

اختلال رشد

پسر ۸ ساله‌ای برای بررسی رشد به کلینیک مراجعه کرده است.

سابقه تولد

GA: 39 week ●

Birth weight: 3.2 kg ●

Birth length: 50 cm ●

● دوران نوزادی بدون مشکل

● بیماری مزمن یا بستری قابل توجه ندارد.

● تکامل طبیعی است.

والدین

● قد پدر: 173 cm

● قد مادر: 160 cm

● پدر اظهار می‌کند که در نوجوانی نسبت به همسالان خود دیرتر بالغ شده و جهش رشد او در اواخر نوجوانی رخ داده است.

● منارک مادر هم در ۱۳ سالگی بوده است.

معاینه

● Height : 118 cm (-2 SDS)

● Weight: 18.2 kg

● BMI: 13.1 kg/m²

● رشد سر و تکامل طبیعی

● معاینه تیروئید، قلب، شکم و سیستم اسکلتی طبیعی است.

بررسی مدارک و منحنی رشد نشان می‌دهد که قد او از SDS 1.5- در یک‌سالگی به SDS 2- در 8 سالگی رسیده است. اما کوتاه قدی متناسب (Proportionate) است.

کدامیک از موارد زیر را برای بررسی اولیه انتخاب می‌کنید؟

(محدودیت انتخاب: 4 گزینه - انتخاب گزینه غلط، نمره منفی دارد)

گزینه	گزینه صحیح	گزینه نادرست	خطای فاحش	وضعیت نمره
ادامه پایش رشد	*			مثبت
GH stimulation test		*		منفی
T4 & TSH	*			مثبت
کاربوتیپ		*		منفی
Pituitary MRI		*		منفی
مشاوره گوارش				اثری ندارد
اسکن پا		*		منفی
آزمایش سلیاک	*			مثبت
سن استخوانی	*			مثبت
Bone survey برای بررسی از نظر دیسپلازی های استخوانی				اثری ندارد

کودک مورد بررسی قرار گرفت و موارد زیر اخذ شد:

● Bone age: 5 yr (In CAGE 8 yr)

● CBC: normal

● ESR: normal

● Electrolytes: normal

● BUN/Cr: normal

● tTG-IgA: negative

● TSH: 2.1 mIU/L

● FT4: normal

● IGF-1: -1.7 SDS

● VBG: normal

بیمار تحت پیگیری قرار گرفت و تا 11 سالگی، کودک تقریباً موازی صدک خود رشد کرد.

در 13 سالگی، قد وی به -2.5 SDS افت کرده است. طی ۱۸ ماه گذشته، growth velocity برابر ۴ cm/year بوده است. در معاینه، تانر برابر G1P1 و طول هر بیضه ۲ cm است.

در این مرحله کدام موارد زیر صحیح است؟

(محدودیت انتخاب: 4 گزینه - انتخاب گزینه غلط، نمره منفی دارد)

گزینه	گزینه صحیح	گزینه نادرست	خطای فاحش	وضعیت نمره
(کوتاه قدی سرشتی) CDGD همچنان یک تشخیص محتمل است	*			مثبت
الگوی رشد فعلی نشانگر familial short stature است				اثری ندارد
الگوی رشد فعلی نشانگر Pathologic growth failure است	*			مثبت
با توجه به الگوی رشد و سرعت رشد، CDGD رد می‌شود				اثری ندارد

تشخیص familial short stature رد می‌شود				اثری ندارد
وجود familial short stature در کنار CDGD می‌تواند در این بیمار مطرح باشد				اثری ندارد
ادامه فالوآپ				اثری ندارد
شروع لتروزول	*			منفی
Pituitary MRI				اثری ندارد
GH stimulation test		*		مثبت
کاربوتیپ				اثری ندارد
Bone age مجدد	*			مثبت
شروع تستوسترون				اثری ندارد
سونوگرافی تستیس				اثری ندارد
چک پرولاکتین				اثری ندارد

جهت بیمار تست تحریکی هورمون رشد انجام شده که جواب آن به این صورت است:

