



سرشناسه	وفایی، ایمان، ۱۳۶۵- پاسخدهی به سوالات ۱۴۰۲ فاطمه زمانی
عنوان و نام پدیدآور	غدد ۲ در کودکان: کتاب جامع آمادگی آزمون ارتقاء و بورد ۱۴۰۳ و فوق تخصص Nelson Text Book Of Pediatrics 2020/ ترجمه و تلخیص ایمان وفایی.
مشخصات نشر	تهران: کاردیا، ۱۴۰۳.
مشخصات ظاهری	۱۶۸ص: مصور(رنگی)، جدول، نمودار(رنگی).
شابک	۵۲۰،۰۰۰ ریال 4-02-5560-622-978:
وضعیت فهرست نویسی	فیبا
یادداشت	کتاب حاضر ترجمه و تلخیص بخش‌هایی از کتاب " Nelson textbook of pediatrics, 21st. ed, 2020" رابرت ام. کلیگمن... [او دیگران] است. اصول طب کودکان.
عنوان دیگر	پزشکی کودکان -- هورمون شناسی
موضوع	Pediatric endocrinology پزشکی کودکان Pediatrics پزشکی کودکان -- هورمون شناسی -- آزمون‌ها و تمرین‌ها
شناسه افزوده	Pediatric endocrinology -- Examinations, questions, etc. پزشکی کودکان -- آزمون‌ها و تمرین‌ها
شناسه افزوده	Pediatrics -- Examinations, questions, etc. کلیگمن، رابرت، ۱۹۵۵ - م.
شناسه افزوده	Kliegman, Robert
رده بندی کنگره	نلسون، والدو امرسون، ۱۸۹۸-۱۹۹۷ م. اصول طب کودکان
رده بندی دیویی	RJ۴۱۸
شماره کتابشناسی ملی	۹۲۴/۶۱۸
اطلاعات رکورد کتابشناسی	۹۱۷۶۴۰۰
تاریخ درخواست	فیبا
تاریخ پاسخگویی	۲۰/۰۱/۱۴۰۲
کد پیگیری	۹۱۷۵۵۰۶

کتاب: غدد ۲ در کودکان برگرفته از کتاب	چاپ و لیتوگرافی: رزیدنت یار
"Nelson Text Book Of Pediatrics 2020 (edition 21)" است.	نوبت چاپ: اول ۱۴۰۳
ترجمه و تلخیص: دکتر ایمان وفایی	شابک: ۹۷۸-۶۲۲-۵۵۶۰-۰۲-۴
ناشر: انتشارات کاردیا	۳۵۲،۰۰۰ تومان
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: ۰۲۱-۶۶۴۱۹۵۲۰، ۰۲۱-۸۸۹۴۵۲۰۸، ۰۲۱-۸۸۹۴۵۲۱۶ / www.residenttyar.com

هر گونه کپی برداری از این اثر پیگرد قانونی

غدد ۲ 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



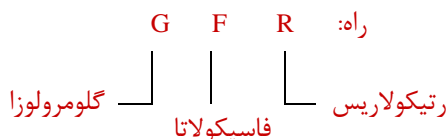
فهرست مطالب

فصل ۵۹۲ - فیزیولوژی غدد آدرنال	۱۱
فصل ۵۹۳ - آدرنال	۱۳
سوالات و پاسخنامه فصل آدرنال	۳۱
فصل ۵۹۴ - CAH	۳۵
سوالات و پاسخنامه فصل CAH	۴۹
فصل ۵۹۵ - تومور آدرنو کورتیکال	۵۱
فصل ۵۹۶ - تومورهای آدرنو کورتیکال	۵۵
فصل ۵۹۷ - سندرم کوشینگ	۵۷
فصل ۵۹۸ - آلدوسترون‌نیم اولیه	۶۳
فصل ۵۹۹ - فئوکرومیتوما	۶۵
فصل ۶۰۰ - عملکرد گنادها	۶۹
سوالات و پاسخنامه فصل عملکرد گنادها	۷۳
فصل ۶۰۱ - کم کاری testis	۷۵
سوالات و پاسخنامه فصل کم کاری testis ها	۸۱
فصل ۶۰۲ - بلوغ زودرس کاذب ناشی از تومورهای بیضه	۸۳
فصل ۶۰۳ - ژنیکوماستی	۸۵
سوالات و پاسخنامه فصل ژنیکوماستی	۸۷
فصل ۶۰۴ - کم کاری تخمدان	۹۱

