

طبابت، پیوند خرد و مهر است؛

خرد برای درمان، و مهر برای انسان

سرشناسه	وفایی، ایمان، ۱۳۶۵
عنوان و نام پدیدآور	مباحث غدد کودکان: کتاب جامع آمادگی آزمون ارتقاء و بورد و فوق تخصص ۱۴۰۶ به همراه سوالات ارتقا و بورد و فوق تخصص سنوات قبل /Nelson Text Book Of Pediatrics 2024 ترجمه و تلخیص ایمان وفایی.
مشخصات نشر	تهران: کاردیا، ۱۴۰۵.
مشخصات ظاهری	۳۰۲ ص .: مصور، جدول
شابک	ریال شابک: ۸-۴۵۱-۴۰۴-۶۲۲-۹۷۸
مدیر تولید و برنامه ریزی	الهه شهدادی
وضعیت فهرست نویسی	فیپا
یادداشت	کتاب حاضر برگرفته از کتاب "Nelson textbook of pediatrics, 22nd. ed, c2024" به ویراستاری رابرت کلیگمن... [و دیگران] است.
عنوان دیگر	اصول طب کودکان.
موضوع	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.
شناسه افزوده	کلیگمن، رابرت، ۱۹۵۵ - م.
شناسه افزوده	Kliegman, Robert
شناسه افزوده	نلسون، والدو امرسون، ۱۸۹۸-۱۹۹۷م . اصول طب کودکان
رده بندی کنگره	RJ۴۱۸
رده بندی دیویی	۹۲۴/۶۱۸
شماره کتابشناسی ملی	۱۰۳۲۵۹۹۰
اطلاعات رکورد کتابشناسی	فیپا

کتاب: مباحث غدد کودکان برگرفته از کتاب "Nelson Text Book Of Pediatrics 2024 (edition 22)" است.

ترجمه و تلخیص: دکتر ایمان وفایی

ناشر: انتشارات کاردیا

صفحه‌آرا: رزیدنت‌یار- صبا درخشان فرد

طراح و گرافیست: رزیدنت‌یار- مهراد فیضی

چاپ و لیتوگرافی: رزیدنت‌یار

نوبت چاپ: اول ۱۴۰۵

شابک: ۸-۴۵۱-۴۰۴-۶۲۲-۹۷۸

بهاء: تومان

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

شماره تماس: ۶۶۴۱۹۵۲۰ – ۶۶۴۸۱۴۷۲ – ۰۲۱، ۶۶۴۸۱۷۳۴ – ۰۲۱، شماره تماس ویژه: ۹۱۰۹۵۹۶۷– ۰۲۱

www.residenttyar.com

هر گونه کپی‌برداری از این اثر پیگرد قانونی دارد.

مباحث غدد کودکان

کتاب جامع آمادگی آزمون ارتقاء و بورد ۱۴۰۶ همراه با سوالات تشریحی ارتقا و بورد و فوق تخصص سنوات قبل

Nelson textbook of pediatrics, 22nd. ed, c2024

ترجمه و تلخیص

دکتر ایمان وفایی

بورد فوق تخصصی ریه کودکان

رتبه ۲ کشوری آزمون فوق تخصص کودکان

استادیار و عضو هیئت علمی دانشگاه علوم پزشکی تبریز

مقدمه ناشر

به نام خداوند زیبایی ها

سپاس و ستایش، سزاوار پروردگاری است که کرامتش بی‌کران، رحمتش بی‌پایان و راه دانش را چراغی برای تعالی انسان قرار داد؛ آن‌که به انسان آموخت، اندیشه را در جانش نشاند و قلم را به او سپرد تا آنچه را می‌آموزد، به دیگران نیز بیاموزد و چراغی از چراغ‌های دانایی را روشن نگاه دارد.

دانش، امانتی است که هر نسل از نسل پیشین به میراث می‌گیرد و بر غنای آن می‌افزاید؛ و پزشکی، در میان دانش‌ها، آمیخته‌ای شگفت از **دانش، خرد، تجربه و مهر** است. طبیب تنها با بیماری روبه‌رو نیست؛ با انسانی مواجه است که رنج، امید و زندگی خویش را به دستان او سپرده است.

پروردگارا، ما را از جویندگان راستین حقیقت و از شاکران نعمت دانایی قرار ده؛ یاری‌مان کن که در راه آموختن، از جست‌وجو بازنایستیم، در داوری به خرد تکیه کنیم و آنچه را می‌آموزیم، با امانت، دقت و شایستگی به آیندگان بسپاریم.

رزیدنت‌یار در نزدیک به دو دهه فعالیت در عرصه آموزش پزشکی، با باور به همین رسالت، کوشیده است پلی میان **دانش روزآمد، تجربه استادان و نیازهای واقعی جامعه پزشکی** باشد؛ بستری که در آن آموزش، تنها انتقال محفوظات نیست، بلکه تلاشی برای فهم عمیق‌تر، اندیشیدن دقیق‌تر و ساختن پزشکی توانمندتر است.

اثر پیشِ رو حاصل همین نگاه است؛ تلاشی برای گردآوری و سامان‌دهی دانشی گسترده در حوزه **اطفال** و تبدیل آن به محتوایی منسجم، مفهوم‌محور و روان که مطالعه و به‌کارگیری آن را برای مخاطب آسان‌تر سازد. این اثر با بهره‌گیری از منابع و رفرنس‌های معتبر و با کوشش مؤلف گرامی در مفهوم‌سازی و روان‌سازی مباحث تدوین شده و پس از عبور از فرآیند کنترل و ارزیابی علمی رزیدنت‌یار و بررسی جمعی از اساتید، موفق به کسب **رتبه A در ارزیابی کیفی رزیدنت‌یار** شده است.

