

## غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۱- کودک ۷ ساله ای که از ۶ ماه قبل مورد دیابت نوع ۱ بوده است. دچار تهوع و بی حالی شده است.

آزمایشات:

ABG: PH: 7.05 HCO<sub>3</sub>: 7 Co<sub>2</sub>: 17mmhg , Na: 139meq/l , K: 4/9meq/l

BUN: 32mg/dl , CR: 0.9mg/dl, Urine ketone: 3+

حین درمان DKA دچار بی قراری و پتوزیس به همراه افت اکسیژن ساچوریشن می شود. توصیه شما کدام است؟

تجویز مانیتول ۱ gr/kg/iv طی ۱۵ دقیقه به همراه کاهش مایعات دریافتی، بطوریکه فشارخون کاهش یابد.

تجویز مانیتول ۱gr/kg/iv طی ۶۰ دقیقه به همراه هیپرتونیک سالین ۳% با ادامه مایع درمانی قبلی

مانیتول ۱gr/kg/iv طی ۱۵ دقیقه به همراه کاهش مایعات دریافتی با حفظ فشارخون

هیپرتونیک سالین ۳% به میزان ۵cc/kg در طی ۱۵ دقیقه به همراه دیورتیک و پوزیشن ۳۰ درجه

۲- دختر ده ساله ای که مورد دیابت از یک سال قبل است و مراجعات منظمی به کلینیک دیابت نداشته است؛ در حال حاضر با دهیدراتاسیون و بیحالی و گیجی و مخاطات خشک به بیمارستان آورده شده است در آزمایشات:

BS:760mg/dl , PH:7.27 , Hco<sub>3</sub>:16

Na:141meq/l , K:4.1 meq/l, BUN:24mg/dl , Cr:0.9mg/dl

در ابتدا سرم نرمال سالین 20CC به ازای هر کیلو طی ۳۰ دقیقه تجویز شده است. در مورد ادامه درمان کدام یک توصیه می شود؟

انسولین به میزان 0.025iu/kg/hr به همراه نرمال سالین با احتساب ده درصد دهیدراتاسیون

انسولین به میزان 0.05iu/kg/hr به همراه نرمال سالین با احتساب پنج درصد دهیدراتاسیون

مایع درمانی با احتساب ۵% دهیدراتاسیون و انسولین 0.025iu/kg/hr

مایع درمانی با احتساب ۱۵% بدون انسولین تا زمانیکه سرعت کاهش قند خون کمتر از ۵۰mg/dl/hr بشود

آزمون: غدد درون ریز و متابولیسم کودکان مدت آزمون: 160

۳- شیرخوار ۱.۵ ساله با اختلال رشد و سابقه هیدروپس فتالیس و ایکتر کلاستاتیک نوزادی و تکامل قابل قبول مراجعه نموده است. در معاینه اسپنومگالی شدید دارد. در معاینه چشم cherry red spot گزارش نشده است. کدام تشخیص مطرح است؟

- GM1 gangliosidosis
- Niemann-pick disease type C
- Multiple sulfatase deficiency
- Tay- Sachs disease

۴- نوجوان ۱۳ ساله با ظاهر کاملاً دخترانه با علائم هیپوسوتیسم، آکنه و تغییر صدای اخیر جهت پیگیری مراجعه نموده است. کاریوتیپ ۴۶xy است در آزمایشات همراه وی:

Cortisol=15 µg/dl (10-20)

ACTH=70 pg/ml (7-65)

Testosterone=150 ng/dl (300-1000)

Estradiol=10 pg/ml (10-50)

17 HP=0.7 ng/ml (0.1-2.7)

As=18.5ng/ml (0.28-2.57)

DHEA= 520 mcg/dl (14-300)

کدام یک از موارد زیر محتمل‌ترین تشخیص است؟

- سندرم CAIS
- کمبود 17 βHSD3

- سندرم Swyer
- کمبود ۵ αردوکتاز ۲

۵- نوزاد دو هفته‌ای با علائم هیپوگلیسمی، هیپوناترمی، هیپرکالمی و ابهام جنسی به بیمارستان ارجاع داده شده است. آزمایش‌ها نشان دهنده کورتیزول پایین و افزایش پیش‌سازهای اندروژن و کاریوتیپ 46 XY است. کدام یک از موارد زیر محتمل‌ترین تشخیص برای این نوزاد است؟

- کمبود ۲۱ α هیدروکسیلاز
- کمبود ۱۱ β هیدروکسیلاز
- کمبود P 450 اکسیدوردوکتاز
- Familial glucocorticoid resistance

۶- پسر ۱۶ ساله با عدم بروز صفات ثانویه جنسی مراجعه کرده است. در سابقه خانوادگی خواهر وی آمنوره و سابقه ناباروری دارد. در معاینه حجم Testis ۲ سی سی ( Tanner 1 ) و در لمس نرمال می باشد. بویایی طبیعی است و آزمایشات به شرح زیر است:

Testosterone = 80ng/dl (300-1000)

LH = 98IU/L (5-9)

FSH = 22 IU/L (5-12)

Prolactin = 27 mg/dl

سطح کورتیزول و ACTH نرمال و MRI هیپوفیز طبیعی گزارش شده است. با توجه به تشخیص احتمالی کدام یک از موارد زیر صحیح است؟ (در این بیمار دیده می شود)

میزان DHT افزایش دارد.

پس از مصرف تستوسترون سطح LH تغییر نمی یابد.

پاسخ تشدید یافته LH به تست تحریک GnRH

در تست تحریکی با HCG میزان Testosterone و DHT افزایش می یابد.

۷- در سونوگرافی شکم و لگن دختر بچه ۷ ساله که جهت بررسی عفونت ادرار انجام شده، توده ای در آدرنال راست گزارش شده است. وی تا کنون مشکل خاصی نداشته و وزن و قد و فشارخون طبیعی است. با توجه به تشخیص احتمالی در حال حاضر کدام یک از موارد زیر برای این کودک توصیه نمی شود؟

اندازه گیری متانفرینهای پلاسما

overnight dexamethasone suppression test

اندازه گیری سطح DHEAs سرمی

اندازه گیری سطح آلدوسترون و رنین پلاسما

۸- دختر بچه ۸ ساله با وزن ۳۰ کیلوگرم از ۲ سال پیش با تشخیص JIA تحت درمان با پردنیزولون بوده و در حال حاضر بیماری وی کنترل شده است. از ۳ ماه پیش پردنیزولون 0/2 به میزان ۵ میلی گرم در روز دریافت می کند. در مورد این بیمار کدام گزینه صحیح است؟

با توجه به دوز پایین استروئید مصرفی در ایشان می توان دارو را بلافاصله قطع نمود.

انجام SST ( Short synachten test ) 6 ساعت پس از قطع استروئید نشان می دهد که می توان استروئید را قطع نمود یا خیر.

با توجه به طول مدت استروئید تراپی imaging غدد آدرنال قبل از قطع دارو ضروری است.

در صورت کورتیزول بالاتر از 12µg/dl ( 336nmol/l ) می توان دارو را قطع کرد.

## آزمون: غدد درون ریز و متابولیسم کودکان مدت آزمون: 160

۹- دختر خانم ۱۶ ساله ای به دلیل سیکل ماهانه نامنظم، هیرسوتیسم و ریزش موی مردانه مراجعه نموده است. ژنیتالیای خارجی نرمال و فشار خون طبیعی است. صفات ثانوی جنسی طبیعی است. در آزمایشات سطوح 17OHP و کورتیزول طبیعی، ولی ACTH افزایش یافته است. کدام تشخیص برای این بیمار محتمل تر است؟

non classic star deficiency

aromatase deficiency

generalized glucocorticoid resistance

cortisone reductase deficiency

۱۰- دختر ۱۷ ساله به دلیل آمنوره جهت بررسی مراجعه نموده است. در معاینه صفات ثانوی جنسی وجود ندارد. در بررسی به عمل آمده کاریوتایپ 46 XX ای باشد و در سونوگرافی لگن رحم و تخمدان پره پویرتال مشاهده شده است. فشارخون بیمار 170/100 mmHg اندازه گیری شد. در آزمایشات انجام شده هیپوکالمی همراه با سطوح بالای گنادوتروپینها و استرادیول پایین گزارش شده است. در مورد این بیماری کدام گزینه صحیح است؟

در شرایط استرس بیمار مستعد کریز آدرنال است.

درمان با کورتون می تواند باعث نرمال شدن فشارخون بشود .

افزایش رنین و آلدوسترون عامل فشار خون بالاست.

در صورت درمان با کورتن، سکس استروئید نیاز نیست.

۱۱- پسر ۷ ساله با فشارخون بالا، کرامپ عضلانی و اختلال رشد مراجعه نموده است. در آزمایشات رنین و آلدوسترون هر دو پایین و نسبت کورتیزول به کورتیزون ادرار ۲۴ ساعته بالاست. در درمان بیماری وی کدام مورد جایگاهی ندارد؟

رژیم کم نمک

تجویز مکمل پیتاسیم

تجویز کورتیکو استروئید

تجویز اسپرینو لاکتون

۱۲- پسر ۴ ساله ای به دلیل بلندی قد به نزد شما آورده شده است. قد وی بالاتر از صدک ۹۷ است. از همان بدو تولد هم ماکروزوم بوده است اما بلندی قد وی در حال حاضر مشهودتر است. در معاینه بالینی، ماکروسفالی، برجستگی پیشانی، هیپرتلوریسم و اختلال یادگیری دارد. محتمل ترین تشخیص کدام مورد است؟

Beckwith-Wiedemann syndrome

Cerebral Gigantism

X-linked Acrogigantism (X-LAG) syndrome

Growth hormone-secreting pituitary adenoma

۱۳- کودک ۲ ساله با کوتاه قدی و کاتاراکت دوطرفه و ایکتیوز و تاخیر تکاملی شدید تظاهر کرده است. در رادیولوژی، مقعر شدن (cupping) متافیز و کلسیفیکاسیون نقطه ای (stippling) در اپی فیز استخوان ها دیده می شود. انجام کدام یک از آزمایشات زیر می تواند به تشخیص کمک کند؟

