

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

غدد درون ریز و متابولیسم کودکان (تعداد 102)

۱ پسر 18 ساله که از ژنیکوماستی ایدیوپاتیک دردناک رنج می‌برد، پس از 6 ماه درمان دارویی با ۲۰ میلی‌گرم روزانه Tamoxifen اظهار می‌دارد که درد کاملاً برطرف شده است، اما بافت غددی از نظر حجم کاهش نیافته است. بیمار از نظر زیبایی مضطرب است. با توجه به شواهد فعلی بهترین استراتژی مدیریتی برای این بیمار چیست؟

- ۱ قطع تاموکسیفن و جایگزینی با مهار کننده های اروماتاز
- ۲ افزودن داروی دوم (مهارکننده آروماتاز)
- ۳ توقف درمان دارویی و پیشنهاد جراحی
- ۴ انجام بیوپسی سوزنی (Core Needle Biopsy) از نظر احتمال بدخیمی

۲ دختر خانم ۱۴ ساله با سابقه ۶ ماه کاهش وزن، تپش قلب و لرزش دست مراجعه کرده. در معاینه، گواتر منتشر بدون ندول لمس می‌شود. نتایج آزمایش‌ها به شرح زیر است:

TSH = <0.01 mIU/L, F T4 = 1.8 ng/dl, (0.7-2.5) Total T3 = 310 ng/dl (70-190)

TRAb مثبت، ESR طبیعی، Uptake رادیواکتیو: افزایش منتشر،

سونوگرافی داپلر: افزایش واضح جریان خون تیروئید

درمان با متیمازول شروع می‌شود. شش هفته بعد F T4 طبیعی ولی Total T3 و TSH تغییر قابل توجهی نداشته. مناسب‌ترین اقدام کدام است؟

- ۱ افزایش دوز متیمازول
- ۲ ادامه درمان قبلی و تنظیم درمان بر اساس Free T4 و Total T3
- ۳ کاهش میزان متیمازول
- ۴ افزودن لووتیروکسین

۳ نوزاد متولد از مادر مبتلا به تیروئیدیت هاشیموتو با TSH بالا جهت درمان به شما ارجاع شده است. سابقه هایپوتیروئیدی نوزادی در فرزند قبلی وجود دارد که بعد از ۳ سال درمان و قطع دارو تست تیروئید نرمال بوده است. کارکرد تیروئید مادر با دارو در طول بارداری نرمال بوده است. در ارتباط با این نوزاد کدام گزینه صحیح است؟

- ۱ در اسکن تیروئید محل قرارگیری تیروئید قابل شناسایی است.
- ۲ در سونوگرافی تیروئید با سایز کوچک‌تر از حالت عادی در محل طبیعی مشاهده می‌شود.
- ۳ آنتی بادی‌های تیروئید در نوزاد قابل شناسایی نیستند.
- ۴ درمان تا پایان ۳ سالگی حتما توصیه می‌شود.

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۴ شیرخوار سه ماهه با هیپوتیروئیدی مادرزادی، تحت درمان با لووتیروکسین با دوز مناسب می‌باشد. در معاینه ندول‌های زیر جلدی متعدد در سطح شکم لمس می‌شود. اندازه‌گیری کدام گزینه را لازم می‌دانید؟

- (۱) TBII در مادر و شیرخوار
- (۲) Calcium و PTH در شیرخوار
- (۳) کلسترول در شیرخوار
- (۴) تری گلیسیرید در مادر و شیرخوار

۵ بیمار با چاقی شدید، اختلال دو قطبی و سابقه مصرف لیتیوم به علت تب طول کشیده در بخش عفونی بستری است. او سابقه بستری مکرر با تب طول کشیده و شکایت‌های همراه متعدد دارد. در آزمایشات به عمل آمده $T4: 10\mu g/dl$, $TSH < 0.01$, $\beta hCG < 5 IU/l$ می‌باشد. کدام اقدام تشخیصی به تعیین اختلال در محور تیروئید کمک می‌کند؟

- (۱) rT3
- (۲) Tg
- (۳) SHBG
- (۴) Free α subunit

۶ کودک شش‌ساله مبتلا به آدنوکارسینوم آدرنال تحت درمان با Mitotane قرار گرفته است. کدام یک از نتایج زیر می‌تواند متعلق به این کودک باشد؟

- (۱) $T4: 18\mu g/dl$, $TSH: 2.5 IU/l$
- (۲) $T4: 3.5\mu g/dl$, $TSH: 4 IU/l$
- (۳) $T4: 20\mu g/dl$, $TSH: 0.1 IU/l$
- (۴) $T4: 6.7\mu g/dl$, $TSH: 12 IU/l$

۷ دختر ۱۵ ساله که از پنج سالگی مبتلا به Graves disease و افتالموپاتی بوده است، کاندید دریافت ید می‌باشد. در مورد این اقدام درمانی، همه گزینه‌ها باید مدنظر باشد، بجز:

- (۱) تیتراژ مناسب دوز ید برای حفظ عملکرد تیروئید ضروری است.
- (۲) ۱۰-۱۴ روز پس از دریافت ید، احتمال تشدید تیروتوکسیکوز وجود دارد.
- (۳) تشدید گواتر ناشی از تیتراژ TSHR antibody در این درمان محتمل است.
- (۴) درمان با پردنیزولون بعد از یدتراپی به مدت حداقل شش هفته توصیه می‌شود.

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۸ دختر 16 ساله‌ای به علت وجود نودول تیروئید مشکوک در سونوگرافی دو نوبت FNA شده است. در هر دو نوبت، indifferent malignant risk گزارش شده است. وی سابقه دریافت ^{131}I MIBG را برای درمان کُنسر قبلی خود دارد. در molecular testing به عمل آمده روی نمونه FNB، وجود موتاسیون BRAF V600E تایید شده است. بهترین اقدام کدام است؟

(۱) تکرار FNB بعد از شش ماه

(۲) جراحی

(۳) تکرار سونوگرافی بعد از سه ماه

(۴) FDG PET-CT scan

۹ دختر ده ساله با تشخیص differentiated thyroid carcinoma کاندید total thyroidectomy است. در مورد ارزیابی قبل از جراحی، همه گزینه‌ها درست است، بجز:

(۱) سونوگرافی ناحیه گردن

(۲) انجام neck MRI در موارد fixed large thyroid mass

(۳) Chest CT با کنتراست در موارد لنفادنوپاتی وسیع گردنی

(۴) FNB و Tg washout در مورد لنفونود مشکوک در internal neck

۱۰ شیرخوار یک ساله‌ای قبل از ابتلا به اسهال، 10 کیلوگرم وزن داشته است، وزن فعلی وی 8.5 کیلوگرم است. سدیم 155meq/l گزارش شده است. میزان Isotonic loss وی چقدر است و در صورتی که نیاز به مایع Stat نداشته باشد؛ چه نوع سرمی برای جبران deficit مناسب‌تر است؟ (TBW:0.6WT)

(۱) $1/2\text{Saline}$, 857 CC

(۲) $1/4\text{Saline}$, 643 CC

(۳) Saline, 900CC

(۴) $3/4\text{Saline}$, 1280CC

۱۱ شیرخوار دو ساله با NDD، به علت تغییرات سطح هوشیاری بستری است. وی از شیرخوارگاه به بیمارستان آورده شده و شرح حال کاملی ندارد، دهیدراته به نظر نمی‌رسد و تحت درمان با داروی ضد تشنج لووتیراستام است. آزمایشات او به شرح زیر است:

Na: 168 meq/l , K: 4 meq/l , Ca: 10 mg/dl , P: 4 mg/dl , CR: 0.6 mg/dl

Urine sodium= 300 meq/l

Urine creatinine= 45 mg/dl

میزان FENa در این بیمار و محتمل‌ترین علت هیپرناترمی کدام است؟

(۱) Nephritis, 3.24

(۲) Salt Poisoning, 2.38

(۳) Nephrogenic DI, 3.24

(۴) Skin or GI Loss, 2.38

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۱۲ پسر ۳ ساله با سابقه آسفیکسی بدو تولد که در شیرخوارگاه نگهداری می‌شود، به علت FTT جهت بررسی به شما ارجاع داده شده است. در آزمایشاتی که پزشک دیگر درخواست داده سطح تیروزین بالا داشته است. وزن بیمار ۸ کیلوگرم است و در معاینه بلع ندارد و با NG tube تغذیه می‌شود. شواهد زخم مخاط دهان و خونریزی لثه مشهود است. کدام بیماری را محتمل‌تر می‌دانید؟

(۱) کمبود آدنوزین کیناز

(۲) تیروزینمی تیپ ۲

(۳) تیروزینمی تیپ ۳

(۴) اسکوروئی

۱۳ پسر ۱۲ ساله، از دو سال پیش دچار پتوز یک طرفه شده است و به تدریج سمت مقابل نیز درگیر شده است. همراه بیمار ذکر می‌کند به علت ضعیف شدن چشم در مدرسه طی این دو سال در میز اول می‌نشیند. اخیراً ضعف عضلانی پیدا کرده بصورتی که به سختی کارهای روزانه خود را انجام دهد. جهت بیمار WES با پوشش mdNA درخواست شده است که در جواب ژن مرتبطی گزارش نمی‌شود. کدام بررسی را در قدم بعدی مناسب‌تر می‌دانید؟

(۱) انجام Brain MRS

(۲) بیوپسی عضله

(۳) انجام VEP

(۴) درخواست Whole genome sequencing

۱۴ بیماری با سطح فنیل آلانین اولیه $800 \mu\text{mol/l}$ تحت رژیم درمانی با محدودیت فنیل آلانین قرار گرفته است. در بررسی تکمیلی سطح بیوپترین پایین و نئوپترین بالاست و افزایش در سطح primapterin گزارش شده است. کدام گزینه در مورد بیمار درست است؟

(۱) احتمالاً بیمار در آینده نیاز به درمان ندارد.

(۲) محدودیت فنیل آلانین توصیه می‌شود.

(۳) تجویز فولینیک اسید کمک کننده خواهد بود.

(۴) 5HT و L dopa در درمان بیمار موثر است.

