



سرشناسه عنوان و نام پدیدآور	وفایی، ایمان، ۱۳۶۵ - پاسخدهی به سوالات ۱۴۰۲ فاطمه زمانی گدد ۱ در کودكان: كتاب جامع آمادگی آزمون ارتقاء و بورد و فوق تخصص ۱۴۰۳: Nelson Text Book Of Pediatrics 2020/ تهران: كاردیا، ۱۴۰۳.
مشخصات نشر مشخصات ظاهری شابك	۱۸۴ص: مصور(رنگی)، جدول، نمودار(رنگی). :978-622-5560-01-7 ریاال ۳۸۶۰۰۰۰
وضعیت فهرست نویسی یادداشت	فیبا كتاب حاضر ترجمه و تلخیص بخش‌هایی از كتاب " Nelson textbook of pediatrics, 21st. ed, 2020" را برتام.
عنوان دیگر موضوع	كلیگمن... او دیگران است. اصول طب کودكان. پزشکی کودكان -- هورمون شناسی Pediatric endocrinology پزشکی کودكان Pediatrics پزشکی کودكان -- هورمون شناسی -- آزمون‌ها و تمرین‌ها
شناسه افزوده	Pediatric endocrinology -- Examinations, questions, etc. پزشکی کودكان -- آزمون‌ها و تمرین‌ها
شناسه افزوده	Pediatrics -- Examinations, questions, etc. كلیگمن، رابرت، ۱۹۵۵ - م.
شناسه افزوده	Kliegman, Robert نلسون، والدو امرسون، ۱۸۹۸-۱۹۹۷ م. اصول طب کودكان
رده بندی کنگره	۴۱۸RJ
رده بندی دیویی	۹۲۴/۶۱۸
شماره کتابشناسی ملی	۹۱۷۷۳۰۴
اطلاعات رکورد کتابشناسی	فیبا
تاریخ درخواست	۲۰/۰۱/۱۴۰۲
تاریخ پاسخگویی	
كد پیگیری	۹۱۷۵۰۹۰

كتاب: گدد ۱ در کودكان برگرفته از كتاب
"Nelson Text Book Of Pediatrics 2020 (edition 21)" است.
ترجمه و تلخیص: دكتور ایمان وفایی
ناشر: انتشارات مهرداد
صفحه‌آرا: رزیدنت یار - منیره امیری مقدم
طراح و گرافیسیت: رزیدنت یار - مهرداد فیضی

آدرس: تهران میدان انقلاب - کارگرجنوبی - خیابان روانمهر - بن بست دولتشاهی پلاک ۱ واحد ۱۸
شماره تماس: ۶۶۴۱۹۵۲۰ - ۰۲۱ - ۸۸۹۴۵۲۰۸ ، ۰۲۱ - ۸۸۹۴۵۲۱۶ - ۰۲۱ / www.residenttyar.com

هر گونه کپی برداری از این اثر پیگرد قانونی

غده ۱ در کودکان

کتاب جامع آمادگی آزمون ارتقاء و بورد و فوق تخصص ۱۴۰۳

Nelson Text Book Of Pediatrics 2020

ترجمه و تلخیص

دکتر ایمان وفایی

بورده تخصصی کودکان، نوجوانان و تکامل
رتبه برتر آزمون فوق تخصص اطفال

گردآوری و پاسخدهی به سوالات:

دکتر فاطمه زمانی

۵ درصد بورده تخصصی ۱۴۰۱ کشور
دانشگاه علوم پزشکی تهران



فهرست مطالب

فصل ۵۷۲ - هورمون‌های هیپوتالاموس و هیپوفیز.....	۱۱
فصل ۵۷۳ - کم کاری هیپوفیز.....	۱۹
سوالات و پاسخنامه فصل کم کاری هیپوفیز.....	۳۳
فصل ۵۷۴ - دیابت بی‌مزه.....	۳۷
سوالات و پاسخنامه فصل دیابت بی‌مزه.....	۴۱
فصل ۵۷۵ - هیپوناترمی.....	۴۳
سوالات و پاسخنامه فصل هیپوناترمی.....	۴۹
فصل ۵۷۶ - پرکاری هیپوفیز، بلندی قد.....	۵۱
سوالات و پاسخنامه فصل پرکاری هیپوفیز، بلندی قد.....	۶۳
فصل ۵۷۷ - فیزیولوژی بلوغ.....	۶۵
سوالات و پاسخنامه فصل فیزیولوژی بلوغ.....	۶۹
فصل ۵۷۸ - بلوغ زودرس.....	۷۱
سوالات و پاسخنامه فصل بلوغ زودرس.....	۸۹
فصل ۵۷۹ - تکامل غدد تیروئید.....	۹۱
فصل ۵۸۰ - اختلالات TBG.....	۹۳
سوالات و پاسخنامه فصل اختلالات TBG.....	۹۵
فصل ۵۸۱ - هیپوتیروئیدی.....	۹۷
سوالات و پاسخنامه فصل هیپوتیروئیدی.....	۱۱۳
فصل ۵۸۲ - تیروئیدیت.....	۱۱۵
سوالات و پاسخنامه فصل تیروئیدیت.....	۱۱۹

