

غدد کودکان

دختر ۱۶ ساله‌ای به علت آمنوره اولیه مراجعه کرده است. در شرح حال رشد قدی از دوران کودکی کمتر از همسالان بوده است. سابقه بیماری مزمن یا مصرف دارو ندارد.

در معاینه: هیپرسوتیسم دارد که از یک سال پیش شدید شده است. هم چنین کلیتوریس بزرگ که از یک و نیم سال قبل به شدت بزرگ شده است البته قبلاً هم اندازه آن کمی بزرگ بوده است. هیچ توده‌ای در اینگوینال لمس نمی‌شود. هم چنین High arch palate دارد او فاقد صفات ثانویه جنسی است.

Height= 145 cm (<3rd percentile)

Weight= 58 kg

BP=110/70

Tanner Breast I

Tanner Pubic Hair IV

کدام موارد در شرح حال، بیشترین ارزش تشخیصی دارند؟

(محدودیت انتخاب: 5 گزینه - بدون نمره منفی)

گزینه	گزینه صحیح	گزینه نادرست	خطای فاحش	وضعیت نمره
سابقه تماس با مواد شیمیایی				اثری ندارد
سابقه مرگ نوزادی بدون علت در خانواده	*			مثبت
آیا سابقه عفونت قارچی مکرر در واژن دارد				اثری ندارد
ویریلیزاسیون مادر هنگام بارداری	*			مثبت
آیا تروما به دستگاه تناسلی وارد نشده است				اثری ندارد
سابقه ابهام تناسلی در بستگان	*			مثبت
آیا سابقه تومور ویلمز ندارد				اثری ندارد
آیا سابقه عمل جراحی کرانیوسینوستوزیس دارد				اثری ندارد
سابقه بحران آدرنال در بیمار یا بستگان	*			مثبت
آیا سابقه خود ارضایی مکرر دارد				اثری ندارد
ازدواج فامیلی	*			مثبت

او سابقه کانسر در پدر بزرگ و عمه دارد. سابقه کریز آدرنال در وی و فامیل وجود ندارد ابهام تناسلی در یکی از بچه های عمو وجود دارد.

نتایج آزمایشات ارسال شده، برای وی به صورت زیر می باشد:

FSH=96 IU/L

LH=24 IU/L

Estradiol<5 pg/ml

Testosterone= 5ng/ml

Very Low AMH

Karyotype= 46 XY

در این مرحله، کدام اقدامات تشخیصی زیر در مرحله اول ضروری تر هستند؟

(محدودیت انتخاب: 3 گزینه - انتخاب گزینه غلط، نمره منفی دارد)

گزینه	گزینه صحیح	گزینه نادرست	خطای فاحش	وضعیت نمره
سونوگرافی شکم و لگن	*			مثبت
اندازه گیری سطح کلسیم فسفر				اثری ندارد
MRI هیپوفیز		*		منفی
اسکن استخوان		*		منفی
کولونوسکوپی		*		منفی
Progesterone challenge test		*		منفی
تست ساپرشن دگزامتازون				اثری ندارد
مشاوره چشم				اثری ندارد
اندازه گیری AFP و β -hCG و LDH	*			مثبت
بیوپسی گوناد		*		منفی
Cystoscopy		*		منفی
انجام آزمایش تستوسترون و دی هیدروتستوسترون	*			مثبت

سایر آزمایشات بیمار به شرح زیر است:

17-OHP= 2,5 ng/ml

Testosterone= 5ng/ml

Testosterone hCG stimulation test= No response

sodium= 138meq/l

potassium= 4.4 meq/l

increase β HCG, α fetoprotein, LDH

اکو قلب کوارکتاسیون ائورت داشت ولی سونو کلیه ها طبیعی بود

سونو لگن اجزا مولرین دیده نشد؛ فقط یک ضایعه نخی شکل وجود داشت

با توجه به جواب آزمایشات وی تحت لاپاراسکوپی و بیوپسی قرار گرفت.

لاپاراسکوپی به شرح زیر بود:

Dysgenetic testis در طرف راست

یک Streak gonad در طرف چپ

رحم بسیار کوچک همراه با لوله فالوپ

گناد بیمار همزمان بیوپسی شد و یافته های زیر مشاهده شد.

Right gonad showed immature and distorted seminiferous tubules and Leydig cells

left gonad showed streak ovary as evident by a single primordial follicle and abundant stroma

هم چنین در پاتولوژی که نمونه برداری از توده ی لگن شد، توده ظاهر خاکستری سفید و نکروزه داشت و از نظر میکروسکوپی سلول های بزرگ و یکنواخت با سیتوپلاسم روشن هسته گرد واضح سلول ها به صورت صفحاتی روی هم قرار گرفته بودند. حاوی سپتاهای فیبروزه و ارتشاح

لنفوسیتی بودند. Conclusion: Compatible with Gonadoblastoma

در واژینوسکوپی پاچ واژینال و سینوس یورو ژنیتال مشهود بود.

کدام اقدامات زیر باید انجام شوند؟

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

گزینه	گزینه صحیح	گزینه نادرست	خطای فاحش	وضعیت نمره
ارجاع به جراح جهت گونادکتومی دو طرفه	*			مثبت

منفی		*		شروع تستوسترون
منفی		*		تجویز هیدروکورتیزون
اثری ندارد				تجویز اسپرونولاکتون
اثری ندارد				استفاده از کرم استروژن
اثری ندارد				تجویز فلوتاماید
اثری ندارد				تجویز متفورمین
مثبت			*	FISH STUDY از نسج گوناد

بیمار عمل جراحی گونادکتومی دو طرفه شد. در طرف چپ رحم هیپوپلاستیک و توده‌ای به ابعاد 3×2 سانتی متر با سطح صاف و به صورت سالیید کیستیک و حاوی مناطق خون ریزی و نکروز مشهود بود. در طرف مقابل یک cord like structure وجود داشت.

AFP, beta HCG و LDH نیز افزایش داشت.

نتیجه بررسی جدید ژنتیکی گناد $45Xo/46Xy$ بود.

کدام موارد در پیگیری طولانی مدت ضروری هستند؟

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

گزینه	گزینه صحیح	گزینه نادرست	خطای فاحش	وضعیت نمره
پیگیری توسط انکولوژیست	*			مثبت
ایزو توپ اسکن کل بدن		*		منفی
ارزیابی تراکم استخوان	*			مثبت
کولونوسکوپی دوره‌ای		*		منفی
MRI سالانه مغز		*		منفی
CT سالانه قفسه سینه		*		منفی
بررسی HbA1c	*			مثبت
Inhibin A هر ۶ ماه				اثری ندارد
درمان جایگزینی با استروژن و سپس پروژسترون	*			مثبت