



حقیقت نگار وجود و عدم
نخستین سرآغاز آغازهاست

به نام خداوند لوح و قلم
خدایی که داننده رازهاست



از طرف
دکتر مریم وفاپور
و همه همراهان و دلسوزان شما
در گروه علمی آموزشی نوآوران دانش



نوآوران دانش ایمهان

۰۲۱۴۲۸۸۱۲۰۰

www.noavaranedanesh.ir

فهرست

۱	فصل عدد
۵	فصل عفونی
۱۷	فصل نغرو لوژی
۲۹	فصل نوزادان
۴۵	فصل نورولوژی
۵۱	فصل ریه
۵۳	فصل متابولیک
۵۷	فصل رشد و تکامل
۶۳	فصل ایمونولوژی-آلرژی
۷۱	فصل گوارش
۷۷	فصل هماتولوژی-انکولوژی
۸۵	فصل مانا
۸۹	فصل تغذیه
۹۳	فصل ژنتیک
۹۷	فصل پوست
۹۹	فصل قلب
۱۰۵	فصل واکسیناسیون
۱۰۹	فصل روماتولوژی
۱۱۱	فصل کودک بدحال

فصل غدد



۱- دختر ۱۲/۵ ساله ای با شکایت کوتاه قدی به درمانگاه آورده شده است. قد وی ۱۳۸ سانتی متر صدک ۳ درصد است. قد والدین ۱۵۸ و ۱۷۳ سانتی متر می باشد. طی ۶ ماه قبل ۴ سانتی متر افزایش قد داشته است. سن استخوانی نیز تاخیر دارد. کدام نوع کوتاه قدی مطرح است؟

- الف) ژنتیکی ب) سرشتی ج) سندرومیک د) اندوکراین
- گزینه ب صحیح می باشد.

تأخیر سرشتی رشد: واریانی از رشد طبیعی است (تأخیر قد، تأخیر استخوان) عضوی از خانواده هم تأخیر رشد داشته ولی قد نهایی او طبیعی است. می تواند منجر به تأخیر بلوغ جنسی شود. از استروئیدهای جنسی برای شروع بلوغ می توان استفاده کرد. در کوتاه قدی فامیلی یا ژنتیکی والدین کوتاه قد هستند - تأخیر سن استخوانی ندارد.

۲- دختر ۵ ساله با وزن ۲۰ کیلوگرم به علت پلی اوری پلی دیپسی و کاهش سطح هوشیاری در اورژانس بستری شده است. بررسی آزمایشگاهی بدین شرح است: $Cr=0.9$, $BUN=45$, $HCO_3=7$, $PH=7/12$, $BS=500$. در ۶ ساعت اول تحت درمان با ۱۹۰۰ میلی لیتر سرم نرمال سالین و انسولین وریدی قرار گرفته است. پس از بهبودی سطح هوشیاری در ساعات اول درمان دچار کاهش سطح هوشیاری افزایش فشارخون و برادیکاردی شده است. اقدام مناسب کدام است؟

- الف) تجویز مانیتول وریدی ب) افزایش درصد قند سرم
- ج) قطع موقت انسولین وریدی د) شروع بیکربنات وریدی
- گزینه الف صحیح می باشد.

تشخیص ادم مغزی در زمینه DKA است. در بیماران DKA وضعیت عصبی در فواصل مکرر باید چک شود (سردرد- بدتر شدن هوشیاری - کاهش حس، استفراغ - برادیکاردی - HTN - آپنه - مردمک گشاد - افتالموپلژی و تشنج از علائم ادم مغزی هستند). عواملی که با افزایش احتمال ادم مغزی همراه هستند (مهم):

- BUN اولیه بالا
- PCO_2 اولیه پایین
- عدم افزایش سدیم با کاهش گلوکز حین درمان
- درمان بیکربنات
- درمان ادم مغزی ← مانیتول داخل وریدی - اینتوباسیون و هیپرونتیلیاسیون.

۳- رادیوگرافی مچ دست دختری را مشاهده می‌کنید. کدام تشخیص مطرح است؟



- (ب) ریکتز
(د) هیپرپاراتیروئیدیسم

- (الف) استئوزنزیس ایمپرفکتا
(ج) استئوپتروزیس
گزینه ب صحیح می‌باشد.

در این تصویر **fraying** و **cupping** در متافیز دیستال رادیوس و اولنا دیده میشود که مطرح کننده ریکتز است. ریکتز ناشی از اختلال در مینرالیزاسیون استخوان است. تظاهرات شامل:

- کرانیوتابیس (لمس جمجمه مثل توپ پینگ است)
- پهن شدن مچ دست و پا
- بزرگ شدن محل اتصال دنده به غضروف (راشیتیک روزاری)
- فونتanel قدامی بزرگ
- پاها پرانتری و کجی زانو

RFها: تماس ناکافی با نور مستقیم خورشید، مصرف ناکافی ویتامین D، داروهایی مثل فنوباریتال، فنی توئین، سوء جذب تغییرات رادیوگرافی (مهم): (دیستال رادیوس و اولنا)

پهن شدگی (widening)، تقعر فنجانی (Cupping)، ساییده شدگی (Frayed)، حدود نامشخص. فاصله رادیوس و اولنا با استخوان های متاکارپ افزایش یافته و متافیز، استخوانی نشده است.

