een groep) spieren. Het is geen ziekte, maar een aandoening die specialistische behandeling vereist om ernstigere zaken te voorkomen.

Typen	ataxie	coördinatiestoornis met name bij lopen
	athetose	trillende bewegingen van de ledematen
	dystonie	een vorm van draaispasmen
	hypotonie	te lage spierspanning, gaat na 1 jaar over op hypertonie
	spasticiteit	verkramping/stijfheid
Anamnese	verloop van zwangerschap en geboorte ontwikkelingsmijlpalen een infarct van de (a cerebri media) in de capsula interna tast de corticospinale banen aan.	

Purpura van Henoch-Schönlein

Een vasculitis die vooral bij jonge kinderen voorkomt. Het pathogenetisch mechanisme is de neerslag van IgA-bevattende immuuncomplexen, vooral in de huid en de nieren. In de huid vooral van de (onder)benen treden voelbaar verdikte rode petechiën en purpura op. Verder komen buikklachten en gewrichtsklachten voor, vaak in aansluiting op een soms weinig opvallende infectie van de luchtwegen.

Immuundeficiënties

Verworven	aangeboren of verworven
	Een verworven ziekte die het immuunsysteem verzwakt is AIDS, veroorzaakt door het HIV-virus. Kanker van de witte bloedcellen (leukemie) of van de lymfklieren (lymfoom) kunnen ook tot een verzwakt afweersysteem leiden.
Gevolg	Immuungecompromitteerde patiënten lopen het risico op het ontwikkelen van opportunistische infecties. Dit zijn infecties die worden veroorzaakt door micro-organismen die niet erg virulent zijn, dat wil zeggen dat ze weinig ziekmakend vermogen hebben. Opportunistische infecties zijn een belangrijke doodsoorzaak bij AIDS- en transplantatie-patiënten.
Onderzoek	volledig bloedbeeld met leuco-diff, immuunglobulinen IgM, IgG, IgA, zweetest.

Afweersysteem

aangeboren (aspecifiek)

Het aspecifieke deel is direct werkzaam, maar minder specifiek voor de pathogeen

humoraal	complementsysteem	geeft lysis van met antilichamen gecoate cellen
	activatie door	immuuncomplexen (Een immuuncomplex is het binden van IgG antilichamen aan lichaamsvreemde antigenen) rechtstreeks met bacteriën en virussen
cellulair	fagocyten (macrofagen) neutrofiele/basofiele granulocyten monocyten	

verworven (specifiek/adaptief) Het adaptieve deel past zich aan de pathogeen aan, dit kost tijd, maar zal uiteindelijk een sterke afweer worden. Witte bloedcellen die door stamcellen in het beenmerg worden geproduceerd.

humoraal	B-cellen maken antilichamen/ <i>immunoglobulinen</i> binding van antigeen en T-helper lymfocyt aan de B-lymfocyt → differentiatie en proliferatie → tot plasmacel of memory B-lymfocyt → plasmacel maakt antilichamen (IgA, IgD, IgE, IgG, IgM)
cellulair	T-cellen T-helper CD4 cytotoxische T-cel CD8. Zorgt ervoor dat virussen of andere pathogenen worden gedood of onschadelijk gemaakt. Een verzwakt virus werkt het beste als vaccin om de cytotoxische T- lymfocyten te stimuleren door virale eiwitsynthese + presentatie virus eiwitten (op MHC klasse I)

Humorale componenten zijn enzymen die zich in vloeistoffen in het lichaam bevinden, bijvoorbeeld in het bloed. Humorale componenten remmen zelf de pathogeen of activeren andere enzymen of cellen die de pathogeen opruimen.

Cellulaire componenten zijn cellen die werken voor het immuunsysteem, zoals de witte bloedcellen.

Passief krijgt een kind van de moeder de immunoglobulinen IgG (transplacentair) en IgA (via de moedermelk)

Coma

	GCS < 8	
Oorzaak	trauma	schedeltrauma, intracraniele bloeding
	toxisch	geneesmiddelen
	infectieus	encefalitis, meningitis
	metabool	hypoglykemie
Onderzoek	lab glucose	Persisterende hypoglykemie geeft irreversibele cerebrale schade

Een metabole oorzaak van het coma kan een hormonale oorzaak hebben: glucagon. Normaliter reageren de hepatocyten op dit hormoon en voorkomen daarmee een coma.

verhoogt glucagon de bloedsuikerspiegel.

Glucagon stimuleert onder andere de glycogenolyse (de afbraak van glycogeen tot glucose). Ook wordt de proteolyse (van eiwit naar aminozuren) en de lipolyse (van vet naar glycerol + vetzuren) gestimuleerd, waarbij de reservevoorraden worden aangesproken. De stoffen die hierbij vrijkomen kunnen hierna aangewend worden bij de gluconeogenese, waardoor glucose wordt gevormd. Door stimulering van levercellen door glucagon, geven deze cellen glucose af aan het bloed, waardoor de bloedglucosewaarden worden verhoogd.

Insuline doet het tegenovergestelde van glucagon (beide geproduceerd in eilandjes van Langerhans).

Kennisitems, anders dan ziektebeelden

Kennis van screeningsonderzoek bij zuigelingen

hielprik	oa op 21-hydroxylase deficiëntie. criteria van Wilson & Jungner voor screening op 21-hydroxylase def. - belangrijk gezondheidsprobleem ernstige aandoening - voorzieningen voor diagnose en therapie aanwezig - test aanvaardbaar voor bevolking hielprik is weinig belastend - kosten/baten relatief goedkoop
----------	---

Neonatale screening Van praktisch alle pasgeborenen wordt in Nederland door een hielprik bloed afgenomen. Zij worden daarmee gescreend op drie aandoeningen: fenyketonurie (PKU), congenitale hypothyreoïdie (CHT) en adrenogenitaal syndroom (AGS).

Criteria	goed omschreven aandoening geschikte diagnostische methode therapie beschikbaar en toegankelijk vrijwillige deelname goede voorlichting ouders en informed consent
----------	--

Op consultatiebureau screenen op oa gehoortest, VTO-taalttest
wanneer 9 maanden, resp 2 jaar

kennis over de inentingsprogramma's in Nederland
kennis van de voornaamste profylactische maatregelen bij een geval van een besmettelijke ziekte
kennis over de benodigde voeding (hoeveelheid, frequentie en samenstelling) voor een pasgeborene, een zuigeling, een kleuter en een adolescent

Kennis van de instanties die hulp bieden bij pedagogische en psychologische problemen bij kinderen en gezinnen

kind met ADHD kan je doorsturen naar bureau jeugdzorg

Oefentoets

Vraag 1

U bent kinderarts in een groot niet academisch ziekenhuis en tijdens een weekenddienst wordt er door de obstetricus gebeld of u meteen naar de verloskamer wilt komen, omdat er een jongetje geboren is via een spontane partus na een zwangerschap van 31 weken. De moeder heeft zich tijdens de zwangerschap vaak aan de prenatale controle onttrokken. Ze leidt een zeer onregelmatig leven en rookt 25 sigaretten per dag. De vliezen zijn vlak voor de partus gebroken. De bevalling verloopt vlot zonder complicaties. De apgar score na 5 minuten bedraagt 3. Het geboortegewicht bedraagt 870 gram. U vermoedt dat het vele roken oorzaak is van het lage geboortegewicht voor de zwangerschapsduur.

Klinische vraag	Antwoord
1. Hoe leidt veel roken tot foetale groeivertraging?	1. Placenta insufficiëntie en daardoor intra-uteriene ondervoeding.
2. Er zijn meerdere therapeutische- en/of voorzorgsmaatregelen bij het kind die onmiddellijk genomen moeten worden. Noem er vier.	2. <ul style="list-style-type: none">- Zorgen voor een vrije ademweg (zo nodig intuberen)- zorgen voor goede respiratie (extra zuurstof, zo nodig beademen)- Circulatie op gang brengen / houden (hartmassage, adrenaline)- de toevoer van glucose veilig stellen (hypoglycemie voorkomen)- afkoeling voorkomen

Biomedische vraag	Antwoord
Hypoxia kan leiden tot een toestand van metabole acidose.	
1. Welk mitochondriaal proces wordt direct geremd door het tekort aan zuurstof?	1. Oxidatieve fosforylering (de ademhalingsketen, vorming van ATP uit ADP, fosfaat en chemische energie)
2. Welke metaboliet wordt nu afgegeven aan het bloed door cellen waarin dit proces geremd is?	2. Melkzuur (lactaat)
3. Erythrocyten maken voor hun energievoorziening geen gebruik van zuurstof. Welk proces levert in deze cellen de benodigde energie?	3. Glycolyse (de omzetting van glucose in pyruvaat, dat als lactaat wordt uitgescheiden)

Vraag 2

U bent huisarts en ziet Bas, een peuter van 16 maanden oud, en zijn moeder. Hij was kerngezond tot de leeftijd van 9 maanden. Moeder klaagt dat Bas sinds een maand of vier niet meer goed in gewicht aankomt, terwijl hij wel goed eet. Hij heeft vier tot zesmaal per dag dunne ontlasting, maar braakt niet. Verder vindt moeder hem hongerig en humeurig. Bij lichamelijk onderzoek ziet u een dystroof kind met een opvallend bolle buik. Het gewicht van 9,5 kg is beneden het gewicht op het consultatiebureau bij 12 maanden.

Klinische vraag	Antwoord
1. Noem de 2 meest waarschijnlijke diagnoses.	1. Coeliakie-parasitaire infectie en/of Giardia Lamblia infectie
2. Noem voor elk de gangbare behandeling.	2. Glutenvrij dieet (bij keuze voor coeliakie)- Antibiotica (Flagyl of tinidazol) (bij keuze voor Giardia infestatie)

Biomedische vraag	Antwoord
1. Hoe wordt water vanuit het intestinaal lumen naar de circulatie getransporteerd?	1. Het transport verloopt passief ten gevolge van een lokale osmotische gradient.
2. Welk enzym speelt daarbij een cruciale rol?	2. Na-K ATPase

Vraag 3

Op uw huisartsspreekuur komt een moeder met haar zoontje Jan van 5 jaar. Jan is vannacht een paar keer huilend wakker geworden. Hij heeft geen koorts, maar wel al enige tijd een vieze snotneus. Moeder meldt dat hij de laatste weken slechter eet en drinkt. Ook denkt ze dat Jan slecht hoort. Op school had de juffrouw hierover ook al een opmerking gemaakt. Moeder wil graag dat Jan naar de specialist verwezen wordt. Jan heeft een uitgebreide voorgeschiedenis met recidiverende bovenste luchtweginfecties en maakte al 5x in zijn leven een acute middenoorontsteking door, de laatste keer 11 maanden geleden. Toen hij 3 jaar oud was werden bij hem trommelvliesbuisjes geplaatst. Bij onderzoek ziet u een niet zieke, huilende jongen. Rechts is een dof trommelvlies en links een getraheerd trommelvlies met vaatinjectie rond de hamersteel te zien. Keel: forse crypteuze tonsillen zonder beslag. In de voorste halsgroeve zijn meerdere vergrote lymfklieren palpabel. Bij navraag blijkt dat moeder graag wil dat Jan naar de specialist verwezen wordt.

Klinische vraag

Antwoord

1. Wat is de meest waarschijnlijke diagnose?	1. Chronische adenoïditis
2. Er zijn argumenten voor en tegen verwijzen. a. welke therapie zou bij verwijzing voorgesteld moeten worden? b. welk beleid is aangewezen als niet verwezen wordt?	2. [a] Adenoïdectomie, tonsillectomie of TV-buisjes [b] symptomatisch (analgeticum en xylomethazoline neusdruppels).

