



سرشناسه	وفایی، ایمان، ۱۳۶۵-
عنوان و نام پدیدآور	مباحث غدد کودکان ۱: کتاب جامع آمادگی آزمون ارتقاء و بورد و فوق تخصص ۱۴۰۴/ Nelson Text Book Of Pediatrics 2024
مشخصات نشر	ترجمه و تلخیص ایمان وفایی.
مشخصات ظاهری	تهران: کاردیا، ۱۴۰۴.
شابک	۹۷۸-۶۲۲-۴۰۴-۱۹۵-۱ : دوره ۱ ۹۷۸-۶۲۲-۴۰۴-۱۹۶-۸ ریا ۵۲۹۰۰۰
وضعیت فهرست نویسی	فیفا
یادداشت	کتاب حاضر ترجمه و تلخیص بخش هایی از کتاب " Nelson textbook of pediatrics, 21st. ed, 2020 رابرت ام. کلیگمن... [و دیگران] 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 ۹۲۴/۶۱۸ ۹۱۷۷۳۰۴ فیفا
شناسه افزوده	
شناسه افزوده	
شناسه افزوده	
رده بندی کنگره	
رده بندی دیویی	
شماره کتابشناسی ملی	
اطلاعات رکورد کتابشناسی	

کتاب: مباحث غدد کودکان ۱ برگرفته از کتاب "Nelson Text Book Of Pediatrics 2024 (edition 22)" است.	چاپ و لیتوگرافی: رزیدنت یار
ترجمه و تلخیص: دکتر ایمان وفایی	نوبت چاپ: اول ۱۴۰۴
ناشر: انتشارات کاردیا	شابک: ۹۷۸-۶۲۲-۴۰۴-۱۹۶-۸
صفحه آرا: رزیدنت یار - منیره امیری مقدم	شابک دوره: ۹۷۸-۶۲۲-۴۰۴-۱۹۵-۱
طراح و گرافیکست: رزیدنت یار - مهرداد فیضی	بهاء: ۵۲۹۰۰۰ تومان

آدرس: تهران میدان انقلاب - کارگرجنوبی - خیابان روانمهر - بن بست دولتشاهی پلاک ۱ واحد ۱۸

شماره تماس: ۰۲۱-۶۶۴۱۹۵۲۰، ۰۲۱-۸۸۹۴۵۲۰۸، ۰۲۱-۸۸۹۴۵۲۱۶، شماره تماس ویژه: ۰۲۱-۹۱۰۹۵۹۶۷-۰۲۱

www.residenttyar.com

هر گونه کپی برداری از این اثر پیگرد قانونی دارد.

مباحث غدد کودکان ۱

کتاب جامع آمادگی آزمون ارتقاء و بورد ۱۴۰۴

Nelson Text Book Of Pediatrics 2024

ترجمه و تلخیص



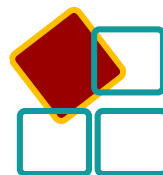
دکتر ایمان وفایی

بورده تخصصی کودکان، نوجوانان و تکامل

رتبه ۲ کشوری فوق تخصص کودکان

دستیار فوق تخصص ریه کودکان

فهرست مطالب



فصل ۵۹۴ - هورمون‌های هیپوتالاموس و هیپوفیز.....	۱۱
فصل ۵۹۵ - کم کاری هیپوفیز.....	۲۱
سوالات و پاسخنامه فصل کم کاری هیپوفیز.....	۳۵
فصل ۵۹۶ - دیابت بی‌مزه.....	۳۹
سوالات و پاسخنامه فصل دیابت بی‌مزه.....	۴۳
فصل ۵۹۷ - سایر اختلالات متابولیسم و کارکرد آرژنین و وازوپرسین.....	۴۷
سوالات و پاسخنامه فصل سایر اختلالات متابولیسم و کارکرد آرژنین و وازوپرسین.....	۵۳
فصل ۵۹۸ - پرکاری هیپوفیز، بلندی قد.....	۵۷
سوالات و پاسخنامه فصل پرکاری هیپوفیز، بلندی قد.....	۷۳
فصل ۵۹۹ - فیزیولوژی بلوغ.....	۷۵
سوالات و پاسخنامه فصل فیزیولوژی بلوغ.....	۷۹
فصل ۶۰۰ - اختلالات تکامل بلوغ.....	۸۱
سوالات و پاسخنامه فصل اختلالات تکامل بلوغ.....	۹۷
فصل ۶۰۱ - تکامل غدد تیروئید.....	۱۰۱
فصل ۶۰۲ - اختلالات TBG.....	۱۰۳
سوالات و پاسخنامه فصل اختلالات TBG.....	۱۰۵
فصل ۶۰۳ - هیپوتیروئیدی.....	۱۰۷
سوالات و پاسخنامه فصل هیپوتیروئیدی.....	۱۲۱
فصل ۶۰۴ - تیروئیدیت لنفوسیتی.....	۱۲۳
سوالات و پاسخنامه فصل تیروئیدیت لنفوسیتی.....	۱۲۷
فصل ۶۰۵ - گواتر.....	۱۲۹