۱۵ پسر ۴ ساله با تشخیص Renal funconi syndrome، در بررسی بعمل آمده سطوح بالای δ -aminolevulinic acid در ادرار دارد. همه عوارض زیر در بیمار محتمل است بجز:

(۱) Optic atrophy

(۲) Lower IQ and school performance

(۳) Cardiomyopathy

(۴) Porphyric like polyneuropathy

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۱۶ دختری 6.5 ساله به دلیل بزرگ شدن Breastes از 3 ماه قبل، به کلینیک مراجعه کرده است. در معاینه، Breast در مرحله تانر 3 و پوبارک در مرحله ی 1 می باشد. سرعت رشد قدی در 6 ماه اخیر 4cm بوده و سایر معاینات نرمال است. قد: 126cm (صدک 90%) وزن 27kg (صدک 90 %) و سن استخوانی 9 سال گزارش شده است. در آزمایشات LH:1 IU/L و Estradiol:35 pg/ml می باشد. کدام اقدام تشخیصی ارجح است؟

- (۱) بررسی عملکرد تیروئید
- (۲) انجام پریمتری
- (۳) MRI هیپوفیزو هیپوتالاموس
- (۴) تست تحریکی GnRh

۱۷ پسری ۴ ساله بدلیل کوتاهی قد به کلینیک آورده شده است. در سابقه یک نوبت شکستگی اندام با ترومای خفیف داشته است. در معاینه هپاتواسپلنومگالی ندارد و فونتائل قدامی wide و اسکلا مختصر آبی رنگ است. در گرافی افزایش ژنرالیزه دانسیته استخوان ها دارد. آزمایش بشرح زیر میباشد:
WBC:9200 , neut:42 , lymph62% , Hb:12 , plt:190000 , ca:9mg/dl , p:4 mg/dl
است؟

- (۱) osteopetrosis
- (۲) osteogenesis imperfecta
- (۳) pycnodysostosis
- (۴) pseudohypoparathyroidism

۱۸ کودکی ۴ ساله به دلیل تشنج به اورژانس آورده شده است. معاینات بالینی نرمال است.
ca=6.8mg/dl, (8.8-10.8mg/dl) , p=8.2 mg/dl(4-6.5mg/dl) , PTH=230pg/ml(15-65pg/ml)
در تست تحریکی با PTH، افزایش مناسب cAMP ادرار داشته اما افزایش فسفات ادرار نداشته است. کدام تشخیص برای وی مطرح است؟

- (۱) پسودوهایپوپاراتیروئیدیسم IA
- (۲) پسودوهایپوپاراتیروئیدیسم IB
- (۳) پسودوپسودوهایپوپاراتیروئیدیسم
- (۴) پسودوهایپوپاراتیروئیدیسم II

۱۹ نوزادی ۱۴ روزه به دلیل تشنج مقاوم بستری شده است. وزن تولد ۴۵۰۰ گرم و وزن فعلی ۵۵۰۰ گرم است. قند خون 22mg/dl و انسولین سرم 30μIU/ML می باشد. داروی دیازوکساید به میزان 50mg/day برای وی شروع شد ولی همچنان دچار افت قند می شود. اقدام ارجح کدام است؟

- (۱) شروع اکترئوتاید
- (۲) افزایش دوز دیازوکساید
- (۳) پانکراتکتومی ساب توتال
- (۴) شروع ca channel blocker

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۲۰ شیرخوار ۲ ماهه‌ای به دلیل تشنج و هایپوگلیسمی در بخش بستری می باشد. در بررسی‌ها همزمان با $Bs: 30 \text{ mg/dl}$ ، میزان انسولین $12 \mu\text{iu/ml}$ می باشد. همه سندرم‌های زیر جزو تشخیص افتراقی می باشند،

بجز؟

(۱) Perlman

(۲) praderwilli

(۳) Turner

(۴) Kabuki

۲۱ پسر ۷ ساله به دلیل هایپر گلیسمی، جهت بررسی و درمان به کلینیک غدد ارجاع داده شده است. سابقه هایپوتونی شیرخوارگی داشته، وزن زمان تولد 2 kg ، وزن کنونی 42 kg و قد 110 cm است. عقب ماندگی ذهنی خفیف نیز دارد. با توجه به تشخیص، اختلالات زیر محتمل هستند، بجز؟

(۱) تأخیر بلوغ

(۲) میکروپنیس

(۳) نارسایی اولیه آدرنال

(۴) آدرنارک زودرس

۲۲ دختر ۷ ساله به دلیل رویش موهای تناسلی تحت بررسی قرار گرفته است. سابقه بیماری خاصی ندارد. در معاینه Breast در مرحله تانر ۱ و پوبارک در مرحله ۳ می باشد. وزن 19 kg و قد 122 cm می باشد. درسونوگرافی همراه بیمار، سائز رحم $26 \times 9 \text{ mm}$ ، ضخامت اندومتر thin و نسبت فوندوس به سرویکس کمتر از ۱ می باشد، سن استخوانی ۸ سال گزارش شده است. در آزمایشات اندوکرین انجام شده، فقط سطح DHEAS در مرحله ۲ بلوغ می باشد. همه موارد زیر در بیمار فوق صحیح می باشد، بجز؟

(۱) شیوع آن در جنس مونث ده برابر مذکر می باشد.

(۲) در اختلالات CNS شیوع بیشتری دارد.

(۳) قد نهایی و بلوغ مرکزی تحت تاثیر قرار نمی گیرد.

(۴) انتقال خانوادگی شایع می باشد.

۲۳ دختری ۱۴ ساله به علت پلی اوری پلی دیپسی پیشرونده از ۲ سال قبل، مراجعه کرده است. همچنین دچار کاهش سرعت رشد قدی شده است و در معاینه، بلوغ در مرحله تانر ۱ می باشد. در آزمایشات IGF1 پایین است و در MRI بزرگی ساقه هیپوفیز دارد. همه موارد زیر جزء تشخیص‌های افتراقی هستند، بجز:

(۱) هیستئوسیتوز X

(۲) Lymphocytic hypophysitis

(۳) ژرمینوما

(۴) آدنوم هیپوفیز

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۲۴ پسر ۱۶ ساله به علت نگرانی از کوچکی بیضه‌ها مراجعه کرده است. بلوغ خودبخودی داشته و صفات ثانویه جنسی کامل هستند. قد ۱۷۸cm می‌باشد. سطح سرمی FSH و LH افزایش یافته و Testosterone نرمال می‌باشد. کدام تشخیص مطرح است؟

- (۱) سندرم نونان
- (۲) مقاومت به LH
- (۳) مقاومت به FSH
- (۴) سندرم کلایین فلتر

۲۵ در مورد testosterone replacement therapy در موارد هایپوگنادیسم آقایان، تمام گزینه های زیر صحیح هستند، بجز:

- (۱) اثر تستوسترون روی mass عضلانی به صورت continuous dose-response است.
- (۲) اثر تستوسترون روی libido به صورت threshold dose-response است.
- (۳) تستوسترون خوراکی نسبت به سایر انواع عوارض کمتری از جمله هیپاتوتوکسیسیته دارد.
- (۴) ژل ترانس درمان نسبت به فرم تزریقی سطح فیزیولوژیک بیشتری از تستوسترون ایجاد می‌کند.

۲۶ بیمار مبتلا به آکرومگالی که تحت جراحی رزکشن آدنوم هیپوفیز قرار گرفته، کدام عارضه از مهم‌ترین علل مرگ و میر می‌باشد؟

- (۱) permanent AVP deficiency
- (۲) csf leaks
- (۳) secondary adrenal insufficiency
- (۴) Brain hemorrhage

۲۷ دختر خانم ۱۶ ساله که به دلیل خونریزی شدید واژینال تحت درمان با کنتراستپتو خوراکی قرار گرفته است، بعد از چند روز خونریزی کنترل شد اما حین tapering دارو مجدداً دچار خونریزی گردید. چه اقدامی را مناسب می‌دانید؟

- (۱) تجویز کنتراستپتو خوراکی ترکیبی با دوز بالاتر از شروع
- (۲) جایگزینی دارو با قرص پروژستینی تنها
- (۳) باتوجه به عدم پاسخ، تجویز GnRh agonist
- (۴) تغییر دوز دارو به کمترین میزانی که خونریزی را کنترل کرده بود

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۲۸ دختر خانمی ۱۶ ساله به دلیل پرایمری امنوره به کلینیک غدد مراجعه کرده است. درمعاینه، Breast، در مرحله تانر ۲ و در سونوگرافی رحم وجود دارد. آزمایشات FSH:NL , TSH :NL , PRL :NL می‌باشند. در مرحله بعد کدام بررسی ضروری است؟

- (۱) چک استرادیول سرم
- (۲) MRI هیپوفیزو هیپوتالاموس
- (۳) تکرار FSH و انجام LH
- (۴) بررسی کاریوتیپ

۲۹ شیرخواری ۴ ماهه به دلیل اسپاسم عضلانی، وضعیت اپیستوتونوس و اختلال بلع و انحراف چشم‌ها به اورژانس آورده شده است. به گفته والدین اسپاسم از ۲ ماه قبل شروع شده و اخیراً تشدید یافته است. در معاینه استریدور و اسپلنومگالی دارد. کدام تایپ از بیماری گوشه مطرح است؟

- (۱) subacute neuronopathic
- (۲) acute neuronopathic
- (۳) Type 1 (Adult type)
- (۴) chronic neuronopathic

۳۰ دختری ۱۶ ساله مورد دیابت نوع یک از ۱۰ سال قبل، به دلیل اختلالات قاعدگی و هیرسوتیسم کاندید درمان است، همچنین به دلیل ترومبوز ورید اندام تحتانی، تحت درمان با داروی ضد انعقاد است. با توجه به شرایط وی، چه درمانی را برای مشکل تخمدانی مناسب می‌دانید؟

- (۱) مت فرمین ۱ گرم روزانه
- (۲) اسپیرونولاکتون 100mg روزانه
- (۳) قرص ترکیبی استروژن-پروژسترون
- (۴) قرص پروژستین تنها

۳۱ دریک دختر ۱۶ ساله با ماکروآدنوم هیپوفیزو پرولاکتین بالا ، همه موارد زیر صحیح هستند، بجز:

- (۱) صرف‌نظر از سایز آدنوم یا شدت عواقب عصبی درمان باید شروع شود
- (۲) دوز کابرگولین باید هر ۴ هفته افزایش یابد تا پرولاکتین نرمال شود
- (۳) تکرار MRI در عرض ۶-۱۲ ماه بعد انجام گردد
- (۴) در صورت وجود اختلال بینایی، ارزیابی مجدد آن یک‌ماه بعد از درمان لازم است

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۳۲ دختر ۹ ساله‌ای با چاقی پیشرونده، توقف رشد قدی، وزن ۵۰ کیلوگرم و فشار خون ۱۴۵/۹۰ مراجعه کرده است. در معاینه بالینی، moon facies، استریاهای ارغوانی پهن در ناحیه شکم مشاهده می‌شود. مصرف هر گونه گلوکوکورتیکوئید خارجی رد شده است. در بررسی‌های بیوشیمیایی نتایج زیر گزارش شده است:

- 24-h Urinary Free Cortisol (UFC): 186 μg/24h (up to 70)
- Late-night salivary cortisol: 8.1 ng/ml
- Morning cortisol after 1-mg overnight dexamethasone suppression test: 7 μg/dl
- Plasma ACTH: 30 pmol/ml (up to 20)

با توجه به داده‌های فوق، کدام اقدام لازم نیست؟

- ۱) انجام MRI غده هیپوفیز با پروتکل دینامیک و کنتراست جهت شناسایی میکروآدنوم
- ۲) انجام نمونه‌گیری کورتیزول سرم بعد از تحریک با CRH
- ۳) انجام سی‌تی اسکن با رزولوشن بالا (HRCT) از قفسه سینه و شکم برای بررسی علل اکتوپیک
- ۴) انجام تست سرکوب با دگزامتازون دوز بالا، ۸ میلی گرم، جهت بررسی پاسخ‌دهی محور

۳۳ دختر ۱۲ ساله‌ای با تشخیص بیماری کوشینگ (Cushing disease) تحت عمل جراحی ترانس‌اسفنوئیدال (TSS) قرار گرفته است. در روز سوم پس از جراحی، سطح پلاسمایی کورتیزول صبحگاهی وی (20 nmol/l (0.7 μg/dl گزارش شده است (وی ۲۴ ساعت است که هیدروکورتیزون دریافت نکرده است). بیمار در حال حاضر از نظر بالینی و همودینامیک پایدار است. کدام گزینه بهترین تفسیر از وضعیت بیمار و اقدام مناسب بعدی را نشان می‌دهد؟

- ۱) عملکرد محور HPA به حالت طبیعی بازگشته است، بیمار نیاز به درمان جایگزینی ندارد و می‌تواند ترخیص شود.
- ۲) برداشت موفق آدنوم و سرکوب فیزیولوژیک کورتیکوتروف‌های طبیعی است، بیمار نیازمند ادامه درمان جایگزینی با گلوکوکورتیکوئید است.
- ۳) نارسایی اولیه آدرنال مطرح است. بیمار علاوه بر هیدروکورتیزون، نیازمند شروع فلودروکورتیزون است.
- ۴) این سطح بیانگر incomplete resection است، جهت جلوگیری از عود زودرس، باید جراحی مجدد یا پرتودرمانی در اسرع وقت انجام شود.

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۳۴ کودک ده ساله‌ای با تشخیص قطعی GSD III A تحت درمان با دوزهای منظم و بالای پودر نشاسته ذرت خام قرار گرفته است. در معاینه هیپاتومگالی نسبت به قبل کمتر شده ولی والدین از خستگی زودرس عضلانی و دردهای عضلانی شکایت دارند. سطح قند خون ۶۵ میلی‌گرم در دسی لیتر است ولی سطح CK و ترانس آمینازها همچنان بالاست. کدام تغییر در استراتژی رژیم غذایی بیشترین اولویت را دارد؟

- (۱) محدودیت بیشتر گالاکتوز و لاکتوز
- (۲) استفاده از رژیم‌های غذایی حاوی پروتئین زیاد
- (۳) افزایش دوز پودر نشاسته ذرت به دو برابر دوز معمول
- (۴) کاهش مصرف رژیم‌های حاوی چربی جهت جلوگیری از افزایش وزنی

۳۵ دختر چهارده ساله‌ای با سابقه خستگی زودرس و کرامپ عضلانی در شروع ورزش و یک نوبت میوگلوبینوری مراجعه کرده است. او بیان می‌کند پس از چند دقیقه کاهش شدت فعالیت، توانایی ادامه‌ی ورزش برایش میسر می‌شود. سطح CK پایه مختصر بالاست. کدام یافته بیشترین ارزش تشخیصی را دارد؟

- (۱) هایپوگلیسمی ناشتا همراه با لاکتیک اسیدوزیز
- (۲) کاردیومگالی و هایپوتونی پیش رونده
- (۳) عدم افزایش سطح لاکتات سرم در تست ورزش ایسکمیک
- (۴) هیپاتومگالی همراه با هایپرتری گلیسریدمی

۳۶ در نوجوانی با تشخیص کمبود هورمون رشد، چند هفته پس از شروع GH، سطح Free T4 به زیر محدوده طبیعی کاهش یافته، در حالی که TSH طبیعی باقی مانده است. هورمون رشد با چه مکانیسمی باعث بروز این مشاهده در آزمایش تیروئید شده است؟

- (۱) افزایش حساسیت هیپوفیز به فیدبک منفی هورمون‌های تیروئید
- (۲) افزایش تبدیل محیطی T4 به T3
- (۳) مهار مستقیم ترشح TSH از هیپوفیز
- (۴) افزایش تبدیل T4 به reverse T3

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۳۷ پسر ۹ ساله مبتلا به ریکتز هایپو فسفاتمیک وابسته به ایکس (XLH)، به مدت ۶ سال تحت درمان با فسفات خوراکی (55 mg/kg/day فسفر المنتال) و کلسیتریول است. رادیوگرافی بهبود نسبی راشیتیسم را نشان می‌دهد و نسبت کلسیم به کراتینین راندوم ادرار بالاست. سایر آزمایش‌ها از قرار زیر است:

Ca = 9.4 mg/dL

P = 3 mg/dL

ALP = 640 U/L

PTH = 380 pg/mL (NI: 10-65)

25(OH)D = 36 ng/mL

مناسب‌ترین اقدام کدام است؟

- ۱) افزایش دوز فسفات خوراکی
- ۲) افزایش همزمان دوز فسفات و کلسیتریول
- ۳) کاهش دوز فسفات خوراکی
- ۴) افزایش کلسیتریول و ادامه فسفات

۳۸ دختر ۸ ساله‌ای با ریکتز هایپو فسفاتمیک اتوزوم غالب (ADHR) به علت هایپو فسفاتمی تحت درمان با فسفات خوراکی و کلسیتریول قرار گرفته است. در بررسی‌ها فریتین 6 ng/mL گزارش شده است. سه ماه بعد از درمان با آهن، بدون تغییر در درمان ریکتز، فسفر سرم طبیعی شده و نیاز به فسفات خوراکی کاهش یافته است. بهترین توجیه این مشاهده کدام گزینه است؟

- ۱) افزایش فعالیت PHEX در اثر اصلاح کمبود آهن
- ۲) کاهش تولید FGF23 در اثر اصلاح کمبود آهن
- ۳) افزایش فعالیت α -hydroxylase در اثر اصلاح کمبود آهن
- ۴) کاهش ترشح PTH در اثر اصلاح کمبود آهن

۳۹ دختر ۸ ساله مبتلا به ریکتز هایپو فسفاتمیک وابسته به ایکس تحت درمان با فسفات و کلسیتریول است و قرار است جهت وی burosumab شروع شود. کدام اقدام صحیح‌تر است؟

- ۱) ادامه همزمان هر سه درمان
- ۲) قطع فسفات و کلسیتریول قبل از شروع بروسوماب
- ۳) قطع فسفات و ادامه کلسیتریول
- ۴) قطع کلسیتریول ادامه فسفات

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۴۰ دو کودک با ریکتز و هیپوفسفاتی مراجعه کرده‌اند:

بیمار اول: FGF23 بالا، بدون هیپرکلسمیوری، $1,25(OH)_2D$ نرمال دارد

بیمار دوم: FGF23 پایین با هیپرکلسمیوری و $1,25(OH)_2D$ بالا دارد

درمان مناسب برای این بیماران کدام است؟

(۱) هر دو فسفات + کلسیتریول

(۲) هردو بروسوماب

(۳) بیمار اول فسفات و کلسیتریول، بیمار دوم فقط فسفات

(۴) بیمار اول فسفات، بیمار دوم فسفات و کلسیتریول

۴۱ پسر ۱۰ ساله با وزن ۳۰ کیلوگرم با فلج مغزی و کوآدری پلژی، بی حالی شدید و سابقه پر نوشی و

خستگی بستری شده است. در معاینه دهیدره به نظر می‌رسد:

RR = 32 breaths/min, capillary refilling > 3 seconds, PR = 135 beats/min, BP = 112/68 mmHg,

در بررسی‌های انجام شده:

Blood sugar = 850 mg/dl, PH = 7.28, HCO_3^- = 17 mEq/L, BUN = 50 mg/ml, Cr = 1.3 mg/ml, NA = 150 mEq/L,

K = 4.9 mEq/L

برای وی ۶۰۰ سی‌سی نرمال سالین شروع شد. همه اقدامات زیر صحیح است، بجز:

(۱) مایع ۱۲ ساعت اول بر اساس ایسپد و دادن deficit به مدت ۳۶ ساعت حدود ۲۴۰۰ سی‌سی و

نیز محاسبه حجم ادرار در ساعت‌های اول به صورت سالین ۰.۴۵٪

(۲) اگر با دادن مایعات قند خون بیش از 100 mg/dl/h افت کند باید دکستروز ۵٪ هم اضافه کرد

(۳) انسولین را زمانی می‌دهیم که افت قند با دادن مایعات بیش از ۵۰ میلی‌گرم در ساعت نباشد

(۴) دوز انسولین دریافتی دو واحد در ساعت و افت قند ۱۰۰ میلی‌گرم در ساعت باید باشد

۴۲ در مورد cystic fibrosis-related diabetes در کودکان، کدام گزینه صحیح است؟

(۱) بهترین راه تشخیص دیابت اندازه‌گیری HBA1c, FBS است.

