

המועצה המדעית ועדת הבחינות

בחינות שלב א'

אנדוקרינולוגיה ילדים

28.01.25

מס' השאלות בחלק זה: 100

1. מה בהיארעות של סוכרת סוג 1 תומך במידע שנגיפים הם בעלי חשיבות בהתהוות המחלה?

- א. עונתיות טיפוסית
- ב. גילאי הופעה משתנים
- ג. עדות להדבקה
- ד. עליה בשכיחות

2. מה האבחנה הסבירה בילד עם סוכרת ניאונטלית המלווה בפריחה אקזמתית, אנטריטיס ורמה גבוהה של IgE?

- א. Wollcott-Rallison syndrome
- ב. מוטציה בגן GLIS3
- ג. Mitchell-Riley syndrome
- ד. IPEX syndrome

3. מה מאפיין את אופי המוטציה ובאיזה מצב נמצאות תעלות האשלגן בסוכרת ילודים שמקורה במוטציות בגן ABCC8 (המקודד לחלבון SUR1) בתא הביטא?

תשובה	סוג מוטציה	תעלות KATP
א	Activating	פתוחות
ב	Inactivating	פתוחות
ג	Activating	סגורות
ד	Inactivating	סגורות

4. מה רמת הסוכר בצום (שתי מדידות עם רמה כזו) הנמוכה ביותר שמגדירה סוכרת אצל מתבגרת בהריון?

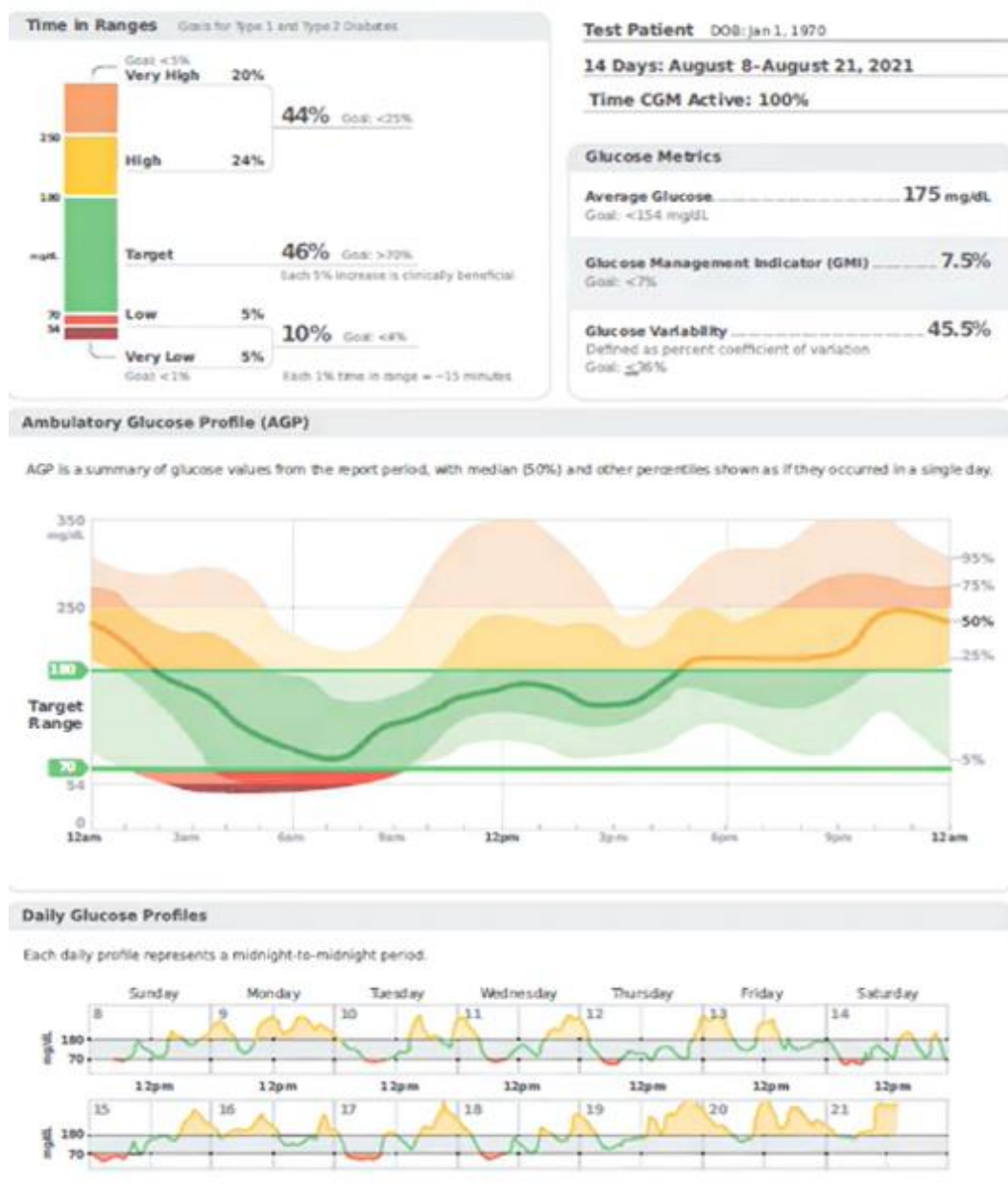
- א. 105 מג%
- ב. 110 מג%
- ג. 115 מג%
- ד. 126 מג%

5. מדוע חומצה אספרטית במקום 57 ב-HLADQ-Beta וחומצת אמינו שונה מארגינין ב HLADQ-Alpha ל סוכרת סוג 1?
- מונעת הצגה של אנטיגן לתאי T האחראים על אוטואימוניות
 - גורמת לעליה בסבילות מרכזית של תאי B דרך הפעלת NFk
 - קשורה לרמות נמוכות של אינטרפרון החשוב באינסוליניטיס
 - משפיעה על מטבוליזם הברזל וכך גורמת דיכוי של הגן CTLA4
6. נער בן 15 סובל מלייפת כיסיתית – cystic fibrosis. לאחרונה יש הדדירות במצבו הריאתי. רמות הסוכר בדם קפילרי בצום בבוקר בשלושת הימים האחרונים היו – 128 מג%, 133 מג% ו 127 מג%. מה השלב הבא בניהול המקרה?
- להשלים העמסת סוכר פומית לפני החלטה טיפולית.
 - להתחיל טיפול פומי עם Metformin במינונים עולים.
 - להתחיל טיפול עם סולפונילאוראה אחר.
 - לטפל באינסולין תת עורי תוך מעקב סוכר קפילרי צמוד
7. תינוק נולד בשבוע 38 במשקל 1700 גרם. סמוך ללידה לילוד רמת סוכר 240 מג%. במהלך ההיריון לאם רמות סוכר של 115 מג% בצום והעמסת סוכר תקינה. לאבי התינוק, שהוא בן דוד של האם, גלוקוז 119 מג% בצום. ל- 5 מתוך 10 אחיה ואחיותיה של האם רמות סוכר 115-128 מג% בצום. לאבי האם "סוכר בצום גבולי" מזה 40 שנה. מה מסביר את מחלת התינוק?
- MODY3 אצל הסבא, האם והאב, תינוק הומוזיגוטי למחלה.
 - הסב, האב והאם הטרוזיגוטים והתינוק הומוזיגוטי למוטציה בגלוקוקינז.
 - לסבא היפרגליקמיה בגלל דחק. ובכל דור יש אח"כ "העצמה אפיגנטית".
 - סיפור משפחתי גנטי של סוכרת סוג 2 עם גנטיקה "חזקה" יותר ביילוד.
8. בן 17 ירד 3 ק"ג בחודש האחרון והתחיל לקום בלילה לשירותים. שני הוריו בעודף משקל קיצוני ולחמישה דודים יש סוכרת סוג 2. BMI 27 ק"ג למטר מרובע, ללא אקנטוזיס ניגריקנס וללא סטריה. HbA1c - 7.4% וגלוקוז בצום 280 מג% ו 310 מג%. נשלחה בדיקה לנוגדנים אוטואימוניים.
- מה השלב הבא בניהול המקרה?
- בדיקה לרמות אינסולין ופפטיד סי
 - שינוי אורח חיים (דיאטה ופעילות גופנית)
 - טיפול במטפורמין במינון עולה
 - טיפול באינסולין בשיטת בזל-בולוס

