

با نام خدا

طبابت هنراست،
هنر با همگی قلب و اندیشه



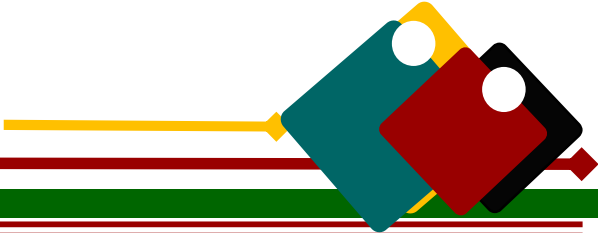
سرشناسه	ددهخانی، سمایه ۱۳۶۲-
عنوان و نام پدیدآور	مجموعه پرسش ها و پاسخ های مورد فوق تخصص بیماری های غدد و متابولیسم کودکان ۱۴۰۰
مشخصات نشر	تهران: کاردیا، ۱۴۰۴.
مشخصات ظاهری	۱۵۰ص: مصور(رنگی)، جدول، نمودار(رنگی).
شابک	۹۷۸-۶۲۲-۴۰۴-۲۷۰-۵: ۴۹۵۰۰۰۰ ریال
وضعیت فهرست نویسی	فیبیا
یادداشت	کتاب حاضر ترجمه و تلخیص بخش هایی از کتاب های Williams Textbook of Endocrinology 2020 Inborn Metabolic Diseases (Saudubray) 2022 ISPAD 2022 Nelson Textbook of pediatrics 2020 Uptodate 2022 است.
عنوان دیگر	اصول طب کودکان.
موضوع	پزشکی کودکان -- هورمون شناسی Pediatric endocrinology پزشکی کودکان Pediatrics پزشکی کودکان -- هورمون شناسی -- آزمون ها و تمرین ها Pediatric endocrinology -- Examinations, questions, etc. پزشکی کودکان -- آزمون ها و تمرین ها Pediatrics -- Examinations, questions, etc. کلیگمن، رابرت، ۱۹۵۵ - م. Kliegman, Robert نلسون، والدو امرسون، ۱۸۹۸-۱۹۹۷ م. اصول طب کودکان ۴۱۸RJ ۹۳۴/۶۱۸ ۹۱۷۷۳۰۴ فیبیا
شناسه افزوده	
شناسه افزوده	
شناسه افزوده	
رده بندی کنگره	
رده بندی دیویی	
شماره کتابشناسی ملی	
اطلاعات رکورد کتابشناسی	

مجموعه پرسش ها و پاسخ های مورد فوق تخصص بیماری های غدد و متابولیسم کودکان ۱۴۰۰	چاپ و لیتوگرافی: رزیدنت یار
پاسخگویی به سؤالات: دکتر سمایه دده خانی	نوبت چاپ: اول ۱۴۰۴
ناشر: انتشارات کاردیا	تیراژ: ۲۰ جلد
صفحه آرا: رزیدنت یار	شابک: 978-622-404-270-5
طراح و گرافیسیت: رزیدنت یار	بهاء: ۴۹۵۰۰۰ تومان

آدرس: تهران میدان انقلاب - کارگرجنوبی - خیابان روانمهر - بن بست دولتشاهی پلاک ۱ واحد ۱۸
شماره تماس: ۶۶۴۱۹۵۲۰ - ۰۲۱، ۸۸۹۴۵۲۰۸ - ۰۲۱، ۸۸۹۴۵۲۱۶ - ۰۲۱، شماره تماس ویژه: ۹۱۰۹۵۹۶۷ - ۰۲۱

www.residenttyar.com

هر گونه کپی برداری از این اثر پیگرد قانونی دارد.



مجموعه سوالات و پاسخ‌های آزمون بورد فوق تخصصی غدد و بیماری‌های متابولیک کودکان سال ۱۴۰۰

کتاب جامع آمادگی آزمون ارتقاء و بورد ۱۴۰۴

Williams Textbook of Endocrinology 2020 Inborn Metabolic Diseases
(Saudubray) 2022 ISPAD 2022 Nelson Textbook of pediatrics 2020 Uptodate
2022



پاسخگویی به سوالات

دکتر سمایه دده خانی

فوق تخصص غدد و بیماری‌های متابولیک کودکان

استادیار دانشگاه علوم پزشکی ارومیه

تحت نظر

پروفسور دکتر فرزانه روحانی

فوق تخصص غدد و بیماری‌های متابولیک کودکان

استاد تمام دانشگاه علوم پزشکی ایران





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

خدایا از شاگردان درگاهت و محققان موبیان راحت قرار 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 آفرین پیشرفت‌های آموزشی در میانه پزشکی با کادری مجرب و آشنا طی ۱۷ 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 مباحث فوق تخصصی غدد و بیماری‌های متابولیک 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

مرحمان پورندیم



بار دیگر شهری که دوستش می‌دارم...

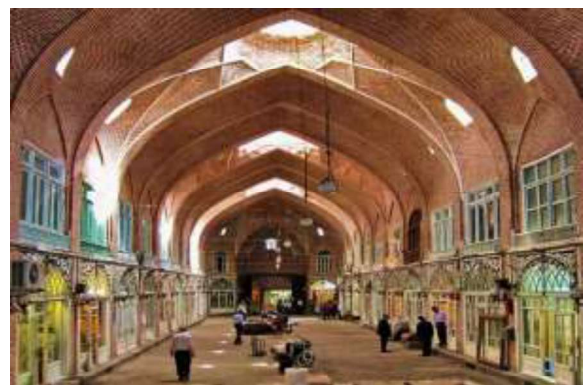
تبریز، آن دیار دل‌انگیز،

که زیباترین فصل جوانی‌ام در آغوش پر مهرش و در
صحن پرهایهوی دانشکده‌ی طب آن سپری شد؛
شهری که هر سنگفرشش راز خاطره‌ای است
و هر نسیمش، نغمه‌ای از روزهای شور و شکفتن...

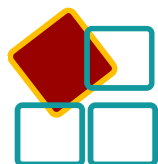


دکتر سمایه دده‌خانی

فوق تخصص غدد و بیماری‌های متابولیک کودکان



فهرست مطالب



سؤالات و پاسخنامه غدد و متابولیسم اطفال ۱۴۰۰ ۱۱



سؤالات و پاسخنامه غدد و متابولیسم اطفال

۱- دختر ۱۶ ساله‌ای به علت احساس توده برجسته در طرف چپ تیروئید مراجعه کرده است. او به علت هیپوتیروئیدی تحت درمان با لووتیروکسین است. شرح حال رادیوتراپی به سر و گردن ندارد. سابقه کانسر تیروئید هم در فامیل ندارد. در معاینه ندول حدود ۱/۵ سانتی‌متر در لوب چپ تیروئید لمس می‌شود ولی غدد لنفاوی بزرگ نیستند. آزمایش تیروئید طبیعی است. در سونوگرافی وجود ندول spongiform به اندازه $۰/۷ \times ۰/۸ \times ۰/۹$ سانتی‌متر در لوب چپ تیروئید گزارش شده است. کدام یک از اقدامات بعدی ارجح است؟

الف) تیروئیدکتومی

ب) اسکن تیروئید

ج) FNA از ندول

د) سونوگرافی پس از دو سال

پاسخ: گزینه د

ندول‌های spongiform تیروئید تجمعی از اجزای میکروکیستیک متعدد در بیش از ۵۰ درصد حجم ندول می‌باشند و بدون در نظر گرفتن سایز نیاز به بیوپسی ندارند و با هر سایزی فقط نیاز به فالوآپ دارد.