امید است این کتاب، تنها مجموعه‌ای از صفحات و مطالب نباشد؛ بلکه **همراهی باشد در مسیر آموختن، اندیشیدن و بهتر طبابت کردن** باشد که هر دانشی که از این صفحات می‌آموزید، روزی در نجات جانی، آرامش بیماری و روشن‌تر شدن چراغ زندگی انسانی به کار آید.

به امید آنکه دانش، با مهر همراه شود؛ و طبابت، شایسته‌ترین جلوه این همراهی باشد.

مدیرمسئول انتشارات

مرجان پورندیم

مقدمه مولف

با سلام و عرض ادب خدمت همکاران گرامی

از ابتدای ورود به عرصه مقدس پزشکی همواره سعی در نگارش کتب پزشکی به صورت تمام رنگی جهت استفاده همکاران گرانقدرم داشته‌ام تا بتوانم قدم هر چند کوچک در عرصه پزشکی برداشته باشم.

جهت مطالعه این کتاب نکات ذیل را خدمتتان یادآور می‌شوم:

۱. نکاتی بصورت بیشتر بدانید در متن کتاب برای توضیح مطالب مطرح گردیده است.

۲. مواردی که در نلسون ۲۰۲۴ تغییر نموده یا اضافه شده است کاملا مشخص گردیده است تا همکاران بتوانند نکات جدید را با دقت بیشتر مطالعه نمایند چرا که تجربه نشان داده است طراحان محترم سؤال نگاه ویژه‌ای به این مباحث دارند.

۳. سؤالات ارتقاء و بورد تخصصی سال‌های اخیر در پایان هر فصل آورده شد.

۴. از خدمات دیگری که برای شما عزیزان در این کتب انجام دادم آوردن سؤالات فوق تخصص در متن کتاب برای تفهیم بیشتر مطالب می‌باشد.

۵. تصاویر مهم کتاب با توضیح کافی در هر مبحث گنجانده شده است تا با خواندن این مجموعه بتوانید برای آزمون بورد شفاهی (KFP) نیز همزمان آمادگی لازم را بیابید.

۶. از دیگر ویژگی‌هایی که برای این مجموعه می‌توان نام برد این است که در پایان هر مبحث نکاتی با نام افشره آورده شده است که بتوان جمع‌بندی کوتاهی در پایان هر فصل داشت.

۷. همکاران گرامی طبق اصول خلاصه‌نویسی بر این باورم که مطالب مشترک در کتب مختلف بهتر است در جایگاه خودشان عنوان گردد، زیرا که علاوه‌بر حافظه نوشتن و خواندن و شنیدن، حافظه تصویری مهم‌ترین حافظه‌ای است که به کمک افراد می‌آید تا مطالب را فراگیرند.

۸. از نقاط قوت دیگر این مجموعه گنجاندن تصاویر خارج از کتاب برای سندرم‌های مهمی می‌باشد که در کتاب نمونه مشابه نداشته که این امر منجر به یادگیری بسیار مفهومی مطالب خواهد شد.

همیشه بر این باور هستم که در ابتدای راه هستیم و برای رسیدن به قله موفقیت باید راه‌های طولانی طی کنیم. امیدوارم با مطالعه مجموعه فوق همکاران گرامی بتوانند بهترین نتیجه را در آزمون‌های ارتقاء و بورد به‌دست آورند.

در پایان از زحمات پدرم، دکتر باقر وفایی متخصص اعصاب و روان استاد دانشگاه و مادرم مربی دانشگاه نهایت قدردانی و تشکر دارم که همواره راهنما، همراه و کارگشایم بوده‌اند. همچنین از تمام همکاران خود در مجموعه رزیدنت یار بخصوص مدیر مسئول محترم آقای دکتر فیضی و آقای دکتر رسولی نهایت سپاس را دارم.

در صورت وجود هرگونه سؤال می‌توانید سؤالات خود را در اینستاگرام از طریق لینک زیر بپرسید:

https://instagram.com/dr.i.vafaei

دکتر ایمان وفایی

رتبه دو کشوری آزمون فوق تخصص کودکان

بورد فوق تخصصی ریه کودکان

استادیار و عضو هیئت علمی دانشگاه علوم پزشکی تبریز

فهرست مطالب

فصل ۵۹٤ : هورمون های هیپوتالاموس و هیپوفیز ۱۱
فصل ۵۹۵ : کم کاری هیپوفیز ۱۷
سوالات و پاسخنامه فصل ۵۹۵ ..... ۲۹
فصل ۵۹۶ : دیابت بی مزه ۳۳
سوالات و پاسخنامه فصل ۵۹۶ ..... ۳۷
فصل ۵۹۷ : سایر اختلالات متابولیسم و کارکرد آرژنین و وازوپرسین ۳۹
سوالات و پاسخنامه فصل ۵۹۷ ..... ٤۵
فصل ۵۹۸ : پرکاری هیپوفیز، بلندی قد ٤۹
سوالات و پاسخنامه فصل ۵۹۸ ..... ۶۱
فصل ۵۹۹ : فیزیولوژی بلوغ ۶۳
سوالات و پاسخنامه فصل ۵۹۹ ..... ۶۷
فصل ۶۰۰ : اختلالات تکامل بلوغ ۶۹
سوالات و پاسخنامه فصل ۶۰۰ ..... ۸۳
فصل ۶۰۱ : تکامل غدد تیروئید ۸۵
فصل ۶۰۲ : اختلالات TBG ۸۷
سوالات و پاسخنامه فصل ۶۰۲ ..... ۸۹
فصل ۶۰۳ : هیپوتیروئیدی ۹۱
سوالات و پاسخنامه فصل ۶۰۳ ..... ۱۰۵
فصل ۶۰٤ : تیروئیدیت لنفوسیتی ۱۰۹
سوالات و پاسخنامه فصل ۶۰٤ ..... ۱۱۳
فصل ۶۰۵ : گواتر ۱۱۵
فصل ۶۰۶ : تیروتوکسیکوز ۱۱۹
سوالات و پاسخنامه فصل ۶۰۶ ..... ۱۲۷
فصل ۶۰۷ : کارسینوم تیروئید ۱۲۹
سوالات و پاسخنامه فصل ۶۰۷ ..... ۱۳۳
فصل ۶۰۸ : سندرم اتوایمیون پلی گلندولار APS ۱۳۵
سوالات و پاسخنامه فصل ۶۰۸ ..... ۱٤۳
فصل ۶۰۹ : MEN ۱٤۵