فصل ۶۰۵ - بلوغ زودرس کاذب ناشی از ضایعات تخمدان.....	۱۰۱
فصل ۶۰۶ - اختلالات تکامل جنسی.....	۱۰۵
فصل ۶۰۷ - دیابت شیرین.....	۱۲۳
سوالات و پاسخنامه فصل دیابت شیرین.....	۱۵۵
اطلس آموزشی و مرور.....	۱۶۱

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

آدرنال در سه قسمت طبقه‌بندی می‌گردد:



- ۱) گلوبولوزا 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:

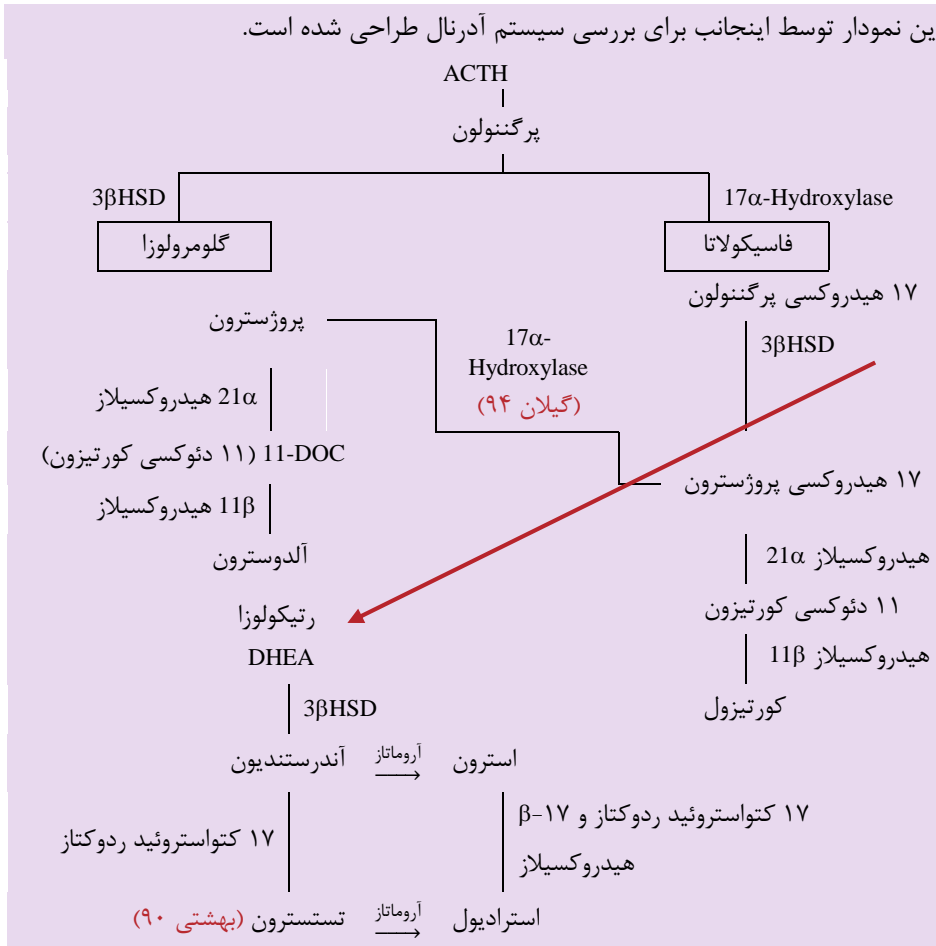
(۱) ↑ گلوکز، ↑ FFA

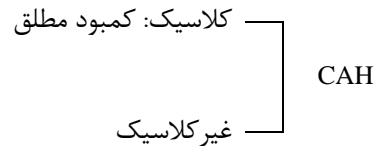


- (۲) اثرات قلبی: \uparrow عملکرد بطن چپ، \uparrow BP
- (۳) اثر بر روی رشد: مهار رشد خطی کودکان
- (۴) اثرات ایمنونولوژیک: مهار عملکرد هیستامین و سیتوکین‌های التهابی \leftarrow مهار التهاب، \uparrow PMN، \downarrow پاسخ التهابی
- (۵) اثرات استخوانی: کاهش جذب Ca و کاهش بازجذب P و Ca کلیوی که باعث کاهش 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.

