
مروری بر مبانی طب اطفال

(نلسون 2019 - جلد اول)

■ گروه علمی موسسه انتشاراتی پیشگامان پارسه
تدوین و گردآوری:

دکتر بهزاد جدیری



موسسه انتشاراتی
پیشگامان پارسه

وزن

- ۱- کاهش وزن در چند روز اول ۱۰-۵٪ وزن زمان تولد
- ۲- برگشت به وزن تولد در ۱۰-۷ روز
دوبرابر شدن وزن تولد ۴-۵ ماهگی
سه برابر شدن وزن تولد در یک سالگی
- ۳- متوسط افزایش وزن روزانه:
۳۰-۲۰ گرم در ۳-۴ ماه اول
۲۰-۱۵ گرم در ادامه سال اول

قد

- ۱- طول متوسط: ۵۰ سانتی متر (۲۰ اینچ) در زمان تولد، ۷۵ cm در یک سالگی
- ۲- در ۴ سالگی: قد کودک ۱۰۰ cm می شود (دو برابر قد زمان تولد)

دورس

- ۱- متوسط دورس ۳۵ cm (۱۳/۵ اینچ) در زمان تولد
- ۲- افزایش دورس: یک سانتی متر در هر ماه در سال اول (۲ سانتی متر در هر ماه در سه ماه اول سپس آهسته تر)



رشد و نمو کودکان

دکتر بهزاد جدیری

رشد طبیعی

روند رشد و تکامل کودکان در نزد والدین از اهمیت بسیاری برخوردار است. هر چند که از نظر بسیاری از والدین، این امر در وزن گیری و افزایش قد و دور سر خلاصه می شود ولی در واقع سیر تکاملی کودکان، نیز اهمیت بسزایی دارد. نمودارهای قد و وزن و دور سر و تست های مخصوص غربالگری و بررسی گسترده تکامل، ابزار استاندارد برای نیل به این هدف می باشد.

وجود مشکل در رشد و نمو طبیعی یک کودک اغلب همراه با بیماری های مزمن و شدید است و همچنین ممکن است نشانه Abuse یا غفلت از سوی پدر و مادر باشد هر چند که وجود رشد و نمو طبیعی رد کننده قطعی بیماری های مزمن و شدید نمی باشد. رشد (growth) به معنای افزایش اندازه بدن و نمو و یا تکامل (Development) به معنای افزایش عملکرد فرایندهای جسمی و ذهنی بدن است. توصیه آکادمی اطفال آمریکا جهت ویزیت های روتین کودکان به ترتیب زیر است: هفته اول زندگی (براساس زمان ترخیص از زایشگاه) هفته دوم، و ماه های ۱، ۲، ۴، ۶، ۹، ۱۲، ۱۵، ۱۸، ۲۴، ۳۰، ۳۶ ماهگی (سه سالگی) و پس از آن به صورت سالیانه یک بار تا زمان نوجوانی.

واضح است که سنجش دقیق قد، وزن، دور سر باید در هر معاینه صورت گیرد. بررسی نمودار اندازه گیری پیاپی از یک اندازه گیری منفرد مفیدتر است و در شناسایی انحرافات الگوی رشد یک کودک حتی اگر هم اندازه های بدست آمده در محدوده آماری طبیعی باشند کمک کننده تر و علمی تر و منطقی تر است.

منحنی های رشد شامل

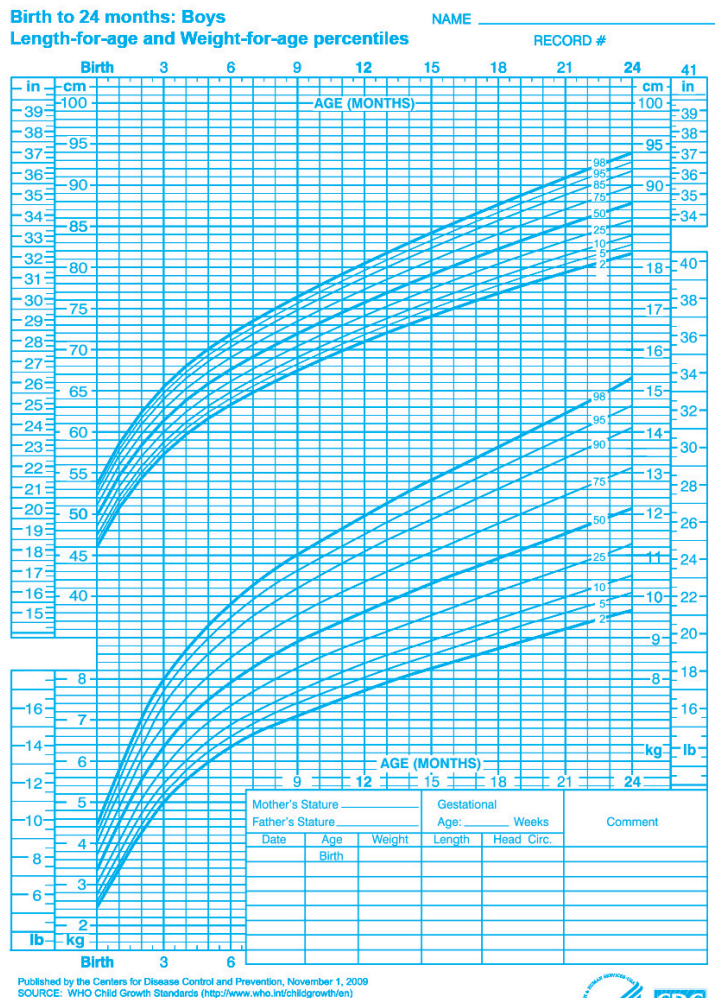
- ۱- منحنی صدک قد نسبت به سن و وزن نسبت به سن از زمان تولد تا ۲ سال
- ۲- منحنی صدک دور سر و وزن نسبت به قد از زمان تولد تا ۲ سال
- ۳- منحنی صدک قد نسبت به سن و وزن نسبت به سن از ۲ سال تا ۲۰ سال
- ۴- منحنی صدک BMI نسبت به سن از ۲ سالگی تا ۲۰ سالگی