فصل ۶۱۰ : اختلالات غده پاراتیروئید (هورمون ها و پپتیدهای هموستاز) ۱۴۷
فصل ۶۱۱ : پاراتیروئید ۱۴۹
سوالات و پاسخنامه فصل ۶۱۱ ..... ۱۵۳
فصل ۶۱۲ ـ سودوهایپوپاراتیروئیدی (استئودیستروفی آلبرایت ارثی) ۱۵۵
سوالات و پاسخنامه فصل ۶۱۲ ..... ۱۵۷
فصل ۶۱۳ : هیپرپار اتیروئیدیسم ۱۵۹
سوالات و پاسخنامه فصل ۶۱۳ ..... ۱۶۵
فصل ۶۱۴ : فیزیولوژی غدد آدرنال ۱۶۷
فصل ۶۱۵ : آدرنال ۱۶۹
سوالات و پاسخنامه فصل ۶۱۵ ..... ۱۸۱
فصل ۶۱۶ : CAH ۱۸۳
سوالات و پاسخنامه فصل ۶۱۶ ..... ۱۹۳
فصل ۶۱۷ : تومور آدرنوکورتیکال ۱۹۹
فصل ۶۱۸ : تومورهای آدرنوکورتیکال ۲۰۳
فصل ۶۱۹ : سندرم کوشینگ ۲۰۵
سوالات و پاسخنامه فصل ۶۱۹ ..... ۲۱۱
فصل ۶۲۰ : آلدوسترونیسم اولیه ۲۱۳
فصل ۶۲۱ : فئوکروسیتوما ۲۱۵
فصل ۶۲۲ : عملکرد گنادها ۲۱۷
فصل ۶۲۳ : کم کاری testis ها ۲۲۱
سوالات و پاسخنامه فصل ۶۲۳ ..... ۲۲۵
فصل ۶۲۴ : بلوغ زودرس کاذب ناشی از تومورهای بیضه ۲۲۷
فصل ۶۲۵ ـ ژنیکوماستی ۲۲۹
سوالات و پاسخنامه فصل ژنیکوماستی ۲۳۱
سوالات و پاسخنامه فصل ۶۲۵ ..... ۲۳۱
فصل ۶۲۶ : کم کاری تخمدان ۲۳۳
سوالات و پاسخنامه فصل ۶۲۶ ..... ۲۳۹
فصل ۶۲۷ : بلوغ زودرس کاذب ناشی از ضایعات تخمدان ۲۴۱
فصل ۶۲۸ : اختلالات تکامل جنسی ۲۴۳
سوالات و پاسخنامه فصل۶۲۸ ..... ۲۵۷
فصل ۶۲۹ : دیابت شیرین ۲۵۹
سوالات و پاسخنامه فصل ۶۲۹ ..... ۲۹۳

هورمون‌های هیپوتالاموس و هیپوفیز
Hormones of the Hypothalamus and Pituitary

هیپوفیز قدامی: شش هورمون پپتیدی تولید می‌کند:

۱) GH ← توسط سوماتوتروپ‌ها
۲) PRL ← توسط لاکتوتروپ‌ها
۳) TSH ← توسط تیوتروپ‌ها
۴) POMC ← توسط کورتیکوتروپ
۵) FSH
۶) LH
توسط گونادوتروپ‌ها

POMC پیش‌ساز ACTH است (پرواپیوتیک ملانوتیک کورتیکوتیروپین)

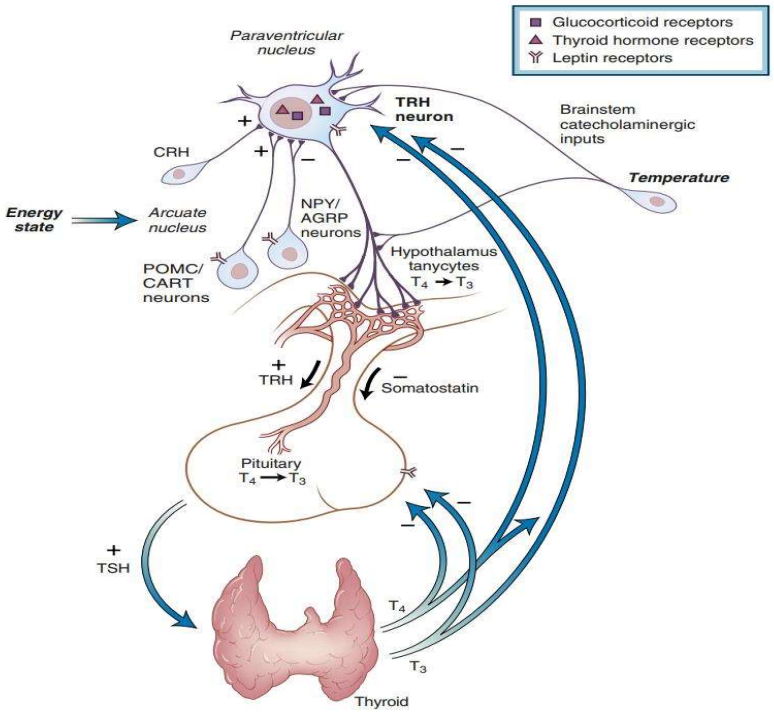


Fig. 594.1 Regulation of the hypothalamic-pituitary-thyroid axis. AGRP, Agouti-related peptide; CART, cocaine- and amphetamineregulated transcript; CRH, corticotropin-releasing hormone; NPY, neuropeptide Y; POMC, proopiomelanocortin; T3, triiodothyronine; T4, thyroxine; TRH, thyrotropin-releasing hormone; 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.)

