



دانشنامه اختلالات شایع در زمان تولد

تنظیم کننده و مترجم

رضایوردست گردان میکروبیولوژیست



مطالب موجود در این دانشنامه

مقدمه

اتیسم

فلج مغزی

لب شکری

پاچنبیری

سندرم داون

سندرم ایکس شکننده

منگومیلوسل

فنیل کتونوری

کم خونی داسی شکل

زیکا

مقدمه

زمانی که کودک متولد می شود قد ، وزن و دور سر نوزاد توسط پرسنل کادر درمان اندازه گیری شده و در کارتی به نام کارت واکسن ثبت می شود. همچنین در بیمارستان نوزاد اولین دوز واکسن های خود را دریافت می کند

واکسن ب ث ژ

واکسن هپاتیت ب

قطره فلج اطفال خوراکی (پولیو)

علامتی که همه ما روی بازوی دست خود داریم اثر همین واکسن ب ث ژ است که همگی در بدو تولد دریافت کرده ایم.

در زمان ترخیص مادر و نوزاد از بیمارستان کارت واکسن به مادر تحویل داده می شود تا در اسرع وقت به مرکز بهداشت مربوط به حیطة مسكونی اش مراجعه کرده و جهت تشکیل پرونده کودک اقدام کند.

همچنین پس از زایمان باید برای انجام نمونه گیری از خون نوزاد جهت بررسی تیروئید و فنیل کتونوری اقدام نمایید. پرسنل بیمارستان این مسئله را به شما یادآوری می کنند.

بسیاری از نوزادان در روز های اول پس از تولد دچار زردی یا ایگتر می شوند و ممکن است نیاز به بستری شدن در بیمارستان داشته باشند.

در صورت بروز این واقعه نترسید و نگران نباشید. در صورتی که نوزاد شما تحت نظر باشد ، به سرعت بهبودی حاصل کرده و اتفاق بدی نخواهد افتاد.

بهترین تغذیه برای نوزاد شیر مادر است. در روزهای اول بسیاری از مادران تصور می کنند که شیرشان کم است و نوزاد را سیر نمی کند و یا دلیل گریه نوزاد را تنها سیر نشدن و عدم کفایت شیر خود می دانند.

باید بدانید شیر مادر به خصوص شیر اولیه مادر به نام آغوز یا کلوستروم مقوی ترین و بهترین واکسن برای نوزاد است.

بنابراین نوزاد خود را از این موهبت محروم نکنید. توجه داشته باشید که به عنوان یک مادر تازه شما هنوز درست شیر دادن را بلد نیستید.

همچنین نوزاد شما که وارد دنیای جدیدی شده نیز نمی داند که چگونه باید شیر بخورد.

باید با صبر و شکیبایی ابتدا تکنیک های صحیح شیر دادن را بیاموزید و بدانید که هیچ گاه شیر خشک نمی تواند جای شیر مادر را برای نوزاد بگیرد.

نوزاد باید هر قدر و هر زمان که درخواست کرد شیر بخورد.

نباید فکر کنید که نوزادتان 10 دقیقه قبل شیر خورده و اینکه حالا مجدداً درخواست شیر می کند، به معنی کم بودن شیر شما نیست.

نوزادان با یکدیگر فرق می کنند و بیشتر وقتشان را به شیر خوردن و خوابیدن می گذرانند

پس از سه هفته خواهید دید کوچولو چقدر با زمان تولدش تغییر کرده است. ظاهراً او اکنون با زمان تولدش تفاوت های اساسی یافته است.

حالت چشمان او در آغاز تولدش باعث نگرانی شما بود چون احساس

می کردید چشمان فرزند دلبندتان چپ است ولی اکنون عضلات چشمان او تحت سیطره اش در آمدند

در طول این سه هفته است که تازه وارد ویژگی های شخصیتی اش را نیز کم کم بروز می دهد.