Body Mass Index یا به اختصار BMI عبارتست از وزن بدن برحسب کیلوگرم تقسیم بر قد برحسب متر به توان ۲:

$$BMI = \frac{W \text{ (kg)}}{L^2 \text{ (m}^2)}$$

توجه: مورد استفاده BMI به عنوان یک متد غربالگری کودکان و نوجوانان در جهت تشخیص اضافه وزن یا ریسک بروز چاقی می باشد.

قوانین تقریبی برای معیارهای رشد در جدول زیر ذکر شده است.



نمودار صدک قد به سن و وزن به سن از زمان تولد تا ۲ سال در پسرها

CP اکتسابی: علل شایع، مننژیت و تروما به سر می‌باشد. CP در ۱۰٪ کودکان مبتلا اکتسابی است)

❖ در ۵۰٪ کودکان مبتلا به CP هیچ عامل خطر شناخته شده‌ای ندارد.

▪ علائم بالینی: غیر از موارد خفیف، در ۱۸ ماه ابتدای زندگی، علائم CP مشخص می‌شود.

این علائم شامل موارد زیر است:

۱- عدم دستیابی به شاخص‌های حرکتی متناسب هر سن

۲- عملکرد حرکتی خشن غیرقرینه

۳- افزایش تون عضلات (هیپرتونی) یا کاهش تون عضله (هیپوتونی)

بیماری‌های همراه: تشنج، اختلالات یادگیری، مشکلات رفتاری و اختلالات حسی

توجه: بسیاری از این کودکان فقط مشکلات حرکتی دارند و بعضی از این کودکان ضریب هوشی بالایی دارند.

EARLY SIGNS OF CP

NORMAL



At birth a baby with cerebral palsy is often limp and floppy, or may even seem normal.

FLOPPY



Child hangs in upside down 'U' with little or no movement.

Baby may or may not breathe right away at birth, and may turn blue and floppy. Delayed breathing is a common cause of

TABLE 10.9 Clues to When a Child With a Communication Disorder Needs Help

0-11 MONTHS

Before 6 months, the child does not startle, blink, or change immediate activity in response to sudden, loud sounds.

Before 6 months, the child does not attend to the human voice and is not soothed by mother's voice.

By 6 months, the child does not babble strings of consonant and vowel syllables or imitate gurgling or cooing sounds.

By 10 months, the child does not respond to his or her name.

At 10 months, the child's sound-making is limited to shrieks, grunts, or sustained vowel production.

12-23 MONTHS

At 12 months, the child's babbling or speech is limited to vowel sounds.

By 15 months, the child does not respond to "no," "bye-bye," or "bottle."

By 15 months, the child does not imitate sounds or words.

By 18 months, the child is not consistently using at least six words with appropriate meaning.

By 21 months, the child does not respond correctly to "Give me...", "Sit down," or "Come here" when spoken without gestural cues.

By 23 months, two-word phrases that are spoken as single units (e.g., "whatszit," "thankyou," "allgone") have not emerged.

24-36 MONTHS

By 24 months, at least 50% of the child's speech is not understood by familiar listeners.

By 24 months, the child does not point to body parts without gestural cues.

By 24 months, the child is not combining words into phrases (e.g., "go bye-bye," "go car," "want cookie").

By 30 months, the child does not show understanding of spatial concepts: on, in, under, front, and back.

By 30 months, the child is not using short sentences (e.g., "Daddy went bye-bye").

By 30 months, the child has not begun to ask questions (using where, what, why).

By 36 months, the child's speech is not understood by unfamiliar listeners.

ALL AGES

At any age, the child is consistently dysfluent with repetitions, hesitations; blocks or struggles to say words. Struggle may be accompanied by grimaces, eye blinks, or hand gestures.

Modified and updated from Weiss CE, Lillywhite HE. Communication Disorders: A Handbook for Prevention and Early Detection. St Louis: Mosby; 1976.

CP (فلج مغزی)

مجموعه‌ای سندرم‌های غیرپیشرونده ولی اغلب متغیر اختلال حرکتی هستند که در اثر آنومالی‌ها یا آسیب‌های مغزی قبل یا بعد از تولد ایجاد می‌شود.

این معضل در دو قلوبی و نوزادان نارس بیشتر است.

