

## غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۱- پسر 10 ساله‌ای سال گذشته تست تیروئیدی نرمال داشته و تست تیروئید جدید به شکل زیر است:  
TSH:30mU/L و FreeT4:0.6ng/dl(NL:0.7-2.5)

کدامیک از تغییرات آزمایشگاهی زیر در مورد وی صحیح است؟

کاهش تولید اریتروپوئین

افزایش دفع کلسیم ادرار

کاهش سطح آلدوسترون

کاهش سطح  $1,25(OH)_2D$

۲- خانم حامله‌ای در سه ماهه آخر حاملگی به علت کمبود ید، حدود 1.5mg در روز ید استفاده کرده است. در مورد نوزاد کدام گزینه صحیح است؟

مبتلا به گواتر و کم کاری تیروئید می‌شود

اثر Wolff Chaikoff در وی اثر کرده و کار تیروئید طبیعی است

مبتلا به گواتر و پرکاری تیروئید می‌شود

باعث افزایش T3 آزاد و کاهش TSH می‌شود

۳- دختر خانم 14 ساله‌ای جهت بررسی تیروئید، به علت آنکه در خانواده بیماری Graves دیده شده است مراجعه کرده است. در معاینه علامتی ندارد و تیروئید بزرگ نمی‌باشد. آزمایشات به فاصله چند ماه

FT4: 1.8 ng/dl (NL:0.7-2.5) , TSH:0.1mU/L (NL:0.4-4.5)

را نشان داده است. بهترین گزینه در مورد وی کدام است؟

درمان با متی مازول

درمان با دوز واحد ید رادیواکتیو

کورتیکواستروئید

بیگیری بیمار

۴- پسر 7 ساله‌ای با وزن 25 کیلو گرم مبتلا به دیابت جهت انجام عمل جراحی الکتیو امروز عصر بستری شد. از انسولین گلازین و اسپارت استفاده می‌کند. قندخون قبل از عمل 180mg/dl است.

همه موارد زیر در مورد بیمار فوق صحیح است، بجز:

مابع مورد نیاز وی 2400 cc قندی 5% + 180 mEq سدیم + پتاسیم 48 mEq در 24 ساعت

انسولین وریدی را با سرعت 0.03 IU/kg/hour برای وی شروع می‌کنیم.

انسولین گلازین شب قبل از عمل را کامل با دوز قبلی می‌دهیم.

قند خون را حین عمل هر 4 ساعت چک می‌کنیم .

۵- پسر ده ساله‌ای جهت بررسی علت پرنوشی و پرادراری بستری شده است. در آزمایشات اولیه :

Na= 142 mEq/l , FBS = 80 mg/dl, K= 4 meq/L,

urine osmolality = 150 mosmol/l

Urine volume= 4 L/day

10 ساعت پس از شروع تست محرومیت از آب وزن بدن 8% کاهش یافت و همزمان سدیم بیمار به 148 mEq/L و اسمولالیتة ادرار به 178 mosmol/L رسید. با تزریق DDAVP اسمولالیتة ادرار به 185 mosmol/L افزایش یافت.

کدام درمان غلط است؟

محدودیت مصرف نمک <1 mmol/kg/24 hr

شروع مهارکننده پروستاگلاندین

شروع تیازید

درخواست مشاوره روانپزشکی

۶- دختر 8 ساله‌ای به علت جراحی‌های متعدد بر دستگاه گوارش به مدت 7 ماه تحت درمان با TPN بوده است. در معاینه تیروئید بزرگتر از طبیعی به دست می‌خورد. در آزمایشات فرستاده شده TSH:30mu/L و FT4:0.5ng/dl (NL:0.7-2.5) گزارش شده است. بهترین اقدام تشخیصی بعدی چیست؟

بررسی بد ادرار

بررسی ant TPO- ant Tg AB

بررسی TSH R blocking AB

اسکن تیروئید

۷- پسر 10 ساله‌ای به علت طپش قلب از طرف متخصص قلب ارجاع شده است. در سابقه به علت بیش فعالی تحت درمان بوده و اختلال یادگیری داشته است. در معاینه لاغر و کوتاه قد بوده و تیروئید بزرگ است ضربان قلب 100 در دقیقه می‌باشد. در آزمایشات همراه TSH:8mU/L, T4:3ug/dl(5-14) می‌باشد.

محتمل‌ترین اختلال در کدامیک از گزینه‌های زیر می‌باشد؟

موتاسیون ژن THR β

موتاسیون در ژن THR α

HLA-DR3

ژن کد کننده pendrin (PDS)

۸- دختر خانم 15 ساله‌ای به علت درد شدید در ناحیه جلوی گردن مراجعه کرده است. در سابقه از 2 روز پیش ناحیه جلوی گردن سفت و دردناک شده و قورت دادن غذا با درد شدید همراه بوده است. در معاینه تب داشته PR:96/min بوده است و در معاینه تیروئید سفت و دردناک می‌باشد. در آزمایشات همراه

ESR=100mm/hour, TSH=0.05mU/L, FT4=3.8ng/dl(NL:0.7-2.5),

TPO-AB=50IU/ml(NL:<35), Tg-AB=28IU/ml(NL:<20)

بهترین درمان جهت وی کدام گزینه می‌باشد؟

پیگیری بیمار بدون درمان

شروع متی مازول

آنتی بیوتیک وریدی

شروع پردنیزولون

۹- کودک 5 ساله‌ای به علت پرنوشی، پرادراری و خشکی دهان که از 6 ماه قبل شروع شده در بخش بستری شده است. او حاصل ازدواج فامیلی است و مادر و خواهر هم به درجاتی به بیماری وی مبتلا هستند. در زمان بستری حجم ادرار 24 ساعته 3 لیتر بود. وزن 13 کیلو و قد 90 سانتی متر دارد. در معاینه نکته مثبتی ندارد. در تصویربرداری انجام شده دیلاتاسیون حالب دوطرفه دارد. در بررسی‌های انجام شده:

Specific gravity of Urine = 1004

Plasma osmolality = 317 mosmol/kg

Urine osmolality = 91 mosmol/kg

Na= 153 mEq/L

برای وی تست محرومیت از آب انجام شد که پس از دو ساعت به علت تشنگی مفرط قطع شد. همه موارد زیر در مورد وی صحیح است، **بجز:**

در صورت اسهال و استفراغ باید سرم قندی 5% که حاوی 75 mEq/L سدیم باشد دریافت کند.

در صورتی که با هیدروکلرتیازیدیک و نیم کیلو وزن کم کند 50% حجم ادرار کم می‌شود.

تجویز دسموپرسین حجم ادرار را 40% کم می‌کند.

این دو متاسین اثرات درمانی بهتری نسبت به بروفن دارد

۱۰- در دختر خانم 12 ساله‌ای در سمت چپ تیروئید ندول نسبتاً سفتی حدود 1 سانتی متر لمس می‌شود. غدد لنفاوی در گردن لمس نشد. در آزمایشات همراه

FT4:1ng/dl (NL:0.7-2.5), TSH:4.5mU/L (NL:0.4-4.5)

می‌باشد. در مرحله اول همه آزمایشات زیر برای وی لازم می‌باشد، **بجز:**

سونوگرافی تیروئید

بررسی آنتی بادی‌های تیروئید

Fine needle aspiration در صورت لزوم

اسکن تیروئید

۱۱- کودک 5 ساله دیابتی بر اثر سرماخوردگی مبتلا به تب و بی اشتها شده است.

همه پیشنهادات زیر صحیح است، **بجز:**

در صورت دریافت گلازژین طبق قبل ادامه یابد

در صورتی که کتون ادرار زیاد و قندخون بالای 250 mg/dl باشد هر یک ساعت دوز انسولین اصلاحی را باید تزریق کرد.

در صورت دریافت NPH با دوز قبلی تزریق کنید.

در صورتی که قندخون بالای 250mg/dl و کتون ادرار منفی باشد باید هر دو ساعت قندخون چک شود.

۱۲- در مورد هیپوگلیسمی در کودکان مبتلا به دیابت همه گزینه‌های زیر صحیح است، **بجز:**

هیپوگلیسمی عود کننده در کودکان با کنترل خوب باعث کاهش نسبی پاسخ گلوکاگون و اپی نفرین می‌شود

Minidose گلوکاگون در قندخون کمتر از 60mg/dl بهتر از تزریق گلوکاگون با دوز بالا است

برای جلوگیری از هیپوگلیسمی در زمان ورزش هوازی قندخون باید 80-100mg/dl باشد

کودکان با هیپوگلیسمی بدون علت را باید از نظر آدیسون و سلیاک بررسی کنیم

۱۳- دختر 18 ساله‌ای با وزن 70 کیلو با کتواسیدوز دیابتی بستری شده است. وزن ایده آل وی 50 کیلو است. مجموع میزان مایع maintenance و deficit 24 ساعت اول وی چقدر است؟

7000

6600

5000

4200

۱۴- کودک دوو نیم ساله حاصل ازدواج فامیلی به علت هیپرگلیسمی که از دوران شیر خوارگی شروع شده بستری شده است قد و وزن طبیعی دارد. در بررسی‌های انجام شده آنمی شدید،  $HB: 4 \text{ g/l}$  و  $MCV: 110$  دارد. پروفایل آهن طبیعی است. هیپرگلیسمی با کتون بالا همراه نیست. او تحت درمان با انسولین قرار دارد. اختلال تکلم دارد. عملکرد بقیه ارگان‌ها طبیعی است. با توجه به تشخیص همه موارد زیر در مورد وی صحیح است، بجز:

با درمان مناسب ممکن است نیاز به انسولین برطرف شود.