۱) GH ← ترشح ضربانی دارد.

✓ فاکتورهای تحریک ترشح GH:
- GHRH/ هیپوگلیسمی
- خواب/ گرسنگی
- ورزش
- استرس

✓ فاکتورهای کاهنده ترشح GH: هایپرگلیسمی/ کورتون | هیپوتیروئیدی | سوماتواستاتین

۲) PRL: به صورت دائمی ترشح می‌شود مگر اینکه توسط دوپامین مهار شود.

✓ عوامل ↑ دهنده PRL: ۱) آنتاگونیست دوپامین | ۲) اختلال در ساقه هیپوفیز | ۳) هیپوتالاموس | ۴) هیپوتیروئیدی | ۵) تجویز TRH | ۶) تومور هیپوفیز

✓ عوامل ↓ دهنده PRL: ۱) آگونیست دوپامین | ۲) تخریب هیپوفیز

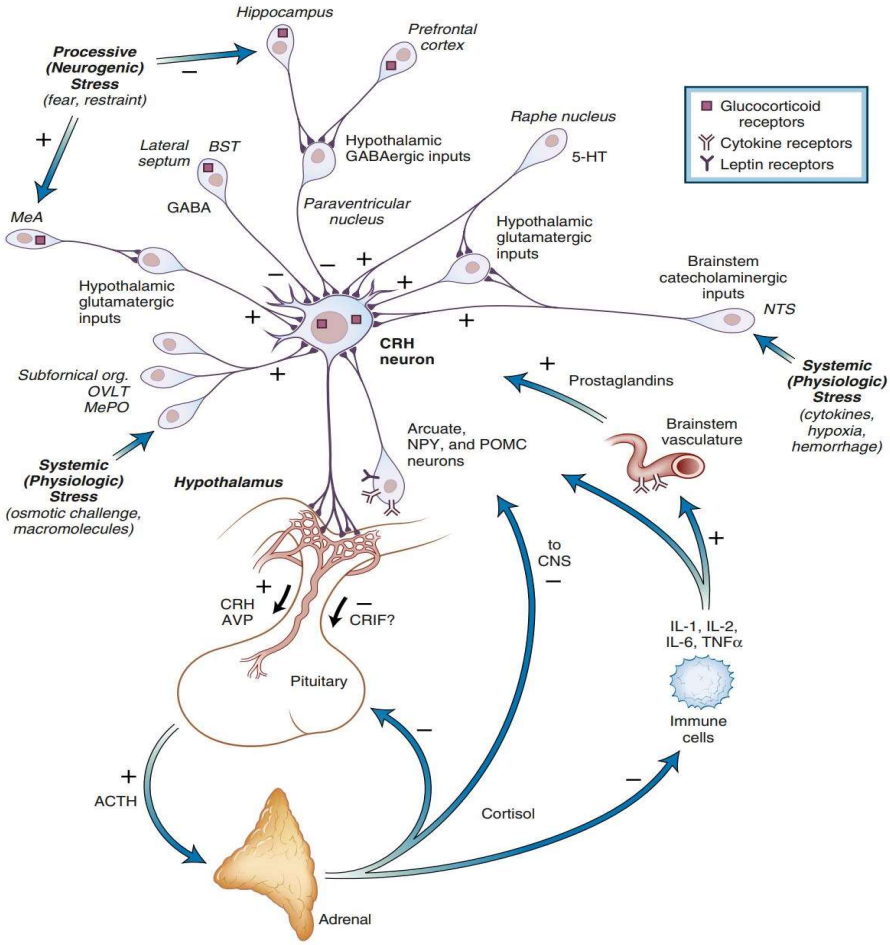


Fig. 594.2 Regulation of the hypothalamic-pituitary-adrenal axis. ACTH, Adrenocorticotropic hormone; AVP, arginine vasopressin; BST, bed nucleus of the stria terminalis; CNS, central nervous system; CRH, corticotropin-releasing hormone; CRIF, corticotropin release–inhibiting factor; GABA, γ-aminobutyric acid; 5-HT, 5-hydroxytryptamine; IL-1, interleukin 1; MeA, medial amygdala; MePO, medial preoptic nucleus; NPY, neuropeptide Y; NTS, nucleus of the tractus solitarius; OVLT, organum vasculosum of the lamina terminalis; POMC, proopiomelanocortin; TNF-α, tumor necrosis factor-α. (From Low MJ. Neuroendocrinology. In Melmed S, Polonsky KS, Larsen PR, Kronenberg HM, eds. Williams Textbook of Endocrinology, 13th ed. Philadelphia: Elsevier; 2016: Fig. 7.18

