

مجموعه پرسش ها و پاسخ های تشریحی

آزمون بورد و ارتقا کودکان

بر اساس تلسون ۲۰۲۵

از سال ۱۳۹۸ تا ۱۴۰۴

جلد ۳

غدد، احیا و کودک بد حال،
تکامل، ژنتیک، روانپزشکی، نفرولوژی، متابولیک،
آب و الکترولیت، خون و انعکولوژی، شیر مادر، متفرقه

گردآوری و تألیف

دکتر ایمان وفائی

رتبه ۲ آزمون فوق تخصص کشوری ۱۴۰۱

بورد فوق تخصصی ریه اطفال

استادیار و عضو هیئت علمی دانشگاه علوم پزشکی تبریز

همکار گرامی کتاب پیش رو حاصل ۱ سال تلاش برای جمع آوری سوالات ارتقا و مورد از سال ۱۳۹۸ تا ۱۴۰۴ می باشد. گنجینه ای ارزشمند و بی نظیر برای تمرین و تکرار نکات بسیار مهم می باشد. تمام سوالات را بازخوانی و بر اساس نلسون ۲۰۲۵ پاسخ دادم. در طول یکسال اخیر که به ترجمه و تالیف و انتشار کل کتاب نلسون ۲۰۲۵ پرداختم و بر اساس تجربه ۱۲ ساله اینجانب در تالیف کتب و تدریس امتحانات ارتقا و مورد، نکاتی از نلسون ۲۰۲۵ که به تازگی تغییر کرده است ۱۰۰ درصد امتحانی است. همچنین بعد از اپیدمی کرونا عوارضی ایجاد گردیده است که به تازگی وارد فصول مختلف کتاب شده است که حتما مورد نظر طراحان محترم سوال است، که برای راهنمایی شما عزیزان همه مطالب جدید را در این کتاب اشاره کردم. از مزیت های دیگر این کتاب اشاره به نکات IV – LINE برای شما است (IV – LINE : Iman Vafaei LINE) به مفهوم راه و روش دکتر ایمان وفائی است که شامل نکته کلیدی برای رسیدن سریع به تشخیص و درمان تست می باشد در اکثر سوالات IV – LINE ها برایتان مشخص کردم تا بتوانید در سریع ترین زمان ممکن به تشخیص و درمان و انتخاب گزینه مناسب برسید. از جمله مواردی که این کتاب را متمایز میکند این است که سوالات بر اساس فصول و سال دسته بندی گردید.

در پایان از زحمات مدیریت محترم انتشارات آرتین طب جناب آقای علیدانی و خانم دکتر حاج محمدی نهایت سپاس را داشته و این کتاب را به پدرم دکتر باقر وفائی متخصص اعصاب و روان (استاد دانشگاه) و مادرم مربی دانشگاه تقدیم می کنم.

با دنبال کردن آدرسهای ذیل میتوانید از جدیدترین کتب تالیفی و نکات مهم ارتقا و مورد بهره مند شوید:

dr.i.vafaei@instagram.com

دکتر ایمان وفائی

بورد فوق تخصصی ریه اطفال

رتبه ۲ کشوری فوق تخصص ریه کودکان

استادیار و عضو هیئت علمی دانشگاه علوم پزشکی تبریز



۷	غدد
۷۴	احیا و کودک بد حال
۱۹۷	تکامل
۱۸۹	ژنتیک
۲۰۱	قلب
۲۹۷	روانپزشکی
۳۳۱	نفروولوژی
۴۱۲	متابولیک
۴۷۱	آب و الکترولیت
۵۱۱	خون و انکولوژی
۳۵۰	شیر مادر
۶۶۲	متفرقه

عدد

همکار گرامی این یک **IV – LINE** برای شما است (IV – LINE: Iman Vafaei LINE) به مفهوم راه دکتر ایمان وفائی است که شامل نکته کلیدی برای رسیدن سریع به تشخیص و درمان. در اکثر سوالات **IV – LINE** ها برایتان مشخص کردم تا بتوانید در سریع ترین زمان ممکن به تشخیص و درمان برسید.

۱- پسر ۱۵ ساله ای را به علت بلند قدی به درمانگاه آورده اند. مشکل یادگیری دارد. در معاینه بالینی نسبت سگمان فوقانی به تحتانی بدن کاهش یافته، ژنیکوماستی، هیپوتونی، کلینوداکتیلی، هیپرتلوریسم و بیضه های کوچک دارد. تستوسترون سرمی پایین است. کدام تشخیص مطرح است؟ (بورد ۱۴۰۴)

XXY Syndrome (ب)

XXY Syndrome (الف)

Tatton- Brown Syndrome (د)

Marfan Syndrome (ج)

پاسخ: ب

فصل ۶۰۰

سندروم کلاینفلتر:

IV – LINE

ژنیکوماستی،

هیپوتونی، کلینوداکتیلی،

هیپرتلوریسم و بیضه های کوچک

تقریباً ۱ نفر در ۵۰۰ پسر رخ می دهد و اغلب با کاریوتایپ ۴۷،XXY همراه است. ویژگی های شایع شامل هوش پایین تر از متوسط، ژنیکوماستی در نوجوانی (اغلب شدید) و بیضه های کوچک و سفت است. حجم بیضه ها به ندرت از ۵ میلی لیتر بیشتر می شود که تقریباً ۲۵٪ حجم متوسط بزرگسالان است. بیماران معمولاً قد بلند دارند و لاغرند. ممکن است بلوغ دیررس با FSH و LH بالا تجربه کنند. ویرلیزاسیون ناقص است، آلت تناسلی اغلب کوچک تر از متوسط است و ناباروری تقریباً ۱۰۰٪ است.