فصل ۶۰۶ - تیروتوکسیکوز	۱۳۵
سوالات و پاسخنامه فصل تیروتوکسیکوز	۱۴۷
فصل ۶۰۷ - کارسینوم تیروئید	۱۴۹
سوالات و پاسخنامه فصل کارسینوم تیروئید	۱۵۳
فصل ۶۰۸ - سندرم اتوایمیون پلی گلندولار APS	۱۵۵
سوالات و پاسخنامه فصل سندرم اتوایمیون پلی گلندولار APS	۱۶۳
فصل ۶۰۹ - MEN	۱۶۵
فصل ۶۱۰ - اختلالات غده پاراتیروئید (هورمون‌ها و پپتیدهای هموستاز)	۱۶۷
فصل ۶۱۱ - پاراتیروئید	۱۶۹
سوالات و پاسخنامه فصل پاراتیروئید	۱۷۳
فصل ۶۱۲ - سودوهایپوپاراتیروئیدی (استئودیسستروفی آلبرایت ارثی)	۱۷۷
سوالات و پاسخنامه فصل سودوهایپوپاراتیروئیدی (استئودیسستروفی آلبرایت ارثی)	۱۷۹
فصل ۶۱۳ - هیپرپاراتیروئیدیسم	۱۸۱

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)

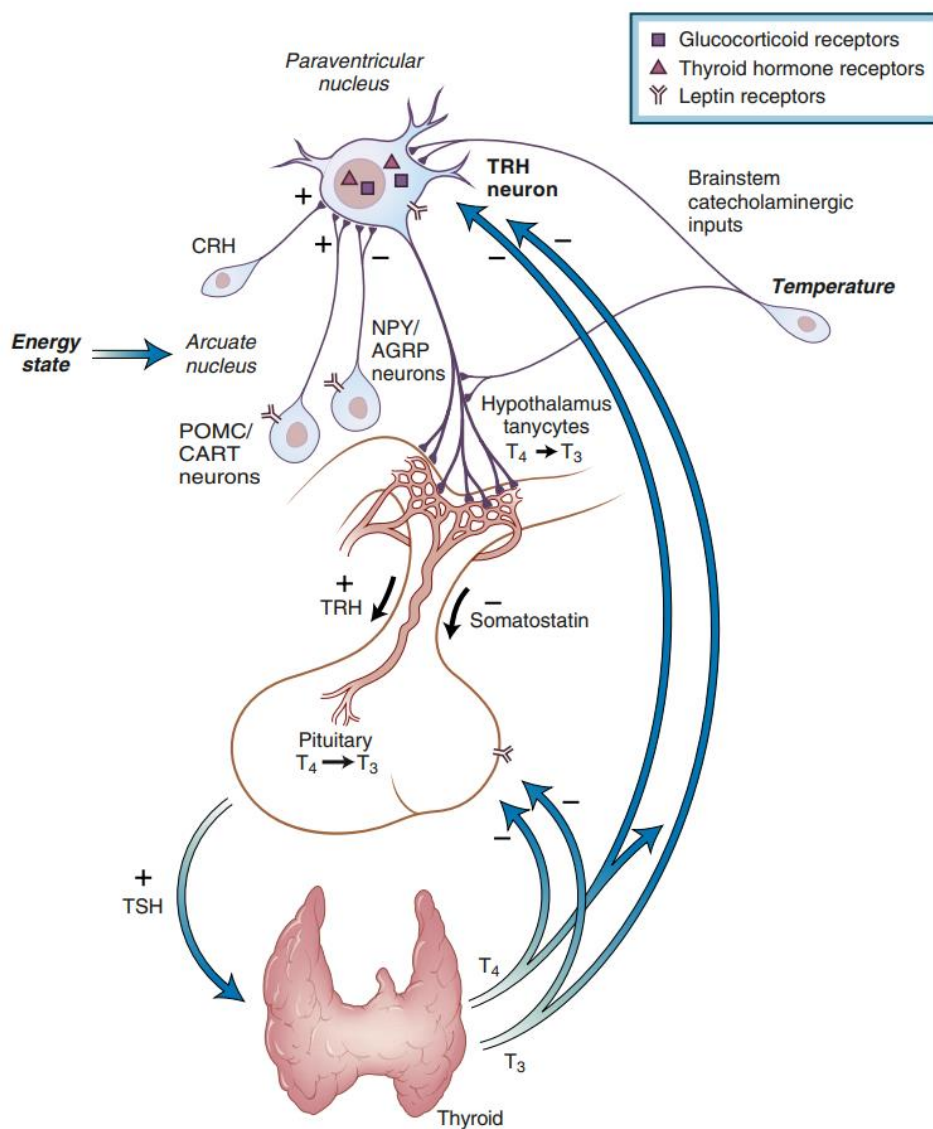


Fig. 594.1 Regulation of the hypothalamic-pituitary-thyroid axis. AGRP, Agouti-related peptide; CART, cocaine- and amphetamineregulated transcript; CRH, corticotropin-releasing hormone; NPY, neuropeptide Y; POMC, proopiomelanocortin; T3, triiodothyronine; T4, thyroxine; TRH, thyrotropin-releasing hormone; TSH, thyrotropin. (From Low MJ. Neuroendocrinology. In Melmed S, Polonsky KS, Larsen PR, Kronenberg HM, eds. Williams Textbook of Endocrinology, 13th ed. Philadelphia: Elsevier; 2016: Fig. 7.9.)