Urine Mucopolysaccharides

RBC plasmalogens

Iso electric focusing of transferrin

Urine Galactitol

۱۴- پسر ۳ ساله بدون سابقه ی بیماری خاص، به دنبال ابتلا به گاستروانتریت حاد، بطور ناگهانی دچار استفراغ و لتارژی و تشنج شده است. در آزمایشات ALT: 75 u/l , BS: 48mg/dl و در آزمایش ادرار کتون دیده نشد. پروفایل آسیل کارنیتین پلاسما افزایش C6:0 C8:0 و C10:0 و C10:1 را نشان می دهد. محتمل ترین تشخیص چیست؟

Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency

Short-chain acyl-CoA dehydrogenase (SCAD) deficiency

Multiple acyl coa dehydrogenase deficiency

Glycogen storage disease type I

۱۵- دختر ده و نیم ساله با دیابت نوع ۲ و BMI بالای صدک ۹۷ درصد دچار هیپرلیپیدمی است. بیمار بعد از ۶ ماه رژیم غذایی به صورت CHILD-2 ، سطح LDL-C معادل 145 mg/dL دارد. قدم بعدی در پیگیری این بیمار چیست؟

شروع درمان با ازتیمایب

ادامه ی رژیم و تغییر سبک زندگی به مدت ۶ ماه دیگر

شروع درمان با استاتین

شروع درمان با امگا ۳

۱۶- شیرخوار ۸ ماهه ای را به دلیل کمبود وزن به نزد شما آورده اند. در معاینه، شرح حال و تکامل کاملا نرمال است. آزمایشات انجام شده همگی نرمال هستند اما سطح سرمی کلسیم معادل 12 mg/dl است. سطح فسفر و PTH سرم نرمال است. بیمار را تحت نظر می گیرید و اقدام درمانی خاصی انجام نمی دهید. ۶ ماه بعد سطح کلسیم به ۹ mg/dl رسیده است و وزن گیری بیمار بهتر شده است. علت هیپرکلسمی در این شیرخوار چه بوده است؟

افزایش فعالیت گیرنده های PTH

کاهش دفع کلسیم از ادرار

کاهش میزان تخریب ۱ و ۲۵ دی هیدروکسی ویتامین د

تغذیه انحصاری با شیر خشک در شش ماهه دوم زندگی

## ۱۷- کدام یک از موارد زیر جزو خصوصیات transient hyperphosphatasia است؟

سن بین ۶ تا ۱۲ سال

بهبود طی ۴ تا ۶ ماه

فقط جزء استخوانی آلکالین فسفاتاز بالا می رود.

سطح آلکالین فسفاتاز حداکثر تا 2000IU/l افزایش می یابد

۱۸- دختر ۱۴ ساله ای با خونریزی نامنظم و شدید طی ۶ ماه گذشته مراجعه کرده است. دوره های خونریزی ۱۰ تا ۱۴ روز طول می کشد و هر دو تا سه هفته تکرار می شود. معاینه بالینی نرمال است. سطح هموگلوبین معادل 10.5 g/dl و فریتین معادل 15 ng/ml است. سطح TSH و پرولاکتین و بررسی انعقادی هم نرمال است. بیمار در حال حاضر نیز خونریزی دارد. بهترین روش درمانی با استفاده از داروی ضد حاملگی ترکیبی کدام است؟

یک قرص هر ۶ ساعت تا توقف خونریزی، سپس یک قرص هر روز تا ۲۱ روز

دو قرص هر ۱۲ ساعت تا توقف خونریزی، سپس یک قرص هر روز تا ۲۱ روز

دو قرص هر ۸ ساعت تا توقف خونریزی، سپس یک قرص هر ۸ ساعت تا سه روز، سپس یک قرص هر روز تا ۲۱ روز

یک قرص هر ۸ ساعت تا زمان توقف خونریزی، سپس یک قرص هر ۱۲ ساعت تا دو روز، سپس یک قرص هر روز تا ۲۱ روز

۱۹- یک دختر ۱۵ ساله به دلیل آمنوره اولیه مراجعه کرده است. در تاریخچه و معاینه بالینی نکته خاصی ندارد. پستان ها در حد مرحله ۳ تانر هستند، اما اجازه معاینه از نظر پوبارک را نمی دهد. کدام یک از بیماری های زیر برای این بیمار مطرح نمی باشد؟

Androgen Insensitivity Syndrome

17alpha hydroxylase deficiency

Autoimmune oophoritis

Turner Syndrome

۲۰- از یک دختر ۱۲ ساله به خاطر نامنظم بودن قاعدگی، سطح پرولاکتین سرم اندازه گیری شده است که معادل 180 mcg/l بوده است. ( نرمال کمتر از ۲۰ می باشد.) بیمار به دلیل استرس و مشکلات روحی تحت درمان با ریسپریدون است. آزمایش وی بعد از مصرف صبحانه انجام شده است. بهترین تصمیم در خصوص این بیمار کدام است؟

سطح بالای پرولاکتین احتمالاً به خاطر مصرف صبحانه است. آزمایش مجدداً در حالت ناشتا تکرار شود.

سطح بالای پرولاکتین احتمالاً بخاطر استرس بوده است. آزمایش مجدداً در وضعیت مناسب روحی تکرار شود.

سطح بالای پرولاکتین ممکن است به خاطر دارو باشد. در صورت امکان دارو تغییر یافته و آزمایش مجدداً تکرار شود.

برای بیمار ام آر آی هیپوتالاموس و هیپوفیز انجام شود.

۲۱- یک دختر ۱۴ ساله به دلیل هیپرسوتیسم و نامنظم بودن قاعدگی به شما مراجعه کرده است. با بررسی هایی که انجام دادید تشخیص PCOS برای بیمار گذاشتید. بیمار چاق است. در مورد استفاده از داروی ترکیبی ضد حاملگی برای این بیمار چه تصمیمی می گیرید؟

ترجیحا ابتدا پنج درصد وزن را کاهش دهد و سپس برای وی دارو شروع می کنید.

می توانید دارو را برای وی تجویز کنید.

ابتدا کاردیولوژیست از نظر ریسک ترومبوز بررسی کند، سپس می توانید برای وی دارو شروع کنید.

می توانید دارو برای وی شروع کنید اما تاثیر دارو نسبت به افراد لاغر کمتر خواهد بود.

۲۲- در سونوگرافی به عمل آمده از یک نوزاد ۱۴ روزه دختر، کیست یک طرفه ساده تخمدان به قطر ۳ سانتیمتر به طور اتفاقی مشاهده شده است. بیمار هیچ گونه علامتی در شرح حال و معاینه ندارد. چه اقدامی برای این بیمار انجام می دهید؟

اقدام خاصی لازم نیست.

آسپیراسیون کیست توسط جراح

برداشتن کیست به روش لاپاروسکوپی

هر ۴ هفته سونوگرافی می کنیم.

۲۳- پسر شش ساله با بلوغ زودرس مراجعه کرده است در معاینه بزرگ شدن سائز پنیس و خشن شدن صدا و عدم تقارن بیضه ها به صورتی که سائز بیضه سمت راست ۵ سی سی و سمت چپ ۲.۵ سی سی می باشد مشهود است. در آزمایشات سطح تستوسترون بالاست و LH, FSH در حد پره پورتنال است. سن استخوانی ۸ سال می باشد. کدام بررسی آزمایشگاهی زیر در این بیمار ارزش بیشتری دارد؟

DHEAS

17OHP

Androstenedion

Estradiol

۲۴- دختر ۱۶ ساله ای با شکایت آمنوره اولیه مراجعه کرده است. تلارک و پوبارک در حد تانر ۳ است. در سونوگرافی اندازه و شکل رحم و تخمدان نرمال است. کاریوتایپ 46XX است. ضمنا بیمار خیلی چاق است و به علت دیابت بی مزه اسپری دسموپرسین مصرف می کند. کدام یک از موارد زیر در این بیمار قابل انتظار است؟

اختلال در فعالیت پیاز بویایی

درگیری قلبی

نقص در گیرنده های استروژن رحم

نقص در ترشح نوروپپتیدهای هیپوتالاموس

۲۵- پسر ۴ ساله ای با بزرگی بیضه ها به صورت دوطرفه با حجم ۵ سی سی مراجعه کرده است. پوبارک ندارد و طول پنیس ۴ سانتیمتر است. سطح LH پره پوریتال است و با تست تحریکی نیز افزایش قابل توجهی نداشته است. سطح Anti Inhibin B و Mullerian hormone افزایش یافته است. کدام یک از تشخیص های زیر می تواند مطرح شود؟

Mc cune Albright syndrome

Non-classic CAH

Fragile X Syndrome

Hypothyroidism

۲۶- پسر ۱۵ ساله ای با شکایت تاخیر بلوغ مراجعه کرده است. در معاینه موهای پوبیس تانر ۳ و طول پنیس ۷ سانتی متر می باشد. قطر بیضه ها ۳ سانتیمتر است. قد بیمار ۱۷۵ سانتی متر می باشد. اندام تحتانی نیز بلند است ولی اندام فوقانی چندان بلند نیست. در آزمایشات، سطح FSH افزایش یافته ولی سطح تستوسترون پایین است. با توجه به محتمل ترین تشخیص، چه زمانی برای این بیمار درمان با تستوسترون را شروع می کنید؟

زمانی که نسبت استرادیول به تستوسترون بیش از حد نرمال شود

زمانی که سطح LH بیش از حد نرمال شود.

زمانی که سطح تستوسترون کمتر از 100 ng/dl باشد.