همکاران گرامی شکل ذیل به صورت تألیفی برای یادگیری تان آورده شده
 ✓ 3βHSD: پرگنولون را به prog تبدیل می کند.
 ✓ 17α هیدروکسیلاز: 17α هیدروکسیله می کند.

این نمودار توسط اینجانب برای بررسی سیستم آدرنال طراحی شده است.





۱-۵۹۴: کمبود α ۲۱ هیدروکسیلاز نوع کلاسیک:

اختلال دوران هفته ۸۰ تا ۱۰ جنینی به دلیل کمبود کورتیزول

(a) علائم مربوط به کمبود کورتیزول و آلدوسترون

- $K^+ \uparrow / Na^+ \downarrow / BS \downarrow / BP \downarrow$
- علائم در ۱۴-۱۰ روزگی آشکار می‌شود.
- $\uparrow ACTH$ می‌رود.

Table 594.1

Diagnosis and Treatment of Congenital Adrenal Hyperplasia

DISORDER	AFFECTED GENE AND CHROMOSOME	SIGNS AND SYMPTOMS	LABORATORY FINDINGS	THERAPEUTIC MEASURES
21-Hydroxylase deficiency, classic form	CYP21 6p21.3	Glucocorticoid deficiency	\downarrow Cortisol, \uparrow ACTH $\uparrow\uparrow$ Baseline and ACTH-stimulated 17-hydroxyprogesterone	Glucocorticoid (hydrocortisone) replacement
		Mineralocorticoid deficiency (salt-wasting crisis)	Hyponatremia, hyperkalemia \uparrow Plasma renin	Mineralocorticoid (fludrocortisone) replacement; sodium chloride supplementation
		Ambiguous genitalia in females	\uparrow Serum androgens	Vaginoplasty and clitoral recession
		Postnatal virilization in males and females	\uparrow Serum androgens	Suppression with glucocorticoids
21-Hydroxylase deficiency, nonclassic form	CYP21 6p21.3	May be asymptomatic; precocious adrenarche, hirsutism, acne, menstrual irregularity, infertility	\uparrow Baseline and ACTH-stimulated 17-hydroxyprogesterone \uparrow Serum androgens	Suppression with glucocorticoids

در دو قسمت طبقه‌بندی می‌شود:

- (۱) هایپرگنادوتروپیک هایپوگنادیسم (اولیه)
- (۲) هایپوگنادوتروپیک هایپوگنادیسم (ثانویه)

Table 604.1

Etiologic Classification of Ovarian Hypofunction

Hypogonadotropic Hypogonadism
Hypothalamic
Genetic defects <ul style="list-style-type: none"> • Kallmann syndrome KAL1, FGFR1, FGF8, PROK2, PROKR2, CHD7, WDR11, NELE, SEMA3A • Other gene defects: leptin, leptin receptor, KISS-1 (deficiency of kisspeptin), DAX-1, TAC3 (deficiency of neurokinin B), TACR3, SEMA7A • Inherited syndromes: Prader-Willi, Bardet-Biedl, and others • Marked constitutional growth delay
Acquired defects (reversible) <ul style="list-style-type: none"> • Anorexia nervosa • Drug use • Malnutrition • Chronic illness, especially Crohn disease
• Hyperprolactinemia
Pituitary
Genetic defects <ul style="list-style-type: none"> • Isolated gonadotropin deficiency (GnRH receptor, FSH, and LH β-subunit) • Septo-optic dysplasia (<i>HESX-1</i> defect in some cases) • Disorders of pituitary organogenesis (<i>PRO1, LHX3, LHX4, SOX-3</i>, etc.)
Acquired defects <ul style="list-style-type: none"> • Pituitary tumors • Pituitary infarction • Infiltrative disorders (histiocytosis, sarcoidosis) • Hemosiderosis and hemochromatosis • Radiation



Hypergonadotropic Hypogonadism
Genetic
Follicle-stimulating hormone and luteinizing hormone resistance Mutations in steroidogenic pathways 46,XX gonadal dysgenesis Turner syndrome and its variants Noonan syndrome (PTPN-11 gene) SF-1 gene mutations Galactosemia Fragile X-associated disorders Bloom syndrome Werner syndrome Ataxia-telangiectasia Fanconi anemia
Acquired
Chemotherapy Radiation Autoimmune ovarian failure from autoimmune polyendocrine syndromes 1 and 2