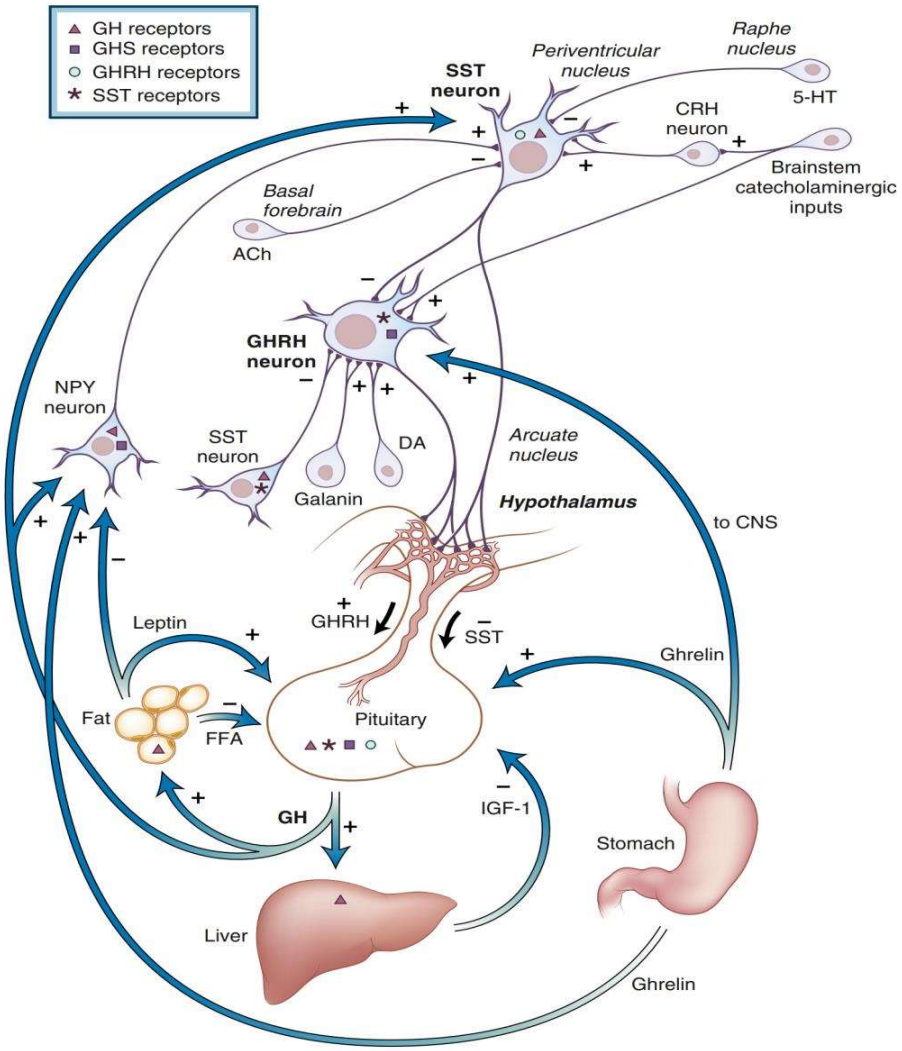


Fig. 594.3 Regulation of the hypothalamic-pituitary-growth hormone (GH) axis. GH secretion by the pituitary is stimulated by GH-releasing hormone (GHRH) and is inhibited by somatostatin (SST). Negative feedback control of GH secretion is exerted at the pituitary level by insulin-like growth factor 1 (IGF-1) and by free fatty acids (FFAs). GH itself exerts a short-loop negative feedback through activation of SST neurons in the hypothalamic periventricular nucleus. These SST neurons directly synapse on arcuate GHRH neurons and project axon collaterals to the median eminence. Neuropeptide Y (NPY) neurons in the arcuate nucleus also indirectly modulate GH secretion by integrating peripheral GH, leptin, and ghrelin signals and projecting to periventricular SST neurons. Ghrelin is secreted from the stomach and is a natural ligand for the GH secretagogue (GHS) receptor that stimulates GH secretion at both the hypothalamic and pituitary levels. On the basis of indirect pharmacologic data, it appears that release of GHRH is stimulated by galanin, γ-aminobutyric acid (GABA), and α2-adrenergic and dopaminergic inputs and inhibited by SST. Secretion of SST is inhibited by muscarinic acetylcholine (ACh) and 5-HT-1D receptor ligands and increased by β2-adrenergic stimuli and corticotropin-releasing hormone (CRH). CNS, Central nervous system; DA, dopamine; 5-HT, serotonin (5-hydroxytryptamine). (From Low MJ. Neuroendocrinology. In Melmed S, Polonsky KS, Larsen PR, Kronenberg HM, eds. Williams Textbook of Endocrinology, 13th ed. Philadelphia: Elsevier; 2016: Fig. 7.22.)

۳) TSH: فاکتورهای مهارکننده TSH: دوپامین / سوماتواستاتین / کورتون

۴) ACTH:

در هیپوفیز شکسته شدن POMC باعث تشکیل ACTH می‌شود.

CRH (روی هیپوتالاموس اثر می‌کند) ← ACTH ← ترشح کورتیزول

بیشترین مقدار ACTH صبح و کمترین مقدار در عصر ترشح می‌شود. ۲ـ۱ ساعت بعد خواب کمترین مقدار ACTH است.

عوامل تحریک ترشح ACTH:
- ۱) CRH
- ۲) AVP
- ۳) اکسی توسین
- ۴) Ang II
- ۵) استرس/ گرسنگی/ هیپوگلیسمی

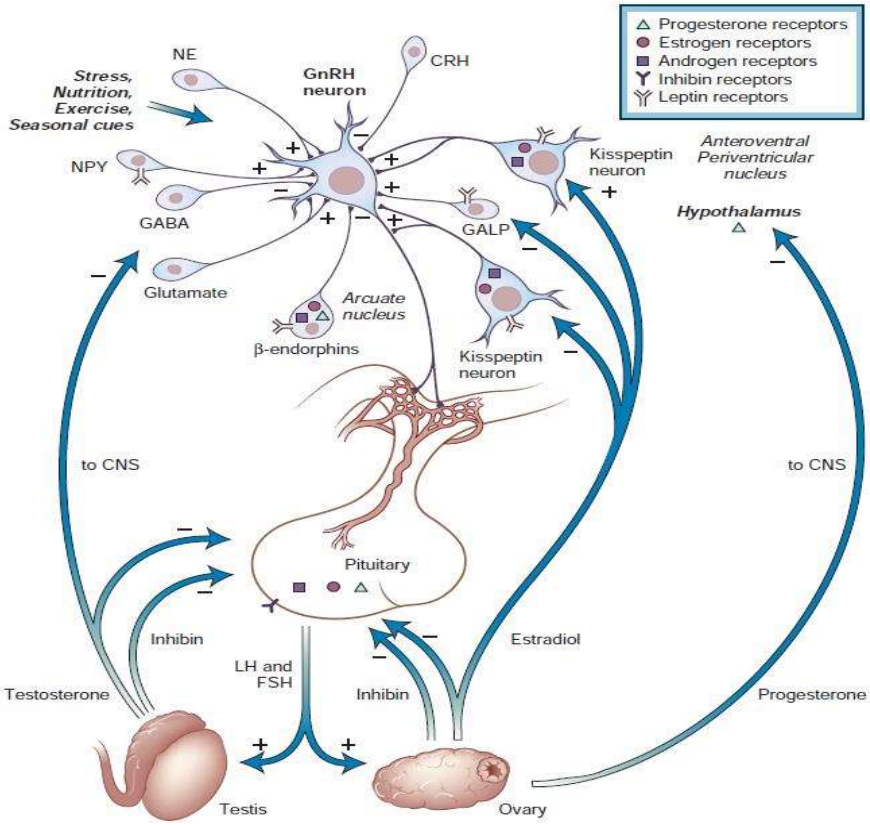
عوامل مهارکننده ACTH:
- ۱) ANP
- ۲) اپیوئید

