



فهرست

فصل ۱	طب نوزادان	۷
فصل ۲	ژنتیک	۳۳
فصل ۳	بیماری‌های متابولیک	۴۵
فصل ۴	قلب	۵۵
فصل ۵	ریه	۶۹
فصل ۶	آب و الکترولیت	۸۵
فصل ۷	نفرولوژی	۹۳
فصل ۸	گوارش	۱۰۷
فصل ۹	غدد	۱۲۵
فصل ۱۰	خون	۱۴۱
فصل ۱۱	انکولوژی	۱۵۳



فصل اول

طب نوزادان

علل الیگوهایدرآمنیوس

« علل الیگوهایدرآمنیوس (اندکس مایع آمنیوتیک $\leq 2\text{cm}$): IUGR، سندرم‌های کروموزومی، آنژی هر دو کلیه (سندرم Potter = صورت صاف، کلاب فوت، دررفتگی مادرزادی مفصل هیپ، گوش‌های پایین، هیپوپلازی ریه و شکم اسکافوئید)، قل‌دهنده حاملگی دوقلوئی، داروها (مثل کاپتوپریل و NSAIDs) و نشت مایع آمنیوتیک و آنومالی‌های شدید مادرزادی خطر الیگوهایدرآمنیوس، فشار روی طناب نافی و دیسترس جنینی است و راه درمان آن آمنیوپیژن خواهد بود.

علل پلی هیدرآمنیوس

انسداد دستگاه گوارش، شکاف کام، هیپوتونی، اختلالات تکاملی CNS، اختلالات کروموزومی، نوزاد مادر دیابتی، هیدروپس (ادم محیطی + تجمع مایعات در حفرات سروزی)، اختلالات ژنتیکی، چندقلوئی، سندرم بک ویت، آنومالی‌های مادرزادی ماژور (مثل شیلوتوراکس، فتق دیافراگم، تراتوم و ...) خطر پلی هیدرآمنیوس، زایمان زودرس بوده و یک راه درمانی آن آمنیوسنتز و تجویز NSAIDs می‌باشد. در صورتی که بعد از تولد، اختلاف وزن دو قل بالای ۲۰٪ و اختلاف Hb بیشتر از ۵ g/dl باشد، آناستوموز عروقی مزمن بین دو قل مطرح است.

« عوارض دوقلوئی: IUGR، نارس، مرگ داخل رحم، آسفیکسی، آنومالی مادرزادی (مثل پورنسفال، شریان نافی منفرد، آنژی روده)، زایمان بریچ، آناستوموز عروقی و پلی هیدرآمنیوس.

- وجود سندرم HELLP (همولیز، افزایش آنزیم‌های کبدی، ترومبوسیتوپنی) در مادر ممکن است با اختلال اکسیداسیون اسیدهای چرب با زنجیره بلند در جنین همراه باشد.
- مرگ‌ومیر پری‌ناتال به تعداد مرگ جنین و نوزاد از هفته ۲۰ حاملگی تا ۲۸ روز بعد از تولد اطلاق می‌گردد و تقریباً دو برابر مرگ و میر نوزادی است.
- جهت کاهش کلونیزاسیون باکتری‌های گرم مثبت در بند ناف، از پماد Triple شامل پلی‌میکسین، نئومایسین و باسیتراکسین استفاده می‌گردد و مصرف هگزاکلروفن روی پوست نوزاد نارس، خطر مسمومیت عصبی دارد. شستن دست‌ها نیز موجب مهار کلونیزاسیون استافیلوکوک روی پوست می‌گردد.
- مصرف قطره اریترومایسین چشمی ۰.۵٪ در جلوگیری از بیماری چشمی گنوککی و کلامیدیائی موثر می‌باشد.

« عوارض نوزاد IUGR (وزن تولد نسبت به سن حاملگی زیر صدک ۵): مرگ داخل رحمی در حد ۵-۲۰ برابر، آسفیکسی، هیپوگلیسمی، هیپوترمی، اسیدوز لاکتیک، خونریزی ریوی، هیپوتانسیون، پلی‌سیمی، آپیراسیون مکنونیوم، PFC، کاهش مصرف اکسیژن بافتی، دیس مورفولوژی.