Biomedische vraag

Antwoord

De lymfeklieren in de voorste halsgroeve zijn bij Jan vergroot.	
1. Hoe komt dat en welke cellen speelt hierbij een belangrijke rol? Geef de specifieke celtype aan.	1. Massale proliferatie van B-lymfocyten in de drainerende lymfeklieren
2. Wat is de oorzaak?	2. Verhoogd antigentransport (mbv dendritische cellen) vanuit het ontstekingsgebied
3. Verklaar op welke weg het impuls/ de informatie tot vergroting bij de lymfeklieren terecht komt.	3. (Mbv dendritische cellen) via lymfevaten

Vraag 4

U bent huisarts en wordt voor een spoedvisite geroepen bij de 18-maanden oude Jeremy. Hij was kerngezond tot gisteren. Hij spuugt sinds 1 dag elke voeding uit en heeft elk uur waterdunne diarree. Het is onduidelijk of hij nog geplast heeft. Andere kinderen op de crèche zijn ook ziek met spugen en diarree. U houdt er rekening mee dat u een ernstig gedehydrerd kind zult aantreffen.

Klinische vraag

Antwoord

1. Noem zes symptomen waarop u zult letten om dehydratie van meer dan 10% vast te stellen.	1. Algemene indruk: somnolentie Turgor: verminderd Ogen: diepliggend Tranen: afwezig Slijmvliesen: erg droog Pols: snel en zwak Capillary refill: > 3 sec Ademhaling: diep en snel

Biomedische vraag

Antwoord

Orale Rehydration Solution (ORS) bevat naast electrolyten ook glucose.	
1. Waarom?	1. De glucose is toegevoegd om de absorptie van natrium- en chloride-ionen te bevorderen.

Vraag 5

Een jongetje van 6 jaar bezoekt samen met zijn moeder de huisarts. Er ontstaan sinds een week rond neus en mond kleine blaasjes met een rode hof die later indrogen tot honinggele korsten. Hij heeft hier verder geen klachten van en zijn moeder vertelt dat zijn vriendje dezelfde gele korsten heeft.

Klinische vraag

Antwoord

1. Wat is de meest waarschijnlijke diagnose?	1. Impetigo vulgaris / krentenbaard.
2. Wat is de meest voor de hand liggende therapie?	2. Lokale behandeling met antibiotische zalf (bv. Fusidinezuur) of zwavelhoudende zalven.

DE BIOMEDISCHE VRAAG IS VERVALLEN

Biomedische vraag

Antwoord

De cellen in de epidermis vormen, dankzij hun goed ontwikkelde cytoskelet en door de junctions waarmee zij aan elkaar vastzitten, met elkaar een zeer stevig meerlagig celverband.	
1. Welke soort cytoskeletfilament en welk type junction bewerkstelligen samen deze stevigheid?	1. Intermediaire filamenten (keratinefilamenten) en desmosomen.

Vraag 6

Als poortarts in een algemeen ziekenhuis ziet u de 10- weken oude ex-prematuur Osman, wegens ontroostbaar huilen. Hij heeft dit al enkele malen eerder gehad, maar dan ging het steeds binnen een uur over. Vandaag is hij al 3 uur aan het krijsen. Bij lichamelijk onderzoek valt een pijnlijk gespannen zwelling in de linker lies op. Als u met een lampje door de zwelling schijnt is deze niet diafaan/translucent. Voorzichtig masserend lukt het u de zwelling te doen verdwijnen. Osman wil kort daarna weer drinken en valt tevreden in slaap.

Klinische vraag

Antwoord

1. Wat sloot u uit toen de zwelling niet diafaan/translucent bleek?	1. Hydrocèle.
2. Wat is uw waarschijnlijkheidsdiagnose?	2. Liesbreuk.
3. Welke complicatie kunt u voorkomen door de afwijking op zeer korte termijn te laten opereren?	3. Beklemde/geïncarcereerde liesbreuk of darmnecrose/strangulatie.

Biomedische vraag

Antwoord

1. Welke niet geobliteerde peritoneale structuur kan een rol spelen bij het ontstaan van een zwelling in de liesregio ?	1. Processus vaginalis.
2. Waar bevindt zich in het onder vraag (1) bedoelde geval de breukpoort ?	2. Anulus inguinalis profundus (internus).

Vraag 7

Als arts-assistent kindergeneeskunde ziet u een meisje van 7 jaar op uw spreekuur. De ouders komen met de klacht dat hun dochter steeds meer lijkt te vergeten en dat zij in groep 3 van de basisschool niet mee kan komen. Zij was altijd een vlotte baby en heeft zich in de eerste vier jaar voorbeeldig ontwikkeld. De afgelopen drie jaren echter hebben zij veel problemen met het meisje gehad, zij is druk en onhandelbaar en slaapt 's nachts heel slecht. Om deze redenen hebben zij al enige tijd begeleiding via het RIAGG. Bij doorvragen heeft zij veel KNO infecties doorgemaakt, is zij slechthorend en heeft in wisselende mate last van diarree. Bij het lichamenlijk onderzoek ziet u een klein meisje, zij is zeer druk en behoudens het feit dat zij stug haar heeft en stevige wenkbrauwen valt u weinig op. U twijfelt of de milt palpabel is. U overweegt een stofwisselingsziekte.

Klinische vraag

Antwoord

1. In welke groep van stofwisselingsziekten passen de klachten?	1. (Lysosomale) stapelingsziekten of mucopolysaccharidosen.
2. Welk gegeven in de anamnese doet u vooral voor dit type stofwisselingsziekten kiezen?	2. De knik in de ontwikkeling / regressie.

Biomedische vraag

Antwoord

Bij de behandeling van stofwisselingsziekten middels enzymvervangings therapie wordt het enzym dat de patiënt zelf niet kan maken via een infuus aan de patiënt toegediend.	
1. Waarom heeft deze therapie vaak slechts beperkt succes? (noem twee redenen)	1. Opname van enzymen door cellen is zeer matig; afbraak van enzymen in bloed; immunologische respons tegen deze normaliter intracellulaire eiwitten.
2. Waarom werkt deze therapie niet bij ziekten die de hersenen aantasten?	2. Bloed-hersenbarrière laat de enzymen niet door.

Vraag 8

Kevin (2 jaar oud, 13 kg) logeert tijdens de zomervakantie een paar dagen bij zijn grootouders. Op zondagmorgen vroeg treffen zijn grootouders hem aan in de badkamer op een krukje met zijn neus in de medicijnkast. Een strip met paracetamol is leeg, een ander ligt op de grond nog vol en in zijn handen heeft hij een strip met medicijnen van zijn grootvader. De grootouders gaan voor de zekerheid meteen naar de eerste hulp van het nabij gelegen streekziekenhuis. U bent de dienstdoende eerste hulp arts. Bij nader onderzoek heeft Kevin alleen maar paracetamol geslikt, 9 tabletten van 500 mgr. Bij verdere anamnese en lichamenlijk onderzoek heeft Kevin geen klachten.

Klinische vraag

Antwoord

1. Welk onderzoek dient nu plaats te vinden?	1. Met spoed bepaling van de plasmaconcentratie van paracetamol.
2. Welke behandeling is mogelijk?	2. Onmiddellijk maagspoelen en toediening van laxantia. Bij een hoge paracetamol spiegel acetylcysteïne oraal of zelfs i.v.. Evt. hemodialyse en hemoperfusie overwegen.
3. Welke complicatie verwacht u als tijdige behandeling achterwege blijft?	3. Na 36 uur tot 4 dagen ontstaan leverfunctiestoornissen met icterus, stollingsstoornissen en encefalopathie

Biomedische vraag

Antwoord

1. Indien nodig maakt de lever stoffen (ook geneesmiddelen) beter in water oplosbaar. Welk belangrijk enzymstelsel is hierbij betrokken?	1. Cytochroom P 450.
2. Wat doet dit enzymstelsel?	2. Het voert zuurstoffuncties in door oxidatie, deaminering, etc.

Vraag 9

U bent huisarts en u ontvangt op uw spreekuur de biologische ouders van de 4 maanden oude Piet. Bij hun zoon is sinds kort een erfelijke aandoening geconstateerd. Hij lijdt aan een autosomaal dominant overervend syndroom, waar doofheid een onderdeel van is. Na alle informatie uit het ziekenhuis hebben de ouders nog enkele vragen. De ouders zijn beiden goedgehoord.

Klinische vraag

Antwoord

1. Waarom is het van belang voor Piet om nu al slechthoornheid/doofheid op te sporen?	1. Het voorkomen van taal en spraakachterstand.

Biomedische vraag

Antwoord

1. Welke twee waarschijnlijke verklaringen heeft u voor het feit dat beide ouders goedgehoord zijn en dat bij Piet het genoemde syndroom is geconstateerd?	1. (a) Nieuwe mutatie. (b) Één van de ouders heeft wel het gendefect, maar is niet doof (variabele expressie, non-penetrant). (c) Kiembaanmozaïek bij één van de ouders.
--	---

Vraag 10

Op uw huisartsensprekkuur ziet u Johan (2,5 jaar). U hebt hem al eens eerder gezien in verband met bronchitis-klachten. Moeder vertelt u dat zij zich zorgen maakt. Ze vindt dat hij er vaak zo 'pierig' uitziet en dat hij volgens haar ook niet goed groeit. Ze geeft hem al vaak wat extra te eten, maar desondanks blijft Johan een schriel kereltje. Ook maakt ze zich zorgen over het feit dat hij een 'bolle buik' heeft. Als u Johan onderzoekt is hij inderdaad mager (lengte 0 SDS, gewicht naar lengte -2,5 SDS). Hij heeft een toegenomen voor-achterwaartse thoraxdiameter. Net als bij een vorig consult hoort u wat grove crepitaties over de longen. Hij heeft een bolle buik, de lever is net onder de ribbenboog palpabel. Aan de extremiteiten vallen trommelstokvingers met horlogeglasnagels op.

Klinische vraag

Antwoord

1. Wat is de meest waarschijnlijke diagnose?	1. Cystic Fibrosis (CF).
2. Noem drie anamnestiche gegevens die u verder nog wilt weten.	2. Drie van de volgende: (1) groeigegevens uit verleden (consultatiebureau), (2) voedingsanamnese, (3) defaecatiepatroon (frequentie, volume, consistentie, steatorroe), (4) infectieverschijnselen (luchtwegen, koorts), (5) 'zout smaken'.
3. Welk aanvullend onderzoek is geïndiceerd om uw waarschijnlijkheidsdiagnose te bevestigen?	3. Zweettest

Biomedische vraag

Antwoord

Stel dat het gaat om een autosomaal recessief overervende aandoening.	
1. Hoe groot is de kans dat een volgend kind van de ouders van Johan ook deze aandoening zal hebben? Ga ervan uit dat er geen sprake is van een nieuwe mutatie.	1. 25%

Vraag 11

Op uw spreekuur ziet u een jongetje van 6 weken oud. Moeder vertelt dat hij de laatste weken meer en meer is gaan spugen, steeds kort nadat hij de fles heeft opgedronken. Na het spugen heeft hij direct weer honger. Opvallend is verder dat het braaksel er met zeer krachtige golven uitkomt. In de eerste weken na de geboorte is hij goed gegroeid, van 3150 gram bij de geboorte tot 3400 gram; sindsdien niet meer. Het ontlastingspatroon is niet wezenlijk veranderd: 3-4x per dag wordt een luiertje geproduceerd.

Klinische vraag	Antwoord
1. Wat is de meest waarschijnlijke diagnose.	1. Pylorushypertrofie.
2. Geef tenminste één alternatieve diagnose.	2. Reflux, voedselallergie, gastritis, adrenogonaal syndroom, malrotatie.

Biomedische vraag	Antwoord
1. Noem 3 factoren die de maaglediging bepalen.	1. (1) zuurgraad (2) osmotische druk (3) vetten-vetafbraak producten (4) aminozuren.