اگر می خواهید بدانید کودکی پرجنب و جوش، آرام و بی سر و صدا دارید پس از سه هفته می توانید از روی رفتارهایی که بروز می دهد به این نکته پی ببرید.

لکه های کوچک قرمز یا صورتی رنگ در پیشانی و پشت گردن نوزاد گاه باعث نگرانی پدر و مادر نوزاد می شود، این لکه ها گاه از زمان تولد دیده می شوند ولی گاهی اوقات در ماه اول تولد به وجود می آیند.

بررسی های تخصصی نشان می دهد مویرگ های موجود روی سطح پوست نوزاد قرار دارد که این مویرگ ها خیلی نازک و شفاف هستند.

پس از اینکه نوزاد شروع به گریه می کند این لکه ها روشن تر می شوند.

این لکه ها به تدریج تا زمان ۴ تا ۵ سالگی آرام آرام محو خواهند شد و دلیلی برای نگرانی وجود ندارد.

نوزاد در این زمان هر چند که سرش را به یک طرف می چرخاند ولی اشیا و چیزهایی را که از او دور هستند، به خوبی نمی تواند ببیند.

با این حال او از دیدن اشیا در اطرافش خشنود می شود. او سرش را به دوطرف می چرخاند به همین دلیل تصاویری را که از دیدن آن لذت می برد در دوطرفش قرار دهید.

نوزاد از نگاه کردن به صورت پدر و مادرش لذت می برد به علت تضاد رنگی زیاد پیشانی با بالای سر و موها نوزاد بیشتر به این قسمت از سر توجه می کند

در این دانشنامه اختلالات شایع در بدو تولد در نوزادان بیان شده است.

اتیسم

اتیسم از اختلالات شایع در هنگام تولد نوزاد است

(ASD) اختلال طیف اوتیسم

به گروهی از اختلالات پیچیده عصب شناختی اشاره دارد که الگوهای رفتاری و الگوهای رفتاری و مشکلات اجتماعی ارتباطات و تعاملات آنها را مشخص می کند.

علائم از دوران کودکی وجود دارد و بر عملکرد روزانه تاثیر می گذارد.

اصطلاح "طیف" به طیف وسیعی از علائم، مهارت ها و سطوح ناتوانی در رخ دهد.

برخی از کودکان و بزرگسالان مبتلا به اتیسم عملکرد اشاره دارد که می تواند در افراد مبتلا به اتیسم

به طور کامل قادر به انجام تمام فعالیت های زندگی روزانه هستند،

در حالی که دیگران برای انجام فعالیت های اساسی نیاز به پشتیبانی قابل توجهی دارند

اتیسم در هر گروه نژادی و قومی و در همه سطوح اجتماعی-اقتصادی اتفاق می افتد. با این حال، پسران به طور قابل توجهی بیشتر احتمال دارد به اتیسم مبتلا شوند.

کودکان مبتلا به اتیسم

ممکن است نتوانند به نامشان پاسخ دهند، از تماس چشم با دیگران جلوگیری کنند و فقط با دیگران در تعامل باشند تا به اهداف خاص دست یابند.

اغلب کودکان مبتلا به اتیسم

نمی فهمید که چگونه با دیگران بازی می کنند و یا با آنها مشارکت می کنند و ممکن است ترجیح دهند که تنها باشند.

بعضی از اختلالات ژنتیکی شناخته شده با افزایش خطر ابتلا به اتیسم همراه است،

افرادی که مبتلا به اتیسم

نیز دارای صرع بالاتر از حد متوسط هستند.

بچه هایی که مشکل در مهارت های زبانی در اوایل زودرس زندگی - قبل از 3 سالگی دارند

به نظر می رسد خطر ابتلا به بیماری صرع یا فعالیت مغز مانند تشنج را داشته باشند.

حدود 20 تا 30 درصد از کودکان مبتلا به اتیسم دچار صرع میشوند.