Up to date 2022 (diagnostic approach to and treatment of thyroid nodules)

۲- دختر ۱۸ ساله‌ای به علت بررسی مشکلات چشمی ناشی از گریوز مراجعه کرده است. او تحت درمان با متی‌مازول است. در معاینه $Proptosis < 3 \text{ mm}$ و $Lid retraction < 2 \text{ mm}$ دارد. او دوبینی متناوب و التهاب خفیف اطراف چشم دارد ولی مشکلات قرنیه و عصب اپتیک ندارد. چه درمانی را توصیه می‌کنید؟

الف) Rituximab

ب) جراحی

ج) سلنیوم

د) متیل پردنیزولون

پاسخ: گزینه ج

شدت Graves orbitopathy (GO) با استفاده از mnemonic NOSPECS ارزیابی می‌شود. و از نظر شدت به سه درجه تقسیم می‌شود:



mild GO	moderate-to-severe GO	very severe sight-threatening GO
lid retraction <2 mm mild soft tissue involvement proptosis <3 mm above upper normal limit absent or intermittent diplopia absent corneal exposure and normal optic nerve status	lid retraction ≥ 2 mm moderate to severe soft tissue involvement proptosis ≥ 3 mm above upper normal limit inconstant or constant diplopia mild punctuate keratopathy, and normal optic nerve status)	corneal breakdown or Dysthyroid Optic Neuropathy (DON)

مدیریت اوربیتوپاتی گریوز به شدت و فعالیت GO بستگی دارد:

➤ Mild GO :

Mild GO را می‌توان به بهترین وجه با استراتژی wait-and-see یا تجویز سلنیوم مدیریت کرد. در حدود یک سوم موارد بهبود خودبه‌خودی مورد انتظار است. مداخله با یک دوره ۶ ماهه سلنیوم (۱۰۰ میکروگرم سدیم سلنیت دو بار در روز) کیفیت زندگی و تظاهرات چشمی را بهبود می‌بخشد و از پیشرفت به سمت GO شدید جلوگیری می‌کند. البته این نتایج در کشورهای اروپایی که مصرف سلنیوم نسبتاً کم است به دست آمده است و مشخص نیست که آیا مکمل سلنیوم در مناطقی با مصرف کافی سلنیوم نیز موثر است یا خیر. اگر کیفیت زندگی به شدت مختل شده باشد، می‌توان درمان با استروئیدها را در نظر داشت.

➤ GO فعال متوسط تا شدید:

می‌توان از ایمونوساپرسورها بهره برد. استروئیدها به عنوان درمان خط اول در نظر گرفته می‌شوند و در کاهش تورم و قرمزی پلک‌ها و ملتحمه و بهبود دوبینی موثر هستند ولی در کاهش آگزوفتالموس کمتر تأثیر دارند. پالس‌های متیل پردنیزولون داخل وریدی (IVMP) به جای پردنیزون خوراکی توصیه می‌شود زیرا IVMP اثربخشی بیشتری نسبت به پردنیزون خوراکی دارد و در عین حال عوارض جانبی کمتری دارد. یک مطالعه dose-finding نشان داد که دوز تجمعی ۴/۵ گرم IVMP برای اکثر بیماران مناسب است که به صورت ۵۰۰ میلی‌گرم IV یک بار در هفته به مدت ۶ هفته و سپس ۲۵۰ میلی‌گرم IV یک بار در هفته برای ۶ هفته دیگر تجویز می‌شود. دوزهای بالاتر (۷۵۰ میلی‌گرم یک بار در هفته به مدت ۶ هفته و سپس ۵۰۰ میلی‌گرم یک بار در هفته به مدت ۶ هفته دیگر برای دوز تجمعی ۷/۵ گرم) به ازای عوارض جانبی بیشتر، فقط اندکی موثرتر هستند و باید برای موارد بسیار شدید در نظر گرفته شوند. IVMP در صورت تجویز در دوزهای بالای ۱۰۰۰ میلی‌گرم یا بیشتر، در دوزهای تجمعی بیش از ۸ گرم و/یا به صورت انفوزیون‌های مکرر در روزهای متوالی با موریبیدی قابل توجه کاردیوواسکولار یا سربروواسکولار و توکسیسیتی کبدی همراه است.



❖ بنابراین توصیه می‌شود که دوزهای تجمعی IVMP از ۸ گرم تجاوز نکند و همچنین نباید در بیماران مبتلا به هیپاتیت ویروسی اخیر، دیسفانکشن کبدی و موربیدیتی کاردیوواسکولار شدید یا اختلالات روانی تجویز شود. هیپرتانسیون شدید، دیابت با کنترل ناکافی، و گلوکوم از دیگر موارد منع مصرف هستند.

درمان با IVMP باید با اندازه‌گیری منظم فشار خون، گلوکز خون و تست‌های عملکرد کبد کنترل شود.

اثربخشی IVMP را می‌توان با مصرف همزمان مایکوفنولات (یک قرص ۳۶۰ میلی‌گرمی دو بار در روز به مدت ۲۴ هفته) کمی افزایش داد.

❖ امکان نیاز به **درمان خط دوم** در بیمارانی که به IVMP پاسخ نمی‌دهند یا پاسخ پارشیل داده‌اند و بیمارانی که GO پس از قطع IVMP شعله‌ور می‌شود.

a. پردنیزون خوراکی low-dose + سیکلوسپورین یا رادیاسیون رتروبولبار (معمولاً ۲۰ گرمی منقسم در ۱۰ دوز روزانه [۲ گرمی] طی یک دوره‌ی ۲ هفته‌ای)

b. تکرار IVMP

c. ریتوکسیماب (RTX)؛ ۱ گرم دو بار در فاصله دو هفته‌ای

(آنتی‌بادی مونوکلونال anti-CD20 که بطور موثر منجر به تخلیه B Cells می‌شود و طبق مطالعات منجر به بهبودی قابل توجه در CAS و شدت GO می‌شود. عوارض جانبی در حدود ۳۰ درصد موارد رخ می‌دهد که خطر قابل توجه Cytokine-release syndrome با پیشرفت به سمت DON می‌باشد)

d. توسیلیزوماب، یک آنتی‌بادی مونوکلونال علیه رسپتور IL6 و Teprotumumab یک مهارکننده آنتی‌بادی مونوکلونال گیرنده‌های IGF1 است (در حال حاضر در RCT است و با IVMP مقایسه نشده‌اند)

➤ GO بسیار شدید:

DON نیاز به مداخله فوری دارد.