سن استخوانی ۱۳ سال یا بیشتر

۲۷- پسر ۱۴ ساله ای با قد ۱۹۰ سانتیمتر و شکایت از سردرد مراجعه کرده است. در معاینه، دست و پای بزرگ و برجستگی پیشانی و فک دارد. در آزمایشات قبلی که توسط سایر همکاران درخواست شده، سطح IGF1 شدیداً افزایش داشته است. شما مجدداً برای وی آزمایش درخواست می کنید. این بار سطح IGF1 کاملاً نرمال است و به دنبال تجویز ۷۵ گرم گلوکز، سطح هورمون رشد به 1ng/ml رسیده است. ام آر آی هیپوفیز نشان دهنده empty sella است. چه دلیلی برای این یافته وجود دارد؟

Transient type of acromegaly

Silent acromegaly

Extrapituitary acromegaly

Cerebral gigantism

۲۸- کدام یک از علائم های زیر در دو بیماری GSD Type 1 و GSD Type 3 مشترک می باشند؟

هیپوگلیسمی و اسیدوز متابولیک

هیپراوریسمی و افزایش لاکتات خون

افزایش قند خون با تزریق گلوکاگون ۲ ساعت بعد از غذا

هیپرلیپیدمی و افزایش آنزیم های کبدی

۲۹- محدودیت مصرف گالاکتوز در همه بیماری های زیر توصیه می شود بجز؟

Fanconi Bickle

GSD Type 1

Galactokinase def

Aldolase –  $\beta$  def

۳۰- کودک دو ساله به دلیل تشنج ناشی از هیپوگلیسمی در اورژانس بستری است. مادر کودک تاخیر حرکتی و تکلم را در کودک بیان می دارد. در معاینه قد کوتاه و هیپوتونی و هیپاتومگالی دارد. علیرغم طبیعی شدن قند خون، کتونوری مثبت می باشد. کدام نوع از بیماری های ذخیره ای گلیکوژن مطرح است؟

۹ ( phosphorylase kinase )

۱ ( glucose 6 phosphatase )

۶ ( liver phosphorylase )

۴ ( branching enzyme )

۳۱- شیرخوار پسر ۱۰ ماهه به دلیل FTT به کلینیک غدد آورده شده است، در معاینه فیزیکی هیپاتومگالی دارد. آزمایشات همراه کودک به شرح ذیل می باشد:

FBS: 45mg/dl BS2hpp: 170mg/dl Lactat: 5mmol/l Ca: 9mg/dl P: 2.5mg/dl

Alp: 1800iu/l

در آزمایش ادرار گلوکوزوری، فسفاتوری و بیکربنات اوری دارد. تشخیص بیماری کدام است؟

Galactosemia

GSD Type1

Fanconi Bickle

Aldolase-B

۳۲- نوزاد ۲ هفته ای دختر به دلیل فنیل آلانین بالا در تست های غربالگری ارجاع شده است و به دلیل زردی و بیحالی و شیر نخوردن دستور بستری در بخش نوزادان داده اید. جهت نوزاد با تشخیص Sepsis درمان آنتی بیوتیکی شروع شده است. بعد از یک وعده شیرخوردن آزمایش مواد احیا کننده ادرار و کروماتوگرافی قندهای ادرار طبیعی گزارش شده است و سه روز بعد از PO شدن، در آزمایش کروماتوگرافی آمینواسیدهای خون (HPLC)، اسیدهای آمینه فنیل آلانین و تیروزین و متیونین بالا گزارش شده است. تشخیص مطرح کدام است؟

فنیل کتونوری غیرکلاسیک

تیروزینمی تیپ دو

گالاکتوزومی

هوموسیستینوری

۳۳- Hungry bone syndrome عارضه ای در تمام موارد زیر است، بجز؟

به دنبال جراحی پاراتیروئیدکتومی

درمان با ویتامین D در ریکتز شدید

شروع درمان با Burosumab

شروع آنزیم درمانی در گوشه تیپ یک

۳۴- سطح سرمی یافته های آزمایشگاهی زیر در ریکتز کلسی پنیک و فسفوپنیک مشترک هستند، بجز؟

کلسیم نرمال

فسفر پایین

1,25(OH)<sub>2</sub>D<sub>3</sub> نرمال

PTH نرمال

۳۵- پسر ۷ ساله بدون سابقه از مشکل قبلی، با شکایت تب و تشنج به اورژانس آورده شده است. در آزمایشات انجام شده: Ca: ۶.۵ mg/dl, P: ۴ mg/dl, Alb: ۴ gr/dl بوده است. سابقه ی خانوادگی تشنج مکرر در خواهر ۹ ساله وجود دارد. کودک تحت درمان با مکمل کلسیم و ویتامین D قرار گرفت و پس از سه ماه دچار نفرولیتیاژیس گردید. کدام تشخیص زیر برای وی بیشتر مطرح می گردد؟

هیپو پاراتیروئیدیسم

هیپوکلسمی اتوزومال غالب

هیپومنیزیمی

پسودوهیپوپاراتیروئیدیسم

۳۶- نوزاد دختر به علت یبوست به اورژانس آورده شده است و به دلیل بیحالی و دهیدراتاسیون بستری گردیده است. در ارزیابی های آزمایشگاهی Ca: 16mg/dl بوده و هیپرکلسیوری نسبی دارد و میزان PTH ده برابر رنج نرمال می باشد. در گرافی های انجام شده تغییرات ریکتز دیده می شود. با توجه به تشخیص بیماری، درمان انتخابی کدامیک از گزینه های زیر می باشد؟

Pamidronate

Cinacalcet

Parathyroidectomy

Calcilytic drug

## آزمون: غدد درون ریز و متابولیسم کودکان مدت آزمون: 160

۳۷- کودک ۶ ساله با کوتاهی قد و موتاسیون در PROP-1 ارجاع شده است. بیمار از ۶ ماه قبل بطور منظم تحت درمان با هورمون رشد با دوز مناسب قرار دارد. در ۳ ماه گذشته، Growth Velocity افزایش مناسبی نداشته است. تعیین سطح سرمی کدام فاکتور زیر به تشخیص علت کمک بیشتری می کند؟

IGF1

Free T4

cortisol

GH Ab

۳۸- پسر ۱۲ ساله با وزن ۳۵ کیلوگرم با کوتاهی قد، کاندید انجام تست تحریکی GH می باشد. بیمار تحت درمان با لووتیروکسین روزانه ۵۰ میکروگرم و پردنیزولون ۲.۵ میلی گرم یک روز در میان قرار دارد. در معاینه Hight -2.5 SDS و بلوغ Taner stage1 می باشد. انجام تست تحریکی پس از کدام یک از اقدامات زیر باعث افزایش Specificity تست تحریکی می شود؟

بعد از قطع پردنیزولون

انجام تست تحریکی با GHRH

۴ ساعت بعد از مصرف لووتیروکسین

تجویز تستوسترون قبل از انجام تست

۳۹- پسر ۱۵ ساله به دلیل کوتاهی قد و تاخیر در بلوغ با قد کمتر از 3<sup>th</sup> percentile و سن استخوانی معادل ۱۲.۵ سال و growth rate مناسب سن، تحت نظر می باشد. آزمایشات اولیه طبیعی است. بیمار از وضعیت رشد و بلوغ خود نگران است. مناسب ترین اقدام درمانی در این بیمار تجویز کدام داروی زیر می باشد؟

تستوسترون

اکساندرولون

هورمون رشد

لتروزول

۴۰- کودک ۳ ساله با کوتاهی قد شدید و موتاسیون LHX3 تحت درمان با هورمون رشد قرار دارد. همه موارد زیر به عنوان علائم همراه می توانند باشند بجز؟

Central Hypothyroidism

Rigid Cervical Spine

Hearing loss

Recurrence Infection

۴۱- کودکی با کوتاهی قد در زمینه کمبود هورمون رشد تحت درمان با هورمون رشد قرار گرفته است و بعد از مدتی از شروع درمان به دلیل عدم پاسخ مناسب به هورمون رشد تحت ارزیابی قرار گرفته است و علت تشکیل آنتی بادی خنثی کننده بوده است. کدام موتاسیون ژنی زیر مطرح می باشد؟

GH-1

POU1F1

LHX3

Prop-1

۴۲- دختر ۶ ساله ای با یافته های کلینیکی کوتاهی قد، پرده ی گردنی، دفورمیتی اسکلتی قویا مشکوک به سندرم ترنر می باشد. کاریوتایپ لنفوسیت های خون محیطی 46XX می باشد. جهت اقدام بعدی کاریوتایپ از همه موارد زیر صحیح است بجز؟

تکرار لنفوسیت های خون محیطی

فیبروبلاست های پوستی

سلول های اپی تلیال مثانه

سلول های مخاطی دهان

۴۳- دختر ۹ ساله با کوتاهی قد به کلینیک غدد آورده شده است در شرح حال تاخیر حرکتی و تکلم داشته و خشکی پوست و گاهی لکه های اکیموتیک و سابقه داشتن Cystic hygroma را ذکر می نماید و همچنین تحت نظر کلینیک روانپزشکی به دلیل ADHD می باشد در معاینه چهره سندرومیک و پتوزیس دارد. در معاینه قلبی سوفل سمع می گردد و در اکوکاردیوگرافی همراه PS ذکر شده است. با توجه به تشخیص بیماری، همه موارد زیر در بیمار فوق صحیح است بجز؟

تاخیر و یا فقدان جهش رشد قدی در هنگام بلوغ

ارزیابی TFT و اتوانتی بادی های تیروئید هر ۳ سال

مقاومت به هورمون رشد شایعتر از کمبود هورمون رشد است

کودک در آینده در معرض افزایش ریسک نازایی می باشد

۴۴- دختر ۱۶ ساله که از ۱.۵ سال قبل به علت مشکل روانپزشکی تحت درمان با داروی رسیپریدون می باشد به علت اختلالات در قاعدگی به شما مراجعه نموده است. در تست های آزمایشگاهی در دو نوبت جداگانه، سطح پرولاکتین سرم 350 و 320 ng/ml بوده است (رنج نرمال پرولاکتین: 5-20ng/ml) طبق نظر روانپزشک امکان قطع و یا تعویض دارو وجود ندارد، جهت بررسی هیپرپرولاکتینمی تمام اقدامات زیر توصیه می شود، بجز؟

تست های عملکرد کلیوی

MRI و بررسی هیپوفیز

تست های عملکرد تیروئید

بررسی از نظر وجود PCOD

۴۵- دختر خانم ۱۸ ساله ای با تخمدان پلی کیستیک و هیپوسوتیزم مراجعه کرده است. در سابقه در شیرخوارگی و کودکی هیپوگلیسمی های مکرر داشته که با سرم قندی بهبود پیدا میکرده است. در یکی از پرونده های همراه، در معاینه کبد بزرگ و در آزمایشات، هیپرتریگلیسریدمی، افزایش آنزیمهای کبدی و کتوز داشته است. در حال حاضر کبد بزرگ ندارد. محتمل ترین کمبود آنزیمی کدام است؟