شیوع آن در آمریکا در ۸ سالگی ۴-۱/۵ در هر ۱۰۰۰ نفر است -۲۰۱۹-

علل CP زمان تولد: نارسی و وزن کم زمان تولد، آسفیکسی پری ناتال، مالفورماسیون‌های مادرزادی و کرن ایکتروس

COLIC SYMPTOMS



Worse in afternoon/evening (but can happen anytime)

اختلالات رفتاری

۲

دکتر بهزاد جدیری

گریه و کولیک

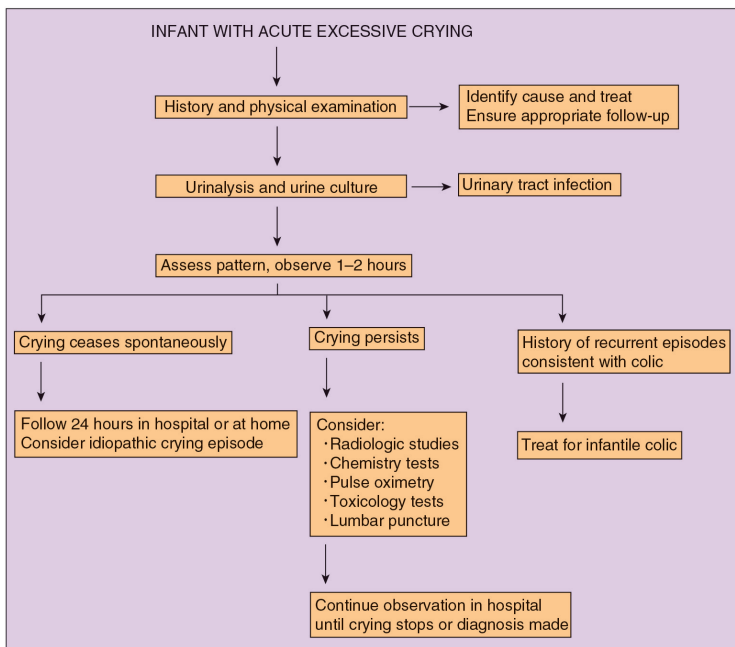


FIGURE 11.2 Algorithm for medical evaluation of infants with acute excessive crying. (From Barr RG, Hopkins B, Green JA, ed. Crying complaints in the emergency department. In: Crying as a Sign, a Symptom, and a Signal. London: MacKeith Press; 2000:99.)

❖ بروز تجمعی کولیک از ۵ تا ۲۸٪ متغیر است. در پسر و دختر و در فقیر و غنی برابر است.

تذکره: شیرخواری که قابل آرام کردن نیست تحریک پذیر در نظر گرفته می‌شود.

کودک آزاری و علائم آن مانند کبودی و شکستگی و وجود خراش قرنیه و موهای تورنیکتی باید مدنظر باشد.

بیشتر کودکان در طی دو هفته اول زندگی، کم، گریه می‌کنند ولی به تدریج به مدت آن افزوده می‌شود: در ۶ هفتگی به ۳ ساعت و در ۱۲ هفتگی به یک ساعت کاهش می‌یابد.

❖ نوزادان نارس قبل از سن بارداری ۴۰ هفته، کم، گریه می‌کنند ولی در مقایسه با شیرخواران ترم در سن اصلاح شده ۶ هفته، بیشتر گریه می‌کنند. حداکثر گریه در اواخر بعدازظهر و عصر می‌باشد.

در ۶ هفتگی متوسط دفعات گریه و بی‌قراری ۱۰ بار در ۲۴ ساعت است.

▪ **کولیک: Rule of Threes:** گریه بیش از ۳ ساعت در روز و حداقل ۳ روز در هفته و بیش از ۳ هفته.

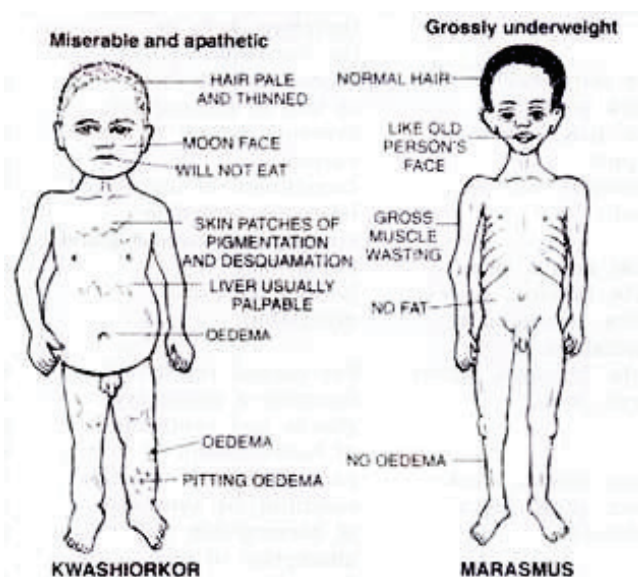
محدودیت این قانون عدم تعریف دقیق گریه و اینکه آیا ناله کردن را هم شامل می‌شود یا نه، می‌باشد. و این که برای گنجاندن در این تعریف باید ۳ هفته صبر کرد.

گریه کولیک، حمله‌ای (Paroxysmal) است و معمولاً با تغییر چهره، جمع کردن پاها روی شکم و دفع گاز همراه است.

❖ باید برای کودکی که این مشکلات دارد علل دیگر بیقراری و گریه Rule Out شود. علل ارگانیک در ۵٪ موارد گریه یافت می‌شود.

• ماراسموس کواشیورکور Mixed

وجود همزمان کاهش وزن و ادم و همراه با درماتیت، اختلالات رشد و کبد چرب در این حالت دیده می‌شود.



❖ شیرخشک با پایه شیرگاو گزینه مناسب برای تامین نیازهای این کودکان بوده ولی در صورت عدم تحمل غذایی از شیرهای بدون لاکتوز یا نیمه صناعی باید استفاده کرد.