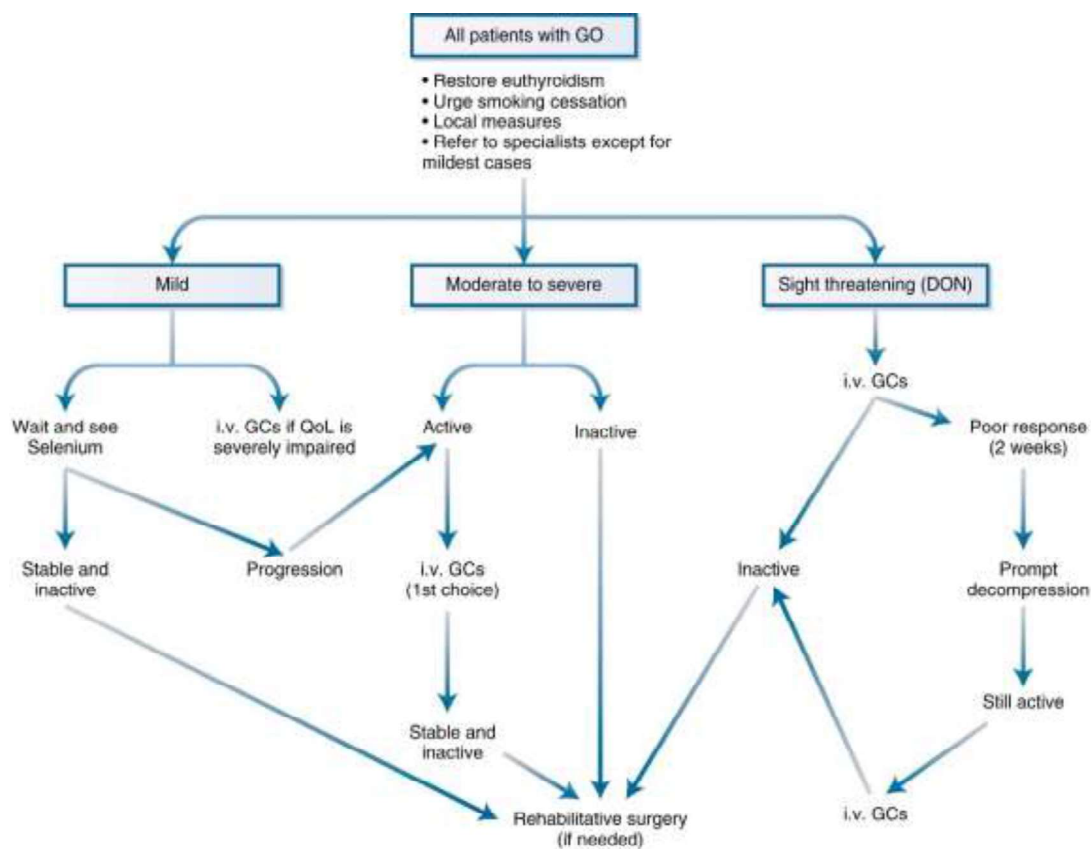
توصیه به شروع درمان با IVMP می‌باشد.

اگر عملکردهای بینایی تا پایان هفته دوم بهبود یافت، با پردنیزون خوراکی ادامه دهید. اگر نه، جراحی فوری رفع فشار اندیکاسیون دارد.

Inactive GO نشان‌دهنده مرحله‌ای است که rehabilitative surgery را زمانی که GO به این حالت رسیده باشد، می‌توان انجام داد.

اگر جراحی در حالی که بیماری هنوز فعال است انجام شود، ممکن است نتایج حاصله به دلیل ادامه‌دار بودن بیماری از بین برود.

اکثر جراحان اوربیت به بیماری پایدار چشم به مدت ۶ ماه قبل از جراحی نیاز دارند. جراحی توانبخشی شامل رفع فشار چشم، جراحی عضله چشم و جراحی پلک است و در صورت نیاز به چندین عمل باید به این ترتیب انجام شود.



Williams textbook of endocrinology 2024 (hyperthyroid disorders)

۳- دختر ۱۵ ساله‌ای به علت تپش قلب مراجعه کرده است. او به طور متناوب تپش قلب دارد. در ECG تاکی کاردی ثابت شده ولی اکو قلب طبیعی است. والدین سابقه افت تحصیلی را می‌دهند. در معاینه جز بزرگی خفیف تیروئید و کوتاهی قد مشکلی ندارد.
PR=108 Beats/min, BP=12/6 mmHg
در آزمایشات Thyroglobulin, TPO Ab, TG Ab, TSH Receptor Ab (TRAB) طبیعی هستند.

TSH=6 mIU/L

T3=400 ng/dl (70-200)

T4=30 µg/dl (5-12)

در سونو تیروئید یک کیست کوچک ۴ میلی‌متر در لوب راست وجود دارد. شرح حال مشابه در یکی از اقوام درجه یک وجود دارد. کدام یک از تشخیص‌های زیر مطرح است؟

الف) ساب کلینیکال هیپر تیروئیدی

ب) افزایش Thyroxine binding globulin

ج) مقاومت به هورمون تیروئید

د) تومور تولید کننده TSH



پاسخ: گزینه ج

بیماران مبتلا به مقاومت به هورمون تیروئید (RTH) معمولاً به دلیل بزرگ شدن تیروئید تشخیص داده می‌شوند (بزرگی تیروئید در حدود دو سوم این افراد وجود دارد). بیماران معمولاً ترکیبی از علائم پرکاری و کمکاری تیروئید را گزارش می‌کنند. در مورد قلب، تپش قلب و تاکی‌کاردی شایع‌تر از کاهش ضربان قلب است. بیماران ممکن است تاخیر در رشد و بلوغ اسکلتی را نیز نشان دهند. تشخیص افتراقی اصلی RTH، تومور هیپوفیزی مترشح‌ه TSH است (که باعث ایجاد علائم پرکاری تیروئید می‌شود).

➤ عواملی که ممکن است در تشخیص افتراقی کمک کنند عبارتند از :

۱. عدم وجود سابقه خانوادگی در بیماران مبتلا به تومورهای تولید کننده TSH
۲. سطح طبیعی هورمون تیروئید در اعضای خانواده افراد مبتلا به پرکاری تیروئید ناشی از ترشح TSH به دلیل تومور هیپوفیز
۳. سطح افزایش یافته زیرواحد آلفا گلیکوپروتئین در بیماران مبتلا به تومور هیپوفیزیال که در مبتلایان به RTH افزایش ندارد.