9. בן 10 שנים, חירש, פנה בשל פוליאוריה ופולידיפסיה מזה שבועיים. רמות גלוקוז 170 מג/דל בצום. איסוף שתן: כ- 5 ליטר ביום. אוסמולריות בדם 305 מילי-אוסמול לליטר ובשתן 65 מילי-אוסמול לליטר. בבדיקת העיניים נמצא חיוורון של הדיסקה האופטית.
- מה הפרוגנוזה הצפויה במחלתו של הילד?
- יבריא עם טיפול חדשני משולב ביולוגי
 - יבריא עם טיפול במינונים נמוכים של אינסולין
 - בעשור השני לחייו יופיעו כיבים ודמם במערכת העיכול
 - ימות בעשור השלישי לחייו בשל ניוון מערכת העצבים
10. בילד בן 10 שנים עם פיגור שכלי ומחלה פירכוסית, נמצאה רמת גלוקוז אקראית בצום 130 מג/דל. הילד לא שותה הרבה. על כלכלה מעוטת פחמימות זמינות – רמות סוכר אקראיות בתחום שבין 140-160 מג%. אצל אחיו בן ה-8, עם חרשות, רמות סוכר בצום של 110-120 מג%. לציין שלאביו יש 7 ילדים בריאים עם רמות סוכר תקינות מנישואין קודמים.
- מה הגורם למחלת הילד בן העשר?
- MODY 1 (HNF4A mutation)
 - MODY 3 (HNF1A mutation)
 - Wolfram's disease type 1
 - Mitochondrial diabetes
11. בן 16 שנים במעקב בשל סוכרת מסוג 1 ועודף משקל עם BMI של 29 קג/מ². מטופל בזריקות אינסולין: טרגלודק במינון 15 יחידות ליום, והומלוג במינון יומי של 30-35 יחידות. בבדיקות הדם, HbA1C גלוקוז בצום 180 מג לדל ושעתיים לאחר האוכל – 100-120. אחרי 4 שעות מאכילה או גם אם לא אכל, סוכר שוב עולה לסביבות 160-190 מג%. מה השינוי התרופתי הנדרש?
- להעלות מינון טרגלודק
 - להוסיף מטפורמין
 - להוסיף סקסנדה
 - להעלות מינון הומלוג

12. ילדה בת 10 שנים במעקב בשל סוכרת מסוג 1. מטופלת במשאבת אינסולין ומד סוכר רציף. מקבלת בולוס 4 פעמים ביום, לפני ארוחות, ובשעה 23:00 לתיקון. מצורף פלט הסנסור. איזה שינוי נדרש לשיפור האיזון?

- א. לשנות יחס אינסולין פחמימות מ-1:15 ל-1:12 לכל אורך היום
- ב. לשנות פקטור תיקון (רגישות) מ-1:50 ל-1:75 מ-21:00 עד חצות
- ג. להפחית בזאלי בשעות הצהריים המוקדמות.
- ד. לקצר זמן אינסולין פעיל בין 18:00 בערב לחצות.



13. מה מהבאים קשור עם נטיה גבוהה יותר להפסיק טיפול במשאבת אינסולין ?

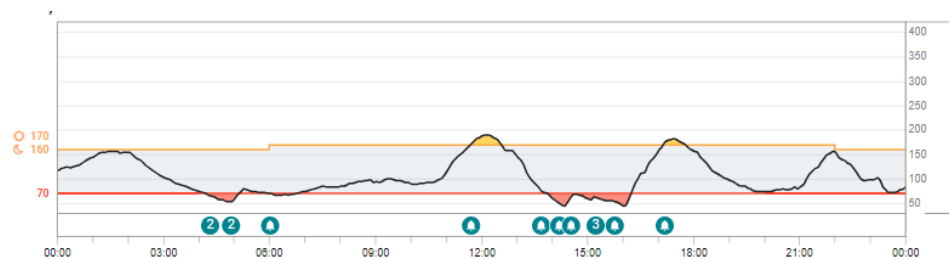
- א. חיבור למשאבה בינקות
- ב. איזון מיטבי על זריקות
- ג. חתך סוציאקונומי נמוך
- ד. בנות בגיל ההתבגרות

14. ילד בן 11 שנים מגיע עם רמות HbA1c של 9.5% ו- 30% בלבד מהזמן סוכר בתחום 70-170 מג%. הוריו מציינים שהם מקפידים מאד על תקינות המערכת, מחליפים כל 3 ימים את מקום הפרפרית, סופרים פחמימות עם הילד. הילד בבית הספר עד שעה 2 ואחרי זה בצהרון עד השעה 5 בערב. מה הסיבה לאיזון הלקוי?

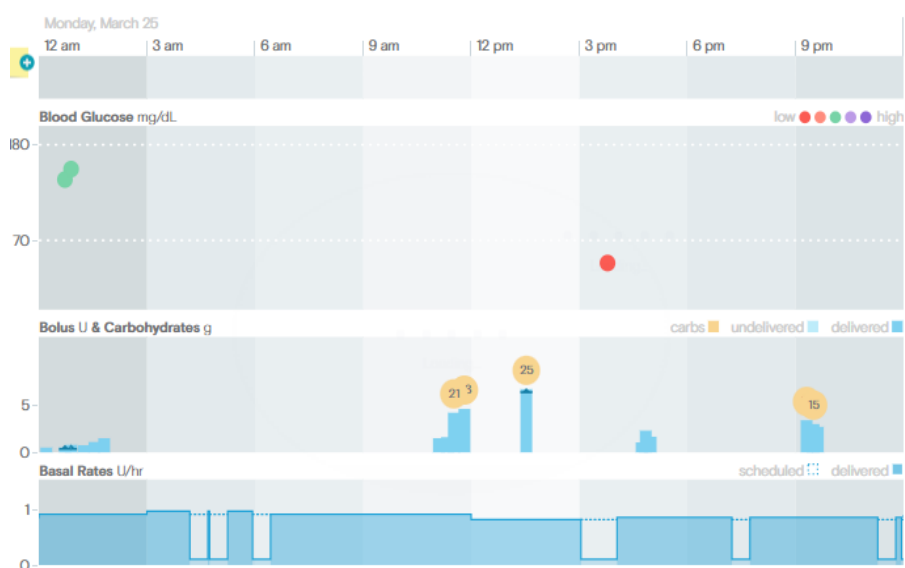
- א. חוסר היענות למתן בולוסים
- ב. החלפת פרפרית מאוחרת
- ג. ספירת פחמימות לא מדויקת
- ד. השהיה עצמית של האינסולין

15. מה הסיבה להיפוגליקמיה אחה"צ אצל המטופל הבא ?

פלט סנסור דקסקום:



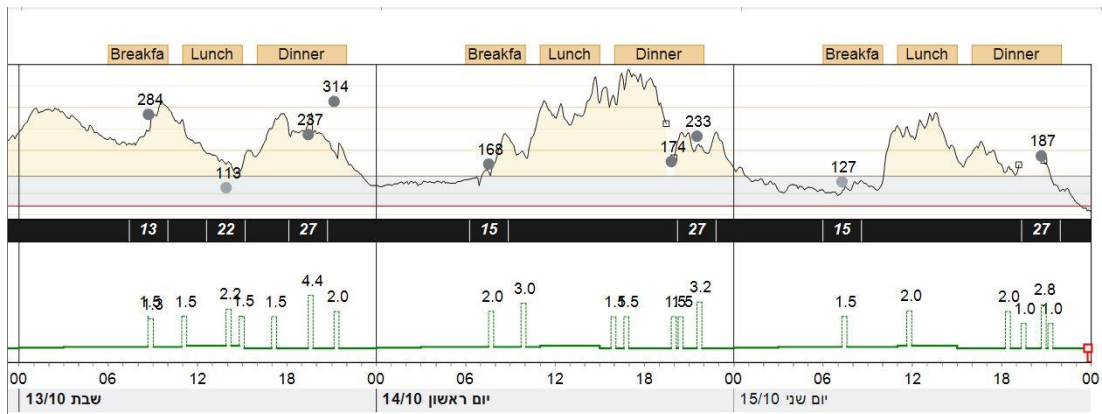
פלט משאבת אומניפוד:



- א. ספירת פחמימות לא מדויקת.
- ב. פעילות גופנית ללא ירידה בבזל.
- ג. מתן בולוסים תכופים לתיקון
- ד. זמן "אינסולין פעיל" ארוך מדי

16. בתמונה המצורפת נתונים של מד סוכר רציף ומשאבה של Medtronic 640 אצל נער בן 14 עם סוכרת מטיפוס 1. על פי נתונים אלה בלבד מה ניתן לעשות כדי לשפר את האיזון?

- להעלות את מינון הבסיס מחצות עד שבע בבוקר
- לתת מינון גבוה יותר על יחידות הפחמימה לארוחת בוקר
- להוריד מהבסיס בשעות מ 7:00-19:00.
- להקפיד לתת בולוס מספיק זמן לפני ארוחת צהריים



17. בן 10 שנים מתנשם ומתנשף. בבדיקה – עדות לדהידרציה קיצונית.
במעבדה: גלוקוז 440 מג/דל, PH 6.9 ביקרבונט 3 מא"ק לליטר נתן 131 מא"ק לליטר, אשלגן 4 מא"ק לליטר, קראטינין 0.8 מג/דל. קיבל בולוס ואחרי זה נוזלים עם $\text{NaCl } 0.45\% + \text{K}^- 40\text{meq/l}$ ואינסולין לוריד 0.1 יחידות לק"ג לשעה. כעבור 3 שעות: pH 7.1, ביקרבונט 7 מא"ק לליטר גלוקוז 300- מג% ונתרן 132 מא"ק לליטר, אשלגן 4 מא"ק לליטר.