Glucose-6- phosphatase

Galactose- 1- phosphate uridyl transferase

Fructose 1 – 6 diphosphatase

Debrancher

۴۶- پسر ۱۰ ساله ای به علت کوتاهی قد آورده شده است. در سابقه با وزن ۱۵۵۰ گرم و قد ۴۵ به دنیا آمده است. در معاینه قد 4-SDS می باشد. علایمی از بلوغ ندارد. سن استخوانی ۱۳ ساله می باشد. محتمل ترین اختلال ژنتیک کدام است؟

Maternal uniparental disomy chromosome 7

♦ Duplication paternal allele in 11p15

Aberration in RAS-MAPK pathway

Mutation in ACAN gene

۴۷- در نوزاد فول ترم ۶ روزه با لب شکری و شکاف کام و تست غربالگری تیروئید نرمال برای رد کمبود هورمون رشد کدام گزینه صحیح می باشد؟

اندازه گیری IGF1

اندازه گیری راندوم هورمون رشد

تست تحریکی با گلوکاگن

اندازه گیری IGFBP2

۴۸- پسر سه ساله ای تحت درمان ریکتز می باشد. در آزمایشات قبل از درمان کلسیم نرمال، فسفر پایین، آلکالن فسفاتاز بالا، و پاراتورمون نرمال بوده است. محلول فسفات و کلسی تریول می گیرد. مشکل تکلم به علت کم شنوایی دارد. به علت سופل قلبی، اکوکاردیوگرافی شده که در آن کلسیفیکاسیون آرتریال دیده شده است. بیماری وی کدام گزینه می باشد؟

X linked hypophosphatemic rickets

Autosomal recessive hypophosphatemic rickets type 1

Autosomal recessive hypophosphatemic rickets type 2

recessive hypophosphatemic rickets type 3 Autosomal

۴۹- کودک ۶ ساله ای با ضعف و بیحالی به اورژانس آورده شده است. در معاینه کودک دهیدراتاسیون دارد. مادر کودک سابقه پلی اوری و پلی دیپسی را در کودک ذکر می نماید. قند خون: ۷۰ میلی گرم در دسی لیتر، کلسیم: ۱۶ میلی گرم در دسی لیتر، سطح ۲۵ هیدروکسی ویتامین د: ۱۶۰ نانو گرم در میلی لیتر، سدیم، پتاسیم و فسفر نرمال گزارش شده است. جهت درمان اورژانس، همه گزینه ها صحیح است بجز؟

تزریق سالیس ایزوتونیک

کلسی تونین و تکرار هر ۱۲ ساعت

کورتیکواستروئید

پامیدرونات و تکرار در ۴۸ ساعت در صورت نیاز

۵۰- پسر ۱۰ ساله با  $Ca:12$  به شما ارجاع داده شده است. کودک سابقه بیماری یا مصرف داروی خاصی ندارد. در سابقه خانوادگی پدر سالها پیش پارانیروبییدکتومی شده است. در آزمایشات انجام شده کلسیم ۱۳ میلی گرم در دسی لیتر داشته، سطح ویتامین D نرمال و  $PTH: 70$  (NL:10-65 pg/ml) و  $Ca/Cr \text{ ratio} < 0.01$  گزارش شده است. بهترین درمان برای وی چه می باشد؟

Cinacalcet

Pamidronate

Zoledronic acid

Partial parathyroidectomy

۵۱- پسر ۱۸ ساله ای از یک سالگی به علت کمبود هورمون رشد ایزوله، هورمون رشد دریافت می کرده است. جهت ادامه هورمون رشد در بزرگسالی همه موارد زیر صحیح است بجز؟

نیازی به تست ندارد و باید هورمون رشد ادامه داده شود.

Gold standard تست تحریکی انجام Insulin tolerance test می باشد.

در صورت حد اکثرهورمون رشد  $< 5 \text{ mcg/L}$  در تست تحریکی نیاز به ادامه درمان دارد.

احتمال عدم نیاز با ادامه هورمون رشد زیاد است.

۵۲- کودک ۸ ساله ای به علت بیماری مزمن کلیوی، پیوند کلیه شده است. از کوتاهی قد شاکی است. در مورد شروع هورمون رشد برای وی همه موارد زیر صحیح است بجز؟

باید یک سال از پیوند گذشته باشد.

دوز دارو همانند کودکان با کمبود هورمون رشد می باشد.

برای شروع هورمون رشد،  $PTH:200 \text{ pg/ml}$  مناسب می باشد.

بیشترین رشد در دو سال اول شروع دارو می باشد.

### آزمون: غدد درون ریز و متابولیسم کودکان مدت آزمون: 160

۵۳- شیرخواری به علت ژنتیالیای غیر طبیعی ارجاع شده است. در معاینه بیضه راست در خروجی کانال اینگوینال است و با مانور به داخل اسکروتوم وارد می شود. یافته های بالینی در تصاویر زیر ضمیمه شده است: در سونوگرافی توده کیستیک در سمت چپ پشت مثانه گزارش شده است و نتایج hCG test به شرح زیر است: Testosterone : 2.5 ng/ml, DHT:459 pg/ml( 112-990), 17 OH progesterone: 1ng/ml( 0.5-2), DHEAS: 58 µgr/dl (5-85), Androstenedione: 2ng/ml(0.08-2.5) در مورد بیمار کدام گزینه صحیح است؟



توده کیستیک گزارش شده seminal vesicle می باشد.  
 کاریوتایپ 46XX/46XY می باشد.  
 به دلیل نامشخص بیضه اغلب در سمت راست است.  
 Inhibin A اغلب در این بیماران بالاست.

۵۴- پسر ۱۷ ساله با هیپوسپادیس شدید به علت عدم پیشرفت مناسب در روند بلوغ ارجاع شده است. آزمایشات به شرح زیر است:  
 Testosterone : 0.8 ng/ml( 0.7-4 adjusted for sex and age) DHT:114 pg/ml( 112-990), 17 OH progesterone:  
 17.5 ng/ml( 0.5-2), Na: 138 meq/l, K: 4 meq/l, DHEAS: 25 µgr/dl (5-85), Androstenedione: 1  
 ng/ml(0.08-2.5), cortisol: 11.5 µgr/dl( 4.5 -18), ACTH: 36 pg/ml(7-60)

همه گزینه ها در مورد بیمار درست است به جز؟

فشارخون بالاست.  
 Methemoglobin ممکن است افزایش یافته باشد.  
 ژنیکوماستی محتمل است.  
 سطح LH و FSH بالاست.

## آزمون: غدد درون ریز و متابولیسم کودکان مدت آزمون: 160

۵۵- شیرخوار یک ساله با ابهام جنسی ارجاع شده است. کاریوتایپ 46 XY و نتایج آزمایشات به شرح زیر است:

HCG provocative test: Testosterone 13 ng/ml(1-9.5), DHT: 1098 Pg/ml( 110-990), Androstenedione: 2 ng/ml(0.08-2.6), 17OH progesterone: 0.5 ng/ml( 0.5-2), DHEAS: 49 µgr/dl (5-85), Progesterone: 0.3 ng/ml(0.8-3.3), Estradiol: 5 pg/ml, Cortisol: 11.5 µgr/dl( 4.5 -18), ACTH: 34 pg/ml(7-60)

کدام گزینه به نفع انتخاب جنسیت مذکر در این بیمار خواهد بود؟

سطح تستوسترون بالای 9 ng/ml

External masculinization score >5

محل موتاسیون در ژن مرتبط

نوع واریانت گزارش شده در ژن مرتبط

۵۶- دختر ۱۳ ساله به علت تاخیر در بلوغ مراجعه کرده است. در معاینه آکنه و هیرسوتیسم و درجاتی از کلیتورومگالی دارد که اخیراً تشدید شده است. وی سابقه بررسی به علت ابهام جنسی در نوزادی نیز دارد که به تشخیص نرسیده است. آزمایشات به شرح زیر است:

Cortisol: 10 µgr/dl( 4.5 -18), ACTH: 28 pg/ml(7-60),

17OH progesterone: 0.8 ng/ml( 0.5-2) , Testosterone: 2.6ng/ml( 0.15-0.7 adjusted for sex and age),

Androstenedione: 3.5 ng/ml(0.08-2.5), DHEAS: 61 85 µgr/dl (5-85), Estradiol <5 pg/ml

Karyotype : 46XX

سونوگرافی بیمار multiple ovarian cyst گزارش نموده است.

همه گزینه ها در مورد بیمار درست است به جز؟

وجود شرح حال ویریلیزاسیون در مادر برای تشخیص الزامی نیست.

هیپرانسولینیسم ممکن است وجود داشته باشد.

Psycosexual development مختل و منطبق با جنسیت مذکر می باشد.

سطح FSH در بیمار باید بالا باشد.

آزمون: غدد درون ریز و متابولیسم کودکان مدت آزمون: 160

۵۷- دختر ۲ ساله ای با میکروسفالی و حرکات ناگهانی چشم و سر و تشنج صبحگاهی نزد شما آورده شده است. مادر ذکر می کند که صبح ها به سختی بیدار شده و تا مدتی هوشیاری کامل ندارد. وی در کنترل مکرر قند خون نرموگلیسمیک بوده است.

FBS: 90 mg/dl

CSF: Glucose : 23mg/dl

Lactae: 0.8 mmol/l( 1.1-2.4)

Glycine: 11  $\mu$ mol/l (<12)

کدام اقدامات درمانی را توصیه می کنید؟

رژیم کتوژنیک

رژیم با کربوهیدرات بالا و محدودیت اسیدهای چرب متوسط زنجیره

اکترنوتاید

قند مانوز

۵۸- دختر ۱۲ ساله به دنبال پلی اوری و پلی دیپسی بررسی شده است و %8.5 HBA1C دارد. وی سابقه ای از بررسی قبلی به علت وجود مکرر قند خون در ادرار از سه سالگی داشته که از آن زمان طی سال ها به دفعات قند خون نرمال داشته است. سابقه دیابت در خانواده پدری دارد. کدام تشخیص را برای وی مطرح می کنید؟

MODY type1

MODY type2

MODY type3

MODY type5

## آزمون: غدد درون ریز و متابولیسم کودکان مدت آزمون: 160

۵۹- دختر ۱۳ ساله با جدول قند زیر نزد شما آمده است. وی ۳۰ واحد انسولین Toujeo صبح ها و به ازای هر یک واحد کربوهیدرات 1.2 واحد انسولین Novorapid دریافت می کند. وی آموزش کامل دیده و در مدرسه خودش محاسبه و تزریق می کند. آخرین HBA1C: 7 است.