• عوارض سوء تغذیه

- ❖ سپسیس، پنومونی و گاستروانتریت
- ❖ افت قند خون بعد از گرسنگی شدید یا علامتی از عفونت
- ❖ هیپوترمی به‌عنوان نشانه عفونت یا همراه با برادیکاردی بعنوان کاهش میزان متابولیسم برای حفظ انرژی
- ❖ برادی کاردی و برون ده قلبی پایین که باعث استعداد ابتلا به نارسائی قلبی می‌شود که در صورت تجویز سریع مایع تشدید می‌یابد.
- ❖ کمبود ریز مغذی‌ها - تأخیر دائمی رشد و تکامل
- ❖ کمبود ویتامین A و روی که در کشورهای در حال توسعه شایع بوده و از علل مهم ضعف سیستم ایمنی و افزایش مرگ‌ومیر و عوارض است.

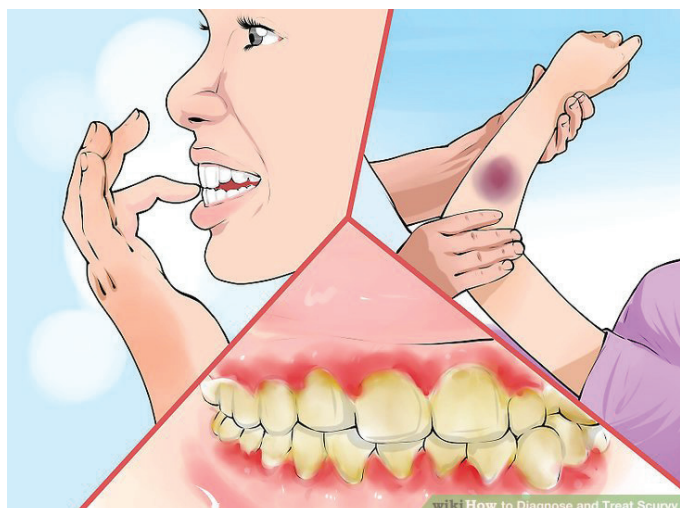
کمبود ویتامین و مواد معدنی

Micronutrients = " Vitamins + " Minerals

از ویتامین‌های محلول در آب فقط B₁₂ در بدن ذخیره می‌شود. جذب غذایی بالا دارند و به سرعت بین فضاها داخل و خارج سلولی مبادله می‌شوند و از ادرار دفع می‌شوند.

▪ اسکوریوت

- علائم: تحریک پذیری - تدریس و ادم استخوان‌ها و فلج کاذب پاها
- ❖ وجود خونریزی زیر پیوست، هیپرکراتوز فولیکول‌های مو، تغییرات روانی و خونریزی لثه‌ها و پتشی، علائم پیشرفت بیماری هستند.
- ❖ شیرخواران زیر یکسال که شیرگاو و بدون مکمل استفاده می‌کنند و کودکان با رژیم غذایی بدون میوه و سبزیجات مبتلا به اسکوریوت می‌شوند.
- ❖ ویتامین C در اثر حرارت از بین می‌رود.
- ❖ در این بیماران آنمی مزمن ثانویه به خونریزی یا کاهش جذب آهن یا متابولیسم غیرنرمال فولات ایجاد می‌شود.
- ❖ مرکبات و سبزیجات سبز منبع این ویتامین هستند.



درمان سوء تغذیه

❖ اولویت اول رفع دهیدراتاسیون و درمان عفونت‌های باکتریال یا انگلی احتمالی است و در کل درمان این اختلال باید به تدریج انجام شود. مایعات بهتر است خوراکی داده شود تا از Overload مایع و فشار بر قلب و کلیه جلوگیری شود.

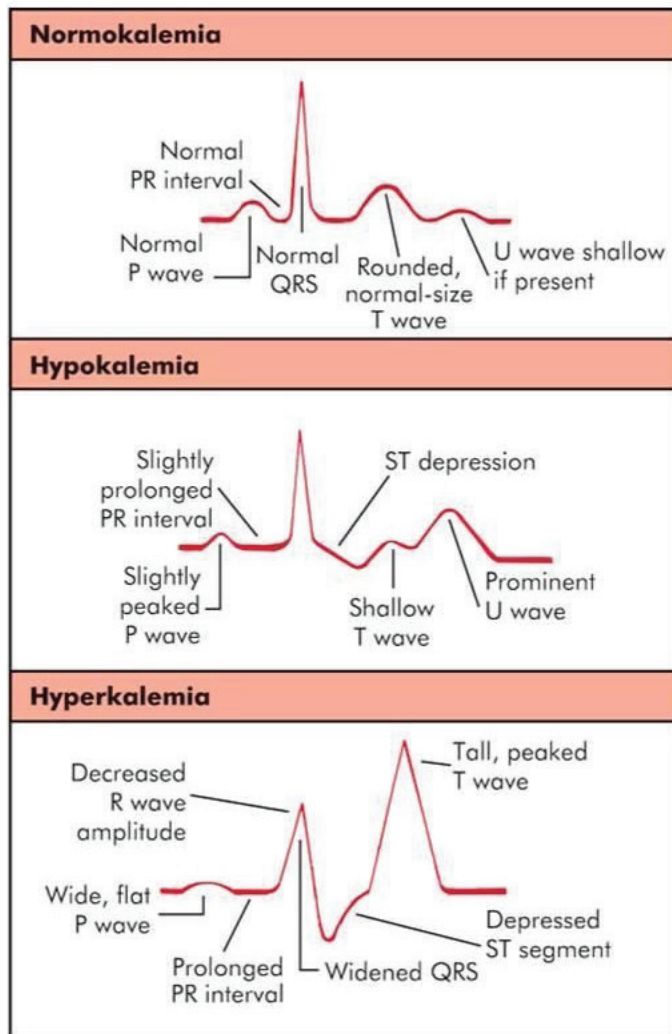
❖ از نظر تامین کالری باید با افزایش کالری دریافتی به ۲۰٪ بیشتر از قبلی شروع کرد و اگر دریافت قبلی معلوم نباشد بهتر است با ۷۵-۵۰٪ مقدار طبیعی شروع و روزانه ۲۰-۱۰٪ اضافه کرد تا به حدود ۱۵۰٪ یا بیشتر از کالری یک کودک با تغذیه نرمال برسد. این امر باعث رسیدن وزن کودک با بالاتر از صدک ۵۰ نسبت به سن می‌شود که به این حالت رشد جبرانی گویند.

