



سرشناسه	وفایی، ایمان، ۱۳۶۵-
عنوان و نام پدیدآور	مباحث غدد کودکان ۲: کتاب جامع آمادگی آزمون ارتقاء و مورد ۱۴۰۴ و فوق تخصص / Nelson Text Book Of Pediatrics 2024
مشخصات نشر	ترجمه و تلخیص ایمان وفایی.
مشخصات ظاهری	تهران: کاردیا، ۱۴۰۴.
شابک	۱۶۸ص: مصور(رنگی)، جدول، نمودار(رنگی).
وضعیت فهرست نویسی	۴۷۵۰۰۰۰ریال 5-197-404-622-978 شابک دوره 1-195-404-622-978
یادداشت	فیپا
عنوان دیگر	کتاب حاضر ترجمه و تلخیص بخش‌هایی از کتاب " Nelson textbook of pediatrics, 22st. ed, 2024" را برت.ام. کلیگمن... [و دیگران] است.
موضوع	اصول طب کودکان.
	پزشکی کودکان -- هورمون‌شناسی
	Pediatric endocrinology
	پزشکی کودکان
	Pediatrics
	پزشکی کودکان -- هورمون‌شناسی -- آزمون‌ها و تمرین‌ها
	Pediatric endocrinology -- Examinations, questions, etc.
	پزشکی کودکان -- آزمون‌ها و تمرین‌ها
	Pediatrics -- Examinations, questions, etc.
	کلیگمن، رابرت، ۱۹۵۵ - م.
	Kliegman, Robert
	نلسون، والدو امرسون، ۱۸۹۸-۱۹۹۷ م. اصول طب کودکان
	RJ۴۱۸
	۹۲۴/۶۱۸
	۹۱۷۶۴۰۰
	فیپا
شناسه افزوده	
شناسه افزوده	
شناسه افزوده	
رده بندی کنگره	
رده بندی دیویی	
شماره کتابشناسی ملی	
اطلاعات رکورد کتابشناسی	

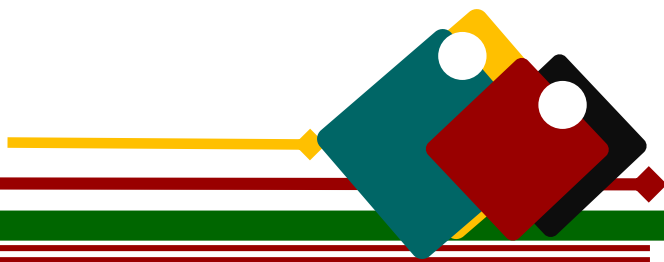
کتاب: مباحث غدد کودکان ۲ برگرفته از کتاب	چاپ و لیتوگرافی: رزیدنت یار
"Nelson Text Book Of Pediatrics 2024 (edition 22)" است.	نوبت چاپ: اول ۱۴۰۴
ترجمه و تلخیص: دکتر ایمان وفایی	شابک: ۹۷۸-۶۲۲-۴۰۴-۱۹۷-۵
ناشر: انتشارات کاردیا	شابک دوره ۱-۱۹۵-۴۰۴-۶۲۲-۹۷۸
صفحه آرا: رزیدنت یار - منیره امیری مقدم	۴۷۵۰۰۰ تومان
طراح و گرافیک: رزیدنت یار - مهرداد فیضی	

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

شماره تماس: ۶۶۴۱۹۵۲۰-۲۱، ۸۸۹۴۵۲۰۸-۲۱، ۸۸۹۴۵۲۱۶-۲۱، شماره تماس ویژه: ۹۱۰۹۵۹۶۷-۲۱

www.residenttyar.com

هر گونه کپی‌برداری از این اثر پیگرد قانونی دارد.