✓ فاکتورهای تحریک ترشح GH:

خواب / گرسنگی

ورزش

استرس

دیابت بی مزه

این مبحث ۱۰۰٪ امتحانی است.

DI در دو قسمت طبقه‌بندی می‌شود:

NDI (۲)

CDI (۱)

Table 596.1 Causes of Hypotonic Polyuria

CENTRAL (NEUROGENIC) DIABETES INSIPIDUS (DI) Congenital (congenital malformations, autosomal dominant, arginine vasopressin [AVP] neurophysin pathogenic variants) 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, immune check point inhibitors) 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 pathogenic variants, autosomal recessive or dominant, aquaporin-2 water channel pathogenic variants) Drug induced (lithium, demeclocycline, 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)

From Verbalis JG. Disorders of water balance. In Skorecki K, Chertow GM, Marsden PA, et al., eds. *Brenner & Rector's The Kidney*, 10th ed. Philadelphia: Elsevier; 2016: Table 16.2.



خلاصه‌ی برخورد 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: Na, K, BUN, Cr, Glc, Ca
نمونه ادرار: اسمولالیت، وزن مخصوص، گلوکز

تفسیر آزمایشات:

OSM سرم $300 \text{ mosm/kg} <$

OSM ادرار $300 \text{ mosm/kg} >$

نکته: اگر اسمولالریته خون کمتر از 270 mosm/kg یا اسمولالیت ادرار $600 \text{ mosm/kg} <$ تشخیص DI را کنار می‌گذاریم.
اگر $270 > \text{OSM} > 300$ سرم 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 ۴۸-۱۲ ساعت اول DI گذرا با علت ادم موضعی، ترشح وازوپرسین داریم و در **مرحله دوم** SIADH داریم که حدود ۱۰ روز طول می‌کشد.

مرحله ۳: DI دائمی

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

اگر علت CDI مشخص نشود βhCG را اندازه می‌گیریم.

βhCG از ژرمینوم و پینه‌آلوم ترشح می‌شود.

MRI سریال باید انجام گردد.

✓ بدخیمی‌هایی مثل AML باعث DI می‌گردد.

(۶) عفونت: مننگوکوک، کریپتوکوک، لیستریا، CMV، toxo

(۷) داروها: اتانول، فنی‌توئین، آنتاگونیست مخدر، هالوتان، α آدرنرژیک

پرکاری هیپوفیز، بلندی قد

پرکاری هیپوفیز در دو دسته تقسیم می‌شود:

(۱) اولیه ← مشکل در خود هیپوفیز مثل آدنوم هیپوفیز

(۲) ثانویه ← هایپوگنادیسم اولیه یا آدرنال

← به دنبال هایپوگنادیسم رخ می‌دهد (فیدبکی از علل بالا).

از آدنوم‌ها می‌توان به پرولاکتینوما، کورتیکوتروپینوما و سوماتوتروپینوما، تیروتروپینوما اشاره کرد.

تشخیص‌های افتراقی بلندی قد:

Table 598.2	Differential Diagnosis of Tall Stature and Overgrowth Syndromes
FETAL OVERGROWTH	
Maternal diabetes mellitus	
Sotos syndrome (<i>NSD1</i>)	
Weaver syndrome (<i>EZH2</i>)	
Beckwith-Wiedemann syndrome (11p15 alterations)	
Marshall-Smith syndrome (<i>NFIX</i>)	
POSTNATAL OVERGROWTH LEADING TO CHILDHOOD OR ADULT TALL STATURE	
Nonendocrine Causes	
Familial (constitutional) tall stature	
Exogenous obesity	
Sotos syndrome (<i>NSD1</i>)	
Weaver syndrome (<i>EZH2</i>)	
Perlman syndrome (<i>DIS3L2</i>)	
Simpson-Golabi-Behmel syndrome (<i>GPC3, GPC4</i>)	
Marfan syndrome (<i>FBN1</i>)	
Homocystinuria	
Beckwith-Wiedemann syndrome (11p15 alterations)	
Klinefelter syndrome (XXY)	
Other syndromes with extra X or Y chromosomes	
Overgrowth syndromes with intellectual disability (<i>DNMT3A, CHD8, HIST1H1E, EED</i>)	
Endocrine Causes	
Excess GH secretion caused by adenomas (pituitary gigantism)	
X-linked acrogigantism (Xq26.3 duplication)	
McCune-Albright syndrome or MEN associated with excess GH secretion	
Aromatase deficiency and estrogen receptor defects	
Precocious puberty (initial acceleration, ultimate short stature)	
Hyperthyroidism (acceleration, but not adult tall stature)	

GH, Growth hormone; MEN, multiple endocrine neoplasia.



(۱) بلند قدی طبیعی (سرشتی)

(۲) سندرم کلاین فیلتر (XXY) ←

فنوتیپ زنانه ← ژنیکوماستی / بیضه کوچک / ↓ آندروژن / ناباروری / ناتوانی
یادگیری

(۳) سندرم XYY ← قد بلند / اختلال تکامل زبان / اختلال رفتار ضداجتماعی

(۴) سندرم مارفان: بلندی قد / آرکنوداکتیلی / انتهای باریک و لاغر / ↑ اندازه بازو / ↓ نسبت بخش بالا به پایین / arm span / دررفتگی عدسی / هیپوتونی / کیفواسکولیوز / دیلاتاسیون قوس آئورت / MR نیست.