شاخص های بسیار اولیه در اتیسم که نیاز به ارزیابی یک متخصص دارند، عبارتند از

هیچ کلمه ای با سن 16 ماه یا عبارات دو کلمه ای در سن 2 سالگی وجود ندارد

هیچ پاسخی به نام ندارد

از دست دادن زبان یا مهارت های اجتماعی که قبلاً به دست آمده است
مخاطب ضعیف چشم

بیش از حد از اسباب بازی ها و یا اشیاء استفاده میکند
بدون لبخند یا پاسخ اجتماعی

شاخص های بعدی عبارتند از

اختلال در توانایی ایجاد رابطه دوستی با همسالان
اختلال در توانایی برای شروع یا ادامه مکالمه با دیگران

عدم وجود یا آسیب دیدگی بازی تخیلی و اجتماعی

استفاده تکراری یا غیر معمول از زبان

تمرکز یا علاقه غیر طبیعی

مشغله با اشیاء خاص یا موضوعات خاص

پیوستگی غیر انعطاف پذیر به روال یا آیین های خاص

اگر یکی از دوقلوها تحت تأثیر قرار گیرد، دیگر بین 36 تا 95 درصد از زمان تأثیر است.

هیچ درمانی برای اتیسم

وجود ندارد. درمان و مداخلات رفتاری برای درمان علائم خاص طراحی شده و می تواند این علائم را به طور قابل توجهی بهبود بخشد.

داروهای ضدپسیکوتیک برای درمان مشکلات رفتاری شدید استفاده می شود. تشنج با یک یا چند دارو ضد تشنج درمان می شود.



References

1. Lozano R, Naghavi M, Foreman K, Lim S, Shibuya K, Aboyans V, et al. (Dec 15, 2012). "Global and regional mortality from 235 causes of death for 20 age groups in 1990 and 2010: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2010". *Lancet*. 380 (9859): 2095–128. doi:10.1016/S0140-6736(12)61728-0. OCLC 23245604. PMID 23245604.
2. "Adult Hodgkin Lymphoma Treatment (PDQ®)–Patient Version". NCI. August 3, 2016. Archived from the original on 28 July 2016. Retrieved 12 August 2016.

فلج مغزی

فلج مغزی از اختلالات شایع در بدو تولد است.

فلج مغزی نام یک گروهی از شرایط مادام العمر است که بر جنبش و هماهنگی حرکات در فرد مبتلا تاثیر می گذارد به علت مشکل مغز رخ می دهد این مشکل قبل از آتولد در طی تواد یا بعد از تولد اتفاق می افتد.

علائم فلج مغزی معمولاً پس از زایمان نوزاد مشخص نیست. آنها معمولاً طی دو یا سه سال اول زندگی یک کودک قابل توجه می شوند.

علائم عبارتند از

تاخیر در دستیابی به نقاط قوت توسعه ورشد

به نظر می رسد بیش از حد سفت و سخت حرکت میکند

ضعف عضلات پا

حرکات تند و تلخ و یا دست و پا گیر

حرکات غیرقابل کنترل

راه رفتن بر روی نوک انگشتان پا

طیف وسیعی از مشکلات دیگر مانند مشکلات بلع ، مشکلات زبان، مشکلات بینایی و ناتوانی های یادگیری

شدت علائم می تواند به طور قابل توجهی متفاوت باشد. بعضی از افراد فقط مشکلات جزئی دارند، در حالی که دیگران ممکن است به شدت از کار افتاده باشند.