(۲) insulin sensitizers اولین خط درمان در این بیماران هستند.

(۳) عوارض microvascular به ندرت اتفاق می‌افتد.

(۴) در بیماران بستری تحت درمان با انسولین بیوتیک وریدی اگر حداقل برای بیش از دو روز $FBS > 126$ و

$BS > 200$ باشد بیماری مطرح است.

رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

مقطع: دانشنامه فوق تخصصی

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی

۴۳ پسر 10 ساله‌ای با وزن 40 کیلوگرم و دیابت نوع 1 جهت عمل جراحی لگن بستری شده است. او تحت درمان با مت فورمین و انسولین لانتوس و نووراپید است. قرار است عمل جراحی، دو و نیم ساعته تمام شود. در حال حاضر گاز خون و الکترولیت‌ها طبیعی و قند خون 140mg/dl است. همه اقدامات زیر صحیح است، بجز:

- (۱) قطع مت فورمین تا 24 ساعت پس از عمل جراحی
- (۲) تجویز انسولین با سرعت 1IU/h تا 1.2IU/h
- (۳) مایع بیمار 1450 سی‌سی دکستروز 5% همراه با 75meq/L تا 150meq/L سدیم و 20meq/L پتاسیم طی 12 ساعت
- (۴) در صورتی که قند خون حین عمل 200-220 (mg/dl) باشد باید کتون ادرار حتما چک شود

۴۴ دختر ۷ ساله با pubic hair، آکنه خفیف و رشد سریع قد طی ۶ ماه اخیر مراجعه کرده است. Thelarche ندارد. در معاینه mild clitoromegaly دیده می‌شود. Bone age دو سال جلوتر از سن تقویمی است. آزمایش‌ها نشان می‌دهد:

DHEAS = 155 µg/dL (up tp110)

Total testosterone = 24 ng/dL (up to20)

17-hydroxyprogesterone,8:00am = 1500ng/dL(up to 200)

مناسب‌ترین اقدام بعدی کدام است؟

- (۱) Hydrocortisone
- (۲) ACTH stimulation test
- (۳) Dexamethasone suppression test
- (۴) Reassurance and follow-up

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۴۵ نوزاد دختر ۲۶ روزه‌ای به علت بی‌حالی، استفراغ و عدم افزایش وزن بستری می‌شود. در معاینه، دهیدراتاسیون و درماتیت سبورئیک پوست سر مشاهده می‌شود. به دنبال گزارش افزایش دفع نمک در تست عرق، بررسی‌های تکمیلی انجام می‌شود:

BS: 150mg/dl

Na+= 116 mEq/L

K+= 8.0 mEq/L

همچنین metabolic acidosis، افزایش فعالیت رنین پلاسما و افزایش شدید آلدوسترون وجود دارد. با وجود درمان هایپرکالمی و تجویز فلودروکورتیزون با دوز بالا، کاهش قابل توجه پتاسیم مشاهده نمی‌شود.

کدام مکانیسم، محتمل‌ترین علت بیماری این نوزاد است؟

- (۱) جهش گیرنده مینرالوکورتیکوئید با اختلال اختصاصی پاسخ توبول دیستال کلیه به آلدوسترون
- (۲) جهش در ژن‌های زیرواحد کانال اپی‌تلیال سدیم و اختلال بازجذب سدیم در کلیه، کولون، غدد عرق و ریه
- (۳) نقص آلدوسترون سنتاز با کاهش تبدیل corticosterone به آلدوسترون
- (۴) نقص آنزیم STAR با نقص تولید مینرالوکورتیکوئید و گلوکوکورتیکوئید

۴۶ کودک چهار ساله‌ای دچار کوتاهی شدید قد است. (SDS -6). در معاینه و شرح حال نکته‌ی مثبت دیگری ندارد. تمام آزمایشات از جمله تست تحریکی هورمون رشد نرمال است. برای وی آزمایش ژنتیک درخواست کرده‌اید، جواب آزمایش نشان دهنده یک اختلال ژنتیک است که موجب می‌شود هورمون رشد به صورت قوی‌تر از معمول به Growth Hormone Binding Protein و همچنین به Growth Hormone Receptor متصل شود. در خصوص این بیمار چه تصمیمی صحیح‌تر است؟

- (۱) درمان با هورمون رشد با دوز معمول
- (۲) درمان با هورمون رشد با دوز بالا
- (۳) درمان با هورمون رشد همراه با داروهای سرکوب‌کننده سیستم ایمنی
- (۴) درمان با IGF1

۴۷ پسر ده ساله‌ای به دلیل کوتاهی قد تحت نظر شماست. از نظر تاریخچه و معاینه بالینی نرمال است. قد وی در حال حاضر 2.5 SD - و سرعت قد کشیدن وی در سال 1.5 SD - بوده است. سطح IGF1 و IGFBP3 هر دو کمتر از 2 SD - بوده است. اقدام مناسب بعدی کدام است؟

- (۱) انجام ام آرآی هیپوفیز و هیپوتالاموس
- (۲) تست تحریکی هورمون رشد
- (۳) پیگیری بالینی به مدت شش ماه دیگر
- (۴) شروع درمان با هورمون رشد

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۴۸ نوزاد سه روزه‌ای را به نزد شما آورده‌اند. برادر وی که در حال حاضر شش ساله است دچار یک موتاسیون ژنتیک می‌باشد که موجب اختلال فعالیت هیپوفیز گردیده است. والدین می‌خواهند بدانند آیا این نوزاد هم دچار کمبود هورمون رشد است یا خیر. کدام اقدام مناسب است؟

(۱) در سن سه ماهگی مراجعه کنند تا بررسی‌های لازم انجام شود

(۲) IGF1 چک شود.

(۳) اندازه‌گیری هورمون رشد به صورت رندوم انجام شود.

(۴) اندازه‌گیری هورمون رشد بعد از تزریق GHRH انجام شود.

۴۹ شیرخوار نه ماهه مبتلا به بیماری X-linked agamagloblinemia را بخاطر اختلال شدید رشد به نزد شما آورده‌اند. اقدامات لازم برای کنترل بیماری زمینه‌ای وی توسط متخصصین ایمونولوژی و عفونی انجام شده است. صحیح‌ترین گزینه در مورد علت اختلال رشد وی کدام است؟

(۱) دچار کمبود هورمون رشد است.

(۲) بیمار دچار دیسپلازی اسکلتی است.

(۳) دچار عدم حساسیت به هورمون رشد است.

(۴) کوتاهی قد بخاطر تجمع ماکروفاژها در حوالی صفحه رشد است.

۵۰ دختر چهارده ساله‌ای با سردرد و گالاکتوره مراجعه کرده است. وی قد ۱۸۰ سانتی‌متر دارد. فک پایینی برجسته و انگشتان دست و پا کشیده است. سطح پرولاکتین سرم ۱۲ ng/ml است (نرمال بین ۸ تا ۲۰). به دنبال مصرف هفتاد و پنج گرم گلوکز، سطح هورمون رشد وی به ۵.۵ ng/ml رسید. جهت بررسی علت گالاکتوره در این فرد چه اقدامی لازم است؟

(۱) اقدام دیگری لازم نیست.

(۲) پس از دو ماه از شروع درمان آکرومگالی، مجدداً سطح پرولاکتین چک شود.

(۳) پرولاکتین با رقیق سازی تکرار شود.

(۴) از ترشحات پستان بررسی آزمایشگاهی انجام شود.

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۵۱ پسر 11 ساله‌ای به دلیل سردردهای مکرر بررسی می‌شود. فشارخون او 150/90mmHg است. سابقهٔ پرفشاری خون زودرس در مادر وجود دارد.

آزمایش‌ها نشان دهنده:

Metabolic alkalosis

هایپوکالمی

Plasma renin activity کاهش یافته

Serum aldosterone کاهش یافته

Urinary sodium excretion کاهش یافته

کدام یک از گزینه‌های زیر، محتمل‌ترین مکانیسم بیماری و درمان مناسب را نشان می‌دهد؟

۱) تجمع دئوکسی‌کورتیکوسترون به علت کمبود 17 α -hydroxylase؛ درمان اصلی با گلوکوکورتیکوئید

۲) افزایش فعالیت کانال سدیمی اپی‌تلیال ENaC به علت جهش زیر واحدهای آن؛ درمان با آمیلوراید

۳) نقص کانال کلر در شاخهٔ ضخیم صعودی هنله؛ درمان با اسپرونولاکتون

۴) افزایش فعالیت کوترانسپورتر سدیم - کلر در توبول دیستال؛ درمان با هیدروکلروتیازید

۵۲ دختر ۱۸ ساله مبتلا به سندرم ترنر با کاریوتایپ 45X/46xy تحت نظر شماست. قبلاً گنادکتومی دوطرفه شده و الان تحت درمان با داروهای ترکیبی استروژن و پروژسترون است. مادر وی با توجه به بیماری زمینه‌ای فرزندش، نگران خطر بدخیمی‌های مختلف است. چه توصیه‌ای دارید؟

۱) ام آر آی مغز هر سه سال یک مرتبه پس از سن ۱۸ سالگی

۲) ماموگرافی هر سال یک مرتبه پس از بیست و پنج سالگی

۳) سونوگرافی سالیانه شکم و لگن از سن بیست و پنج سالگی

۴) برنامه غربالگری سرطان بطور اختصاصی برای بیماران سندروم ترنر توصیه نمی‌شود.

۵۳ نوزاد نارس با وزن نهصد گرم به دنیا آمده است. مادر هیچ مشکلی از لحاظ کلسیم و فسفر و PTH و مشکلات کلیوی نداشته است. در حال حاضر نوزاد مشکلی ندارد، اما از NICU با شما مشورت می‌کنند که آیا این نوزاد نیاز به بررسی کلسیم دارد یا خیر. بهترین پاسخ چیست؟

۱) فقط در صورتی که هرگونه علامت بالینی داشته باشد، سطح کلسیم اندازه‌گیری شود.