مارفان مار دارد.

نیازی به MR ندارد.

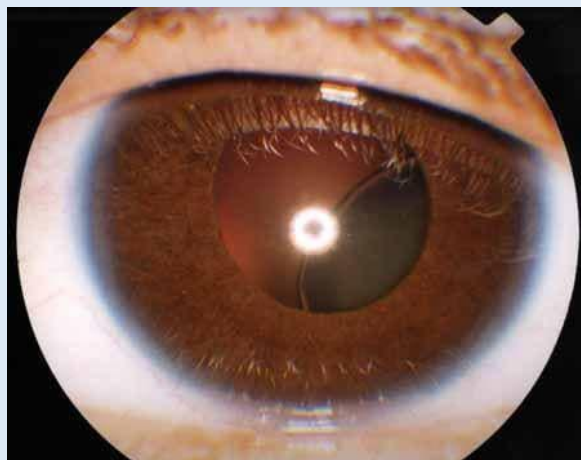
(۵) هموسیستئینوری:

✓ اختلال در سوخت و ساز آمینواسیدها است.

✓ عقب‌ماندگی ذهنی

✓ تمام فنوتیپ‌های مارفان

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



اختلالات تکامل بلوغ

تعریف بلوغ زودرس:

(۱) به آغاز صفت جنسی قبل از ۸ سالگی در دختران و قبل از ۹ سالگی در پسران گویند.

راه: دخترها هسودند.

هشت

راه: پسرها نوچه‌اند.

نه

(۲) بلوغ بر دو دسته طبقه‌بندی می‌شود:

- مرکزی

- محیطی

- مرکزی: وابسته به گنادوتروپین است و همیشه Isosexual است و ناشی از فعال شدن محور هیپوتالاموس - هیپوفیز - گناد

است که به دنبال آن ترشح هورمون جنسی و پیشرفت تکامل جنسی رخ دهد.

محیطی (غیروابسته به گنادوتروپین): هم Isosexual و هم Hetrosexual است.

ولی ربطی به محور هیپوتالاموس - هیپوفیز - گناد ندارد.

□ در سه بیماری ذیل ابتدا محیطی سپس مرکزی رخ می‌دهد:

(۱) مک کان آلبرایت

(۲) CAH

(۳) بلوغ زودرس خانوادگی (مذکر)

بلوغ زودرس مرکزی

✓ بلوغ در دختران با آغاز تکامل پستان قبل ۸ سالگی

✓ بلوغ در پسران با آغاز تکامل بیضه (≤ 4 سی سی) قبل ۹ سالگی شروع می‌شود.

• سه نوع توالی بلوغ داریم: ۱۰۰٪ سؤال

(۱) بلوغ زودرس (سریع) بیشتر در دختران کمتر از ۶ سال (< 6 yr) (younger than 6 year) رخ داده و اکثر پسران رخ می‌دهد که منجر

به بلوغ سریع جنسی و استخوانی می‌شود و توان افزایش قدی را از بین می‌برد.



(۲) بلوغ تغییرات آهسته: اکثراً در دختران بالای ۶ سال که باعث پیشرفت بلوغ استخوانی و رشد خطی به موازات هم انجام می‌شود. در نتیجه توان افزایش قد حفظ می‌شود.

(۳) بعضی از افراد با بلوغ زودرس مرکزی که به طور خودبه‌خود بهبود می‌یابد، همراه است.