۱-۶۰۴: هایپرگنادوتروپیک هایپوگنادیسم

- **سندرم ترنر:** risk ابتلا به ترنر با سن مادر ارتباطی ندارد.
- **علائم:** گردن پرده‌دار - کوییتوس والگوس - دستگاه تناسلی تکامل نیافته - ادم پشت دست و پاها و چین‌های پوستی در پشت گردن - کوتاهی قد
خط رویش مو پایین - فاصله نوک پستان ↑ است - ناخن‌های انگشت محدب
- تلارک در زمان مشخص اتفاق نمی‌افتد در صورتی که پوبارک اتفاق می‌افتد.
- **قلبی:** ✓ گشادی آئورت صعودی / کوآرکتاسیون آئورت (بارها سؤال قلب)
- پرده‌دار بودن گردن شانس مشکلات قلبی را ↑ می‌دهد.

تشخیص:

- اکوترانس توراسیک در دختران جوان کافی است.
- در سایر بیماران MRA لازم است.
- MRI نیز روش خوبی برای ارزیابی مشکلات قلبی است.

○ کلیه:

- ✓ سونوی کلیه برای تشخیص نیاز است.
- ✓ مشکلات کلیوی به صورت کلیه نعل اسبی / سیستم دوتایی

بلوغ زودرس کاذب ناشی از ضایعات تخمدان

تومورهای تخمدان در چند گروه طبقه‌بندی می‌شوند:

- (۱) ژرم سل‌ها
- (۲) تومور اپی‌تلیال
- (۳) تومورهای sex cord شامل گرانولوزا/ سلول‌های سرتولی شکل

طبقه‌بندی تومورها:

(۱) استروژن‌ساز: بلوغ زودرس ایزوسکچوال می‌دهند.

■ کیست فولیکولار خوش خیم تخمدان:

✓ وابسته به گنادوتروپین نبوده و خود استروژن تولید می‌کنند. مثال: مک کان آلبرایت

■ تومور سلول‌های گرانولوزای جوانی:

✓ بلوغ زودرس ایزوسکچوال رخ می‌دهد.

راه: در لوزان سوئیس هر کس برود زود بالغ می‌شود.

✓ با بیماری اولیر و مافوچی در ارتباط است.

✓ اجسام کال اکسندر وجود دارد.

$\text{call exner} \cong \text{call expensive}$

گران (گرانولوزا)

✓ **Lab:** ↑ استرادیول پلازما/ سرکوب گنادوتروپین‌ها که به GnRH پاسخ نمی‌دهد/ ↑ AMH / ↑ AFP

Inhibin B ↑



✓ **تشخیص:** CT حساس‌تر از سونو است.

✓ **درمان:** برداشت جراحی

■ **تومور طناب جنسی (sex cord):**

✓ از سلول‌های گرانولوزا منشأ می‌گیرد (یعنی جزئی از آن می‌باشد).

✓ در بیماران پوتز جگرز دیده می‌شود.

✓ وجود کلسیفیکاسیون به تشخیص اولتراسونوگرافی کمک می‌کند.

✓ ↑ تولید آروماتاز توسط این تومورها، سبب بلوغ زودرس می‌شود (غیروابسته به گنادوتروپین).

✓ Inhibin ↑ است.

راه: sex is inhibited

sex cord inhibin ↑

■ **کوریوکارسینوم:**

✓ بلوغ زودرس می‌دهد.

راه: کورها زود بالغ می‌شوند.

✓ ↑ مقادیر hCG

راه: کورها از سایر حس‌ها استفاده می‌کنند.

hCG

■ **کیست فولیکولار:**

✓ اندازه ۱-۶ سانتی‌متر باعث بلوغ زودرس می‌شود.

✓ ثانویه به تحریک گنادوتروپین‌ها هستند.

✓ خودبه‌خود پسرفت می‌کنند.

✓ در سندرم مک کان آلبرایت دیده می‌شود.

درمان: مهارکننده آروماتاز ← در سندرم مک کان آلبرایت قبل از آسپیراسیون یا برداشت کیست

برای بهبود فرصت بدهیم.