۵) FSH:
- روی سلول‌های گرانولوزا تخمدان اثر می‌گذارد.
  - تکمیل تکامل تخمدان (prog)
- روی سلول‌های سرتولی اثر می‌کند.
  - گامتوژنز (اسپرم)

۶) LH ← روی سلول‌های تکا تخمدان و سلول‌های لیدیگ بیضه اثر می‌کند.

← تولید استروژن ← تولید تستسترون

ترشح LH توسط اندروژن و ترشح FSH توسط Inhibin مهار می‌شود.



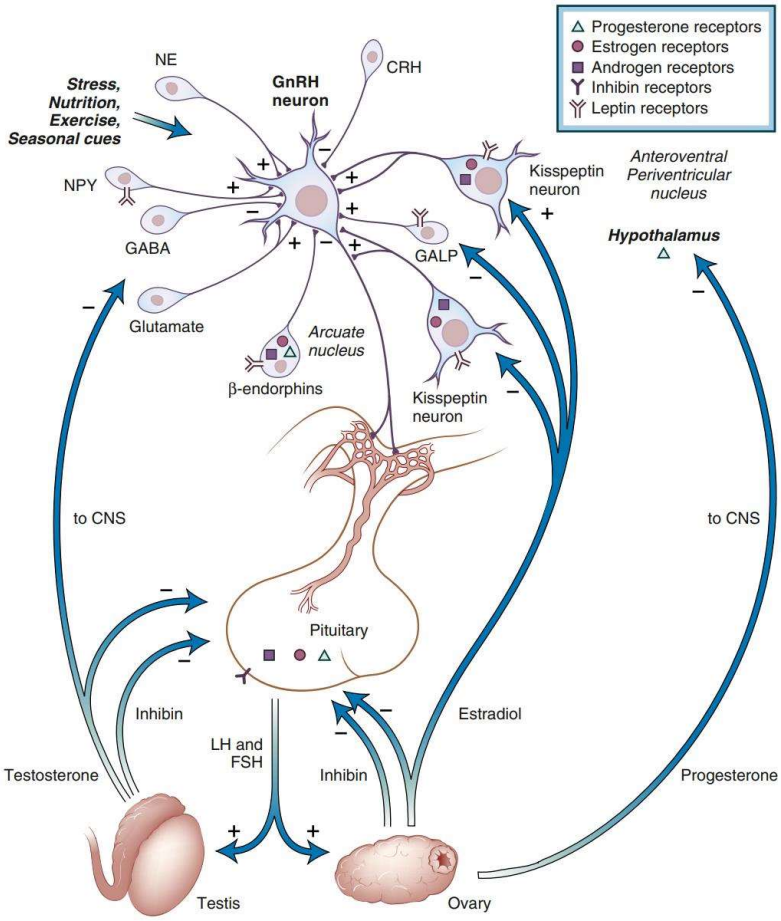


Fig. 594.4 Regulation of the hypothalamic-pituitary-gonadal axis. Schematic diagram of the hypothalamic-pituitary-gonadal axis showing neural systems that regulate gonadotropin-releasing hormone (GnRH) secretion and feedback of gonadal steroid hormones at the level of the hypothalamus and pituitary. CNS, Central nervous system; CRH, corticotropin-releasing hormone; FSH, follicle-stimulating hormone; GABA, γ-aminobutyric acid; GALP, galanin-like peptide; LH, luteinizing hormone; NE, norepinephrine; NPY, neuropeptide Y. (From Low MJ. Neuroendocrinology. In Melmed S, Polonsky KS, Larsen PR, Kronenberg HM, eds. Williams Textbook of Endocrinology, 13th ed. Philadelphia: Elsevier; 2016: Fig. 7.30.)

هورمون‌های هیپوفیز خلفی:

۱) اکسی توسین: این هورمون در زمان لیبر و زایمان انقباض رحم را تحریک می‌کند.

۲) ADH: جهت حفظ آب در کلیه‌ها می‌باشد.

Table 594.1 Hormones of the Hypothalamus and Pituitary Gland

HORMONES	LOCATION	S/I	FUNCTION
ACTH	Anterior pituitary	S	Production and secretion of GCs, MCs, and androgens from adrenal gland
ADH	Posterior pituitary	S	Reabsorption of water into the bloodstream via renal collecting ducts
CRH	Hypothalamus	S	Secretion of ACTH
Dopamine	Hypothalamus	I	Secretion of PRL
FSH (females)	Anterior pituitary	S	Secretion of estrogen from ovary
FSH (males)	Anterior pituitary	S	Production of sperm from testis
GH	Anterior pituitary	S	Secretion of IGF-1
GHRH	Hypothalamus	S	Secretion of GH
Ghrelin	Hypothalamus	S	Secretion of GH
GnRH	Hypothalamus	S	Secretion of FSH and LH
LH (females)	Anterior pituitary	S	Ovulation and development of the corpus luteum
LH (males)	Anterior pituitary	S	Production and secretion of testosterone
Oxytocin	Posterior pituitary	S	Contractions of uterus at birth and release of milk from breast
PRL	Anterior pituitary	S	Promotion of milk synthesis
Somatostatin	Hypothalamus	I	Secretion of GH and TSH
TRH	Hypothalamus	S	Secretion of TSH and PRL
TSH	Anterior pituitary	S	Secretion of T_4 and T_3