Williams textbook of endocrinology 2024(hypothyroidism and thyroiditis)

۴- نوجوان ۱۸ ساله‌ای با تشخیص پاپیلری کارسینومای تیروئید ۹ ماه قبل توتال تیروئیدکتومی شده است. بر اساس نمونه پس از عمل درگیری عروق و غدد لنفاوی وجود نداشت. تومور به خارج تیروئید متاستاز نداده بود. او ۷۵ میلی کوری ید دریافت کرد، سپس Whole body scan شد و uptake فقط در بستر تیروئید وجود داشت، ولی متاستاز در هیچ قسمتی وجود نداشت. در حال حاضر $TSH=0.4$ mIU/L، سونوگرافی از گردن و تیروئید طبیعی است. آزمایش TG Ab منفی ولی $TG=11$ ng/ml است که نسبت به سه ماه قبل کاهش یافته است. به علت افزایش مختصر تیروگلوبولین CT گردن و قفسه سینه انجام شد و نرمال بود. در معاینه فیزیکی هم مشکلی نداشت. کدام یک از اقدامات تشخیصی زیر لازم است؟

الف) Bone scintigraphy

ب) Diagnostic radioactive iodine whole body scan

ج) Exploratory central neck dissection

د) Follow up

پاسخ: گزینه د

کanser پاپیلاری تیروئید:

کanser پاپیلاری تیروئید بیش از ۸۰ درصد از کانسره‌های تیروئید در کودکان را تشکیل می‌دهد و شایع‌ترین شکل differentiated thyroid cancer (DTC) است.

➤ تیروئیدکتومی:

برای اکثر کودکان مبتلا به PTC که بر اساس ارزیابی‌های قبل از جراحی تشخیص داده شده یا به شدت مشکوک هستند به جای لوبکتومی، تیروئیدکتومی Total یا Near Total پیشنهاد می‌شود. دیسکشن گردن (سنترال و/یا لترال) باید با استفاده از compartment-based approach در هر کمپارتمانی با متاستاز آشکار بالینی غدد لنفاوی انجام شود. توتال تیروئیدکتومی روش جراحی اولیه توصیه شده است زیرا PTC در کودکان در ۳۵ تا ۴۵ درصد موارد دوطرفه است و این ویژگی ممکن است در تصویربرداری قبل از عمل قابل تشخیص نباشد. علاوه بر این رزکسیون دوطرفه تیروئید در برخی از مطالعات با میزان کمتری از عود بیماری در مقایسه با رزکسیون یک‌طرفه همراه بوده است.



کودکان با PTC های کوچک (کمتر از ۱ سانتی‌متر) و بدون متاستاز آشکار بالینی به غدد لنفاوی خطر کمی برای بیماری دوطرفه و عود دارند. در چنین بیمارانی شاید منطقی باشد که لوبکتومی را به عنوان جراحی اولیه در نظر بگیریم زیرا توتال تیروئیدکتومی، با خطر بالاتر عوارض جراحی (هیپوپاراتیروئیدسم و آسیب عصب ریکارنت لارنژیال) و نیاز به درمان مادام‌العمر با لووتیروکسین همراه است. کودکان مبتلا به PTC که تحت لوبکتومی اولیه قرار گرفته‌اند، وجود تومور مولتی‌فوکال در لوب رزکت شده با افزایش خطر بیماری در لوب طرف مقابل (۵۰ تا ۶۵ درصد) همراه است بنابراین، در صورت وجود PTC مولتی‌فوکال، توتال تیروئیدکتومی باید قویاً در نظر گرفته شود. در کودکان سنین زیر ۱۰ سال ممکن است خطر ابتلا به بیماری دوطرفه افزایش یابد اما اینکه آیا سن پایین به تنهایی ضرورتی برای توتال تیروئیدکتومی باشد هنوز مشخص نیست.

سودمندی prophylactic neck dissection (یعنی در غیاب متاستاز آشکار بالینی به غدد لنفاوی) در کودکان مبتلا به PTC نامشخص است. تعداد غدد لنفاوی متاستاتیک مستقیماً با خطر بیماری مداوم/عودکننده ارتباط دارد، به این معنی که دیسکشن غدد لنفاوی در طول جراحی اولیه ممکن است اطلاعات مفیدی ارائه دهد. با این حال میزان عوارض را افزایش می‌دهد و مشخص نیست که آیا برداشتن پروفیلکتیک متاستازهایی بدون شواهد آشکار بالینی غدد لنفاوی (میکروسکوپیگ)، پروگنوز را در کودکان مبتلا به PTC بهبود می‌بخشد یا خیر.

☆ طبقه بندی براساس خطر بیماری پایدار پس از جراحی:

انجمن تیروئید آمریکا سه دسته را بر اساس خطر ابتلا به بیماری مداوم پس از جراحی در کودکان مبتلا به PTC تعریف کرده است:

➤ Low Risk

- PTC محدود به تیروئید
- بدون یا با تعداد کمی (≥ 5) متاستاز میکروسکوپیگ (> 0.2 سانتی‌متر) به غدد لنفاوی کمپارتمان سنترال گردن
- تیروگلوبولین سرم حین مصرف لووتیروکسین (nonstimulated Tg) معمولاً بعد از عمل کمتر از ۱ نانوگرم در میلی‌لیتر است.

Intermediate Risk

- PTC با متاستاز به غدد لنفاوی سنترال گردن بطور وسیع (1a) (بیش از ۵ عدد یا بیش از ۰/۲ سانتی‌متر) یا
- متاستازهای حادقلمی به غدد لنفاوی لترال گردن (1b) (≥ 10 متاستاز غدد لنفاوی، ≥ 3 سانتی‌متر در اندازه).

High Risk

- Regionally extensive PTC (متاستاز به غدد لنفاوی کمپارتمان لترال گردن [1b] بیش از ۱۰ عدد یا اندازه بیش از ۳ سانتی‌متر) یا
- Locally invasive PTC (تهاجم شدید تومور به ماهیچه‌های اسکلتال، حنجره، نای، مری، عروق خونی یا اعصاب)، با یا بدون متاستازهای دور.

این طبقه بندی خطر برای کاهش استفاده از درمان با ید رادیواکتیو بعد از عمل در بیماران کم خطر، که ید رادیواکتیو هیچ سودی برای آنها ندارد در نظر گرفته شده است. این استراتژی منعکس کننده ویژگی‌های منحصر به فرد PTC در کودکان است که شامل یک پیش‌آگهی عالی اما همچنین افزایش خطر ابتلا به بدخیمی‌های اولیه در چند دهه بعد است. در یکی از چندین مطالعه انجام شده تخمین زده شد که درمان با ید رادیواکتیو در بیماران جوان ممکن است منجر به یک بدخیمی ثانویه به ازای هر ۱۵۰ بیمار تحت درمان در طی ۲۰ سال پیگیری شود. بدخیمی‌های اولیه مشاهده شده به دنبال درمان کانسر تیروئید با ید رادیواکتیو عمدتاً لوسمی‌ها و کانسرهای غدد بزاقی و پستان بودند.



➤ در بیماران مبتلا به Low risk PTC:

تیروئیدکتومی درمان اولیه برای Low Risk PTC است و درمان با ید رادیواکتیو اندیکاسیون ندارد.