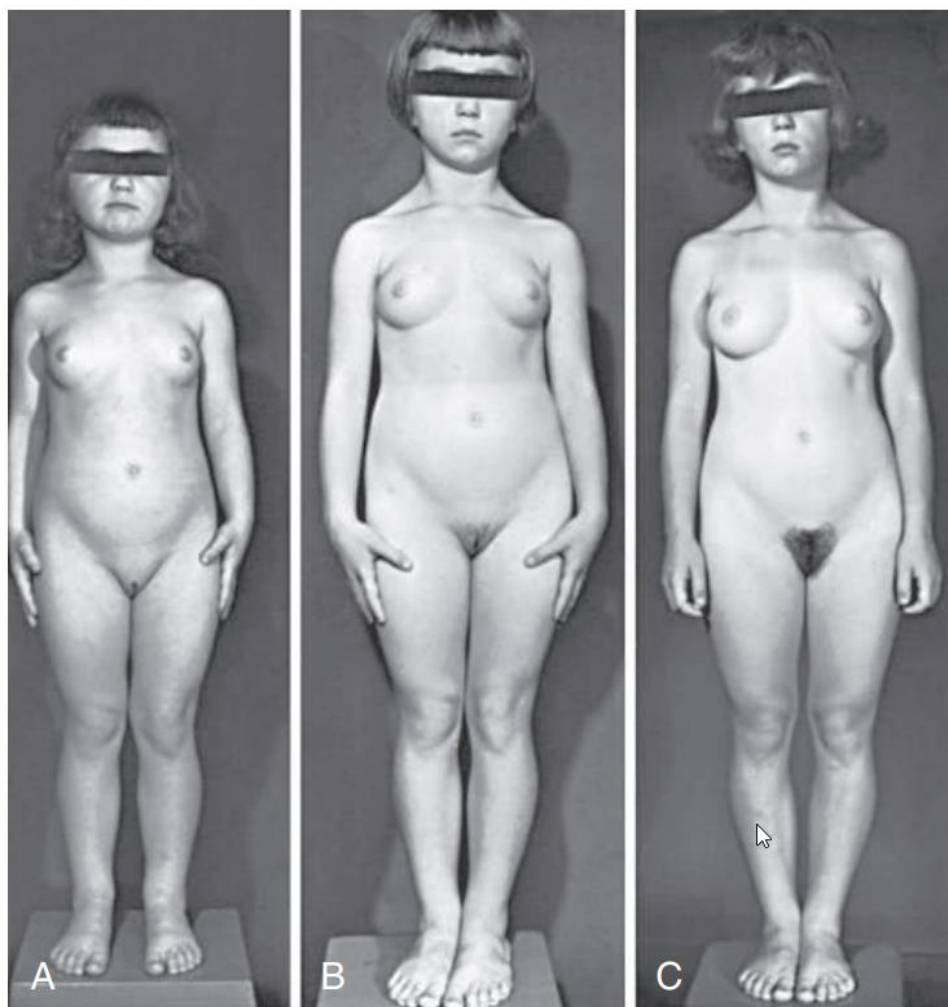


Fig. 600.1 Natural course of untreated idiopathic central precocious puberty. Patient (A) at 31 1/2, (B) at 58 1/2, and (C) at 81 1/2 yr of age. Breast development and vaginal bleeding began at 21 1/2 yr of age. Bone age was 71 1/2 yr at 31 1/2 and 14 yr at 8 yr of age. Intelligence and dental age were normal for chronological age. Growth was completed at 10 yr; ultimate height was 142 cm (56 in). No effective therapy was available at the time this patient sought medical attention.

علائم آزمایشگاهی:

(۱) استرادیول در دختران در مراحل اولیه بلوغ زودرس مثل بلوغ طبیعی کم یا غیر قابل اندازه‌گیری است.

(۲) تستسترون در پسرها افزایش می‌یابد.

(۳) LH در کودکان قبل از بلوغ غیر قابل اندازه‌گیری است.

اندازه‌گیری LH در هنگام خواب به صورت سریالی از راندام بهتر است.

تیروئیدیت لنفوسیتی

(۱) تیروئیدیت هاشیموتو:

⊕ Anti TPO ✓

↑ TSH ✓

✓ تیروئید به صورت منتشر بزرگ / سفت / غیر حساس است.

✓ در دختران ↑ تر است.

راه: هاشم جغد خوش تیپ بی غم

هاشیموتو بزرگ و سفت ⊕ Anti TPO بدون درد

این بیماری در همراهی موارد ذیل می تواند باشد:

(۱) APSI (سندرم های پلی گلندولار اتوایمیون):

تریاک کاندیدیازیس + هایپوپارا + آدیسون

راه: آدیسون یک بار کاندید شد، پا پس کشید.

آدیسون نوع I کاندیدا هایپوپارا

(۲) APSH (اشمیت):

آدیسون / DMI / بیماری اتوایمیون

تشخیص قطعی با بیوپسی است.

DMI | آدیسون + DMI = کارپنتر

آدیسون + اتوایمیون = اشمیت

درمان:

(۱) لووتیروکسین

(۲) در صورت ندول برجسته < ۱ cm باید FNA جهت رد کارسینوم انجام گردد.



۲) تست‌های مربوط به آنتی‌بادی اتوایمیون:

Anti TPO
Anti TG

تأثیرات درمان با لووتیروکسین: ↓ اندازه گواتر

□ در بیماری که هیپوتیروئیدی دارد با دادن لووتیروکسین، هیپوتیروئیدی برطرف می‌شود و سایز گواتر کوچک می‌شود.

□ در بیماری که یوتیروئید است لووتیروکسین را فقط جهت کوچک کردن گواتر می‌دهیم.

نکته: سطح آنتی‌بادی در بیماران درمان شده و نشده حالت نوسانی دارد.

نکته: در صورتی که علی‌رغم درمان سرکوب‌کننده ندول برجسته ($< 1 \text{ cm}$) باقی بماند FNA انجام می‌شود.

کارسینوم تیروئید

نکات مهم:

- (۱) I_{131} باعث کانسر نمی‌شود ← فوق ۹۳
- (۲) وجود ارتشاح لنفوسیتی پروگنوز را خوب می‌کند.
- (۳) تظاهرات: اولین تظاهر ← ندول بدون درد در تیروئید.

موارد به نفع بدخیمی:

- (۱) ندول بزرگ/سفت/چسبندگی/خشونت صدا/دیسفاژی/آدنوپاتی گردنی
- (۲) تشخیص با FNA است.

نکته: تنها کانسره‌ای با منشأ فولیکولر مثل پاپیلاری و فولیکولر به درمان I_{131} و سرکوب TSH جواب می‌دهد.

✓ FNA ارزیابی طلائی برای ارزیابی ندول تیروئید در فرد بالغ است.

