

# بایگ نام خندا

طبابت هنر است،

هنر هماهنگی قلب و اندیشه.



- سرشناسه : وفايي، ايمان، ۱۳۶۵ -  
عنوان و نام پديدآور : غدد ۲ در كودكان: كتاب جامع آمادگي آزمون ارتقاء و بورد ۱۴۰۲ و فوق تخصص Nelson Text Book Of Pediatrics 2020/ ترجمه و تلخيص ايمان وفايي.  
مشخصات نشر : تهران: كارديا، ۱۴۰۱.  
مشخصات ظاهري : ۳۱۶ص: مصور(رنگي)، جدول، نمودار(رنگي).  
شابك : ۲۹۳۰۰۰۰ريال، 4-02-5560-622-978:  
وضعيت فهرست نويسي : فيبا  
يادداشت : كتاب حاضر ترجمه و تلخيص بخش هايي از كتاب " Nelson textbook of pediatrics, 21st. ed, 2020" كليگمن... [او ديگران] است.  
عنوان ديگر : اصول طب كودكان.  
موضوع : پزشكي كودكان -- هورمون شناسي  
Pediatric endocrinology  
پزشكي كودكان  
Pediatrics  
پزشكي كودكان -- هورمون شناسي -- آزمون ها و تمرين ها  
Pediatric endocrinology -- Examinations, questions, etc.  
پزشكي كودكان -- آزمون ها و تمرين ها  
Pediatrics -- Examinations, questions, etc.  
شناسه افزوده : كليگمن، رابرت، ۱۹۵۵ - م.  
شناسه افزوده : Kliegman, Robert  
شناسه افزوده : نلسون، والدو امرسون، ۱۸۹۸-۱۹۹۷ م. اصول طب كودكان  
رده بندي كنگره : RJ418  
رده بندي ديويي : ۹۲۴/۶۱۸  
شماره كتابشناسي ملي : ۹۱۷۶۴۰۰  
اطلاعات ركورد كتابشناسي : فيبا  
تاريخ درخواست : ۲۰/۰۱/۱۴۰۲  
تاريخ پاسخگويي :  
كد پيگيري : ۹۱۷۵۵۰۶

كتاب: غدد ۲ در كودكان برگرفته از كتاب  
"Nelson Text Book Of Pediatrics 2020 (edition 21)" است.  
ترجمه و تلخيص: دكتور ايمان وفايي  
ناشر: انتشارات كارديا  
صفحه آرا: رزيدنت بار - سيدة زهرا عربي زنجاني  
طراح و گرافيست: رزيدنت بار - مهرداد فيضي

چاپ و ليتوگرافي: رزيدنت بار  
نوبت چاپ: اول ۱۴۰۱  
شابك: ۹۷۸-۶۲۲-۵۵۶۰-۰۲-۴  
۲۹۳،۰۰۰ تومان

آدرس: تهران ميدان انقلاب - كارگر جنوبي - خيابان روانمهر - بن بست دولتشاهي پلاك ۱ واحد ۱۸  
شماره تماس: ۰۲۱ - ۶۶۴۱۹۵۲۰

هر گونه كپي برداري از اين اثر پيگرد قانوني دارد.

# غدد ۲ در کودکان

کتاب جامع آمادگی آزمون ارتقاء و بورده ۱۴۰۲ و فوق تخصص

**Nelson Text Book Of Pediatrics 2020**

ترجمه و تلخیص

**دکتر ایمان وفایی**

بورده تخصصی کودکان، نوجوانان و تکامل



## سخن ناشر:

سپاس و ستایش شایسته پروردگاری که کرامتش نامحدود و رحمتش بی‌پایان است. اوست که بشر را دانش بیاموخت و با قلم آشنا کرد. به انسان رخصت آن داد که علم را به خدمت گیرد و با قلم خود و رسم خطوط گویا آن را به دیگران نیز بیاموزد.

خدایا از شاگردان درگاهت و حقیقت‌جویان راهت قرارم ده و یاری‌ام کن تا در آموختن نلغزم و آنچه را آموختم، به شایستگی عرضه کنم.