۴- برای جلوگیری از بروز عوارض در کودکان مبتلا به دیابت تیپ ۱، کدام گزینه را برای پیگیری توصیه می‌کنید؟

- (ب) بررسی نمونه ادرار هر ۶ ماه
(د) ارزیابی عملکرد تیروئید هر ۳ ماه

- (الف) معاینه سالانه چشم
(ج) اندازه‌گیری سطح کلسترول هر ۶ ماه
گزینه الف صحیح می‌باشد.

بیماران مبتلا به DM1 که طول مدت ابتلای آنها به دیابت بیشتر از ۵-۳ سال است، باید سالیانه از نظر ابتلا به رتینوپاتی تحت معاینه چشم پزشکی قرار بگیرند. سالیانه ادرار را باید از نظر وجود مکیروآلبومینوری جمع کرد. اندازه‌گیری کلسترول و تست‌های تیروئیدی سالیانه و کنترل دوره‌ای فشارخون توصیه شده است.

۵- کودکی با اختلال رشد به درمانگاه مراجعه کرده است. در ارزیابی منحنی رشد علیرغم افزایش صدک وزنی،

صدک قدی وی کاهش نشان میدهد. احتمال کدام اختلال ذیل وجود دارد؟

- (الف) تغذیه ناکافی (ب) کمبود هورمون رشد (ج) هیپوتیروئیدی (د) بیماری مزمن
گزینه ج صحیح می‌باشد.

در هر کودکی که کاهش سرعت رشد قدی به خصوص بدون کاهش وزن دارد باید هیپوتیروئیدی مدنظر باشد. در اختلالات تغذیه‌ای ابتدا صدک وزن دچار افت میشود و در ادامه صدک قدی.

فصل نفرولوژی



۱- پسر ۶ ساله ای به دنبال سرماخوردگی دچار ضایعات پوستی برجسته با تمرکز بیشتر در ناحیه پا و باتک شده و همزمان درد و تورم مفاصل اندام تحتانی داشته است. در آزمایش مدفوع $WBC=8-10$ ، $RBC=25-30$ و در آزمایش ادرار $RBC=15-20$ ، $pr=++$ داشته است. کدام یک از موارد زیر نیاز به پیگیری دارد؟

- الف) ضایعات پوستی (ب) ضایعات مفصلی (ج) التهاب روده (د) پروتئینوری
گزینه د صحیح می باشد.

تشخیص بیمار بیماری پورپورای هנוخ شوئن لاین (HSP) است.

کمپلکس های ایمنی مرتبط با بیماری HSP، غالباً IgA هستند که مطرح کننده یک بیماری با واسطه آلرژی می باشد.

پورپورای هנוخ شوئن لاین با راش، آرتریت و با شیوع کمتر واسکولیت گوارشی یا کلیوی مشخص می شود.

علامت مشخص HSP، پورپورای قابل لمس است. راش های HSP در نواحی وابسته به ثقل بدن، زیر کمر و روی باسن و در اندام های تحتانی ظاهر می شوند. شمارش پلاکت ها مهم ترین تست است زیرا HSP، پورپورای غیر ترومبوسیتوپنیک است. درمان در HSP حمایتی است. برای درمان آرتریت حاد می توان از یک دوره کوتاه مدت از داروهای NSAID استفاده کرد.

کورتیکواستروئیدهای سیستمیک معمولاً برای اطفال با درگیری گوارشی به کار می روند و سبب بهبود درد شکمی می شوند.

نکته: آرتریت HSP آسیب دایمی در مفصل ایجاد نمی کند و معمولاً با عود همراه نیست.

نکته: هر کودک با سابقه ابتلای اخیر پورپورای هנוخ شوئن لاین که با درد شکمی حاد، عدم دفع مدفوع و گاز یا اسهال مراجعه می کند باید از نظر انواژیناسیون (Intussusception) مورد ارزیابی قرار گیرد.

پیش آگهی بیماری عالی است. اکثر کودکان بدون عارضه قابل توجهی بهبودی کامل می یابند. بیماران با درگیر کلیوی (افزایش

BUN، پروتئینوری پایدار شدید) در معرض بیشترین خطر برای عوارض طولانی مدت از جمله هیپرتانسیون یا نارسایی

کلیوی هستند و باید از این نظر فالوآپ شوند. کمتر از ۱٪ کودکان مبتلا به پورپورای هנוخ شوئن لاین در معرض خطر

پیشرفت به سوی End-stage renal disease (ESRD) قرار دارند.

