

غدد کودکان

شیرخوار ۶ ماهه‌ای را به دلیل حملات مکرر هیپوگلیسمی به نزد شما آورده‌اند. در معاینه، کبد نرم است و در حد ۴ سانتی‌متر زیر لبه دنده لمس می‌شود. از نظر تکامل نرمال است. کاملاً هوشیار است. آزمایش آنزیم‌های کبدی به همراه دارد که نتیجه آن، $AST: 42 \text{ U/L}$ $ALT: 54 \text{ U/L}$ است. قند خون الان ۷۰ می‌باشد عملکرد کلیه نرمال است.

در این مرحله، به عنوان اولین اقدامات تشخیصی، کدام یک از آزمایشات زیر را درخواست می‌کنید؟

(محدودیت انتخاب: 8 گزینه - بدون نمره منفی)

گزینه	گزینه صحیح	گزینه نادرست	خطای فاحش	وضعیت نمره
CBC, diff	*			مثبت
Calcium				اثری ندارد
Cholesterol .Triglyceride	*			مثبت
Insulin level				اثری ندارد
Plasma aminoacids	*			مثبت
Serum Succinyl acetone				اثری ندارد
Uric acid	*			مثبت
Alkaline phosphatase				اثری ندارد
Lactate	*			مثبت
Alfa fetoprotein				اثری ندارد
Venous Blood Gas	*			مثبت
Acylcarnitine Profile	*			مثبت
Galactose 1 phosphate level	*			مثبت
Cortisol level				اثری ندارد

نتایج آزمایشات به شرح زیر هستند.

Triglyceride: 420 mg/dl , Uric acid: 8 mg/dl , Lactate: 40 mg/dl , Ammonia: 56 ug/dl

BUN:15 Cr:0.5 با توجه به محتمل ترین تشخیص، کدام نکات در مورد بیماری وی صحیح هستند؟

(محدودیت انتخاب: 5 گزینه - بدون نمره منفی)

گزینه	گزینه صحیح	گزینه نادرست	خطای فاحش	وضعیت نمره
ممکن است نوتروپنی داشته باشد.	*			مثبت
نفرومگالی ممکن است ایجاد شود.	*			مثبت
کلیه ممکن است درگیر شود ولی به End Stage Renal Disease تبدیل نمی شود.				اثری ندارد
سندرم نفروتیک در این بیماران نسبتا شایع است.				اثری ندارد
آدنوم کبدی در این بیماران شایع است.	*			مثبت
نارسایی قلبی شایع است.				اثری ندارد
سطح لپتین افزایش می یابد.				اثری ندارد
سطح گرلین افزایش می یابد.				اثری ندارد
اختلال انعقادی به دلیل کاهش فاکتورهای ۱۰ و ۱۳ ممکن است ایجاد شود.				اثری ندارد
بهتر است مصرف سوکروز را محدود کنند.	*			مثبت
بهتر است مصرف فروکتوز را محدود کنند.	*			مثبت
بهتر است مصرف چربی را محدود کنند.				اثری ندارد
بهتر است مصرف پروتئین را محدود کنند.				اثری ندارد

برای بیمار تست ژنتیک انجام شده و تشخیص GSD 1a برای بیمار مطرح شده است در صورتی که این بیمار به خوبی کنترل شود، احتمال کدامیک از عوارض زیر کاهش می‌یابد؟

(محدودیت انتخاب: 5 گزینه - بدون نمره منفی)

گزینه	گزینه صحیح	گزینه نادرست	خطای فاحش	وضعیت نمره
هیپوگلیسمی	*			مثبت
مشکلات بینایی				اثری ندارد
مشکلات خونریزی دهنده	*			مثبت
هیپراوریسمی	*			مثبت
مقاومت به انسولین				اثری ندارد
هیپرتری گلیسریدمی	*			مثبت
درگیری قلبی				اثری ندارد
درگیری استخوان				اثری ندارد
هیپوگنادیسم				اثری ندارد
آدنوم کبدی	*			مثبت

در صورتی که بدلیل شدید بودن بیماری، برای وی پیوند کبد انجام شود، کدام یک از نتایج زیر را به همراه خواهد داشت؟

(محدودیت انتخاب: 2 گزینه - بدون نمره منفی)

گزینه	گزینه صحیح	گزینه نادرست	خطای فاحش	وضعیت نمره
افزایش تحمل گرسنگی	*			مثبت
افزایش جبرانی اندازه طحال				اثری ندارد
بهبود رشد	*			مثبت
پیشگیری از عوارض چشمی				اثری ندارد
بهبود قدرت عضلانی				اثری ندارد
بهبود عملکرد قلبی				اثری ندارد
بهبود مشکلات کلیوی				اثری ندارد