آنمی وی به ویتامین ب 1 ممکن است پاسخ دهد.

بیمار ممکن است به کری عصبی مبتلا شود.

غلظت GAD انتی بادی بالاست.

۱۵- دختر 12 ساله‌ای با کتواسیدوز دیابتی بستری شده است. در ابتدا قندخون 800 داشته، در ساعت سوم درمان قندخون به 400 mg/dl رسید

نوع مایع دریافتی وی چگونه باید باشد؟

سالیین 0.9% همراه با گلوکز 2.5

سالیین 0.9% همراه با گلوکز 5%

سالیین 0.45% همراه با گلوکز 2.5

سالیین 0.3% همراه با گلوکز 5%

۱۶- دختر 7 ساله‌ای به علت پرنوشی، پرادراری که از یک و نیم ماه قبل شروع شده در اورژانس بستری شده است. وزن فعلی وی 20 کیلوگرم است. به شدت احساس تشنگی دارد و به نظر می‌رسد که لاغر شده است. آزمایشات به شرح زیر است:

Blood suger= 1200 mg/dl

PH= 7.34

$CO_3H^- = 19$

BUN= 80

Na= 140 mEq/L

K= 4 mEq/L

Anti GAD Ab= Negative

میزان مایع 24 ساعت اول مایع (deficit, maintenance) و میزان سدیم دریافتی آن چقدر باید باشد؟

3 لیتر سالیین 0.45%

5.5 لیتر سالیین 0.9%

5.5 لیتر سالیین 0.45%

6 لیتر سالیین 0.75%



۱۷- در مورد هیپوتیروئیدی ثانویه پس از رادیوتراپی جمجمه در فرد مبتلا به بدخیمی همه گزینه‌های زیر صحیح است، بجز:

معمولا پس از سه سال بعد از رادیوتراپی بروز می‌کند.

پاسخ TSH به TRH در بیماران با تاخیر همراه است

در prophylactic radiotherapy در بیماران مبتلا به ALL دیده نمی‌شود.

Overt secondary hypothyroidism شایع می‌باشد.

۱۸- کودک ۵ ساله با تغییر رنگ و بزرگی لوزه‌ها مراجعه کرده در معاینه هیپاتو اسپلنومگالی دارد و از گزگز اندام فوقانی شاکی است. کدامیک از اختلالات آزمایشگاهی زیر در این بیمار دیده می‌شود؟

TG :1800mg/dl

HDL :3 mg/dl

LDL: 450 mg/dl

VLDL/ TG: 0.5

۱۹- پسر ۱۴ ساله‌ای جهت پیگیری علت و درمان هیپر لیپیدمی مراجعه کرده است. او بیماری زمینه‌ای ندارد.

در بررسی اولیه TG=300mg/dl و LDL=200 mg/dl است.

برای او مرحله اول رژیم غذایی شروع شد (Child 1) و چون تاثیر کمی داشت مرحله دو رژیم شروع شد (Child 2 LDL) و پس از مدت ۶ ماه از درمان LDL=180 mg/dl و TG=200mg/dl رسید. بیمار در حال حاضر توده بدنی 90<sup>th</sup> دارد

چه اقدامی برای بیمار علاوه بر پیگیری شش ماه بعد چه اقدامی باید کرد؟

ادامه درمان با رژیم (child 2 LDL)

شروع درمان با استاتین

درمان با ازتیمایب

درمان با رزین و استاتین

۲۰- دو خواهر 5 و 7 ساله که به علت هیپوگلیسمی و هیپرپیگمانتاسیون پوست از نوزادی تحت درمان با هیدروکورتیزون و فلودروکورتیزون بوده‌اند. در سابقه در تست تحریکی با HCG پاسخ استروئیدهای پلازما و ادرار کم بوده است. هر دو با ژنیتالیای دخترانه و کاریو تایپ به ترتیب 46XX و 46XY بوده و در سونوگرافی کودک با کاریوتیپ 46XY رحم و تخمدان وجود ندارد. کمبود کدام نقص آنزیمی برای این بیماران مطرح است؟

Steroid-5 alfa reductase

17-alfa hydroxylase

3 B- hydroxysteroid dehydrogenase

Steroidogenic acute regulatory protein

۲۱- دختر 15 ساله به علت عدم شروع بلوغ مراجعه کرده است. در معاینه ژنیتالیا دخترانه است. رشد موهای ناحیه پوبیس و اگزیلاری ندارد breasty در حد تانر یک می‌باشد. در آزمایشات آلكالوز و هیپوکالمی دارد و ACTH, DOC و کورتیکواسترون و پروژسترون بالاست. کورتیزول و استروئیدهای گنادی کم و کاریوتایپ 46XY است، با توجه به تشخیص کدام مورد صحیح است؟

بیماری در هر دو جنس می‌تواند فشار خون بالا و امیبیگوس بدهد.

سن استخوانی اغلب تاخیر داشته و قد نهایی بلندی خواهد داشت.

در این بیماران سطح رنین بالاست و با کورتون نرمال می‌شود.

به دلیل بدخیمی در هر دو جنس توصیه به گنادکتومی می‌شود.

آزمون: غدد درون ریز و متابولیسم کودکان مدت آزمون: 140

۲۲- دختر 14 ساله‌ای با شکایت پر مویی، کلفت شدن صدا و عضلانی شدن بدن که از سال قبل شروع شده مراجعه کرده است. در معاینه کلیتورومگالی دارد که جدیداً ایجاد شده است. در معاینه Breast در حد تانر 2 به 3 و کاریوتایپ 46XY دارد. نسبت تستوسترون به اندروستندیون 0.6 است. کدام کمبود انزیمی زیر مطرح است؟

3β هیدروکسی استروئید دهیدروژناز

17 الفا هیدروکسیلاز

17β هیدروکسی استروئید دهیدروژناز

11 بتا هیدروکسیلاز دیررس

۲۳- دختر 9 ساله‌ای با وزن 24 کیلو را به علت رشد موهای پوییس به درمانگاه آورده‌اند در معاینه کلیتورومگالی و چسبندگی خلفی لبها دارد. مادر ذکر می‌کند مشکل از بدو تولد وجود داشته است. در آزمایشات کاریوتایپ 46XX دارد و ACTH و DHEAS و کورتیزول بالا و پتاسیم پایین و فشار خون بالا دارد و در معاینه بجز آکنه مورد دیگری ندارد، محتمل‌ترین تشخیص کدام است ؟

P450 Oxidoreductase Deficiency

17a - hydroxylase deficiency

11β -Hydroxylase Deficiency

Familial Glucocorticoid Resistance

۲۴- دختری به علت کوتاهی قد به درمانگاه مراجعه کرده و در معاینه خط رویش موهای پشت سر پایین و کوبیتوس والگوس دارد در بررسی‌ها کاریوتایپ 45X/46XY گزارش شده، کدام مورد صحیح است ؟

سطح LH و FSH در این بیماران معمولاً در سطح قبل از بلوغ باقی می‌ماند

AMH می‌تواند نشانگر مفیدی برای ذخیره تخمدان‌ها و پیش بینی نارسایی آن‌ها باشد

حذف گنادها در این بیماران ضروری نمی‌باشد و توصیه نمی‌شود

معمولاً بلوغ خودبخودی دارند و نیاز به القا بلوغ با استروژن ندارند

۲۵- پسری به علت قد بلند و افزایش طول پاها تحت بررسی قرار گرفته و در آزمایشات کاریوتایپ 46XY/47XXY دارد . کدام مورد صحیح است ؟

سطح استرادیول و FSH معمولاً در محدوده نرمال است

Testis‌ها اغلب به حجم مناسب بعد از بلوغ می‌رسند

اکثراً با میکروپنیس و هیپوسپادیاس مراجعه می‌کنند

رشد سینه‌ها در طول دوره نوجوانی مشاهده می‌شود

۲۶- پسر 5 ساله به در مانگاه مراجعه کرده است. وی سابقه جراحی هایپوسپادیازیس و آترزی کوان دارد و طبق گفته مادر با توجه به آزمایشات گرفته شده قبل از عمل‌های جراحی و روزهای اول و دوم بعد از عمل کورتون دریافت می‌کرده است، در معاینه کودک آراکنوداکتیلی داشته و استخوان فمور دارای خمیدگی است و بعلت کرانیوسینوستوز بد شکلی و هایپوپلازی میانی صورت دیده می‌شود، کدام کمبود انزیمی مطرح می‌شود ؟

Cytochrome b5

Steroidogenic factor 1

P450 oxidoreductase

3a-reductase type 3

آزمون: غدد درون ریز و متابولیسم کودکان مدت آزمون: 140

۲۷- یک پسر 15 ساله جهت بررسی علایم بلوغ به شما مراجعه کرده است. قد وی 170 سانتی متر و نسبت سگمان فوقانی به تحتانی در حد 0/85 و arm span معادل 170 سانتی متر است. اندازه بیضه، پنیس و موهای زهار در حد تانر 3 است. چه آزمایشی برای تشخیص مشکل بیمار اختصاصی تر است؟

T3, T4, TSH

LH, FSH, Testosterone

Karyotype

آزمایش خاصی لازم نیست. 6 ماه بعد مجدداً معاینه شود.

۲۸- در بررسی بیماران مبتلا به هیپرآلدسترونیزم توجه به همه موارد زیر صحیح است، بجز:

مصرف همزمان آمیلوراید منعی برای بررسی بیوشیمی ندارد.

در بیمارانی که ACE inhibitor می گیرند رنین پایین دلیل بر هیپرآلدسترونیزم اولیه است.