کانسر پاپیلاری: ← تیروئیدکتومی near-total می‌کنیم.

قبل از جراحی ← حتماً سونوگرافی گردن می‌کنیم. اگر لنف نود مشکوکی بود بیوپسی می‌کنیم. در بیماران کم خطر بعد از تیروئیدکتومی

معمولاً از درمان کمکی به وسیله سرکوب TSH (با مصرف لووتیروکسین) و هم درمان I_{131} .

◀ Tg سرم یک مارکر حساس و اختصاصی برای پایش است که همزمان اتو Ab ضد تیروگلوبولین نیز سنجیده می‌شود.

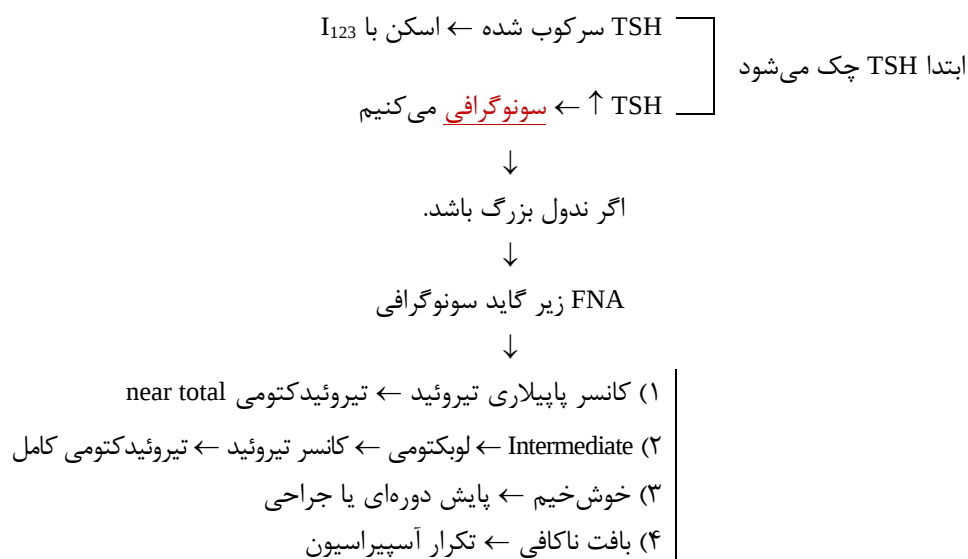
◀ همچنین سونوگرافی دوره‌ای باید انجام شود.



ندول منفرد تیروئید

Table 607.1 Etiologic Classification of Solitary Thyroid Nodules

Lymphoid follicle, as part of autoimmune thyroiditis
Thyroid developmental anomalies
 Intrathyroidal thyroglossal duct cyst
 Intrathyroidal ectopic thymus
Thyroid abscess (acute infectious thyroiditis)
Simple cyst
Neoplasms
 Benign
 Colloid (adenomatous) nodule
 Follicular adenoma
 Hyperfunctioning (toxic) adenoma
 Lymphohemangioma
 Malignant
 Papillary carcinoma
 Follicular carcinoma
 Anaplastic carcinoma
 Medullary carcinoma
Nonthyroidal
 Lymphoma
 Teratoma



پاراتیروئید

مقادیر نرمال: Ca: 8

P: 5

(۱) علل هیپوکالسمی عبارتند از:

Table 611.1 Causes of Hypocalcemia	
I. NEONATAL A. Maternal Disorders 1. Diabetes mellitus 2. Toxemia of pregnancy 3. Vitamin D deficiency 4. High intake of alkali or magnesium sulfate 5. Use of anticonvulsants 6. Hyperparathyroidism B. Neonatal Disorders 1. Low birthweight: prematurity, intrauterine growth restriction 2. Peripartum asphyxia, sepsis, critical illness 3. Hyperbilirubinemia, phototherapy, exchange transfusion 4. Hypomagnesemia, hypermagnesemia 5. Acute/chronic renal failure 6. Nutrients/medications: high phosphate intake, fatty acids, phytates, bicarbonate infusion, citrated blood, anticonvulsants, aminoglycosides 7. Hypoparathyroidism 8. Vitamin D deficiency or resistance 9. Osteopetrosis type II II. HYPOPARATHYROIDISM A. Congenital 1. Transient neonatal 2. Congenital hypoparathyroidism a. Familial isolated hypoparathyroidism (i) Autosomal recessive hypoparathyroidism (<i>GCM2, PTH</i>) (ii) Autosomal dominant hypoparathyroidism (<i>CASR, GNA11</i>) (iii) X-linked hypoparathyroidism (<i>SOX3</i>) b. DiGeorge syndrome types 1 and 2 (<i>TBX1, NEBL</i>) c. Sanjad-Sakati syndrome (short stature, retardation, dysmorphism; <i>HRD</i>) (<i>TBCE</i>) d. Kenny-Caffey syndrome type 1 (short stature, medullary stenosis, retardation) (<i>TBCE</i>) e. Kenny-Caffey syndrome type 2 (short stature, medullary stenosis) (<i>FAM111A</i>) f. Barakat syndrome (sensorineural deafness, renal dysplasia; <i>HDR</i>) (<i>GATA3</i>) g. Lymphedema-Hypoparathyroidism syndrome (nephropathy, mitral valve prolapse and brachytelephalangy). h. Mitochondrial disorders (Kearns-Sayre, Pearson, MELAS, trifunctional protein deficiency) 3. Insensitivity to PTH a. Blomstrand chondrodysplasia (<i>PTHr1</i>) b. Pseudohypoparathyroidism type IA (<i>GNAS</i>) (i) Pseudohypoparathyroidism type IB (<i>STX16, GNAS-A1</i>) (ii) Pseudohypoparathyroidism type IC (<i>GNAS</i>) (iii) Pseudohypoparathyroidism type II (iv) Pseudopseudohypoparathyroidism c. Acrodysostosis with hormone resistance (<i>PRKAR1A</i>) d. Hypomagnesemia 4. CaSR-activating mutation a. Sporadic b. Autosomal dominant (G protein subunit $\alpha 11$ mutation)	II. HYPOPARATHYROIDISM—cont'd B. Acquired 1. Autoimmune polyglandular syndrome type I (<i>AIRE</i> gene mutation) 2. Activating antibodies to the CaSR 3. Postsurgical, radiation destruction 4. Infiltrative—excessive iron (hemochromatosis, thalassemia) or copper (Wilson disease) deposition; granulomatous inflammation, neoplastic invasion; amyloidosis, sarcoidosis 5. Hypomagnesemia/hypomagnesemia III. VITAMIN D DEFICIENCY IV. OTHER CAUSES OF HYPOCALCEMIA A. Calcium Deficiency 1. Nutritional deprivation 2. Hypercalciuria B. Disorders of Magnesium Homeostasis 1. Congenital hypomagnesemia 2. Acquired a. Acute renal failure b. Chronic inflammatory bowel disease, intestinal resection c. Diuretics C. Hyperphosphatemia 1. Renal failure 2. Phosphate administration (intravenous, oral, rectal) 3. Tumor cell lysis 4. Muscle injuries (crush, rhabdomyolysis) D. Miscellaneous 1. Hypoproteinemia 2. Hyperventilation 3. Drugs: furosemide, aminoglycosides, bisphosphonates, calcitonin, anticonvulsants, ketoconazole, antineoplastic agents (plicamycin, asparaginase, cisplatin, cytosine arabinoside, doxorubicin), citrated blood products 4. Hungry bone syndrome 5. Acute and critical illness: sepsis, acute pancreatitis, toxic shock a. Organic acidemia: propionic, methylmalonic, isovaleric

CaSR, Ca²⁺-sensing receptor; HDR, hypoparathyroidism, sensorineural deafness, and renal anomaly; HRD, hypoparathyroidism, retardation, dysmorphism; MELAS, mitochondrial encephalomyopathy with lactic acidosis and stroke-like episode; PTH, parathyroid hormone. Modified from Root AW, Diamond Jr FB. Disorders of mineral homeostasis in children and adolescents. In: Sperling MA. *Pediatric Endocrinology*, 4th ed. Philadelphia: Elsevier; 2014: Table 18.2A.



۲) آپلازی یا هیپوپلازی غده پاراتیروئید:

علائم:

- ✓ اغلب همراه با سندرم دی ژرژ و سندرم ولوکار دیوفاشیال است.
- ✓ شکاف کام
- ✓ آپلازی تیموس
- ✓ نقایص قلبی
- ✓ آنومالی کلیه
- ✓ در ۹۰٪ موارد در اثر حذف کروموزوم 22q11-2 است.

۳) هیپرپارا وابسته به X مغلوب با تشنج بدون تب در نوزادان پس از ۲ هفته تا ۶ ماهگی ظاهر می شود.

۴) هیپرپارا با ظاهر دیسمورفیک:

هیپوکلسمی در بدو تولد با چهره دیسمورفیک مثل میکروسفالی/چشمان فرو رفته/بینی منقاری/گوش های بزرگ و آویزان

۵) سرکوب ترشح هورمون پاراتیروئید ناشی از هیپرپارا مادر:

✓ هایپرپاراتیروئیدی مادر ← $\uparrow$ Ca خون مادر ← $\uparrow$ Ca خون جنین ← سرکوب PTH ← تتانی

Case: هنگامی که علت هیپوکلسمی ناشناخته است، باید Ca، P و PTH مادر را اندازه گرفت و در صورت تأیید از لحاظ هیپرپارا مادر (آدنوم) بررسی گردد.

۶) هیپرپارا اتوزومال غالب: با هیپوکلسمی خفیف، هیپرکلسیوری همراه است.

۷) هایپرپارا با اختلال میتوکندریال: سندرم کرنز سایر

۸) هایپوپاراتیروئیدی بعد از جراحی:

از عوارض تیروئیدکتومی است، حتی اگر پاراتیروئید خارج نشود.

به خاطر عوارض و اختلال خورسانی یا تورم بعد از عمل در ناحیه فوق است که علامت آن به صورت تتانی تا ماه ها بعد از عمل است.

۹) هایپوپاراتیروئیدی اتوایمیون:

جزء APSI است: کاندیدیازیس + هیپرپارا + نارسایی آدرنال (ادیسون)

راه: ادیسون یک بار کاندید شد پا پس کشید.