Vraag 12

Hein, een 2-jarige jongen wordt door zijn ouders naar de EHBO gebracht. Er zijn 2 problemen. De belangrijkste reden om te komen is dat Hein niet meer op zijn linkerbeen kan staan. Dit is vanmorgen voor het eerst opgevallen en omdat hij de hele dag veel heeft gehuild komen ouders om 17 uur naar de EHBO. Bij goed doorvragen vertellen de ouders dat Hein de dag ervoor met zijn linkerbeen tegen de salontafel is aangelopen. Hij heeft toen wel even gehuild maar is daarna weer gaan spelen. Daarnaast heeft Hein al 3 dagen wat koorts, hoest hij veel en ademt wat snel. De verdere anamnese levert geen bijzonderheden op. Bij lichamelijk onderzoek zien we een niet ziek mannetje, temp 38,5. KNO gebied rustig. Over de longen mogelijk wat crepitaties links basaal. Op beide bovenarmen enkele hematomen. Buik: gb. Linkerbeen gezwollen, niet verkleurd, niet warm, wel pijnlijk en een duidelijke functio laesa. Aanvullend onderzoek bestaat o.a. uit een X-thorax en een X-linkerbeen. Op de X-thorax worden behoudens een oude ribfractuur geen afwijkingen gezien en de X-linkerbeen toont een fractuur van de tibia.

Klinische vraag	Antwoord
1. In de differentiaal diagnose wordt bij Hein ook gedacht aan kindermishandeling. Noem 3 punten uit de beschrijving van de casus die u doen denken aan kindermishandeling.	1. (1) trauma past niet bij verwonding (door stoten tegen tafel geen tibiafractuur) (2) hematomen op bovenarmen (3) oude ribfracturen (4) tijdsverloop tussen debuut klachten en presentatie.

Biomedische vraag	Antwoord
1. De tibia is een bot dat makkelijker fractureert dan het femur. Geef hiervoor twee verklaringen.	1. (1) ligt over de geheel lengte subcutaan (2) heeft een dun gedeelte iets onder het midden (overgang bovenste 2/3 naar onderste 1/3).

Vraag 13

Tim is een zuigeling van 1 week oud. Hij is geboren na een zwangerschapsduur van 40+2 weken en had een geboortegewicht van 3000 gram. Hij wordt door de huisarts naar de kinderarts doorverwezen met de volgende klachten: Sinds 1 dag huilt Tim dag en nacht, is hij onrustig en prikkelbaar. Hij krijgt om de 3 uur voeding, drinkt redelijk goed, maar is tijdens en na de voeding erg onrustig. Ook spuugt Tim sinds een dag na iedere voeding een of meerdere keren een flinke golf. Bij lichamelijk onderzoek ziet de kinderarts een huilende, goed gecirculeerde zuigeling, met een gewicht van 2850 gram en een temperatuur van 37°C. De buik is opgezet en bol, de peristaltiek is spaarzaam, en palpatie is pijnlijk. Opvallend is dat bij rectaal toucher de ampulla recti niet is gevuld met faeces. Er wordt een buikoverzichtfoto gemaakt, die in het gehele colon zeer veel faeces toont, en het colon is fors uitgezet.

Klinische vraag

Antwoord

1. Wat is de meest waarschijnlijke diagnose?	1.a. Morbus Hirschsprung. b. Meconium plug/meconiumileus.
2. Welke essentiële gegevens ontbreken in de anamnese? Noem 1 essentieel anamnestic gegeven.	2. a. is er meconium geloosd binnen 24 uur? b. is er überhaupt defecatie geweest? c. braakt Tim gallig?
3. Met welk aanvullend onderzoek kunt u de door u onder 1. genoemde diagnose bevestigen?	3. a. rectumzuigbiopt. b. anorectale manometrie

Biomedische vraag

Antwoord

1. Waar in het <u>centrale</u> zenuwstelsel vindt de parasymphatische innervatie van het colon sigmoideum zijn oorsprong?	1. Sacrale ruggenmerg.
2. Waar in het <u>centrale</u> zenuwstelsel vindt de parasymphatische innervatie van de maag zijn oorsprong?	2. Hersenstam (via n. vagus).

Vraag 14

U bent semi-arts kindergeneeskunde. Eric, een 8 maanden oude zuigeling wordt op de spoedpolikliniek gepresenteerd wegens koorts. Hij was gezond tot de voorgaande avond. Toen kreeg hij koorts, wilde niet meer eten en dronk minder. In de loop van de nacht ging hij toenemend kreunen en begon hij te braken. Bij lichamelijk onderzoek ziet u een zieke prikkelbare kreunende zuigeling die huilt als u de beentjes optilt. Hij heeft 39,4°C en een tachycardie van 150/ minuut. Perifere pulsaties en capillaire refill zijn goed. U vermoedt een meningitis en wilt onderscheid maken tussen een virale en een bacteriële verwekker door middel van liquoronderzoek.

Klinische vraag

Antwoord

Op het standaard aanvraagformulier van het klinisch chemisch laboratorium, hier afgebeeld, mag u 4 onderzoeken aanvragen. Vertel van elk hoe de uitslag bij bacteriële meningitis verschilt van die bij virale meningitis.	(1)leukocyten bij bacteriële meningitis sterker verhoogd (2) leukocyten diff bij bacteriële meningitis meer granulocyten (3) totaal eiwit bij bacteriële verhoogd bij virale niet (4) glucose of glucose LI/BS index bij bacteriële verlaagd, bij virale niet
--	---

Biomedische vraag

Antwoord

1. Wat zijn de antigeen-specifieke effectorcellen bij een virale immuun respons?	1. Cytotoxische T lymfocyten.
2. Welk vaccin is het best in het stimuleren van deze cellen?	2. Verzwakt virus (dat zich nog steeds in cellen kan vermenigvuldigen).
3. Waarom is dit vaccin in staat de effectorcellen stimuleren? Leg het mechanisme uit.	3. Virale eiwitsynthese/vermenigvuldiging (in cellen) + presentatie virus eiwitten/peptiden (op MHC klasse I).

Vraag 15

U bent semi-arts verloskunde en helpt bij de geboorte van Anna. Meteen na de geboorte valt op dat zij er ongewoon uitziet. Haar gelaat is als op de foto hieronder, zij is hypotoon, heeft kromme pinken en korte vingers. Tussen de 1e (grote) en 2e teen is de gleuf dieper dan gewoon.



Klinische vraag

Antwoord

1. Wat is de meest waarschijnlijke diagnose en hoe bevestigt u die met zekerheid?	1. Down syndroom, trisomie 21 ; chromosomenonderzoek
2. Noem 4 geassocieerde inwendige problemen die u, indien aanwezig, in de eerste levensweken moet weten te herkennen.	2. Hartgebrek (zoals avsd vsd) darmafsluiting (zoals duodenumatresie) hirschsprung, hypothyreoïdie, polycythemie, leukemoïde reactie.

Biomedische vraag

Antwoord

<i>Mevrouw heeft vóór deze zwangerschap twee miskramen gehad.</i>	
1. Geef in het licht van de geboorte van Anna hiervoor een verklaring.	1. Eén van de ouders is een gebalanceerde translocatiedrager. Concepties met chromosomale onbalans in de gameten kunnen leiden tot miskramen en/of aangeboren afwijkingen.

Vraag 16

U werkt als poortarts op de Spoedeisende Hulp van een middelgroot ziekenhuis. Een meisje van 15 maanden wordt 's avonds om 22.30 uur door haar ouders op deze afdeling gebracht, omdat zij de hele dag al benauwd is. De voorgeschiedenis vermeldt geen bijzonderheden, met name geen astma. Het kind had die morgen rustig met haar niet-zieke 2 jaar oudere broertje gespeeld. Bij onderzoek vindt u een benauwd kind met cyanose. U hoort een duidelijke stridor. De temperatuur is 36,4⁰ C.

Klinische vraag

Antwoord

1. Wat is de meest waarschijnlijke diagnose?	1. Aspiratie van een corpus alienum.
2. Welke twee aanvullende onderzoeken zijn geïndiceerd?	2. X-Thorax, tracheobronchoscopie.

Biomedische vraag

Antwoord

1. Wat is de functie van zuurstof in de katabole verbrandingsprocessen in onze lichaamscellen?	1. Elektronen acceptor (laatste schakel in de elektronen transportketen).
2. In welke verbinding wordt zuurstof daarbij omgezet?	2. Water.
3. Welke cellen verbruiken geen zuurstof?	3. Eerytrocyten.

Vraag 17

U bent huisarts en wordt gebeld over een tweejarige jongen die ongeveer een uur geleden in de vijver van de burens is gevallen. Toen hij eruit gehaald werd zag hij blauw, was slap en reageerde niet. Nadat moeder een paar maal mond-op-mond beademing heeft toegepast begon hij bij te komen en te huilen. Moeder heeft hem onder de douche gestopt en dacht dat het wel mee zou vallen, maar hij wordt nu wat kortademig. Als u het kind ziet heeft hij een snelle ademhaling, steunt en neusvleugelt.

Klinische vraag

Antwoord

1. Wat heeft dit kind zeer waarschijnlijk?	1. Dit kind ontwikkelt zeer waarschijnlijk een acute respiratory distress syndroom (ARDS). Mogelijk heeft het ook geaspireerd.
2. Welke complicatie dreigt er?	2. Ademnood, respiratoire insufficiëntie.
3. Wat moet de huisarts doen (maximaal 4 woorden)?	3. Insturen naar het ziekenhuis.

Biomedische vraag

Antwoord

<i>Tijdens de ademhaling kunnen diverse compartimenten van het longvolume worden onderscheiden.</i>	
1. Benoem 3 van de 4 volumes in de long die onderdeel zijn van de ademhaling.	1. - Tidal (Teug) volume - Inspiratoir reserve volume - Expiratoir reserve volume - Residual (Rest) volume

Vraag 18

Sieze, een jongetje van 11 maanden, komt bij u op het huisartssprek uur. De eerste 6 maanden kreeg Sieze borstvoeding en maakte een goede groei en ontwikkeling door. Na staken van de borstvoeding werd hij vrijwel onmiddellijk verkouden met hoesten. Dit zette door in een groene purulente snotneus, bronchitis en een middenoorontsteking met forse looporen en koorts. Sieze knapte goed op met een antibioticakuur, echter twee dagen na stoppen van de antibiotica wordt hij weer verkouden met hoesten, oorpijn en koorts. Inmiddels heeft hij 5 antibiotica kuren gehad. Hij ontwikkelt zich prima, maar blijft achter in gewicht. Sieze gaat 3 dagen per week naar de crèche. Hij is ingeënt volgens schema.

Klinische vraag

Antwoord

1. Waarom is het gegeven dat Sieze naar de crèche gaat relevant?	1. Veel infecties bij hoge omgevingsdruk.
2. Noem 3 aanvullende onderzoeken die u moet (laten) verrichten	2. Minimaal volledig bloedbeeld met leuco-diff, immuunglobulinen IgM, IgG, IgA, zweetest.

Biomedische vraag

Antwoord

<i>De reactie tegen ziekteverwekkers omvat één of meer componenten van het afweersysteem, afhankelijk van het type verwekker. Geef voor elk van de volgende onderdelen aan welke component (cellen of stoffen) het belangrijkste is voor de afweer tegen de bacteriën die de ziekte in deze klinische casus veroorzaken.</i>	
1. Aangeboren afweer – humoraal.	1) complement
2. Aangeboren afweer – cellulair.	2) neutrofielen
3. Specifieke afweer - humoraal.	3. immunoglobulines

Vraag 19

Een ongeruste moeder komt met haar 4 weken oude zoon op uw spreekuur wegens "projectiel"-braken. Het braaksel bevat geen gal. Direct na het braken huilt de baby van de honger. Bij onderzoek is er een zichtbare peristaltiek en een palpabele zwelling in de rechter bovenbuik.

Klinische vraag

Antwoord

1. Wat is de meest waarschijnlijke diagnose?	1. Hypertrofische pylorus stenose.
2. Welke therapie is geïndiceerd?	2. Pyloromyotomie.