❖ Refeeding Syndrome بدنبال درمان سریع اتفاق می‌افتد و همراه با احتباس مایع K ↓, Mg ↓, P ↓ است.

❖ قانون سرانگشتی برای تجویز کالری برای کودکان زیر ۳ سال ۱۲۰-۱۰۰ kcal/kg بر اساس وزن مطلوب برای قد است.

❖ در فاز حاد جبران تغذیه‌ای نباید آهن داد بخصوص در کواشیورکور که فریتین بالا دارند که می‌تواند منجر به استرس اکسیداتیو شده و باعث افزایش مرگ‌ومیر یا موربیدیتی شود.

ECG Changes with Potassium Imbalance



ECG EKG Changes in Hypokalemia and Hyperkalemia

در برخی پارستزی ضعف عضلانی و گزگز وجود دارد ولی عمدتاً علائم قلبی مقدم بر این تظاهرات بالینی هستند.

❖ تشخیص: نوع کاذب در کودکان بطور شایع دیده می‌شود و در صورت وجود هایپرلکوسیتوز باید خونگیری مجدد و چک مجدد انجام شود.

اندازه‌گیری Cr، BUN و تعادل اسیدوز باز جزو اولین ارزیابی‌های آزمایشگاهی است در صورت وجود اسیدوز متابولیک، این امر، هایپرکالمی را بواسطه جابجایی ترانس سلولار پتاسیم تشدید می‌کند.

تذکر: بدلیل وجود تخریب سلولی در رابدومیولیز یا سندرم لیز تومور، افزایش سطح سرمی پتاسیم، فسفات، اوریک اسید و LDH نیز رخ می‌دهد.

دریافت بیش از حد: از آنجایی که کلیه این توانایی را دارد که مقادیر اضافی پتاسیم را به راحتی دفع کند فلذا دریافت بیش از حد آن معمولاً مشکلی ایجاد نمی‌کند. در مواردی تزریق خون سریع با مکرر می‌تواند این مشکل را ایجاد کند.

جابجایی ترانس سلولار شامل: اسیدوز، تخریب سلولی در رابدومیولیز و نیز سندرم لیز تومور

کمبود انسولین

داروها: سوکسینیل کولین - بتابلوکرها

هیپرترمی بدخیم، فلج هایپرکالمیک

شایع‌ترین علت کمبود آلدوسترون در کودکان کمبود ۲۱- هیدروکسیلاز و به عبارتی هیپرپلازی مادرزادی آدرنال است.

در پسرها موجب کاهش حجم، هیپوناترمی هیپرکالمی و اسیدوز متابولیک و در دخترها ابهام تناسلی می‌شود.

هیپوآلدوسترونیزم هیپورنینمیک که با هایپرکالمی و اسیدوز متابولیک ولی بدون هیپوناترمی تظاهر می‌کند.

هیپوآلدوسترونیزم کاذب نوع I که با اسیدوز متابولیک هیپرکالمی و هیپوناترمی و کاهش حجم ولی با سطح آلدوسترون بالا خود را نشان می‌دهد.

هیپوآلدوسترونیزم کاذب نوع II: احتباس نمک و اختلال دفع پتاسیم و اسید باعث هایپرکالمی و اسیدوز و از طرفی هیپرتانسیون می‌شود. اتوزومال غالب بوده بنام سندرم گوردن نیز معروف است.

اگر داروهای کاهش دهنده دفع کلیوی پتاسیم در بیماران دچار نارسایی کلیه مصرف شود احتمال بروز هایپرکالمی ثانویه زیاد است این داروها شامل: مهارکننده‌های ACE، بلوک کننده‌های آنژیوتانسین II، دیورتیک‌های نگهدارنده پتاسیم، داروهای NSAIDS، سیکلوسپورین و تری متوپریم است.

❖ علائم در نوار قلبی: بترتیب T نوک تیز، افزایش فاصله P-R، موج P صاف، QRS پهن، فیبریلاسیون بطنی، آسیستول