کدام اقدام را توصیه می کنید؟

ناشتا	بعد از صبحانه	قبل نهار	بعد نهار	قبل از شام	بعد از شام	۱۲ شب	۳ صبح
۱۲۰	۲۳۰	۱۹۱	۱۰۰	۸۰	۱۱۰	۹۹	
۹۰		۱۸۰	۱۵۰	۹۰			۱۱۰
۱۴۰	۳۰۰	۲۳۰		۱۴۵	۱۱۵	۱۷۰	۱۳۰

آموزش مجدد شمارش کربوهیدرات

افزایش ICR به 1.5

دریافت انسولین NPH کنار Toujeo به جای نووراپید

افزایش ICR به 1.5 فقط برای صبح

۶۰- کودک نه ساله با severe DKA تحت درمان می باشد. از ساعت شش درمان علی رغم بهبود حال عمومی پیشرفتی در بهبود اسیدوز بیمار اتفاق نمی افتد. طی سه ساعت اخیر بیکربنات 7.5, 7.3, 7 می باشد. قند بیمار کاهش متناسب دارد. در حال حاضر سرم 1/2 salin دریافت می کند. آزمایشات به شرح زیر است:

Na: 141 meq/l, K: 3.2 meq/l, CL: 130 meq/l, HCO3: 7 meq/l

کدام اقدام را توصیه می کنید؟

تغییر سرم به 0.9 salin

تجویز بیکربنات 40 meq/m<sup>2</sup>

تغییر سرم به Ringer lactate

افزایش حجم سرم

۶۱- دختر ۱۶ ساله به علت carpal tunnel syndrome از طرف ارتوپد به شما ارجاع شده است. در معاینه درجاتی از joint stiffness و corneal clouding دارد. بیمار مشاوه قلب شده و درگیری دریچه آئورت گزارش شده است. قد و هوش بیمار طبیعی است. کدام تشخیص محتمل تر است؟

Morquio B

Scheie syndrome

Sly syndrome

Maroteaux-Lamy

۶۲- دختر ۷ ساله با رویش موهای ناحیه پوبیس و بروز آکنه تحت بررسی قرار گرفته است. DHEAS: 87µg/dl و 17OH Progesterone: 178 ng/dl می باشد. سن استخوانی کودک ۹ سال گزارش شده است. کدام گزینه درست است؟

سونوگرافی آدرنال

اندازه گیری ACTH

ACTH stimulation test

شروع هیدروکورتیزون با تشخیص non classical CAH

۶۳- در نوجوانی که به علت احساس خستگی مزمن تحت بررسی قرار گرفته است و در معاینه هیپوتانسیو می باشد؛ پس از رد علل کاردیوپولمونری و با توجه به تست های بیوشیمیایی نرمال، آزمایشات هورمونی صورت گرفته است که نتیجه آن به شرح زیر است:

T4 : 9 µg/dl(6.5-12.9), TSH: 2 mIU/ml

Cortisol 8 Am: 2 µg/dl, ACTH: 20 pg/ml( 7-60)

Cortisol after synacthen test: 9 µg/dl

24 hr urine free cortisol :51 µg(4-56)

کدام تشخیص را مطرح می کنید؟

Central hypoadrenalism

Corticosteroid binding globulin deficiency

Subclinical primary hypoadrenalism

Chronic intake of corticosteroids

آزمون: غدد درون ریز و متابولیسم کودکان مدت آزمون: 160

۶۴- نوزاد پسر ده روزه با تشنج و کما و هیپراآمونمی در NICU بستری است. بررسی های تکمیلی برای بیمار ارسال شده است. وجود مقادیر زیادی شن ریزه صورتی رنگ در Diaper کودک همیشه جلب توجه می کند. کدام تشخیص را برای کودک مطرح می کنید؟

Carbamoyl Phosphate Synthetase I

N-Acetylglutamate synthase deficiency

Ornithine Transcarbamylase Deficiency

Lysinuric Protein Intolerance

۶۵- شیرخوار ۸ ماهه ای به علت اختلالات خوردن همراه با استفراغ مکرر و اسهال مزمن و کلاستاز جهت بررسی آورده شده است. در بررسی آزمایشگاهی افزایش ترانس آمینازهای کبدی، هاپیوآلبومینی، کاهش فاکتور ۹ و ۱۱ و آنتی ترومبین دیده می شود و BS=40mg/dl و سطح انسولین همزمان 20 IU بوده است. با توجه به محتمل ترین تشخیص، درمان مناسب کدام است؟

رژیم با محدودیت چربی

تجویز نشاسته ذرت

تجویز مانوز خوراکی

رژیم فاقد لیزین و تریپتوفان

۶۶- دختر ۱۰ ساله با سابقه هاپیوتیروئیدی گذرای نوزادی و سابقه هاپیوتیروئیدی در مادر، اکنون با بی قراری و طپش قلب به کلینیک مراجعه کرده است. سابقه مصرف داروی خاصی را ذکر نمی کند. در معاینه افزایش ضربان قلب دارد. پوست مختصری گرم است و تعریق دارد. معاینه تیروئید مختصری بزرگ تر از نرمال بدون ندول واضح و بدون درد در ناحیه گلو می باشد. آزمایشات بیمار به شرح ذیل می باشد.

Total T4 = 15 µg/dL (4.5-12.0) ; Total T3 = 194 ng/dL (84-179) ; TSH=0.02 mIU/L

TSHRAB=0.8 IU/L (0-1.75) ; TPO antibodies =142 IU/mL (UP TO 16); ESR=18mm/hour

محتمل ترین تشخیص کدام است؟

Subacute thyroiditis

Graves disease

Ingestion of levothyroxine

Hashimoto thyroiditis

## آزمون: غدد درون ریز و متابولیسم کودکان مدت آزمون: 160

۶۷- شیرخوار ۱۵ ماهه به دلیل اختلال تکلم و افت شنوایی حسی عصبی با آزمایشات تیروئید زیر ارجاع شده است. کودک از نظر قد، وزن و تکامل حرکتی در محدوده نرمال می باشد و غربالگری زمان تولد طبیعی گزارش شده است. در معاینه متوجه وجود گواتر در کودک می شوید.

Total T4 = 8.0 µg/dL (4.5-12.0) ;      T3 RUP = 28% (24-37);      TSH=9 mIU/L

محتمل ترین علت کدام است؟

Thyroid hormone transport defect

Autoimmune thyroid disease

Endemic cretinism

Iodine organification defect

۶۸- پسر 14 ساله با ۲ هفته پیش قلب جدید، بی خوابی و بی قراری مراجعه می کند. او هیچ تورم یا حساسیت گردن ندارد. در سابقه پزشکی، او برای اختلال خلقی با قرص لیتیوم از یک سال قبل تحت درمان است و جهت ریزش موی خود قرص بیوتین مصرف می کند. او سابقه خانوادگی بیماری تیروئید یا خودایمنی ندارد. تعداد نبض ۱۲۰ ضربه در دقیقه و فشار خون طبیعی است. غده تیروئید او از نظر اندازه و بافت طبیعی است و حساس نمی باشد. هیچ ندول قابل لمسی وجود ندارد. چشمان او طبیعی است. آزمایشات به شرح زیر است.

TSH = <0.005 mIU/L (0.7-5.7 mIU/L)

Free T4 = 2.3 ng/dL (0.76-1.46 ng/dL)

Thyroglobulin = 54 ng/mL (<29.4 ng/mL)

TPO antibodies = <11.9 IU/mL (<۲۰ IU/mL)

TRAb = <1.75 IU/L (<1.75 IU/L)

ESR=14

مناسب ترین اقدام کدام است؟

شروع کورتیکواستروئید و قطع داروی بیوتین  
شروع بتا بلاکر و تغییر داروی لیتیوم به داروی جایگزین  
شروع متی مازول و انجام اسکن تیروئید  
شروع قطره لوگول و اندازه گیری Free T3 سه روز بعد

۶۹- نوزاد ۲۱ روزه که به دلیل مشکل قلبی ۱۰ روز قبل تحت آنژیوگرافی قرار گرفته بود با علائم بی حالی و ایکتز طول کشیده برای ایشان تست تیروئید انجام شده است. محتمل ترین علت اختلال تست تیروئید کدام است؟

	Screening	20 days of life
Free T4(ng/dl)	Unknown	0.4
TSH	8.3	58

Iodine-induced hypothyroidism

low thyroglobulin concentration

TSH-receptor blocking antibodies

Thyroid dysgenesis

۷۰- شیرخوار ۸ ماهه با هایپوتیروئیدی از ۱۰ روزگی تحت درمان با لووتیروکسین می باشد. در ۷ ماهگی با آزمایش TSH:10 دوز لووتیروکسین افزایش یافت و آزمایش جدید ایشان به شرح زیر است. ایشان از شیر مادر و شیر خشک تغذیه می شود و غذای کمکی نیز به تغذیه اضافه شده است. قرص ۵۰ میکروگرم روزانه در شیر خشک حل می شود و به شیرخوار داده می شود.

FT4:2.2ng/dl(0.8-2.1);

TSH:4.8 U/ml(0.5-5.9)

با توجه به آزمایشات، کدام اقدام مناسب تر است؟

قرص لووتیروکسین باید به صورت صبحگاهی و ناشتا داده شود.

دوز قرص لووتیروکسین افزایش یابد و در شیر خشک یا شیر مادر حل شود.

نیازی به تغییر دوز لووتیروکسین نیست اما در شیرخشک با پایه سویا داده نشود.

دوز قرص لووتیروکسین کاهش یابد و در شیر مادر و یا آب حل شود.