Biomedische vraag

Antwoord

1. Wat voor type zenuwvezels zijn in belangrijke mate verantwoordelijk voor stimulatie van de maag motiliteit?	1. Parasympathische vezels.
2. Via welke zenuw bereiken de onder 1 genoemde zenuwvezels de maag?	2. N. vagus (n. X).

Vraag 20

U bent semi-arts kindergeneeskunde. Op de opnamelijst staat een zuigeling van 3 maanden oud met een tetralogie van Fallot. U herinnert zich dat de kliniek van deze aandoening is zeer wisselend kan zijn. Er is zowel een cyanotische als een niet-cyanotische, de zogenaamde 'pink' variant. Voor u naar de patiënt toe gaat zet u voor zichzelf nog eens op een rijtje:

Klinische vraag

Antwoord

1. Uit welke 4 componenten bestaat een tetralogie van Fallot?	1. Groot ventrikel-septumdefect, pulmonaalstenose, overrijdende aorta, rechter-ventrikelhypertrofie.
2. Wijst cyanose nu op een links-rechts- of een rechts-links shunt?	2. Rechts-links.
3. Welke anatomische afwijking bepaalt het al dan niet aanwezig zijn van cyanose?	3. De mate van cyanose wordt bepaald door de ernst van de pulmonaalstenose.

Biomedische vraag

Antwoord

<i>Bij een normale foetus zorgen twee structuren ervoor dat de longcirculatie grotendeels gepasseerd wordt.</i>	
1. Noem beide structuren.	1. Foramen ovale; Ductus arteriosus (Botalli); verbindt rechter en linker atrium.
Elk van beide structuren verbindt twee andere structuren.	2. Foramen ovale verbindt rechter en linker atrium; Ductus arteriosus (Botalli) verbindt de truncus pulmonalis en de arcus aortae.
2. Geef aan voor ÉÉN van de bij vraag 1. genoemde structuren, welke structuren dat zijn.	

Vraag 21

Op de polikliniek kindergeneeskunde komt een 2,5 jaar oud meisje dat door de Consultatie Bureau arts is gesignaleerd met een beginnende afbuiging van gewicht naar lengte. De moeder vertelt dat haar kind in aansluiting op een forse infectie-episode, waarin zij geen voedsel verdroeg en veel heeft overgegeven, blijvend is gaan weigeren om te eten. De moeder heeft van alles geprobeerd; beloning, dwang. Drinken gaat gelukkig wel goed. Ze probeert haar extra melk te laten drinken maar kennelijk is dit niet voldoende. Het is haar wel opgevallen dat de adem van haar dochtertje af en toe vreemd ruikt. Aanvullend onderzoek geeft geen bijzonderheden, het kind is alleen wat sneller moe. De moeder vraagt een oplossing om uit de eetstrijd te komen. Zij vraagt ook of een specifieke drinkvoeding een goed idee zou zijn.

Klinische vraag

Antwoord

1. Wat is het verband tussen de doorgemaakte ziekteperiode en het voedselweigeringsgedrag?	1. Negatieve conditionering van eten ontstaan, door de koppeling van eten aan de lichamelijke angstgevoelens door de ziekte.
2. Hoe zou het geven van volwaardige drinkvoeding bij kunnen dragen aan de oplossing van het probleem?	2. Tijdelijke verlichting van de stress rond het eten geeft mogelijkheid tot een geleidelijke, spanningsloze herinstructie van het eten.

Biomedische vraag

Antwoord

1. Welke stof in de uitgedemde lucht veroorzaakt de voor langdurig vasten kenmerkende geur?	1. Aceton.
2. De in vraag 1 bedoelde stof ontstaat in de lever door de koppeling van twee moleculen van een metaboliet, die in deze gevaste toestand hoge concentraties bereikt. Welke?	2. AcetylCoA (acetyl-co-enzymA, azijnzuur).
3. De metaboliet in vraag 2 ontstaat door de afbraak van vetzuren, gemobiliseerd uit vetweefsel. Welk hormoon stimuleert deze mobilisatie van vetzuren, de lipolyse, tijdens het vasten?	3. Glucagon.

Vraag 22

U bent huisarts. Op het spreekuur ziet u Koen, 5 maanden oud, met zijn moeder. Koen was tot voor kort een gezonde baby, maar sinds een dag of vijf is hij prikkelbaar en huilt veel. Koen drinkt minder goed aan de borst en weigert zijn fruithapjes. Zijn temperatuur is verhoogd tot maximaal 39.5^o C. Na paracetamol rectaal daalt de temperatuur en wordt hij levendiger. Hij heeft 3 tot 5 maal daags normale ontlasting. Koen hoest niet. De familieanamnese is blanco. Bij lichamenlijk onderzoek ziet u een huilende zuigeling in goede voedings- en hydratietoestand. Hij is niet suf, de fontanel is in niveau en er zijn in het KNO gebied geen aanwijzingen voor een infectie. Verder bij lichamenlijk onderzoek geen afwijkingen.

Klinische vraag

Antwoord

1. Welke aanvullende diagnostiek moet u bij deze patiënt zeker verrichten?	1. Urine onderzoek (kweek, sediment).
--	---------------------------------------

Biomedische vraag

Antwoord

<i>De groei van een kind verloopt niet gelijkmatig.</i>	
1. Welke twee perioden van snelle groei zijn er?	1. (a) Direct na de geboorte als vervolg van de foetale groei. (b) Groeisput in het begin van de puberteit.
2. Welk hormoon is verantwoordelijk voor de tweede periode?	2. Groeihormoon.

Vraag 23

U bent huisarts. Abdel van 22 maanden komt met zijn ouders op uw spreekuur omdat hij nog niet kan lopen. Hij is de jongste van 3 kinderen en zijn 2 oudere zussen liepen al los met 11 maanden. Zijn ouders vinden dit erg zorgwekkend.

Klinische vraag	Antwoord
1. Vanaf welke leeftijd in maanden is het niet kunnen lopen van kinderen zorgwekkend?	1. 18 maanden .
2. Noem vier anamnestiche gegevens die voor de beoordeling van de ernst van de klacht van belang zijn.	2. - Zwangerschap en partus a term en normaal? - Vroege ontwikkeling lachen, kijken, volgen wel op tijd? - Andere motorische mijlpalen (rollen en zitten) wel op tijd? - Spraak/ taalontwikkeling normaal? - Familie anamnese afwijkingen, met name in mannelijke lijn afwijkingen? - Ouders consanguinen?

Biomedische vraag	Antwoord
1. Stel, de moeder zegt twee miskramen te hebben gehad. Aan wat voor afwijking moet, als genetische oorzaak, dan het eerst gedacht worden?	1. Chromosoomafwijking
2. Stel, de moeder heeft een broer met een verstandelijke handicap. Welke overervingswijze van de ontwikkelingsachterstand is dan het meest waarschijnlijk?	2. X-chromosomaal
3. Stel, bij Abdel wordt een enzymdeficiëntie vastgesteld en de ouders zijn consanguinen. Van welk type overerving is hier waarschijnlijk sprake en hoe groot is de herhalingskans?	3. autosomaal recessief, 25%

Vraag 24

Een moeder komt met haar één jaar oude zoontje bij u op de eerste hulp omdat hij zoveel blauwe plekken heeft. Dat heeft hij eigenlijk al een tijdje, maar de buurvrouw zei dat dat niet normaal is, en de moeder wil nu weten wat er aan de hand is. Bij onderzoek heeft hij blauwe plekken op zijn scheenbenen en bovenarmen, een paar puntbloedinkjes in zijn gelaat en verder een dikke, niet pijnlijke knie. U vermoedt een trombocytopenie.

Klinische vraag	Antwoord
1. Welke andere mogelijke groep van oorzaken staat hoog in de DD?	1. Kindermishandeling/trauma.
2. Wat zijn de belangrijkste oorzaken van trombocytopenie op deze leeftijd?	2. (Verdringing bij) leukemie, ITP.

Biomedische vraag	Antwoord
<i>Naast een transportfunctie hebben de onderdelen van het bloed nog twee andere belangrijke taken, nl. stolling en afweer. Voor elk van deze taken is een specifiek celtype nodig.</i>	
1. Noem deze celtypen.	1. Afweer: trombocyten voor stolling en leukocyten voor immuniteit.

Vraag 25

U bent semi-arts kindergeneeskunde en wordt geroepen bij een à terme neonaat van 2,7 kg. Het kind dronk aanvankelijk goed, maar ontwikkelde 30 uur na de geboorte een dikke, bolle buik. Twee uur erna ontstaat "grasgroen" braken. Ontlasting is nog niet geproduceerd. Pols: 168/min. Respiratie: 40/min. Bloeddruk 78/50. Temp. 36,9 °C.

Klinische vraag	Antwoord
1. Wat is de differentiaal diagnose? Noem drie diagnosen.	1. (Lage ileus t.g.v.) meconium-ileus / ziekte van Hirschsprung/ meconiumplug syndroom / ileum atresie/ malrotatie.
2. Welke twee beeldvormende onderzoeken zijn noodzakelijk om de diagnose te kunnen stellen?	2. a. Buikoverzichtsfoto's en b. colon inloophoto.

VERVALLEN

Biomedische vraag	Antwoord
<i>De dispergerende werking van gal is van belang voor de vetvertering. Vooral de triglyceriden (triacylglycerolen) in de voeding worden beter bereikbaar voor de afbrekende enzymen in de darm.</i>	
1. Welke enzymen breken de triglyceriden in ons voedsel af?	1. Lipasen.
2. Wat zijn de eindproducten, die dan door de darm (enterocyten) kunnen worden opgenomen?	2. Vetzuren, glycerol (evt. ook mono-acylglycerol).
3. In de enterocyten worden opnieuw triglyceriden gevormd, die samen met eiwitten in lipo-proteïne deeltjes verpakt en geëxporteerd worden. Hoe heten deze deeltjes?	3. Chylomicronen.

Vraag 26

Op de spoedeisende hulp van uw ziekenhuis komt een moeder met haar drie weken oude zoon Theo. Theo is sinds twee dagen niet lekker, maar vanmorgen is hij toenemend ziek geworden met koorts tot 39 °C, niet meer willen drinken en een snelle ademhaling met af en toe kreunen. Theo is ook minder alert. De huisarts heeft Theo met spoed doorverwezen. Bij lichamelijk onderzoek ziet u een baby met een bleekgrauwe kleur en een temperatuur van 38,9 °C, een ademhalingsfrequentie van 50/min met intrekkingen. De pols is 170/min met een capillaire refill tijd van 5 sec.

Klinische vraag	Antwoord
1. Wat zijn de meest waarschijnlijke oorzaken van de klachten (noem er twee).	1. Sepsis, meningitis, urineweginfect (urosepsis), pneumonie. Evt hartafwijking of metabole stoornis.
2. Welke vier maatregelen stelt u direct in?	2. U start met O ₂ via neuskap, zorgt voor een intraveneuze toegang en neemt daarbij bloed af voor onderzoek en geeft een bolus vocht (20 ml/kg) en start met antibiotica.

Biomedische vraag	Antwoord
<i>Indien u een infectie overweegt:</i>	
1. Om welke twee grote groepen bacteriën kan het dan gaan?	1. Zowel gram positieve als gram negatieve bacteriën kunnen de infectie veroorzaken.
2. Noem per groep een antibioticum dat bruikbaar zou zijn in deze situatie.	2. De initiële antibiotica therapie moet gericht zijn tegen zowel gram positieve als gram negatieve bacteriën.

Vraag 27

U werkt als algemeen arts op een consultatiebureau. Een moeder vraagt uw advies over haar zoontje van zes weken oud. Hij spuugt sinds vijf dagen met een grote boog zijn voeding uit.