ECG/EKG changes in hyperkalemia

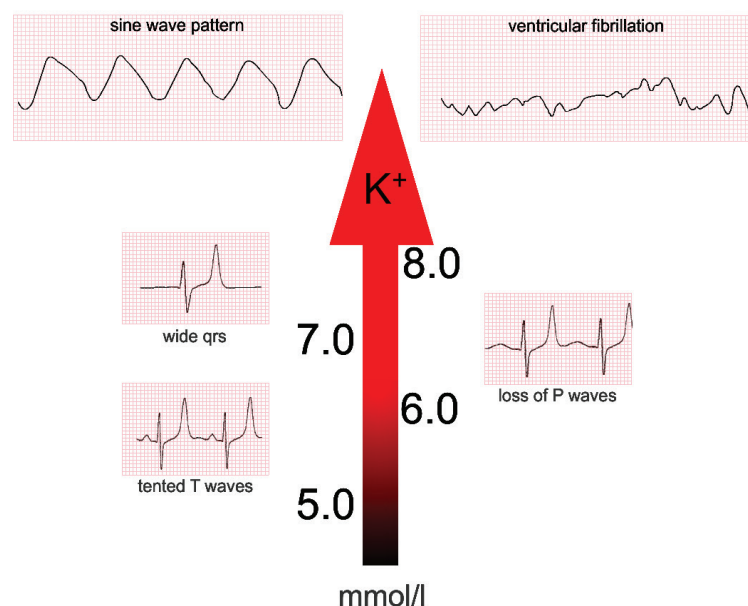


TABLE 37.4 Causes of Respiratory Acidosis

Central nervous system depression (encephalitis or narcotic overdose)
Disorders of the spinal cord, peripheral nerves, or neuromuscular junction (botulism or Guillain-Barré syndrome)
Respiratory muscle weakness (muscular dystrophy)
Pulmonary disease (pneumonia or asthma)
Upper airway disease (laryngospasm)

TABLE 37.5 Causes of Respiratory Alkalosis

Hypoxemia or tissue hypoxia (carbon monoxide poisoning or cyanotic heart disease)
Lung receptor stimulation (pneumonia or pulmonary embolism)
Central stimulation (anxiety or brain tumor)
Mechanical ventilation
Hyperammonemias

سؤالات

۴- شیرخوار ۳ ماهه‌ای را به علت تب 39°C و گاستروانتریت دو روزه آورده‌اند. در معاینه وزن $5/5$ کیلوگرم و فشار خون $100/65$ mmHg است. در آزمایش انجام شده:

$\text{Na}=174$ mEq/L, $\text{K}=4$ mEq/L, $\text{Ca}=9$ mg/dl, $\text{BUN}=30$ mg/dl, $\text{Cr}=0.5$ mg/dl

برای بیمار سرم ۲۴ ساعته به مقدار ۱۶۰۰ میلی لیتر با غلظت سدیم mEq/L ۶۰ شروع گردید. دو ساعت بعد، بیمار تشنج می‌کند و به اغما می‌رود. محتمل‌ترین علت تشنج کدام است؟ (دستیاری - اسفند ۸۰)

الف) تشدید هیپرناترمی

ب) هیپوکالمی

ج) نارسایی حاد کلیه

د) ادم مغزی

۵- کودک ۴ ساله‌ای که دچار کلیه‌های دیس پلاستیک و سابقه هیپوناترمی‌های مکرر است. روزانه ۲ لیتر ادرار دارد. سدیم ادرار روزانه وی ۱۵۵ میلی اکی والان در لیتر می‌باشد. برای جبران سدیم از دست رفته از طریق ادرار، روزانه به چند گرم نمک (کلوروسدیم) نیاز دارد؟ (دستیاری - اسفند ۸۶)

الف) ۳

ب) ۶

ج) ۱۲

د) ۱۸

۶- کودکی با وزن نه کیلو گرم با سابقه اسهال و دهیدراتاسیون، دچار نکروز حاد توبولی شده است. در حال حاضر دهیدراتاسیون ندارد و میزان اسهال قابل ملاحظه نیست. در شش ساعت اخیر هر ساعت ۹۰ سی سی ادرار داشته است. میزان مایع مورد نیاز شش ساعته وی حدوداً چقدر می‌باشد؟ (دستیاری - فروردین ۹۱)

الف) ۱۱۰۰ سی سی

۱- زودرس‌ترین نشانه هیپرکالمی در الکتروکاردیوگرافی کدام است؟ (پیش کارورزی - اسفند ۸۵)

الف) wave P of Flattening

ب) wave U of Presence

ج) waves T Peaked

د) depression segment ST

۲- پسر ۶ ماهه‌ای با وزن ۶ کیلوگرم با اسهال و استفراغ از دو روز قبل به درمانگاه آورده شده است. در معاینه غشاهای مخاطی خشک است. فونتانل قدامی و چشم‌ها گود رفته، تورگور پوست کاهش یافته، اندام‌ها سرد و پرشدن مجدد مویرگی تأخیری است. ضربان قلب ۱۸۰ در دقیقه و فشار خون ۸۰/۵۰ میلی متر جیوه است. در بررسی آزمایشگاهی:

$\text{Na}=123$ mEq/L, $\text{K}=4$ mEq/L, $\text{HCO}_3=5$ mEq/L, $\text{L}=98$ mEq/L, $\text{BUN}=50$ mg/dl

کدام یک از اقدامات زیر را توصیه می‌کنید؟ (پیش کارورزی - شهریور ۷۹)

الف) انفوزیون کلرید سدیم ۰/۹٪، ۷۰ mL در ساعت

ب) انفوزیون آلبومین انسانی ۵٪، ۱۲۰ mL در طی ۲۰-۳۰ دقیقه

ج) انفوزیون کلرید سدیم ۰/۹٪، ۱۲۰ mL در طی ۲۰-۳۰ دقیقه

د) انفوزیون کلرید سدیم ۰/۴۵٪ در دکستروز ۵٪، ۱۲۰ mL در طی ۲۰-۳۰ دقیقه

۳- شیرخوار ۱۵ ماهه‌ای با وزن ۱۰ کیلوگرم و دهیدراتاسیون ۱۰٪ و کاملاً آنوریک و سدیم خون ۱۳۵ میلی اکی والان در لیتر بستری شده است. حجم مایع مورد نیاز وی، در ۲۴ ساعت اول برحسب میلی لیتر به کدام یک از موارد زیر نزدیک‌تر است؟ (دستیاری - اسفند ۸۴)

الف) ۱۶۰۰

ب) ۹۰۰

ج) ۶۰۰

د) ۲۰۰



تریزومی ۱۳

سومین تریزومی شایع، که اغلب در سال اول منجر به مرگ می‌شود.