● GH in ۰ min : ۱/۸ ng/mL

● GH in ۳۰ min : ۴/۲

● GH in ۶۰ min : ۵/۲

● GH in ۹۰ min : ۵/۸۱

● GH in ۱۲۰ min : ۴/۹

در این مرحله کدام موارد زیر صحیح است؟

(محدودیت انتخاب: 2 گزینه - بدون نمره منفی)

گزینه	گزینه صحیح	گزینه نادرست	خطای فاحش	وضعیت نمره
تشخیص GH Deficiency است				اثری ندارد
CDGD رد می شود				اثری ندارد
انجام Pituitary MRI				اثری ندارد
بررسی سایر محورهای هیپوفیز	*			مثبت
انجام یک GH stimulation test تأییدی با یک پروتکل معتبر دیگر	*			مثبت
ناکافی دانستن نتیجه GH stimulation test برای ارائه قطعی تشخیص GH Deficiency				اثری ندارد
چک LH, FSH, Testosterone				اثری ندارد

بعد از sex steroid priming و سپس تکرار GH stimulation test مجدداً تکرار شده که جواب آن به قرار زیر است:

Peak GH: 15.8 ng/mL

همزمان:

● TSH/FT4: nl

● morning cortisol: nl

اکنون بیمار ۱۴ ساله است. همچنان علائم بلوغ ندارد و نسبت اندام فوقانی به تحتانی ۰.۸۵ است. سن استخوانی ۱۱ سال می‌باشد، قد: ۲.۹- SDS است و SDS -۱ PAH: است.

در این مرحله کدام موارد زیر صحیح است؟

(محدودیت انتخاب: 4 گزینه - انتخاب گزینه غلط، نمره منفی دارد)

گزینه	گزینه صحیح	گزینه نادرست	خطای فاحش	وضعیت نمره
تشخیص CDGD است	*			مثبت
چک LH, FSH, Testosterone	*			مثبت
شروع GH به تنهایی، علی رغم نرمال بود GH Test با تشخیص ISS به دلیل پایین بودن PAH				اثری ندارد
شروع درمان با تستوسترون به تنهایی در صورت اضطراب بیمار و نگرانی شدید او از عدم بلوغ با وجود اطمینان بخشی	*			مثبت
شروع درمان با تستوسترون همراه با GH				اثری ندارد
شروع درمان با لتروزول		*		منفی
شروع درمان با لتروزول همراه با GH		*		منفی
شروع درمان با لتروزول همراه با تستوسترون		*		منفی
تراکم‌سنجی استخوان (DXA) به دلیل تأخیر بلوغ		*		منفی
Pituitary MRI		*		منفی
تشخیص هیپوگنادوتروپیک هیپوگنادیسم است				اثری ندارد
با توجه به منحنی رشد، از ۸ سالگی اندیکاسیون درمان با GH وجود داشت				اثری ندارد

اثری ندارد				کاریوتیپ
مثبت			*	در این بیمار PAH بر اساس Bone age ممکن است قد نهایی را overestimate کند

دو سال دیگر گذشت. بیمار اکنون 16 ساله است.

طی دو سال گذشته:

بلوغ به طور طبیعی پیشرفت کرده است.

● Testicular volume: 15 mL

● Tanner stage: IV

● Growth velocity در سال گذشته 9.2 cm/year

● Height: 161 cm

● Height SDS: -2.0

● Bone age: 14 years

در این مرحله کدام موارد زیر صحیح است؟

(محدودیت انتخاب: 2 گزینه - انتخاب گزینه غلط، نمره منفی دارد)

وضعیت نمره	خطای فاحش	گزینه نادرست	گزینه صحیح	گزینه
اثری ندارد				چون Height SDS برابر 2- است، GH باید در این سن شروع شود.
اثری ندارد				برای حفظ نسبت upper-to-lower segment، شروع زودتر تستوسترون ضروری بود.
اثری ندارد				درمان با لتروزول در این مرحله با هدف افزایش قد توصیه می‌شود.
مثبت			*	الگوی رشد و بلوغ به شدت به نفع CDGD است.
مثبت			*	اگر در 10 سالگی oxandrolone شروع می‌شد، growth velocity افزایش می‌یافت، اما قد نهایی افزایش نداشت.