Klinische vraag

Antwoord

1. Wat is de meest waarschijnlijke diagnose?	1. Pylorushypertrophie (NB. Pylorusstenose is fout!, maar toch 1 punt).
2. Wat is uw behandelingsbeleid?	2. Verwijzen ((kinder)chirurg); diagnostiek; operatieve behandeling (NB. Voedingadvies etc. is fout!).

Biomedische vraag

Antwoord

1. Noem zes producten die door maagcellen worden uitgescheiden (exocrien of endocrien).	2. HCl (maagzuur); gastrine; mucus (slijm); bicarbonaat in mucus; intrinsic factor; pepsinogeen; somatostatine; ghrelin; histamine.
---	---

Vraag 28

U bent semi-arts neonatologie. U wordt naar de verloskamers geroepen. Daar is zojuist na een zwangerschap van 37 3/7 week een jongetje geboren met een gewicht van 4700 gram, lengte 47 cm. De vaginale bevalling verliep moeizaam. Moeder was G1P0. Vanaf de leeftijd van 10 jaar wordt ze in verband met diabetes mellitus behandeld met insuline. Onderweg naar de patiënt bereidt u zich mentaal voor op de problemen die u kunt verwachten.

Klinische vraag

Antwoord

1. Noem drie problemen die zich rondom de geboorte bij het bovenbeschreven kind kunnen voordoen.	
2. Hoe verklaart u elk van deze problemen?	
PROBLEEM Asfyxie post partum Hypoglycaemie Geboorte trauma	VERKLARING Placenta insufficiëntie Hyperinsulinisme Macrosomie

Biomedische vraag

Antwoord

<i>In een pasgeborene zijn de glycogeenvoorraden in hartspier en skeletspieren per gram weefsel aanzienlijk groter dan in volwassenen (10x resp. 3-5x). Toch worden deze voorraden niet gebruikt om de bloedsuikerspiegel op peil te houden.</i>	
1. Waarom kunnen deze voorraden daartoe niet gebruikt worden?	1. Spierweefsel heeft geen glucose-6-fosfatase (uit glycogeen kan dus geen (aan het bloed af te geven) glucose gemaakt worden).
2. Welke glycogeenvoorraad in de neonaat wordt wel daartoe gebruikt?	2. Het leverglycogeen (de lever beschikt wel over G-6-Pase).
3. Welk biochemisch proces draagt verder bij om tijdens de eerste uren na de geboorte de suikerspiegel in het bloed te handhaven?	3. Gluconeogenese.

Vraag 29

U bent kinderarts en ziet de 9 dagen oude Mark, omdat hij bij de neonatale screening een hypothyreoïdie bleek te hebben. Het FT4 is zeer laag en het TSH is niet detecteerbaar.

Klinische vraag

Antwoord

1. Welke twee andere endocriene stoornissen moet u bij dit kind uitsluiten (met welke bepaling)?	stoornis: bijnierschorsinsufficiëntie test: cortisol(/ACTH) stoornis: diabetes insipidus test: urine Osmol/SG, evt. na dorsten (serum Na serum Osmol niet fout rekenen)
--	--

Biomedische vraag

Antwoord

<i>T3 en T4 worden in de schildklier geproduceerd door bepaalde aminozuur residuen van een eiwit te joderen.</i>	
1. Hoe heet het eiwit dat van jodium atomen wordt voorzien? (Gejodeerd wordt)	1. Thyroglobuline.
2. Welke residuen van dat eiwit worden gejodeerd?	2. Tyrosine residuen.
3. Hoe ontstaan hieruit T3 en T4?	3. Di-jodium tyrosine (DIT) + DIT resulteert in T4, mono-jodium tyrosine (MIT) + DIT geeft T3.

Vraag 30

U bent kinderarts en ziet op uw spreekuur Marleen, een 14-jarig meisje met Cystic Fibrosis, wegens gewichtsverlies en diarree. Zij is hevig aan het puberen. Zij spijsbelt regelmatig en heeft thuis veel conflicten. Zij is de afgelopen 4 maanden 4 kg afgevallen en menstrueert niet meer.

Klinische vraag

Antwoord

1. Beschrijf de meest waarschijnlijke, oorzakelijke keten van haar probleem: (1)....., waardoor (2)....., waardoor (3), waardoor diarree en gewichtsverlies zijn ontstaan.	1. (1) Autonomieconflicten / acceptatieproblemen, waardoor (2) therapie-ontrouw / geen pancreasenzymen slikken, waardoor (3) (vet)malabsorbtie, waardoor diarree en gewichtsverlies.
--	--

Biomedische vraag

Antwoord

1. Welk overervingspatroon heeft CF?	1. Autosomaal recessief.
2. Hoe groot is de kans dat een kind van Marleen CF krijgt als 1 op de 30 personen in Nederland drager is van CF.	2. 1/60

Vraag 31

U neemt waar in een huisartsenpraktijk in een grote stad. U wordt geroepen bij Ayse, een Turks meisje van 1 week oud. De ouders zijn volle neef en nicht en spreken nauwelijks Nederlands: "Baby erg ziek. Hij maakt grommend geluid" is het enige wat u kunt verstaan. U besluit te gaan kijken en treft een grauwbleek meisje met een kreunende snelle ademhaling, een pols van 196/min. Vingers, neus en tenen zijn koud. U kunt geen pulsaties van de arteria dorsalis pedis voelen. De rectale temperatuur is 36,4 °C. U besluit tot opname. Vader heeft een auto. Het ziekenhuis is 20 minuten rijden.

Klinische vraag	Antwoord
1. Hoe heet het klinische beeld van deze patiënt? En welke behandeling zal bij aankomst in het ziekenhuis meteen moeten plaatsvinden?	1. Shock of sepsis. Vaatvulling.
2. Met welk vervoermiddel gaat zij naar het ziekenhuis en waarom?	2. Ambulance. Dit is een vitaal bedreigde patiënt (die ieder moment professionele reanimatie kan behoeven).
3. De kinderarts vermoedt een infectie en neemt, na stabilisatie van de patiënt, monsters voor kweek af. Uiteraard bloed, maar ook nog twee andere lichaamsvloeistoffen. Welke twee moeten dat zijn en welke afwijkingen zijn er onmiddellijk (binnen 1-2 uur) in te vinden indien daar het infectiefocus is?	3. Urine : leukocytose, bacteriën en Liquor: leukocytose, laag glucose, hoog eiwit, grampreparaat +.

Biomedische vraag	Antwoord
<i>Bij dit patientje blijkt de bloeddruk normaal bij een verhoogde hartfrequentie. Blijkbaar is het slagvolume verlaagd.</i>	
1. Hoe zou u dit kunnen verklaren?	1. Centraal veneuze druk verlaagd ten gevolge van gegeneraliseerde vasodilatatie.
2. Waarom is deze toestand levensbedreigend?	2. Vullingstijd verkort; verdere vasodilatatie geeft reflexmatig verdere frequentieverhoging leidend tot circulatoire collaps (hartfalen).

Vraag 32

De heer en mevrouw P. hebben net een kind, Diederik, met een spina bifida gekregen. Zij komen bij u, hun kinderarts, op uw spreekuur.

Klinische vraag	Antwoord
1. Op welke complicatie, afgezien van de verlamming caudaal van de spina, zou u de ouders moeten voorbereiden omdat deze complicatie bij bijna alle kinderen met spina bifida optreedt?	1. Hydrocephalus
2. Noem 3 klinische verschijnselen die indien aanwezig er op wijzen dat deze complicatie zich bij een jonge zuigeling ontwikkelt.	2. Snelle toename schedelomtrek Wijkende schedelnaden Bomberende fontanel Sunset fenomeen ogen

Biomedische vraag	Antwoord
<i>Neuraalbuisdefecten behoren tot de multifactorieel overervende aandoeningen.</i>	
1. Waarin verschillen monogeen en multifactoriële overervende aandoeningen van elkaar?	1. Monogeen overervende aandoeningen worden bepaald door één gen. Multifactorieel overervende aandoeningen worden bepaald door meerdere genetische factoren in combinatie met niet-genetische factoren.

Vraag 33

U bent huisarts. Een jongen van 24 maanden wordt doorverwezen door het consultatiebureau omdat hij nog niet loopt. Bij lichamelijk onderzoek vindt u hypertonie, verhoogde reflexen aan de benen en een voetzoolreflex volgen Babinsky. Overigens is het een vrolijk kind dat wat eenkennig is. Met zijn moeder spreekt hij in korte zinnnetjes. Tussendoor speelt hij met blokken en krast hij met een viltstift op de verwijfsbrief van het consultatiebureau.

Klinische vraag

Antwoord

1. Hoe heet dit klinische beeld?	1. Spastische diplegie (2 pnt), infantiele encephalopathie of spasticiteit (1 pnt).
2. Welke twee zaken moet u in de anamnese uitvragen?	2. (a) verloop van zwangerschap en geboorte, (b) ontwikkelingsmijlpalen (1 pnt)

Biomedische vraag

Antwoord

<i>Hypertonie, verhoogde spierrekkingsreflexen en een voetzool reflex volgens Babinsky wijzen op een centrale verlamming. Deze uitvalsverschijnselen kunnen ontstaan bij een infarct in de capsula interna.</i>	
1. Welk baansysteem is dan aangedaan?	1. Corticospinale banen.
2. Welke arterie is de belangrijkste voedende arterie van de capsula interna?	2. A. cerebri media.

Vraag 34

Een moeder komt met haar zoontje van 3 jaar en 5 maanden op uw huisartsspreekuur. Ze maakt zich zorgen over zijn ontwikkeling. Hij praat nog vaak onverstaanbaar, maakt geen zinnen en "papegaait" na wat hij gehoord heeft. Af en toe, vooral bij opwinding, "fladdert" hij met z'n handjes en hij heeft driftbuien, slaapstoornissen en hoofdbonken. Moeder wil weten wat er aan de hand is en wat ze moet doen.

Klinische vraag

Antwoord

1. Wat is de meest waarschijnlijke diagnose?	1. Autisme.
2. Noem een andere mogelijke aandoening die u wilt uitsluiten.	2. Doofheid; zwakzinnigheid; taalontwikkelingsstoornis.
3. Welk mogelijk aanvullend onderzoek wilt u daarvoor doen?	3. Gehoortest; spelobservatie; IQ-test.

Biomedische vraag

Antwoord

<i>De moeder bleek haar zorgen eerder geuit te hebben bij de arts op het consultatiebureau. Deze heeft haar toen verwezen naar de huisarts. Bij het CB worden kinderen diverse malen gescreend op verschillende aandoeningen.</i>	
1. Bij welke twee screeningen verwacht u bij dit kind afwijkende uitkomsten?	1. Gehoortest, VTO-taaltest.
2. Op welke leeftijd worden deze screeningen (meestal) verricht?	2. Negen maanden, resp. twee jaar.

Vraag 35

Een ongeruste vader komt met zijn 4 weken oude dochtertje op uw spreekuur wegens heftig braken. Het braaksel bevat geen gal. Direct na het braken huilt de baby van de honger. Bij onderzoek is er een zichtbare peristaltiek en een palpabele zwelling in de rechter bovenbuik.

Klinische vraag

Antwoord

1. Wat is de meest waarschijnlijke diagnose?	1. Pylorus stenose hypertrofie.
2. Welke therapie is geïndiceerd?	2. Pyloromyotomie.

Biomedische vraag

Antwoord

1. Wat voor type zenuwvezels zijn in belangrijke mate verantwoordelijk voor stimulatie van de maag motiliteit?	1. Parasympathische vezels.
2. Via welke zenuw bereiken de onder 1 genoemde zenuwvezels de maag?	2. N. vagus (n. X).