برای بررسی هیپرآلدسترونیزم اولیه اسپرونولاکتون باید 6 هفته قطع شود.

مصرف Angiotensin receptor blockers رنین را به طور کاذب پایین می آورد.

۲۹- کودک 8 ساله ای به علت چاقی از یک سال پیش ارجاع داده شده است. مصرف دارو نداشته است. در معاینه وزن 47 کیلوگرم، قد 130 سانتی متر و در ناحیه داخلی ران و شکم استریای قرمز رنگ مشاهده می شود. در آزمایشات همراه قند: 98mg/dl، کلسترول: 240mg/dl، TG: 250mg/dl و کورتیزول 8 صبح (NL: 10-20) 178 µg/dl گزارش شده است.

مناسب ترین اقدام بعدی کدام است؟

تست CRH

بررسی سطح کورتیزول و ACTH همزمان

CT آدرنال

تست یک میلی گرم دگزامتازون

۳۰- پسر 6 ماهه ای به علت بی حالی و تشنج ارجاع داده شده است. در سابقه از یک هفتگی اشتهاى بسیار زیاد پیدا کرده و رو به چاقی رفته است. در معاینه وزن 12 کیلوگرم، قد 65 سانتی متر و پوست سفید و موی قرمز دارد. در آزمایشات همراه قند:

30mg/dl، کورتیزول: (NL: 10-20) 5µg/dl و ACTH: 5pg/ml (NL: 6-76) می باشد. محتمل ترین اختلال چه می باشد؟

موتاسیون ژن POMC

LOSS of paternal chromosome 15

موتاسیون در Leptin receptor

موتاسیون در MC4R

۳۱- دختر 10 ساله ای به علت JRA به مدت 6 ماه پردنیزولون استفاده کرده است. در حال حاضر 30 کیلوگرم وزن داشته و مقدار دارو taper شده است و جدیداً 10 میلی گرم هیدروکورتیزون دریافت می کند و حال عمومی خوب است. ادامه درمان کورتیکواستروئید به چه صورت خواهد بود؟

انجام تست ACTH و تصمیم گیری بر حسب پاسخ آن

انجام تست ACTH بعد از سه ماه و تصمیم گیری بر حسب آن

کم کردن هیدروکورتیزون به تدریج 2.5 میلی گرم در روز هر هفته تا کامل قطع شود

کم کردن هیدروکورتیزون 1 میلی گرم در روز هر دو هفته تا قطع شود

۳۲- پسر 8 ساله‌ای با فشار خون: 170/100 و سردرد مراجعه کرده است. در سابقه سردرد و ضعف عضلانی را از 3 سال پیش ذکر می‌کند. در معاینه ژنیاتال پسرانه و مرحله سه موهای پوبیس دارد. در آزمایشات  $K:2mEq/L$  و  $Na:139 mEq/L$  و رنین و آلدوسترون پایین دارد.

همه احتمالات زیر در وی وجود دارد، بجز:

کمبود 11 بتاهیدروکسیلاز

مقاومت به گلوکوکورتیکوئید

کمبود  $17\alpha$  هیدروکسیلاز

کمبود HSD11 $\beta$ 2

۳۳- پسر 14 ساله‌ای به علت فشار خون‌های بالا در حد 170/110-160/100 بررسی شده است. سطح آلدوسترون پلاسمایی (nl= 15) 20ng/dl و سطح رنین پلاسمای 0.5ng/ml/h گزارش شده است. انتظار همه موارد زیر در وی صحیح است، بجز:

صدمه طولانی مدت به قلب و کلیه وی زیادتر از سایر موارد پرفشاری خون خواهد بود

فیبرولاسیون دهلیزی و سکنه مغزی در مقایسه با هیپرتاسیون اسانسیل کمتر خواهد بود

انتظار وجود ادم در وی زیاد است

معمولاً یک سال پس از آدرنالکتومی ضخامت بطن چپ کاهش می‌یابد.

۳۴- پسر 14 ساله‌ای به علت بزرگ شدن بیضه‌ها مراجعه کرده است. در سابقه از یک ماهگی هیدروکورتیزون و فلودروکورتیزون را نامنظم استفاده می‌کرده است. در آخرین مراجعه هیدروکورتیزون با دوز 20mg/m<sup>2</sup> استفاده می‌کرده است. در معاینه هیپرپیگمانته بوده، قد 140 سانتی‌متر و وزن 40 کیلوگرم می‌باشد. حجم هر دو بیضه حدود 30ml می‌باشد. در آزمایشات همراه تستوسترون، 170Hp و ACTH مکرراً بالا بوده است. بهترین گزینه در مورد وی چه می‌باشد؟

افزایش هیدروکورتیزون به 40mg/m<sup>2</sup>

قطع هیدروکورتیزون و شروع پردنیزولون

اضافه کردن آنالوگ GnRH به درمان

آدرنالکتومی دو طرفه

۳۵- برای دختر 17 ساله‌ای به دلیل سردرد، ام آرآی مغز انجام شده و توده ی به قطر 3 سانتی‌متر در ناحیه هیپوفیز مشاهده شده است. وی از 2 سال پیش دچار آمنوره ثانویه شده و گاهی ترشح شیر از پستان‌ها دارد. سطح پرولاکتین خون وی نرمال است. چه اقدام تشخیصی دیگری باید انجام شود؟

تکرار مجدد آزمایش پرولاکتین پس از 6 ماه

رقیق کردن نمونه سرم به میزان 1/100 و اندازه گیری مجدد پرولاکتین

اندازه گیری پرولاکتین در Inferior petrosal vein

اندازه گیری ماکروپرولاکتین سرم

۳۶- دختر 15 ساله با گالاکتوره و اولیگومنوره مراجعه کرده است. در آزمایشات prolactin=700ng/ml و در MRI هیپوفیز توده‌ای به قطر 1.5 سانتی‌متر گزارش شده است. بیمار تحت درمان با کابرگولین قرار می‌گیرد. در فالو آپ، علیرغم کاهش پرولاکتین سرم، سایز توده در MRI کاهش نیافته است. اقدام مناسب در این بیمار کدام است؟

انجام MRI چهار ماه بعد

تجویز بروموکریپتین بجای کابرگولین

افزایش دوز کابرگولین

برداشت جراحی تومور

۳۷- در مورد تجویز تستوسترون در مردان هیپوگنادیسم همه گزینه‌های زیر صحیح است، بجز:

باعث کاهش شدید LDL شود.

مانع ایجاد اسپرما توژنز می‌شود.

در صورت هماتوکریت بالای 50% بهتر است شروع نشود.

باعث تشدید ادم ناشی از نارسایی قلب می‌شود.

۳۸- پسر 7 ساله با علائم بلوغ زودرس به کلینیک غدد مراجعه کرده است. در آزمایشات همراه، کلسیم پایین ولی فسفر و پاراتورمون بالا دارد. کدام بیماری زیر مطرح است؟

پسودوهیپوپاراتیروئیدیسم 1b

پسودوپسودوهیپوپاراتیروئیدیسم

پسودوهیپوپاراتیروئیدیسم 1c

پسودوهیپوپاراتیروئیدیسم 1a

۳۹- پسر سه ساله بدلیل تب و تشنج در بخش بستری شده است، در سابقه چندین نوبت بستری بدلیل تب و تشنج و هایپوکالسمی را داشته است، در حال حاضر در آزمایشات کلسیم پایین، پاراتورمون نرمال و هایپرکلسیوری دارد، تشخیص بیماری کدام است؟

Autosomal dominant hypocalcemia

Pseudo hypoparathyroidism 1a

DiGeorge syndrome

Idiopathic hypoparathyroidism

۴۰- دختر دو ساله با تشنج در بخش بستری شده است، از 4 هفته پیش دچار اسهال شدید و از روز قبل از بستری بی‌اشتها بوده، در معاینه اسپاسم کارپوپدال و تتانی و تاکیکاردی دارد، در آزمایشات کلسیم و پتاسیم و پاراتورمون پایین می‌باشد و در EKG فاصله PR و QT طولانی است. اقدام درمانی تجویز کدام مورد زیر می‌باشد؟

کلسیم

پاراتورمون

منیزیم

کلسیتریول

۴۱- دختر ده ساله با تشخیص polyglandular autoimmune syndrome در کلینیک غدد تحت نظر می‌باشد، در معاینه عفونت مونیلیایی ناخن و پوست مشهود است. همه موارد زیر در این بیماری صدق می‌کند، بجز:

مونیلیازیس فقط در هیپوپاراتیروئیدیسم ایدیوپاتیک رخ می‌دهد

عفونت مونیلیایی مقدم بر سایر درگیری‌های اتوایمیون می‌باشد

نقص ایمنی سلولی و مونیلیازیس با تصحیح کلسیم خون بهبودی واضحی دارند

نارسایی ادرنال و بمیزان کمتر درگیری سایر اتوایمیون نیز دیده می‌شود

۴۲- دختر 12 ساله با هیپوپاراتیروئیدیسم مزمن در بخش غدد مجددا بستری شده است، همه علائم بالینی زیر منحصر به مزمن بودن بیماری است، بجز:

Papilled edema

Cataract

Dry Skin

Exterapyramidal sign

۴۳- کودک 5 ساله به دلیل مصرف مقدار زیاد ملین حاوی فسفات به بخش مسمومیت ارجاع شده است، دو نوبت تشنج داشته است، در آزمایشات هیپرفسفاتی شدید و هیپوکلسمی دارد. همه موارد زیر در درمان صحیح است، بجز:

هیپر فسفاتی در صورت طبیعی بودن عملکرد کلیه ها طی 6 تا 12 ساعت بهبود می یابد

تزریق سالین نرمال باعث افزایش دفع فسفات شده هر چند ممکنه باعث کاهش سطح کلسیم نیز گردد

دیالیز پریتونئال در موارد هیپوکلسیمی علامتدار بخصوص با وجود اختلال عملکرد کلیه ها اندیکاسیون دارد

اقدامات درمانی انجام شده در نوع حاد و مزمن هیپرفسفاتی متفاوت است

۴۴- شیرخوار یک ماهه ای به دلیل اسهال مزمن تحت نظر متخصص گوارش است و به دلیل هیپرکلسمی و نفروکلسینوزیس به شما ارجاع شده است. علیرغم تمام بررسی هایی که انجام داده اید، علت هیپرکلسمی مشخص نشده است. اقدام درمانی مناسب چیست؟

تجویز creon

تجویز مکمل ویتامین A

محلول های قلبیایی خوراکی

تغییر رژیم غذایی به شیرخشک فاقد لاکتوز

۴۵- در مورد خصوصیات انواع تومورهای آدرنال در CT SCAN همه گزینه های زیر صحیح است، بجز:

در ادنوم آدرنال  $Hounsfield < 10$  و  $wash\ out > 50\%$  است.

