

دختر ۱۱ ساله‌ای با سابقه پیوند کلیه در خواهر ۱۶ ساله‌اش که دو سال قبل انجام شده است، مراجعه می‌نماید. سابقه شبادراری دارد و اخیراً شب‌ها دو بار برای ادرار کردن بیدار می‌شود. همچنین نسبت به سایر افراد خانواده، آب بیشتری می‌نوشد. در آزمایشات همراه کراتینین ۳ میلی‌گرم در صد دارد.

در شرح حال گرفتن و معاینه فیزیکی، گزینه‌های مثبت جهت تشخیص را انتخاب فرمایید.

(محدودیت انتخاب: 8 گزینه - بدون نمره منفی)

گزینه	گزینه صحیح	گزینه نادرست	خطای فاحش	وضعیت نمره
بررسی فشار خون	*			مثبت
بررسی میزان و الگوی ادرار، تکرر ادرار و شبادراری	*			مثبت
بررسی میزان مصرف مایعات و وجود تشنگی غیرطبیعی	*			مثبت
بررسی کاهش وزن و اختلال رشد	*			مثبت
بررسی درد مفاصل به عنوان یافته اولیه				اثری ندارد
سابقه مصرف داروهای نفروتوکسیک				اثری ندارد
بررسی علائم کم‌خونی مانند ضعف و خستگی	*			مثبت
بررسی شنوایی و سابقه کاهش شنوایی در بیمار و خانواده	*			مثبت
بررسی علائم چشمی و سابقه بیماری چشمی خانوادگی	*			مثبت
بررسی سابقه سنگ کلیه	*			مثبت
بررسی ادم اندام‌ها و صورت				اثری ندارد
بررسی سابقه آسم				اثری ندارد
بررسی سابقه میگرن				اثری ندارد
بررسی راش پوستی به‌عنوان یافته اصلی				اثری ندارد

در آزمایش‌های اولیه:

Hb: 8.7 g/dL , MCV: 82 FL , BUN: 48 mg/dL

Creatinine: 2.4 mg/dL , Na: 138 mEq/L

K: 4.2 mEq/L , HCO_3^- : 17 mEq/L , Ca: 8.3 mg/dL , Phosphorus: 5.2 mg/dL , Albumin: 3.6 g/dL

Urinalysis: protein 1+ , SG= 1.008 , RBC= 0-1 , Protein/creatinine ratio= 0.3mg/mg

با توجه به شرح حال و معاینه اولیه و آزمایش‌های فوق، بررسی‌های پاراکلینیک مناسب‌تر کدامند؟

(محدودیت انتخاب: 6 گزینه - انتخاب گزینه غلط، نمره منفی دارد)

گزینه	گزینه صحیح	گزینه نادرست	خطای فاحش	وضعیت نمره
سونوگرافی کلیه و مجاری ادراری	*			مثبت
محاسبه eGFR	*			مثبت
بررسی توانایی تغلیظ ادرار و Urine osmolality	*			مثبت
بررسی الکترولیت‌های ادرار و کلسیم ادرار				اثری ندارد
بررسی وضعیت اسید - باز	*			مثبت
PTH و ویتامین D	*			مثبت
بررسی ژنتیکی بیماری‌های ارثی کلیه	*			مثبت
ANA و Anti-dsDNA				اثری ندارد
ANCA و Anti-GBM				اثری ندارد
C3 و C4				اثری ندارد
بیوپسی کلیه به‌عنوان اولین بررسی				اثری ندارد
HbA1c به عنوان بررسی اصلی		*		منفی
اندازه‌گیری سطح ADH		*		منفی

در سونوگرافی:

هر دو کلیه اکوژن هستند

طول کلیه راست: 7.8cm

طول کلیه چپ: 7.6cm

هیدرونفروز و سنگ دیده نمی‌شود

Urine osmolality: 350 mOsm/kg

Serum osmolality: 296 mOsm/kg

eGFR: ۲۵ حدود mL/min/1.73 m²

PTH افزایش یافته

25-OH Vitamin d کاهش یافته

HCO₃⁻: 17 mEq/L

در معاینه بالینی، فشار خون بیمار ۱۴۰/۹۰ میلی‌متر جیوه است و در بررسی دقیق‌تر، مشخص می‌شود که خواهر بیمار نیز از دوران کودکی، پرنوشی و پر ادراری داشته و در سن ۱۴ سالگی دچار نارسایی پیشرفته کلیه شده و پس از چهار ماه همودیالیز پیوند کلیه گردیده.

محتمل‌ترین تشخیص کدام است و کدامیک از بررسی‌های تکمیلی توصیه می‌شود؟ همچنین پیگیری وی را چگونه انجام می‌دهید؟

(محدودیت انتخاب: 6 گزینه - انتخاب گزینه غلط، نمره منفی دارد)

گزینه	گزینه صحیح	گزینه نادرست	خطای فاحش	وضعیت نمره
سندرم آلپورت و بیوپسی کلیه		*		منفی
FSGS و بررسی موتاسیون‌های NPHS1 و NPHS2				اثری ندارد
گلوMERولونفریت مزمن و بیوپسی کلیه		*		منفی
Juvenile Nephronophthisis و بررسی ژنتیکی	*			مثبت
اصلاح اسیدوز به بیکربنات ۲۲-۲۴	*			مثبت
اصلاح هموگلوبین به ۱۱-۱۲ با تجویز آهن، اسیدفولیک و اریتروپویتین	*			مثبت
تزریق ۱ واحد خون اشعه دیده		*		منفی
استفاده از داروهای کاهنده فشار خون و کنترل فشار خون روی صدک ۹۵		*		منفی

مثبت			*	کنترل فسفر در محدوده نرمال
مثبت			*	تجویز کلسیتریول
خطای فاخس	*			پالس متیل پردنیزولون روزی یک بار برای سه دوز
مثبت			*	مشاوره با متخصص تغذیه و پایش رشد