איזה שינוי בהרכב נוזלים או/ו מינון האינסולין נדרש?

תשובה	נוזלים	אינסולין
א	להוסיף גלוקוז לתמיסה	להוריד ל 0.05
ב	להעלות ריכוז NaCl ל 0.9%	ללא שינוי
ג	להחליף להרטמן	עלות ל 0.15 יח' לקג לשעה
ד	הוריד אשלגן ל 30 מא"ק לליטר	עלות ל 0.12 מג לקג לשעה

18. בת 16 שנים בעודף משקל ניכר מובאת למיון בהכרה מעורפלת. נראית בהתייבשות קלה. במעבדה גלוקוז 1000, 7.27PH, ביקרבונט 18, נתרן – 134, אשלגן – 4. ללא קטונים בשתן. מה הביא אותה למצב הקליני והמעבדתי המתואר?

- א. סוכרת סוג 2 עם ירידה משנית במנגנון הצמא
- ב. סוכרת סוג 1 ושתייה רבה של משקה ממותק
- ג. דיאבטס אינסיפידוס והתייבשות קיצונית
- ד. נטילת תכשיר מעבד SGLT2 של אימו החולה

19. נער בן 15 עם סוכרת סוג 1 מזה 3 שנים, איזון מטבולי ירוד ו-HbA1C בבדיקות חוזרות לאורך השנים סביב 12 מ"ג%, מתלונן על נוקשות והגבלה בטווח תנועה של מפרקי שורש כף היד.

מה הסיבה הסבירה ביותר לתלונותיו?

- א. עיבוי של שכבות עור
- ב. דלקת פרקים
- ג. מחלה בבלוטת התריס
- ד. נפרופתיה עם בצקת

20. נער בן 18 שנים עם סוכרת סוג 1 מגיל 7 שנים מטופל בצורה תת מיטבית עם רמת HbA1c לאורך השנים סביב 11-13%. נוסף לכך אובחן עם צליאק לפני 3 שנים. בבדיקת סקר נמצאה לראשונה רטינופתיה דרגה 1 ומיקרואלבומינוריה.

פרט לשיפור האיזון הגליקמי.

מה יכול להועיל במניעת ההתקדמות של מחלת הכליה?

- א. טיפול בלייזר ברטינופתיה
- ב. איזון נכון של פרופיל ליפידים
- ג. תוספת של GLP-1 agonist
- ד. הקפדה על דיאטה ללא גלוטן

21. בת 13 שנים עם סוכרת סוג 1 מגיל 5 שנים, מטופלת בצורה תת מיטבית עם HBA1C מעל 10 % מאז האבחנה ואירועים חוזרים של diabetic ketoacidosis. הוריה בגובה ממוצע. גובהה ומשקלה באחוזון 3, ללא סימני מין משניים. קצב הגדילה בשנה אחרונה 2 ס"מ\שנה. איזו תופעה קלינית צפויה אצל ילדה עם רמת איזון סוכרת כמתואר?

- א. התכווצויות שרירים
- ב. שיעור יתר כללי
- ג. הגדלת כבד
- ד. בצקת היקפית

22. מה סוג הנירופתיה הסוכרתית השכיחה ביותר בילדים ובני נוער?

- א. Distal symmetric polyneuropathy
- ב. Mild cognitive changes (attention deficit)
- ג. Autonomic neuropathy (gastroparesis)
- ד. Mononeuritis of cranial nerves

23. תינוקת בת 3 חדשים להורים ממוצא מוסלמי קרובי משפחה מדרגה ראשונה. לא עולה במשקל. לאחר Addisonian crisis טופלה ואושפזה. בבדיקה גניטליה נקבית תקינה עם "גושים" במפשעה קרוב ל labia majora משני הצדדים בקוטר כ 1.5 ס"מ ניידים במישוש. במעבדה כל המטבוליטים האדרנלים נמוכים. על פי הנתונים מה צפוי להיות הקריטיפ?

- א. 46,XY
- ב. 46,XX
- ג. 45,XO
- ד. 47,XYY

24. תינוק בן 3 חודשים, עם Classic CAH מטופל בפלוריןף 0.2 מג/דל, והידרוקורטיזון 15 מג/מ² אך לא עולה במשקל ובגובה. במעבדה אלקטרוליטים תקינים, Renin גבוה לגיל. מה השינוי הטיפולי המומלץ?

- א. הוספת NaCl במינון 1.5 gr/d
- ב. עליה במינון הידרוקורטיזון ל 20 mg/m^2
- ג. החלפת הידרוקורטיזון בדקסמתזון
- ד. עליה מינון פלוריןף ל 0.3 mg/d

25. בן 8 שנים, מזה כשנה שינויים בהתנהגות וירידה בלימודים, לאחרונה חולשה מלווה בירידה בתאבון ובמשקל. בבדיקה היפרפיגמנטציה. במעבדה לציין רמת ACTH של 120 פיקומול/ליטר (תקין עד 11) ורמת קורטיזול בצום של 80 ננומול לליטר (תקין: 618-180). מה הטיפול היעיל ביותר למניעת הדרדרות נירולוגית?

- א. Hematopoietic stem cell transplantation
- ב. Lorenzo's oil (4:1 glyceroltrioleate and glycerol trielocate)
- ג. Lovastatin
- ד. Atomoxetine

26. בת 15 שנים הגיעה למיון עם מחלת חום. בבדיקה: חום 39.7. לחץ דם 94/57 מ"מ"כ, דופק 130 לדקה. בבדיקת הפה – כפי התמונה. בריאות ירידה בכניסת אויר בבסיס הימני. במעבדה: ספירה לבנה 25,000 לממ³, נתרן 115 ממול לליטר, אשלגן 6.5 ממול לליטר. גלוקוז 80 מג%, בצילום חזה – תסנין באונה ימנית תחתונה וצל לב צר.



בנוסף לאנטיביוטיקה ונוזלים מה הטיפול המידי הנדרש?

התשובה	Hydrocortisone	Florinef
א	IV, Stress dose	PO. 0.2 mg
ב	IV, Stress dose	ללא
ג	ללא	IV, Stress dose
ד	ללא	PO. 0.2 mg

27. נער בן 17 שנים. בגיל 14 Nasopharyngeal carcinoma, טופל בהקרנות וכימותרפיה. הפרשה של איזה הורמון היפופיזרי תיפגע בסבירות הנמוכה ביותר?

- א. GH
- ב. TSH
- ג. LH
- ד. ACTH

28. נערה בת 13 שנים עם היפרפיגמנטציה באזורי הצטלקות ונקודות חן. בגיל חודשיים סבלה מהיפוגליקמיה ולאחר אבחון מתאים מטופלת מאז בהידרוקורטיזון. וסתות סדירות. יש לה מיעוט שיער ערווה. במהלך המעקב לא היו הפרעות אלקטרוליטריות. רנין ואלדוסטרון תקינים. במעבדה: (שעה אחרי מנת הידרוקורטיזון): ACTH – 350 pmol/l (normal <10) Cortisol – 550 nmol/l (n=120-570). גיל עצמות 16 שנים.

מה מטרת הטיפול בחולה זו?

- א. נרמול רמות ACTH
- ב. הגעה לרמות קורטיזול תקינות בצום
- ג. מניעת פגיעה בהפרשת האלדוסטרון
- ד. מניעת משבר אדרנלי

29. ילד בן 10 שנים עם צלקות וכתם לידה בגוון חום כהה. בגיל 9.5 שנים פירכוס עקב היפוקלצמיה. בנוסף, סובל מכאבי בטן כרוניים ופטרות בציפורני הרגליים. מה מוצא הילד?

- א. פרס
- ב. ליטא
- ג. מרוקו
- ד. נורבגיה

30. תינוק זכר בן שבועיים. הופנה בשל פרכוס. במעבדה: היפוגליקמיה, קורטיזול נמוך, ACTH גבוה, רמות 17-oh-p, Androstenedione, LH ו FSH מתחת לסף המדידה. מה האבחנה?

- א. Multiple pituitary hormone deficiency
- ב. Congenital adrenal hypoplasia
- ג. Congenital adrenal hyperplasia
- ד. SF-1 mutation

31. נערה בת 16 שנים עם Cushing's disease ללא ממצאים ב-MRI ברזולוציה גבוהה (Negative MRI Cushing disease). מה השלב הבא בניהול המקרה?

- א. אקספלורציה טרנס-ספנואידלית של ההיפופיזה.
- ב. טיפול פומי עם cabergoline או bromocriptine
- ג. טיפול פומי עם Metyrapone
- ד. עירוי רציף של Osilodrostat

32. אילו תוצאות בדיקות מתאימות ביותר ל Ectopic Adrenocorticotrophic hormone syndrome?