مراحل مدیریت کلیدی برای بیماران مبتلا به Low Risk PTC:

• لووتیروکسین:

درمان با لووتیروکسین را شروع کنید و دوز را برای دستیابی به $TSH = 0.5-1 \text{ mIU/L}$ تنظیم کنید.

• Postoperative Staging:

- اندازه گیری Tg سرم طی درمان با لووتیروکسین (non-stimulated Tg) تقریباً ۴ تا ۱۲ هفته پس از جراحی.
- Non-stimulated Tg > 1 نانوگرم در میلی لیتر با بیماری کم خطر سازگار است.
- شش ماه بعد از جراحی سونوگرافی گردن انجام دهید.
- درمان با ید رادیواکتیو ضروری نیست.

پیشنهاد می شود از درمان با ید رادیواکتیو در بیماران مبتلا به PTC کم خطر استفاده نشود. با توجه به دلایل زیر:

- بقای عالی _ بیماران مبتلا به PTC کم خطر بقای عالی با یا بدون درمان با ید رادیواکتیو دارند (بقای کلی ۲۰ ساله $< 95\%$).
- تأثیر نامشخص بر عود - خطر عود در این جمعیت کم است (تقریباً ۶ تا ۱۰ درصد در طی ۱۲ سال). میزانی که درمان با ید رادیواکتیو ریسک عود را در کودکان کم خطر کاهش می دهد نامشخص است زیرا داده ها در دست نیست.
- اثرات نامطلوب درمان با ید رادیواکتیو _ به نظر می رسد درمان با ید رادیواکتیو خطر بدخیمی های ثانویه غیرتیروئیدی را در طول پیگیری طولانی مدت افزایش می دهد.

➤ بیماران مبتلا به PTC با خطر متوسط یا بالا:

پس از تیروئیدکتومی، مراحل مدیریت کلیدی برای بیماران مبتلا به PTC با خطر متوسط یا پرخطر عبارتند از:

• درمان با لووتیروکسین

درمان با لووتیروکسین را آغاز کنید. محدوده هدف بین $TSH = 0.1-0.5 \text{ mIU/L}$ برای بیماران با خطر متوسط و $> 0.1 \text{ mIU/L}$ برای بیماران پرخطر است.

• مرحله بندی بعد از عمل

مرحله بندی بعد از عمل حدود ۴ تا ۱۲ هفته پس از جراحی تیروئید انجام می شود.

اندازه گیری Tg تحریک شده با TSH در کودکان، این امر به راحتی با قطع لووتیروکسین به مدت دو هفته و به دنبال آن اندازه گیری TSH سرم انجام می شود. در اکثر بیماران، TSH سرم به بیش از 30 mIU/L افزایش می یابد. اگر TSH کمتر از ۳۰ است، یک هفته دیگر عدم مصزف لووتیروکسین را ادامه داده و مجدد تست را تکرار کنید. همچنین TSH نوترکیب انسانی ممکن است برای به دست آوردن Stimulated Tg (استفاده از آن در کودکان زیر ۱۶ سال "Off-Label" می باشد) استفاده شود.

هنگامی که TSH سرم $< 30 \text{ mIU/L}$ است، یک اسکن تشخیصی کل بدن (Whole Body Scan) با I-123 انجام دهید.

اسکن برای اکثر بیماران در معرض خطر متوسط و همه بیماران در معرض خطر بالا توصیه می شود.

• سایر تصویربردارها



اگر اسکن I-123 جذب لوکال در خارج از بستر تیروئید نشان دهد، گام بعدی انجام تصویربرداری آناتومیک برای تعیین محل غدد لنفاوی غیرطبیعی است. تصویربرداری معمولاً با بررسی اولتراسونوگرافیک شروع می‌شود اما اگر غدد لنفاوی غیرطبیعی شناسایی نشدند، Single-Photon Emission CT (SPECT/CT)، CT (با یا بدون کنتراست)، یا MRI ممکن است در نظر گرفته شود.

تجویز کنتراست حاوی ید برای CT باید با دقت انجام شود زیرا درمان بالقوه ید رادیواکتیو را به تاخیر می‌اندازد.

اگر غدد لنفاوی غیرطبیعی در محلی که قابل جراحی است شناسایی شود، برداشتن جراحی ممکن است یک گزینه درمانی معقول باشد. بیمارانی که جذب ماده رادیواکتیو خارج از بستر تیروئید دارند و قابل رزکسیون جراحی نیستند یا کسانی که متاستازهای دوردست دارند، کاندیدای درمان با ید رادیواکتیو می‌باشند.

• درمان با ید رادیواکتیو

پس از تیروئیدکتومی، برای کودکان مبتلا به PTC با خطر متوسط یا بالا و شواهدی از بافت باقیمانده تیروئید یا بیماری باقیمانده، درمان با ید رادیواکتیو پیشنهاد می‌شود (I-131). تصمیم برای درمان بستگی به سطح TG تحریک شده با TSH و اسکن I-123 کل بدن دارد.

اگر Tg تحریک شده با TSH بیش از 10ng/ml باشد، تقریباً همیشه درمان با ید رادیواکتیو اندیکاسیون دارد و گاهی اوقات برای افرادی با سطوح بین ۲ تا ۱۰ نانوگرم در میلی‌لیتر نیز اندیکاسیون دارد.

در کودکان دوز درمانی I-131 تقریباً ۲ mci/kg می‌باشد. انتخاب دوز خاص بطور تیپیک بر مبنای تخمین بار بیماری و قضاوت بالینی است. در بیماران با متاستاز وسیع ریوی، دوزیمتری ممکن است به محاسبه دوز درمانی کمک کند.

درمان با ید رادیواکتیو در مطالعات مشاهده‌ای با نرخ کمتری از عود بیماری مرتبط است. همچنین حساسیت نظارت با Tg را پس از درمان ارتقا می‌دهد.

• درمان بعدی با لووتیروکسین - درمان با لووتیروکسین را با استفاده از اهداف TSH بالا ادامه دهید.

➤ نظارت بر عود:

بررسی سونوگرافیک و تعیین سطح Tg سرم در نظارت بر عود مفید است. زمان‌بندی انجام آزمایشات بعدی به رده خطر بیمار بستگی دارد.

بیمارانی که در آنها سونوگرافی هیچ یافته غیرطبیعی را نشان نمی‌دهد و سطوح Tg پایین است (Non-stimulated Tg > 0.2 ng/ml یا TSH-Stimulated Tg > 1 ng/ml در بیماری که تحت عمل تیروئیدکتومی و درمان ید رادیواکتیو قرار گرفته است) پاسخ به درمان عالی و خطر عود کم دارند. در بیماران با خطر متوسط یا پرخطر که به مدت پنج سال پس از درمان اولیه پاسخ عالی را حفظ می‌کنند، محدوده هدف اولیه TSH ممکن است به 0.5 تا 2mIU/L تغییر یابد.