فصل ۵۸۳ - گواتر	۱۲۱
فصل ۵۸۴ - هیپرتیروئیدی	۱۲۷
فصل ۵۸۵ - کارسینوم تیروئید	۱۳۷
فصل ۵۸۶ - سندرم اتوایمیون پلی گلندولار APS	۱۴۱
سوالات و پاسخنامه فصل سندرم اتوایمیون پلی گلندولار APS	۱۴۹
فصل ۵۸۷ - MEN	۱۵۱
فصل ۵۸۸ - اختلالات غده پاراتیروئید (هورمون‌ها و پپتیدهای هموستاز)	۱۵۳
فصل ۵۸۹ - پاراتیروئید	۱۵۵
سوالات و پاسخنامه فصل پاراتیروئید	۱۶۱
فصل ۵۹۰ - سودوهایپوپاراتیروئیدی (استئودیستروفی آلبرایت ارثی)	۱۶۵
سوالات و پاسخنامه فصل سودوهایپوپاراتیروئیدی (استئودیستروفی آلبرایت ارثی)	۱۶۹
فصل ۵۹۱ - هیپرپاراتیروئیدیسم	۱۷۱
اطلس آموزشی و مرور	۱۷۹

هورمون‌های هیپوتالاموس و هیپوفیز

هیپوفیز قدامی: شش هورمون پپتیدی تولید می‌کند:

(۱) GH ← توسط سوماتوتروپ‌ها

(۲) PRL ← توسط لاکتوتروپ‌ها

(۳) TSH ← توسط تیوتروپ‌ها

(۴) POMC ← توسط کورتیکوتروپ

توسط گونادوتروپ‌ها	FSH (۵)
	LH (۶)

POMC پیش‌ساز ACTH است (پرواپیوتیک ملانوتیک کورتیکوتیروپین)