תשובה	ACTH ללא גירוי	High dose Dex	Potassium
א	מאד גבוה	אין דיכוי	נמוך
ב	מעט מעל הנורמה	יש דיכוי	גבוה
ג	מעט מעל הנורמה	אין דיכוי	גבוה
ד	מאד גבוה	יש דיכוי	נמוך

33. גל בן 10 שנים, מין בלידה נקבה, מבקש פניה בלשון זכר. מגיל 4 שנים גל מצהיר שהוא בן, ומעדיף פעילויות המזוהות באופן מסורתי עם בנים. בחודשיים האחרונים החלה הנצת שדיים הגורמת לו למצוקה. פסיכולוגית מומחית לבריאות נפשית מגדרית מתרשמת כי יש הצדקה לעיכוב התבגרות ע"י אנלוגים של GnRH.

עד מתי יש להמשיך טיפול בתכשיר זה?

- עד לביצוע כריתת שחלות
- עד התחלת טיפול בטסטוסטרון
- כשמגיע לרמות טסטוסטרון בוגרות
- ברגע שרמות אסטרדיול יורדות מספיק

34. נערה טרנסג'נדרית בת 16.5 שנים. מטופלת מגיל 13.5 שנים באנלוגים ל- GnRH לאחר הערכה פסיכולוגית. לפי בקשתה ובתמיכת הוריה ואיש בריאות מעוניינים להתחיל טיפול באסטרון.

מה תהיה המשמעות של טיפול כזה והמשך התכנית לשינוי זהות ביולוגית על הבריאות הנפשית שלה לאורך זמן?

- לטיפול זה אין השפעה על מצב נפשי
- על פי מידע ראשוני - שיפור מסוים
- מחמיר נטייה לאשפוזים פסיכיאטריים
- מחמיר את הנטייה לאובדנות לאורך זמן

35. בן 7 שנים להורים קרובי משפחה מדרגה ראשונה, פנה לבירור קומה נמוכה. משקל לידה 3100 גרם בשבוע 38. גובה נוכחי באחוזון 3. בבדיקות הדם רמות IGF1 ו- IGFBP3 מתחת לסף המדידה. במהלך חייו 3 שברים בעצמות הארוכות. לאיזו אבחנה התיאור מתאים ביותר?

- א. GH insensitivity
- ב. IGF-1 resistance
- ג. ALS deficiency
- ד. PAPP2 mutation

36. בן 3 שנים, הופנה לבירור קומה נמוכה. משקל לידה 1800 גרם בשבוע 39. גובה נוכחי אחוזון 2. היקף ראש באחוזון 50. בבדיקתו- מצח רחב ומיקרוגנטיה. יחס פלג גוף עליון לתחתון תקין. יש אסימטריה בין שני חלקי הגוף (יד ימין ורגל ימין ארוכים יותר מאלה בצד שמאל). רמת IGF1 תקינה. שיא הורמון גדילה בתבחין גירוי 8 ננוגרם למל. איזה מנגנון גנטי מסביר את המחלה?

- א. מוטציה אינאקטיבציה בגן לרצפטור של IGF1
- ב. הפרעה במתילציה בגן האבהי ל IGF-2
- ג. מוטציה משפעתל בגן FGFR3
- ד. מוטציית אינאקטיבציה ב NPR2

37. בהגדרה של ISS איזו התוויה קיימת לבדיקת הגן ל SHOX?

- א. בכל מקרה של ISS
- ב. אצל בנות עם ISS
- ג. מתחת ל 4 סטיות תקן מהממוצע
- ד. בנוכחות ממצאים חולניים בשלד

38. בת 10 שנים עם תסמונת טרנר מטופלת בהורמון גדילה במינון 0.045 מג לקג באופן מוקפד (וידוא על סמך ניפוקי בית מרקחת). בתחילת הטיפול הגיבה היטב. כעת קצב גדילה- 3 ס"מ לשנה. שומרת על אותו אחוזון משקל. לאחר שנשללו צליאק ותת תריסיות איזו סיבה להאטה בקצב הגדילה סבירה אצל ילדה זו?

- א. תנגודת להורמון גדילה
- ב. תסמונת קושינג
- ג. התפתחה עקמת
- ד. היעדר התבגרות

39. בן 6 שנים פונה למרפאה להערכת צמיחה. עקומות הגדילה מדגימות כי מאז גיל שנתיים מתמיד באחוזון 5 לגובה ובאחוזון 3 למשקל. בבדיקות סקירה נמצאו רמות IGF1 מעט נמוכות מטווח הנורמה לגילו. מה הסיבה הסבירה ביותר לרמות IGF1 הנמוכות?

- א. חסר הורמון גדילה
- ב. עמידות להורמון גדילה
- ג. רמות מוגברות של ALS
- ד. משקל נמוך

40. בן 16 שנים עם קומה גבוהה. תלמיד מצטיין. אביו מאד גבוה עם בעיה בעדשה בשתי העיניים. בבדיקת הנער נראה רזה מאד, מבנה ראש תקין, עם גמישות יתר במפרקים. גניטליה: אשכים: 20 סמק, שיעור פובי: טאנר 5 איזה בדיקה עלולה להצביע על תוצאה לא תקינה אצלו?

- א. רמות הורמון גדילה
- ב. רמות גונדוטרופינים
- ג. אקו לב
- ד. קריוטיפ

41. בן 8.5 שנים מופנה עקב קומה נמוכה והאטה משמעותית בקצב הגדילה. משקל באחוזון 25. בבדיקות סקירה לקומה נמוכה תקינות, כולל קורטיזול, פרולקטין ותפקודי תריס. רמות IGF בתחום הנמוך של הנורמה. תבחין משולב קלונידין-ארגינין מדגים עליית הורמון גדילה ל- 6.8 נג/מל.

לפי נייר העמדה בעניין בירור קומה נמוכה, מה השלב הבא בניהול המקרה ?

- א. להשלים תבחין נוסף (גלוקגון)
- ב. להתחיל טיפול בהורמון גדילה
- ג. להמליץ על בדיקת מעבדת שינה
- ד. איסוף שתן לקורטיזול חפשי

42. בת 10 שנים עם קומה נמוכה, cubitus valgus צוואר קצר ו- Bicuspid aortic valve. איזה

ממצא בבדיקת קריוטיפ יחייב כריתת גונדות ?

- א. $45,X/46,X,i(Xq)$
- ב. $45,X/46,XY$
- ג. $45,X/46,X,r(X)$
- ד. loss of paternal X 45,X

43. בת 11 שנים שאובחנה לאחרונה כסובלת מתסמונת טרנר עם קריוטיפ של 45X0. גובהה - SDS 2.3 מהממוצע. פרה-פוברטלית. הוחל טיפול בהורמון גדילה. באיזה מצב מומלץ להוריד מינון?

- א. התחלת השריית ההתבגרות.
- ב. רמות IGF-1 הן יותר מ +3SD
- ג. רמות אינסולין מוגברות בצום
- ד. כשיש הרחבה של קשת האאורטה

44. בילוד עם האטה גדילה תוך רחמית (IUGR). איזה ממצא קשור לנטייה להיעדר catch-up growth ?

- א. היקף ראש קטן בלידה
- ב. תנגודת מולדת לאינסולין
- ג. שליית פתח אצל האם
- ד. הריון מרובה עוברים

45. ילדה בת 8 שנים גדלה באופן עקבי בשנים האחרונות באחוזון 10 בגובה ואחוזון 50 במשקל. נולדה בשבוע 38 במשקל 1900 גרם. במשפחה הורים בגובה ממוצע. איזו תופעה רפואית/מחלה צפויה בהמשך החיים ?

- א. celiac disease
- ב. premature adrenarche
- ג. childhood type 2 diabetes
- ד. Delayed menarche

46. מה התועלת הצפויה בעקבות טיפול בהורמון גדילה בהתוויה של ISS?

- א. תוספת גובה וריאבילית
- ב. שיפור בדימוי העצמי
- ג. עליה בסיכוי לנישואין
- ד. שיפור ביכולות השתכרות

47. בן 5 שנים עם עליה מהירה במשקל. ברקע נולד SGA עם קשיי האכלה בחודשי החיים הראשונים. בהמשך איחור התפתחותי, קומה נמוכה ותיאבון בלתי נדלה ללא תחושת שובע. באבחנה הסבירה ביותר, לאחר השלמת האבחון הגנטי, איזו בדיקה נדרשת לפני טיפול בהורמון גדילה?

- א. צפיפות עצם
- ב. מעבדת שינה
- ג. תבחין גירוי ל GH
- ד. אקו-קרדיוגרפיה

48. בן 5 שנים מופנה למרפאה האנדוקרינית עקב קומה נמוכה. הסתכלות על עקומות הגדילה מראה ירידה באחוזוני משקל סביב גיל 3.5 שנים וירידה באחוזוני גובה מגיל 4.5. הילד בררן באכילה ואוכל מעט. חוסר באיזה מרכיב עלול היה לפגוע בצמיחתו?