۲- نوزاد ۱۵ روزه ای $TSH > 100 \text{ mIU/L}$ و $T4 = 2.5 \mu\text{g/dl}$ دارد. در معاینه گواتر ندارد. محتمل ترین علت کدام است؟ (بورد ۱۴۰۴)



ب) Dyshormonogenesis
د) Secondary Hypothyroidism

الف) Thyroid Dysgenesis
ج) Thyroid Hormone Resistance

پاسخ: الف

فصل ۶۰۳

IV - LINE

توجه به سن شیرخوار و نبود گواتر کلید حل این تست است.

کم کاری تیروئید مادرزادی: بیشتر به دلیل دیسپلازی تیروئید ایجاد می‌شود و تقریباً ۳۰٪ موارد ناشی از اختلالات مادرزادی در سنتز هورمون تیروئید (دیس هورمونژنز) یا علل دیگر است.

۳- پسر پنج ساله با تشنج به اورژانس آورده شده است. در معاینه کوتاهی قد و کمی اضافه وزن دارد. در بررسی‌های اولیه کلسیم پایین، ولی فسفر، آلکالن فسفاتاز و PTH بالاست. محتمل‌ترین تشخیص کدام است؟ (بورد ۱۴۰۴)

ب) Pseudohypoparathyroidism
د) Hyperparathyroidism

الف) Vitamin D Dependent Richets
ج) Vitamin D Toxicity

پاسخ: ب

فصل ۶۱۲

پسودوهیپوپاراتیروئیدسم (Albright hereditary osteodystrophy):

یک اختلال ژنتیکی است که در آن غده پاراتیروئید طبیعی یا هیپرپلاستیک است و می‌تواند PTH بسازد و ترشح کند، اما سلول‌ها به PTH پاسخ نمی‌دهند. در نتیجه، سطح سرمی PTH بالا است، اما کلسیم سرم افزایش نمی‌یابد و فسفر کاهش نمی‌یابد. این اختلال ناشی از اختلال در سیستم گیرنده هورمون وابسته به آدنیلات سیکلاز ($Gs\alpha$) است و به انواع مختلفی تقسیم می‌شود.

PHP نوع Ia: بیشترین شیوع را دارد و ناشی از نقص در زیرواحد α پروتئین Gs است. این بیماران معمولاً کوتاه و تپل با صورت گرد هستند، دچار براکی داکتیلی با فرورفتگی پشت دست می‌شوند و ممکن است چاقی، رسوب کلسیم زیرجلدی، و تشکیل استخوان متاپلاستیک داشته باشند. در صورت تشخیص دیر هنگام، اختلال شناختی متوسط، رسوب کلسیم در بازال گانگلیا و لنز کاتاراکت ممکن است رخ دهد.

در این نوع، مقاومت به هورمون‌های دیگر وابسته به $Gs\alpha$ نیز ممکن است ایجاد شود، مانند TSH، GHRH، گنادوتروپین‌ها، کلسی‌تونین و گلوکاگون.

PHP نوع Ib: بیماران ظاهر طبیعی و فعالیت $Gs\alpha$ طبیعی دارند، اما دچار مقاومت بافتی اختصاصی در پاسخ به pth اند.

۴- دختر ۱۵ ساله‌ای بعلت آمنوره تحت بررسی است. در معاینه فشارخون بالا دارد و در ناحیه اینگوینال دو طرف توده لمس می‌شود. در آزمایش‌ها پتاسیم پایین و در سونوگرافی، رحم دیده نشد. کمبود کدام آنزیم مطرح است؟ (بورد ۱۴۰۴)

ب) 21-Hydroxylase
د) STAR

الف) 17-Hydroxylase
ج) 11-Hydroxylase



پاسخ: الف

فصل ۶۱۶

IV – LINE

فشارخون بالا

پتاسیم پایین

دختر

کمبود ۱۷-هیدروکسیلاز:

یک علت نادر ($>1\%$) هیپرپلازی مادرزادی آدرنال (CAH) است.

تظاهرات بالینی و یافته‌های آزمایشگاهی:

بیماران قادر به سنتز کورتیزول نیستند اما سنتز کورتیکوسترون intact است، بنابراین نارسایی آدرنال ایجاد نمی‌شود. دئوکسی کورتیکواسترون (DOC) در مقادیر زیاد ساخته می‌شود که باعث فشار خون بالا، هیپوکالمی و سرکوب رنین و آلدوسترون می‌شود.

بر خلاف کمبود $\beta 11$ -هیدروکسیلاز، بیماران نمی‌توانند هورمون‌های جنسی بسازند.