افزایش Tg بیانگر بیماری باقیمانده یا عود می‌باشد. در بیماری که تحت عمل جراحی تیروئیدکتومی و درمان با ید رادیواکتیو قرار گرفته است، غلظت سرمی Tg Non-stimulated $\leq 1\text{ ng/ml}$ یا TSH-Stimulated Tg $\geq 10\text{ ng/ml}$ احتمالاً نشان‌دهنده بیماری پایدار یا عود است.

Tg Non-stimulated $\leq 0.2\text{ ng/ml}$ یا TSH-Stimulated Tg $\geq 1\text{ ng/ml}$ برای بیماری پایدار تشخیصی نیست.

یافته‌های مشکوک سونوگرافیک نیز ممکن است نشان‌دهنده بیماری مداوم یا عود باشند. بیمارانی که این یافته‌ها را دارند باید برای شناسایی محل و وسعت بیماری باقیمانده یا عود بیماری تحت مطالعه قرار گیرند. مطالعات مفید شامل معاینات اولتراسونو، اسکن رادیوایزوتوپ I-123 و CT Scan است.

گزینه‌های درمانی شامل رزکشن جراحی بیماری لوکالیزه در غدد لنفاوی موضعی یا درمان با ید رادیواکتیو است.

قضاوت بالینی مورد نیاز است زیرا برخی از کودکان ممکن است شواهدی از بیماری مداوم یا عود "low-burden" داشته باشند، اما تنها با مانیتورینگ به خوبی کنترل می‌شوند.



وجود آنتی‌بادی‌های Tg (TgAb) ممکن است تفسیر سطح سرمی Tg را پیچیده کند. در یک مطالعه، ۴۱ درصد از کودکان مبتلا به سرطان تیروئید TgAb مثبت داشتند که در نیمی از گروه در عرض یک تا دو سال ناپدید شد. شواهدی وجود دارد که نشان می‌دهد سطح TgAb می‌تواند به عنوان جایگزینی جهت تخمین Tg سرم استفاده شود (به عنوان مثال، کاهش سطح TgAb اطمینان‌بخش است، در حالی که افزایش سطح آن ممکن است با عود بیماری مرتبط باشد).

✓ به نظر می‌رسد هدف طراح، دقت بر سیر کاهشی سطح تیروگلوبین بوده است!!!!!!

Up To Date 2022 (Thyroid Nodules and cancers in children)

۵- نوجوان ۱۷ ساله‌ای به علت لرزش دست، تپش قلب مراجعه کرده است. در معاینه اگزوفتالموس خفیف و lid lag دارد و تیروئید جزئی بزرگ است. آزمایشات انجام شده به شرح زیر است:

TSH=0.05 mIU/L
TG Ab=300 IU/L (< 60)
TPO Ab=600 IU/L (< 70)
Thyroglobulin=150 ng/ml (6-32)
T3=300 ng/ml (70-200)
T4=20 µg/dl (5-12)
TR Ab=normal
ESR=normal

در کالرداپلر سونوگرافی نواحی هیپواکو کوچک و واسکولاریزاسیون طبیعی و یک کیست دو سانتی‌متر در تیروئید وجود دارد. کیست مذکور اشتباهاً FNA شده است که پاتولوژی انفیلتراسیون لنفوسیت‌ها، فیبروز خفیف و تخریب فولیکول‌ها را نشان می‌دهد. برای بیمار متی مازول شروع شد که پس از ۳ هفته TSH افزایش یافت و دارو قطع شد و ۳ ماه پس از قطع دارو فانکشن تیروئید همچنان طبیعی باقی ماند. چه تشخیصی مطرح است؟

الف) Subacute thyroiditis

ب) Transient hyperthyroidism

ج) Riedel's thyroiditis

د) Hoshi toxicosis

پاسخ: گزینه د

بیماری هاشیموتو باعث ایجاد دو سندرم گذرا مرتبط با تیروتوکسیکوز می‌شود. شایع‌ترین آن، شکل بدون درد است که علائم تیروتوکسیکوز معمولاً خفیف و غالب است. فرم بسیار نادرتر، پرزنتاسیونی همراه با درد دارد که احتمالاً ثانویه به شروع حادثه بیماری است. بررسی هیستوپاتولوژیک در این بیماران مبتلا به تیروئیدیت، ارتشاح لنفوسیتی منتشر یا موضعی، درجات مختلف فیبروز و تخریب ساختار فولیکولی را نشان می‌دهد.

۶- دختر ۲۰ ساله‌ای در بخش جراحی اعصاب جهت انجام عمل جراحی آدنوم هیپوفیز بستری است. جهت مشاوره قبل از عمل از شما خواسته می‌شود بیمار را ویزیت کنید. در شرح حال اخذ شده از بیمار متوجه می‌شوید که از دو سال قبل دچار افزایش وزن، احساس



- خستگی، پوست خشک، قطع قاعدگی شده است. در معاینه ادم اطراف چشم، پوست رنگ پریده، گالاکتوره دارد. میدان بینایی طبیعی است. پرولاکتین (۳۰-۴) ng/ml ۱۵۰ دارد. کدام یک از توصیه‌های زیر را به تیم جراحی اعلام می‌کنید؟
- الف) فعلاً جراحی شود و پس از آن بررسی‌های غددی انجام شود.
- ب) جراحی لغو شود و منتظر بررسی تیروئید باشیم.
- ج) دوپامین آگونیست شروع و پس از طبیعی شدن پرولاکتین عمل جراحی انجام شود.
- د) همزمان با جراحی برای بیمار لووتیروکسین با دوز بالا شروع می‌کنیم.

پاسخ: گزینه ب

در کم کاری اولیه تیروئید طولانی مدت، هیپرپلازی تیروتروپ‌ها ممکن است باعث بزرگ شدن غده هیپوفیز شود که از طریق رادیولوژی افزایش حجم غده هیپوفیز را می‌توان تشخیص داد. به ندرت، بزرگ شدن هیپوفیز عملکرد سایر سلول‌های این غده را به خطر می‌اندازد و باعث نارسایی هیپوفیز یا نقص میدان بینایی می‌شود. در بیماران مبتلا به کم کاری تیروئید شدید ممکن است سطح پرولاکتین سرم افزایش یابد که با افزایش هورمون آزاد کننده تیروتروپین و متناسب با سطح افزایش TSH سرم تحریک می‌شود و گالاکتوره ممکن است در برخی بیماران دیده شود. درمان با هورمون تیروئید سطح پرولاکتین و TSH سرم را نرمال می‌کند و در صورت وجود، باعث برطرف شدن گالاکتوره می‌شود. بزرگ شدن تیروتروپ‌های هیپوفیز در اثر هیپوتیروئیدی اولیه گاه به اشتباه آدنوم هیپوفیز تشخیص داده می‌شود.