علل فلج مغزی عبارتند از

خونریزی در مغز کودک یا کاهش تولید خون و اکسیژن در مغز آنها است

یک عفونت در طول حاملگی مادر است

مغز به طور موقت اکسیژن کافی (آسفیکیزاسیون) را در طول یک تولد دشوار به دست نمی آورد

مننژیت

یک آسیب جدی سر

در حال حاضر هیچ درمان ای برای فلج مغزی وجود ندارد، اما درمان برای کمک به افرادی است که در معرض بیماری هستند، تا زندگی طبیعی و مستقل داشته باشند

درمان شامل موارد زیر است

فیزیوتراپی - تکنیک هایی مانند ورزش و کشش برای کمک به حفظ توان فیزیکی و امیدوارم بهبود مشکلات حرکت

گفتار درمانی برای کمک به گفتار و ارتباط و مشکلات بلعیدن

دارو برای سفتی ماهیچه و سایر مشکلات

در برخی موارد، جراحی برای درمان حرکت و یا مشکلات رشد انجام میشود

causes of cerebral palsy

علل فلج مغزی

toxoplasmosis توکسوپلاسموزیس

CMV سیتومگالوویروس

pereterm birth زایمان زودرس

placenta disorder آسیب جفت

asphyxia آسفیکسی

References

1. World Cancer Report 2014. World Health Organization. 2014. pp. Chapter 2.4. ISBN 928320429-8.
2. "Adult Hodgkin Lymphoma Treatment (PDQ®)–Patient Version". NCI. August 3, 2016. Archived from the original on 28 July 2016. Retrieved 13 August 2016.
3. "SEER Stat Fact Sheets: Hodgkin Lymphoma". NCI. April 2016. Archived from the original on 17 October 2012. Retrieved 13 August 2016.

شکاف کام

شکاف کام از اختلالات شایع در بدو تولد است.

شکاف لب و کام اغلب نقص ناشی از تکامل صورت است در انگلستان در حدود یک از هر 700 کودک مبتلا به آن می شود.

شکاف لب ممکن است فقط روی یک طرف لب قرار بگیرد یا ممکن است دو شکاف وجود داشته باشد.

شکاف کام می تواند از یک شکاف کوچک تا یک شکاف گسترده ای که به بینی برسد باشد.

شکاف ممکن است فقط یک سوراخ در پشت دهان باشد، یا ممکن است شکاف تقسیم شده باشد که تمام راه را به جلوی دهان باز میکند.

مشکلات که ممکن است رخ دهد عبارتند از

مشکل تغذیه - نوزادان با شکاف کام ممکن است قادر به تغذیه با شیر مادر یا تغذیه از یک بطری معمولی نباشند

مشکلات شنوایی - برخی از نوزادان با شکاف کام بیشتر به عفونت گوش و ایجاد مایع در گوش (چسب گوش) آسیب پذیر هستند ، که ممکن است در شنیدن آنها تاثیر می گذارد

مشکلات دندانی - شکاف لب و سینه می تواند به این معنی باشد که دندان های کودک به درستی رشد نمی کنند و ممکن است در معرض خطر بیشتر پوسیدگی دندان باشند

مشکلات گفتاری - اگر شکاف شکسته نباشد، ممکن است منجر به مشکلات گفتاری مانند گفتار نامشخص میشود

در چند مورد، شکاف لب و کام با این موارد مرتبط است:

ژن هایی که فرزند از والدین خود به ارث می برد

سیگار کشیدن در دوران بارداری یا نوشیدن الکل در دوران بارداری

چاقی در دوران بارداری

کمبود اسید فولیک در دوران بارداری

درمان اصلی عبارتند از

جراحی - جراحی برای اصلاح شکاف لب معمولاً در عرض 3-6 ماه انجام می شود

و یک عمل جراحی برای شکاف شکم معمولاً در 6-12 ماه انجام می شود
پشتیبانی از تغذیه - ممکن است شما نیاز به مشاوره در مورد قرار دادن نوزاد
خود در سینه خود برای کمک به تغذیه داشته باشید یا ممکن است نیاز به تغذیه
آنها با استفاده از یک بطری مخصوص داشته باشید

نظارت شنوایی - نوزادان متولد شده با شکاف کام دارای احتمال بیشتری از
مایع گوشه چسب ناک هستند که ممکن است شنوایی را تحت تاثیر قرار دهد.
نظارت دقیق شنوایی آنها مهم است