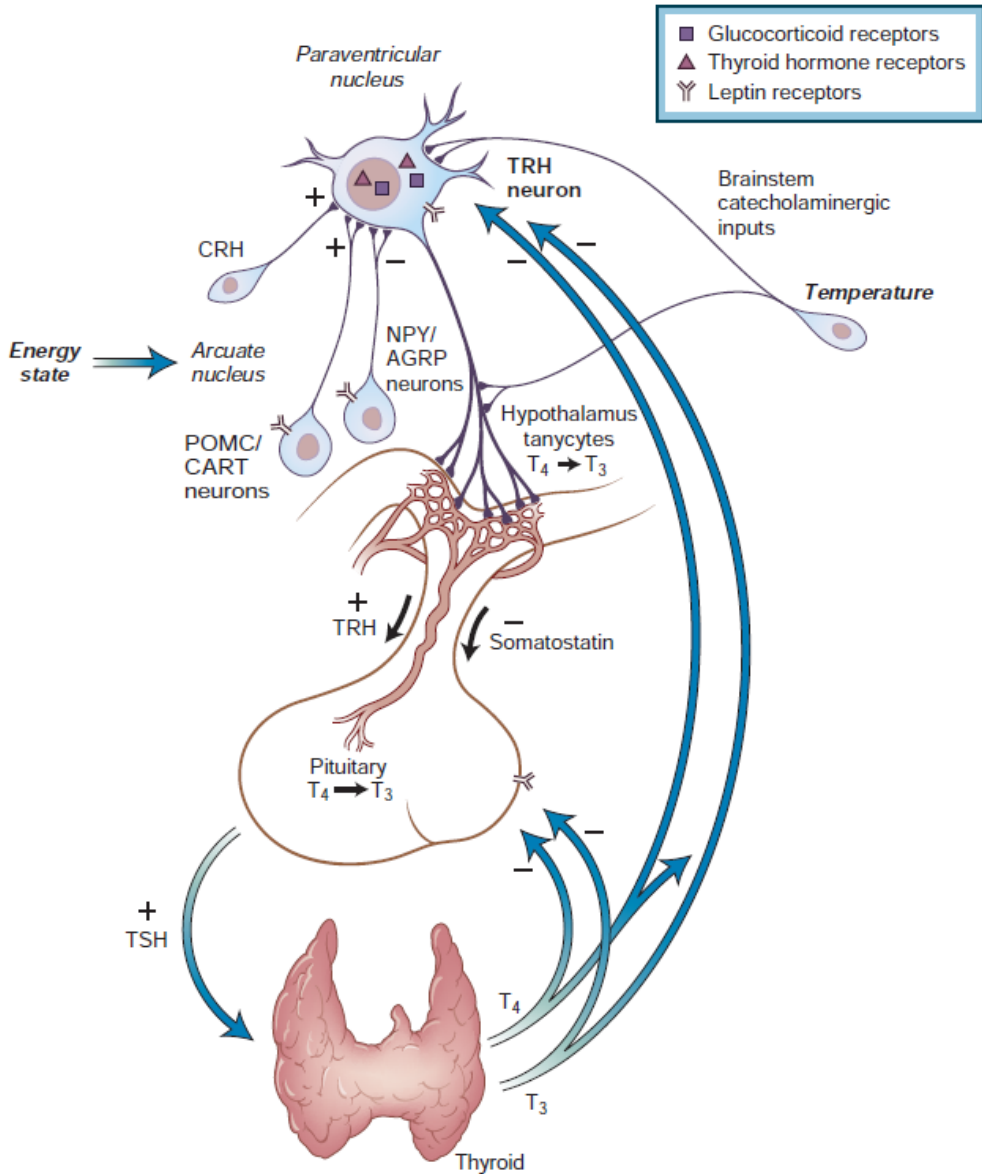


Fig. 572.1 Regulation of the hypothalamic-pituitary-thyroid axis. AGRP, Agouti-related peptide; CART, cocaine- and amphetamine-regulated transcript; CRH, corticotropin-releasing hormone; NPY, neuropeptide Y; POMC, proopiomelanocortin; T3, triiodothyronine; T4, thyroxine; TRH, thyrotropin-releasing hormone; TSH, thyrotropin.

(۱) GH ← ترشح ضربانی دارد.

این مبحث ۱۰۰٪ امتحانی است.

DI در دو قسمت طبقه‌بندی می‌شود:

NDI (۲) CDI (۱)

Table 574.1

Causes of Hypotonic Polyuria

CENTRAL (NEUROGENIC) DIABETES INSIPIDUS
Congenital (congenital malformations, autosomal dominant, arginine vasopressin [AVP] neurophysin gene mutations)
Drug or toxin induced (ethanol, diphenylhydantoin, snake venom)
Granulomatous (histiocytosis, sarcoidosis)
Neoplastic (craniopharyngioma, germinoma, lymphoma, leukemia, meningioma, pituitary tumor; metastases)
Infectious (meningitis, tuberculosis, encephalitis)
Inflammatory, autoimmune (lymphocytic infundibuloneurohypophysitis)
Trauma (neurosurgery, deceleration injury)
Vascular (cerebral hemorrhage or infarction, brain death)
Idiopathic
OSMORECEPTOR DYSFUNCTION
Granulomatous (histiocytosis, sarcoidosis)
Neoplastic (craniopharyngioma, pinealoma, meningioma, metastases)
Vascular (anterior communicating artery aneurysm or ligation, intrahypothalamic hemorrhage)
Other (hydrocephalus, ventricular or suprasellar cyst, trauma, degenerative diseases)
Idiopathic
INCREASED AVP METABOLISM
Pregnancy
NEPHROGENIC DIABETES INSIPIDUS
Congenital (X-linked recessive, AVP V2 receptor gene mutations, autosomal recessive or dominant, aquaporin-2 water channel gene mutations)
Drug induced (demeclocycline, lithium, cisplatin, methoxyflurane)
Hypercalcemia
Hypokalemia
Infiltrating lesions (sarcoidosis, amyloidosis)
Vascular (sickle cell anemia)
Mechanical (polycystic kidney disease, bilateral ureteral obstruction)
Solute diuresis (glucose, mannitol, sodium, radiocontrast dyes)
Idiopathic
PRIMARY POLYDIPSIA
Psychogenic (schizophrenia, obsessive-compulsive behaviors)
Dipsogenic (downward resetting of thirst threshold, idiopathic or similar lesions, as with central DI)

DI, Diabetes insipidus.