مباحث غدد کودکان ۲

کتاب جامع آمادگی آزمون ارتقاء و بورد ۱۴۰۴

Nelson Text Book Of Pediatrics 2024

ترجمه و تلخیص



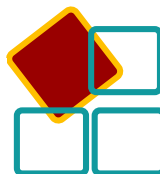
دکتر ایمان وفایی

بورده تخصصی کودکان، نوجوانان و تکامل

رتبه ۲ کشوری فوق تخصص کودکان

دستیار فوق تخصص ریه کودکان

فهرست مطالب



فصل ۶۱۴ - فیزیولوژی غدد آدرنال	۱۱
فصل ۶۱۵ - آدرنال	۱۳
سوالات و پاسخنامه فصل آدرنال	۲۹
فصل ۶۱۶ - CAH	۳۱
سوالات و پاسخنامه فصل CAH	۴۳
فصل ۶۱۷ - تومور آدرنوکورتیکال	۴۷
فصل ۶۱۸ - تومورهای آدرنوکورتیکال	۵۱
فصل ۶۱۹ - سندرم کوشینگ	۵۳
سوالات و پاسخنامه فصل سندرم کوشینگ	۵۹
فصل ۶۲۰ - آلدوسترون‌بسم اولیه	۶۱
فصل ۶۲۱ - فئوکروسیتوما	۶۳
فصل ۶۲۲ - عملکرد گنادها	۶۷
سوالات و پاسخنامه فصل عملکرد گنادها	۶۹
فصل ۶۲۳ - کم کاری testis	۷۱
سوالات و پاسخنامه فصل کم کاری testis ها	۷۵
فصل ۶۲۴ - بلوغ زودرس کاذب ناشی از تومورهای بیضه	۷۷
فصل ۶۲۵ - ژنیکوماستی	۷۹
سوالات و پاسخنامه فصل ژنیکوماستی	۸۱
فصل ۶۲۶ - کم کاری تخمدان	۸۳
سوالات و پاسخنامه فصل کم کاری تخمدان	۹۱
فصل ۶۲۷ - بلوغ زودرس کاذب ناشی از ضایعات تخمدان	۹۳

فصل ۶۲۸ - اختلالات تکامل جنسی.....	۹۷
سوالات و پاسخنامه فصل اختلالات تکامل جنسی.....	۱۱۷
فصل ۶۲۹ - دیابت شیرین.....	۱۱۹
سوالات و پاسخنامه فصل دیابت شیرین.....	۱۵۹

فیزیولوژی غدد آدرنال

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 ۸-۱۰ 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 ایمنولوژیک: مهار عملکرد هیستامین و سیتوکین‌های التهابی ← مهار التهاب، ↑ PMN، ↓ پاسخ التهابی



(۵) اثرات استخوانی: کاهش جذب Ca و کاهش بازجذب P و Ca کلیوی که باعث کاهش سطح Ca سرم و استئوپروز، هیپوپاراتیروئیدی ثانویه می‌شود.

(۶) اثرات پوستی: اشکال در ترمیم زخم، آتروفی پوستی

(۷) اثرات CNS:

↓ ادم مغزی، تحریک اشتها، ↓ 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.

تومور آدرنو کورتیکال

کارسینوم آدرنو کورتیکال:

Table 617.1	Genes Involved in Adrenal Neoplasia		
SYNDROME	ADRENAL NEOPLASIA TYPE	GENE	OTHER PHENOTYPE
Li-Fraumeni syndrome	Adrenocortical carcinoma	TP53	Sarcoma, choroid plexus tumor, brain cancer, early breast cancer, leukemia, lymphoma
Multiple endocrine neoplasia type 1	Diffuse hyperplasia, nodular hyperplasia, adrenal adenoma, adrenocortical carcinoma	MENIN	Foregut neuroendocrine tumors, pituitary tumors, parathyroid hyperplasia or tumors, collagenoma, angiofibroma
Lynch syndrome	Adrenocortical carcinoma	MSH2, MSH6, MLH1, PMS2	Colorectal cancer, endometrial cancer, sebaceous neoplasms, ovarian cancer, pancreatic cancer, brain cancer
Beckwith-Wiedemann syndrome	Adrenal adenoma, adrenocortical carcinoma	IGF2, CDKN1C, H19 methylation changes on 11p15	Macrosomia, hemihypertrophy, macroglossia, omphalocele, ear pits; Wilms tumor, hepatoblastoma
Familial adenomatous polyposis coli	Bilateral macronodular adrenal hyperplasia, aldosterone-producing adenoma, adrenocortical carcinoma	APC	Intestinal polyps, colon cancer, duodenal carcinoma, thyroid cancer, desmoid tumor, supernumerary teeth, congenital hypertrophy of the retina, osteoma, epidermoid cysts
Neurofibromatosis type 1	Adrenocortical carcinoma, pheochromocytoma	NF1	Malignant peripheral nerve sheet tumor, café-au-lait spots, neurofibroma, optic glioma, Lisch nodule, skeletal abnormalities
ADRENAL ADENOMA AND CARCINOMA			
Carney complex	Primary pigmented nodular adrenal disease, adrenocortical carcinoma	PRKAR1A	Large-cell calcifying Sertoli cell tumors, thyroid adenoma, myxoma, somatotroph pituitary adenoma, lentiginos
	Primary pigmented nodular adrenal disease	PDE8B or PDE11A	
Overexpression of steroidogenic factor-1	Adrenal adenoma, adrenocortical carcinoma	Somatic amplification of NR5A1	
McCune-Albright syndrome	Nodular hyperplasia, cortisol-secreting adenoma Cortisol-secreting adenomas	Activating somatic mosaic variant of GNAS Activating somatic variant in PRKACA	Hyperfunction of bone (producing fibrous dysplasia), gonads, thyroid, and pituitary
Somatic pathogenic variants	Adrenocortical carcinoma	CDKN2A, CTNNB1, DAXX, MED12, MEN1, RB1, TERT, or TP53	
PRIMARY ALDOSTERONISM			
Genetic causes of excess cortisol and aldosterone secretion	Hypertrophy of zona glomerulosa, aldosterone-producing adenoma	Germline or somatic activating variant in KCNJ5	type 2B also may include multiple mucosal neuromas and intestinal ganglioneuromas, a marfanoid habitus, and other skeletal abnormalities
	Aldosterone-producing adenoma	Germline variants in CYP11B2, CLCN2, or CACNA1H	
	Aldosterone-producing adenoma	Germline and somatic activating variants in CACNA1D	
	Aldosterone-producing adenoma	Somatic variants in ATP1A1, ATP2B3, CTNNB1, or APC	
Pheochromocytoma			
von Hippel-Landau syndrome	Pheochromocytoma	VHL	Retinal and central nervous system hemangioblastomas, renal clear cell carcinomas
Multiple endocrine neoplasia syndromes MEN2A and MEN2B	Pheochromocytoma	RET	Medullary thyroid carcinoma and parathyroid tumors;
	Pheochromocytoma, often malignant	SDHB, SDHD, SDHC, SDHA, SDHAF2, MAX, TMEM127	Paragangliomas, sometimes associated with gastrointestinal stromal tumors and/or pulmonary chondromas (Carney-Stratakis dyad or triad)