ادیسون کاندیدا هیپرپارا

Lab test هایپرپارا:

۱) $\downarrow$ Ca (۵-۷) و $\uparrow$ P (۷-۱۲) EKG: $\uparrow$ QT

۲) سطح Mg طبیعی است.

۳) سطح PTH $\downarrow$

۴) سطح ALKP $\downarrow$

هیپرپاراتیروئیدیسم

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 سودو هیپوپارا دیده می‌شود. علائم به صورت درگیری استخوانی بوده که در ۴-۷ ماهگی بهبود می‌یابد.

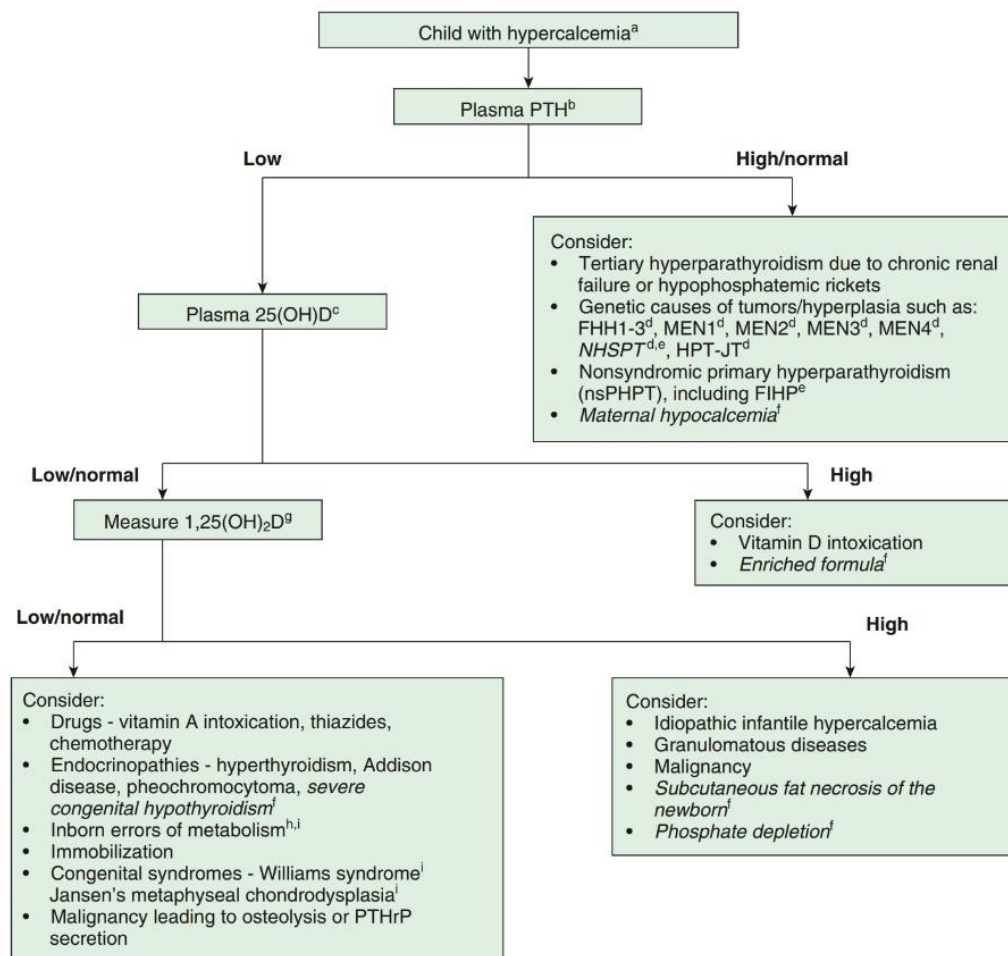


Fig. 613.1 Algorithm illustrating the clinical approach to investigation of causes of hypercalcemia in a child. ^aConfirm hypercalcemia, defined as plasma (or serum) adjusted calcium >10.5 mg/dL (2.60 mmol/L) or ionized calcium >5.25 mg/dL (1.32 mmol/L). ^bPTH, parathyroid hormone. ^c25(OH) D, 25-hydroxyvitamin D. ^dFHH1-3, familial hypocalciuric hypercalcemia types 1-3; MEN1, multiple endocrine neoplasia type 1; MEN2, multiple endocrine neoplasia type 2; MEN3, multiple endocrine neoplasia type 3; MEN4, multiple endocrine neoplasia type 4; NSHPT, neonatal severe primary hyperparathyroidism; HPT-JT, hyperparathyroid–jaw tumor syndrome. ^eFIHP, Familial isolated hyperparathyroidism. ^fConditions affecting neonates (shown in italics). ^g1,25(OH)₂D, 1,25-dihydroxyvitamin D. ^hInborn errors of metabolism, for example, hypophosphatasia, congenital lactase deficiency (CLD), and blue diaper syndrome. ⁱThese syndromes may be associated with dysmorphic features, for example, Williams syndrome, Jansen metaphyseal chondrodysplasia, and hypophosphatasia. PTHrP, parathyroid hormone-related peptide. (From Stokes VJ, Nielsen MF, Hannan FM, Thaller RV. Hypercalcemic disorders in children. *J Bone Miner Res.* 2017;32:2157–2170, Fig. 2.)