در موارد عفونت‌های ویروسی داخل رحمی، اختلالات کروموزومی، ناهنجاری‌های مادرزادی و مادران SGA بدون افزایش وزن، جنین دچار IUGR سیمتریک و در موارد تغذیه نامناسب مادر، پره‌اکلامپسی مادر، دهنده خون در حاملگی دوقلوئی و اختلالات رشد جنین در اواخر حاملگی، IUGR غیرقرینه ایجاد می‌گردد و در موارد جثه کوچک مادر و یا تغذیه نامناسب، پروگونوز IUGR خوب می‌باشد.

احیاء نوزادان

ترتیب احیاء نوزادان در بدو تولد: گرم کردن - وضعیت خنثی گردن - ساکشن دهان و بعد بینی - خشک کردن - تحریک پوستی (کل مدت احیاء اولیه ۳۰ تا ۶۰ ثانیه می‌باشد).

اندیکاسیون شروع تهویه با بگ و ماسک اکسیژن (با حداکثر فشار $25-20 \text{ cmH}_2\text{O}$ و با تعداد $40-60 \text{ min}$):

۱ آینه

۲ برادیکاردی زیر 100 min بار علی‌رغم تنفس خودبه‌خودی

اندیکاسیون شروع ماساژ قلبی علاوه بر PPV:

۱ برادیکاردی زیر 60 min علی‌رغم 30 ثانیه PPV موثر

۲ آسیستول

۳ نبض محیطی ضعیف

سرعت ماساژ قلبی 90 در کنار 30 بار PPV در دقیقه می‌باشد.

اندیکاسیون شروع اپی‌نفرین با دوز $0.03-0.1 \text{ mg/kg}$ (به‌صورت محلول $1/10,000$ با دوز $0.3-0.1 \text{ CC/kg}$ داخل وریدی یا داخل تراشه):

۱ آسیستول

۲ عدم اصلاح برادیکاردی زیر 60 بار در دقیقه علی‌رغم ترکیب PPV و ماساژ قلبی

 **در هفته ۱۲-۱۴ توسط داپلر و در هفته ۱۸-۲۰ حاملگی توسط فتوسکوپ صدای قلب جنین و هم‌چنین حرکات وی توسط مادر احساس می‌گردد.**

در روش بیوفیزیکال پروفایل، تون عضلات و حرکت اندام‌ها و تنفس و حجم مایع آمنیوتیک و NST جنین بررسی می‌گردد و بهترین روش ارزیابی سلامت جنین می‌باشد.

 **۱ از نشانه‌های زایمان زودرس، وجود فیبرونکتین جنینی در ترشحات دهانه رحم خواهد بود.**
۲ در بررسی رشد جنین داخل رحم علاوه بر رشد رحم، از اندازه‌گیری طول استخوان فمور و دور شکم و قطر بای تمپورال جنین توسط سونوگرافی استفاده می‌گردد.

جدول ۱-۱ نمره APGAR			
۲	۱	صفر	
بیشتر از 100 min	کم‌تر از 100 min	-	ضربان قلب
گریه قوی	گریه ضعیف	-	تنفس
فلکسیون نرمال اندام‌ها	فلکسیون خفیف اندام‌ها	-	توان عضلانی
گریه و عقب کشیدن	حرکت جزئی	-	واکنش به محرک
رنگ پوست صورتی	آکروسیانوز	کبود	رنگ پوست

 **نالوکسان (وریدی یا داخل تراشه با دوز 0.1 mg/kg):** در موارد تجویز مخدر به مادر تا ۴ ساعت قبل از زایمان، بعد از انجام اقدامات احیاء و اپی‌نفرین استفاده می‌گردد و تجویز آن در نوزاد مادر معتاد، کنتراندیکه می‌باشد.

شایع‌ترین علت جدایی الکترومکانیکال در حین احیاء نوزاد: پنوموتوراکس.

 **در آسفیکسی، جریان خون به مغز و قلب و آدرنال افزایش و از بقیه احشاء دور می‌گردد.**

ترتیب برگشت علائم حیاتی در احیاء: ضربان قلب، رنگ پوست، تنفس، تون عضلانی
در موارد وجود مایع آمنیوتیک مکونیومی، اول ساکشن اوروفارنکس در حین زایمان سر و سپس در صورت

دپرس بودن نوزاد، انجام انتوباسیون و ساکشن تراشه بدون شروع تهویه مکانیکی اجباری است (منظور از نوزاد دپرس، وجود اختلال تنفسی و آپنه و برادیکاردی و هیپوتونی در نوزاد می‌باشد).