۲) در صورت طولانی بودن QT در نوار قلب، کلسیم اندازه‌گیری شود.

۳) اندازه‌گیری کلسیم یونیزه در ساعات ۳ و ۶ و ۱۲ پس از تولد

۴) اندازه‌گیری کلسیم یونیزه در ساعات ۱۲ و ۲۴ و ۴۸ پس از تولد

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۵۴ شیرخوار شش ماهه مبتلا به آلرژی‌های متعدد غذایی تحت تغذیه با شیرخشک نئوکیت است و علاوه بر آن روزانه چهارصد واحد ویتامین دی مصرف می‌کند. بیمار به دلیل اختلال رشد به نزد شما ارجاع شده و در معاینه علائم ریکتز دارد. علت ایجاد ریکتز در این شیرخوار کمبود تغذیه ای کدام مورد است؟

- (۱) کلسیم
- (۲) فسفر
- (۳) ویتامین د
- (۴) منیزیم

۵۵ دختر شانزده ساله ای نزد شما آمده است. وی در سن دوسالگی دچار دفرمیتی استخوان‌ها و کاهش فسفر سرم شده بود. آزمایش ژنتیک نشان دهنده یک بیماری اتوزومال غالب بود که در آن تخریب FGF23 کاهش پیدا می‌کند. وی از آن زمان تحت درمان با کلسیتریول و فسفر خوراکی قرار گرفته بود، ولی حدود دو سال است که کل داروها را قطع کرده و هیچ مشکلی ندارد. سطح کلسیم و فسفر سرم در حال حاضر نرمال است. بهترین تصمیم در مورد بیمار کدام است؟

- (۱) بهبود بیمار در این سن قابل انتظار است. نیاز به تجویز کلسیتریول یا فسفر ندارد
- (۲) حتی اگر آزمایشات نرمال هستند دوز کمی کلسیتریول و فسفر دریافت کند
- (۳) تحت نظر باشد. از مصرف مکمل‌های حاوی آهن پرهیز کند
- (۴) به تشخیص اولیه بیماری شک کنیم. آزمایش ژنتیک مجدداً بازبینی شود

۵۶ نوزاد پره‌ترمی در روز پنجم زندگی با بی‌حالی، استفراغ، کاهش وزن، هیپوناترمی شدید و هیپرکالمی بستری می‌شود. در سونوگرافی شکم، هر دو غده آدرنال بزرگ هستند. مقدار 17-هیدروکسی پروژسترون که در روز دوم زندگی به‌عنوان بخشی از غربالگری نوزادان اندازه‌گیری شده بود، طبیعی گزارش شده است.

با توجه محتمل‌ترین تشخیص، بررسی مولکولی کدام ژن ضروری است؟

- (۱) CYP21A2
- (۲) STAR
- (۳) HSD3B2
- (۴) POR

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی

مقطع: دانشنامه فوق تخصصی

رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۵۷ دختر ۱۷ ساله ای به علت عدم کنترل فشار خون مراجعه کرده است. او تحت درمان با چندین داروی ضد فشار خون است، در سونوگرافی که برای کلیه انجام شده هر دو آدرنال بزرگ گزارش شده است. او سابقه بیماری دیگری ندارد. در معاینه ظاهری هیپرسوتیسم و کلیتوریس بزرگ دارد. قد و وزن طبیعی است.

آزمایشات وی به شرح زیر است:

Dexamethasone Suppression test = $4.5\mu\text{g/dl}$

Urinary Cortisol = $90\mu\text{g/24h}$ (up to 50)

ACTH = 38pg/ml (5-25)

Aldosterone = 28ng/dl (4-21)

Plasma Renin Activity = 0.5ng/ml/h (0.6-4.3)

Sodium = 138meq/L

Potassium = 3.5meq/L

DHEAS = $450\mu\text{g/dl}$ (48-244)

کدام تشخیص مطرح است؟

ACTH Resistance (۱)

Cushing disease due to Pituitary Tumor (۲)

Ectopic ACTH Syndrome (۳)

Glucocorticoid Resistance (۴)

۵۸ دختر ۱۰ ساله ای به علت چاقی، کبودی پوست و اختلال خواب ارجاع داده شده است. در معاینه فشار خون $140/90\text{mmHg}$ ، صورت گرد و پلتوریک است. او نمی تواند پاها را در حالت خوابیده بالا بیاورد و چندین کبودی در ساق پاها دارد سابقه مورد مشابه در خانواده را ذکر می کنند. آزمایشات وی به شرح زیر است:

Dexamethasone suppression test = $8\mu\text{g/dl}$

DHEAS = $110\mu\text{g/dl}$ (31-228)

HbA1C = 7.3%

ACTH = 5pg/ml (10-60)

Urinary Free Cortisol = $62\mu\text{g/24h}$ (5-50)

Adrenal Imaging = contain multiple nodules : 2-4mm diameter, adjacent adrenal tissue is atrophic

Brain MRI = microadenoma, Its size is 3 by 4mm

با توجه به تشخیص کدامیک از اقدامات زیر برای وی لازم است؟

Unilateral Adrenalectomy (۱)

Bilateral Adrenalectomy (۲)

Pasireotide Treatment (۳)

Brain Surgery (۴)

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۵۹ نوزاد دو هفته‌ای دچار کلاستاز شده است. در آزمایشات انجام شده سطح گالاکتوز، گالاکتوز یک فسفات، و گالاکتیتول خون افزایش یافته است، اما میزان فعالیت آنزیم Galactose 1 phosphate uridylyltransferase نرمال است. مشکل کلیوی و استخوانی ندارد. با حذف لاکتوز از رژیم غذایی وی علائم بالینی بهبود یافتند. با توجه به تشخیص احتمالی، کدام یک از علائم بالینی زیر در این بیمار قابل انتظار است؟

(۱) آتروفی عصب اپتیک

(۲) میوپاتی

(۳) هیپوتیروئیدیسم

(۴) کاهش شنوایی

۶۰ نوجوان پانزده ساله‌ای در ارزیابی اتفاقی آزمایش ادرار، مواد احیا کننده مثبت دارد. بیمار از نظر رشد و تکامل طبیعی است و سابقه‌ای از استفراغ راجعه، نارسایی کبد، درگیری کلیوی، اختلال عصبی یا عدم تحمل غذایی ندارد. معاینه فیزیکی طبیعی است. محتمل‌ترین تشخیص کدام است؟

(۱) Trans Aldolase Deficiency

(۲) Ribose 5 phosphate Isomerase Deficiency

(۳) Hereditary Fructose Intolerance

(۴) Essential Pentosuria

۶۱ کودک چهارده ماهه‌ای به خاطر عدم رشد و برجستگی شکم مراجعه کرده است. در معاینه هپاتومگالی، نفرومگالی و علائم ریکتز دارد. آزمایش‌ها نشان دهنده گلوکوزوری، فسفاتوری، آمینواسیدوری منتشر، افزایش دفع ادراری بی‌کربنات، هیپوفسفاتی و افزایش آلکالن فسفاتاز است. اما لاکتات، ترانس آمینازهای کبدی و اسیدوریک طبیعی هستند. سوکسینیل استون نرمال است. با توجه به محتمل‌ترین تشخیص، کدام اقدام درمانی مناسب است؟

(۱) محدودیت پروتئین، افزایش مصرف چربی

(۲) ناشاسته ذرت، محدودیت گالاکتوز

(۳) کاهش مصرف اسیدهای چرب زنجیره بلند

(۴) افزایش مصرف پروتئین، کاهش مصرف کربوهیدرات

۶۲ کودک دوساله‌ای با سابقه چندین حمله هیپوگلیسمی و اسیدوز لاکتیک ارجاع شده است. در یکی از حملات، پس از مصرف آبمیوه صنعتی شیرین دچار استفراغ و کاهش سطح هوشیاری شده است. کدام یافته در این بیماری دیده می‌شود؟

(۱) درگیری عضلانی

(۲) وجود هیپوفسفاتی و هیپراوریسمی همراه با درگیری کبد

(۳) تظاهر با کتوز و اسیدوز در سه ماه اول زندگی

(۴) کاتاراکت

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۶۳ دختر ۱۵ ساله ای به علت افسردگی شدید، خستگی زیاد و رنگ پریدگی ارجاع شده است. مادرش از تعریق زیاد و فشار خون گاه گاهی او، و سابقه دو بار خودکشی شاکی است او یک سال است از tricyclic antidepressant استفاده می‌کند در معاینه فشار خون ۱۱۰/۷۰ mmHg, PR=100beats/min و نکته مثبت دیگری ندارد BMI=26kg/m² آزمایشات وی به شرح زیر است

Plasma free metanephrine =300pg/ml (<99)

Plasma free normetanephrine =916pg/ml (<165)

Urinary metanephrine =600μg/24h (<185)

Urinary normetanephrine =1000μg/24h (<286)

Urinary epinephrine =5μg/24h (<21)

Urinary norepinephrine =1423μg/24h (80)

کدامیک از اقدامات زیر برای وی در لحظات اول لازم است؟

(۱) قطع داروی انتی دپرسان و تکرار آزمایش یک هفته بعد

(۲) CT مدیاستن و شکم لگن

(۳) 68Ga-DOTATATE PET/CT

(۴) 123I-MIBG Scintigraphy

۶۴ نوزادی متولد شده که در دوران جنینی، در ۸ هفته بارداری، کوریونیک ویلوس سمپلینگ (CVS) انجام و کاریوتیپ 46XY گزارش شده است. در سونوگرافی ۲۰ هفته، ساختارهای داخلی زنانه (رحم) و ژنیتال خارجی مونث دیده شده است. آمنیوسنتز نیز 46XY را تأیید کرده است.