رزیدنت‌یار، حامی و پیشرو در نظام کمک آموزشی پزشکی کشور به سبک نوین و مطابق با آخرین پیشرفت‌های آموزشی در حیطه پزشکی با کادری مجرب و آشنا طی ۱۳ سال گذشته از منظر متخصصین همواره بهترین محصولات را ارائه و در دسترس مخاطبین خود قرار داده است.

اثر پیش رو با توجه به محتوی بسیار غنی در مبحث کودکان گردآوری شده و با استفاده از مفهومی نمودن مباحث و روان‌سازی توسط مؤلف محترم از منابع و رفرنس بوده و در روال گذر از گروه کنترل کیفیت رزیدنت‌یار با جمعی از اساتید رتبه A را به خود اختصاص داده است، امید است با مطالعه تمام مباحث پیش رو با یاری خداوند متعال پیروز و پایدار باشید.

مدیرمسئول انتشارات

با ما در تماس باشید:

۰۲۱ - ۸۸ ۹۴۵ ۲۱۶ ۰۲۱ - ۸۸ ۹۴۵ ۲۰۸

آدرس الکترونیک مؤسسه رزیدنت‌یار:

[www.residenttyar.com](http://www.residenttyar.com)  
[info@residenttyar.com](mailto:info@residenttyar.com)

در تلگرام با ما همراه باشید:

<https://t.me/residenttyar>



## برنام خدا

### مقدمه مولف

با سلام و عرض ادب خدمت همکاران گرامی؛

از ابتدای ورود به عرصه مقدس پزشکی همواره سعی در نگارش کتب پزشکی جهت استفاده همکاران گرانقدرم داشته‌ام تا بتوانم قدم هر چند کوچک در عرصه پزشکی برداشته باشم.

همکاران گرامی بورد شهریور ۱۴۰۱ برای چندمین بار نشان داد که دیگر با خواندن چکیده و خلاصه نمی‌توان این آزمون سرنوشت‌ساز را با موفقیت گذراند، بنابراین بیش از پیش نیاز به مجموعه‌های کامل با مثال‌های فراوان و تصاویر کامل احساس می‌شود. کتاب حاضر گزیده‌ای از مطالب مهم در مبحث غدد نلسون ۲۰۲۰ می‌باشد. جهت مطالعه این کتاب، نکات ذیل را خدمت‌تان یادآور می‌شوم:

۱. نکاتی بصورت بیشتر بدانید مطرح شده است که نکاتی برای فهم بیشتر و توضیحات لازم برای متن اصلی نیازمند می‌باشد.

۲. مواردی که در نلسون ۲۰۲۰ تغییر نموده یا اضافه شده است کاملاً مشخص گردیده است تا همکاران بتوانند نکات جدید را با دقت بیشتر مطالعه نمایند چرا که تجربه نشان داده است طراحان محترم سوال، نگاه ویژه‌ای به این مباحث دارند.

۳. همه سوالات ارتقا و بورد تا سال ۱۴۰۱ بدون حذف حتی یک مورد در پایان هر فصل به تفکیک پاسخ کاملاً تشریحی همراه با مشخص کردن کلیدهای تشخیصی برای هر سوال قرار داده شده است تا بی‌نیاز برای کتابهای تست گردید.

۴. از خدمات دیگری که برای شما عزیزان در این کتب انجام دادم آوردن سوالات فوق تخصص در متن کتاب برای تفهیم بیشتر مطالب می‌باشد.

۵. تصاویر مهم کتاب با توضیح کافی در هر مبحث گنجانده شده است تا با خواندن این مجموعه بتوانید برای آزمون بورد شفاهی (KFP) نیز همزمان آمادگی لازم را بیابید. همچنین برای مرور آسکی تصاویر مهم به صورت جداگانه در پایان کتاب چاپ شده است تا شب امتحان آسکی با ورق زدن کتاب به هدف مورد نظرتان دست یابید.

۶. از دیگر ویژگیهایی که برای این مجموعه می‌توان نام برد این است که در پایان هر مبحث نکاتی با نام افشرد آورده شده است که بتوان جمع‌بندی کوتاهی در پایان هر فصل داشت.