ACTH, Adrenocorticotropic hormone; ADH, antidiuretic hormone; CRH, corticotropin-releasing hormone; FSH, follicle-stimulating hormone; GCs, glucocorticoids; GH, growth hormone; GHRH, growth hormone–releasing hormone; GnRH, gonadotropin-releasing hormone; IGF-1, insulin-derived growth factor 1; LH, luteinizing hormone; MCs, mineralocorticoids; PRL, prolactin; S/I, stimulate/inhibit; T_3, triiodothyronine; T_4, thyroxine; TRH, thyrotropin-releasing hormone; TSH, thyroid-stimulating hormone (thyrotropin).

کم‌کاری هیپوفیز
Hypopituitarism

انواع کم کاری هیپوفیز:

۱. اشکال ژنتیکی:

ژن PROPI: شایع‌ترین دلیل برای کم کاری هیپوفیز است. در نقص این ژن، TSH، LH، FSH و ACTH نسبت به کمبود GH تأخیری می‌باشند.

ژن POU1F1:

در خطر کمبود ACTH نمی‌باشند. هیپوفیز قدامی طبیعی یا کوچک است.

ژن HESX1:

اشکال در شکل‌گیری عصب اپتیک می‌باشد.

به صورت نیستاگموس، اختلال بینایی بروز می‌کند.

دیسپلازی سپتواپتیک که به صورت تکامل ناقص سپتوم pellucidum با هیپوپلازی عصب بینایی و نارسایی هیپوفیز همراه است.

ژن LHX3 و LHX4:

هالمارک موتاسیون ژن LHX3 ← گردن کوتاه و سفتی مهره‌های گردنی است.

LHX4: به صورت کمبود TSH و ACTH می‌باشد که این موتاسیون همراهی با مالفورماسیون آرنولد کیاری نوع I و حفره هیپوفیزی کوچک و V شکل دارد.



Fig. 595.1 Solitary median maxillary central incisor at age 16 mo. (From Giannopoulou EZ, Rohrer T, Hoffmann P, et al. Solitary median maxillary central incisor. J Pediatr. 2015;167:770, Fig. 2.)

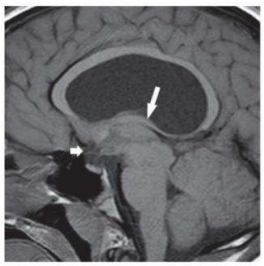


Fig. 595.2 Septo-optic dysplasia with agenesis of the septum pellucidum. Sagittal T1 weighted MR image shows that fornices are inferiorly positioned (long arrow). The optic apparatus is hypoplastic (short arrow); there is no identifiable neurohypophysis. (From Rollins N. Congenital brain malformations. In: Coley BD, ed. Caffey's Pediatric Diagnostic Imaging, 13th ed. Philadelphia: Elsevier; 2019: Fig. 31.13.)

سندرم هال پالیستر:

عدم وجود غده هال پالیستر، هامارتوم هیپوتالاموس، پلی‌داکتیلی، دیسپلازی ناخن، اپی‌گلوت دوشاخ، آنوس ایمپرفوره، ناهنجاری‌های قلبی ـ ریوی ـ کلیوی

نکته: در جهش PROP1 پسرفت در بلوغ رخ می‌دهد.

در جهش POUF1 بلوغ خودبه‌خود ولی دیرتر از سن طبیعی رخ می‌دهد.

در جهش PROP1 و LHX3 هم هیپوپلازی و هم بزرگی واضح غده هیپوفیز مشاهده می‌گردد.

در نوع POU1F1 اندازه هیپوفیز نرمال یا کوچکتر از نرمال است.

سندرم هیپوپلازی عصب اپتیک:

سپتواپتیک دیسپلازی:

کلیدهای تشخیصی: نیستاگموس، اختلال بینایی در شیرخوارگی

۲. گونه‌های اکتسابی:

شامل علل ذیل می‌باشد:

ایدیوپاتیک ـ Irradiation ـ عفونی ـ اتوایمیون ـ بعد از جراحی ـ تومور ـ تروما شایع‌ترین ضایعه کرانیوفارنژیوم است.

Table 595.1 Etiologic Classification of Congenital and Genetic Forms of Multiple Pituitary Hormone Deficiency