References

1. GBD 2015 Disease and Injury Incidence and Prevalence, Collaborators (8 October 2016). "Global, regional, and national incidence, prevalence, and years lived with disability for 310 diseases and injuries, 1990–2015: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2015". *Lancet*. 388 (10053): 1545–1602. doi:10.1016/S0140-6736(16)31678-6. PMC 5055577 . PMID 27733282.
2. b GBD 2015 Mortality and Causes of Death, Collaborators (8 October 2016). "Global, regional, and national life expectancy, all-cause mortality, and cause-

specific mortality for 249 causes of death, 1980–2015: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2015". Lancet. 388 (10053): 1459–1544. doi:10.1016/s0140-6736(16)31012-1. PMC 5388903 . PMID 27733281.

پاچنبیری

پاچنبیری از اختلالات شایع در زمان تولد است.

پای چنبیری یک نقص مادرزادی است که می تواند بر روی یک یا هر دو پا تأثیر بگذارد.

درمان اولیه معمولاً به اصلاح آن کمک می کند.

پای چنبیری برای نوزادان دردناک نیست، اما اگر درمان نشود، می تواند دردناک شود و به همان اندازه که آنها بزرگتر می شوند، دشوار است

پای چنبیری بسیار معمول است و در هر 1000 کودک متولد شده در انگلستان حدود 1 کودک مبتلا به آن می شود.

پای چنبیری معمولاً پس از تولد کودک تشخیص داده می شود، اگر چه در حین اسکن اولتراسوند معمولی بین 18 تا 21 هفته ممکن است در حاملگی مشاهده شود

پای چنبیری قبل از تولد درمان نمی شود، اما برداشتن مشکل در دوران بارداری به این معنی است که شما می توانید با پزشکان صحبت کنید و بفهمید پس از تولد نوزاد چه چیزی انتظار می رود

در اغلب موارد، علت پای چنبری شناخته نشده است، اما ممکن است یک پیوند ژنتیکی وجود داشته باشد که می تواند در خانواده ها اجرا شود

اگر یک کودک با پایه چنبریه داشته باشید، احتمال داشتن فرزند دوم با این وضعیت، حدود 1 در 35 است

اگر یکی از والدین پایه چنبری داشته باشد، در مورد احتمال 1 تا 30 در کودک شما وجود دارد

اگر هر دوی والدین شرایطی داشته باشند، این افزایش به حدود 1 در 3 شانس ابتلا دارد



References

1. Bower, Mark; Waxman, Jonathan (2011). Lecture Notes: Oncology (2 ed.). John Wiley & Sons. p. 195. ISBN 978-1118293003. Archived from the original on 2017-09-10.
2. Armitage, JO (August 2010). "Early-stage Hodgkin's Lymphoma". N. Engl. J. Med. 363 (7): 653–62. doi:10.1056/NEJMra1003733. PMID 20818856. Archived from the original on 2011-09-30.
3. Ward, E; DeSantis, C; Robbins, A; Kohler, B; Jemal, A (2014). "Childhood and adolescent cancer statistics, 2014". CA: A Cancer Journal for Clinicians. 64 (2): 83–103.

doi:10.3322/caac.21219. PMID 24488779. Archived from the original on 2016-03-20.

سندرم داون

سندرم داون از اختلالات شایع در بدو تولد است.

سندرم داون یک اختلال کروموزومی است که در هنگام خطا در تقسیم سلولی، کروموزوم 21 اضافی ایجاد می شود

افراد مبتلا اختلالاتی در توانایی شناختی و رشد فیزیکی، ناتوانی های شدید خفیف تا متوسط و همچنین در معرض خطر بیشتر مشکلات بهداشتی می باشند سندرم داون را می توان از طریق یک سری از تست ها و آزمایش ها قبل یا بعد از تولد شناسایی کرد.

احتمال دارد که سندرم داون در هر 700 حاملگی حدود 1 مورد باشد. این موضوع توسط بسیاری از عوامل تعیین می شود، اما تحقیقات نشان می دهد اگر مادر بیش از 35 سال سن داشته باشد، خطر بیشتری وجود دارد.