در فنوکروموسیتوما نواحی سیستیک همراه با  $Hounsfield > 10$  و  $wash\ out < 50\%$  دیده می شود.

در کارسینوم آدرنال  $wash\ out < 50\%$  و  $Hounsfield > 10$  وجود دارد.

در متاستاز آدرنال  $wash\ out < 50\%$  و  $Hounsfield < 10$  است.

است.

۴۶- کودک 3 ساله ای به علت کاهش رشد، پلی اوری و پلی دیپسی به درمانگاه ارجاع شده است. حاصل ازدواج فامیلی است. در معاینه جز فشارخون بالا نکته مثبت دیگری ندارد. در بررسی های انجام شده هیپرتروفی بطن چپ، هیپوکالمی و آلکالوز متابولیک دارد. همچنین رنین و آلدسترون پایین و نسبت کورتیزول به کورتیزون در ادرار 24 ساعته بالاست.

کدامیک از تشخیص های زیر مطرح است؟

Ectopic ACTH syndrome

Liddle syndrome

apparent mineralocorticoid excess

primary cortisol resistance

۴۷- دختر 4 ساله با افزایش رشد قدی و تغییر چهره منجر به Coarseness و افزایش سریع سایز کفش‌ها مراجعه کرده است. IGF1 و IGF3 و IGF1 بالای  $+2.5 SD$  برای سن و جنس مراجعه کرده است. حداقل مقدار GH در تست مهارى هورمون رشد با گلوکز 35 ng/ml می‌باشد. تمام اختلالات زمینه‌ای زیر ممکن است با عارضه اندوکراین پیش آمده همراه باشد، بجز:

X LAG syndrome

Carney complex

Tuberous Sclerosis

Lujan syndrome

۴۸- پسر 10 ساله با کوتاهی قد شدید مراجعه نموده است. وی از mental retardation رنج می‌برد. سابقه مشابه قد در افراد مذکر خانواده مادری وجود دارد. آزمایشات به شرح زیر است:

T4: 4 µg/dl (6-12.9), TSH: 0.3 IU/l (0.5-5.6), Serum Cortisol: 1 µg/dl (4.5-20)

IGF1: &lt;20 ng/ml

هیپوپلازی کورپوس کالوزوم و infundibulum در brain MRI گزارش شده است. کدام نقص ژنتیک برای بیمار مطرح است؟

SOX3

PITX2

POU1F1

GLI2

۴۹- دختر 3 ساله که به علت اختلال رشد از 1/5 سالگی تحت درمان با هورمون رشد است؛ به علت شروع بلوغ مراجعه نموده است. والدین وی از پلی‌اورى و پلی‌دیپسى او شاکی هستند و همچنین شرح حال آن‌ها از ضعف شدید بینایی حکایت دارد. در معاینه SMR: B3p1 می‌باشد و نیستاگموس پاندولی دارد. آزمایشات به شرح زیر است:

FBS: 80 mg/dl, Bun: 10 mg/dl, Cr: 0.4 mg/dl, Na: 147 meq/l, K : 4 meq/l

Urin SG: 1002,

LH: 3 IU/l, FSH: 2 IU/l, Estradiol: 40 pg/ml

همه اختلالات زیر در این بیمار محتمل است، بجز:

Corpus callosum aplasia

Absent septum pellucidum

Optic nerve hypoplasia

Arnold chiari malformation

۵۰- پسر 4 ساله با قد معادل  $-4SD$  برای سن و جنس ارجاع شده است. بیمار وزن بدو تولد 1200 گرم داشته است. وی دچار deafness و میکروسفالی می‌باشد و والدین از مشکلات یادگیری وی شاکی هستند. تست تحریکی هورمون رشد پیک GH معادل 45 ng/ml دارد و سطح IGF1 و GHBP در رنج نرمال است. کدام گزینه در مورد وی صحیح است؟

بیمار مستعد عفونت‌های مکرر ریوی است.

سطح IGF1 در این بیمار غیر قابل تشخیص است.

درمان با دوز بالای GH موثر است.

امکان رسیدن بیمار به قد بزرگسالی در نزدیکی به رنج نرمال وجود دارد.

۵۱- پسر ده ساله با کوتاهی شدید قد (HSDS: -7.5 SD) مراجعه نموده است. در بررسی به عمل آمده سطح GHBP غیر قابل detect است. پیک هورمون رشد در پاسخ به تحریک 100 ng/ml و IGF1: 10 ng/ml می باشد. کدام گزینه درست است؟

وزن تولد پایین است.

بلوغ در سن طبیعی بروز می کند.

سن استخوانی ممکن است نسبت به سن قدی پیشرفته باشد.

هیپرانسولینمیسم و impaired glucose tolerance وجود دارد.

۵۲- دختر 8 ساله با کوتاهی قد مراجعه کرده است. وی تحت بررسی هورمونی قرار گرفته است که به شرح زیر است:

GH provocative test: GH 0': 23, GH30': 45, GH60': 45, GH90': 35 ng/ml

سطح IGF1 نرمال برای سن و جنس و GHBP1 بیست برابر رنج نرمال می باشد. اقدام درمانی مناسب چیست؟

Recombinant IGF1

Growth hormone

درمان سو تغذیه

اقدام مؤثری وجود ندارد.

۵۳- پسر 3 ساله به علت کاهش وزن طی شش ماه اخیر مراجعه کرده است. والدین از بروز پلی اوری و پلی دیپسی در بیمار شکایت دارند. بر اساس منحنی رشد روند رشد قدی مختل نشده است. یافته های آزمایشگاهی به شرح زیر است:

PRL: 50 ng/ml ( 2-18)

FBS: 84 mg/dl, Na: 148 meq/l, K: 3.8 meq/l

GH suppression test with glucose: GH 0': 2, GH: 10, GH60: 27, GH 90': 20, GH 120': 16 ng/ml

IGF1: 110 ng/ml (30-250)

کدام تشخیص برای بیمار مطرح است؟

Diencephalic syndrome

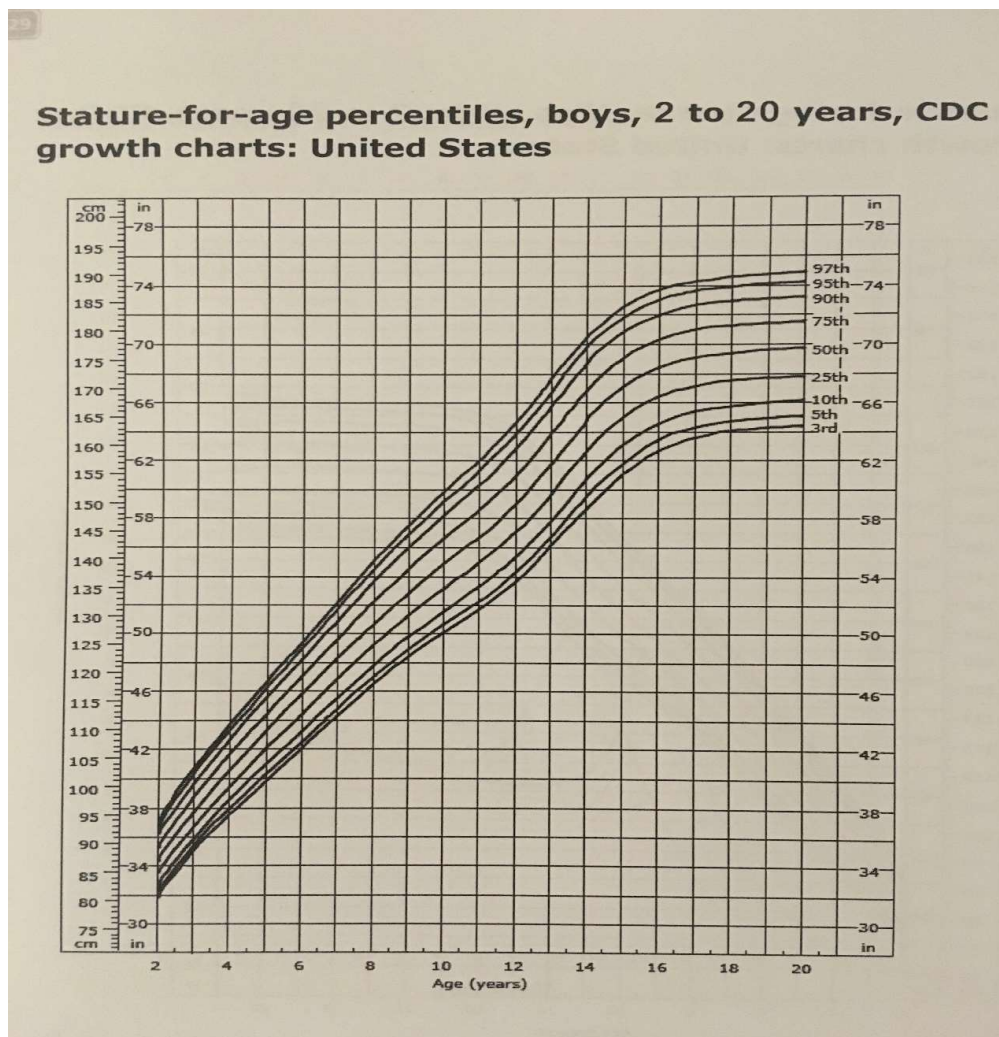
Anorexia nervosa

GH secreting tumor

Prolactinoma



۵۴- در مورد پسر 10 ساله با قد 130 سانتی متر کدام گزینه غلط است؟



با سن استخوانی 10 سال 168 projected adult height سانتی متر است.