Williams Textbook of Endocrinology 2024(Hypothyroidism and Thyroiditis)

۷- نوجوان ۲۲ ساله‌ای مورد شناخته شده تیروئیدیت هاشیماتو به علت بزرگی تیروئید که از یک سال قبل شروع شده، مراجعه کرده است. او احساس فشار در گردن و اختلال بلع داشت. در سونوگرافی تیروئید هیپو اکو و هیپوواسکولار است. لذا core بیوپسی انجام شد و پاتولوژی حاکی از فیبروز شدید، انفیلتراسیون لنفوسیت‌ها بدون فولیکولار سل بود. در معاینه تیروئید غیرقرینه، بزرگ و سفت و غده لنفاوی در گردن وجود نداشت. در سونوی شکم بافت فیبروزه زیادی در رتروپریتون وجود داشت، در ضمن لنفوم در بیمار رد شد. آزمایشات بیمار به شرح زیر است:

TSH=2 mIU/L, TPOAb=negative

اولین اقدام درمانی برای بیمار کدام است؟

الف) تجویز تاموکسی فن

ب) لوبکتومی

ج) توتال تیروئیدکتومی

د) افزایش دوز لووتیروکسین

پاسخ: گزینه الف

تیروئیدیت اسکروزان مزمن ریدل نادر است و عمدتاً در زنان میانسال رخ می‌دهد. مکانیسم اتیولوژیک آن نامشخص است و هر گونه ارتباطی با بیماری اتوایمیون تیروئید احتمالاً تصادفی است. شباهت‌های مورفولوژیکی موجود بین فیبروز تیروئیدیت ریدل و بیماری اسکروزان مرتبط با IgG4 نشان می‌دهد که این موارد ارتباط نزدیکی با هم دارند و تیروئیدیت تظاهرات اولیه یک فرآیند جنرالیزه را نشان می‌دهد. فیبروز رتروپریتونال، اوریتال و مدیاستن و همچنین سندرم‌های فیبروتیک نادرتر، با تیروئیدیت ریدل مرتبط هستند.



علائم به صورت موزیانه ایجاد شده و عمدتاً به علت فشار بر ساختارهای مجاور از جمله نای، مری و اعصاب ریکارنت لارنژیال می‌باشند. شواهد سیستمیک التهاب غیرمعمول است. غده تیروئید نسبتاً بزرگ شده، سخت سنگی و معمولاً نامتقارن است. قوام غده و تهاجم به ساختارهای مجاور احتمال کارسینوم را مطرح می‌کند اما بزرگ شدن غدد لنفاوی منطقه‌ای وجود ندارد. دمای بدن، پالس و تعداد لکوسیت‌ها طبیعی است. کمکاری شدید تیروئید نامعمول است اما رخ می‌دهد، همانطور که از دست رفتن عملکرد پاراتیروئید نیز رخ می‌دهد. RAIU ممکن است نرمال یا کم باشد. افزایش در اتوانتی‌بادی‌های تیروئیدی در گردش بسیار کمتر شایع می‌باشد و در تیترهای پایین‌تری نسبت به بیماری هاشیموتو دیده می‌شوند. علائم ذکر شده به نفع تیروئیدیت ریدل می‌باشد و درمان تیروئیدیت ریدل با تاموکسیفن (با یا بدون کورتیکواستروئید) است که در بسیاری از بیماران موفقیت‌آمیز بوده است و تصور می‌شود فاکتور رشد تبدیل‌کننده بتا ($TGF\beta$) را سرکوب می‌کند. ممکن است برای حفظ عملکرد تراشه و مری نیاز به جراحی باشد اگرچه پاسخ به تاموکسیفن اغلب از ضرورت این امر جلوگیری می‌کند. درمان با هورمون تیروئید هیپوتیروئیدیسم را بهبود می‌بخشد اما تاثیری بر روند اولیه بیماری ندارد.

Williams textbook of endocrinology 2024(hypothyroidism and thyroiditis)

۸- نوزادی با سن حاملگی ۳۳ هفته با سزارین متولد شده است. او از روز ۴ تولد تاکی کاردی دارد. در اکو قلب مشکلی ندارد. در بررسی‌های به عمل آمده TSH Receptor Ab, TPO Ab, TG Ab منفی هستند. $TSH=0.05$ mIU/L سونوگرافی تیروئید افزایش واسکولاریتی و بزرگی مختصر تیروئید را نشان می‌دهد. شرح حال گریوز در مادر وجود ندارد. برای بیمار درمان با متی مازول شروع شده ولی پاسخ مناسبی نداده است. در سن ۶ ماهگی کرائیوسینوسیتوزیس و عدم افزایش وزن مشهود است. در سن ۱۵ ماهگی سن استخوانی افزایش یافته دارد. در همین زمان TSH ساپرس است. کدام یک از درمان‌های زیر ارجح است؟

الف) تیروئیدکتومی

ب) تبدیل دارو به پروپیل تیوراسیل

ج) تجویز کورتون

د) اضافه کردن بتابلوکر

پاسخ: گزینه الف

اکثر موارد گریوز نوزادی تا ۳ ماهگی بهبود می‌یابد اما گاهی اوقات هیپرتیروئیدیسم نوزادان تا دوران کودکی ادامه می‌یابد. معمولاً سابقه خانوادگی هیپرتیروئیدی وجود دارد. هیپرتیروئیدی نوزاد بدون شواهدی از بیماری اتوایمیون در مادر یا نوزاد ممکن است ناشی از جهش در ژن TSHR باشد که منجر به فعال شدن سرشتی گیرنده می‌شود. این جهش می‌تواند به صورت اتوزومال غالب منتقل شود یا به صورت اسپرادیک رخ دهد. هیپرتیروئیدی نوزادی در بیماران مبتلا به سندرم مک کون آلبرایت به دلیل جهش فعال‌کننده در زیرواحد آلفا تحریکی پروتئین G گزارش شده است. در این شرایط، هیپرتیروئیدی با قطع ATD عود می‌کند و این کودکان در نهایت باید با ید رادیواکتیو یا جراحی درمان شوند که طبق دستورالعمل‌های فعلی از درمان با ید رادیواکتیو در کودکان زیر ۵ سال باید اجتناب کرد و در کودکان ۵ تا ۱۰ ساله اگر دوز تجویزی کمتر از ۱۰ میلی‌کوری است از آن استفاده شود.

Nelson Textbook of Pediatrics 2024(Thyrotoxicosis)

۹- در مورد غربالگری تست تیروئید نوزادان پرماتور همه صحیح است، به جز:

الف) تست باید در سن ۴ هفتگی در وزن کمتر از ۱۵۰۰ گرم و سن حاملگی کمتر از ۳۲ هفته تکرار شود.



- (ب) اگر تست در سن ۴ هفتگی در نوزادان با سن حاملگی بالای ۳۳ هفته طبیعی بود، نیاز به تکرار ندارد.
- (ج) در نوزادانی که به سن ترم رسیده‌اند $TSH > 6 \text{ mIU/L}$ غیرطبیعی محسوب می‌شود.
- (د) $T4$ پایین پس از هفته ۶ تولد هیپوتیروکسینمی گذرای نوزادی محسوب می‌شود و اقدامی لازم ندارد.