۲- پسر ۳ ساله را به دلیل ورم صورت و اندام ها به درمانگاه آورده اند. در آزمایشات پروتئین ادرار $4+$ ، آلبومین

سرم ۱ گرم در دسی لیتر و کلسترول 300 میلی گرم در دسی لیتر می باشد. کدامیک از بیماری های زیر از علل

اولیه مشکل وی می باشد؟

- الف) هپاتیت C (ب) پورپورای هנוخ شوئن لاین
ج) لوپوس اریتماتوی سیستمیک (د) گلومرولونفریت ممبرانو پرولیفراتیو

گزینه د صحیح است. سایر گزینه ها از علل ثانویه هستند.

طبق تعریف بیمار مبتلا به سندروم نفروتیک است. (پروتئینوری + تریاد سندروم نفروتیک (آلبومین زیر ۳، کلسترول بالای ۲۵۰، ادم). علل سندروم نفروتیک به ۲ گروه تقسیم بندی می شود:

الف) علل اولیه: MGN – MPGN – FSGS – MCNS

ب) علل ثانویه: SLE، هنوخ، عفونت ها (هپاتیت C، B، HIV، مالاریا) بدخیمی، آمیلوئیدوز

۳- دختر سه ساله‌ای به دنبال عمل جراحی کرانیوفارنژیوما در بخش، دچار تشنج تونیک کلونیک ژنرالیزه شده است. بررسی آزمایشگاهی به شرح زیر است:

CBC: Normal

BUN= 400 mg/dL, Cr=0.7 mg/dL

Na= 115 mEq/L, K= 4.5 mEq/L

(Urine: SG= 1020, Na= 45 mEq/L)

تجویز وریدی کدام یک از موارد زیر در قدم اول مناسب تر است؟

- الف) فنی توئین
ب) دیازپام
ج) کلورور سدیم ۳٪
د) فروزماید
- گزینه ج صحیح می‌باشد.

بیمار دچار هیپوناترمی است و تشنج کرده است. برای درمان اورژانس هیپوناترمی علامت‌دار (تشنج) سالین هیپرتونیک داخل وریدی تجویز می‌شود تا غلظت سدیم سرم بسرعت افزایش یابد و بدین ترتیب از شدت ادم مغزی کاسته شود. هر mL/Ig ۱ از کلرید سدیم ۳٪، سدیم سرم را ۱ mEq/L افزایش می‌دهد. اغلب بعد از دریافت ۶-۴ mL/kg کلرید سدیم ۳٪ کودک بهبود می‌یابد.

۴- شیرخواری با گاستروانتریت و بی‌قراری بستری شده است. سدیم ۱۷۶ میلی‌اکی والان در لیتر دارد. مایع مورد نیاز و مدت زمان اصلاح آن به کدام گزینه نزدیک تر است؟

- الف) نصف نگهدارنده در طی ۴۸ ساعت
ب) دو سوم نگهدارنده طی ۴۸ ساعت
ج) یک و نیم برابر نگهدارنده طی ۷۲ ساعت
د) دو برابر نگهدارنده طی ۲۴ ساعت
- گزینه ج صحیح می‌باشد.

درمان دهیدراتاسیون هیپوناترمیک (بسیار مهم):

۱- برقراری حجم داخل عروقی ← ۲۰ cc/kg N. S (طی ۲۰ دقیقه) (تا برقراری حجم داخل عروقی قابل تکرار است)

۲- تعیین مدت زمان اصلاح Na ←

Na: ۱۴۵ - ۱۵۷ → ۲۴ h

۱۵۸ - ۱۷۰ → ۴۸ h

۱۷۱ - ۱۸۳ → ۷۲ h

۱۸۴ - ۱۹۶ → ۸۴ h

۳- تنظیم سرم مناسب

a. نوع مایع: ۲۰ meq/l kcl + ۱/۲ salin ۵% D5 (پتاسیم به شرط نداشتن کنتراندیکاسیون)

b. مقدار مایع: ۱/۵ - ۱/۲۵ برابر M

۴- پایش سدیم سرم

a. کاهش سریع سدیم ← افزایش سدیم سرم یا کاهش سرعت تزریق مایع

b. کاهش آهسته سدیم ← کاهش سدیم سرم یا افزایش سرعت تزریق مایع

۵- بیمار پسر بچه ۱۱ ساله با سابقه سرماخوردگی و گلودرد حدود ده روز قبل با علائم ادم ژنرالیزه، تنگی نفس و کاهش حجم ادرار مراجعه کرده است. علایم حیاتی بشرح زیر است:

BP=140/90 mm Hg, RR= 20/min, PR=88/min, T=37

آزمایشات بیمار در زیر دیده می شود:

CBC(WBC=4000 ,HB= 13 g/dl ,MCV=80 ,MCH=30 ,PLT=200,000) Cr = 2. 8mg / dl ,
BUN=48mg/dl/A: protein 2+ ,blood 2+ ,8-10 RBC/HPF, 5-6 RBC dysmorphic ,2-5 WBC/HPF ,
1-2 Granular cast

محتمل ترین تشخیص بیمار فوق کدام است؟

الف) Post-Streptococcal Glomerulonephritis

ب) Minimal Change Disease

ج) Membranous Glomerulonephritis

د) Thin Basement Membrane Disease

گزینه الف صحیح می باشد.