GENE OR LOCATION	PHENOTYPE	INHERITANCE
GENETIC FORMS		
POU1F1 (PIT1)	GH, PRL deficiencies, variable TSH deficiency	AR, AD
PROP1	GH, TSH, PRL, LH, FSH deficiencies, variable ACTH deficiency, variable AP	AR
LHX3	GH, TSH, PRL, LH, FSH deficiencies, variable AP, ± short neck, limited neck rotation, sensorineural deafness	AR
LHX4	GH, TSH, ACTH deficiencies, small AP, EPP, variable Arnold-Chiari, cerebellar abnormalities	AD
TPIT	ACTH deficiency, severe neonatal form	AR
HESX1	GH deficiency, variable for others, small AP, EPP, optic nerve hypoplasia; septo-optic dysplasia	AR, AD
SOX2	LH, FSH deficiencies, variable GH deficiency, anophthalmia, microphthalmia, esophageal atresia, sensorineural hearing loss	AD
SOX3	Variable deficiencies, ± MR, EPP, small AP and stalk, developmental delay	XL
PITX2	Axenfeld-Rieger syndrome: hypogonadotropic hypogonadism, pituitary hypoplasia, anterior chamber abnormalities of the eye, dental hypoplasia	AD
GLI2	Hypopituitarism, holoprosencephaly, midline defects, polydactyly	AD
GLI3	Hall-Pallister syndrome, hypopituitarism	AD
SHH (Sonic Hedgehog)	GH deficiency with single central incisor	AD
OTX2	GH or combined deficiencies, anophthalmia or microphthalmia, coloboma, developmental delay	AD
TBX19	ACTH deficiency, neonatal hypoglycemia or cholestatic jaundice	AR
PC1	Hypogonadotropic hypogonadism, ACTH deficiency	AR
GIF, SHHT, SIX3	Pituitary stalk interruption syndrome: thin or absent pituitary stalk, hypoplasia of adenohypophysis, ectopic neurohypophysis, neonatal hypoglycemia, cholestasis, micropenis	Holoprosencephaly related gene group
FGF8	Hypopituitarism, holoprosencephaly	AD
FGFR1	Hypopituitarism, pituitary hypoplasia, agenesis of the corpus callosum, ocular defects	AD
PROKR2	GH, TSH and ACTH deficiencies, micropenis and neonatal hypoglycemia	AD, AR
UNKNOWN OR POLYGENETIC ETIOLOGY		
Congenital absence of pituitary gland		
Optic nerve hypoplasia syndrome/septo-optic dysplasia	Optic nerve hypoplasia, nystagmus, absent septum pellucidum, pituitary hypoplasia	

ACTH, Adrenocorticotropic hormone; AP, anterior pituitary; AD, autosomal dominant; EPP, ectopic posterior pituitary; FSH, follicle-stimulating hormone; GH, growth hormone; LH, luteinizing hormone; MR, mental retardation; PRL, prolactin; AR, autosomal recessive; TSH, thyroid-stimulating hormone; XL, X-linked.

Table 595.2	Causes of Acquired Pituitary Insufficiency

TRAUMATIC
Surgical resection
Radiation damage
Traumatic brain injury

INFILTRATIVE/INFLAMMATORY
Primary hypophysitis
  Lymphocytic
  Granulomatous
  Xanthomatous
Secondary hypophysitis
  Sarcoidosis
  Langerhans cell histiocytosis
  Granulomatosis with polyangiitis
  Takayasu disease
  Hemochromatosis

INFECTIONS
Tuberculosis
Pneumocystis jirovecii infection
Fungal (histoplasmosis, aspergillosis)
Parasites (toxoplasmosis)
Viral (cytomegalovirus)

VASCULAR
Pregnancy related
Aneurysm
Apoplexy
Diabetes
Hypotension
Arteritis
Sickle cell disease

NEOPLASTIC
Pituitary adenoma
Parasellar mass
  Rathke cyst
  Dermoid cyst
  Meningioma
  Germinoma
  Suprasellar/optic pathway glioma
Craniopharyngioma
Hypothalamic hamartoma
Pituitary metastatic deposits
Hematologic malignancy
  Leukemia
  Lymphoma

FUNCTIONAL
Nutritional
  Caloric restriction
  Malnutrition
  Excessive exercise
Nonspecific illness
  Acute critical illness
  Chronic renal failure
  Chronic liver failure
Hormonal
  Hyperprolactinemia
  Hypothyroidism
Drugs
  Anabolic steroids
  Glucocorticoid excess
  GnRH agonists
  Estrogen
  Dopamine
  Somatostatin analog
  Immune check-point inhibitors

Modified from Kaiser U, Ho KKY. Pituitary physiology and diagnostic evaluation. In: Melmed S, Polonsky KS, Larsen PR, Kronenberg HM, eds. *Williams Textbook of Endocrinology*, 13th ed. Philadelphia: Elsevier; 2016: Table 8.5, p. 193.

FUNCTIONAL
• Nutritional
• Caloric restriction
• Malnutrition
• Excessive exercise
• Critical illness
• Acute illness
• Chronic renal failure
• Chronic liver failure
• Hormonal
• Hyperprolactinemia
• Hypothyroidism
• Drugs
• Anabolic steroids
• Glucocorticoid excess
• GnRH agonists
• Estrogen
• Dopamine
• Somatostatin analog
• Thyroid hormone excess

Modified from Kaiser U, Ho KKY: Pituitary physiology and diagnostic evaluation. In Melmed S, Polonsky KS, Larsen PR, Kronenberg HM, editors: *Williams textbook of endocrinology* , ed 13, Philadelphia, 2016, Elsevier. Table 8.5, p. 193.

کمبود منفرد هورمون رشد: IGF: Insulin-like Growth Factor

۱) اشکال ژنتیکی: GH و IgF_1 هر دو پایین است.

۲) اشکال اکتسابی: GH و IgF_1 هر دو پایین است.

۳) عدم حساسیت به GH (GH ↑ ولی IgF_1 ↓)

فوق ۹۲: **اشکال در STAT 5b:**

✓ ناهنجاری‌های گیرنده هورمون رشد ← مثل سندرم لارون.

قد یک انحراف معیار پایین‌تر است در بدو تولد/ در یک سالگی بیش از ۴ انحراف معیار پایین‌تر است.

✓ عدم حساسیت به هورمون رشد بعد رسپتور:

GH ↑ و IGF_1 ↓

راه: حساسیت ریوی

عدم حساسیت مشکلات ریوی

مشکلات ریوی و رشدی + GH ↑ و IGF_1 ↓

ناهنجاری ژن IGF1:

اشکالات شدید رشد قبل و بعد از تولد + میکروسفالی و عقب‌ماندگی ذهنی و کری (ارتقاء ۹۰)

اختلال pr متصل شونده به IgF_1 (transport)

GH ↑ و IGF_1 ↓

اختلال در ژن گیرنده IgF1 (receptor):

مشکلات رشد قبل و بعد از تولد بدون عقب‌ماندگی ذهنی و کری