## آزمون: غدد درون ریز و متابولیسم کودکان مدت آزمون: 160

۷۱- پسر ۱۶ ساله با شکایت ژنیکوماستی مراجعه کرده است. قد ۱۷۶ و وزن ۵۲ می باشد بافت سینه دو طرفه حدود ۵ سانتی متر بدون ترشح، معاینه بلوغ حجم تستیس حدود ۴ سی سی و کمی سفت است (P2G2). در سابقه مصرف داروی خاصی را ذکر نمی کند. اما در ماه قبل دو بار مصرف کانابوئید به صورت Smoking داشته است. آزمایشات همراه به شرح ذیل است:

LH:48 mIU/ml, Testosterone:250 ng/dl(230-865)

FT4:1.6 ng/dl, TSH:0.5

BetaHCG<0.1, alpha-fetoprotein :2.6 IU/ml

محتمل ترین علت ژنیکوماستی کدام است؟

- Excessive estrogen exposure
- Increased aromatase activity
- Estrogen secreting tumor
- Exposure to estrogen receptor

۷۲- کودک با وزن ۱۰ کیلوگرم به دلیل مصرف ORS با غلظت نایجا با سدیم ۱۵۶ بستری است. کدام گزینه در ارتباط با Free Water Deficit مورد نیاز در ۲۴ ساعت اول این کودک صحیح است؟

- 350 سی سی
- 460 سی سی
- 680 سی سی
- 1000

۷۳- نوزاد ۲۶ روزه (پره ترم ۳۱ هفته در زمان تولد) در NICU بستری است. در حال حاضر تحت PPN (Peripheral Parenteral Nutrition) می باشد. در روز ۵ بستری غربالگری جهت ایشان انجام شده بود که میزان فنیل آلانین 4.7 mg/dl اعلام شده است. در حال حاضر با جواب اندازه گیری اسیدهای آمینه سرم به شرح زیر مشاوره شده است.

Tyrosine:210(30-40), Penylalanine:230(30-95), Methionine:136(15-55),  
Leucine:230(50-180), Isoleucine:305(20-110) mol/L

کدام اقدام مناسب تر است؟

- شروع شیرفاقد فنیل آلانین
- شروع BH4
- شروع ویتامین C
- تغییر پروتکل PPN

## آزمون: غدد درون ریز و متابولیسم کودکان مدت آزمون: 160

۷۴- پسر ۱۳ ساله با شکایت تغییر رنگ تیره در لباس زیر و سیاه شدن گاهگاهی ادرار از کودکی مراجعه کرده است. در معاینه متوجه لکه سیاه رنگی در اسکلرا می شوید. کدام اقدام صحیح است؟

- مشاوره چشم پزشکی جهت دریافت قطره نیتیزینون
- نیتیزینون 0.2mg/kg به همراه محدودیت تیروزین و فنیل آلانین
- نیتیزینون 2mg/kg با رژیم کم پروتئین
- ویتامین سی به همراه رژیم با محدودیت تیروزین و فنیل آلانین

۷۵- دختر ۶ ساله مورد هوموسیستونوری کلاسیک تحت درمان با رژیم مخصوص به همراه دریافت B6، بتائین و B12 می باشد. به دلیل سردرد بستری شده است. نشانه ای از استروک مشاهده نشده است. علت کدام است؟

Rapid falling in plasma tHcy

Methionine toxicity

Vitamin B6 toxicity

Folate deficiency

۷۶- دختر ۱۴ ساله توده کوچکی را در سمت راست گردن خود احساس کرد و تحت سونوگرافی تیروئید قرار گرفت که یک ندول تیروئید Solid و هیپواکو در لوب راست، با اندازه ۱.۵ سانتی متر با احتمال میکروکلسیفیکاسیون، بدون گسترش خارج تیروئیدی، نشان داد. جهت بیماری پرسی از ندول، زیر گاید سونو انجام می شود. سابقه کانسر پاپیلری در عمه بیمار وجود دارد. جواب پاتولوژی نمونه Undiagnostic گزارش شده است. بعد از یک ماه جواب بررسی ژنتیک مولکولی را آورده است که V600E mutation BRAF در نمونه بیوپسی مثبت است. اقدام مناسب کدام است؟

تکرار سونوگرافی ۳ ماه بعد

تکرار FNB شش ماه بعد

توتال تیروئیدکتومی با اکسیپلوریشن گردن و برداشت لنف نودهای ناحیه

انجام جراحی و تصمیم گیری براساس نمونه Frozen ارسالی

۷۷- بیمار ۱۷ ساله ای با سابقه هیپوگنادیسم ۲ سال است تحت درمان با تستوسترون انانتات تزریقی می باشد. او به تازگی شرح حال سردرد، خرخر شبانه و خستگی می دهد. در معاینه فیزیکی یافته خاصی ندارد. در CBC diff انجام داده : Hb=19/2 gr/dl و HCT=58% است. در آزمایشات ALT=60 U/L و PSA=3.5 ng/ml می باشد. محتمل ترین عارضه مربوط به درمان تستوسترون در این بیمار چیست و قدم بعدی در مدیریت درمان چه باید باشد؟

نارسایی کبدی و قطع فوری درمان

پلی سیتمی ثانویه و کاهش دوز درمان

شک به سرطان پروستات و انجام بیوپسی پروستات

بروز آپنه خواب و قطع درمان

۷۸- خانم ۱۷ ساله ای با هایپرپرولاکتینمی تحت بررسی های جامع قرار گرفته و علی رغم تمام بررسی های لازم هیچ علتی توجیه کننده افزایش پرولاکتین نامبرده نبوده است، عدد پرولاکتین در آزمایشات مختلف انجام شده در محدوده ۳۰ تا ۱۰۰ نانوگرم در میلی لیتر بوده است در خصوص این فرد کدامیک گزینه های زیر صحیح است؟

احتمال وجود میکروآدنومای هیپوفیز که در MRI قابل رویت نباشد بالاست.  
در آزمایشات سریال غالباً پرولاکتین تا ۵۰۰ افزایش خواهد یافت.  
در پیگیری ۲ ساله تا ۶۰ درصد پرولاکتین به حد نرمال بر می گردد.  
در صورت رسیدن عدد پرولاکتین به ۵۰۰ لازم است ام آر آی هیپوفیز هر ۳ ماه تکرار شود.

۷۹- دختر 7.5 ساله ای با شکایت بروز جوانه پستان به کلینیک مراجعه کرده است. در معاینه Tanner Stage ۲ برای پستان و ۱ Pubic hair stage دارد. قد او روی صدک ۹۰ است و سرعت رشد سالانه آن ۶cm در سال گزارش شده است و سن استخوانی 8.5 ساله است. در آزمایش های انجام شده توسط پزشک دیگری:  $FSH=0/1 IU/L$  و  $LH=0/2 IU/L(basa)$  و  $estradiol=20$  و  $Pg/ml$  دارد. با تست تحریکی GnRH آگونیست پیک LH به 5/2 و FSH به ۴ رسیده است. کدام یک از اقدامات با یافته های گفته شده در مدیریت این بیمار صحیح تر است؟

تشخیص بیمار بلوغ زودرس مرکزی است و شروع درمان با GnRH Agonist برای بیمار ضروری است.  
یافته ها به نفع بلوغ زودرس محیطی است و بررسی آدرنال و تخمدان ها توصیه می شود.  
پیگیری و معاینه مجدد حدوداً 2-3 ماه آینده نیاز دارد تا در مورد درمان تصمیم گیری شود.  
تشخیص بلوغ زودرس مرکزی می باشد و قبل از شروع درمان نیاز به Brain MRI دارد.

۸۰- دختر ۱۰ ساله با شکایت بلوغ زودرس (منارک وتلارک) از ۴ سالگی مراجعه کرده است. در معاینه لکه های café-au-lait متعدد و اسکولیوز دارد. در اسکن استخوان دیسپلازی استخوان گزارش شده است. سن استخوانی ۱۲ سال است. علایم بلوغ با آگونیست GnRH کنترل شده است. به دلیل سردرد پیشرونده MRI انجام شده است. انتظار مشاهده کدام گزینه را در MRI دارید؟

آدنوم هیپوفیز  
سودوتومور سربری  
گلیوم اپتیک  
هامارتوم هیپوتالاموس

۸۱- یک دختر ۵ ساله با شکایت بلوغ زودرس مراجعه کرده است، در معاینه به جز برست B3 و قد ۱۲۲ سانتیمتر، یافته مثبت دیگری ندارد. در آزمایشها  $FSH: 0.4$ ،  $LH: 0.4$  و استرادیول  $180 pg/ml$  دارد. سن استخوانی ۶ سال است. در سونوگرافی کیست ساده تخمدان به قطر 3 سانتیمتر دارد. کدام تشخیص کمتر مطرح است؟

central precocious puberty  
recurrent autonomous ovarian Cysts  
McCune-Albright syndrome  
juvenile granulosa cell tumors

## آزمون: غدد درون ریز و متابولیسم کودکان مدت آزمون: 160

۸۲- دختر ۱۵ ساله با سردرد و تاری دید خفیف، خونریزی‌های سنگین و آنمی، مولتی کیستیک شدن تخمدان‌ها همراه با دو کیست ۶ سانتی متری و ۷ سانتی متری در تخمدان راست و چپ مراجعه کرده است. در آزمایشها:

LH: 1.4 mIU/ml (1.8-12), FSH: 47 mIU/ml (3-8), ESTRADIOL: 1800 (21-251), Inhibin B:  
479 pg/ml (<153), Prolactin: 10 ng/ml (2.9-26)

بهترین اقدام کدام است؟

چک مجدد پرولاکتین با ترقیق

آگونیست GnRH طولانی‌اثر

MRI هیپوفیز

چک تومورمارکرها

۸۳- دختر ۱۵ ساله‌ای با شکایت از رشد بیش از حد موهای زائد در ناحیه صورت و بدن مراجعه کرده است. معاینه فیزیکی نشان‌دهنده موهای ترمینال در ناحیه لب بالا و چانه است و نمره فریمن-گالوی (F-G) او ۱۲ است. در آزمایش تستوسترون سرم نرمال است و منس او منظم است. کدام گزینه درمانی به‌عنوان خط اول توصیه می‌شود؟

اسپیرونولاکتون

قرص‌های ترکیبی استروژن-پروژستین

فیناستراید

متفورمین

۸۴- شیرخوار ۳ ماهه با اسیدوز متابولیک، انسفالوپاتی و بوی نامطبوع در ICU بستری شده است. در پروفایل اسیدهای آمینه پلاسما، افزایش قابل توجه اسیدهای آمینه لوسین، ایزولوسین و والین به همراه سطح بالای لاکتات و آلانین دیده می‌شود. محدودیت اسیدهای آمینه تاکنون باعث بهبودی حال عمومی نشده است. در بررسی اسیدهای ارگانیک ادراری، سطح موارد زیر شدیداً افزایش داشته است