۷. همکاران گرامی طبق اصول خلاصه نویسی بر این باورم که مطالب مشترک در کتب مختلف بهتر است در جایگاه خودشان عنوان گردد، زیرا که علاوه بر حافظه نوشتن و خواندن و شنیدن، حافظه تصویری مهمترین حافظه‌ای است که به کمک افراد می‌آید تا مطالب را فراگیرند.

۸. برای تفهیم بیشتر از تصاویر خارج از کتاب نیز استفاده شده است که مطالب برای همکاران کاملاً جا افتاده و از کتب دیگر بی‌نیاز شوند.

همیشه بر این باور هستم که در ابتدای راه هستیم و برای رسیدن به قله موفقیت باید راههای طولانی طی کنیم. امیدوارم با مطالعه این مجموعه همکاران گرامی بتوانند بهترین نتیجه را در آزمونهای ارتقا و برد بدست آورند.

در پایان از زحمات پدرم، دکتر باقر وفایی متخصص اعصاب و روان استاد دانشگاه و مادرم مربی دانشگاه علوم پزشکی نهایت قدردانی و تشکر دارم که همواره راهنما، همراه و کارگشایم بوده‌اند. همچنین از تمام همکاران خود در مجموعه رزیدنت‌یار بخصوص مدیر مسئول محترم آقای دکتر فیضی و آقای دکتر رسولی نهایت سپاس را دارم.

در صورت وجود هرگونه سوال می‌توانید سوالات خود را در اینستاگرام از طریق لینک زیر پرسید:

<https://instagram.com/dr.i.vafaei>

دکتر ایمان وفایی

متخصص کودکان، نوجوانان و تکامل

دارای برد تخصصی





## فهرست

فصل ۵۹۲ - فیزیولوژی غدد آدرنال	۱۱
فصل ۵۹۳ - آدرنال	۱۳
سوالات و پاسخنامه فصل آدرنال	۳۱
فصل ۵۹۴ - CAH	۴۵
سوالات و پاسخنامه فصل CAH	۵۹
فصل ۵۹۵ - تومور آدرنو کورتیکال	۹۵
فصل ۵۹۶ - تومورهای آدرنو کورتیکال	۱۰۱
سوالات و پاسخنامه فصل تومورهای آدرنو کورتیکال	۱۰۳
فصل ۵۹۷ - سندرم کوشینگ	۱۰۵
سوالات و پاسخنامه فصل کوشینگ	۱۱۱
فصل ۵۹۸ - آلدوسترونیسم اولیه	۱۲۱
سوالات و پاسخنامه فصل آلدوسترونیسم اولیه	۱۲۳
فصل ۵۹۹ - فتوکروسیتوما	۱۲۵
سوالات و پاسخنامه فصل فتوکروسیتوما	۱۲۹
فصل ۶۰۰ - عملکرد گنادها	۱۳۱
سوالات و پاسخنامه فصل عملکرد گنادها	۱۳۵
فصل ۶۰۱ - کم کاری testis ها	۱۴۱
سوالات و پاسخنامه فصل کم کاری testis ها	۱۴۷
فصل ۶۰۲ - بلوغ زودرس کاذب ناشی از تومورهای بیضه	۱۵۷
سوالات و پاسخنامه فصل بلوغ زودرس کاذب ناشی از تومورهای بیضه	۱۵۹
فصل ۶۰۳ - ژنیکوماستی	۱۶۱

۱۶۳	..... سوالات و پاسخنامه فصل ژنیکوماستی
۱۷۱	..... فصل ۶۰۴ - کم کاری تخمدان
۱۷۹	..... سوالات و پاسخنامه فصل کم کاری تخمدان
۱۸۱	..... فصل ۶۰۵ - بلوغ زودرس کاذب ناشی از ضایعات تخمدان
۱۸۵	..... فصل ۶۰۶ - اختلالات تکامل جنسی
۲۰۳	..... سوالات و پاسخنامه فصل اختلالات تکامل جنسی
۲۱۳	..... فصل ۶۰۷ - دیابت شیرین
۲۴۳	..... سوالات و پاسخنامه فصل دیابت شیرین
۳۱۱	..... اطلس آموزشی و مرور



## فیزیولوژی غده آدرنال

### فصل ۵۹۲ Section 592

همکاران گرامی از این فصل چندان سؤالی طرح نمی‌گردد و فقط برای تفهیم مطالب برایتان عنوان می‌گردد.