جدول ۲-۱ درجه‌بندی آسفیکسی			
مرحله ۱		مرحله ۲	
مرحله ۳			
هوشیاری	خیلی هوشیار	لتاژری	استوپور
تون عضلانی	نرمال	هیپوتون	شل
رفلکس‌های وتری	افزایش	افزایش	فقدان
رفلکس مورو	نرمال و قوی	کاهش	فقدان
مردمک‌ها	میدریاز	میوز	عدم قرینگی و عدم پاسخ به نور
تشنج	-	شایع	دسریه
طول مدت	تا ۲۴ ساعت	۱-۱۴ روز	روزها تا هفته‌ها
EEG	نرمال	امواج نوکتیز یا با ولتاژ کم	خاموش و یا Burst suppression

◀ **اختلالات مهم در آسفیکسی نوزاد:** تشنج، هیپو یا هیپرتونی، آنسفالوپاتی، IVH، PVL (در نوزاد نارس در آسفیکسی بیشتر بافت سفید دور بطن و در نوزاد ترم بیشتر کورتکس و بازال گانگلیا آسیب می‌بینند)، هیپوناترمی، هیپوگلیسمی، هیپوکلسمی، شوک کاردیوژنیک، نارسایی درجه‌تريکوسپید، هیپرتانسیون شریان ریوی، RDS، ATN، ACN، خونریزی و سوراخ‌شدگی روده‌ها، خونریزی و کلسیفیکاسیون آدرنال، ترومبوسیتوپنی، نکروز چربی زیر پوستی، رابدومیولیز و میوگلوبینوری.

معاینه

◀ **موارد به‌نفع ترم بودن نوزادان در معاینه:** سفت‌شدن لاله گوش و جداشدن پلک‌ها، افزایش تونسیته، توده پستانی بالای ۵/۰ cm، از بین رفتن موهای لانگو، کاهش شفافیت پوست و وجود شیار روی کل کف پا، کاهش شلی مفاصل، تقسیم شدن اسکروتوم در پسرها و کوچکی کلیتوریس و بزرگی لایا در دخترها.

نکته: معاینه نوزاد:

۱ تغییر رنگ Harlequin: یک نیمه بدن پلتوریک و یک نیمه رنگ پریده که یک اختلال اتونوم

فیزیولوژیک می‌باشد.

۲ Nevus flammeus: اکتازی عروق کوچک پوست در یک طرف صورت و گاهی همراهی با

سندرم استورج وبر

۳ Nevus simplex: همانژیوم عروقی روی وسط پیشانی و پلک فوقانی و پشت گردن که با

گریه واضح‌تر می‌گردد و طبیعی تلقی می‌گردد.

◀ **اریتم توکسیکوم و ملانوز پوستولر:** به‌صورت وزیکول در زمینه اریتماتو می‌باشد و هر دو استریل می‌باشند ولی در داخل ملانوز پوسچولر، نوتروفیل و در داخل اریتم توکسیکوم، ائوزینوفیل وجود داشته و کف ضایعه ملانوز پوسچولر، هیپریپگمانته بوده و کف دست و پا را نیز برعکس اریتم توکسیکوم درگیر می‌نماید.

نکته: کمتر بودن زاویه مفاصل در انجام تست‌هایی مثل زاویه Popliteal، تست Scarf، رساندن

پاشنه پا به گوش و برگشت بازوها به‌نفع ترم بودن نوزاد بوده و برعکس در تست خم شدن

مچ پا (Square window) بیشتر خم شدن مچ، با ترم بودن نوزاد همراهی دارد.



- ◆ **علل فوتتانل پهن:** هیدروسفالی، هیپوتیروئیدی و ریکتز مادرزادی
- ◆ **علل مگالوکورنه آ (قطر قرنيه بیشتر از ۱۰ mm):** گلوکوم مادرزادی، اختلال تکامل یووه آ و بیماری ذخیره‌ای
- ◆ **علل لکوکوریا:** کاتاراکت، تومور داخل چشمی، هیپرپلازی زجاجیه، ROP، کوریورتنیت.