PSGN: در کودکان ۱۲-۲ ساله، در پسر بچه ها شایعتر است. علائم به شکل تظاهرات GN حاد (هماچوری، پروتئینوری، HTN، ادم، الیگوری، نارسایی کلیه). ۲۱-۵ روز (میانگین ۱۰ روز) بعد از فارنژیت استرپتوکوکی و ۶-۴ هفته بعد زرد زخم ایجاد می شود. کمپلمان پایین است.

۶- تمامی موارد ذیل از علل اسیدوز متابولیک با آنیون گپ بالاست بجز:

الف) کتواسیدوز

ب) اورمی

ج) مسمومیت با پروپرانولول

د) مسمومیت با اتیلن گلیکول

گزینه ج صحیح می باشد.

مواردی که با اسیدوز متابولیک و آنیون گپ بالا همراه هستند: (مهم) MUDPILES

۱- متانول، مونواکسیدکربن

۲- اورمی

۳- دیابت شیرین

۴- پارآلدئید، فن فورمین

۵- ایزونیازید، آهن

۶- لاکتیک اسیدوز (سیاتید - Co)

۷- اتانول، اتیلن گلیکول

۸- سالیسیلات، گرسنگی، تشنج

۷- پسر یک ساله با وزن 10 کیلو گرم به دلیل گاستروانتریت مراجعه کرده است. میزان دهیدراتاسیون بیمار حدود 10 درصد برآورد میشود. استفراغ مکرر دارد. مقدار 200 میلی لیتر سالین نرمال طی نیم ساعت تجویز می شود. بعد از دریافت سرم اولیه دفع ادرار دارد. میزان و ترکیب سرم به کدامیک از موارد زیر نزدیکتر است؟

الف) D/W5 % 1/2 Normal Salin 2000 cc + 20cc kcl 15 %

ب) D/W5 % 1/2 Normal Salin 1800 cc + 18cc kcl 15 %

ج) D/W5 % . 1/4 Normal Salin 2000 cc + 20cc kcl 5 %

د) D/W5 % . 1/4 Normal Salin 1800 cc + 18 cc kcl 15 %

گزینه ب صحیح می باشد.

محاسبه کمبود مایع $\Leftarrow 10 \times \text{درصد هیدراتاسیون} \times \text{وزن}$

در این سوال داریم:

$$1000 \text{ cc} = 10 \times 10 \times 10$$

$$1000 \text{ cc} = 10 \times 100$$

$$2000 \text{ cc} = \text{مایع کل در 24 ساعت}$$

از این مقدار باید مقدار سرمی که به صورت بولوس در ابتدا داده شده است را کم کنیم: $2000 - 1800 = 200$

• نوع مایع (نگهدارنده + Deficit محاسبه شده که بولوس از آن کم شده) در دهیدراتاسیون $\Leftarrow 20 \text{ meq/L kCl} + \text{Salin } \frac{1}{2} \text{ D5\%}$

۸- نتیجه آزمایش خون دختر 2 ساله مبتلا به گاستروآنتریت و تب و سرفه به شرح زیر است:

PH: 7.13 .HCO3: 10 .PCO2: 28

نوع اختلال اسید- باز کدام مورد است؟

(الف) اسیدوز متابولیک و آلكالوز تنفسی

(الف) اسیدوز متابولیک و اسیدوز تنفسی

(ب) اسیدوز تنفسی و آلكالوز متابولیک

(ج) اسیدوز متابولیک خالص با جبران تنفسی

گزینه الف صحیح می باشد.

• PH نرمال $\Leftarrow 7/35 - 7/45$

• بیکربنات نرمال $\Leftarrow 20 - 28$

• PCO2 نرمال $\Leftarrow 35 - 45$

• $\text{PH} < 7/35 \Leftarrow$ اسیدوز:

• HCO3 پایین \Leftarrow اسیدوز متابولیک

• PCO2 بالا \Leftarrow اسیدوز تنفسی

• $\text{PH} > 7/45$ آلكالوز:

• بیکربنات بالا \Leftarrow آلكالوز متابولیک

• PCO2 پایین \Leftarrow آلكالوز تنفسی

در این سوال با توجه به PH پایین و بیکربنات پایین اسیدوز متابولیک مطرح است. برای محاسبه جبران از فرمول زیر استفاده می کنیم:

$$\text{PCO}_2 = 1.5 \text{ HCO}_3 + 8 \pm 2$$

برای این سوال میزان PCO2 طبق فرمول 21-25 محاسبه می شود. با توجه به بالا بودن PCO2 در سوال (28) پس همزمان

اسیدوز تنفسی هم دارد.