آدرنال در سه قسمت طبقه‌بندی می‌گردد:



- ۱) گلومرولوزا بیرونی‌ترین لایه و مسئول تولید مینرالوکورتیکوئیدها است.
  - ۲) فاسیکولاتا ← طبقه وسط می‌باشد و مسئول تولید کورتیزول است.
  - ۳) مدولا ← مرکزی‌ترین لایه و مسئول تولید دوپامین و اپی‌نفرین و NE است.
- CRH در هیپوتالاموس تولید می‌گردد و باعث تحریک ACTH می‌گردد.
- ACTH مسئول انتقال کلسترول به داخل میتوکندری و ترشح کورتیزول است.
- سنتز آلدوسترون توسط سیستم RAS تنظیم می‌گردد و ACTH اثر کوتاه مدت در سنتز آلدوسترون دارد.
- AVP عملکرد CRH را تقویت می‌کند.

CRH و AVP باعث ترشح ضربانی ACTH و کورتیزول به صورت هر ۱۲۰-۳۰ دقیقه می‌گردد.

تولید استروئید در هفته ۱۰-۸ جنینی توسط آدرنال شروع شده و باعث سرکوب ACTH می‌شود.

مهم‌ترین محصول استروئیدی در آدرنال جنین DHEA و DHEAS است.

آلدوسترون در اواسط حاملگی کم تولید می‌شود.

### اثرات گلوکوکورتیکوئیدها:

- ۱) ↑ گلوکز، ↑ FFA
- ۲) اثرات قلبی: ↑ عملکرد بطن چپ، ↑ BP





- ۳) اثر بر روی رشد: مهار رشد خطی کودکان
- ۴) اثرات ایمونولوژیک: مهار عملکرد هیستامین و سیتوکین‌های التهابی ← مهار التهاب،  $\uparrow$  PMN،  $\downarrow$  پاسخ التهابی
- ۵) اثرات استخوانی: کاهش جذب Ca و کاهش باز جذب P و Ca کلیوی که باعث کاهش سطح Ca سرم و استئوپروز، هیپرپاراتیروئیدی ثانویه می‌شود.
- ۶) اثرات پوستی: اشکال در ترمیم زخم، آتروفی پوستی
- ۷) اثرات CNS:
- $\downarrow$  ادم مغزی، تحریک اشتها،  $\downarrow$  خواب REM، ایجاد بی‌خوابی، تغییرات عاطفی، اشکال در حافظه
- اثرات مینرالوکورتیکوئیدها:
- حفظ حجم داخل عروقی، حفظ سدیم و دفع پتاسیم
- اثرات آندروژن:
- تبدیل آندروژن به آندروژن فعال یا استروژن‌های فعال مثل تسترون - استرون - استرادیول صورت می‌گیرد.



## آدرنال

فصل ۵۹۳  
Section 593

نارسایي بخش کورتیکال آدرنال:

Table 593.1

## Causes of Primary Adrenal Insufficiency

PATHOGENESIS OR GENETICS		CLINICAL FEATURES IN ADDITION TO ADRENAL INSUFFICIENCY
<b>CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA</b>		
21-Hydroxylase deficiency	<i>CYP21A2</i> mutations	Hyperandrogenism
11 $\beta$ -Hydroxylase deficiency	<i>CYP11B1</i> mutations	Hyperandrogenism, hypertension
3 $\beta$ -Hydroxysteroid dehydrogenase type 2 deficiency	<i>HSD3B2</i> mutations	Ambiguous genitalia in males, postnatal virilization in females
17 $\alpha$ -Hydroxylase deficiency	<i>CYP17A1</i> mutations	XY sex reversal, pubertal delay in both sexes, hypertension
P450 oxidoreductase deficiency	<i>POR</i> mutations	Skeletal malformation (Antley-Bixler syndrome), abnormal genitalia
P450 side-chain cleavage deficiency	<i>CYP11A1</i> mutations	XY sex reversal
Congenital lipoid adrenal hyperplasia	<i>STAR</i> mutations	XY sex reversal
<b>OTHER GENETIC DISORDERS</b>		
Adrenoleukodystrophy	<i>ABCD1</i> mutations	Weakness, spasticity, dementia, blindness,