- ◆ خونریزی ملتحمه و شبکیه شایع و بی‌اهمیت می‌باشد.
- ◆ رفلکس مردمک به نور و grasp در هفته ۲۸ ولی رفلکس rooting در هفته ۳۲ ایجاد می‌گردد.
- ◆ توده سخت مخاط داخل گونه (نکروز گذرای چربی) و پرده تمپان خاکستری و بی‌حرکت تا ۴ هفتگی، طبیعی است.
- ◆ **علل تورنیکولی گردن:** هماتوم عضله استرنوکلیئیدوماستوئید، آسیب ستون فقرات گردنی، سندرم آرنولد کیاری نوع ۲
- ◆ **شک به آنومالی کلیوی در نوزاد:** پستان‌های متعدد، آنومالی لاله گوش، شریان ناف منفرد، آترزی مری (همراهی VACTERL)، پنوموتوراکس خودبه‌خودی.
- ◆ شنیدن رال بعد از ۲ ساعت در نوزاد غیرطبیعی است.
- ◆ علل سوفل‌های گذرا در نوزادان شامل VSD عضلانی، PDA و PPS می‌باشد.
- ◆ اختلاف فشار بیشتر از ۱۰-۲۰ mmHg بین اندام فوقانی و تحتانی، مطرح‌کننده کوآرکتاسیون آئورت می‌باشد.
- ◆ **علل لمس کبد در طرف چپ شکم:** جابه‌جایی احشاء، سندرم آسپلنی

نکته از عوارض امفالیست دوره نوزادی، ترومبوز و هیپرتانسیون پورت می‌باشد.

- ❖ **علل توده شکمی نوزادان:** هیدرونفروز (از همه شایع‌تر)، کلیه مولتی کیستیک، تومور ویلمز، نفروم مزوبلاستیک، نوروبلاستوما، کیست تخمدان، دپلیکاسیون روده، هیدرومتروکولپوس
- ❖ **همراهی‌های امفالوسل:** تریزومی ۱۸، سندرم بک‌ویت (خطر هیپوگلیسمی همراه به‌علت هیپرانسولینیسیم)، آنومالی‌های قلبی و گوارشی (مانند آنوس بسته) ولی گاستروشیزیس (بدون ساک فتق و در طرف راست بند ناف) همراهی با نارسایی و آترزی روده دارد.
- ❖ **علل تورم اسکروتوم در نوزاد:** هیدروسل، فتق اینگوینال غیرمستقیم، چرخش بیضه (بدون درد و با کدورت حین ترانس ایلومیناسیون)، پریتونیت داخل رحمی (مثل CF)
- ❖ **علل شوک در اتاق عمل:** خونریزی، آسفیکسی، عفونت داخل رحمی (با تریاد نوتروپنی و ترومبوسینوپنی و نکروز انتهاها)، انسداد سمت چپ قلب، هیدروپس ایمیون Rh



- ۱ نکته **میلیا** (کیست‌های اپیدرمال سباسه) به رنگ زرد روی بینی و میلیاریا (انسداد غدد عرق) روی پیشانی شایع‌تر می‌باشند. کلافه‌مو در ناحیه لومبوساکرال، به نفع Spina Bifida می‌باشد.
- ۲ پرده تمپان در نوزادان تا ۴ هفتگی در حالت نرمال بی‌حرکت و خاکستری است.
- ۳ در موارد ضربان قلب زیر $100 / \text{min}$ و نیاز به ماساژ قلبی، حتماً باید مراحل تهویه مثبت دوباره اصلاح گردد و باید حین ماساژ قلبی بیمار از قبل انتوبه باشد.
- ۴ ایجاد هیپوترمی در حدود $33-34$ درجه در نوزادان بالای ۳۵ هفته حاملگی و سابقه آسفیکسی بدو تولد به مدت ۷۲ ساعت، از آسیب مغزی احتمالی جلوگیری می‌نماید (شروع در ۶ ساعت اول تولد).

◀ **کاپوت ساکسیدنوم:** خونریزی زیر پوست سر، منتشر بوده، تغییر رنگ تیره دارد و molding استخوانی و ایکتر ایجاد می‌نماید.