- א. ויטמין B12
- ב. אבץ
- ג. נחושת
- ד. ויטמין K

49. בעקבות ממצא של שקיפות עורפית מוגברת בהריון בוצעה בדיקת מי שפיר עם בדיקת whole exome sequencing. אובחנה מוטציה בגן *PTPN11* וקרייטיפ 46XY. איזו הסתמנות תיתכן בילוד לכשייוולד?

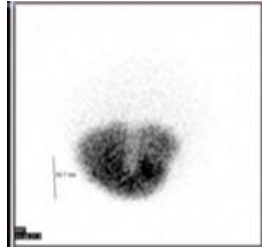
- א. Small for gestational age
- ב. Pulmonic stenosis
- ג. Elfin face
- ד. Leri-Weill malformation

50. בת נולדה בשבוע 40, במשקל 3200 גרם, ללא מעקב הריון של האם. מיד לאחר הלידה נשמע סטרידור, וסימני מצוקה נשימתית. בבדיקה מלאות בצוואר מרכזי. בבדיקות דם:

TSH 272.39 mIU/l (0.4-20), FT4 6.3 pmol/l (10-30), FT3 5.5 pmol/l (2.46-9.8)

Thyroglobulin 0.7 picg/l (0-55) Thyroglobulin antibody <20U/ml),

מיפוי בלוטת התריס מצורף:



איזה מהאבחנות הבאות היא הסבירה ביותר?

- א. Pendred syndrome
- ב. Thyroglobulin mutation
- ג. Thyroid binding globulin mutation
- ד. Sodium-Iodine Symporter Defect

51. בן 5 ימים, ברקע מהלך הריון ולידה תקינים, נולד במועד במשקל 3.5 ק"ג, לאחר הלידה פיתח תמונה של RDS (respiratory distress syndrome), ובבדיקתו היפוטוניה ניכרת. בבדיקת אולטרסונד נצפתה בלוטת תריס במיקום וגודל תקינים. תפקודי תריס מצורפים.

	Value	range
TSH	60	1-39 uU/mL
FT4	2	2.2-5.3 ng/dL

מה הבעיה הרפואית הצפויה בהמשך החיים אצל הילד?

- א. צפוי להיות בריא ומפותח היטב
- ב. מחלה פרכוסית עמידה לטיפול
- ג. מחלה ריאתית לפעמים קטלנית
- ד. פגיעה בבלבב האנדוקריני

52. בת 13 שנים פונה בשל תלונות על נפיחות בקדמת הצוואר שהופיעה בשבועות האחרונים. בבדיקתה -מזיעה מעט, דופק 116 במנוחה, גויטר רגיש בקדמת הצוואר, שאר הבדיקה תקינה. במעבדה :

	Value	Range
TSH	<0.01	0.6-8 uU/mL
FT4	4.5	0.8-2 ng/dL
FT3	9	2.9-5.6 pg/mL

במיפוי טכנציום מתקבלת התמונה הבאה:



איזו אבחנה מתאימה למצבה?

- מחלת גרייבס
- מחלת השימוטו
- חסר תזונתי בIOD
- תירואידיטיס תת חריפה

53. מצורפת בדיקת מעבדה לבלוטת התריס:

	Value	Range
TSH	58	0.6-8 uU/mL
FT4	0.8	0.8-2 ng/dL
Anti Thyroglobulin	840	0-40 IU/mL

מי נמצא בסיכון הגבוה ביותר לתוצאות מעבדה כאלה?

- בן 3 חודשים עם תסמונת דאון
- בת 5 שנים עם תסמונת נונאן
- בן 9 עם תסמונת קבוקי
- בת 16 שנים עם חסר B12

54. בן 15 שנים עם מחלת Graves מזה כשנה, מטופל במתימזול. בבדיקת דם שגרתית למעקב

	Value	Normal Range
TSH	0.9	0.6-8 uU/mL
FT4	1.8	0.8-2 ng/dL
Absolute neutrophile count	500	
Hgb	12gr%	
Plt	350,000/mcl	

הטיפול במתימזול הופסק ולאחר שבועיים התייצג עם טכיקרדיה, ירידה של 2 קג במשקל ותמונה מעבדתית של TSH לא מדיד, FT4 - 50 פיקומול/ליטר. ספירת נוטרופילים עלתה ל 700. מה הטיפול המתאים לחולה?

- א. מתן לוגול וביצוע תירואידקטומי
- ב. חידוש הטיפול במתימזול
- ג. מעבר לטיפול קבוע ב-PTU
- ד. מתן לוגול ויוד רדיואקטיבי

55. ילדה אובחנה עם Graves disease בגיל 6 שנים, בעת האבחנה גויטר ענק; בלוטה לפחות פי 4 מהגודל הרגיל על פי אולטראסונד, רמת FT4 - 28 פיקומול לליטר (טווח הנורמה: עד 20 פיקומול לליטר), TSI – 125% מעל הנורמה. מטופלת במתימזול מזה שנתיים עם איזון טוב. איזה מהממצאים המתוארים בעת האבחון מנבא שתישאר ברמיסיה אחרי הפסקת הטיפול במתימזול?

- א. גודל הבלוטה
- ב. גיל
- ג. רמת ה FT4
- ד. רמת TSI

56. בת 15 הופנתה למרפאה עקב ממצא באולטראסונד צוואר שבוצע עקב TSH מעל הנורמה. בבדיקה חוזרת TSH תקין ונוגדני תריס שליליים. בסונר קשרית חשודה בקוטר 1.1 ס"מ, ב FNA הפתולוגיה מסווגת כ- Bethesda 3.

מה השלב הבא בניהול המקרה בהיעדר בדיקות oncogene?

- א. מעקב אולטראסונד כל ששה חדשים
- ב. כריתה אבחנתית של האונה עם הנגע
- ג. כריתה תת שלמה של בלוטת התריס
- ד. כריתת בלוטת התריס ודיסקציית צוואר

57. בת 14 עם קשרית בבלוטת התריס, בקוטר 1.0 ס"מ.

באיזה מהמצבים הבאים יש לבצע FNA?

- א. לילדה אובחנו מספר colonic polyps
- ב. הילדה עברה subacute thyroiditis
- ג. מבנה אולטראסוני - hyperechoic
- ד. טיפול קודם בסטרואידים

58. תינוק בן 4 חודשים. במספר בדיקות FT4 גבוה עם TSH תקין. דופק תקין בבדיקות חוזרות. הוא עולה היטב במשקל, ישן היטב, שמח ורגוע. נמצאה מוטציה בגן TR-beta. מה מהלך המחלה הצפוי לילד בהמשך חייו?

- א. יפתח בהדרגה יתר תריסיות קלינית
- ב. הממצאים יישארו בעלי אופי מעבדתי בלבד
- ג. תהיה הפרעת קשב וריכוז
- ד. פגיעה קוגניטיבית קשה ומחלה פרכוסית

59. בן 18 אובחן כחולה בסרטן בלוטת התריס ועבר כריתה מלאה של הבלוטה עם טיפול בIOD רדיואקטיבי. בבדיקת מעקב נמצאו נוגדנים לתירוגלובולין בטיטר גבוה ורמת תירוגלובולין נמוכה מאד.

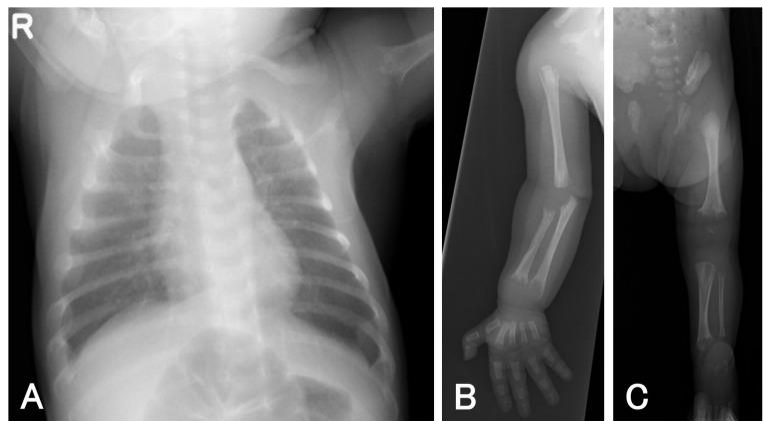
כיצב ניתן לשפר את רגישות הבדיקה להערכת שארית גידולית?

- א. RIA with heterophilic Ab blocking agents
- ב. Thyroglobulin immunochemilumetric assay
- ג. Liquid chromatography mass spectrometry
- ד. Multiple dilutions immunoassay

60. האם מומלץ לעבור לטיפול במנה חד שבועית של הורמוני התריס ומדוע ?