در معاینه نوزادی: ژنیتال خارجی کاملاً مونث، هیچ گنادی در لایا یا کانال اینگوینال قابل لمس نیست. محتمل ترین تشخیص کدام است؟

(۱) 5α-reductase deficiency

(۲) complete gonadal dysgenesis

(۳) Complete Androgen Insensitivity Syndrome

(۴) Persistent Müllerian Duct Syndrome

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۶۵ دختر 14 ساله‌ای جهت بررسی علت عدم ظهور صفات ثانویه جنسی مراجعه کرده است. در معاینه قد 140 سانتی‌متر، کلیتوریس کمی بزرگ، ماکروسفالی، چانه کوچک، هیپرتلوریسم و سوفل قلبی دارد. کاریو تایپ 46Xy است. در سونوگرافی گوناد دیسژنتیک بوده و اجزای مولرین وجود ندارند. سابقه شکاف کام دارد.

یک خواهر مشابه با خودش دارد که در سن بیست سالگی تومور لگن داشته و عمل شده است. کدامیک از تشخیص‌های زیر مطرح است؟

(۱) P450 oxidoreductase

(۲) Apparent DHEA sulfotransferase deficiency

(۳) SRY related homeobox Genes (SOX9)

(۴) Smith-Lemli-Opitz syndrome

۶۶ نوزاد 28 روزه‌ای با کاریوتایپ 46XY و ابهام تناسلی بررسی می‌شود. سونوگرافی وجود ساختارهای مولرین را نشان نمی‌دهد و گنادها داخل شکم و کانال اینگوینال هستند. آزمایش‌ها:

Testosterone=150 ng/dl (20-120)

DHT(Dihydrotestosterone)=80 Pg/mL (60-250)

Androstenedione:110 ng/dl(90-160)

کدام گزینه صحیح است؟

(۱) Partial androgen insensitivity syndrome

(۲) 5 α -reductase type2 deficiency

(۳) partial gonadal dysgenesis

(۴) 17B--Hydroxysteroid Dehydrogenase 3 deficiency

۶۷ شیرخوار 4 ماهه 46xy با میکروپنیس و اسکروتال هیپوسپادیازیس و بیضه‌های قابل لمس در کانال اینگوینال ارجاع شده است. کورتیزول پایه در حداقل طبیعی بوده و پاسخ به ACTH ناکافی است. 17OHP افزایش یافته ولی DHEAS، تستوسترون، اندروستندیون پایین هستند. در معاینه محدودیت حرکت ارنج و زانو دارد.

کدام یک از تشخیص‌های زیر مطرح است؟

(۱) Combined 17 Hydroxylase/ 17,20 lyase deficiency

(۲) P450 Oxidoreductase deficiency

(۳) 17 β Hydroxy Steroid Dehydrogenase deficiency

(۴) 17 β Hydroxy Steroid Dehydrogenase type-3 deficiency

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۶۸ شیر خوار ۵۰ روزه با علائم ایکتر طول کشیده، هیپوتونی و بیوست بررسی شده و نتایج تستهای تیروئید T4: 2/7 µg/dl, TSH: 120 mIU/L است. اسکن تیروئید انجام نشده. پزشک عمومی با توجه به علائم و نتایج آزمایش، درمان با لووتیروکسین (روزانه ۵۰ µg) را شروع کرده و مادر نیز دارو را مرتب مصرف نموده است. در پی‌گیری چهار هفته بعد سطح (0.7 تا 2.5) Free T4: 1/8 ng/dl و TSH: 17mIU/L می باشد. علت مشکل چیست؟

- (۱) دوز دارو ناکافی است
- (۲) مصرف لووتیروکسین با شیر مادر
- (۳) transient mild thyroid Hormone Resistance
- (۴) اختلال T.B.G

۶۹ دختر نه ساله‌ای با سابقه لوسمی لنفوبلاستیک حاد، هفت روز پس از شروع شیمی‌درمانی به علت سردرد، تهوع و خواب‌آلودگی مراجعه کرده است. فشار خون طبیعی و معاینه نشان‌دهنده ادم محیطی یا دهیدراتاسیون نیست. نتایج آزمایشات بدین شرح است:

Na : 118meq/L
K : 4.2meq/L
Glucose : 96mg/dl
TSH : 2.5miu/L
BUN : 8mg/dl
crt : 0.4mg/dl
uric acid : 2.1mg/dl
urine Na : 72meq/L
urin osm : 640 mosm/kg

با توجه به نتایج آزمایشات، کدام گزینه بهترین اقدام اولیه در این بیمار می‌باشد؟

- (۱) انفوزیون نرمال سالین به میزان ۲۰ سی‌سی per kg
- (۲) تجویز فلودروکورتیزون پس از ارسال نمونه آلدوسترون و رنین
- (۳) تجویز بولوس سالین ۳ درصد و سپس ادامه درمان با نرمال سالین ۱/۵ maintenance
- (۴) تجویز بولوس سالین ۳ درصد و محدودیت مایعات دریافتی

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۷۰ پسر 15 ساله‌ای به علت عدم شروع بلوغ و میکروپنیس و سابقه هیپوسپادیازیس مراجعه کرده است. در معاینه اندازه آلت تناسلی 3cm و بیضه‌ها لمس نمی‌شود. در سونوگرافی انجام شده بیضه‌های کوچک در دیستال کانال اینگوانال دیده شده ولی اجزای مولرین مشاهده نشده است. در بررسی‌های انجام شده میزان LH بالا و سطح تستوسترون و اندروستندیون غیرقابل اندازه‌گیری هستند و پس از تحریک با HCG افزایش نیافته‌اند. آنتی‌مولرین هورمون پایین است کاریوتیپ بیمار 46xy است.

با توجه به تشخیص مطرح، همه گزینه‌های زیر صحیح است، بجز:

- ۱) در دوران کودکی سطح پایه LH ممکن است بالای رنج نرمال باشد.
- ۲) ریسک بد خیمی گوناد بالاست.
- ۳) خواهران مبتلا سکشوال ماچوریشن طبیعی و امنوره دارند.
- ۴) پس از بلوغ Sertoli cells به ظاهر نرمال و seminiferous Tubules مجزا هستند.

۷۱ دختر ۵ ساله‌ای با سابقه‌ی hyperglycemia از دوره نوزادی، تشنج‌های زودرس و تأخیر تکاملی، از دوران شیرخوارگی با glibenclamide 5 mg/day درمان شده است. طی حدود دو ماه اخیر، کنترل قند خون وی نامطلوب شده و مقادیر glucose خون به‌طور مکرر بالا گزارش می‌شود. با توجه به تابلوی بالینی، محتمل‌ترین تشخیص و اقدام مناسب کدام است؟

- ۱) سندرم DEND، افزایش دوز گلیبن کلامید
- ۲) سندرم Wolcott-Rallison، قطع گلیبن کلامید و شروع انسولین
- ۳) GCK-neonatal diabetes، شروع متفورمین
- ۴) Type1 diabetes، قطع گلیبن کلامید و شروع انسولین

۷۲ در نوزادی با ژنیتالیای مبهم که هم تستوسترون و هم AMH افزایش یافته‌اند، کدام تشخیص کمتر مطرح می‌باشد؟

- ۱) XX testicular DSD
- ۲) ovotesticular DSD
- ۳) aromatase deficiency
- ۴) gonadal dysgenesis

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۷۳ کودک ۴ ساله مبتلا به دیابت نوع ۱ تحت درمان با انسولین‌های NPH و Regular به علت گاستروآنتریت ویروسی دچار بی‌اشتهایی شدید، بی‌حالی خفیف و دو نوبت استفراغ شده است. بیمار در حال حاضر از خوردن غذا امتناع می‌کند. قند خون فعلی بیمار 86mg/dL و کتون ادرار منفی است. کدام اقدام در خصوص مدیریت انسولین و تغذیه بیمار صحیح است؟

- ۱) ادامه دوز کامل NPH و Regular، همراه با مصرف مایعات حاوی قند و پایش متناوب قند خون و کتون ادرار
- ۲) کاهش موقت انسولین، با کاهش کمتر NPH و کاهش بیشتر Regular، همراه با مایعات حاوی کربوهیدرات
- ۳) حفظ دوز کامل انسولین NPH و Regular، و در صورت افت قند به زیر 70mg/dL ، تزریق فوری دوز گلوکاگون عضلانی به میزان ۱ میلی‌گرم
- ۴) تزریق دوز کامل NPH و تزریق نصف دوز Regular، به همراه پایش کتون‌ها و مصرف انحصاری مایعات بدون قند

۷۴ همه گزینه‌های ذیل در رابطه با هیر سوتیسم ایدیوپاتیک صحیح است، بجز:

- ۱) تستوسترون در فرم ایدیو پاتیک طبیعی است
- ۲) Ferriman-Gallwey score بالای ۲ در زنان آسیای شرقی غیر طبیعی است
- ۳) Androstenedione, DHEAS در تصمیم‌گیری درمانی کمک موثری می‌کند
- ۴) ۲ تا ۳ ماه قبل از هر بررسی هورمونی باید قرص‌های COC combined oral contraceptive را قطع کرد.

۷۵ دختر ۱۳ ساله‌ای با فلج مغزی، non-ambulatory، با تغذیه ناکافی و تأخیر بلوغ، به علت درد ران مراجعه می‌کند. در تصویربرداری، کاهش تراکم استخوانی دیده می‌شود. تاکنون فقط یک شکستگی خفیف در استخوان ساعد داشته است. کدام گزینه بهترین تصمیم درمانی اولیه است؟

- ۱) شروع بیس‌فسفونات به علت تراکم پایین استخوان
- ۲) درمان با ویتامین D کافی است و نیاز به بررسی بیشتر نیست
- ۳) اصلاح ویتامین D و کلسیم، توانبخشی و جایگزینی هورمون بلوغ
- ۴) شروع دنوزیماب با توجه به وجود شکستگی و کاهش تراکم استخوان

۷۶ در مورد Dual-energy X-ray absorptiometry DEXA همه صحیح است، بجز:

- ۱) اسکن 33% radius در کودکانی است که از بقیه قسمت‌های اسکلت نمی‌توانند اسکن انجام دهند
- ۲) اسکن Lateral distal femur در کودکانی است که نمی‌توانند به بدن پوزیشن دهند
- ۳) در کودکان با تأخیر رشد جواب اسکن معمولاً overestimate است
- ۴) DXA معمولاً در کودکان کمتر از ۵ سال کاربرد ندارد

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۷۷ دختر ۶ ساله‌ای با سابقه feeding intolerance، تاخیر رشد، و اپیزودهای dyspnea پس از مصرف پروتئین زیاد بررسی می‌شود. در آزمایش‌ها، آمونیاک بالا و سطح پایین ornithine و citrulline دیده شده است. بهترین اقدام در این بیمار کدام است؟

- (۱) شروع رژیم پرپروتئین برای جبران FTT و همراه با levocarnitine
- (۲) رژیم کم‌پروتئین در حد پروتئین RDA همراه با oral citrulline 50–100 mg/kg/day
- (۳) محدودیت پروتئین و قطع مصرف lysine و arginine
- (۴) افزایش دریافت پروتئین هیدرولیزه و شروع پردنیزولون خوراکی با دوز 1mg/kg/day

۷۸ دختر 10 ساله‌ای به علت ضایعات پوستی خارش دار اگزمای مزمن و اتاکسی ارجاع داده شده است ضایعات از سن 10 روزگی شروع شده است او کلاس چهارم دبستان و پیشرفت تحصیلی خوبی دارد گاهی افکار خود کشی دارد در معاینه اختلال در راه رفتن زبان اتروفی و کوتاهی قد دارد والدین اظهار می‌دارند که مشکل در راه رفتن متناوب است در بررسی های انجام شده افزایش indican گزارش شده است.