شرایط پر خطر از نظر نقایص شنوایی:

- ۱- افت شنوایی FH⁺ (در عمه زاده ها یا خاله زاده ها یا خویشاوندان نزدیک)
- ۲- Bili ≥ 20
- ۳- سرخجه مادرزادی یا سایر عفونت های داخل رحمی
- ۴- نقایص در گوش، بینی یا گلو
- ۵- وزن تولد ≥ 1500 گرم
- ۶- اپیزودهای مکرر آپنه
- ۷- ترانسفوزیون، تعویض خون
- ۸- مننژیت
- ۹- $5 \leq$ آپگار دقیقه ۵
- ۱۰- PPHN (هیپرتانسیون ریوی اولیه)
- ۱۱- داروها (آمینوگلیکوزیدها مثل امیکاسین یا جنتامایسین - لوپ دیورتیک ها)

۴- نوزادی ترم دچار زردی شیر مادر شده است و علایمی از کرن ایکتروس ندارد. در چه سطحی از بیلی روبین تعویض خون اندیکاسیون دارد؟

الف) 20 mg/dl ب) 25 mg/dl ج) 15 mg/dl د) 30 mg/dl

گزینه ب صحیح می باشد.

در نوزادان با وزن بیشتر از ۲۰۰۰ گرم و مبتلا به همولیز بیلی روبین غیرمستقیم 20 mg/dl عدد تعویض خون محسوب میشود. نوزادان بدون علامت مبتلا به زردی فیزیولوژیک یا ناشی از شیر مادر ممکن است نیازمند تعویض خون نشوند مگر اینکه سطح بیلی روبین غیرمستقیم آنها بیشتر از 25 mg/dl شود.

۵- در نوزاد ترم سالم انتظار می رود اولین دفع ادرار و مکونیوم به ترتیب تا چند ساعت پس از تولد صورت گرفته باشد؟

الف) ۲۴-۲۴ ب) ۲۴-۴۸ ج) ۴۸-۲۴ د) ۴۸-۴۸

گزینه ب صحیح می باشد.

بیش از ۹۵ درصد نوزادان طبیعی و ترم در روز اول زندگی ادرار میکنند. در ۹۹ درصد نوزادان ترم طی ۴۸ ساعت بعد از تولد مکونیوم دفع می شود.

۶- نوزاد پسر ترم ۲۰ ساعته ای را به علت هیپربیلی روبینمی غیرمستقیم ویزیت می کنید. معاینات فیزیکی طبیعی و رفلکس های نوزادی فعال است. شیر خوردن نوزاد مناسب است. محتملترین علت ایجاد ایکتر در این نوزاد کدام است؟

الف) هیپاتیت نوزادی ب) هیپوتیروئیدی مادرزادی

ج) گالاکتوزمی د) ناسازگاری گروه های خونی

گزینه د صحیح می باشد.

زردی در روز اول زندگی همیشه پاتولوژیک است و باید فوراً علت زمینه ای آن تشخیص داده شود. شروع زودرس زردی اغلب به علت همولیز، خونریزی داخلی (مثل سفال هماتوم، هماتوم کبد یا طحال) یا عفونت است. اغلب وجود عفونت با بیلی روبین مستقیم همراه است.

۷- نوزاد 25 روزه ای به علت امفالیته در بخش نوزادان بستری می باشد. بند ناف هنوز جدا نشده است. در آزمایشات انجام شده $WBC=50000/mm^3$ با ۸۵٪ نوتروفیل گزارش شده است. احتمال کدام یک از نقایص ایمنی مادرزادی

زیر مطرح است؟

- (الف) نقص ایمنی توأم شدید (SCID)
(ب) نقص ایمنی متغیر شایع (CVID)
(ج) بیماری گرانولوماتوز مزمن (CGD)
(د) اختلال چسبندگی لکوسیت (LAD)

گزینه د صحیح می باشد.

تشخیص نقص چسبندگی لکوسیت نوع I (LAD-I) است.

این بیماری در اوایل شیرخوارگی به شکل اختلال در جداسدن بند ناف همراه با بروز اومفالیته و سپسیس تظاهر می یابد. تعداد نوتروفیلها بیش از ۲۰ هزار است. کودکان دچار این اختلال معمولاً ژنوتیپ شدیدی دارند تشخیص با فلوسیتومتری انجام می شود.

۸- در تمامی موارد زیر شیردهی از پستان مادر مجاز است بجز:

- (الف) گالاکتوزمی
(ب) ضایعات هرپسی ژنیتال
(ج) ماستیت
(د) عفونت HIV در کشورهای در حال توسعه

گزینه الف صحیح می باشد.

کنتراندیکاسیون های شیردهی:

- ۱- سل (فعال) ← شیر دوشیده شده را می توان داد. پس از دو هفته درمان مناسب می توان شیردهی کرد.
- ۲- واریسلا ← شیر دوشیده شده را می توان داد.
- ۳- انفلوانزا H₁N₁ ← شیر دوشیده شده را می توان داد.
- ۴- HIV ← در کشورهای پیشرفته و صنعتی شیر دهی ممنوع است. در کشورهای در حال توسعه فواید شیرمادر برای کودک نیاز است و همراه درمان ضد ویروسی به مدت ۶ ماه می توان شیردهی کرد.
- ۵- هرپس ← اگر ضایعات فعال روی پستان باشد کنتراندیکاسیون شیردهی است. ضایعات ژنیتال منعی برای شیردهی نیست.
- ۶- گالاکتوزمی - PKU در نوزاد
- ۷- مصرف PCP، کوکائین، آمفتامین توسط مادر
- ۸- مصرف الکل در مادر (به کمتر از ۰/۵mg/kg محدود شود)
- ۹- مواد حاوی رادیواکتیو (شیر قبل مواجهه با این مواد برای تغذیه کودک دوشیده و نگهداری شود، حین درمان شیر دوشیده دور ریخته می شود. حدود ۱۴-۲ روز در شیر باقی می ماند)
- ۱۰- مواد ضد سرطان و مهارکننده سیستم ایمنی
- ۱۱- داروهای خاص: ضد تیروئید، لیتیوم، آنتی متابولیک
- مصرف متادون منعی برای شیردهی نیست.

۹- نوزادی با ۲۲۰۰ گرم و در سن ۳۸ هفته داخل رحمی متولد گردید. در معاینه و در بررسی مبتلا به میکروسفالی، کلسیفیکاسیون پری و نتریکولار، کوریور تینیت و ترومبوسیتوپنی می باشد. محتمل ترین عامل کدام است؟

- (الف) توکسوپلاسمو گوندی
(ب) ویروس سرخچه
(ج) سیتومگالو ویروس
(د) ویروس ابله مرغان

گزینه ج صحیح می باشد.

سیتومگال ویروس (CMV) شایع‌ترین عفونت مادرزادی و علت اصلی کاهش شنوایی حسی - عصبی، بیماری شبکیه، عقب‌ماندگی ذهنی و فلج مغزی می‌باشند.

نکته: هر چقدر عفونت اولیه مادر در سن حاملگی پایین‌تر رخ دهد، احتمال علامت‌دار بودن نوزاد در هنگام تولد بیشتر است. ۹۰٪ شیرخواران مبتلا به عفونت CMV مادرزادی در بدو تولد، بی‌علامت هستند، در ۱۰٪ مابقی این علائم زیر مشاهده می‌گردد: **کلسیفیکاسیون دور بطنی مغز**، کری، میکروسفالی، ترومبوسیتوپنی، هیپاتواسپلنومگالی، هیپاتیت، کوریورتنیت. بیماری در برخی از نوزادان با ظاهر blueberry muffin حاصل از اریتروپوئیزیس پوستی تظاهر می‌یابد. عفونت CMV از طریق شناسایی ویروس در ادرار یا بزاق شناسایی می‌شود.

نکته: کسب عفونت CMV در حین زایمان یا از طریق شیر مادر موجب بیماری نوزاد و عوارض CNS نمی‌گردد. سایر گزینه‌های مهم:

سرخجه: اگر جنین در اوایل حاملگی به سرخجه مبتلا گردد به عوارض خطرناکی مبتلا می‌شود. اگر عفونت طی ۴ هفته اول بارداری روی دهد وقوع نقایص مادرزادی حدود ۸۵ درصد است. در حالی که عفونت پس از ۴ ماهگی موجب بیماری نمی‌گردد.

شایع‌ترین اختلالات سرخجه مادرزادی عبارتند از (مهم):

۱- اختلالات چشمی: کاتاراکت، کوریورتنیت Salt and pepper

۲- اختلالات قلبی (PDA، تنگی محیطی شریان ریوی)

۳- کاهش شنوایی حسی - عصبی

۴- اختلالات نورولوژیک

۵- درگیری استخوانی به شکل رادیولوسنت متافیز استخوان‌ها

۶- بشورات پورپوریک پوست (Blueberry muffin).

نکته: شیرخواران مبتلا به سرخجه مادرزادی تا یکسال ویروس زنده را در ادرار، مدفوع و ترشحات تنفسی دفع می‌نمایند.

توکسوپلاسموز: خطر ایجاد عفونت در جنین در طول حاملگی افزایش پیدا می‌کند به طوری که در نزدیک ترم به ۹۰٪ می‌رسد. برعکس شدت عفونت جنین با سن بارداری (در زمان ابتلای مادر) رابطه معکوس دارد.

یافته‌های کلاسیک توکسوپلاسموز مادرزادی عبارتند از: ۱- هیدروسفالی، ۲- کوریورتنیت و ۳- کلسیفیکاسیون مغزی.

در X-Ray از **مجموعه کلسیفیکاسیون منتشر کورتکس** مشاهده می‌گردد.

روش اصلی تشخیص **تست های سرولوژیک** هستند.

درمان توکسوپلاسموز مادرزادی علامت‌دار یا بدون علامت شامل پریمتامین (به همراه اسید فولیک) و سولفادیازین می‌باشد. درمان در اغلب موارد طولانی‌مدت (یکسال) است.

۱۰- در هنگام معاینه یک نوزاد وجود کدام یک از یافته‌های زیر نیاز به بررسی بیشتر دارد؟

الف) خونریزی دوطرفه رتین

ب) خروج شیر از پستان

ج) کلافه مو در ناحیه کمر

د) پرده تمپان کدر و بی حرکت

گزینه ج صحیح می‌باشد.