תשובה	האם?	מדוע?
א	כן	משפר מאד היענות וכך משפר תוצאות נירולוגיות
ב	כן	מביא לרמות גבוהות בימים הראשונים וזה עדיף להתפתחות המח
ג	לא	אמנם משפר היענות אך עלול להביא לפיגור
ד	לא	סכנה של טכיקרדיה מסוכנת בימים הראשונים לאחר המנה.

61. ילוד בן שלושה ימים עם מצוקה נשימתית ודה-סטורציה. בעקבות ממצא בצילום חזה הושלמו צילומי שלד (מצורפים).



בדיקות מעבדה:

Ca-11.5 mg/dl, phosphore-8.7 mg/dl, alk. Phosphatase-85 iu/l,

vitamin D-19 ng/ml

מהו הטיפול במצבו:

- עירוי (Zomera) Zoledronic acid
- תוסף ויטמין D במינון 1000 יחב"ל
- מתן טיפול אנזימתי תחליפי
- טיפול בויטמין D פעיל (אלפא D3)

62. בן 3 חודשים, עם פרכוס על רקע היפוקלצמיה. הריון ולידה תקינים, בבדיקתו frontal bossing. מעבדה מצורפת בטבלה. מצורף צילום אגן.

	Value	Normal Range
Ca	5.6	8.6-11mg/dl
P	3.5	5-7mg/dl
Mg	N	
Plt	50000	
WBC	3500	
Hgb	7.8	



מה המנגנון להיפוקלצמיה בילד זה ?

- א. חוסר ויטמין D.
- ב. תת פעילות פארהתירואיד
- ג. העדר ספיגת עצם
- ד. ירידה בספיגת סידן במעי

63. בן שנתיים וחצי מופנה להערכה של Genu varum. בבדיקת דם רמת זרחן 2.5 מג/דל. בסקירת שלד סימני רכנת. בבדיקת דם נמצאה רמת FGF23 20 פג/מל (נורמה 23-65). מה האבחנה ?

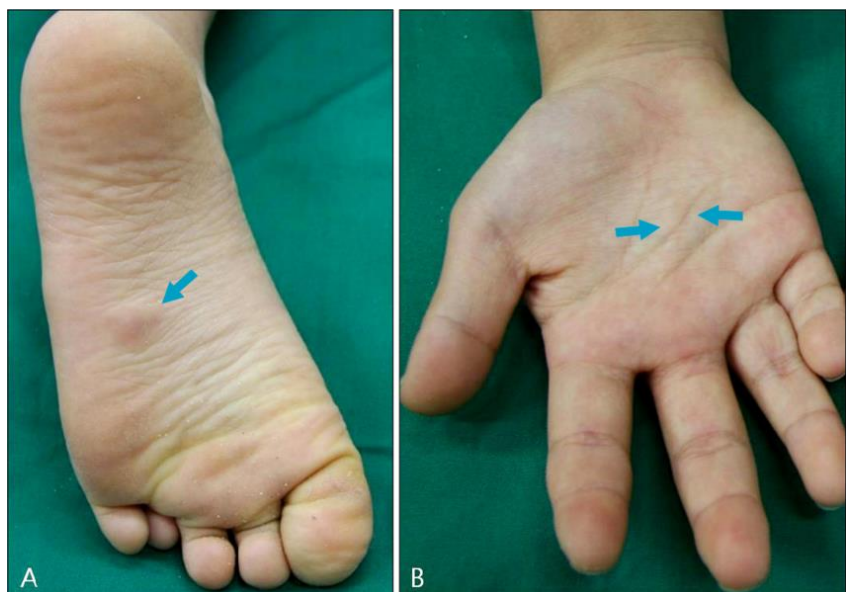
- א. Fanconi syndrome
- ב. X-linked hypophosphatemic rickets
- ג. Tumor induced osteomalacia
- ד. Fibrous dysplasia

64. בן שנתיים ממוצא אתיופי הופנה בשל מספר שברים בטיביה. מעברו נולד במשקל 1100 גרם בשבוע 28 ונותר עם CP diplegic עם מחלה פירכוסית קשה. בבדיקה: גובהו באחזון 3 ומשקלו באחזון 15. במעבדה: רמת 25OHD - 35 ננוגרם/מל, רמת PTH 220 פיקוגרם/מל (תקין עד 63), רמת 1,25 OH-vitamin D נמוכה מאד. מה הסיבה לשברים?
- היפרפוסטוריה גורמת PTH הגבוה ומורידה 1,hydroxylase
 - צלקות מנפילות – פיברולבטסים המעכבים 1-hydroxylase
 - תרופות נוגדות פרכוסים גורמות פרוק של 1,25 vitamin D
 - מאגרים נמוכים מאד של 1,25 OH-D בגלל TPN ממושך
65. תינוק נולד בשבוע 37 במשקל 1950 להורים בני דודים מדרגה ראשונה. בגיל 5 ימים פרכוס טוני קלוני. בדיקה גופנית תווי פנים דיסמורפיים. מבנה העיניים נראה תקין. בדיקת שמיעה תקינה, אקו לב וצילום חזה היו תקינים. בבדיקות דם:
- Calcium-6.1 mg/dl, phosphore-9.2 mg/dl, crea-0.3 mg/dl
- PTH אינו מדיד. נשלח פנל היפופרהתירואידיזם ונמצאה מוטציה הטרזיגוטית בגן *TBCE*. לאיזו תחלואה נוספת עלול התינוק להיות חשוף?
- זיהומים וירליים קשים
 - זיהום בפנוימוקוק
 - חרשות מולדת
 - הפרעה במבנה העין

66. ילד נמוך בן 3 שנים מגיע עם מספר נגעים עוריים באזור שורש כף היד. הנגעים הם בקוטר כ- 2-4 מ"מ, נוקשים, בגוון לבנבן. האב מציין שגם לו מספר נגעים דומים ברגלים ובבית החזה שהופיעו בילדותו. וגורמים לכאב. בדיקות דם :

calcium 9.8 mg/dl , phosphate 7 mg/dl , creatinine 0.26 mg/dl,
alkaline phosphatase 310 IU/l , PTH 32.7 pg/ml (16-87 pg/ml),
TSH 4.62 mIU/l , FT4 15.6 pmol/l (norm:10-20)

צילום של הנגעים:



איזה בדיקה תקדם לאבחנה:

- א. ריצוף של הגן GNAS
- ב. בדיקת צ'יפ גנטי (CMA)
- ג. בדיקת מתילציה
- ד. ריצוף של הגן GALNT3

67. בן 5 חודשים הופנה למיון עקב הקאות מרובות ואפטיה. ניזון מפורמולה על בסיס חלב פרה ומקבל תוספת של ויטמין D. בבדיקות המעבדה:

Calcium - 15 md/dl, phosphate 2 mg/dl , PTH 4 pg/ml (normal – 10-60)

25-OH-Vitamin D 100ng /dl (בתחום העליון של הנורמה)

1,25 vitamin D 300 NG/dl (גבוה, תקין עד 100)

רמת סידן גבוהה בשתן

מה הסיבה לרמת הזרחן הנמוכה ?

א. הרעלת ויטמין D

ב. פוספטוריה

ג. פגיעה CASR

ד. כלכלה עשירת סידן

68. בת 18 שנים התקבלה לחדר מיון עקב כאבי בטן התקפיים כאבי ראש ופלפיטציות. ללא וסת מזה 3 חדשים. בעברה אבני כליות. בבדיקה גופנית אובחנו ממצאים בפנים (ראה תמונה) .

בבדיקות הדם : $Ca=13\text{mg/dl}$ (8.8-10.8) , PTH מעט מוגבר. ב CT בטן אובחנו גושים בלבלב.

מה מסביר במקרה זה את האמנוריה?

א. הנערה החלה בפעילות גופנית

ב. דיכוי FSH ו LH על ידי הפרקלצמיה קיצונית

ג. גידול שחלתי המפריש אסטרוגן

ד. הפרשת יתר של פרולקטין



69. בת 4 שנים פנתה ליעוץ לאור סיפור משפחתי של Medullary thyroid carcinoma (MTC).
אביה עבר כריתת בלוטת תריס עקב MTC בגיל 35 שנים. בבירור גנטי התגלתה לה מוטציה בגן RET בקודון 634 (סיכון בינוני) רמת קלציטונין בדם תקינה.
לפי ATA Guidelines מתי יש לכרות את בלוטת התריס?

- א. לפני גיל שנה
- ב. לפני גיל 5 שנים
- ג. כשיש עליה ברמת קלציטונין בדם
- ד. אחרי גילוי עוד גידולים אנדוקריניים

70. בן 13 שנה נבדק עקב אירועים חוזרים של כאבי ראש התקפיים עזים. בדיקה נירולוגית כולל קרקעית עיניים תקינה. לחץ דם היה גבוה במדידות חוזרות.
מה בדיקת הבחירה להתחלת הבירור של יתר לחץ הדם??