◀ **سفال هماتوم:** به علت خونریزی زیر پریوست، علائم آن تاخیری بوده و بدون تغییر رنگ پوست می باشد و از خط سوچورها عبور نمی کند و می تواند با Fx خطی استخوان جمجمه و زردی و کلسیفیکاسیون بعدی همراه باشد و گاهی همراهی با خونریزی وسیع ساب گالئال به خصوص در نارس ها دارد.



◆ **فلج Erb:** ضایعه در ریشه های C5 و C6 و گاهی همراه آسیب C4 (با فلج فرنیک و دیسترس تنفسی) با از بین رفتن رفلکس مورو در طرف ضایعه و اداکسیون بازو و با اختلال حسی ناحیه دلتوئید ولی رفلکس grasp نرمال مشخص می گردد.



◆ **فلج Klumpke:** ضایعه در ریشه های C8، C7 و T1 و با از بین رفتن رفلکس grasp ولی رفلکس مورو نرمال و علائم سندرم هورنر (پتوز، میوز و آنهیدروز) مشخص می گردد.

◆ **سندرم Mobius:** فلج کامل صورت با صورت بی حالت به علت آژنزی دو طرفه هسته عصب هفت

«**علائم هماتوم زیرکپسولی کبدی:** شامل شوک، آنمی هموپریتوئن و DIC. در موارد شوک و آنمی و سونوگرافی مغزی نرمال، باید به هماتوم کبد و طحال مشکوک شد.

نکته: **هماچوری و توده در پهلوی به دنبال یک زایمان تروماتیک: خونریزی آدرنال (ایجاد کلسیفیکاسیون آدرنال در آینده) را مطرح می‌نماید.**

◀ **راه‌های تنظیم درجه حرارت در نوزاد (اتلاف حرارت):** تبخیر، تشعشع، جابه‌جایی و هدایت عدم خشک نمودن نوزاد در بدو تولد، موجب هیپوترمی نوزاد از طریق تبخیر می‌گردد. در اتاق زایمان با درجه ۲۵-۲۰، هر دقیقه ۳/۰ درجه سانتی‌گراد از درجه حرارت پوستی و ۱/۰ درجه سانتی‌گراد از درجه حرارت رکتال کاسته می‌شود (بعد از ۲۰ min، ۶ درجه از حرارت پوستی و ۲ درجه از درجه حرارت رکتال کم می‌گردد).

مشخصات چربی قهوه‌ای مولد حرارت در نوزادان، انشعابات زیاد سمپاتیک، عروق خونی فراوان، وجود میتوکندری زیاد و وجود سلول‌های چربی اطراف عروق می‌باشد.

«**علائم هیپوترمی:** هیپوگلیسمی، اسیدوز متابولیک، هیپوکسی، گونه‌های اریتماتو، خونریزی ریوی، آپنه و برادیکاردی

«**علائم هیپرترمی:** تاقی، پنه، هیپرناترمی، خونریزی مغزی (آنسفالوپاتی ناشی از شوک هموراژیک)

هیپوکلسمی در نوزاد

◀ **علل هیپوکلسمی سه روز اول عمر (کلسیم توتال < ۷ mg/dl و یونیزه < ۳/۵ mg/dl):** نوزاد نارس، نوزاد مادر دیابتی، هیپوپاراتیروئیدی گذرا، هیپومینیزمی (< ۱/۵ mg/dl)، آسفیکسی، سندرم دی ژرژ (انجام CXR در هیپوکلسمی منطقی است).

«**علائم هیپوکلسمی:** تتانی، لارنگواسپاسم، تشنج، آپنه و انقباضات عضلانی (علائم chvosteck و trousseau نادر است). هیپوکلسمی مقاوم به درمان، به نفع تشخیصی هیپومینیزمی است (تجویز ۱ ml/kg ۱۰٪ عضلات سولفات منیزیم ۵۰٪). در هیپوکلسمی بعد از هفته اول، باید به ریکتز مادرزادی و هیپرفسفاتی و سوء جذب مشکوک شد.

«**علائم سندرم محرومیت:** تاکیکاردی، تاقی پنه، اسهال، خمیازه، عطسه، کاهش یا افزایش اشتها، استفراغ، تب، تعریق و لرزش، اختلال خواب و بیقراری، گریه با صدای زیر، تشنج. علائم محرومیت از هروئین، در ۵ روز اول عمر و علائم محرومیت از متادون بعد از هفته اول ایجاد می‌گردد. هر دو می‌توانند منجر به ایجاد IUGR بدون آنومالی گردند.