۱. سندرم لی فرامنی:

با علائم ذیل مشخص می‌شود:

- کارسینوم آدرنوکورتیکال
- سارکوم
- تومور شبکه کوروئید
- کانسر مغز
- کانسر پستان زودرس
- لوکمی
- لنفوم

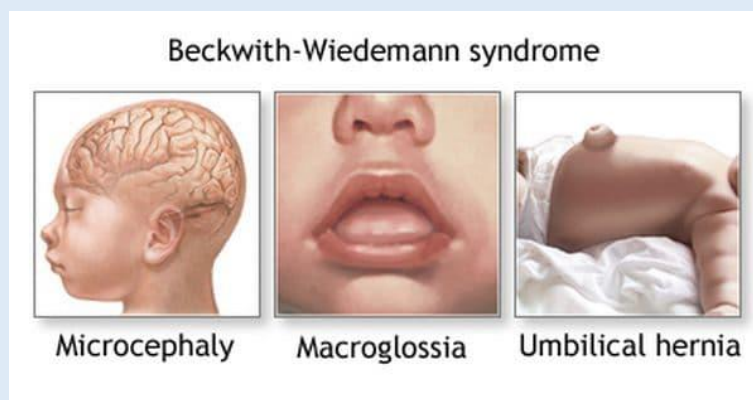
در این سندرم ژن TP53 دچار موتاسیون می‌گردد.

۲. سندرم بک وید وایدمن:

دارای خصوصیات ذیل است:

- آدنوم آدرنال
- کارسینوم آدرنوکورتیکال
- ماکروزومی
- همی هیپرتروفی
- ماکروگلوسی
- افتالموس
- ناهنجاری گوش
- تومور ویلمز
- هیپاتوبلاستوم

این شکل از خارج از کتاب برای تفهیم سندرم بک وید واید من آورده شده است.



فئوکروسیتوما

فئوکروسیتوما تومور ترشح کننده کاتکل آمین با منشأ سلول‌های کرومافینی است.

منشأ تومور:

نکته: شایع‌ترین مکان آن مدولای آدرنال است. همچنین در هر جایی از زنجیره سمپاتیک شکمی، نواحی اطراف آدرنال، مثانه، دیواره حالب، قفسه سینه و نواحی گردن دیده می‌شود.
در ۲۰٪ موارد دوطرفه است ولی اکثراً یک طرفه به خصوص سمت راست است.
نکته: در ۱۰٪ موارد فئوکروسیتوما و در رده سنی ۱۴-۶ ساله رخ می‌دهد.

همراهی‌ها:

- (۱) سندرم فون هیپل لیندو:
همانژیوبلاستوم CNS، شبکیه، RCC، فئوکروسیتوما
- (۲) MEN2A
- (۳) MEN2B
- (۴) TS: همراه با سندرم استورج وبر - آتاکسی تلانژکتازی نوروفیبروماتوز می‌باشد.