- א. איסוף שתן לקטכולאמינים
- ב. הדמית ראש-צוואר ואדרנלים.
- ג. בדיקות דם ושתן למטהנפרינים
- ד. פאנל גנטי מתאים

71. ילד פנה עם הממצאים המופיעים בתמונות המצורפות.
איזו בדיקה צפויה להיות חריגה בגיל צעיר?

- א. רנין, אלדוסטרון ואלקטרוליטים
- ב. קלציטונין
- ג. תבחין גירוי להורמון גדילה
- ד. רמת סידן, זרחן ו PTH



72. בת חודשיים התקבלה למיון עם פרכוס כללי. בבדיקתה נמצא ערך גלוקוז של 35 מג%. ב
CRITICAL SAMPLE: Insulin= 5 microunit/ml, Cortisol=18 (5-25), שנתן לקטונים שלילי, GH= 11 ng/ml, mcg/dl . לאחר בולוס ראשוני של 10% D התינוקת אינה מצליחה לשמור על ערכי
סוכר עם טיפול תוך ורידי ונזקקת בנוסף למתן כלכלה רציפה עם תוספת קלורין ו-Glucose infusion rate של 12 mg/kg/min. איזו בדיקה תאשר את האבחנה?
- א. הערכה של לקטט אחרי העמסת סוכר
 - ב. PET scan with 18-fluoro- DOPA
 - ג. תבחין גלוקגון להיפוגליקמיה
 - ד. Critical sample חוזר לאחר העמסת חלבון.

73. יילוד עבר בירור בשל היפוגליקמיה סמוך ללידה ובעקבות hyperinsulinism עבר מיפוי
PET-CT עם 18-fluoro-DOPA. נמצא מוקד באזור זנב הלב. באיזה גן המוטציה שלו?
- א. SCHAD – מוטציה אימהית סומטית וחסר אלל אבהי
 - ב. ABCC8 - מוטציה אבהית סומטית וחסר אלל אימהי
 - ג. GLUD1 הטרוזיגוטי אבהי או אימהי
 - ד. בכל גן של היפראינסוליניזם

74. תינוק בן חצי שנה, התקבל למיון בעקבות פרכוס ורמת גלוקוז של 45 מג%. לאחר מתן
בולוס של גלוקוז 10%, גלוקוז עלה ל 350 מג%. במעקב אחר רמות הסוכר במהלך האשפוז
נצפתה היפרגליקמיה לאחר האוכל והיפוגליקמיה בצום וגליקוזוריה משמעותית גם בנוכחות
נורמוגליקמיה. בבדיקה: משקל באחוזון 3, רישם ל craniotables בגולגולת ו rosary בצלעות.
נמוש כבד כ 4 ס"מ תחת קשת הצלעות במשרעת כ 10 ס"מ.
מה האבחנה הסבירה?

- א. GLUT2 deficiency
- ב. Glycogen storage disease type 0
- ג. HNF1A hyperinsulinism
- ד. Glycosylation defect

75. בן 17 שנים עם סימני התבגרות מלאים הגיע לביקור ראשון במרפאה עקב השמנה עם BMI-33 קג/מ² בבדיקה: ל"ד תקין, אקנטוזיס ניגריקנס. במעבדה Glu=107 mg%, HbA1C=6%, LDL=150 mg%. שאר הבירור תקין. הילד ניסה לרדת במשקל כבר כמה שנים ובחצי שנה האחרונה ביקר אצל דיאטנית 5 פעמים בתכנית מסודרת. מה בנוסף למתואר לעיל, יאפשר לו לקבל אישור לטיפול בלירגלוטייד על פי נייר העמדה של ההסתדרות הרפואית בעניין?

- א. דליפת שתן במאמץ
- ב. LDL מעל 180 מג%
- ג. כבד שומני בדרגה קשה
- ד. מכתב מסכם מהדיאטנית

76. על פי נייר העמדה של האיגוד לאנדוקרינולוגית ילדים, אחרי 3 חדשי טיפול במינון מכסימלי של לירגלוטייד מה יצדיק המשך טיפול?

- א. עליה יותר איטית במשקל
- ב. ירידה כלשהי במשקל
- ג. ירידה של לפחות 2 ק"ג במשקל
- ד. ירידה של לפחות 4% במשקל

77. באיזה מנגנון עיקרי טיפול במטפורמין תורם לירידה במשקל?

- א. מעלה הוצאה אנרגטית של הגוף
- ב. עליה ברגישות לאינסולין
- ג. מעלה את רמת לפטין בדם
- ד. מוריד את רמות GLP-1 בדם

78. איזה תופעה מנבאת בצורה הטובה ביותר שילד שמן יהיה מבוגר שמן?

- א. גיל צעיר של עליה בהשמנה
- ב. תפריט ביתי המבוסס על אוכל מוכן
- ג. יחס גבוה של טריגליצרידים ל HDL
- ד. היקף בטן גבוה בשנת החיים הראשונה

79. אלו מהמצבים הבאים הוא הגורם השכיח ביותר להיפרליפידמיה משנית בילדים?

- א. תת תריסיות
- ב. סוכרת
- ג. השמנה
- ד. שתיית אלכוהול

80. באיזה גיל ולאיזה אוכלוסיית מטרה יש לבצע בדיקת פרופיל שומנים על פי המלצות המכונים האמריקאיים?

- א. לכל ילוד ביום השלישי לחיים
- ב. בגיל שנה או לאחר הפסקת הנקה - בקבוצות סיכון
- ג. בגיל 6 שנים – ב BMI מעל אחוזון 85
- ד. לכל האוכלוסיה בין גיל 9-11 שנים

81. בת 7.5 שנים, פנתה בשל התפתחות ניצני שד בחודש האחרון. היא בריאה בד"כ, ללא כאבי ראש. בבדיקה התפתחות שד B2, ללא שיער במפשעה או בבתי השחי, גובהה על אחוזון 50 ובשנה האחרונה גבהה ב-5 ס"מ. גיל העצמות מתאים לגיל.

מה השלב הבא בניהול המקרה?

- א. מעקב בעוד 3 חודשים
- ב. סונר אגן לרחם ושחלות
- ג. תבחין ACTH
- ד. תבחין GnRH

82. בת 7 שנים, לפני 6 חודשים סיימה טיפול בשל Medulloblastoma שכלל טיפול קרינתי לגומה האחורית. כעת פנתה בשל הופעת ניצני שד. גובהה באחוזון 10 ובחצי שנה אחרונה גבהה ב-1 ס"מ. גיל עצמות מתאים ל-6 שנים, בבדיקה B3, P2.

מה הגורם לשילוב של התבגרות מוקדמת **והאטה** בגדילה?

- א. שימוש במשחות על בסיס Lavender באזורים המוקרנים
- ב. התבגרות מרכזית יחד עם פגיעה בצירים היפופיזריים נוספים
- ג. התבגרות מרכזית יחד עם חזרה של גידול מוחי
- ד. התבגרות מרכזית יחד עם פגיעה בעצמות עמוד השדרה

83. במשפחה עם 10 ילדים, 5 בנים ו 5 בנות, שלשה מהבנים התפתחו מוקדם והחלו להתגלח בגיל 12 ושלש בנות קבלו וסת בגיל 9 שנים וחצי. שאר המשפחה התבגרה בגיל רגיל פרט לאב שהיה נמוך וזכר שבבר מצווה שלו כבר היה לו זקן מלא. האם קבלה וסת ראשון בגיל 12 וחצי. מה הבעיה הגנטית במשפחה זו ?

א. Paternal mutation in MKRN3

ב. Disomy of chromosome 7

ג. Activating GS-alpha mutation

ד. PROP-1 activating mutation

84. בת 3 שנים נבדקת בשל הופעת שיער באיזור ה mons pubis וה- labia majora. בנוסף מספר פצעונים על המצח, עיבוי קול והאצת גדילה. גיל עצמות פורש מתאים לגיל 5 שנים. במעבדה: בבדיקות הדם- FSH – 2.5 יחידות לליטר, LH פחות מ 0.5 יחידות לליטר. ערכים נוספים שהתקבלו (ערכי נורמה בסוגריים):

17-oh-progesterone- 6 nmol/l (0.3-4); Testosterone 6 nmol/l (<0.25), ACTH – 2 pmol/l (0-11)

DHEAs – 780mcg/dl (0-19), Androstenedione 1.8 ng/ml (<0.3)

מה הצעד הבא בניהול המקרה ?

א. MRI ראש

ב. תבחין ACTH

ג. תבחין LHRH

ד. הדמיית אדרנל

85. בת 7 שנים עם התבגרות מינית מוקדמת אובחן granulosa cell tumor בשחלה ימנית ללא עדות להתפשטות נוספת. בפתולוגיה טוענים שיש לו מראה ממאיר.

על פי המהלך הצפוי מה הטיפול הנדרש?