همه یافته های زیر با بیمار فوق انطباق دارد، بجز:

- (۱) افزایش نوترال امینو اسیدها در ادرار
- (۲) تاثیر نیکوتین امید در درمان
- (۳) تاثیر افزایش دریافت پروتئین در درمان
- (۴) کاهش شدید غلظت نوترال امینو اسیدها در خون

۷۹ کودک ۱۲ ماهه با دیستونی، عقب‌ماندگی تکامل و کریستال‌های نارنجی در پوشک، احتمالاً مبتلا به کدام بیماری می‌باشد؟

- (۱) گزانتوری ارثی تیپ ۱
- (۲) لش-نیهان
- (۳) پورفیری
- (۴) الکاپتونوری

۸۰ کودک ۷ ساله‌ای به علت محدودیت حرکت در مفاصل به درمانگاه آورده شده در معاینه چهره خشن، زبان بزرگ، هیپاتو اسپلنومگالی دارد و مادر وی از خرخر شبانه کودک شکایت دارد و در بررسی چشم، کدورت قرنیه گزارش شده است و از نظر هوشی خوب است. محتمل ترین تشخیص کدام است؟

- (۱) سندروم سان فیلیپو
- (۲) مارتولامی
- (۳) سندرم هانتر
- (۴) سندرم مورکیو

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۸۱ در سونوگرافی بارداری هفته ۳۲ حاملگی، سونولوژیست در جنین گواتر منتشر گزارش کرده و درسونوی داپلر که دو هفته بعد انجام شده است واسکولاریته سانتال را گزارش نداده ولی سایز گواتر بزرگتر شده. مادر وی مبتلا به گریوز و تحت درمان می باشد و آخرین آزمایش TSHR-ab در حد ۲ برابر نرمال است. ضربان قلب جنین ۱۳۰ است. کدام گزاره در مورد وضعیت تیروئید جنین و مدیریت آن صحیح تر می باشد؟

- ۱) اندازه گیری TPO-ab در مادر جهت بررسی خطر هیپرتیروییدی در جنین
- ۲) تزریق داخل آمنیوتیک لوتیروکسین برای کوچک کردن حجم گواتر قبل از زایمان
- ۳) ارزیابی T3 مایع آمنیوتیک از نظر ارزیابی وضعیت تکامل مغزی
- ۴) تا زمان تولد اقدام خاصی لازم ندارد

۸۲ شیرخوار چهار ماهه ای با دهیدراتاسیون شدید مراجعه کرده است. در آزمایشات، سدیم 168meq/L و اسمولالیتیه ادرار 125mosm/Kg است. پس از اصلاح حجم داخل وریدی، همچنان سدیم 166meq/L و حجم ادرار 7cc/kg در ساعت است. پس از تجویز دسموپرسین، اسمولالیتیه ادرار به 130mosm/Kg رسیده. بهترین اقدام درمانی بعدی چیست؟

- ۱) افزایش دوز DDAVP
- ۲) تجویز فوروزماید همراه با رژیم کم نمک
- ۳) تجویز هیدروکلروتیازید همراه با رژیم کم نمک
- ۴) محدودیت دریافت مایعات و نمک

۸۳ شیرخوار 12 روزه ای در روز پنجم تولد با تشخیص MSUD تحت درمان با دکستروز وریدی 10mg/kg در دقیقه و حذف کامل پروتئین قرار گرفته، علیرغم گذشت 7 روز، همچنان دچار بیقراری (Irritability) است و در تصویربرداری (MRI) ادم مغزی خفیف مشخص شده. نتایج آزمایشگاهی جاری به شرح زیر است:

Na=138meq/L , BS=140 mg/dl , Valine and Isoleucine =Low Normal,
Plasma Leucine=450μmol/L,(at first 1200 μmol/L)

کدام استراتژی درمانی برای پیشگیری از عوارض برگشت ناپذیر عصبی در این بیمار ارجح است؟

- ۱) افزایش دوز گلوکز وریدی تا ۲۰ میلی گرم/کیلوگرم/دقیقه
- ۲) دادن اسیدهای آمینه شاخه دار ایزولوسین ووالین ۳۰۰-۴۰۰ میلی گرم در روز
- ۳) افزودن اسید آمینه لوسین به درمان
- ۴) انجام دیالیز صفاقی یا همودیالیز

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۸۴ دختر دوازده ساله‌ای با تشخیص هموسیستینوری کلاسیک که ویتامین B6 unresponsive بوده است، به دلیل ژنوالگوم شدید کاندید جراحی ارتوپدی اصلاحی شده است. بیمار تحت درمان با رژیم غذایی محدود از متیونین و مکمل بتائین قرار دارد و آخرین سطح هموسیستتین آزاد پلاسما 35 میکرومول در لیتر بوده است. کدام اقدام زیر در این بیمار صحیح نمی‌باشد؟

- (۱) تجویز هپارین با دوز پروفیلاکتیک قبل از عمل و ادامه آن تا زمان متحرک شدن کامل بیمار
- (۲) قطع موقتی و 24 ساعته بتائین قبل از عمل جراحی
- (۳) برقراری هیدراتاسیون وریدی از شب قبل از جراحی و در طول دوره ناشتایی
- (۴) استفاده از پمپ‌های پنوماتیک متناوب اندام تحتانی و جوراب ضد واریس

۸۵ کودکی بعلت ندول تیروئید مراجعه داشته. در بررسی آزمایشگاهی TSH ساپرس گزارش شده و در اسکن تیروئید autonomous nodule داشته است بر اساس گایدلاین مناسب‌ترین اقدام کدام است؟

- (۱) تیروئیدکتومی توتال
- (۲) همی تیروئیدکتومی
- (۳) برداشت ندول به تنهایی
- (۴) ید درمانی

۸۶ در بیماری کمبود short chain 3 hydroxy acyl CoA dehydrogenase همه موارد زیر صحیح است، بجز:

- (۱) ممکن است با هیپرانسولینیزم همراه باشد
- (۲) در غربالگری نوزادی با افزایش butyrylcarnitine همراه است
- (۳) افزایش ادراری 3hydroxyglutaric acid وجود دارد
- (۴) ممکن است با هیپوگلیسمی protein sensitive همراه باشد

۸۷ پسر ۸ ساله‌ای جدیداً دچار افت تحصیلی، بی‌دقتی شده و مشکل صحبت کردن با تلفن را پیدا کرده است. هیپرپیگمانتاسیون خفیف جلب توجه می‌کند. به علت یک بار حرکت مشکوک به تشنج MRI مغز انجام شده که طبیعی گزارش شده است. در سابقه فامیلی برادر ۱۳ ساله وی تحت درمان بیماری آدیسون می‌باشد. در مورد بیماری وی همه گزینه‌ها صحیح است، بجز:

- (۱) افزایش VLCFA در پلاسما وجود دارد
- (۲) عدم وجود آنتی بادی آدرنال
- (۳) در حال حاضر درمان با پیوند مغز استخوان کمک کننده است
- (۴) در برادر وی سطح VLCFA در پلاسما باید چک شود

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۸۸ نوزادی با وزن ۴ کیلوگرم متولد شده است. در معاینه زبان بزرگ بیرون آمده و امفالوسیل دارد. افت قند خون داشته که تحت درمان با قندی ۲۰٪ میباشد. در پیگیری طولانی مدت این بیمار کدام گزینه صحیح می باشد؟

- (۱) سونوگرافی کلیه ها بعد از سن ۷ سالگی
- (۲) بررسی سالانه قلبی و چشمی تا زمان بلوغ
- (۳) بررسی آلفا فتوپروتئین و سونوگرافی شکم و کلیه ها هر ۶ ماه تا زمان بلوغ
- (۴) سونوگرافی کامل شکم و بررسی آلفا فتوپروتئین هر سه ماه تا ۴ سالگی و سونوگرافی کلیه ها هر سه ماه تا ۷ سالگی

۸۹ نوزادی با وزن ۴ کیلوگرم از مادر غیر دیابتی به دنیا آمده است. در روز چهارم تولد بی حالی و عدم شیر خوردن پیدا کرده که قند خون ۳۵ میلی گرم در دسی لیتر گزارش شده است. سطح انسولین همزمان ۱ μu/mL گزارش شده است. در پیگیری وی از نظر رد هیپرانسولینیزم، همه موارد زیر صحیح است، بجز:

- (۱) هیپرانسولینیزم مطرح نمی باشد
- (۲) اندازه گیری free fatty acid باید انجام شود
- (۳) اندازه گیری βhydroxy butyrate باید انجام شود
- (۴) بررسی پاسخ قند خون به گلوکاگن در شرایط هیپوگلیسمی باید انجام شود