خلاصه ی بر خورد و تشخیص DI:

(۱) تعریف پرادراری: $2 \text{ lit/m}^2/24\text{hr} <$

(۲) شرح حال دقیق از وضعیت دهیدراتاسیون و ...

(۳) آزمایشات ذیل درخواست گردد.

(در آسکی مهم است).

نمونه سرم: Ca, Glc, Cr, BUN, K, Na

نمونه ادرار: اسمولالیتته، وزن مخصوص، گلوکز

تفسیر آزمایشات:

OSM سرم $< 300 \text{ mosm/kg}$

OSM ادرار $> 300 \text{ mosm/kg}$

نکته: اگر اسمولالیتته خون کمتر از 270 mosm/kg یا اسمولالیتته ادرار $< 600 \text{ mosm/kg}$ تشخیص DI را کنار می گذاریم.

اگر $OSM > 270$ سرم > 300 همراه با پرادراری و پرنوشی باید تست محرومیت آب انجام داد.

علل هیپرناترمی:

CDI:

(۱) ژنتیک

(۲) ناهنجاری مادرزادی

(۳) ضربه به قاعده مغز

(۴) جراحی: در **مرحله اول** در ۱۲-۴۸ ساعت اول DI گذرا با علت ادم موضعی، ترشح وازوپرسیین داریم و در **مرحله دوم** SIADH داریم که حدود ۱۰ روز طول می کشد.

مرحله ۳: DI دائمی

(۵) تومورها: مثل ژرمینوما که خیلی کوچک بوده و حتی در MRI هم دیده نمی شود.

اگر علت CDI مشخص نشود βhCG را اندازه می گیریم.

βhCG از ژرمینوم و پینه آلوم ترشح می شود.

(۱) اولیه: مشکل در خود غده تیروئید است که به صورت ذیل رخ می‌دهد:

Table 581.1

Etiologic Classification of Congenital Hypothyroidism

<p>PRIMARY HYPOTHYROIDISM</p> <ul style="list-style-type: none"> Defect of thyroid development (dysgenesis) <ul style="list-style-type: none"> • Agenesis • Hypoplasia • Ectopia Defects in Thyrotropin (TSH) responsiveness <ul style="list-style-type: none"> • TSH receptor-blocking antibodies • Mutation in TSH receptor (TSHR) Defects in $G\alpha$ (GNAS)—pseudohypoparathyroidism <ul style="list-style-type: none"> Defect in thyroid hormone synthesis (dysmorphonogenesis) <ul style="list-style-type: none"> • Defective iodide uptake into follicular cell: sodium-iodide symporter (NIS) • Defective iodide transport from follicular cell into colloid: Pendred syndrome (SLC26A4) • Iodide organification defects: thyroperoxidase (TPO), dual oxidase 2 (DUOX2), dual oxidase maturation factor 2 (DUOX2) • Thyroglobulin synthesis defect: thyroglobulin (TG) • Deiodination defect: iodotyrosine deiodinase (IYD) Thyroid hormone transport defect: monocarboxylate transporter 8 (SLC16A2)—X-linked <ul style="list-style-type: none"> Iodine deficiency (endemic goiter) Iodine excess Maternal medications <ul style="list-style-type: none"> • Iodides, amiodarone • Methimazole, propylthiouracil • Radioactive iodine (^{131}I)
<p>CENTRAL (SECONDARY) HYPOTHYROIDISM</p> <ul style="list-style-type: none"> Isolated TSH deficiency <ul style="list-style-type: none"> • Mutation in TSH β-subunit (TSHβ)—depending on mutation measured TSH level may be low, normal, or elevated • Mutation in TRH receptor (TRHR) • Mutation in IGFS1—X-linked central hypothyroidism and macroorchidism (prolactin deficiency and variable GH deficiency) <ul style="list-style-type: none"> Multiple pituitary hormone deficiencies <ul style="list-style-type: none"> • Mutation in POU1F1—deficiency of TSH, GH, and prolactin • Mutation in PROP1—deficiency of TSH, GH, LH, FSH, prolactin, and variably ACTH • Mutation in HESX1—variable deficiencies of TSH, GH, LH, FSH, prolactin, and ACTH • Mutations in other genes: OTX2, LHX3, LHX4, SOX3, FGF8, FGFR1, GLI2, LEPR

ACTH , Adrenocorticotropic hormone; *FSH* , follicle-stimulating hormone; *GH* , growth hormone; *LH* , luteinizing hormone; *TRH* , thyrotropin-releasing hormone.