א. מעקב ללא טיפול ניתוחי

ב. כריתת השחלה עם הגידול ומעקב

ג. כימותרפיה ואחרי כן כריתה

ד. כימותרפיה, הקרנה מקומית וכריתה

86. בת 15 שנים מאובחנת עם הפרעת אכילה. מנרכה בגיל 12 שנים, סובלת מאמנוריאה שניונית היפותלמית. למרות 3 חודשי טיפול במסגרת מירפאת הפרעות אכילה וטיפול נפשי אינטנסיבי, אין עדיין וסת. פונה למרפאה בבקשה לטיפול הורמונלי תחליפי (אסטרוגן ופרוגסטרון).

כיצד לנהל את המקרה מבחינת מתן טיפול הורמונלי חליפי ?

א. להמתין עד להבראה מאנרוקסיה לפני מתן הטיפול

ב. להתחיל טיפול עם אסטרוגן בלבד במינון נמוך

ג. לא להתחיל כעת ולשקול שוב בעוד כמה חדשים

ד. להתחיל טיפול תחליפי מיד במינון מלא.

87. בת 17 שנים, פונה בשל אמנוריאה שניונית. BMI-15, פעילה מאד וממעטת באכילה כדי לא להשמין. במעבדה גונדוטרופינים ואסטרדיול נמוכים. איזה פרופיל הורמונלי צפוי אצלה?

תשובה	Cortisol	FT3	IGF1	Leptin
א	גבוה	נמוך	גבוה	נמוך
ב	נמוך	נמוך	נמוך	גבוה
ג	גבוה	נמוך	נמוך	נמוך
ד	גבוה	גבוה	נמוך	גבוה

88. מה הסיבה השכיחה ביותר לאי ספיקה שחלתית בנערות?

א. Autoimmune oophoritis

ב. Gonadotropin resistance

ג. Gonadal dysgenesis

ד. Iatrogenic ovarian damage

89. בן 17 עם איחור בהתבגרות מינית, בבדיקתו נפח אשכים של 3 מ"ל, התחלת אדרנרכה וקומה נמוכה משמעותית מגובהו הגנטי, גיל עצמות מאחר ב-3 שנים. מה יאשר שמדובר ב hypogonadotropic

hypogonadism ולא constitutional delay of growth and puberty?

א. MRI שמראה ניוון האזור האולפקטורי

ב. תבחין LHRH עם רמות שיא LH פחות מ 5 יחידות לליטר

ג. רמת B-INHIBIN גבוהה בדם לכל אורך שעות היום

ד. התמדת המצב של היעדר התבגרות מעבר לגיל 18

90. תינוק נולד עם hypospadias ו bilateral undescended testes. ברור מטבולי וגנטי שלילי. בסביבת המגורים של תינוק זה נולדו עוד מספר ילודים עם תמונה דומה בתקופה האחרונה. איזה גורם סביבתי צפוי להסביר תופעה זו?

- א. מפעל למוצרי פלסטיק המכילים ביספנולים
- ב. אדי סולר הנפלטים מרכב דיזל מכביש ראשי
- ג. קרינה אלקטרומגנטית מאנטנות סלולריות.
- ד. גז מתאן מבעלי חיים המובאים לשחיטה.

91. מטופל בן 7 שנים חסר בהורמון גדילה. בעברו- אסטרוציטומה בגיל 3 שנים, בעטייה עבר ניתוח להוצאת הגידול, כימותרפיה וקרינה לגולגולת במינון גבוה. ב MRI שנעשה לאחרונה אין עדות לחזרת הגידול. איזו מחלה גידולית צפויה להופיע בשכיחות גבוהה מהמצופה באוכלוסייה ?

- א. Meningioma
- ב. Osteogenic sarcoma.
- ג. Leukemia
- ד. Glioblastoma multiforme

92. בן 15 שנים, אובחן עם לימפומה ע"ש הודגקין ועבר קרינה לצוואר. איזו בעיה בבלוטת התריס צפויה בסיכון גבוה בהשוואה לאוכלוסייה ?

- א. Lymphoma of thyroid gland
- ב. Graves disease with thyrotoxicosis
- ג. Multinodular non-toxic colloid goiter
- ד. Differentiated thyroid cancer

93. בן 6 שנים עם פוליאוריה ופולידיפסיה. התקבל למחלקת ילדים לצורך ביצוע מבחן צמא. לאחר 10 שעות נלקחות בדיקות דם ושתן. בעקבות איזו מהתוצאות הבאות יש להפסיק את התבחין ולתת זופרסין ?

- א. Serum OSM=298 Urine OSM=1000
- ב. Serum OSM=270 Urine OSM=700
- ג. Serum OSM=302 Urine OSM=490
- ד. Serum OSM=288 Urine OSM=490

94. בן 3 חודשים הובא למיון עקב חוסר עליה במשקל ולתרגיה. בבדיקות מעבדה: $Na=128$ $K=7$. $PH=7.27$. בתבחין סינקטן רמת קורטזול תקינה. כמו כן רמת רנין גבוהה מאד ורמת אלדוסטרון נמוכה מאד. איזה מידע אנמנטי צפוי לתת הסבר לתוצאות אלה בתינוק זה?

- א. מוצא ההורים מאירן
- ב. הילד נולד בשבוע 24
- ג. הילד "טועם" מלוח
- ד. נמצא גוש במישוש הבטן

95. בן 10 ימים התקבל למיון בשל חוסר שקט ניכר, חום ומיעוט במתן שתן. בבדיקתו- בטן תפוחה וקשה. במעבדה- נתרן 125 מא"ק לליטר, אשלגן 6.5 מא"ק לליטר ובדיקת גזים בדם מתאימים לחמצת מטבולית. בנוסף ספירה לבנה גבוהה, ושקיעת דם 80 ש.ר. במשקע השתן ניטריטים וליוקוציטים, ביוכימיה של השתן נתרן גבוה ואשלגן נמוך. רנין ואלדוסטרון גבוהים. מה ההסבר להפרעות האלקטרוליטריות?

- א. Pseudohypoaldosteronism due to uropathy
- ב. 17 alpha hydroxylase deficiency
- ג. Pseudohypoaldosteronism עקב Bartter syndrome
- ד. Pseudohypoaldosteronism secondary to polycystic kidney

96. נשלחה דגימה למעבדה אצל ילד בעודף משקל עם אקנטוזיס ניגריקנס. רמת גלוקוז בצום חזרה 105 מג% אך אינסולין היה 4 מיקרו יחידות לליטר (תקין בצום 20-3). מה יסביר את הממצא המפתיע?

- א. דגימת דם המוליטית
- ב. הממצא בעור לא אובחן נכון
- ג. הדגימה נבדקה לאחר קירור
- ד. השתמשו במבחנה עם EDTA

97. בת 15 שנים מגיעה לברור עקב אמנוריא שניונית כאב ראש וגלקטוריא. במסגרת הברור נלקחו בדיקות לרמת פרולקטין שהיו באופן מפתיע תקינות. באיזו שיטת הכנה או בדיקה אפשר לקבל תוצאה יותר מדויקת?

- א. בדיקה במיהולים שונים.
- ב. כרומטוגרפיה של סרום.
- ג. שימוש במבחנה עם EDTA .
- ד. שימוש במספר נוגדנים שונים

98. בת 15 שנים מופנית בשל primary amenorrhea. סימנים ראשונים של התבגרות הופיעו בגיל 11 שנים. ברקע בריאה בד"כ, לא נוטלת טיפול תרופתי. חשה בטוב. בבדיקתה: גובה 172 ס"מ, משקל 92 ק"ג. לחץ דם 135/90 מ"מ"כ, שדיים ושיער ערווה שלב 5 לפי Tanner. Ferriman-Gallwey score היה 16. מבנה גניטליה תקין. מה הסיבה למצבה ?

- א. Adrenocortical adenoma
- ב. Anabolic steroid abuse
- ג. Craniopharyngioma
- ד. Polycystic ovary

99. נערה בת 15 שלא פעילה מינית אושפזה בעקבות דימום וסתי רב ואנמיה של 4 גר%. טופלה במנות דם, ואסטרוגן ופרוגסטרון והדימום פסק. שוחררה עם טיפול בברזל. איזה טיפול נוסף מומלץ עם השחרור למשך 3-6 חדשים?

- א. טיפול בפרוגסטין למשך שבוע כל 3-4 שבועות.
- ב. אסטרוגן 17-b-estradiol – estrofem 2 מג ליום.
- ג. טיפול למשך מספר חדשים עם tranexamic acid
- ד. טיפול ב- NSAIDs עם תחילת סימנים קדם-וסתיים

100. בת 15 עם מחזור סדיר ("כמו שעון") מזה שנתיים מתלוננת שהפעם הוסת הגיע קצת יותר משבועיים אחרי הזמן הרגיל והוא כואב במיוחד. היא מספרת שמתכוונת לבגרויות הראשונות והיא מאד בלחץ.

איזה פרט יש להרחיב באנמנזה שעשוי להסביר את התופעה?

- א. שינוי במשקל
- ב. חשד להריון
- ג. שעות שינה
- ד. מצבה בלימודים

בהצלחה