قبل از سن 30 سال، کمتر از یک در 1000 حاملگی تحت تاثیر سندرم داون قرار خواهد گرفت. بعد از 40 سال، این رقم به حدود 12 در 1000 افزایش می یابد.

زنان مسن تر به احتمال زیاد فرزندی با سندرم داون را به دنیا می آورند به طور معمول دو کپی از هر کروموزوم وجود دارد. در سندرم داون سه کروموزوم 21 یا کامل یا جزئی وجود دارد.

ویژگی های سندرم داون عبارتند از تنه ماهیچه کم، قد کوتاه، پل بینی صاف و زبان پیشانی

افراد مبتلا به سندرم داون دارای خطر بالاتری از برخی بیماریها از جمله بیماری آلزایمر و صرع هستند

تست های غربالگری در طول بارداری می تواند برای برآورد احتمال اینکه کودک دارای سندرم داون باشد، استفاده شود.

سندرم داون زمانی اتفاق می افتد که یک کپی اضافی از مواد ژنتیکی در تمام یا بخشی از کروموزوم 21 وجود داشته باشد

هر سلول در بدن شامل ژن هایی است که در کنار کروموزوم ها در هسته سلول قرار دارند. به طور معمول 46 کروموزوم در هر سلول وجود دارد، 23 از مادر و 23 از پدر به ارث برده می شود.

ویژگی های فیزیکی

مشخصات فیزیکی عبارتند از

چشم هایی که دارای شکاف های بالا و پایین، شکاف های متقاطع، چروک پوست در گوشه داخلی و لکه های سفید بر روی عنق

تن عضله کم

قد بلند و گردن کوتاه

پل مسطح بینی

یکنواخت، عمیق در سراسر مرکز کف دست
فضای بزرگ بین انگشت بزرگ و دوم

گاهی اوقات، مشکلات بهداشت عمومی وجود دارد که می تواند بر تمام سیستم
های بدن یا عملکرد بدن تاثیر بگذارد.

تقریباً نیمی از افراد مبتلا به سندرم داون دارای نقص قلب مادرزادی هستند

ممکن است خطر بیشتری نیز وجود داشته باشد

مشکلات تنفسی

مشکلات شنوایی

بیماری آلزایمر

لوسمی دوران کودکی

صرع

شرایط آسیب تیروئید

زنان در سن 30 تا 35 ساله ممکن است غربالگری ژنتیکی در دوران بارداری
را دریافت کنند، زیرا خطر ابتلا به کودک با سندرم داون به عنوان سن سنین
افزایش می یابد.

آزمایش های تشخیصی عبارتند از

نمونه برداری از ویروس کوریونی: در 8 تا 12 هفته، یک نمونه کوچک از جفت برای تجزیه و تحلیل، با استفاده از یک سوزن داخل دهانه رحم یا شکم به دست می آید

آمونوسیتوزیس: در 15 تا 20 هفته، مقدار کمی از مایعات آمنیوتیک برای تجزیه و تحلیل با استفاده از سوزن وارد شکم بدست می آید

نمونه خون بند ناف: پس از 20 هفته، یک نمونه کوچک از خون از طریق بند ناف برای تجزیه و تحلیل، با استفاده از یک سوزن وارد شکم گرفته می شود



References

1. Hodgkin T (1832). "On some morbid experiences of the absorbent glands and spleen". *Med Chir Trans.* 17: 69–97.
2. Bobrove AM (June 1983). "Alcohol-related pain and Hodgkin's disease". *The Western Journal of Medicine.* 138 (6): 874–5. PMC 1010854 . PMID 6613116.
3. Page 242 Archived 2015-09-20 at the Wayback Machine. in: John Kearsley (1998). *Cancer: A Comprehensive Clinical Guide.* Washington, DC: Taylor & Francis. ISBN 90-5702-215-X.