or adrenomyeloneuropathy		quadriparesis. Adrenomyeloneuropathy is a milder variant of adrenoleukodystrophy with slower progression
Triple A syndrome (Allgrove syndrome)	AAAS mutations	Achalasia, alacrima, cognitive deficits, neuromuscular deficits, hyperkeratosis
Smith-Lemli-Opitz syndrome	DHCR7 mutations	Craniofacial malformations, developmental delay growth failure, cholesterol deficiency
Wolman disease	LIPA mutations	Bilateral adrenal calcification, hepatosplenomegaly
Kearns-Sayre syndrome	Mitochondrial DNA deletions	External ophthalmoplegia, retinal degeneration, cardiac conduction defects, other endocrine disorders
Pallister-Hall syndrome	GLI3 mutations	hypothalamic hamartoblastoma, hypopituitarism, imperforate anus, and postaxial polydactyly
IMAGe syndrome	CDKN1C or POLE mutations	Intrauterine growth retardation, metaphyseal dysplasia, genital abnormalities
<b>Adrenal Hypoplasia Congenita</b>		
X-linked	NROB1 mutations	Hypogonadotropic hypogonadism in males
Xp21 contiguous gene syndrome	Deletion of genes for Duchenne muscular dystrophy, glycerol kinase, and NROB1	Duchenne muscular dystrophy, glycerol kinase deficiency, psychomotor retardation
SF-1 linked	NR5A1 mutations	XY sex reversal
<b>Familial Glucocorticoid Deficiency or Corticotropin Insensitivity Syndromes</b>		
Type 1	MC2R mutations	Tall stature, characteristic facial features, such as hypertelorism and frontal bossing
Type 2	MRAP mutations	
Variant of familial glucocorticoid deficiency	MCM4 mutations	Growth failure, increased chromosomal breakage, natural killer cell deficiency
Variant of familial glucocorticoid deficiency	NNT mutations	

<b>AUTOIMMUNE</b>		
Isolated	Sporadic; associations with HLA-DR3-DQ2, HLA-DR4-DQ8, MICA, CTLA4, PTPN22, CIITA, CLEC16A	None
APS type 1 (APECED)	AIRE mutations	Chronic mucocutaneous candidosis, hypoparathyroidism, other autoimmune diseases
APS type 2	Sporadic; associations with HLA-DR3, HLA-DR4, CTLA4	Thyroid autoimmune disease, type 1 diabetes, other autoimmune diseases
APS type 4	Sporadic; associations with HLA-DR3, CTLA4	Other autoimmune diseases (autoimmune gastritis, vitiligo, coeliac disease, alopecia), excluding thyroid disease and type 1 diabetes
<b>INFECTIOUS</b>		
Tuberculous adrenalitis	Tuberculosis	Tuberculosis-associated manifestations in other organs
AIDS	HIV-1	Other AIDS-associated diseases
Fungal adrenalitis	Histoplasmosis, cryptococcosis, coccidioidomycosis	Opportunistic infections
Meningococcal sepsis (Waterhouse-Friderichsen syndrome)	Neisseria meningitidis	





African trypanosomiasis	<i>Trypanosoma brucei</i>	Other trypanosomiasis-associated organ involvement
<b>OTHER ACQUIRED CAUSES</b>		
Bilateral adrenal hemorrhage	Meningococcal sepsis (Waterhouse-Friderichsen syndrome), primary antiphospholipid syndrome, traumatic birth, anticoagulation	Symptoms and signs of underlying disease
Bilateral adrenal metastases	Mainly cancers of the lung, stomach, breast, and colon	Symptoms and signs of underlying disease
Bilateral adrenal infiltration	Primary adrenal lymphoma, amyloidosis, hemochromatosis, sarcoidosis (rare)	Symptoms and signs of underlying disease
Bilateral adrenalectomy		Symptoms and signs of underlying disease
<b>DRUG INDUCED</b>		
Mitomane (o,p-DDD)	Cytotoxicity	None, unless related to drug
Aminoglutethimide	Inhibition of cholesterol side chain cleavage enzyme (CYP11A1)	None, unless related to drug
Trilostane	Inhibition of 3 $\beta$ -hydroxysteroid dehydrogenase type 2	None, unless related to drug
Etomidate	Inhibition of 11 $\beta$ -hydroxylase (CYP11B1)	None, unless related to drug
Ketoconazole, fluconazole	Inhibition of mitochondrial cytochrome P450 enzymes (e.g., CYP11A1, CYP11B1)	None, unless related to drug