علائم: SGA، اختلالات خط میانی صورت مانند سیکلویپیا (فقط یک چشم دارد)، سبوسفالی (فقط یک سوراخ بینی)، کلاب فوت، پای Rocker-bottom هیپوسپادیاس، کریپتورکیدیسیم، هیپوپلازی لایبا مینور

Trisomy 13



Microtia + low set

Cutis aplasia



Micrognathia



Cleft L/P
Midline defect



Polydactyly

سندرم کلاین فلتز

شیوع ۱/۵۰۰ نوزاد پسر تقریباً ۱/۱۰۰۰ تولد - شایع‌ترین علت هیپوگنادیسم و نابوری مردان بطور ژنتیکی (در اثر یک کروموزوم اضافی که به دنبال فرایند جدا نشدن nondisjunction در اسپرم یا تخم) می‌باشد.

توجه: در ۱۵٪ موارد موزائیسیم وجود دارد. شایع‌ترین نوع آن: ۴۶XY/۴۷XXY

توجه: قبل از بلوغ این پسران از پسران با کاریوتایپ نرمال غیرقابل افتراق هستند.

❖ علائم: شروع از ۱۵ تا ۱۶ سالگی:

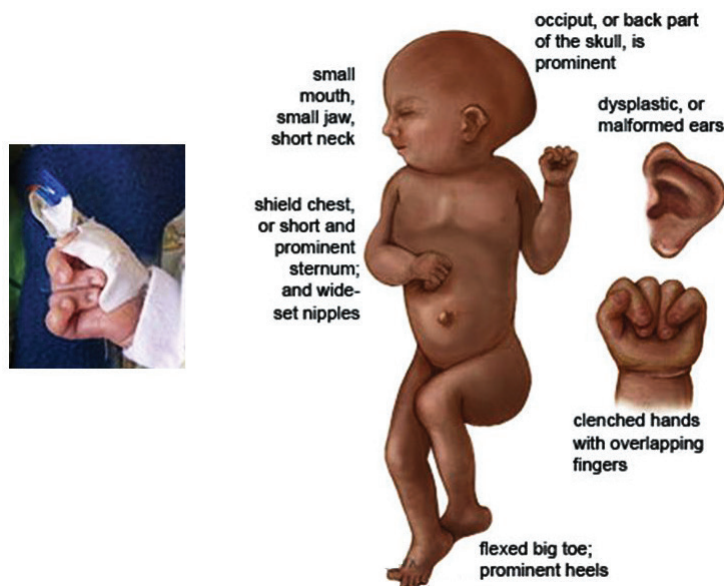
۱- بیضه‌های رشد نکرده (در حد شیرخواری) + عدم رشد موهای پوبیس

۲- وجود ژنیکوماستی، قد بلند و دست و پای دراز

TABLE 49.1 Possible Clinical Findings in Trisomy 13 and Trisomy 18		
	TRISOMY 13	TRISOMY 18
Head and face	Scalp defects (e.g., cutis aplasia) Microphthalmia, corneal abnormalities Cleft lip and palate in 60-80% of cases Microcephaly Sloping forehead Holoprosencephaly (arrhinencephaly) Capillary hemangiomas Deafness	Small and premature appearance Tight palpebral fissures Narrow nose and hypoplastic nasal alae Narrow bifrontal diameter Prominent occiput Micrognathia Cleft lip or palate
Chest	Congenital heart disease (e.g., VSD, PDA, and ASD) in 80% of cases Thin posterior ribs (missing ribs)	Congenital heart disease (e.g., VSD, PDA, and ASD) Short sternum, small nipples
Extremities	Overlapping of fingers and toes (clinodactyly) Polydactyly Hypoplastic nails, hyperconvex nails	Limited hip abduction Clinodactyly and overlapping fingers; index over third, fifth over fourth Rocker-bottom feet Hypoplastic nails
General	Severe developmental delays and prenatal and postnatal growth retardation Renal abnormalities Nuclear projections in neutrophils Only 5% live >6 months	Severe developmental delays and prenatal and postnatal growth retardation Premature birth, polyhydramnios Inguinal or abdominal hernias Only 5% live >1 year

ASD, Atrial septal defect; PDA, patent ductus arteriosus; VSD, ventricular septal defect.

Edward syndrome



ولی در فرم شدید ظاهر تحلیل رفته (Wasted Appearance) و یافته‌های آسیمتریک دارند طوری که اندازه سر نسبت به بدن بزرگ‌تر بوده، درعین حال CNS درگیر نمی‌باشد. فونتانل قدامی بزرگ، شکم کوچک و اندام لاغر، پوست خشک و آویزان، بند ناف نازک و اکثراً آلوده به مکنونیوم وجود دارد. درمان عمدتاً حمایتی و مراقبتی است.

IUGR: نشانگر انحرافی از الگوی رشد مورد انتظار است که در واقع نوعی تطابق با شرایط نامطلوب داخل رحمی است که منجر به تغییر دائمی در متابولیسم، رشد و تکامل جنین و نوزاد می‌شود.