Vraag 36

U neemt waar in een huisartsenpraktijk in een grote stad. U wordt geroepen bij Ayse, een Turks meisje van 1 week oud. De ouders spreken nauwelijks Nederlands. : "Baby erg ziek" is het enige wat u kunt verstaan. U besluit te gaan kijken en treft een grauwbleek meisje aan met een kreunende snelle ademhaling en een zeer versnelde pols. Vingers, neus en tenen zijn koud. U kunt perifeer geen pulsaties voelen. De rectale temperatuur is 36,4°C. U besluit tot opname in het ziekenhuis. De kinderarts aldaar bestrijdt met succes de shock door vaatvulling met NaCl 0.9%. Zij vermoedt een infectie en neemt monsters voor kweek af. Uiteraard bloed, maar ook twee andere materialen.

Klinische vraag

Antwoord

1. Welke twee materialen moeten dat zijn en noem voor elk alle labafwijkingen die binnen 1-2 uur een bacteriële infectie moeten kunnen bevestigen (noem tenminste 5 labafwijkingen in totaal).	1. a. Urine : leukocytose, bacteriën b. Liquor: leukocytose, laag glucose, hoog eiwit, bacteriën/grampreparaat +

Biomedische vraag

Antwoord

<i>Hypoxia kan leiden tot een toestand van metabole acidose.</i>	
1. Welk mitochondriaal proces wordt direct geremd door het tekort aan zuurstof?	1. Oxidatieve fosforylering (de ademhalingsketen, vorming van ATP uit ADP, fosfaat en chemische energie).
2. Welke metaboliet wordt nu afgegeven aan het bloed door cellen waarin dit proces geremd is?	2. Melkzuur (lactaat).
3. Erythrocyten maken voor hun energievoorziening geen gebruik van zuurstof; welk proces levert in deze cellen de benodigde energie?	3. Glycolyse (de omzetting van glucose in pyruvaat, dat als lactaat wordt uitgescheiden).

Vraag 37

U bent basisarts en u bent op vakantie. U bent uw tent aan het opzetten als er om hulp geroepen wordt. Een 18-maanden oude peuter is schijnbaar levenloos in het zwembad gevonden. Omstanders zijn al met hartmassage begonnen. U neemt de regie over. U treft een comateuze peuter, die enkele malen per minuut een diepe geforceerde ademteug laat zien (de luchtweg is vrij) en een hartactie van 32/minuut heeft.

Klinische vraag

Antwoord

1. Uit welke handelingen (noem de frequentie) bestaat de reanimatie?	1. Rescue breaths / mond op mond(-neus) beademing, 20-30x/min. Indien nog bradycard na rescue breaths, ook hartmassage/thoraxcompressies, 90-120/min (1:5 verhouding met beademing).

Biomedische vraag

Antwoord

1. Bij welke a. PH-waarde, b. PCO ₂ waarde, c. HCO ₃ ⁻ waarde in het bloed spreekt men van een metabole acidose?	1. a. PH: < 7.35 b. Pco ₂ : < 40 mmHg c. HCO ₃ ⁻ : < 24 mEq/l
---	---

Vraag 38

's Avonds laat krijgt u op de huisartsenpost het verzoek om een visite af te leggen voor een tweejarige jongen, die al vanaf de namiddag aanvallen heeft van heftige pijn in de buik. Daaraan voorafgaand geen klachten. Tussen de aanvallen door is de pijn duidelijk minder. Hij huilt nu erg en is sinds een half uur ook gaan overgeven.

U ziet een kleuter, die er bleek en ziek uit ziet. Er is geen défense musculaire en er lijkt een zwelling in de rechter bovenbuik te palperen. Bij rectaal toucher een leeg rectum, maar wel wat rozig slijm aan de handschoen.

Klinische vraag

Antwoord

1. Wat is de meest waarschijnlijke diagnose?	1. Invaginatie.
2. Welk beleid is hier nu geïndiceerd?	2. Direct verwijzen (naar een kinderchirurg voor een echo en een coloninloop ter bevestiging van de diagnose, waarbij met waterig contrastvloeistof een repositie wordt beoogd.)

Biomedische vraag

Antwoord

1. Via welke structuur zijn het jejunum en ileum bevestigd aan de achterste buikwand ?	1. Mesenterium.
2. Noem 2 structuren die in de onder 1 bedoelde structuur verlopen.	2. Takken van de a.v. mesenterica superior (alleen bloedvaten is ook goed), lymfevaten, lymfeklieren, autonome zenuwen.

Vraag 39

Tim is een zuigeling van 1 week oud. Hij is geboren na een zwangerschapsduur van 40+2 weken en had een geboortegewicht van 3000 gram. Hij wordt door de huisarts naar de kinderarts doorverwezen met de volgende klachten: Sinds 1 dag huilt Tim dag en nacht, is hij onrustig en prikkelbaar. Hij krijgt om de 3 uur voeding, drinkt redelijk goed, maar is tijdens en na de voeding erg onrustig. Ook spuugt Tim sinds een dag na iedere voeding een of meerdere keren een flinke golf. Bij lichamelijk onderzoek ziet de kinderarts een huilende, goed gecirculeerde zuigeling, met een gewicht van 2850 gram en een temperatuur van 37 °C. De buik is opgezet en bol, de peristaltiek is spaarzaam, en palpatie is pijnlijk. Opvallend is dat bij rectaal toucher de ampulla recti niet is gevuld met faeces. Er wordt een buikoverzichtfoto gemaakt, die in het gehele colon zeer veel faeces toont, en het colon is fors uitgezet.

Klinische vraag

Antwoord

1. Wat is de meest waarschijnlijke diagnose?	1.a. Morbus Hirschsprung. b. Meconium plug/meconiumileus.
2. Welke essentiële gegevens ontbreken in de anamnese? Noem 1 essentieel anamnestic gegeven.	2. a. is er meconium geloosd binnen 24 uur? b. is er überhaupt defecatie geweest? c. braakt Tim gallig?
3. Met welk aanvullend onderzoek kunt u de door u onder 1. genoemde diagnose bevestigen?	3. a. rectumzuigbiopt. b. anorectale manometrie

Biomedische vraag

Antwoord

1. Waar in het centrale zenuwstelsel vindt de parasympathische innervatie van het colon sigmoïdeum zijn oorsprong?	1. Sacrale ruggenmerg.
2. Waar in het centrale zenuwstelsel vindt de parasympathische innervatie van de maag zijn oorsprong?	2. Hersenstam (via n. vagus).

Vraag 40

U bent kinderarts en ziet de driejarige Mohamed (1e kind van Marokkaanse ouders). Hij werd door de huisarts gezien wegens moeheid. De huisarts stelde een microcytaire anemie vast en verwees naar u door.

Klinische vraag

Antwoord

1. Wat is de meest waarschijnlijke oorzaak bij deze patiënt?	1. Dieetfout / ijzergebrek
2. Waaruit bestaat de behandeling?	2. IJzersuppletie (plus dieetadviezen)
3. Welke aandoening moet u bij deze jongen overwegen als deze behandeling niet helpt.	3. Thalassemie

Biomedische vraag

Antwoord

<i>Macrocytaire anaemie wordt veroorzaakt door een tekort aan vitamines.</i>	
1. Welke twee vitamines zijn nodig om macrocytaire anemie te voorkomen?	1. B11 (folaat, foliumzuur) en B12 (cobalamine)
2. Welk biochemisch proces wordt door de deficiëntie verstoord (en resulteert in macrocyten)?	2. DNA synthese
3. Wat is het verband tussen chemotherapeutica zoals methotrexaat of aminopterine en deze vitamines?	3. het zijn B11 antagonisten (anti-folaten, remmende analoge van B11)(en verstoren dus ook DNA synthese)

Vraag 41

Het gezin Smit behoort tot uw huisartsenpraktijk. De heer en mevrouw Smit zijn neef en nicht van elkaar. Het echtpaar komt met hun 4-jarige dochter op uw spreekuur. De schoolarts heeft hen verwezen en zelf vinden zij ook dat er wat aan de hand is met de ontwikkeling van hun dochter. Zij had zich aanvankelijk vlot ontwikkeld, maar met name de spraak is tot nu toe niet goed op gang gekomen. Ook de andere psychomotore ontwikkeling is volgens de ouders toenemend vertraagd. Het lijkt zelfs wel of zij geleidelijk reeds behaalde vaardigheden verliest.

Klinische vraag	Antwoord
1. Op welke leeftijd gaat een kind gewoonlijk praten?	1. 2e levensjaar, 11-12 maanden, rond 1e verjaardag
2. Noem twee andere terreinen van psychomotore ontwikkeling, naast de spraak- en taalontwikkeling.	2. grove motoriek, fijne motoriek, sociaal/emotioneel (evt. zintuiglijk, psychosexueel)
3. Aanvankelijk leek de achterstand beperkt tot de spraak- en taalontwikkeling. Welke diagnose was toen het meest voor de hand liggend?	3. slechthorendheid, doofheid

Biomedische vraag	Antwoord
1. Waarom hebben kinderen uit een neef-nicht huwelijk in het algemeen een iets hogere kans op een erfelijke aandoening dan kinderen van ouders die niet aan elkaar verwant zijn?	1. Ieder mens heeft een aantal mutaties die tot een erfelijke aandoening zouden leiden indien deze in homozygote vorm aanwezig zijn. De kans op een 'homozygoot' kind is bij een verwantenhuwelijk groter dan bij een willekeurig paar,

Vraag 42

U neemt waar in een huisartsenpraktijk in een grote stad. U wordt geroepen bij Ayse, een Turks meisje van 1 week oud. Ouders zijn volle neef en nicht en spreken nauwelijks Nederlands. U begrijpt dat de baby erg ziek is en een raar geluid maakt. U besluit te gaan kijken en treft een grauwbleek meisje met een kreunende snelle ademhaling, een pols van 196/min. De bloeddruk is normaal voor de leeftijd. Vingers, neus en tenen zijn koud. U kunt geen pulsaties van de arteria dorsalis pedis voelen. De rectale temperatuur is 36,4°C. U besluit tot opname.

Klinische vraag	Antwoord
1. Binnen welke termijn is deze opname geïndiceerd?	1. Onmiddellijk per ambulance. dit is een vitaal bedreigde patiënt die ieder moment professionele reanimatie kan behoeven)
2. Welke twee behandelingen zullen in het ziekenhuis waarschijnlijk als eerste plaatsvinden?	2. Vaatvulling en antibiotica

Biomedische vraag	Antwoord
<i>Er wordt onder meer een bacteriële infectie overwogen. Bacteriën die ons lichaam binnendringen worden normaliter snel door cellen opgeruimd.</i>	
1. Welke cellen zijn hierbij betrokken?	1. macrofagen en/of neutrofielen - fagocyten
2. Het vernietigen van bacteriën is effectiever als ze gemarkeerd zijn (opsonisatie). Noem de twee belangrijkste opsonines.	2. antistoffen + complement

Vraag 43

U bent semiarts kindergeneeskunde. Menno, 3 jaar oud, komt vanmiddag met zijn moeder op uw spreekuur. Het kind heeft al 3 weken dagelijks hoge koorts. De huisarts vond geen focus bij lichamelijk onderzoek, een behandeling met amoxicilline had geen effect, en hij besloot hem in te sturen.

Klinische vraag

Antwoord

1. Noem naast infectie 2 pathogenetische categorieën waar u aan moet denken.	Modelantwoorden legio: <input type="checkbox"/> Psychogeen, februs factitia (thermometer opwrijven), temperatuur laten opmeten door verpleegster
2. Noem binnen elke categorie een voorbeeld van een mogelijke diagnose.	<input type="checkbox"/> Autoimmuun; SLE; ANA. <input type="checkbox"/> Inflammatoir; Crohn; coloscopie. ['inflammatoir' te breed?]
3. Noem bij die diagnose een test die u daarbij afwijkend verwacht te zijn. Categorie Diagnose Test Infecties Urineweginfectie Urinekweek	<input type="checkbox"/> Maligne; leukemie; bloedbeeld. Maar er is nog veel meer goed.