۹۰ پسر ۱۵ ساله ای به علت عدم پیدایش صفات ثانویه جنسی مراجعه کرده است. در معاینه قد بلند و لاغر بوده و در معاینه ژنیتال موی پوبیس در مرحله ۴ و اندازه بیضه های دو طرف ۳ میلی لیتر و سفت می باشد. در آزمایشات همراه، LH, FSH و استرادیول بالا و سطح تستوسترون پایین می باشد. ریسک همه مشکلات زیر در وی بالا می باشد، بجز:

- (۱) بیماری های اتوایمیون
- (۲) حوادث ترومبوآمبولی وریدی
- (۳) تومرهای مدیاستن
- (۴) کری

۹۱ دختر ۴ ساله ای به علت بلوغ زودرس ارجاع داده شده است. سابقه فامیلی ندارد. سابقه چند بار تشنج داشته که با دارو کنترل است. در معاینه بلوغ، سینه ها مرحله ۴ تانر و سفت بوده و موی پوبیس ندارد. در آزمایشات LH و استرادیول با تست GNRH بالا و در حد بلوغ می باشد. در MRI مغز، توده پایک دار کوچکی به قطر ۹ میلی متر در خلف هیپوتالاموس گزارش شده است. بهترین راه درمان برای وی چه می باشد؟

- (۱) جراحی با روش گاما نایف
- (۲) پرتودرمانی
- (۳) شیمی درمانی
- (۴) آنالوگ GNRH

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی

مقطع: دانشنامه فوق تخصصی

رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۹۲ نوزاد مونث در ۳ روزگی جهت مشاوره آورده شده است. در سونوگرافی قبل از تولد، توده ۴ سانتی متری در سه ماهه سوم با احتمال توده تخمدان در سمت راست گزارش شده بود. در سونوگرافی بعد از تولد، کیست با همان اندازه با دیواره نازک و بدون اکو دیده شده است. تخمدان چپ طبیعی می باشد. در حال حاضر خوب شیر می خورد، شکم نرم و علائم ویریلیزاسیون ندارد. بهترین گزینه برای وی چه می باشد؟

(۱) سونوگرافی سریال کیست تا ۴ ماه

(۲) آسپیراسیون کیست

(۳) اندازه گیری مارکرهای بدخیمی

(۴) در آوردن کیست با عمل جراحی

۹۳ دختر خانم ۱۵ ساله ای به علت هیرسوتیزم مراجعه کرده است. قاعدگی از ۱۲ سالگی شروع شده و حدود ۶ بار در سال می باشد.

هیرسوتیزم بر اساس Ferriman- Gallway Score: 18 می باشد. آکنه در صورت و سینه و پشت دارد. در سونوگرافی علائمی دال بر تخمدان پلی کیستیک دیده شده است. در آزمایشات تستوسترون کمی بالا و ۱۷ هیدروکسی پروژسترون، پرولاکتین و تست تیروئید نرمال می باشد. بهترین درمان برای وی کدام گزینه می باشد؟

(۱) قرص ضد حاملگی ترکیبی پروژسترون و استروژن

(۲) قرص ضد حاملگی ترکیبی و سیپروترون استات

(۳) قرص ضد حاملگی ترکیبی و اسپرونولاکتون

(۴) فیناستراید و مدروکسی پروژسترون

۹۴ دختر خانم ۱۴ ساله ای به علت آمنوره به مدت ۸ ماه مراجعه کرده است. داروی خاصی مصرف نمی کند. گاهاً سابقه خروج شیر از سینه را می دهد. سر درد و مشکل بینایی ندارد. در آزمایشات : تیروئید نرمال، LH، FSH و استرادیول پایین و تست حاملگی منفی و پرولاکتین : 300 ng/ml ($NL < 20$) می باشد. در MRI مغز ماکروآدنوم در هیپوفیز به قطر 1.5 cm با mild supracellar extension گزارش شده است. بهترین درمان برای وی چه می باشد؟

(۱) جراحی ترانس اسفینوئید

(۲) شروع کابروگولین

(۳) پرتودرمانی هیپوفیز

(۴) پرتودرمانی بعد از جراحی ترانس اسفینوئید

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۹۵ پسر ۹ ساله‌ای به دلیل کوتاهی قد مراجعه کرده است. وی چهره‌ی خاصی دارد: پیشانی بلند، هیپرتلوریسم، ابروهای کمّانی، لب بالایی ضخیم و Low set ear و pectus carinatum برای شما جلب توجه کرده است. برای او مشاوره قلب درخواست می‌دهید که مشخص می‌شود دچار کاردیو میوپاتی هیپرتروفیک است. برای وی آزمایش ژنتیک درخواست می‌دهید و تشخیص بیماری وی قطعی می‌شود. مادر وی از شما سوال می‌کند وقتی بیمار به سن بزرگسالی رسید، آیا مشکل دیگری به وی اضافه می‌شود یا خیر. بهترین جواب کدام است؟

- (۱) ریسک ناباروری نسبت به جمعیت عادی بیشتر است.
- (۲) به دلیل core pulmonale ممکن است دچار مرگ ناگهانی شود.
- (۳) در سنین جوانی احتمال کاتاراکت زیاد است.
- (۴) ممکن است دچار بیماری دوقطبی Bipolar شوند.

۹۶ فردی از ۸ سالگی به دلیل کمبود هورمون رشد تحت درمان بوده و تا بسته شدن کامل صفحات رشد، درمان هورمونی را ادامه داده است. وی اکنون به شما مراجعه کرده و در مورد نیاز به ادامه درمان با هورمون رشد از شما سوال می‌پرسد. ضمناً بیمار قبلاً یک ام‌آر‌آی از ناحیه هیپوفیز انجام داده است. در صورت مشاهده کدامیک از موارد زیر در ام‌آر‌آی، بهتر است هورمون رشد را قطع کنید و سپس بررسی‌های لازم را انجام دهید؟

- (۱) Congenital anomaly in sellar region
- (۲) Congenital anomaly in suprasellar region
- (۳) Ectopic posterior pituitary
- (۴) Agenesis of hypothalamic-pituitary stalk

۹۷ پسر ۱۱ ساله‌ای با قد -2 SDS مراجعه کرده است. والدین از یکدیگر جدا شده‌اند و کودک اکنون با مادر و ناپدری زندگی می‌کند و یک برادر ناتنی ۱۸ ماهه دارد. مادر رفتارهای عجیب کودک، از جمله استحمام با آب بسیار داغ و ادرار کردن عمدی در منزل را گزارش می‌کند، کدامیک از نتایج آزمایشگاهی زیر بیشتر با بیمار همخوانی دارد؟

- (۱) IGF: -1 SDS ,GH stimulation test peak = 25 ng/mL
- (۲) IGF: -1 SDS ,GH stimulation test peak = 4 ng/mL
- (۳) IGF: +1 SDS ,GH stimulation test peak = 12 ng/mL
- (۴) IGF: +1 SDS ,GH stimulation test peak = 5 ng/mL

مرکز آموزشی: مرکز سنجش آموزش پزشکی مقطع: دانشنامه فوق تخصصی رشته: رشته غدد درون ریز و متابولیسم کودکان

۹۸ پسری ۹ ساله مبتلا به ISS تحت درمان با GH قرار گرفته است. طی دو سال اول، سرعت رشد او به طور واضح افزایش یافته است. والدین نگران اند که GH باعث تسریع بلوغ و بسته شدن صفحات رشد شود و در نهایت سودی نداشته باشد. بر اساس شواهد موجود، کدام پاسخ صحیح تر است؟

- ۱) این نگرانی از نظر فیزیولوژیک درست است و در مطالعات متعدد تأیید شده است.
- ۲) شواهد موجود از تسریع بلوغ یا سن استخوانی با درمان GH در ISS حمایت نمی کنند.
- ۳) اثر GH بر بلوغ و سن استخوانی عمدتاً به سن شروع درمان و دوز GH وابسته است.
- ۴) هورمون رشد در صورتی باعث تسریع بلوغ می شود که قبل از ۸ سالگی شروع شود.

۹۹ دختر ۱۱ ساله مبتلا به سندرم ترنر، ۳ سال است تحت درمان با هورمون رشد قرار دارد. در معاینه یک ندول سفت و بدون درد به قطر ۳ میلی متر در پوست گردن دارد که در بیوپسی Pilomatrixoma گزارش شده است. کدام گزینه صحیح است؟

- ۱) شیوع آن در سندرم ترنر افزایش یافته است، ولی ارتباطی با درمان با GH ندارد.
- ۲) شیوع آن فقط در بیمارانی که بیش از ۵ سال GH دریافت کرده اند افزایش می یابد.
- ۳) مشاهده آن اندیکاسیون قطع GH است.
- ۴) وجود آن احتمال موزائیسیم کروموزوم X را مطرح می کند.

۱۰۰ پسر ۲ ساله با عقب ماندگی ذهنی، دیس آرتری، حرکات اتئوئید، هیپوپلازی عضلات، پاراپلژی اسپاستیک به درمانگاه آورده شده. در آزمایشات free T3 بالا و free T4 و TSH نرمال گزارش شده است. با توجه به محتمل ترین تشخیص، کدام درمان را توصیه می کنید؟

- ۱) پروپیوپیل تیواوراسیل، پروپرانولول و کورتون
- ۲) لوتیروکسین و کورتون و پروپیوپیل تیواوراسیل
- ۳) پروپیوپیل تیو اوراسیل و لوتیروکسین و دی یدوتیرو پروپیونیک اسید
- ۴) متی مازول و دی یدوتیرو پروپیونیک اسید

۱۰۱ در مورد سه جزء اصلی رضایت کدام گزینه صحیح است؟

- ۱) اتونومی، توانمندسازی بیمار، امضای فرم
- ۲) ارائه اطلاعات، ظرفیت فردی، تصمیم گیری آزادانه
- ۳) امضای فرم اخذ رضایت، برائت پزشکی، اختیار بیمار
- ۴) درک صحیح اطلاعات، احترام به بیمار، رضایت خانواده

۱۰۲ در شرایط کمبود منابع مثلاً کمبود تخت ICU، تصمیم گیری بر اساس کدام اصل اخلاقی انجام می شود؟

- ۱) سودرسانی بیشتر
- ۲) عدالت
- ۳) اختیار فرد (اتونومی)
- ۴) صداقت