- از نظر اتیولوژیک:

نوزادان مبتلا به IUGR که ثانویه به عفونت‌های مادرزادی، ناهنجاری‌های کروموزومی یا سندرم‌های سرشتی هستند در طول زندگی نیز کوچک هستند ولی آن‌هایی که رشدشان در اواخر حاملگی به دلیل تنگی رحم، تغذیه نامناسب یا نارسائی جفت مهار شده است بعد از تولد رشد جبرانی دارند و در محیط مناسب به شرایط طبیعی برمی‌گردند.

هیدروپس

علل ایمنونولوژیک و نان ایمنونولوژیک دارد. تجمع مفرط مایع در پوست یا کمپارتمان‌ها شامل جنب، صفاق، پریکارد یا جفت باعث ایجاد هیدروپس می‌شود.

در حال حاضر از شیوع فرم ایزوایمون (Rh D) کاسته و بر شیوع نان ایمون افزوده شده است.

فیزیوپاتولوژی: عدم تعادل بین تجمع مایع بینابینی و کاهش برداشت مایع توسط مویرگ‌ها و سیستم لنفی.

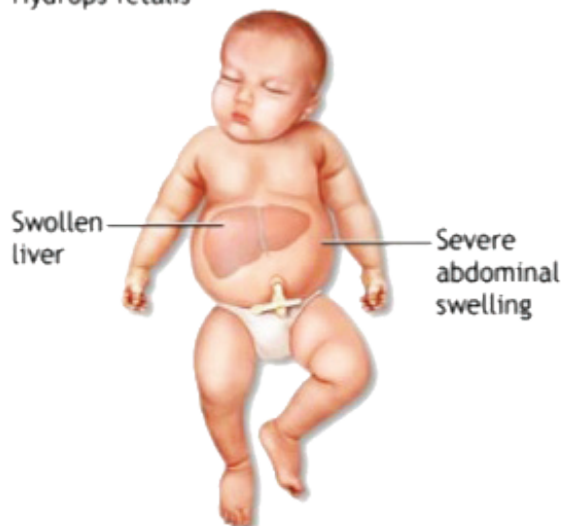
در مادر هیپرانتسیون، کم خونی، چندقلویی، ضخیم شدن جفت و پلی هیدرامینوس - درسونوگرافی - دیده می‌شود در جنین تاکی کاردی، آسیت ادم پوست و تجمع مایع در کمپارتمان‌ها دیده می‌شود.

درمان: بستگی به بیماری زمینه‌ای و نیز سن حاملگی دارد.

در اتاق زایمان احیا و سپس در صورت لزوم درناژ مایع از جنب یا صفاق و تجویز فوری خون در صورت آنمی شدید صورت می‌گیرد.

مرگ‌ومیر فرم نان ایمون ۵۰٪ است.

Hydrops fetalis



منطقه سؤال فیز

اثرات داروها بر جنین:

TABLE 59.3 Common Teratogenic Drugs

DRUG	RESULTS
Alcohol	Fetal alcohol syndrome, microcephaly, congenital heart disease
Aminopterin	Mesomelia, cranial dysplasia
Coumarin	Hypoplastic nasal bridge, chondrodysplasia punctata
Fluoxetine	Minor malformations, low birth weight, poor neonatal adaptation
Folic acid antagonists*	Neural tube, cardiovascular, renal, and oral cleft defects
Isotretinoin and vitamin A	Facial and ear anomalies, congenital heart disease
Lithium	Ebstein anomaly
Methyl mercury	Microcephaly, blindness, deafness, retardation (Minamata disease)
Misoprostol	Arthrogryposis
Penicillamine	Cutis laxa syndrome
Phenytoin	Hypoplastic nails, intrauterine growth restriction, typical facies
Radioactive iodine	Fetal hypothyroidism
Radiation	Microcephaly
Stilbestrol (DES)	Vaginal adenocarcinoma during adolescence
Streptomycin	Deafness
Testosterone-like drugs	Virilization of female
Tetracycline	Enamel hypoplasia
Thalidomide	Phocomelia
Toluene (solvent abuse)	Fetal alcohol-like syndrome, preterm labor
Trimethadione	Congenital anomalies, typical facies
Valproate	Spina bifida
Vitamin D	Supravalvular aortic stenosis

*Trimethoprim, triamterene, phenytoin, primidone, phenobarbital, carbamazepine.

سندرم آنتی بادی آنتی فسفولیپید:

ترومبوز و سقط‌های مکرر، واسکولوپاتی و انفارکتوس در این مادران گزارش شده و با اختلالات رشد جنین، نارسائی جفت، پره اکلاپسی مادر و زایمان پره ترم همراه است.

اختلالات رشد داخل رحمی

SGA: اگر وزن زمان تولد شیرخواری از نظر آماری کمتر از صدک ۱۰ یا ۲ انحراف معیار پایین‌تر از وزن میانگین زمان تولد برای آن سن حاملگی باشد SGA محسوب می‌شود این امر می‌تواند پاتولوژیک باشد مانند شیرخواران IUGR یا غیرپاتولوژیک باشد مانند آنچه در شیرخوارانی که کوچک هستند ولی از سایر جهات طبیعی می‌باشند دیده می‌شود.

در یک طبقه‌بندی دیگر، فرم خفیف تا متوسط SGA در هنگام تولد کوچکتر بوده و چربی زیر جلدی آنها کاهش یافته است.