با سن استخوانی 8 سال 179 projected adult height سانتی متر است.

سن تقویمی در محاسبه projected adult height نقش مهمتری دارد.

Projected adult height ارتباط ضعیفی با قد واقعی در بزرگسالی دارد.

۵۵- دختری با کوتاهی قد تحت بررسی قرار گرفته است. وی در شرح حال و معاینه یافته مثبتی ندارد. علل سیستمیک با بررسی پاراکلینیک لازم رد شده است. در تست تحریکی هورمون رشد GH پیگ 12ng/ml دارد. IGF1 بین mean و -1SD برای سن و جنس است؟ کدام گزینه پیشگوی پاسخ بهتر به درمان با هورمون رشد نیست؟

قد کوتاهتر در شروع درمان

سن پایینتر در شروع درمان

سرعت رشد بیشتر در سال اول درمان

Mid parental height بلندتر

۵۶- پسر 4 ساله با کوتاهی قد مراجعه کرده است. در معاینه قد  $-4SD$  زیر متوسط سن و جنس است.  $T: 3 \mu\text{g/dl}$  و  $\text{TSH}: 7 \text{ IU/l}$  و پیک GH در تست تحریکی  $1 \text{ ng/ml}$  می‌باشد. در Brain MRI هیپوفیز بزرگ بوده و تغییرات cystic نشان می‌دهد. کدام نقص ژنتیک علت بیماری است؟

POU1F1

HESX1

PROP1

TBX19

۵۷- پسر 6 ساله که به علت کوتاهی قد مراجعه کرده است؛ در معاینه Ptosis و Hypertelorism و High arched eyebrow دارد و برای شنیدن از سمعک استفاده می‌کند. وی به علت hypertrophic cardiomyopathy تحت نظر است و سابقه ارکیوپکسی در 9 ماهگی دارد. همه عوارض نورولوژیک زیر در بیمار محتمل است، بجز:

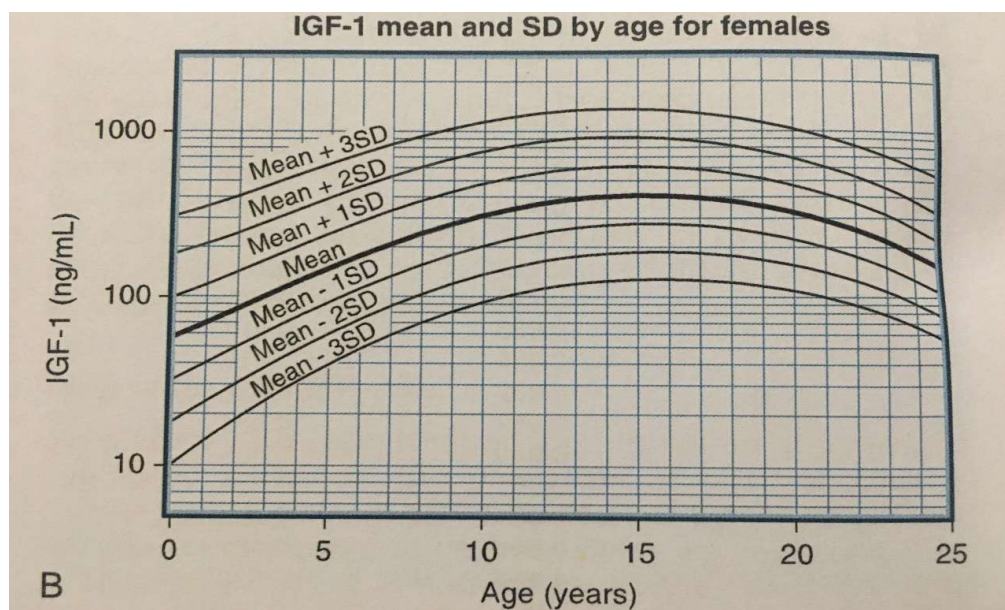
Autism

Mayamaya angiopathy

Hypertrophic neuropathy

Leukodystrophy

۵۸- دختر هشت ساله با تشخیص ISS تحت درمان با هورمون رشد می‌باشد. cut off برای کاهش دوز هورمون رشد کدام است؟



400

750

1000

تغییر دوز وابسته به سطح IGF1 نیست

۵۹- وجه افتراق سندرم پروژریا و cockayne در چه می‌باشد؟

کری

مقاومت به انسولین

هیپوگنادیسم

واسکولوپتی

۶۰- دختر 4 ساله‌ای جهت بررسی هیپوگلیسمی مکرر که از 8 ماهگی شروع شده در بخش بستری شده است. حاصل ازدواج فامیلی است و مادرش شرح حال 5 سقط را می‌دهد. در شرح حال اخذ شده، وی مبتلا به اسهال مزمن و استفراغ‌های مکرر می‌باشد و دو بار هم به علت خونریزی گوارشی بستری شده است. در معاینه، کبد 5 سانتی‌متر زیر لبه دنده لمس می‌شود. شکم متسع و آسیت دارد. همچنین نیپل فرو رفته دارد. و نکته مثبت دیگری در معاینه ندارد. وزن طبیعی دارد و در بررسی‌های انجام شده افزایش انسولین و آنزیم‌های کبدی و کتون ادرار و نیز کاهش هموگلوبین و آلبومین دارد. لاکتات، آمونیاک، آلفا فتوپروتئین، کارنیتین، اسیدچرب، ارگانیک اسید ادرار طبیعی هستند و پاسخ قندخون به گلوکاگون هم طبیعی است.

همه درمان‌های زیر در مورد این بیمار موثر است، بجز:

Manose

diazoxide

chaperone therapy

Carnitine

۶۱- دختر 12 ساله‌ای به علت تشنج بستری شده است. والدین سابقه تشنج را از 6 ماه قبل می‌دهند وی دو تا سه ساعت پس از غذا دچار گرسنگی و ضعف می‌شود که هر بار با هیپوگلیسمی همراه است. در معاینه چاق است و نکته مثبت دیگری ندارد. در زمان هیپوگلیسمی انسولین خون 8 iU/L است

بررسی همه موارد به تشخیص وی کمک بیشتری می‌کنند، بجز:

PET Scan به تشخیص کمک می‌کند.

C-PEPTIDE باید اندازه گیری شود

IGF2 باید اندازه گیری شود

لاکتات خون باید اندازه گیری شود

۶۲- در تمام اختلالات زیر ژنیکوماستی دیده می‌شود، بجز:

11 hydroxylase deficiency

Partial androgen insensitivity

5 $\alpha$  reductase deficiency

Excess aromatase activity

۶۳- در بیمار استئوزنزیس ایمپرفکتا که شکستگی‌های وی از زمان جنینی شروع شده و پس از آن نیز ادامه یافته است، انجام کدامیک از بررسی‌های زیر لازم است؟

بررسی سیستم بینایی

بررسی سیستم شنوایی

سونوگرافی کلیه

سونوگرافی کبد

۶۴- دختر خانم 20 ساله‌ای به علت خونریزی بسیار شدید که از یک هفته قبل شروع شده مراجعه کرده است. در معاینه رنگ پریده است. Hb = 9 dl/gr است.

همه اقدامات زیر در مورد وی صحیح است، بجز:

OCP را تا یک هفته روزی 2 تا 3 قرص می‌دهیم

در صورت عدم پاسخ به OCP باید از نظر اختلالات انعقادی بررسی شود

در سیکل‌های بدون تخمک گذاری می‌توان طولانی مدت OCP تجویز نمود

باید از OCP که مقادیر اتینیل استرادیول آن کمتر از 30  $\mu$ g باشد استفاده کرد

۶۵- دختر خانم 20 ساله‌ای به علت اولیگومنوره که از 3 سال قبل شروع شده مراجعه کرده است. او قبلاً سیکل ماهیانه مرتب داشته است. در معاینه مشکلی ندارد. در بررسی‌های انجام شده:

FSH = 60 mlu/ml

LH = 25 mlu/ml

AMH = < 0.01 ng/ml (1-4)

همه گزینه‌های زیر با بیمار فوق انطباق دارد، بجز:

دوز بالای استروژن شاید در تخمک گذاری مؤثر باشد.

مطالعه کروموزومی لازم نیست.

Fragile X Test لازم است.

خطر کانسر کولورکتال زیاد است.