پاسخ: گزینه د

☆ نوزادان پره‌ترم در غربالگری نوزادی تیروئید بیشتر مستعد نتایج کاذب هستند (به دلیل تفاوت‌های فیزیولوژیک در عملکرد تیروئید بصورت سطح پایین‌تر $T4$ بعد تولد و افزایش تأخیری TSH با بلوغ محور هیپوتالاموس-هیپوفیز-تیروئید و نوسانات طی بهبودی از بیماری‌های غیرتیروئیدی)

☆ شیوع هیپوتیروئیدی مادرزادی دائمی احتمالا بین نوزادان ترم و پره‌ترم مشابه است فلذا جهت کاهش نتایج کاذب، غربالگری در صورت سن بارداری (GA) کمتر از ۳۲ هفته یا وزن بدو تولد کمتر از ۱۵۰۰ گرم باید در ۴-۲ هفتگی تکرار شود و در صورتی که سن بارداری کمتر از ۳۲ هفته باشد بایستی نمونه سوم در ۶ تا ۸ هفتگی یا قبل ترخیص از بیمارستان (هرکدام زودتر بود) اخذ شود.

اما در صورت انجام غربالگری سرمی در ۴-۲ هفتگی بشرطی که نتایج کاملا طبیعی باشد نیاز به تکرار غربالگری سوم نیست چون تشخیص با آنالیز نمونه سرمی قطعی است.

☆ بعد از آنکه نوزاد پره‌ترم به Postnatal age ترم رسید می‌توان از محدوده نوزادی برای تفسیر تست‌های تیروئیدی بهره برد.

- در نوزادان پره‌ترمی که به postnatal age ترم نرسیده‌اند (کمتر از ۳۷ هفته) سطح TSH بالای 10 mIU/L غیرطبیعی محسوب می‌شود.

- در نوزادانی که به postnatal age ترم رسیده‌اند (بزرگتر و مساوی ۳۷ هفته) TSH بالای ۶ اینرمال محسوب می‌شود.

☆ در چند هفته اول تولد نوزادان نارس نوسانات مشخصی در سطح هورمون‌های تیروئیدی بصورت هیپوتیروکسینمی خفیف و گذرا و سپس افزایش خفیف، گذرا و جبرانی در سطح TSH دارند.

بعد هفته اول در نوزادان بسیار نارس (GA: ۲۷-۲۳ wk) سطح $T4$ و $T3$ بطور تدریجی شروع به افزایش می‌کنند و طی ۶-۳ هفتگی مقادیر در این نوزادان با محدوده نرمال نوزادان ترم همپوشانی دارد (با مقادیر میانگین اندکی پایین‌تر)

Up to date 2022 (clinical feature and detection of congenital hypothyroidism)

۱۰- دختر ۱۳ ساله‌ای با تشخیص گریوز تحت درمان با متی مازول است. او ناگهان دچار تب، آرتريت، راش و گلودرد شده است. در بررسی‌های انجام شده:

$\text{Granulocyte count} = 1200/\text{cc}$, $\text{CRP} = ++$, $\text{ALT} = 60 \text{ IU/L}$, $\text{AST} = 70 \text{ IU/L}$

تصمیم بعدی شما برای بیمار چیست؟

(الف) قطع دارو و هفته‌ای دو بار تکرار تست CBC

(ب) دادن ید رادیواکتیو

(ج) درمان فوری با GCSF

(د) درمان موقتی با کورتون



پاسخ: گزینه الف

آگرانولوسیتوز یک عارضه نامطلوب شدید است که در ۱/۵ تا ۵/۵ درصد از بیماران رخ می‌دهد و می‌تواند منجر به عفونت‌های کشنده شود. بنابراین بیمارانی که متی‌مازول مصرف می‌کنند باید این دارو را قطع کنند و در طول هر دوره تب قابل توجه، فارنژیت یا زخم‌های دهانی شمارش کامل گلبول‌های سفید خون بررسی شود.

از سوی دیگر، گرانولوسیتوپنی گذرا و بدون علامت (کمتر از ۲۰۰۰ در میلی‌متر مکعب) یک یافته رایج در بیماری گریوز است که مقدمه‌ای برای آگرانولوسیتوز نیست و دلیلی برای قطع درمان نمی‌باشد. تشخیص بیمار با توجه به تب، گلودرد و زخم‌های دهانی آگرانولوسیتوز می‌باشد که بایستی داروی آنتی‌تیروئید سریعاً قطع شود و مجدداً شروع نشود.

Williams textbook of endocrinology(book chapter: hyperthyroidism)

۱۱- دختر ۱۴ ساله‌ای به علت تشنج در اورژانس بستری شده است. در بررسی‌های اولیه:

Ca=4.5 mg/dl

P=8 mg/dl

PTH=150 pg/ml (17-73)

25(OH) Vit D=15 ng/ml (30-50)

Cr=0.5 mg/ml

او از نوزادی به علت هیپوتیروئیدی اولیه تحت درمان بوده است. در معاینه چاق و کوتاه قد است و از آمنوره اولیه شکایت دارد.

کدام یک از یافته‌های زیر با بیمار فوق انطباق دارد؟

الف) کلسیفیکاسیون در بافت زیرجلدی

ب) افزایش پاسخ به گلوکاگون

ج) افزایش ACTH

د) کاهش گونادوتروپین‌ها

پاسخ: گزینه الف

سودوهیپوپاراتیروئیدیسم تیپ 1a مجموعه‌ای از علائم است که با عنوان اوستئودیستروفی ارثی آلبرایت شناخته می‌شود که شامل صورت گرد، قد کوتاه، استخوان‌های متاکارپال کوتاه (بویژه ۵-۳)، چاقی، کلسیفیکاسیون زیرجلدی و تأخیر تکاملی می‌شود و معمولاً با آپنه خواب و سندرم متابولیک همراهی دارد. کرانیوسینوستوزیس و همچنین دیسفانکشن گنادال و ناباروری می‌تواند رخ دهد. همچنین مقاومت توبول‌های کلیوی به PTH منجر به هیپر فسفاتمی، هیپوکلسمی، هیپوپاراتیروئیدیسم ثانویه و بیماری استخوانی هیپوپاراتیروئیدیسم (اوستئیت فیبروزا) می‌شود.

در انسان بطور غالب GNAS1 از آلل مادری در تیروئید، گناد و غده هیپوفیز بیان می‌شود در نتیجه مبتلایان به PHP 1a به سایر هورمون‌های متصل شونده به پروتئین G شامل TSH, LH, FSH, GnRH نیز مقاوم هستند و پاسخ کاهش یافته به آگونیست‌های بتا آدرنرژیک دارند. بیماران مبتلا به AHO، چه PHP 1a یا Pseudo-PHP باشند معمولاً قد بزرگسالی کوتاهی دارند. بسیاری از بیماران مبتلا به شامل PHP1a به دلیل مقاومت به GHRH علائم GHD دارند.

Up to date2022(Etiology of hypocalcemia in infants and children)