AAAS , Achalasia, adrenocortical insufficiency, alacrima syndrome; *ABCD* , ATP-binding cassette, subfamily D; *ABCG5* , ATP-binding cassette, subfamily G, member 5; *ABCG8* , ATP-binding cassette, subfamily G, member 8; *APECED* , autoimmune polyendocrinopathy-candidiasis-ectodermal dystrophy; *APS* , autoimmune polyendocrinopathy syndrome; *CIITA* , class II transactivator; *CTLA-4* , cytotoxic T-lymphocyte antigen 4; *DHCR7* , 7-dehydrocholesterol reductase; *HLA* , human leukocyte antigen; *IMAGe* , intrauterine growth restriction (IUGR), metaphyseal dysplasia, adrenal hypoplasia congenita (AHC), and genital urinary abnormalities; *LIPA* , lipase A; *MC2R* , melanocortin 2 receptor; *MCM4* , minichromosome maintenance complex component 4; *MICA* , major histocompatibility complex class I chain-related gene A; *MRAP* , melanocortin 2 receptor accessory protein; *PTPN22* , protein tyrosine phosphatase, nonreceptor type 22; *STAR* , steroidogenic acute regulatory protein.

### ۱) ارثی:

الف) کمبود ۱۱ بتا/  $\alpha$  ۱۷ هیدروکسیلاز /  $3\beta$ HSD / هیپوپلازی لیپوئید آدرنال و ۲۱ هیدروکسیلاز که بحث شد.

### ب) هیپوپلازی مادرزادی آدرنال:

← در سال اول زندگی رخ می دهد - اغلب هیپوگنادوتروپیک هایپوگنادیسم هستند (کریپتورکیدیسم)

(ارتقاء شیراز).

\* علائم نارسایی آدرنال مثل عدم بلوغ + هیپوگنادوتروپیک هایپوگنادیسم ← به نفع هیپوپلازی

مادرزادی آدرنال است.





ج) آدرنولولکودیستروفی (ALD)

(۱) نوع شدید

(۲) خفیف ← آدیسون قبل از بروز علائم عصبی

(۳) نوزادی

✓ نقص در میلینیزاسیون در CNS + نارسایی کورتکس آدرنال

نوع شدید: دمانس / اختلالات بینایی، شنوایی، گفتاری و راه رفتن

نوع نوزادی ← MR شدید داشته قبل از ۵ سالگی می‌میرد.

د) کمبود فامیلیال گلوکوکورتیکوئید:

کمبود ایزوله کورتون + ACTH ↑ و تولید طبیعی Ald

↑ پیگمانتاسیون + هیپوگلیسمی + تشنج

**نکته:** مقاومت به ACTH با آسالازی کاردیای معده و فقدان اشک در سندرم Allgrove دیده می‌شود.

**سوال:** پسر یک ساله‌ای به علت تشنج در اورژانس بستری می‌باشد. در معاینه هیپریگمانتاسیون دارد.

معاینه ژنیتال طبیعی می‌باشد. در آزمایشات

Blood sugar : 20 mg/dl, Na: 135 mEq/L, K: 3.5 mEq/L

با توجه به آزمایشات فوق، احتمال کدام یک از موارد زیر وجود دارد؟ (فوق تخصص ۹۹)

الف) Adrenoleukodystrophy

ب) Adrenal hypoplasia congenital

ج) Familial glucocorticoid deficiency

د) Autoimmune Addison disease

پاسخ: د







ه) APS-1 ← ترتیب: کاندیدیازیس ← هایپوپارا ← آدیسون

آدیسون + کاندیدیازیس + هایپوپارا

آدیسون یک بار کاندید شد، پا پس کشید.