علائم بالینی:

۱. HTN:

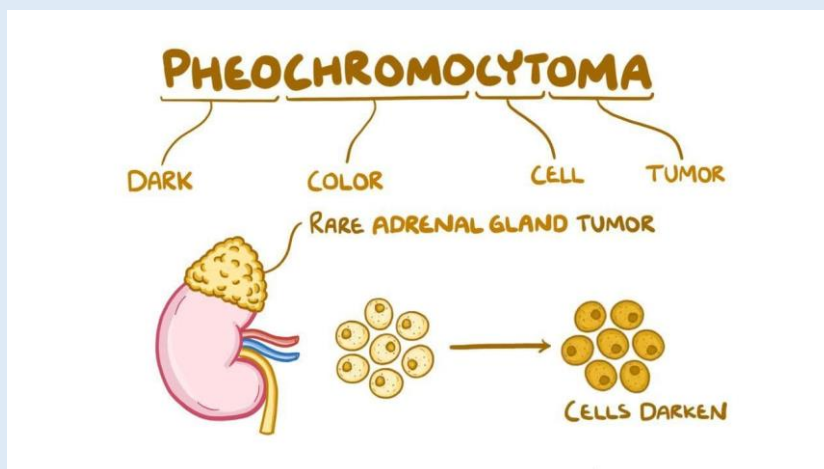
به علت ترشح اپی نفرین و نوراپی نفرین است.
SBP حدود ۱۸۰-۲۶۰ mmHg و ۱۲۰-۲۱۰ dBp می‌باشد.
در اطفال BP اکثراً مداوم است تا حمله‌ای.

علائم شایع عبارتند از:

سردرد - تپش قلب - تعریق - درد شکمی، سرگیجه، رنگ پریدگی، تهوع و استفراغ
اثرات افزایش BP عبارتند از:
بزرگی قلب - ادم پایی - هموراژی - اگزودای شبکیه
نکته: افزایش وزن نخواهند داشت، کاشکسی شدید وجود دارد.



این شکل از خارج از کتاب برای تفهیم سندرم فئوکروسیتوما آورده شده است.



علائم آزمایشگاهی:

- ↑ کاتکل آمین‌ها و متابولیت‌های آن در ادرار و خون
- افزایش کاتکل آمین‌ها باعث ↑ تولید اپی‌نفرین و نوراپی‌نفرین می‌گردد.
- در کودکان افزایش نوراپی‌نفرین وجود دارد.
- نکته ۱۰٪ امتحانی:** سطح افزایش یافته متانفرین سرم به نفع فئوکروسیتوما است، حساسیت و ویژگی بالایی دارد.
- نکته:** ترشح ادراری VMA که متابولیت اصلی اپی‌نفرین و نوراپی‌نفرین است، افزایش می‌یابد.

تصویربرداری:

- CT یا MRI برای تشخیص تومورهای آدرنال به کار می‌رود.
- MIBG برای یافتن تومورهای خارج آدرنال به کار می‌رود.
- درمان:** جراحی می‌باشد.
- که قبل از جراحی از α بلوکر و β آدرنرژیک استفاده می‌گردد.
- راه: الف ← ب ← ج
- آلفا بلوکر ← بتا آگونیست ← جراحی

بلوغ زودرس کاذب ناشی از تومورهای بیضه

(۱) تومور سلول لایدیک:

- ✓ اکثراً یک طرفه و خوش خیم است.
- ✓ بیضه‌ها نامتقارن هستند.
- ✓ اغلب در سنین ۵ تا ۹ سالگی رخ می‌دهد.

علائم بالینی:

بلوغ زودرس، ژنیکوماستی، بزرگ نامتقارن بیضه‌ها

تشخیص:

- (۱) افزایش تستسترون پلاسمایی و سرکوب LH و FSH
- (۲) سونوگرافی در موارد غیر قابل لمس
- (۳) اثبات با FNA می‌باشد.

درمان: جراحی + کموتراپی

(۲) تومور Sex cord:

در اثر تولید بیش از حد آروماتاز مثل ژنیکوماستی در پسران رخ می‌دهد.
اکثراً با پوتز جگرز همراه است.

This image shows a full page of a document template. It consists of approximately 20 horizontal blue dashed lines spaced evenly across the page, providing a guide for handwriting practice. The lines are light blue and have a regular dash pattern. There is no text or other content on the page.

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 خوش‌خیم 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 اولییر و مافوچی در ارتباط است.