(۲) ضایعات آندروژن‌ساز تخمدان:

این فصل مهم‌ترین فصل کل غدد می‌باشد.

دیابت کودکان بر دو نوع است:

(۱) دیابت نوع I: به دلیل آسیب به سلول‌های پانکراس انسولین کم ترشح می‌گردد.

(۲) دیابت نوع II:

مقاومت به Ins وجود دارد.

Table 607.1

Etiologic Classifications of Diabetes Mellitus

I. Type 1 diabetes (β -cell destruction ultimately leading to complete insulin deficiency)
A. Immune mediated
B. Idiopathic
II. Type 2 diabetes (variable combinations of insulin resistance and insulin deficiency)
A. Typical
B. Atypical
III. Other specific types
A. Genetic defects of β -cell function (monogenic diabetes)
i. Neonatal diabetes
1. Mutations leading to transient neonatal diabetes (<i>PLAGL1/HYMAI, ZFP57, ABCC8, KCNJ11, HNF1 β</i>)
2. Mutations leading to permanent neonatal diabetes (<i>ABCC8, KCNJ11, GCK, IPF1, PTF1A, FOXP3, EIF2AK3, GATA6</i>)
ii. MODY (maturity-onset diabetes of the young) syndromes
1. MODY 1 chromosome 20, <i>HNF4α</i>
2. MODY 2 chromosome 7, <i>GCK</i>
3. MODY 3 chromosome 12q24.2, <i>HNF1α, TCF-1</i>



4. MODY 4 chromosome 13q12.1, *IPF-1 (PDX1)*
5. MODY 5 chromosome 17, *HNFI1 β , TCF-2*
6. MODY 6 chromosome 2q32, *neuro-D₁ / β ₂*
7. MODY 7 chromosome 2p25, *KLF11*
8. MODY 8 chromosome 9q34, *CEL*
9. MODY 9 chromosome 7q32, *PAX4*
10. MODY 10 chromosome 11p15.5, *INS*
11. MODY 11 chromosome 8p23, *BLK*
- iii. Mitochondrial DNA mutations (includes 1 form of Wolfram syndrome, Pearson syndrome, Kearns-Sayre, and maternally inherited diabetes and deafness)
- iv. Wolfram syndrome—DIDMOAD (diabetes insipidus, diabetes mellitus, optic atrophy, deafness):
 1. WFS1-Wolframin—chromosome 4p
 2. Wolfram locus 2—chromosome 4q22-24
 3. Wolfram mitochondrial
- v. Thiamine responsive megaloblastic anemia and diabetes

- B. Genetic defects of insulin action
- i. Type A insulin resistance
 - ii. Donohue syndrome
 - iii. Rabson-Mendenhall syndrome
 - iv. Lipoatrophic diabetes syndromes
- C. Other genetic syndromes associated with diabetes (insulin resistance or deficiency)
- i. Down syndrome
 - ii. Turner syndrome
 - iii. Klinefelter syndrome
 - iv. Prader-Willi syndrome
 - v. Bardet-Biedl syndrome
 - vi. Alström syndrome
 - vii. Werner syndrome
- D. Other autoimmune syndromes associated with diabetes
- i. IPEX (immunodysfunction, polyendocrinopathy, enteropathy, X-linked)
 - ii. Autoimmune polyendocrinopathy syndromes (APS)
 1. APS-1 (APCED)
 2. APS-2
 - iii. Stiff person syndrome
 - iv. Anti-insulin receptor antibodies
- E. Drug or chemical induced
- i. Antirejection—cyclosporine, sirolimus
 - ii. Glucocorticoids (with impaired insulin secretion; e.g., cystic fibrosis)
 - iii. L-Asparaginase
 - iv. β -Adrenergic blockers
 - v. Vacor (rodenticide)
 - vi. Phenytoin (Dilantin)
 - vii. α -Interferon
 - viii. Diazoxide
 - ix. Nicotinic acid
 - x. Pentamidine
- F. Diseases of exocrine pancreas
- i. Cystic fibrosis
 - ii. Trauma/pancreatectomy
 - iii. Pancreatitis/ionizing radiation
 - iv. Hemochromatosis
 - v. Fibrocalculous pancreatopathy
- G. Infections
- i. Congenital rubella
 - ii. Cytomegalovirus
 - iii. Hemolytic-uremic syndrome