Biomedische vraag

Antwoord

<i>Bij een positieve urinekweek werd een behandeling ingesteld met amoxicilline en clavulaanzuur (3.d.d. 125mg/31,25mg).</i>	
1. Waarom wordt de combinatie amoxicilline en clavulaanzuur gebruikt?	1. mogelijk bacterien angetoond die resistent zijn voor amoxicilline. Clavulaanzuur remt het bacteriele β -lactamase. Indien de resistentie berust op v erhoogde β -lactamase productie van de bcterie, dan is
2. Hoe lang moet de kuur met het antibioticum tenminste duren?	de infectie weer behandelbaar met amoxicilline i.c.m. clavulaanzuur. 2. 7-10 dagen
3. Noem een alternatief antibioticum bij een allergie voor amoxicilline	2. 7-10 dagen 3. cotrimoxazol (cefalosporinen als reserve)

Vraag 44

U werkt als assistent kindergeneeskunde in een middelgroot streekziekenhuis. U wordt geroepen bij een kind met een afwijkend genitaal, à terme geboren na een ongecompliceerde zwangerschap. U voelt geen testes, het scrotum is leeg, de penis is vrij klein en er is een perineale hypospadie. Verder lichamelijk onderzoek toont een overigens gezond kind.

Klinische vraag

Antwoord

1. Wat adviseert u de ouders t.a.v. aangifte bij de burgerlijke stand?	1. Onduidelijk; aangifte uitstellen
2. Welke drie onderzoeken moeten worden ingezet?	2. Echo bijnier, uterus en gonaden; hormoonbepaling [17 hydroxyprogesteron, testosteron, androsteendion]; chromosomen/karyogram
3. De vraag is of het patiëntje lokaal kan worden onderzocht of dat het naar een gespecialiseerd centrum moet worden verwezen, en of er spoed bij is of niet. Wat is op deze beide aspecten het antwoord?	3. Met spoed verwijzen naar een gespecialiseerd centrum

Biomedische vraag

Antwoord

1. Geef de cytogenetische schrijfwijze voor het normale chromosoompatroon van een man en van een vrouw	1. 46,XY (man); 46,XX (vrouw)
. Geef de cytogenetische schrijfwijze voor iemand	2. 45,X

met het Turner syndroom	
3. Geen de cytogenetische schrijfwijze voor iemand met het Klinefelter syndroom	3. 47,XXY elk 1 punt

Vraag 45

U bent kinderarts en naar u wordt verwezen de 2-jarige Ismail, wegens anemie. De huisarts mat een Hb van 2,0 mmol/l met een normaal aantal leukocyten en trombocyten. U ziet een zeer bleke jongen met een tachycardie van 180/min en warme acra. U geeft meteen extra zuurstof en brengt een infuus in waaruit u bloed voor diagnostiek afneemt.

Klinische vraag

Antwoord

1. Noem de drie belangrijkste aanvullende laboratoriumbepalingen (naast wat reeds door de huisarts was onderzocht) die u in ieder geval moet aanvragen, voordat u tot behandeling overgaat.	1. Vereist: bloedgroep, MCV, reticulocyten, LD (of bili of hopto).
---	--

Biomedische vraag

Antwoord

1. Bij welk intracellulair proces is zuurstof betrokken ('verbranding' of 'energiemetabolisme' is te algemeen)?	1. Oxidatieve fosforylering (ATP synthese m.b.v. de elektronentransportketen)
2. In welk cellulair compartiment vindt dit proces plaats?	2. Mitochondrion.
3. Wat is de rol van zuurstof bij dit proces?	3. Acceptor van (de aan voeding onttrokken) elektronen (het is dus een oxidator, en wordt zelf gereduceerd tot water).

Vraag 46

Een moeder komt met haar 3-jarig dochtertje bij de huisarts. Het meisje heeft kleine puntbloedinkjes op armen en benen. Ze is net hersteld van een verkoudheid. De huisarts stelde een ernstige thrombocytopenie ($9 \times 10^9/l$) vast.

Klinische vraag

Antwoord

1. Wat zijn de twee meest waarschijnlijke oorzaken van trombocytopenie bij dit meisje?	1. ITP, Leukemie (of afbraak, aanmaakstoornis).
2. Met welke twee laboratoriumbepalingen kunt u hiertussen eenvoudig onderscheid maken?	2. Hb Leukocyten.

Biomedische vraag

Antwoord

<i>Thrombocyten worden in het beenmerg geproduceerd uit voorlopercellen.</i>	
1. Hoe heten deze voorlopercellen?	1. Megakaryocyten.
2. Beschrijf in maximaal 1 zin hoe uit 1 voorlopercel duizenden thrombocyten gevormd kunnen worden.	2. Door afsnoering.
3. Noem 2 stollingsfactoren die voorkomen in de a-granula van thrombocyten.	3. Plaatjesfactor IV, van Willebrand-factor, thrombospondine, etc. etc.

Vraag 47

Een verontruste moeder komt 's avonds met haar 3-jarig dochtertje naar de huisartsenpost omdat het meisje sinds een uur benauwd is. Ze werd wakker met een hoorbare ademhaling (m.n. inspiratoir). Enkele dagen tevoren hoestte het meisje. Bij onderzoek ziet u een onrustig meisje, dat hoest als een zeehond met een temperatuur van 38 0C.

Klinische vraag

Antwoord

1. Wat is de meest waarschijnlijke diagnose?	1. Laryngitis subglottica.
2. Hoe noemt men medisch een hoorbare ademhaling?	2. Stridor.

Biomedische vraag

Antwoord

<i>Indien de huisarts het beeld ernstig vindt zal hij de patiënte verwijzen naar het ziekenhuis.</i>	
1. Welke therapie zal zeer waarschijnlijk in het ziekenhuis worden toegepast? (3 te volgen stappen).	1. Vernevelen in eerste instantie met pulmicort (met-zonder adrenaline); corticosteroiden; intubatie.

Vraag 48

U bent semi-arts kindergeneeskunde en ziet Hidde. Hidde is 2 weken oud, heeft het syndroom van Down en weegt nu 3000g. Hij is nog niet terug op zijn geboortegewicht. Hij drinkt dan ook erg weinig. Van de 6x75 ml flesvoeding die hij krijgt aangeboden, drinkt hij steeds hooguit 45 ml op. Dan stopt hij uitgeput tachypnoisch met de fles, zijn haar van het transpireren tegen de slapen geplakt. Bij lichamenlijk onderzoek is de hartfrequentie 192/min en de ademfrequentie 56/min. Het hart is palpatoir vergroot. Er is een graad III/VI ruw systolisch geruis hoorbaar over het gehele precordium. Op de rug hoort u bilaterale crepitaties en in de buik is de lever 6cm onder der rechter ribbenboog palpabel. De transcutane O2 saturatiemeting is 91%
Bij echocardiografie blijkt er een groot ventrikelseptumdefect te zijn.

Klinische vraag

Antwoord

1. Wat zou een normale hartfrequentie voor deze neonaat zijn, wat zou een normale ademfrequentie voor deze neonaat zijn en hoe veel cm zou de lever palpabel mogen zijn?	1. HF 110-160/min AF 30-40/min Lever <2cm.
2. Verwacht u dat de zuurstofsaturatie verbetert bij toediening van extra zuurstof? Licht uw antwoord in maximaal twee zinnen toe.	2. Ja, desaturatie door longovervulling; geen rechts-links shunt.

Biomedische vraag

Antwoord

1. Welke ruimte van het hart bepaalt grotendeels de rechter contour van het hart, zoals bijvoorbeeld op een X-thorax te zien is?	1. Rechts: rechter atrium.
2. En welke ruimte bepaalt grotendeels de linker contour?	2. Links: linker ventrikel.

Vraag 49

U bent tropenarts in Tsjaad. U heeft geen laboratorium en geen röntgen- of echoapparatuur. In uw apotheek bevinden zich gentamicine, amoxicilline, doxycycline, kinine en tuberculostatica. Bij u komt de 2-jarige Hassan wegens acuut opgetreden koorts en hoesten. Tot een dag tevoren was hij kerngezond. Bij lichamelijk onderzoek ziet u een zieke jongen met 40 C koorts een ademfrequentie van 54/min. Hij neusvleugelt, hoest af en toe, maar is niet bleek, blauw of geel en niet nekstijf.

Klinische vraag

Antwoord

1. Wat is uw waarschijnlijkheidsdiagnose?	1. Pneumonie.
2. Beschrijf twee afwijkingen die u bij auscultatie van de thorax kunt verwachten	2. Verzwakt ademen, crepitaties, bronchiaal ademgeruis.
3. Wat is de waarschijnlijkste verwekker van deze ziekte en met welk medicijn moet u daarom behandelen?	3. S.pneumoniae amoxicilline.

Biomedische vraag

Antwoord

1. Welke categorie eiwitten is voor zijn functie afhankelijk van een 37oC kerntemperatuur?	1. Enzymen.
2. Waar bevindt zich het centrum voor de temperatuurregulatie?	2. Hypothalamus.
3. Noem een andere reden dan ziek zijn die de kerntemperatuur kan verhogen.	3. Inspanning en/of zonnesteek.

Vraag 50

U bent poortarts in een middelgroot ziekenhuis en wordt geroepen bij Jord. Hij is een 6 weken oude jongen die sinds een week in toenemende mate braakt na elke voeding. Hij braakt met kracht en is meteen daarna weer hongerig. De laatste dagen is er ook wat bloed bij het braaksel, maar geen gal. Bij lichamelijk onderzoek vallen een ingezonken fontanel en een gerimpelde huid op.

Klinische vraag

Antwoord

1. Wat is de meest waarschijnlijke diagnose?	1. Pylorushypertrofie.
2. Waar wijzen de afwijkingen bij lichamelijk onderzoek op?	2. Dehydratie.
3. Hoe kunt u de diagnose bevestigen?	3. Proefvoeding of echo.

Biomedische vraag

Antwoord

1. Welk orgaan produceert gal?	1. De lever.
2. Wat is de overeenkomst tussen alle stoffen die in de gal terecht komen?	2. Niet wateroplosbare stoffen, niet via de nier uit te scheiden.
3. Hoe wordt de gal uitgescheiden?	3. Via de feces.

Vraag 51

U ziet als huisarts een meisje van 5 jaar, bij wie thuis en op school is opgemerkt, dat ze de laatste tijd minder goed hoort.

Ze zit sinds enkele maanden op zwemles. Ze is ook vaak verkouden. De spraaktaalontwikkeling is tot nu toe normaal verlopen. Ze heeft geen oorpijn. U kunt de trommelvliezen niet goed beoordelen maar U beschikt over een handzame tympanometer, die bij meting aan beide oren vlakke curven laat zien: het beeld van intacte doch immobiele trommelvliezen. Dit duidt op vocht achter het trommelvlies beiderzijds.

Klinische vraag

Antwoord

1. Hoe heet deze aandoening?	1. OME, Otitis Media met Effusie, OMS, Otitis Media Serosa, glue ears, lijmoren.
2. Beschermen oordopjes tijdens het zwemmen hiertegen?	2. Neen. De aandoening ontstaat van binnenuit.

Biomedische vraag

Antwoord

1. Hoe komt de vochtophoping achter de trommelvliezen?	1. Dat wordt daar aangemaakt en vloeit niet af door de viscositeit/taaiheid of t.g.v. tubadysfunctie.
	Wordt daar gemaakt, is snot/secreet, ontstaat in het middenoor = 3 punten

Vraag 52

U bent huisarts en wordt geroepen bij een 3-jarige boerendochter. Zij heeft al 4 dagen heftige bloedige diarree. Nu heeft zij al langer dan 18 uur niet geplast. Bij lichamelijk onderzoek ziet u een zieke bleke peuter met wat puntbloedinkjes, maar warme acra, krachtige perifere pulsaties en een normale huidturgor.