2-oxoisovaleric acids و 2-oxo-isocaproic, 2-oxo-3-methylvaleric

درحالیکه alloisoleucine یافت نمی‌شود. محتمل‌ترین تشخیص کدام یک از گزینه‌های زیر است؟

Classic maple syrup urine disease (MSUD)

Thiamine-responsive MSUD

Dihydrolipoamide dehydrogenase (E3) deficiency

Propionic acidemia

آزمون: غدد درون ریز و متابولیسم کودکان مدت آزمون: 160

۸۵- شیرخوار ۶ ماهه با اختلال رشد، هیپاتواسپلنومگالی و تریسموس مراجعه کرده است. بررسی های اولیه حاکی از کاهش رده های سلولی و افزایش سطح chitoriosidase می باشد. نمونه مغز استخوان lipid-laden macrophages شبیه سلول های گوشه را نشان می دهد ولی سطح acid  $\beta$ -glucosidase activity لکوسیت ها نرمال است. مطالعه ژنتیکی نیز در مورد ژن GBA1 منفی می باشد. کدام یک از گزینه های زیر، بیشتر از بقیه، نشانه های بالا را توجیه می کند؟

- Sapopin C deficiency
- Niemann-Pick disease type B
- GM1 gangliosidosis
- Secondary lipid accumulation

۸۶- نوجوان 18 ساله ای 2 سال قبل به علت ابتلا به PTC تحت عمل توتال تیروئیدکتومی قرار گرفته است. نتیجه پاتولوژی T2N0M0 و سایز تومور 2x2 سانتی متر بود. نتایج بررسی های پاراکلینیک ۶ هفته پس از جراحی در حین مصرف لوتیروکسین به صورت زیر می باشد:

TgAb=3IU/ml(normal4IU/ml), Tg=12ng/dl, TSH=0.8mIU/l, Negative neck sono

علی رغم دریافت ید رادیواکتیو همچنان TG بالا بود. در اسکن های انجام شده متاستاز دور دست نداشت. ۶ ماه قبل به علت افزایش تیروگلوبولین در زمان قطع لوتیروکسین، مجددا ید دریافت کرد. آزمایشات ۲ ماه قبل وی به شرح زیر می باشند:

TgAb=<2 IU/ml, Tg=11ng/dl, TSH=0.5 mIU/l

کدام یک از اقدامات زیر لازم است؟

- Whole body scan with I-123
- Exploratory central neck dissection
- Highly sensitive Thyroglobulin assessment
- PET-CT whole body Scan

آزمون: غدد درون ریز و متابولیسم کودکان مدت آزمون: 160

۸۷- پسر ۲۰ ساله‌ای با سابقه PTC که درگیری عروقی و غدد لنفاوی و دست اندازی خارج تیروئید هم داشت پس از تیروئیدکتومی ۱۵۰ میلی کوری ید گرفته و هم اکنون تحت درمان با لووتیروکسین است روند پیگیری آزمایشات سه ماه بعد از ید درمانی

TSH=10mlu/l,

Tg=3ng/ml,

TgAb=negative,

دوز لوو تیروکسین اضافه شد و فعلا ۶ ماه پس از ید درمانی

TSH=0.1mlu/l,

Tg=2.6ng/ml,

او نیز negative recombinant human TSH radioactive iodine Scan داشت که همراه با  $Tg\ off = 10ng/ml$  بود.

یک سال پس از تیروئیدکتومی در حال درمان آزمایشات به شرح زیر بود:

TSH=0.09mlu/l,

Tg=3.6ng/ml,

TgAb=negative,

Negative neck sono,

دو سال پس از تیروئیدکتومی در حال درمان

TSH=0.08mlu/l,

Tg=12ng/ml,

کدام یک از اقدامات زیر در این بیمار لازم است؟

تجویز مجدد ید رادیو اکتیو

افزایش دوز لووتیروکسین و رساندن  $TSH < 0.01mlu$

درمان با ممانعت کننده های تیروزین کیناز

انجام FDG PET/CT

۸۸- دختر ۱۵ ساله ای با وزن 50 کیلوگرم به علت مننژیوما تحت عمل جراحی قرار گرفته و در PICU بستری شده است. در حال حاضر سدیم وی ۱۲۰ میلی اکی والان در لیتر است حجم ادرار ۱۲۰۰ سی سی در ۲۴ ساعت است. دهیدراته نمی باشد میزان  $Na+K=258\text{meq/l}$  می باشد. به بیمار یک لیتر سالین ایزوتونیک داده می شود که منجر به تشدید هیپوناترمی می شود. به منظور افزایش سدیم این بیمار تا 125 meq/L اقدام مناسب کدام است؟

تجویز 250 سی سی سالین ۳٪ و در صورت لزوم فوروزماید

تجویز ۱۰۰۰ سی سی سالین ۳٪ و در صورت لزوم تیازید

تجویز مجدد ۱۰۰۰ سی سی سالین ایزوتونیک و سپس فوروزماید با دز بالا

تجویز مجدد ۵۰۰ سی سی سالین ایزوتونیک و سپس تیازید با دز بالا

۸۹- دختر ۱۲ ساله ای مبتلا به کرانیوفارنژیوم تحت عمل جراحی قرار گرفته است. ۵ روز بعد از عمل با سدیم ۱۲۵ میلی اکی والان در لیتر در اورژانس بستری شده است. تشخیص احتمالی وی SIADH است. پزشک اورژانس برای وی ۱۹۰۰ سی سی سرم نرمال سالین طی ۲۴ ساعت تجویز می کند. سدیم سرم ۲۴ ساعت بعد ۱۲۲ میلی اکی والان در لیتر می شود. در صورتی که مجموع سدیم و پتاسیم ادرار 280 meq/l باشد تجویز این مایع منجر به احتباس چند سی سی آب آزاد در این بیمار شده است؟

۷۵۰

۸۵۰

۹۵۰

۱۰۵۰

۹۰- پسر دو ساله ای به علت تب، بی قراری و عدم افزایش وزن بستری شده است. مادر متذکر است که با آب خوردن آرام می شود. او وزن ۱۰ کیلو دارد. در معاینه به جز قیافه کاشکتیک و تاکی کاردی و دهیدراته مشکلی ندارد در بخش به علت کم آبی یک لیتر سالین 0.45% به وی تزریق شد. مادر وی نیز پر نوشی مختصری دارد. در بررسی های انجام شده:

Urine SG=1003, Serum osmolality= 290mosm/kg, Urine osmolality=90mosm/kg, NA=145meq/l

همه گزینه های زیر در مورد وی صحیح است به جز؟

تست محرومیت از آب لازم است.

در پاسخ به دسموپرسین اسمولالیته ادرار بسیار کم اضافه می شود.

در پاسخ به مایع تزریق شده انتظار 833 سی سی ادرار است.

لوپ دیورتیک ها تاثیری ندارند و مقاومت به دسموپرسین ایجاد می کنند.

۹۱- پسر نوجوان با سابقه هیپوتیروئیدی مادرزادی، رشد کند، کاهش IQ و حرکات کره آنتوتوئید مراجعه کرده است. MRI مغز تجمع T2 در گلوبوس پالیدوس را نشان می دهد. غلظت سرمی TSH مختصر بالا، T4 پایین، TBG نرمال و T3 بالا است. انجام کدام آزمایش تایید کننده تشخیص بیمار می باشد؟

TRH stimulation test

اندازه گیری سطح ترانس ترین در CSF

بررسی موتاسیون MCT8

اندازه گیری آنتی بادی ضد TSH

۹۲- در مورد نوزادان متولد شده از مادران مبتلا به گریوز همه گزینه های زیر صحیح است، بجز؟

در مادر با سطح بالای TSHR-Ab احتمال هیپرتیروئید شدن نوزاد بسیار کم است.

اگر مادر مبتلا به گریوز تحت درمان باشد تست تیروئید نوزاد روز اول می تواند طبیعی باشد.

ممکن است سنترال هیپوتیروئیدی در نوزادان مادران مبتلا به گریوز ایجاد شود.

اگر پس از هفته دوم تولد هیپوتیروئیدی اولیه وجود داشت باید درمان شود.

۹۳- پسر شانزده ساله با بیماری گریوز و اوربیتوپاتی فعال و شدید (moderate-to-severe active Graves' orbitopathy) جهت درمان قطعی پرکاری تیروئید مراجعه کرده است. او از تپش قلب، کاهش وزن، عدم تحمل گرما شاکی است در معاینه پروپتوزیس شدید، رتراکسیون پلک، دوبینی ثابت، التهاب و ادم پلکها دارد در بررسی های انجام شده:

TSH < 0.01 mIU/L, TSHR-Ab: 30 IU/L (by to 8), FT4=5.8 ng/dL (0.8 - 2.1)

همه گزینه های زیر در درمان موثر هستند، بجز؟

درمان با متی مازول و ید رادیواکتیو همراه با گلوکوکورتیکوئید خوراکی

تیروئیدکتومی کامل

درمان با داروی ضد تیروئید به صورت بلندمدت

در صورت یوتیروئید بودن بیمار درمان با ید رادیواکتیو بدون نیاز به استروئید

۹۴- پسر ۱۲ ساله با بیماری گریوز از دو سال قبل تحت درمان با متی مازول است. او اکنون Euthyroid است، TRAb منفی شده، و تمایل به قطع دارو دارد. بهترین اقدام کدام است؟

ادامه درمان دارویی با دوز کم و طولانی مدت

درمان با ید رادیواکتیو

تیروئیدکتومی کامل

داروهای ایمونوساپرسیو

۹۵- کودک ۶ ساله ای با تشخیص تأیید شده‌ی متیل مالونیک اسید اوریا (MUT<sup>0</sup>) و درگیری شدید کلیوی ( $GFR < 30$ )، اسیدوز متابولیک مکرر و حملات هیپیرآمونمی علی‌رغم درمان دارویی و تغذیه‌ای مناسب، در بخش ICU بستری است. خانواده با تیم درمانی شامل متخصص نفرولوژی، ژنتیک، تغذیه و ICU مشورت می‌کنند. با توجه به وضعیت بالینی، ژنوتیپ بیمار، پاسخ درمانی، کدام تصمیم بالینی بهترین ترکیب از ملاحظات علمی و بالینی را ارائه می‌دهد؟