۶۶- پسر 16 ساله به علت کوتاهی قد مراجعه کرده است. در معاینه قد 2SD- زیر میانگین برای سن و جنس است و SMR: P3G1 و حجم بیضه 3ml می‌باشد. بیماری‌های سیستمیک منجر به کوتاهی قد با اقدامات لازم رد شده است. سن استخوانی 12 سال است. سن منارک در مادر 17 سال بوده است. با در نظر گرفتن محتمل‌ترین تشخیص کدام گزینه صحیح است؟

آدرنارک در سن معمول بروز می‌کند.

بیمار به predicted height خود می‌رسد.

سن استخوانی اندیکاتوری قابل اعتماد برای شروع بلوغ است.

میزان مصرف انرژی و نیاز تغذیه‌ای در این بیمار کاهش یافته است.

۶۷- دختر 17 ساله به علت آمنوره اولیه مراجعه کرده است. وی شروع بلوغ از 10 سالگی را ذکر می‌کند. در معاینه قد 155 سانتی‌متر می‌باشد و SMR: B3P2 است و برای شنوایی از سمک استفاده می‌کند. آزمایشات به شرح زیر است:

Karyotype: 46XX

LH: 56 IU/l, FSH: 127 IU/l, Estradiol: 8 pg/ml

کدام تشخیص صحیح است؟

Noonan syndrome

Perrault syndrome

SOX9 duplication

FOXL2 Haploinsufficiency

## آزمون: غدد درون ریز و متابولیسم کودکان مدت آزمون: 140

۶۸- پسر 18 ساله به علت تاخیر بلوغ مراجعه کرده است. وی سابقه کریپتورکیدیسم دارد. در معاینه قد 165 سانتی متر و SMR: P1G1, Testes: 2 ml می باشد. آزمایشات به شرح زیر است:

LH: 0.2 IU/l, FSH: 0.4 IU/l, Inhibin B; 80 pg/ml

LH peak after 100 µg Triptorelin: 4 IU/l

FSH peak after 100 µg Triptorelin: 4.2 IU/l

Bone age: 13 years

## کدام گزینه صحیح است؟

افتراق CDP از IHH در بیمار در حال حاضر ممکن نیست.

یافته‌ها با دقت 100% به نفع IHH است.

افتراق CDP از IHH در این بیمار نیاز به اندازه گیری AMH دارد.

بیمار با دقت 98% مبتلا به CDP است.

۶۹- پسر 15 ساله با شکایت عدم شروع بلوغ مراجعه کرده است. وی سابقه کریپتورکیدیسم دو طرفه دارد که در 10 ماهگی جراحی شده است. وی از حرکات همزمان دست چپ حین کار با دست راست شاکی است. سابقه ناباروری در دائی بیمار وجود دارد. در معاینه SMR: P3G1, Testes: 1 ml می باشد. همه مشکلات زیر در بیمار محتمل است، بجز:

Cataract

Sensory neural hearing loss

Unilateral renal aplasia

Cerebellar ataxia

۷۰- پسر 15 ساله به علت ژنیکوماستی مراجعه کرده است. در معاینه قد 182 سانتی متر دارد. نسبت Upper/lower کمتر از یک و arm span 175 cm است. SMR: P3G3 و قوام بیضه سفت و طول آن 2/5 سانتی متر است. در بررسی بعمل آمده

FSH: 34 IU/l ، LH: 18 IU/l و Testosterone: 3.5 ng/ml (3-10.7) و سطح TeBG افزایش یافته است. کدام دارو در این بیمار مناسب برای درمان ژنیکوماستی است؟

Testosterone

dihydrotestosterone

Tamoxifen

Letrozole

۷۱- دختر 7 ساله با شکایت بلوغ زودرس ارجاع شده است. وی سابقه‌ای از بستری‌های مکرر به علت درد شکم از 5 سالگی دارد. پدر بیمار 30 سالگی colectomy شده است. در معاینه نواحی پیگمانه و Freckle در اطراف و داخل دهان مشاهده می شود و SMR: B3P2 است. کدام گزینه محتمل ترین عامل شروع بلوغ در این کودک است؟

Optic nerve glioma

Granulosa cell tumor

Sex cord tumor with anular tubules

Autonomous ovarian follicular cyst

۷۲- دختر سه ساله با بلوغ زودرس ارجاع شده است. در معاینه Facial asymmetry و Ptosis و genu varum دارد و SMR: B3P1 است. بررسی‌های انجام شده به شرح زیر است:

LH:0.04 IU/l, FSH: 0.5 IU/l, Estradiol: 120 pg/ml

Ca:9 mg/dl, P: 2 mg/dl, ALP: 2150 IU/l

در سونوگرافی در تخمدان راست، کیست با ابعاد 4 در 2 سانتی‌متر گزارش شده است.

اقدام درمانی ارجح کدام است؟

Medroxyprogesterone

Letrozole

laparoscopic cystectomy

fulvestrant

۷۳- نوزاد یک ماهه با GA: 30 wks به علت ادم شدید ناحیه تحتانی شکم و ژنیتالیا ارجاع شده است. در مورد نوزاد کدام گزینه غلط است؟

وجود breast bud در این اختلال الزامی نیست.

سطح گنادوتروپین‌ها در GnRH test ساپرس است.

انجام سونوگرافی تخمدان به تشخیص کمک می‌کند.

درمان این وضعیت مدروکسی پروژسترون است.

۷۴- دختر 5 ساله‌ای به علت شروع منارک مراجعه کرده است. در معاینه SMR: B2P1 می‌باشد و هیپرتروفی لایپا مینور مشهود است. سونوگرافی مؤید بزرگی هر دو تخمدان با نمای مولتی سیستیک است. والدین آزمایشاتی به همراه دارند که به شرح زیر است:

Prolactin: 28 ng/ml(2-15), LH:0.1 IU/l, FSH: 0.3 IU/l, E2:9pg/ml

کدام گزینه صحیح است؟

بیمار زمینه PCOD دارد.

اقدام بعدی GnRH test است.

سن استخوانی کمتر از سن تقویمی است

اندازه گیری AMH تشخیصی است

۷۵- دختر 7 ساله با رویش موهای ناحیه پوبیس مراجعه کرده است. در معاینه قد SD +1 از MPH SDS بالاتر است و BMI معادل 85th برای سن و جنس می‌باشد. SMR: B1P2 است و کلیتورومگالی ندارد. BP: 90/60 می‌باشد.

بررسی‌ها به شرح زیر است:

Bone age: 8 years

17OH progesterone: 1.5 ng/ml (0.5-2), DHEAS: 86 µg/dl (2.1-79)

Androstenedione: 1 ng/ml (0.7-3.1), Testosterone: 0.1 ng/ml (up to 0.2)

همه گزینه‌های زیر صحیح است، بجز:

ریسک PCOS در بیمار بالاست

ظرفیت برای رسیدن به قد طبیعی وجود دارد

احتمال non classical CAH در این بیمار 10-15% است.

افزایش فعالیت 17,20 lyase در پاتوفیزیولوژی نقش دارد.

۷۶- شیرخوارده ماهه‌ای به دلیل دیسترس تنفسی شدید مراجعه کرده است در آزمایشات انجام شده اسیدوز با انیون گاپ بالا و قند خون چهل میلی گرم در دسی لیتر و نوتروپنی دارد با شک به بیماری متابولیک ارگانیکی اسیدادراری چک شد.

افزایش همه موارد زیر به نفع بیماری پروپیونیک اسیدی است، بجز:

glycine

methylglutaric acid

Lactic acid

Methyl citric acid

۷۷- دختر 4 ساله‌ای به دلیل ضعف نیمه راست بدن بستری شده است. در معاینه ظاهر بلوند داشته و همی پارزی راست بدن دارد. بیمار از نظر تکاملی کمی تاخیر داشته است. در آزمایشات:

Homocystein=256micromol/L (up to 15)

Plasma Methionine=134micromol/L (up to 45)

احتمال بروز همه عوارض زیر وجود دارد، بجز:

کاتاراکت

استئوپروز

کوریولمونال

سیروز

۷۸- وجود زخم‌های دردناک، راجعه و شدید دست‌ها و پاها از مشخصات کدام بیماری زیر می‌باشد؟

هیپروپرولینمی تیپ 2

سارکوزینمی

هیپراگزالوری تیپ 1

کمبود آنزیم پرولیداز

۷۹- شیرخوار 5 ماهه با تشنجات مقاوم به درمان در بخش اعصاب بستری است. در معاینه تاخیر تکاملی شدید با هیپرتونیسیته و نیستاگموس و کاتاراکت دارد، در آزمایش آنمی مگالوبلاستیک مشاهده می‌گردد. انجام کدام اقدام آزمایشگاهی زیر به تشخیص کمک می‌کند؟

پروفایل ارگانیکی اسید ادرار

کروماتوگرافی آمینواسیدهای خون

سطح دوپامین و سروتونین مایع CSF

تعیین میزان سولفید ادرار

۸۰- نوزاد دو هفته‌ای به دلیل لتارژی به بیمارستان آورده شده است. در بررسی‌های انجام شده، سطح گلیسین خون 5 برابر نرمال است. سطح گازهای خونی، سایر اسیدهای آمینه و آسید کارنی تین‌های سرم نرمال هستند. با توجه به تشخیص احتمالی، مصرف کدامیک از داروهای زیر در موارد خفیف بیماری ممکن است بتواند سلول‌های عصبی این نوزاد را تا حدودی از آسیب محافظت نماید؟

