

## عنوان درس:

### بیماریهای مادرزادی شایع اندام

## مروری بر عنوان درس:

دو تا سه درصد نوزادان ناهنجاریهای مادرزادی دارند که در نیمی از آنها درگیری اندامها و ستون فقرات دیده می‌شود. تعدادی از بیماریهای مادرزادی اندامها در بدو تولد تشخیص داده شده ولی گاهی در سنین بالاتر علائم بیماری ظاهر می‌شود. عوامل ارثی و محیطی و یا ترکیبی از این دو عامل بروز ناهنجاریهای مادرزادی هستند. در بعضی از بیماریها تمام اندامها و ستون فقرات درگیر می‌شود. مثل استئوژنیزایمپرفکتا ولی در دسته ای از بیماریها تظاهرات سیستمیک وجود نداشته و محدود به قسمت خاصی از اندامها است مثل کلاب فوت مادرزادی. تشخیص زودرس این بیماریها باعث تسهیل درمانها و کاهش عوارض خواهد شد.

## اهداف کلی:

آشنایی فراگیران با بیماریهای مادرزادی شایع اندامها و روشهای تشخیصی و درمانی آنها.

## اهداف اختصاصی:



### دانشجوی گرامی در پایان این دوره از شما انتظار می‌رود بتوانید:

- بیماریهای مادرزادی اندامها را طبقه بندی کند.
- مهمترین عوامل ایجاد کننده این ناهنجاریها را نام ببرد.
- آنومالیهای شایع همراه این بیماریها را ذکر کند.
- معاینه نوزاد در بدو تولد از نظر بیماریهای مادرزادی شایع اندامها را شرح دهد.
- روش های تشخیصی این بیماریها را بداند.
- اصول کلی درمان این بیماریها را توضیح دهد.
- راههای پیش گیری از تغییر شکل اندمها ناشی از این بیماریها را ذکر کند.

## پیش نیاز درس:

- 1- جنین شناسی اندام
- 2- ژنتیک بیماریها
- 3- اصول معاینه فیزیکی اندامها

## توصیه های برای یادگیری بهتر:

U دانشجو با مراجعه به کتابهای جنین شناسی شکل گیری اندامها را مطالعه کند، عوامل ارثی و محیطی که در شکل گیری اندامها موثر است را بشناسد. با مطالعه کتابهای ژنتیک با نحوه توارث این بیماریها آشنا شده و سپس با مراجعه به کتابهای معاینه فیزیکی اندامها با نحوه معاینه نوزادان و شیرخواران آشنا شده و نهایتاً با مطالعه کتابهای ارتوپدی اطفال بیماریهای شایع مادرزادی را بشناسد.

## فرصت های یادگیری:



### دانشجوی گرامی:

بهترین فرصت برای یادگیری شما در:

مراجعه به درمانگاههای ارتوپدی و اطفال برای معاینه بیماران و با مراجعه و سرزدن به بخش زایمان و شیرخوارگاهی می تواند با کودکان دچار بیماریهای مادرزادی آشنا شود.

## نظرات شخصی مؤلف:

تشخیص به موقع بیماریهای مادرزادی اندامها نقش بسزایی در جلوگیری از عوارض و ایجاد و پیشرفت دفورمیتی در اندامها دارد. معمولاً در بدو تولد اگر تشخیص داده شود درمان به سادگی انجام می شود ولی در صورت تأخیر در تشخیص درمان مشکل تر و شانس بروز عوارض و تغییر شکل اندامها بیشتر خواهد شد. آشنایی با بیماریهای مادرزادی شایع اندامها مثل دررفتگی مادرزادی مفصل هیپ یا کلاب فوت مادرزادی، دیس پلازی های شایع استخوان مثل آکوندروپلازی و بیماریهای ناشی از نقص متابولیسم مثل گوشه برای دانشجویان ضروری است.

## رفرنس

- & کتاب ارتوپدی آدامز.
- & کتاب ارتوپدی اطفال (تاجیان).

## مروری بر مفاهیم اصولی درس:

عوامل ایجاد کننده ارثی یا محیطی یا ترکیبی از این دو است. بیماریهای ژنتیک گاهی یک کروموزوم کامل را درگیر می کند مثل سندرم داون یا قسمتی از کروموزوم و یا گاهی فقط یک ژن خاص درگیر است. همیشه در

این بیماری در والدین دیده نمی شوند بلکه گاهی به صورت موتاسیون ژنی ایجاد می شود. عوامل محیطی که باعث ایجاد بیماریهای مادرزادی می شود کاملاً شناخته شده نیست ولی عواملی از قبیل تغذیه، مشکلات هورمونال، مواد شیمیایی، عوامل فیزیکی و عفونی ... باعث نقص در شکل گیری اندام ها شود. بعضی از این بیماریها ژنرالیزه بوده و تمام بدن را درگیر می کند مثل استئوزنزامپرفکتا یا دیسپلازی های استخوانی و در بعضی بیماری ها فقط قسمت خاصی را دچار ناهنجاری می شود از قبیل سنیداکتیلی، فوکوملیا، کلاب فوت، دررفتگی مادرزادی مفصل هیپ.

#### 4 متن ها یا مجلات برای مطالعات بیشتر:

کتاب لاول و وینتر (ارتوپدی).

#### مثالهای کاربردی برای هر یک از اهداف درس:

##### Case •

در معاینه مفصل ران یک نوزاد دختر 5 روزه تست ارتولانی و بارلو مثبت شده است.



برای تشخیص CDH چه روش تشخیص پاراکلینیکی ارجح است؟



سونوگرافی مفصل هیپ.

##### :Case,

شیرخوار دو روزه ای با تغییر شکل پای راست به صورت دفورمیتی اکواینوس مچ پا و واروس پاشنه مراجعه کرده است.



چه روش درمانی را پیشنهاد می کنید؟



گچ گیری سریال

## :Case f

دختر 15 ساله ای با کوتاهی اندام که بیشتر در تنه مشهود است و کیفوزیس ستون فقرات و دفورمیتی زانوها به صورت ژنوروم و شلی رباط ها مراجعه کرده است. از نظر هوش نرمال است.

 سوال:

چه تشخیصی را مطرح می کنید؟

 پاسخ:

بیماری موروکیو.

## : Case ,,

پسر 2 ساله ای با اسکرای آبی رنگ و اختلال در رشد دندانها و سابقه شکستگی های متعدد با ترومای کم در ران دو طرف مراجعه کرده است.

 سوال:

تشخیص چیست و در این بیماری اشکال در کدام قسمت است؟

 پاسخ:

استئوزنزیس ایمپرفکتا و اشکال در شکل گیری بافت کلاژن مربوط به استخوان است.