Hallmark محرومیت از کوکائین شامل نارسایی جفت، میکروسفالی، خونریزی مغزی و دکولمان جفت می‌باشد.

درمان سندرم محرومیت با تنتور مخدر و متادون و Buprenorphine و فنوباریتال (در موارد تشنج) می‌باشد و اندیکاسیون شروع درمان در موارد اسهال، تشنج، اختلالات خواب و تغذیه خواهد بود.

شک به سندرم آنتی فسفولیپید در مادر: نارسایی جفت، IUGR، سقط مکرر، سابقه انفارکتوس در مادر، ترومبوز نوزادی، پره اکلامپسی و زایمان زودرس و وجود لوپوس در مادر.

«**علائم سندرم لوپوس مادرزادی:** بلوک قلبی درجه ۳ غیرقابل برگشت، پان سیتوپنی، راش جلدی پوسته‌ریزی دهنده اسکالپ و اطراف چشم و به ندرت درگیری کبد (پروفیلاکسی با تجویز کورتون به مادر) و ۲۰٪ مرگ و میر (آنتی‌بادی‌های مسئول شامل SSA-RO و SSB-LA)



«**علائم گریوز مادرزادی (۴۸-۱۲ ساعت بعد از تولد):** تاکیکاردی، CHF، آریتمی، هیپرتانسیون، پروپتوز و بیرون زدگی چشم، IUGR، نارس، گواتر، کرانیوسینوستوز، هیپاتواسپلنومگالی و هیپوگلیسمی و پلی سیتی (از همه علائم مهم تر CHF به همراه زود جوش خوردن سوچورها) - درمان با PTU و ایندرا ل و یدید می باشد.

«**علائم نوزاد مادر دیابتی:** ماکروزومی، آسفیکسی و ترومای تولد (همگی به علت هیپرانسولینسم)، پلی سیتی، هیپر بیلی روبینمی، RDS، TTN، ترومبوز ورید کلیه (با علائم توده در پهلو، هماچوری و الیگوری)، هیپرتروفی سپتوم بین بطنی، آنومالی های مادرزادی (به صورت TGA، COA، VSD، ASD، تنه شریانی مشترک، D.O.R.V)، آژنزی ساکروم، آنومالی مغزی (هولوپروزنسفال، میلو مننگوسل)، آنومالی کلیوی (هیدرونفروز، حالب دوگانه، آژنزی یک طرفه کلیوی)، سندرم کولون چپ کوچک (با تابلوی انسداد گوارشی)، هیپوگلیسمی، هیپوکلسمی و هیپومینیزمی.

نکته: **علل میکروسفالی + نقایص قلبی (از جمله VSD):** سندرم الکل جنینی، مسمومیت با تولوئن در حاملگی، هیپرفنیل آلانینمی در مادر حامله

عوارض جنینی داروهای ترانوتژن

مصرف وارفارین در حاملگی: هیپوپلازی غضروف بینی، کندرودیسپلازی منقوط

- ♦ رادیاسیون در حد ۲۵ راد: میکروسفالی
- ♦ مسمومیت با ویتامین A در حاملگی: علائمی شبیه سندرم دی ژرژ (آنومالی صورت و گوش و قلب)
- ♦ مسمومیت با ویتامین D در حاملگی: علائمی شبیه سندرم ویلیامز (تنگی فوق دریچه ای آئورت)
- ♦ پنی سیلین: پوست شل



- ♦ میزوپروستول: آرتروگریپوز در جنین
- ♦ فنی توئین در حاملگی: هیپوپلازی ناخن، IUGR
- ♦ استرپتومایسین در حاملگی: کری در جنین
- ♦ لیتیموم: آنومالی ابشتاین

مواردی که خطر عوارض روی نوزاد دارند:

- ♦ تیازید: ترومبوسیتوپنی
- ♦ مایعات وریدی قندی: هیپوگلیسمی، هیپوناترمی
- ♦ رزربین: هیپوترمی، لتارژی، گرفتگی بینی
- ♦ آتنولول: هیپوگلیسمی و IUGR