دکسترومتورفان

سدیم بنزوات

سدیم فنیل بوتیرات

فولیک اسید

۸۱- کودک سه ساله‌ای جهت بررسی اختلال تکامل ارجاع شده است او تا یک سالگی خوب بوده است و بتدریج مشکل پیدا کرده در معاینه هپاتواسپلنومگالی خفیف دارد چهره طبیعی دارد. سابقه کلستانوزاد ی داشته است هم چنین در لیزوزوم تجمع کلسترول و اسفنگومیلین دیده شد. کدامیک از گزینه‌های زیر به ضرر تشخیص احتمالی است؟

Vertical gaze paralysis

Abnormal cholesterol esterification

abnormality in cholesterol transport

Myoclonus

۸۲- پسر 3 ساله‌ای به دلیل تاخیر تکلم و تشنج، تاکنون با شک به اوتیسم و اپی لپسی تحت درمان بوده است. در آزمایشات به عمل آمده نسبت کراتین به کراتی نین ادرار خیلی بالاتر از حد نرمال است. درمان انتخابی این بیمار کدام است؟

محدودیت مصرف پروتئین

محدودیت مصرف چربی

مصرف ال کارنی تین خوراکی

مصرف کراتین منوهیدرات خوراکی

۸۳- کدام یافته از علائم سندرم‌های ناشی از کمبود Phosphoribosyl pyrophosphate synthetase نیست؟

Hyperuricemia

Deafness

neuropathy

Immune deficiency

۸۴- در بیماری موکوپلی ساکاریدوز تیپ دو، کدام مورد زیر به عنوان early marker بیماری می‌باشد؟

Grouped skin papules

Communicating hydrocephalus

Lack of corneal clouding

Extensive Mongolian spot

۸۵- Hemin در درمان کدام نوع پورفیری استفاده می‌شود؟

cutaneatarda

ErythropoieticCongenital

Variegate

Erythropoieticprotoporphyrria

۸۶- کلیه درگیری‌های قلبی زیر در بیماران میتوکندریال دیده می‌شود، بجز:

کاردیومیوپاتی Restrictive

کاردیومیوپاتی hypertrophic با اختلال ریتم

آریتمی ولف - پارکینسون - وایت

بلوک قلبی بدون علت



آزمون: غدد درون ریز و متابولیسم کودکان مدت آزمون: 140

۸۷- در دختر خانم 18 ساله مبتلا به GSD نوع یک کدام گزینه صحیح است؟

احتمال باروری موفق وجود ندارد

آتروسکلروز زودرس شایع است

احتمال سیروز کبد زیاد است

علائم PCO بدون جوش و هیرسوتیسم پیش می آید

۸۸- پسر 2 ساله ای به علت کوتاهی قد به درمانگاه آورده شده بود. در معاینه رشد کم و کبد بزرگ داشت. در آزمایشات آن زمان:

قند: 50mg/dl ، کلسترول: 250mg/dl ، TG:200mg/dl ، اسیداوریک: (NL:3.4-7) 4mg/dl و کتون ادرار: 2+ می باشد. در پیگیری بیمار در سن 10 سالگی کبد کوچکتر شده و رشد بهتر شده است. کدام کمبود آنزیمی محتمل تر است؟

Debrancher

Branching

Liver phosphorylase kinase

Glucose - 6 - phosphatase

۸۹- کودک 3 ساله ای به علت اسهال خفیف بی حالی و تنفس تند و عمیق بستری شده است در معاینه کبد مختصر بزرگ است. نکته مثبت دیگری ندارد. او تا به حال 5 بار با این تابلو بستری شده است. حملات از سن 11 ماهگی و با شروع تغذیه کمکی بوده است و هر بار به دنبال اسهال، سرماخوردگی یا گرسنگی طولانی است. در بررسی های انجام شده قند خون 45mg/dl، لاکتات بالا، اسیدوز و کتونمی دارد. همچنین در زمان حمله اسیداوریک بالا و افزایش آنزیم های کبدی وجود دارد

کدامیک از تشخیص های زیر مطرح است؟

fructose-1,6-bisphosphatase deficiency

(GSD VI) liver glycogen phosphorylase

(GSD IX) phosphorylase kinase

X-linked liver phosphorylase kinase deficiency

۹۰- در کودک 10 ساله ای در زمان نوزادی سطح تیروزین 400µmol/L داشته و تحت درمان با nitisinone و رژیم کم پروتئین بوده است. در حال حاضر در یادگیری کمی اختلال دارد. در معاینه قد و وزن روی منحنی 10% بوده و جز ترمور در معاینه مشکل دیگری ندارد.

در آزمایشات همراه سطوح تیروزین در زمان های مختلف 300-700µmol/L در نوسان بوده است. محتمل ترین کمبود آنزیمی کدام است؟

Tyrosine aminotransferase

4-hydroxyphenylpyruvate dioxygenase

Homogentisic acid dioxygenase

Fumarylacetoacetase

۹۱- از نوزاد یک هفته ای که در NICU بستری است، آزمایشات غربالگری انجام شده است و سطح فنیل آلانین خون 4mg/dl گزارش شده است. به منظور تایید تشخیص، سطح اسیدهای آمینه پلاسما اندازه گیری شده و میزان فنیل آلانین، تیروزین و متیونین بیشتر از حد نرمال می باشد. محتمل ترین تشخیص چیست؟

Phenyl alanine hydroxylase deficiency

BH4 responsive hyperphenylalaninemia

Tyrosinemia type 1

Liver disease

آزمون: غدد درون ریز و متابولیسم کودکان مدت آزمون: 140

۹۲- شیرخوار 4 ماه بدلیل هیپوتونی و دیسترس تنفسی شدید مراجعه کرده است. در معاینه بزرگی زبان و کبد داشته و در الکتروکاردیوگرافی انجام شده **hypertrophic cardiomyopathy** گزارش شده است. در رابطه با این بیمار همه موارد زیر صحیح است، بجز:

درمان براساس جلوگیری از نارسایی قلبی- تنفسی است  
دوز آنزیم میوزیم 20mg/kg به صورت تزریق هفتگی است  
یک سوم کودکان تحت درمان با آنزیم به وینتیلاتور نیاز نخواهند داشت  
سطح بالای IgG بر علیه آنزیم ممکن است اثر ERT را محدود نماید

۹۳- در غربالگری نوزاد دختری فعالیت آنزیمی GALT پایین تر از نرمال و تست ژنتیک به صورت N314D/Q188R گزارش شده است. کدام گزینه در مورد وی صحیح است؟

اختلال تخمدان در وی از داخل رحم آغاز شده است  
در آینده مبتلا به نارسایی تخمدان زودرس خواهد شد  
حدود 25 درصد از فعالیت GALT در وی وجود دارد  
بهره هوشی با گذشت سن در وی کاهش می یابد

۹۴- دختر 8 ساله با بروز علائم پیشرونده نورولوژیک به صورت dementia و Myoclinic encephalopathy و ضعف شنوایی ارجاع شده است. در معاینه اسپلنومگالی و supranuclear gaze palsy دارد. در BAER امواج غیرعادی دارد. در اکوکاردیوگرافی کلسیفیکاسیون آئورت و دریچه های قلبی مشهود است. تشخیص بیمار کدام است؟

Neimann Pick type 3  
Gaucher disease type 3  
Sandhoff disease  
Juvenile neuronal ceroid lipofucinosi

۹۵- کودک 2 ساله مبتلا به فنیل کتونوری کلاسیک به شما مراجعه کرده است. آخرین سطح فنیل آلانین وی 3mg/dl بوده است. نوبت بعدی انجام آزمایش وی چه زمانی خواهد بود؟

یک ماه بعد  
دو ماه بعد  
سه ماه بعد  
4 ماه بعد

۹۶- دختر 5 ساله ای به علت تشنج در بخش بستری می باشد. در معاینه اسپاسم کارپوپدال دارد و روی ناخن ها و داخل دهان کاندیدا دیده می شود. انتظار کدام عارضه در آینده کمتر است؟

دیابت نوع یک  
دیسپلازی اکتودرم  
آلوپسی  
نارسایی تخمدان

۹۷- دختر 13 ساله‌ای به علت سردرد شدید MRI مغزی شد و تشخیص ژرمینال سل تومور داده شد و تحت درمان با رادیو تراپی قرار گرفت چهار ماه بعد به علت ضعف و بی حالی شدید بستری شد او احساس گرسنگی و تشنگی نداشت قد و وزن وی بیش از 3 SDS از میانگین پایین تر بودند در زمان بستری آزمایشات به شرح زیر بود

NA= 165 mmol/l

K=3.5 mmol/l

urine osmolality= 630 mOsm/kg (300-900)

plasma osmolality = 320 mOsm/kg (275-295)

plasma cortisol level =4.6 µg/dl (6-17)

FT4 = 0.7ng/dl (0.9-1.7 )

IGF1= 10 ug/dl (150-300)

Prolactin = 37.9 ng/ml (10-26)

LH= 0.1 mUI/ml (2-10)

FSH = 0.51 mUI/ml (4-14)

Ca = 8.5mg/dl (8-10)

کدامیک از تشخیص‌های زیر مطرح است

central diabetes insipidus

Defects in thirst perception (adipsia)

Conn's syndrome

Nephrogenic syndrome of inappropriate antidiuresis

۹۸- شیرخوار 3 ماهه‌ای با بی قراری و تشنج ارجاع شده است. او از شیرخشک تغذیه می‌کند. در معاینه فشارخون طبیعی دارد و از نظر همودینامیک مشکلی ندارد. در بررسی‌های انجام شده :

Na= 118 mEq/L

K= 4.6 mEq/L

Co3H = 28 mEq/L

Creatinine = 0.3 mg/dl

BUN = 3 mg/dl

Plasma osmolality = 247 mosmol/kg

ADH = < 1 pg/ml (7-13)

Urine osmolality = 700 mosmol/kg (300-900)

کورتیزول، تیروئید، گازخون و تست‌های انعقادی طبیعی هستند MRI. مغز و عکس قفسه سینه هم طبیعی است.