سایر موارد در نوزادان در حالت طبیعی دیده می‌شوند.

۱۱- نوزاد ۲ روزه ای را بعلت سیانوز به اورژانس آورده اند در CXR انجام شده نسبت قلب به قفسه سینه ۴۰٪ و

عروق ریوی طبیعی و مדיاستن باریک گزارش شده است. محتمل ترین تشخیص کدام است؟

الف (D-Transposition of Great Arteries (TGA)

ب (Truncus Arteriosus

ج (Total Anomalous Pulmonary Venous Return (TAPVR)

د (Tetralogy of Fallot (TOF)

گزینه الف صحیح می باشد.

Transposition of the great arteries

جابجایی راست گرد (Dextroposed) شریان های بزرگ، شایع ترین اختلال سیانوتیک دوره نوزادی است. اگر خون قلب

چپ و راست با هم مخلوط نگردند، سریعاً مرگ حادث می گردد.

تظاهرات بالینی

۱- در شرح حال این بیماران همیشه سیانوز وجود دارد.

۲- تاکی‌ینه ملایم (Quiet tachypnea)

۳- S₂ منفرد - سوفل بلندی ندارند

یافته های پاراکلینیک:

ECG این بیماران انحراف محور به راست و هیپرتروفی بطن راست را نشان می دهد.

۲- Chest X Ray ← شبیه تخم مرغ از نخ آویزان شده (Egg on a string) به علت باریک شدن مدیاستن فوقانی

۱۲- در یک نوزاد تازه متولد شده در دقیقه اول تولد، ضربان قلب 110 در دقیقه، سیانوز در انتهایها، گریه ضعیف،

مقداری فلکشن در انتهای اندام و عدم پاسخ به تحریک پذیری مشاهده میشود. اپگار این نوزاد چند می باشد؟

الف) ۷

ب) ۵

ج) ۶

د) ۴

گزینه ب صحیح می باشد.

امتیازدهی آپگار: این روش جهت بررسی نیاز نوزاد به احیاء است. یک دقیقه و ۵ دقیقه بعد از تولد، هر یک از پنج پارامتر

بررسی می شود. نوزادان ترم باید امتیاز ۸-۹ در دقیقه یک و ۵ داشته باشند. در صورتی که امتیاز آپگار ۴ تا ۷ باشد، باید

نوزاد زیر نظر گرفته شود. آپگار صفر تا ۳ حاکی از ایست قلبی- ریوی، یا ناشی از برادی کاردی شدید، هیپوونتیلاسیون و

یا ضعف CNS است. آپگار در سوال مورد نظر طبق جدول زیر ۵ است.

امتیاز		علائم
۲	صفر ۱	
بیشتر از ۱۰۰ ضربه در دقیقه	کمتر از ۱۰۰ ضربه در دقیقه	• سرعت ضربان قلب
گریه قوی	گریه ضعیف	• تنفس
دست و پاها فلکسیون خوبی دارند	بعضی از اندامها فلکسیون دارند	• تون عضلانی
گریه می کند، عقب می کشد	حرکت خفیفی می کند	• واکنش نسبت به تحریک
تمام بدن صورتی	بدن صورتی، اندامها آبی	• رنگ بدن

فصل متابولیک



۱- در بیماران مبتلا به هیپیرآمونمی علامتدار مصرف کدامیک از موارد زیر باید محدود شود؟
الف) گلوکز ب) لیپید ج) مایعات د) پروتئین

گزینه د صحیح می باشد.

درمان هیپیرآمونمی (آمونیاک بالا):

- ۱- قطع مصرف پروتئین
- ۲- مقادیر کافی گلوکز وریدی
- ۳- حذف آمونیاک با سدیم بنزوات و فنیل بوتیرات
- ۴- همودیالیز یا هموفیلتراسیون در مقادیر بالای $1000 \mu\text{M}$
- ۵- پیوند کبد

۲- شیرخوار ۱/۵ ساله با هیپوگلیسمی، خونریزی و هپاتومگالی مراجعه نموده است. در آزمایشات اسیدوز و تری گلیسرید بالا دارد. کدامیک از بیماری های ذخیره گلیکوژن (GSD) مطرح است؟

الف) تیپ صفر ب) تیپ یک ج) تیپ دو د) تیپ سه

گزینه ب صحیح می باشد.