ادامه درمان دارویی محافظه‌کارانه و پایش مکرر عملکرد کلیه با هدف به تعویق انداختن مداخلات بزرگ  
تصمیم برای پیوند همزمان کبد و کلیه پس از تثبیت وضعیت بیمار  
قطع درمان‌های تهاجمی و انتقال به مراقبت تسکینی به دلیل کیفیت پایین زندگی آینده  
انجام دیالیز صفاقی مکرر بدون اقدام به پیوند درمان بلندمدت قابل قبول است

۹۶- دختر ۱۴ ساله‌ای در حالت شوک به اورژانس آورده شده است والدین از دل درد، اسهال و استفراغ از ۱۰ روز گذشته وی شاکی هستند سابقه هیپوتیروئیدی از ۱۰ سالگی و تحت درمان با لووتیروکسین است در یافته‌های بالینی فشار خون پایین، شوک مقاوم به درمان را دارد. در بررسی‌های انجام شده هیپوناترمی و اسیدوز متابولیک دارد سونوگرافی شکم طبیعی است. بررسی‌های هورمونی کورتیزول پایین (۸ میکرو گرم در دسی لیتر) و گونادوتروپین‌های بالا دارد که با توجه به وخامت حال وی، تحت درمان با هیدرو کورتیزون قرار گرفت. همه گزینه‌های زیر در بیمار فوق قابل انتظار است، بجز:

Uptake ید رادیو اکتیو کاهش دارد  
سونوگرافی تیروئید اکوژنسیته ناهمگون را نشان می‌دهد  
Anti sodium-iodide symporter در این بیماران وجود دارد  
TSH receptor-blocking antibodies نقشی در اتروپی تیروئید در این بیماران ندارد

۹۷- شیر خوار دو ماهه با علائم لتارژی، عدم رشد مناسب، سفتی اندام‌ها (hypertonia) و تشنج ارجاع داده می‌شود. در بررسی‌های اولیه، سطح فنیل آلانین سرم بالا گزارش می‌شود. با تشخیص اولیه فنیل کتونوریا (PKU)، رژیم کم فنیل آلانین شروع می‌شود، علی‌رغم سطح فنیل آلانین طبیعی بیمار بهبودی نشان نمی‌دهد. پزشک معالج تصمیم به بررسی متابولیت‌های BH4 در ادرار و بررسی سطح نوروترنسمیترهای نورونی (دوپامین، سروتونین) در CSF می‌گیرد. نتایج نشان می‌دهند که غلظت BH4 کاهش دارد، غلظت متابولیت‌های دوپامین و سروتونین نیز کاهش یافته‌اند و تست ادراری نشان‌دهنده‌ی بالا بودن neopterin و پایین بودن biopterin است. کمبود کدام یک از آنزیم‌های زیر با توجه به یافته‌های بالینی و آزمایشگاهی محتمل‌ترین گزینه است؟

guanosine triphosphate cyclohydrolase I

Tetrahydrobiopterin reductase

DNAJC12

6-pyruvoyl-tetrahydropterin synthase

۹۸- کودک ۲ ساله ای با غرباگری مثبت نوزادی تیروزین تحت بررسی بوده است در بررسی های اولیه سطح تیروزین ۵۰۰ میکرومول در لیتر بوده و سطح سوکسینیل استون ادرار کمی بیشتر از حد طبیعی بوده است. بررسی ها شامل سطح آنزیم های کبد- فاکتورهای انعقادی-آلفا۲-میکروگلوبولین طبیعی می باشد. سطح تیروزین رو به کاهش بوده ولی به حد طبیعی نرسیده است. در مورد این بیمار تشخیص محتمل کدام است؟

Tyrosinemia type I (mild)

Maleoacetate isomerase deficiency

mitochondrial depletion syndrome

Tyrosinemia type III

۹۹- بیمار مبتلا به Primary hyperaldosteronism در CT scan آدنوم ۹ میلیمتری در آدرنال راست داشته است. Adrenal Venous sampling برای وی انجام شده است که نتیجه آن به شرح زیر است:

	Aldosterone (ng/dl)	Cortisol(μg/dl)
Rt Adrenal Vein:	945	38
Lt Adrenal Vein:	2000	400
IVC:	820	31

کدام اقدام را توصیه می کنید؟

آدرنالکتومی راست

آدرنالکتومی چپ

آدرنالکتومی دوطرفه

درمان مدیکال

۱۰۰- نوجوان 15 ساله با هیپرتیروئیدی ناشی از بیماری گریوز به دلیل عدم تحمل داروهای تیونامیدی و عدم تمایل به جراحی، تحت درمان با ید رادیواکتیو (RAI) قرار گرفته است. او تپش قلب، کاهش وزن، تعریق بیش از حد، و اضطراب دارد هم چنین همزمان پروپیتوزیس و رتراکسیون پلک (علائم اوربیتوپاتی گریوز) دارد در بررسی های انجام شده:

TSH < 0.01 mIU/L , TSHR-Ab: 25 IU/L ( normal by 8)

کدام یک از موارد زیر نشان دهنده افزایش خطر بروز تشدید اوربیتوپاتی گریوز (Graves' Orbitopathy) پس از درمان با ید رادیواکتیو است؟

دوز پایین ید رادیواکتیو

همزمانی تجویز استروئید سیستمیک با RAI

غلظت پایین TSH قبل از درمان

افزایش غلظت TSHRAb بلافاصله پس از ید درمانی

۱۰۱- مرد 34 ساله‌ای به دلیل سرطان متاستاتیک کلیه تحت بررسی و درمان بوده است ولی در حال حاضر امیدی به بهبودی وجود ندارد. با توجه دیدگاه‌های اسلامی، در مراقبت‌های پایان زندگی در این بیمار که دچار درد و رنج شدید می‌باشد، کدام تصمیم لزوماً باید انجام گیرد؟

با توجه به جوان بودن بیمار، استفاده از تمام مراقبت‌های پیشرفته با هر قیمت  
عدم حمایت از درخواست‌های خانواده او برای بهره‌مندی از تمام امکانات بیمارستان  
درمان‌های تسکینی و کنترل درد  
بررسی درخواست بیمار جهت خاتمه حیات او با داروهای مسکن در کمیته اخلاق

۱۰۲- یکی از همکاران مورد اعتماد شما در یک کلینیک خصوصی اقدامات طب مکمل و پزشکی سنتی برای بیماران ارائه می‌کند. اخیراً درمان جدیدی شامل تزریق سرنگ‌های آماده حاوی پلاکت غلیظ شده (PRP) را در پوست و مفصل زانو انجام می‌دهد. وی از شما درخواست دارد بیماران خود را برای این درمان جدید معرفی نمایید. مطالعه مقالات موجود نشانگر مطالعه موفق درمان در مطالعات حیوانی و در کارآزمایی بالینی محدود در انسان‌ها بوده است. از منظر اخلاقی، معرفی بیماران برای انجام این درمان جدید مورد قبول است یا خیر؟

شکی نیست که تجویز درمان جدید، با احتمال تاثیر قابل قبول، مشکل اخلاقی ندارد.

به هیچ وجه نباید این دارو تجویز شود چون هنوز به تایید قطعی نرسیده است.

بر حسب وضعیت مالی بیمار و سود درمانی که عاید او خواهد شد، باید در مورد تجویز این درمان تصمیم گرفت.

تجویز این درمان جدید فقط پس از تایید کمیته اخلاق، توضیح درمان استاندارد موجود و بیان تحقیقاتی بودن درمان جدید برای بیمار و پس از اخذ رضایت آگاهانه از او صحیح خواهد بود.

## پاسخ نامه عدد درون ریز و متابولیزم کودکان\_سایت

ج	۱۰۱	الف	۵۱	ج	۱
د	۱۰۲	ب	۵۲	د	۲
		ج	۵۳	ب.ب	۳
		الف	۵۴	ب.ب	۴
		ب	۵۵	ج	۵
		ج	۵۶	ج	۶
		الف	۵۷	د	۷
		ج	۵۸	د	۸
		د	۵۹	د	۹
		ب.ب	۶۰	ب.ب	۱۰
		ب.ب	۶۱	ب.ب	۱۱
		ب.ب	۶۲	ب.ب	۱۲
		ب.ب	۶۳	ب.ب	۱۳
		ج	۶۴	الف	۱۴
		ج	۶۵	ج	۱۵
		د	۶۶	ج	۱۶
		د	۶۷	ب.ب	۱۷
		ب.ب	۶۸	د	۱۸
		الف	۶۹	ب.ب	۱۹
		ج	۷۰	ب.ب	۲۰
		ب.ب	۷۱	ب.ب	۲۱
		ب.ب	۷۲	د	۲۲
		د	۷۳	ب.ب	۲۳
		ب.ب	۷۴	د	۲۴
		ب.ب	۷۵	الف	۲۵
		د	۷۶	ب.ب	۲۶
		ب.ب	۷۷	ب.ب	۲۷
		الف	۷۸	د	۲۸
		ج	۷۹	د	۲۹
		ب.ب	۸۰	الف	۳۰
		الف	۸۱	ج	۳۱
		ج	۸۲	ب.ب	۳۲
		ب.ب	۸۳	ج	۳۳
		ج	۸۴	د	۳۴
		الف	۸۵	ب.ب	۳۵
		ج	۸۶	ب.ب	۳۶
		د	۸۷	ب.ب	۳۷
		الف	۸۸	د	۳۸
		ب.ب	۸۹	الف	۳۹
		الف	۹۰	د	۴۰
		ج	۹۱	الف	۴۱
		الف	۹۲	الف	۴۲
		د	۹۳	د	۴۳
		الف	۹۴	د	۴۴
		ب.ب	۹۵	د	۴۵
		د	۹۶	د	۴۶
		د	۹۷	ب.ب	۴۷
		ب.ب	۹۸	ج	۴۸
		د	۹۹	د	۴۹
		د	۱۰۰	الف	۵۰