هیپوتیروئیدی مادرزادی:

• دیس‌ژنزی تیروئید:

- ✓ آپلازی: عدم وجود تیروئید
 - ✓ اکتیوی: تیروئید به صورت نابجا در قاعده زبان وجود دارد.
 - ✓ هیپوپلازی: بافت تیروئید به صورت نابجا قرار دارد.
- نکته:** در موارد اکتیوی گاهاً توانایی ساخت هورمون تا سنین بالا داشته و در سنین بالا علامت‌دار می‌شود (بورد ۹۱) بنابراین تا آخر عمر باید درمان شوند.

نکته: در برخی از موتاسیون‌ها علاوه بر تیروئید، ریه و CNS را نیز درگیر می‌کند بنابراین علی‌رغم هورمون درمانی زودرس تیروئید، مشکلات تنفسی/عصبی پایدار مثل کره/آتاکسی ایجاد می‌شود (بورد ۹۰).

• اختلال ساخت تیروکسین (T₄):

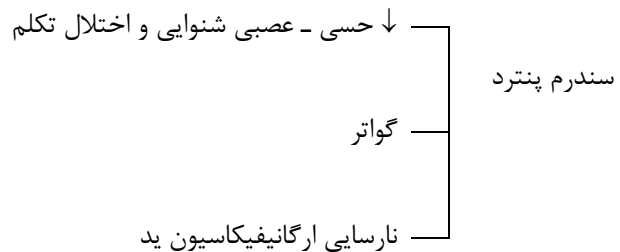
- (۱) اختلال در انتقال ید: موتاسیون در ژن هم انتقالی Na و I: مشخصه اصلی: ↓ برداشت ید رادیواکتیو و پرتکتات اندازه‌گیری نسبت ید بزاق به سرم تشخیص را اثبات می‌کند.
درمان:

(۱) درمان ارجح: تیروکسین (T₄)

(۲) به اندازه‌های بالای یدید پتاسیم هم پاسخ می‌دهد.

(۲) اختلال در تیروئید پراکسیداز:

نکته: تخلیه قابل ملاحظه رادیواکتیویتی تیروئید پس از تجویز پرکلرات یا تیوسیانات



سندرم اتوایمیون

پلی گلندولار

APS

فصل ۵۸۶

Section 586

APS یک پدیده اتوایمیون بر غدد متعدد است. جدول ۱-۵۸۶

APS-1:

با علائم APECED همراه است:

- ✓ اتوایمیون
- ✓ پلی اندوکرینوپاتی - کاندیدیازیس - اکتودرمال دیسپلازی

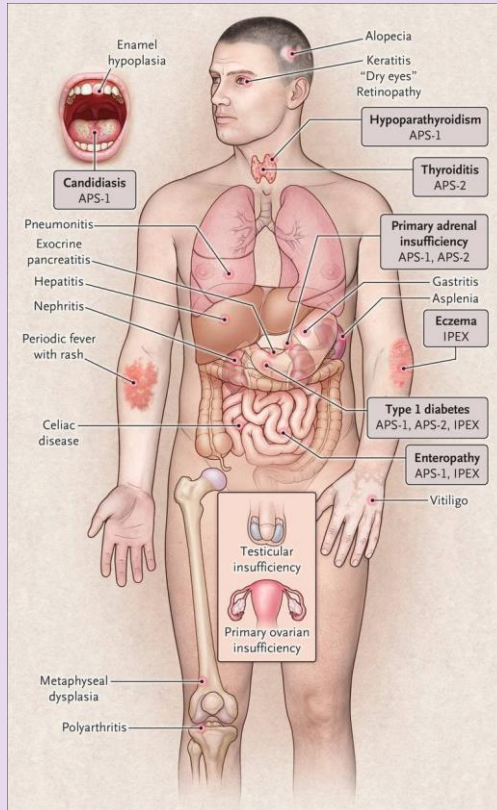
تعریف:

حداقل دو مورد از سه علائم بالینی اولیه باید باشد:

- ✓ کاندیدیازیس
- ✓ هایپوپاراتیروئیدی اولیه
- ✓ نارسایی آدرنال اولیه



این شکل خارج از کتاب برای تفهیم سندرم سندرم اتوایمیون پلی گندولار آورده شده است.



نکته: کاندیدایازیس قبل از ۵ سالگی، هایپوپاراتیروئیدی ۱۰ سالگی و نارسایی آدرنال اولیه در ۱۵ سالگی پدید می‌آید.