آدیسون کاندیدیازیس هایپوپارا

• نکته: نارسایی آدرنال در APS-I خیلی سریع اتفاق می افتد بنابراین باید به طور دقیق بررسی شود.

ی) اختلالات مربوط به سنتز کلسترول و متابولیسم آن:

(۱) آبتالیپروتئینمی

(۲) Smith-Lemli-Opitz Syn: آنومالی صورت + میکروسفالی +

آنومالی های اندام و تأخیر رشد

↓ کلسترول و نارسایی آدرنال

این شکل از خارج از کتاب برای تفهیم سندرم اشمیت لملی اپتز آورده شده است.



(۳) بیماری ولمن:

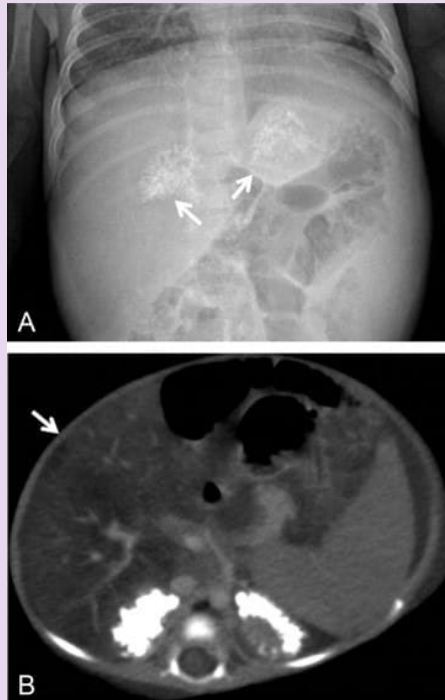
- کلسیفیکاسیون دوطرفه آدرنال + نارسایی آدرنال





- هیپاتواسپلنومگالی + اسهال چرب + اتساع شکمی (بورد)

این شکل از خارج از کتاب برای تفهیم بیماری ولمن آورده شده است.



- جهش در ژن لیزوزومال اسید لیپاز باعث انباشته شدن ارگان‌ها از کلسترول می‌شود.

- در ۱ st سال عمر می‌میرند + FTT

راه:  $\text{ولمن} \approx \text{ولمن}$

کسی که ول هست:

مدفوع ول ← اسهال چرب

شکم ول ← اتساع شکم

کبد ول ← هیپاتومگالی

رشد ول ← FTT





## ۲) نقایص اکتسابی:

- آدیسون: شایع‌ترین علت آن حالت خودایمنی است و شایع‌ترین نوع آن  $\downarrow$  ۲۱ هیدروکسیلاز است. جزئی از دو سندرم APS-I (آدیسون + هیپوپارا + کاندیدیازیس) و سندرم APS-II (اشمیت) (آدیسون + تیروئیدیت یا DM) است.
- عفونت ← شایع‌ترین علت مننگوکوکوسمی‌ها است که سندرم واترهاوس - فردریشسن است.
- داروها مثل ریفامپین، فنی‌توئین، فنوباریتال و اتومیدات | کتوکانازول ← آدرنال را از کت و کول می‌اندازد.
- خونریزی آدرنال

این شکل خارج از کتاب برای تفهیم آدیسون آورده شده است.





**Fig. 593.1** Coronal plane of contrast-enhanced computed tomography confirming intraadrenal localization of a round hyperdense lesion compatible with a large calcification.

علائم:

- ✓ هیپوناترمی / هیپرکالمی / هیپوگلیسمی / کتواسیدوز / هیپرپیگماتتاسیون
- ✓ Ald ↓ یا نرمال
- ✓ نکته: در شیرخواران کتوز / هیپرپیگماتتاسیون / هیپوتنشن نداریم.
- ✓ ACTH در نوع اولیه بالاست.
- ✓ فعالیت Renin ↑ است.
- ✓ تست قطعی: اندازه‌گیری سطح کورتیزول سرم قبل و بعد از دریافت ACTH قطعی‌ترین تست برای شناسایی نارسایی آدرنال است.