انواع مهم GSD ها:

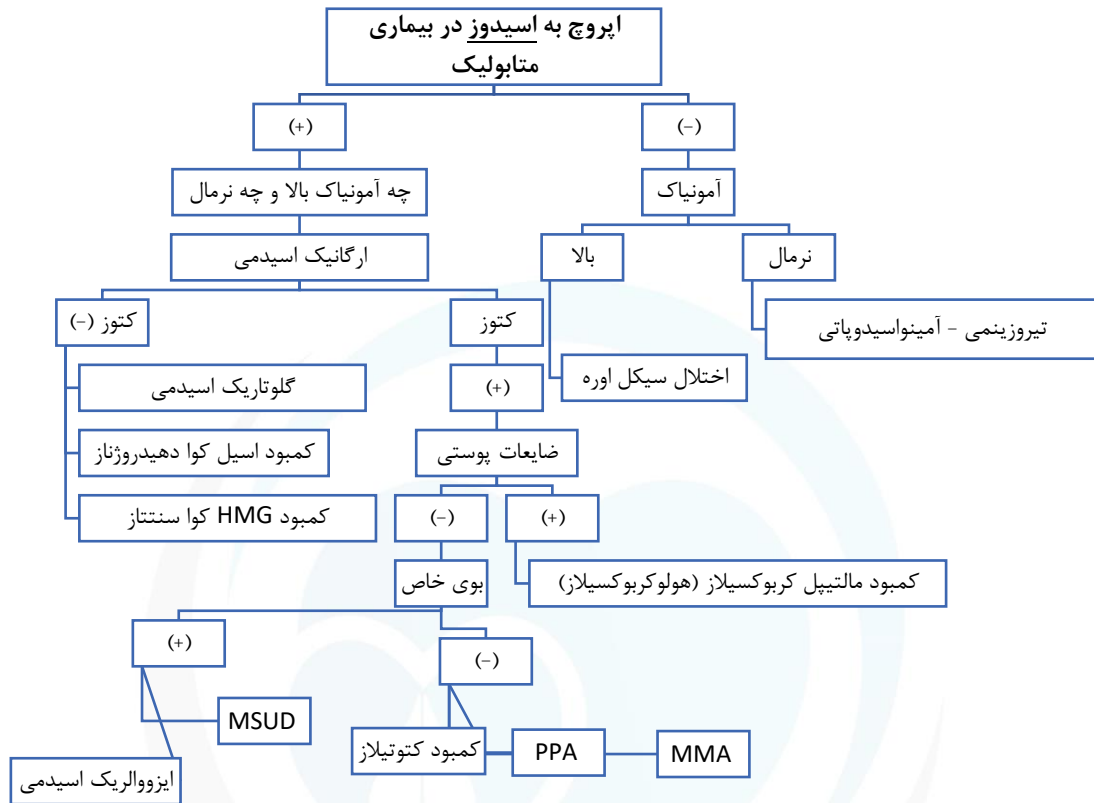
- نوع ۱- (ون ژیرکه): اختلال آنزیم گلوکز ۶ فسفاتاز، درگیری کبد، کلیه، GI، پلاکت، هیپوگلیسمی، اسیدوز لاکتیک، هیپرتری گلیسریدمی، نقرس، خونریزی
- نوع ۲- بیماری پمپه: با درگیری قلبی همراه است (CMP) و پیش آگهی بدی دارد (کاردیومگالی، نارسایی قلبی، PR کوتاه در ECG)
- نوع ۳- (Forbes): آنزیم جداکننده شاخه (کبد + عضله)
- نوع ۴- آندرسن: آنزیم ایجاد کننده شاخه (سیروز کبدی) در ماه های اول زندگی و نارسایی زودرس کبد)
- تیپ ۵- مک آردل: درگیری عضله، ضعف عضله در نوجوانی

۳- در بیماری با تشخیص احتمالی اختلالات متابولیک، آمونیاک سرم سه برابر حد اکثر نرمال و PH سرم وی ۷/۰۳ و قند خون 45 mg/dl بوده است. تشخیص شما کدامیک از موارد زیر است؟

الف) Aminoacidopathy ب) Galactosemia
ج) Urea Cycle Disease د) Organic Acidemia

گزینه د صحیح می باشد.

در بیماری های متابولیک در صورت وجود اسیدوز متابولیک بیماری ارگانیک اسیدمی است مگر اینکه خلافت ثابت شود. در اختلال سیکل اوره معمولا آمونیاک بالاست ولی اسیدوز وجود ندارد. در آمینواسیدوپاتی ها آمونیاک نرمال است و اسیدوز معمولا وجود ندارد.



۴- نوزاد ۱۲ روزه به دلیل کم آبی و شوک به اورژانس آورده شده است. در معاینه دچار افزایش پیگمانتاسیون پوستی و ابهام تناسلی است. در آزمایشات هیپوناترمی دارد. پس از پایدار شدن وضعیت بالینی سونوگرافی لگن درخواست شد ک همنشانگر وجود رحم بود. کمبود کدام انتقال انزیمی محتمل است؟

الف) ۱۱ هیدروکسیلاز

ب) ۱۷ هیدروکسیلاز

ج) ۱۷ بتاهیدروکسی استروئید دهیدروژناز

د) ۲۱ هیدروکسیلاز

گزینه د صحیح است.

کمبود ۱۱ هیدروکسیلاز و ۱۷ هیدروکسیلاز موجب علائم و نشانه های افزایش مینرالوکورتیکوئید مانند هیپرتانسیون میشوند. بیمار هیپوناترمی دارد پس salt looser است.

• کدام نقایص Salt looser هستند؟ (یعنی اختلال الکترولیتی هیپوناترمی دارند)