✓ اجسام کال اکسندر وجود دارد.

call exner $\cong$ call expensive

گران (گرانولوزا)

✓ Lab: $\uparrow$ استرادیول پلاسما/ سرکوب گنادوتروپین‌ها که به GnRH پاسخ نمی‌دهد/ $\uparrow$ AMH / $\uparrow$ AFP / $\uparrow$ 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 حسی‌ها 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:

■ گنادوبلاستوم‌ها:

- باعث بلوغ زودرس هتروسکچوال می‌شود.
- راه: گنادوبلاستوم کاری آدم رو زود بالغ می‌کند.

- ✓ ویریلیزاسیون
- ✓ بزرگی کلیتوریس
- ✓ رشد موهای جنسی
- ✓ آکنه

- تستسترون و آندروستندیون ↑ می‌یابد.
- سطح گنادوتروپین ↓ می‌یابد.
- اگر کروموزوم Y وجود داشته باشد باید گنادکتومی پروفیلاکتیک انجام شود.

دیابت شیرین

این فصل مهم‌ترین فصل کل غدد می‌باشد و در نلسون ۲۰۲۴ کلا تغییر کرده است.

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.

دیابت نوع I:

۱۰ درصد از موارد دیابت را شامل می‌شود.

بیشترین میزان دیابت در دوران کودکی را شامل می‌شود.

از نظر درگیری، جنس مؤنث و مذکر را به یک نسبت درگیر می‌کند.

دو پیک سنی دارد:

۵-۷ سالگی در سن مدرسه که در زمینه علل عفونی رخ می‌دهد.

دوران بلوغ: همزمان با رشد ناگهانی به دلیل استروئیدهای گنادی و هورمون‌های رشد می‌باشد که آنتاگونیست انسولین است.

ژنتیک:

شیوع DM1:

در جمعیت عمومی ۰/۴٪

در خواهران و بیماران ۶٪

دوقلوهای دوتخمی ۶-۱۰٪

دوقلوهای تک تخمی ۳۰-۶۵٪

نکته: میزان خطر ابتلا به دیابت در والدین فرد افزایش می‌یابد.



در مادران دیابتی و احتمال ابتلای فرزندان ۳-۴٪ و در پدران دیابتی خطر دیابت ۵-۶٪ می‌باشد.

نکته: مهم‌ترین ژن‌ها در DMI، MCH، روی کروموزوم ۶ و MCH کلاس II خیلی قوی با DMII در ارتباط است.

نکته: ارتباط قوی بین ابتلا به DMI و ال‌های DR3 و DR4 وجود دارد.

وجود آسپاراتات اکثراً در جمعیت سفید پوستان محافظت کننده است.

فاکتورهای محیطی:

- عفونت‌های ویروسی:

سندرم سرخجه مادرزادی:

عفونت قبل از تولد سرخجه با افزایش پاسخ خودایمنی سلول‌های β همراه بوده و در ۴۰٪ از موارد DMI دیده می‌شود.

نکته: رابطه‌ای بین DMI با عفونت سرخجه بعد از تولد و استفاده از واکسن سرخجه وجود ندارد.

انتروویروس‌ها:

بیشتر باعث DMI می‌گردد.

اوربون:

باعث بروز پاسخ خودایمنی سلول‌های β در دیابت نوع I می‌گردد.

برخی از عفونت‌ها نقش محافظتی در ایجاد DM دارند.

- رژیم غذایی:

تغذیه با شیر مادر باعث کاهش ریسک DMI می‌گردد (احتمالاً تأخیر در مواجهه با پروتئین شیر گاو است).

مواجهه زودهنگام با پروتئین‌های شیر گاو و گلوتن باعث افزایش خطر ابتلا به بیماری‌های خودایمنی و DMI می‌شود.

از جمله فاکتورهای دیگر عبارتند از: W_3 ، Vit D، Vit C، Zn و Vit E

نکته: استرس‌های روانی باعث $\uparrow$ خطر ابتلا به DMI می‌گردد.

پاتوژنز DMI:

(۱) در دیابت تیپ I، ژنتیک باعث یک پروسه خودایمنی است که باعث تخریب سلول‌های β پانکراس می‌گردد که باعث کمبود انسولین می‌شود.

(۲) دوره Honey moon چیست؟

در این دوره هنوز مقداری سلول β پانکراس وجود دارد و در این دوره باعث بهبود نسبی می‌گردد.

با سپری شدن زمان این سلول‌ها از بین می‌رود و منجر به دیابت نوع I می‌گردد.

پیشگیری اولیه از بروز دیابت I:

(۱) به تأخیر انداختن مواجهه با پروتئین‌های شیر گاو و غلات