مردان مبتلا: ممکن است ظاهر زنانه داشته باشند، اما گنادها معمولاً در کشاله ران یا لبی‌ها لمس می‌شوند یا با ابهام جنسی ظاهر می‌شوند.

زنان مبتلا: بلوغ جنسی رخ نمی‌دهد، باید در تشخیص افتراقی هیپوگنادومی اولیه در نظر گرفته شود.

رنین و آلدوسترون سرکوب شده، کورتیزول و استروژن/تستوسترون به تحریک ACTH یا hCG پاسخ نمی‌دهند.

۵- پسری ۱۶ ساله بعلت عدم بروز صفات ثانویه جنسی ارجاع شده است. FSH, LH, Testosterone پایین

گزارش شده است. محتمل‌ترین تشخیص کدام است؟ (پورد ۱۴۰۴)

Noonan Syndrome (ب)

Klinefelter Syndrome (الف)

XX Male (د)

Kallmann Syndrome (ج)

پاسخ: ج

فصل ۶۰۰

سندروم کالمن:

ترکیبی است از کمبود LH و FSH و اختلال یا فقدان حس بویایی. بیماران ممکن است دچار نابینایی رنگ، نقص سپتوم دهلیزی قلب و ناهنجاری‌های کلیه مثل آژنزی یک‌طرفه باشند. نوع X-linked آن ناشی از جهش در ژن KAL است، اما انواع اتوزومال مغلوب و غالب هم وجود دارند.

کمبود LH و FSH می‌تواند ایزوله باشد یا همراه با کمبود سایر هورمون‌های هیپوفیز.

علل آن شامل آسیب هیپوفیز به دلیل ضربه، رادیوتراپی، عفونت، کم‌خونی داسی‌شکل، فشار تومور یا فرآیندهای خودایمنی است.

تمایز اختلال هیپوفیزی اولیه از نقص هیپوتالاموسی با توجه به پرولاکتین صورت می‌گیرد: اگر همه هورمون‌های هیپوفیز از جمله پرولاکتین کم باشند، مشکل در هیپوفیز است؛ اگر پرولاکتین طبیعی یا بالا باشد اما سایر هورمون‌ها کم باشند، مشکل در هیپوتالاموس یا ساقه هیپوفیز است.



در کمبود ایزوله LH و FSH، اختلال معمولاً در نورون‌های تولیدکننده GnRH یا مسیرهای بالادستی آنها است. جهش‌های ژنی که مهاجرت نورون‌های GnRH را مختل می‌کنند (مثل KAL) یا نقص در سیگنال‌دهی به این نورون‌ها (مثل kisspeptin یا neurokinin B و گیرنده‌هایشان) باعث کاهش ترشح LH و FSH می‌شوند.

۶- دختر ۵ ساله با قند خون 450 mg/dL با کتواسیدوز دیابتی و خواب آلودگی تحت درمان است. شواهد عفونت ندارد. حدود ۷ ساعت پس از شروع درمان دچار کاهش اشیاع اکسیژن، افت بیشتر سطح هوشیاری، استفراغ و پتوز شده است. قندخون 300 mg/dL و پتاسیم 4 mEq/L و وضعیت اسیدوز رو به بهبود است. علاوه بر تجویز مانیتول کدام اقدام ضروری است؟ (بورد ۱۴۰۴)

- الف) کاهش میزان انسولین وریدی
ب) تغییر سرم به قندی ۵٪
ج) قطع موقت انسولین وریدی
د) کاهش سرعت مایعات دریافتی

پاسخ: د

فصل ۶۲۹

همکاران گرامی مبحث دیابت در نلسون ۲۰۲۵ کاملاً تغییر کرده است. (IV - LINE: در تجربه ۱۲ ساله اینجانب در تالیف کتب و تدریس امتحانات ارتقا و بورد، دیابت از نلسون ۲۰۲۵ که به تازگی تغییر کرده است ۱۰۰ درصد امتحانی است)

درمان ادم مغزی در کتواسیدوز دیابتی:

ادم مغزی در کودکان و نوجوانان با دیابت نوع ۱ یک عارضه جدی است که می‌تواند باعث مرگ و ناتوانی شود. عوامل خطر شناخته شده شامل:

اسیدوز پایه و اختلالات سدیم، پتاسیم و نیتروژن اوره خون

تجویز انسولین به صورت بولوس سریع

استفاده از حجم بالای مایعات در درمان DKA

تصویربرداری رادیولوژیک اغلب در تشخیص کمکی نمی‌کند، بنابراین پایش دقیق بیمار ضروری است.

علائم افزایش فشار داخل جمجمه:

- تغییر سطح هوشیاری
- دپرنش تنفسی
- سردرد شدید
- برادی کاردی، آپنه
- تغییرات مردمک و ادم پایی
- پتوز
- تشنج

اقدامات فوری در صورت بروز ادم مغزی:

- بالا بردن سر تخت
- کاهش سرعت تزریق وریدی مایعات
- تزریق مانیتول (۱ گرم/کیلوگرم داخل وریدی طی ۲۰ دقیقه)