علائم پوستی و گوارشی قبل از ۲۰ سالگی رخ می‌دهد.

غددی که بیشتر درگیر می‌شود، عبارتند از: پاراتیروئید - آدرنال و گنادها - تستیس‌ها - تیروئید - پانکراس - هیپوفیز

اتیولوژی:

۱. آدنوم منفرد خوش خیم: شروع علائم بعد از ۱۰ سالگی

۲. موارد خانوادگی:

MEN-I

MEN-II

۳. هیپرپاراتیروئیدی شدید نوزادی:

نوزادانی که مدت کوتاهی بعد از تولد، دچار بی‌قراری - لتارژی - بی‌اشتهایی - یبوست - FTT می‌شوند. در گرافی استخوانی، جذب ساب‌پریوستال استخوان، استئوپروز و شکستگی پاتولوژیک دیده می‌شود.

۴. هیپرپارا گذرای نوزادی:

در مادران مبتلا به هیپوپارا یا سودوهیپوپارا دیده می‌شود. علائم به صورت درگیری استخوانی بوده که در ۴-۷ ماهگی بهبود می‌یابد.



Table 591.1

Causes of Hypercalcemia

- I. Neonate/Infant
 - A. Maternal Disorders
 - 1. Excessive vitamin D ingestion, hypoparathyroidism, pseudohypoparathyroidism
 - B. Neonate/Infant
 - 1. Iatrogenic: excessive intake of calcium, vitamin D, vitamin A
 - 2. Phosphate depletion
 - 3. Subcutaneous fat necrosis
 - 4. Williams-Beuren syndrome (*del7q11.23/BAZ1B*) (transient receptor potential; 3-channel defect)
 - 5. Neonatal severe hyperparathyroidism (*CaSR*)
 - 6. Metaphyseal chondrodysplasia, Murk-Jansen type (*PTH1R*)
 - 7. Idiopathic infantile hypercalcemia (*CYP24A1*) (25-hydroxyvitamin D 24-hydroxylase)
 - 8. Persistent parathyroid hormone-related protein
 - 9. Lactase/disaccharidase deficiency (*LCT*)
 - 10. Infantile hypophosphatasia (*TNSALP*)
 - 11. Mucopolipidosis type II (*GNPTAB*)
 - 12. Blue diaper syndrome
 - 13. Antenatal Bartter syndrome types 1 and 2 (*SLC12A1, KCNJ1*)
 - 14. Distal renal tubular acidosis
 - 15. IMAGe syndrome (*CDKN1C*)
 - 16. Post bone marrow transplantation for osteopetrosis
 - 17. Endocrinopathies: primary adrenal insufficiency, severe congenital hypothyroidism, hyperthyroidism
- II. Hyperparathyroidism
 - A. Sporadic
 - 1. Parathyroid hyperplasia, adenoma, carcinoma
 - B. Familial
 - 1. Neonatal severe hyperparathyroidism (*CaSR*)
 - 2. Multiple endocrine neoplasia, type I (*MEN1*)
 - 3. Multiple endocrine neoplasia, type IIA (*RET*)
 - 4. Multiple endocrine neoplasia, type IIB (*RET*)
 - 5. Multiple endocrine neoplasia, type IV (*CDKN1B*)
 - 6. McCune-Albright syndrome (*GNAS*)
 - 7. Familial isolated hyperparathyroidism 1 (*CDC73*)
 - 8. Familial isolated hyperparathyroidism 2 (jaw tumor syndrome) (*CDC73*)
 - 9. Familial isolated hyperparathyroidism 3
 - 10. Jansen metaphyseal dysplasia (*PTH1R*)
 - C. Secondary/Tertiary
 - 1. Postrenal transplantation
 - 2. Chronic hyperphosphatemia
 - D. Hypercalcemia of malignancy
 - 1. Ectopic production of parathyroid hormone-related peptide
 - 2. Metastatic dissolution of bone
- III. Familial Hypocalciuric Hypercalcemia
 - A. Familial Hypocalciuric Hypercalcemia I (*CaSR*)
 - 1. Loss-of-function mutations in *CaSR*
 - a. Monoallelic: familial benign hypercalcemia
 - b. Biallelic: neonatal severe hyperparathyroidism
 - B. Familial Hypocalciuric Hypercalcemia II (*GNAI1*)
 - C. Familial Hypocalciuric Hypercalcemia III, Oklahoma Variant (*AP2S1*)
 - D. *CaSR* -blocking autoantibodies