Klinische vraag

Antwoord

1. Wat is de meest waarschijnlijke diagnose?	1. Hemolytisch uremisch syndroom
2. Noem drie laboratoriumbepalingen waarmee deze diagnose bevestigd kan worden.	2. a. Hb/Ht/LDH/reti's/haptoglobine/microscopie rode bloedbeeld (schistocyten) b. Thrombocyten c. Ureum/kreatinine

Biomedische vraag

Antwoord

1. Welke bacterie is in de meeste gevallen de oorzaak van dit ziektebeeld? Specificeer.	1. E. coli O157 of andere verotoxine producerende E.coli.
2. Welke andere bacteriën kunnen diarree veroorzaken?	2. salmonellae, shigellae, yersinia, campylobacter, etc.

Vraag 53

Hasan, een Marokkaanse jongen van 5 jaar oud, komt bij u op de spoedeisende hulp omdat hij roodbruine urine produceert. Hij was gezond tot de avond voor presentatie. Na het eten van een geurige tuinbonenschotel werd hij niet lekker. Moeder vertelt dat haar broers, haar oom ook, niet tegen tuinbonen kunnen.

Bij lichamenlijk onderzoek is Hasan bleek-iterisch en tachycard (200/min). Bij aanvullend onderzoek is de Hb 2,1 mmol/l en het LD 3400 U/l.

Klinische vraag

Antwoord

1. U vermoedt dat deze anemie hemolytisch is. Noem één gegeven uit de anamnese en één gegeven uit het lichamenlijk onderzoek dat daar specifiek op wijst.	1. Rode urine, icterisch.
2. Waar moet op gelet worden bij het urine-onderzoek? (2 items)	2. Erythrocytair enzymdefect (G6PD deficiëntie).
3. Wat is de erfmodus van deze aandoening?	3. X-gebonden (X-linked recesief).

Biomedische vraag

Antwoord

<i>Erythrocyten zijn in vele opzichten bijzondere cellen.</i>	
1. Geef aan welke van de onderstaande structuren in de rijpe erythrocyt wel (+) en niet (-) voorkomen: Celkern Mitochondria Ribosomen	1. Celkern (-), mitochondria (-), ribosomen (+).
2. Uit welk proces verkrijgt de erythrocyt de benodigde energie?	2. Anaëroob afbreken (anaërobe verbranding) van glucose (glycolyse).
3. Wat zijn, naast ADP en ATP, de begin- en eindproducten van het proces in 2) .	3. Glucose en lactaat (melkzuur). 1, 2 en 3 elk 1 pnt (de 3 structuren in 1. moeten alle drie juist zijn)

Vraag 54

U hebt als semi-arts dienst op de spoedeisende hulp. Een 6-jarige jongen presenteert zich met acute benauwdheid na contact met paarden. U ziet een tachy- en dyspnoïsche jongen met een piepend, sterk verlengd expirium. U laat hem onmiddellijk bronchodilatantia inhaleren en terwijl hij de medicatie krijgt toegediend vraagt u de familie-anamnese uit.

Klinische vraag

Antwoord

1. Noem 3 aandoeningen in de familie waar u expliciet naar moet vragen.	1. a. Astma b. Hooikoorts/allergische rhinitis/conjunctivitis c. Eczeem
---	--

Biomedische vraag

Antwoord

1. Welke manier van overerving is hier van toepassing: monogeen, chromosomaal of multifactorieel?	1. Multifactorieel.
2. Waarom is DNA-onderzoek niet zinvol?	2. Achterliggende genetische factoren zijn onbekend.

Vraag 55

Een moeder bezoekt met haar zoon van 9 maanden uw huisartsspreekuur. Al vanaf de geboorte is hij geregeld aan het hoesten en piepen, vooral bij verkoudheden. Het kind is à terme geboren; geen van beide ouders rookt, ook niet tijdens de zwangerschap. U wilt de anamnese verder uitdiepen.

Klinische vraag

Antwoord

1. Noem twee belangrijke oorzaken voor deze klachten op zuigelingenleeftijd. Geef voor elke oorzaak een anamnese vraag waarmee die diagnose waarschijnlijker kan worden gemaakt.	1.	
	Oorzaak	Vraag
	Atopisch astma	Atopie in familie? Eczeem?
	Virale infecties (bijv. RSV infecties)	Verkoudheden in omgeving? Crowding? Crechebezoek?
	Bronchiale hyperreactiviteit	Uitlokkende factoren? Atopie in familie? Eczeem?

Biomedische vraag

Antwoord

<i>Het doel van neonatale screening is het opsporen van aandoeningen waarbij interventies kort na de geboorte duidelijke voordelen hebben voor de pasgeborenen. De Gezondheidsraad heeft vijf criteria omschreven waaraan screening moet voldoen.</i>	
1. Noem drie van deze criteria.	1. De criteria die de Gezondheidsraad heeft omschreven waaraan screening moet voldoen zijn: goed omschreven aandoening, geschikte diagnostische methode, therapie beschikbaar en toegankelijk, vrijwillige deelname, goede voorlichting aan ouders en informed consent

Vraag 56

U bent SEH-arts. Een 14 maanden oude peuter wordt zondagochtend om 11 uur comateus bij u op de Spoedeisende Hulp binnengebracht. Zo is hij door de ouders een uur eerder in bed aangetroffen. U ziet een jongen met een Glasgow coma score E2 M4 V1. De pupillen zijn symmetrisch wijd en reageren goed op licht. Hij is bleek, en tachycard, maar de perifere pulsaties zijn goed en de capilaire refill is goed (1,5 sec). Bij verder lichamelijk onderzoek vindt u geen afwijkingen.

Klinische vraag

Antwoord

1. Geef van elk van deze mogelijkheden een voorbeeld dat hier van toepassing kan zijn.	1. Trauma: schedeltrauma / intracranieële bloeding / mishandeling Toxisch: accidentele ingestie sedativa of andere psychofarmaca / CO intoxicatie Infectieus: encefalitis/ meningitis Metabool: hypoglycemie
2. Welk bloedonderzoek is onmiddellijk geïndiceerd en waarom?	2. Bloed-glucose controle. Persistierende hypoglycemie geeft irreversibele cerebrale schade, aangezien de hersenen van glucose afhankelijk zijn voor hun energievoorziening. Onmiddellijke correctie is mogelijk en nodig.

Biomedische vraag

Antwoord

<i>Een eventuele metabole oorzaak van het coma in de nacht kan een hormonale oorzaak hebben.</i>	
1. Een gebrek aan welk hormoon kan hier aan de hand zijn?	1. glucagon
2. Welke cellen reageren normaliter op dit hormoon en voorkomen daarmee een coma?	2. hepatocyten (NIET: spiercellen, myocyten)

Vraag 57

Een 8-jarig meisje wordt door de huisarts verwezen naar de kinderneuroloog in verband met afwezig gedrag en verminderde schoolprestaties. De leerkracht vindt haar dromerig. Het is haar opgevallen dat ze vaak even staart en dan niet op haar omgeving lijkt te reageren. De vraag van de huisarts is of er sprake kan zijn van absence epilepsie.

Klinische vraag	Antwoord
1. Hoe kan de kinderneuroloog deze diagnose aannemelijker maken tijdens onderzoek in de spreekkamer?	1. door het meisje te laten hyperventileren kunnen de typische absences opgewekt worden in de spreekkamer
2. Door welke afwijkingen bij het aanvullend onderzoek kan deze diagnose bewezen worden?	2. Door de typische 3/sec gegeneraliseerde piekgolfcomplexen op het EEG.
3. Wat zijn de argumenten voor of tegen beeldvormend onderzoek bij absence epilepsie?	3. Het betreft een idiopathische vorm van epilepsie, waaraan geen zichtbare structurele afwijkingen ten grondslag liggen, dus beeldvormend onderzoek is overbodig.

Biomedische vraag	Antwoord
<i>Epilepsie kan worden veroorzaakt door niet goed functionerende ionkanalen</i>	
1. Benoem twee ionen die verantwoordelijk zijn voor de depolarisatie en één ion betrokken bij de repolarisatie	1. Depolarisatie: natrium en calcium, Repolarisatie: kalium ionen

Vraag 58

U bent semi arts kindergeneeskunde en ziet Hidde. Hidde is 2 weken oud en heeft het syndroom van Down en weegt nu 3000g. Hij is nog niet terug op zijn geboortegewicht. Hij drinkt dan ook erg weinig. Van de 6x75 ml flesvoeding die hij krijgt aangeboden drinkt hij er steeds hooguit 45 ml op. Dan stopt hij uitgeput tachypnoisch met de fles, zijn haar van het transpireren tegen de slapen geplakt. Bij lichamelijk onderzoek is de hartfrequentie 192/min en de ademfrequentie 56/min. Het hart is palpatoir vergroot. Er is een graad III/VI ruw systolisch geruis hoorbaar over het gehele precordium. Op de rug hoort u bilaterale crepitaties en in de buik is de lever 6 cm onder der rechter ribbenboog palpabel. Bij echocardiografie blijkt er een groot ventrikelseptumdefect te zijn.

Klinische vraag	Antwoord
[Vena Cava Inferior, Vena Pulmonalis, Arteria Pulmonalis, Rechter Atrium, Rechter Ventrikel, Linker Atrium, Linker Ventrikel, Longen, Aorta]. NB, sommige structuren worden meer dan eens gepasseerd (rijtje maken a t/m i)	1: VCI-> RA -> RV-> AP -> Longen -> VP -> LA -> LV (-> RV-> AP -> Longen -> VP -> LA -> LV)n -> Aorta

Biomedische vraag	Antwoord
<i>Hidde is enig kind. Zijn moeder is G3P1. De echtgenote van haar broer heeft 3 keer een spontane miskraam gehad. Dit echtpaar heeft ook één kind, een gezonde dochter Helma.</i>	
1) Teken de stamboom.	
2) Welke cytogenetische afwijking zal bij de ouder(s) van Hidde en Helma aanwezig zijn?	2) Gebalanceerde translocatie bij moeder van Hidde en de vader van Helma.

Vraag 59

U heeft als semi-arts dienst op de Spoedeisende Hulp. Evert, een 6-jarige jongen presenteert zich daar met acute benauwdheid na contact met paarden. De familie-anamnese is sterk positief voor allergische aandoeningen. Evert heeft als zuigeling ook eczeem gehad.

U ziet een tachy- en dyspnoïsche grauw-cyanotische jongen met een sterk verlengd expirium en bij auscultatie van de longen nauwelijks hoorbaar ademgeruis.

Klinische vraag

Antwoord

1. Wat is de meest waarschijnlijk diagnose?	1. Astma aanval/ status astmaticus/ ernstig astma/ exacerbatie astma
2. Welke twee behandelingen zijn in eerste instantie geïndiceerd? (specificeer)	2. Zuurstof/O2 en Salbutamol/ventolin/bronchodilatantia (evt. samen met ipratropium/atrovent)
3. Welk medicament is geïndiceerd als deze behandelingen onvoldoende effect hebben?	3. Steroïden/prednison/prednisolon

Biomedische vraag

Antwoord

<i>Op grote hoogte is de zuurstofspanning van de omgeving lager dan op zeeniveau. Door op vakantie te gaan in Tibet zal jouw lichaam twee aanpassingen doen om die lagere zuurstofspanning te weerstaan. De eerste betreft een acute aanspanning direct na de landing in de buitenlucht en de tweede een voor de wat langere termijn.</i>	
1. Benoem de twee aanpassingen en de receptoren verantwoordelijk voor het detecteren van de arteriële zuurstofspanning.	1. Snellere ademhaling door verminderde zuurstofspanning Aanmaak meer rode bloedcellen (Perifere) Chemosensoren

Einde oefentoets

Er verschijnt oefenmateriaal over de thema's:

Dermatologie
Gynaecologie
KNO
Kindergeneeskunde
Neurologie
Oogheelkunde
Psychiatrie
Bewegingsapparaat
Cardiologie
Longheelkunde
Oncologie
Urologie
Interne Geneeskunde

Kijk op JoHo.org voor beschikbaarheid en meer informatie.