کدامیک از تشخیص‌های زیر مطرح است؟

Syndrome of inappropriate antidiuretic hormone secretion

Nephrogenic diabete Insipidus

Nephrogenic syndrome of inappropriate antidiuresis

Central diabetes insipidus

۹۹- کودک 5 ساله‌ای به علت تومور مغزی بستری شده است او پس از عمل جراحی دچار تشنج همراه با پلی اوری شد در بررسی‌های انجام شده  $NA=115mEq/li$  است.

در مورد بیمار فوق همه موارد زیر صحیح است، بجز:

پس از کنترل تشنج اصلاح سدیم باید کمتر از 12 میلی اکی والان در لیتر در 24 ساعت باشد  
 $3-5 \text{ cc/kg}$  سدیم کلراید 3% در طی 15 دقیقه تزریق و در صورت عدم پاسخ تکرار می‌کنیم  
 هدف درمان افزایش سدیم حد اکثر 5 میلی اکی والان در لیتر در طی چند ساعت تا کنترل تشنج است  
 با توجه به خطر ادم مغزی در فرد مبتلا به تشنج به دنبال اصلاح سدیم باید درمان با تاخیر و آهسته انجام شود

۱۰۰- در مورد دیابت بی مزه در شیرخواران همه گزینه‌های زیر صحیح است، بجز:

در صورتی که سدیم بالای  $145 \text{ mEq/L}$  همزمان با اسمولالیته ادرار کمتر از  $200 \text{ mosmol/kg}$  باشد تست محرومیت لازم نیست  
 اگر با تزریق دسموپرسین اسمولالیته ادرار کمتر از  $100 \text{ mosmol/kg}$  افزایش یابد بیشتر فرم نفروژنیک مطرح است.  
 مدت زمان تست محرومیت در شیرخواران کمتر از 6 ماه، 6 ساعت است.  
 بهترین روش تشخیص اندازه گیری ADH است.

## اخلاق پزشکی - فوق تخصصی

۱۰۱- بیماری با علائم شبیه سرماخوردگی، به علت نگرانی از ابتلای به کرونا، درخواست انجام سی تی اسکن از ریه را دارد. با توجه به معاینات و پالس اکسی‌متری، از نظر پزشک، انجام سی تی اسکن ضرورتی ندارد. بهترین کاری که این پزشک می‌تواند بکند آن است که:

دستور انجام سی تی اسکن را بدهد تا بیمار علیه او به اتهام قصور پزشکی شکایت نکند.  
 دستور انجام سی تی اسکن را بدهد اما به بیمار بگوید که بیمه پول آن اسکن را نخواهد پرداخت، چون از نظر پزشکی اندیکاسیون ندارد.  
 دستور انجام سی تی اسکن را ندهد، اما به بیمار پیشنهاد کند که او را به پزشک دیگری ارجاع نماید تا نظر او را هم بداند.  
 دستور انجام سی تی اسکن را ندهد و به بیمار بگوید که باید در جای دیگری به دنبال مراقبت سلامت بگردد.

۱۰۲- خانمی 85 ساله کاملاً هوشیار جهت بیوپسی معده به بیمارستان مراجعه کرده است. نتیجه پاتولوژی کانسر متاستاتیک معده را گزارش می‌کند. اعضای خانواده بیمار به پزشک اصرار می‌کنند که به دلیل اینکه بیمار از نظر روحی فردی شکننده است و با توجه به سن بالا نباید از بیماری خود مطلع شود تا بتواند باقیمانده عمر را با آرامش سپری کند. کدام اقدام را به پزشک توصیه می‌کنید؟

درخواست خانواده را بپذیرد و بیمار را در جریان بیماری قرار ندهد.

از خانواده بخواهد که درخواست خود را به صورت مکتوب با امضا ارائه دهند تا در پرونده بیمار ثبت شود.

اطلاعات را بدون واسطه به بیمار ارائه کند چون اوست که باید مطلع شده و در مورد درمان تصمیم بگیرد.

پزشک ابتدا باید نظر بیمار را در مورد اطلاع وی از بیماری و جزئیات آن جویا شود و در صورت عدم تمایل بیمار، اطلاعات را با خانواده وی در میان بگذارد.



سی و چهارمین دوره آزمون دانشنامه فوق تخصصی - (سال ۱۳۹۹)

رشته: غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

جهانگر این پاسخنامه متعلق به شما نیست. مسئول جلسه را آگاه سازید. پاسخ سئوالات باید با مداد مشکی نرم و پررنگ در بیضی مربوطه مطابق نمونه صحیح علامت گذاری شود. نحوه علامتگذاری: صحیح ● غلط ○

لطفاً در این مستطیل ها هیچگونه علامتی نزنید.

۱	۵۱	۱۰۱	۱۵۱	۲۰۱	۲۵۱
۲	۵۲	۱۰۲	۱۵۲	۲۰۲	۲۵۲
۳	۵۳	۱۰۳	۱۵۳	۲۰۳	۲۵۳
۴	۵۴	۱۰۴	۱۵۴	۲۰۴	۲۵۴
۵	۵۵	۱۰۵	۱۵۵	۲۰۵	۲۵۵
۶	۵۶	۱۰۶	۱۵۶	۲۰۶	۲۵۶
۷	۵۷	۱۰۷	۱۵۷	۲۰۷	۲۵۷
۸	۵۸	۱۰۸	۱۵۸	۲۰۸	۲۵۸
۹	۵۹	۱۰۹	۱۵۹	۲۰۹	۲۵۹
۱۰	۶۰	۱۱۰	۱۶۰	۲۱۰	۲۶۰
۱۱	۶۱	۱۱۱	۱۶۱	۲۱۱	۲۶۱
۱۲	۶۲	۱۱۲	۱۶۲	۲۱۲	۲۶۲
۱۳	۶۳	۱۱۳	۱۶۳	۲۱۳	۲۶۳
۱۴	۶۴	۱۱۴	۱۶۴	۲۱۴	۲۶۴
۱۵	۶۵	۱۱۵	۱۶۵	۲۱۵	۲۶۵
۱۶	۶۶	۱۱۶	۱۶۶	۲۱۶	۲۶۶
۱۷	۶۷	۱۱۷	۱۶۷	۲۱۷	۲۶۷
۱۸	۶۸	۱۱۸	۱۶۸	۲۱۸	۲۶۸
۱۹	۶۹	۱۱۹	۱۶۹	۲۱۹	۲۶۹
۲۰	۷۰	۱۲۰	۱۷۰	۲۲۰	۲۷۰
۲۱	۷۱	۱۲۱	۱۷۱	۲۲۱	۲۷۱
۲۲	۷۲	۱۲۲	۱۷۲	۲۲۲	۲۷۲
۲۳	۷۳	۱۲۳	۱۷۳	۲۲۳	۲۷۳
۲۴	۷۴	۱۲۴	۱۷۴	۲۲۴	۲۷۴
۲۵	۷۵	۱۲۵	۱۷۵	۲۲۵	۲۷۵
۲۶	۷۶	۱۲۶	۱۷۶	۲۲۶	۲۷۶
۲۷	۷۷	۱۲۷	۱۷۷	۲۲۷	۲۷۷
۲۸	۷۸	۱۲۸	۱۷۸	۲۲۸	۲۷۸
۲۹	۷۹	۱۲۹	۱۷۹	۲۲۹	۲۷۹
۳۰	۸۰	۱۳۰	۱۸۰	۲۳۰	۲۸۰
۳۱	۸۱	۱۳۱	۱۸۱	۲۳۱	۲۸۱
۳۲	۸۲	۱۳۲	۱۸۲	۲۳۲	۲۸۲
۳۳	۸۳	۱۳۳	۱۸۳	۲۳۳	۲۸۳
۳۴	۸۴	۱۳۴	۱۸۴	۲۳۴	۲۸۴
۳۵	۸۵	۱۳۵	۱۸۵	۲۳۵	۲۸۵
۳۶	۸۶	۱۳۶	۱۸۶	۲۳۶	۲۸۶
۳۷	۸۷	۱۳۷	۱۸۷	۲۳۷	۲۸۷
۳۸	۸۸	۱۳۸	۱۸۸	۲۳۸	۲۸۸
۳۹	۸۹	۱۳۹	۱۸۹	۲۳۹	۲۸۹
۴۰	۹۰	۱۴۰	۱۹۰	۲۴۰	۲۹۰
۴۱	۹۱	۱۴۱	۱۹۱	۲۴۱	۲۹۱
۴۲	۹۲	۱۴۲	۱۹۲	۲۴۲	۲۹۲
۴۳	۹۳	۱۴۳	۱۹۳	۲۴۳	۲۹۳
۴۴	۹۴	۱۴۴	۱۹۴	۲۴۴	۲۹۴
۴۵	۹۵	۱۴۵	۱۹۵	۲۴۵	۲۹۵
۴۶	۹۶	۱۴۶	۱۹۶	۲۴۶	۲۹۶
۴۷	۹۷	۱۴۷	۱۹۷	۲۴۷	۲۹۷
۴۸	۹۸	۱۴۸	۱۹۸	۲۴۸	۲۹۸
۴۹	۹۹	۱۴۹	۱۹۹	۲۴۹	۲۹۹
۵۰	۱۰۰	۱۵۰	۲۰۰	۲۵۰	۳۰۰