سندرم ایکس شکننده

سندرم ایکس شکننده از اختلالات شایع در بدو تولد است

سندرم ایکس شکننده

یک اختلال ژنتیکی ناشی از تغییر در یکی از ژن های کروموزوم ایکس است.

این شایع ترین دلیل ارثی ناتوانی های فکری است

سندرم ایکس شکننده

باعث طیف وسیعی از مشکلات جسمی، رشدی، رفتاری و عاطفی می شود، هرچند میزان شدت آن در بین افراد مبتلا به بیماری بسیار زیاد است

مهمترین اثرات سندرم ایکس شکننده عبارتند از

تاخیر رشد

اختلال در زبان و ارتباطات

معلولیت فکری و مشکلات یادگیری

اضطراب

رفتارهای اوتیستیک

بیش فعالی

مخاطب ضعیف چشم

مردان مبتلا به سندرم ایکس شکننده

اغلب از زنان بیشتر تحت تأثیر قرار می گیرند. این به این دلیل است که مردان فقط یک کروموزوم ایکس دارند در حالی که زنان دارای دو کروموزوم ایکس هستند که تنها یکی از آنها تغییر می کند.



References

1. Portlock CS (July 2008). "Hodgkin Lymphoma". Merck Manual Professional. Archived from the original on June 28, 2009. Retrieved June 18, 2009.
2. Hodgon DC, Gospodarowicz MK (2007). "Clinical Evaluation and Staging of Hodgkin Lymphoma". In Hoppe RT, Mauch PT, Armitage JO, Diehl V, Weiss LM. Hodgkin's disease (2nd ed.). Lippincott Williams & Wilkins. pp. 123–132. ISBN 978-0-7817-6422-3.
3. Hilson AJ (July 6, 1995). "Making Sense". The New England Journal of Medicine. 333 (1): 66–67. doi:10.1056/NEJM199507063330118. PMID 7777006.

منگومیلوسل

منگومیلوسل از اختلالات شایع در هنگام تولد است.

شایع ترین ناهنجاری های غیرطبیعی در طیف کمبود های عصبی است این اختلال بسته شدن ناقص ستون مهره در طی دوران جنینی است در نتیجه منژها و نخاع خارج از بدن و در 1 کیسه قرار دارند. این ناهنجاری

با منژیت، آنانسفالی و انسفالوسل همراه است ناهنجاری که همه آنها به عنوان نقص لوله عصبی شناخته میشوند.

در سفید پوستان: نقص عصبی لوله

(همچنین به عنوان اسپینا بیفیدا نامیده می شود) بروز 1در 700 تولد زنده است

عوامل خطر

استفاده از اسید والپروئیک و مشتقات (والپروات سدیم) در طول سه ماهه اول بارداری

حاملگی در معرض خطر: کودکان قبلی با اسپینا بیفیدا

مصرف مقادیر کم اسدفولیک در دوران بارداری

کمبود فولیک اسید مادر یکی از عوامل محیطی است که به شدت با نقص لوله عصبی همراه است.

سرم خون در زنان با حاملگی که نقص عصبی داشته ممکن است حاوی آنتی بادی هایی باشد که گیرنده های فولات را درگیر می کنند و جذب سلولی فولات را مسدود می کنند.



References

1. Audard V, Zhang SY, Copie-Bergman C, Rucker-Martin C, Ory V, Candelier M, Baia M, Lang P, Pawlak A, Sahali D (May 2010). "Occurrence of minimal change nephrotic syndrome in classical Hodgkin lymphoma is closely related to the induction of c-mip in Hodgkin-Reed Sternberg cells and podocytes". *Blood*. 115 (18): 3756–62. doi:10.1182/blood-2009-11-251132. PMC 2890576 . PMID 20200355.
2. "HMDS: Hodgkin's Lymphoma". Archived from the original on March 4, 2009. Retrieved February 1, 2009.
3. Küppers R, Schwering I, Bräuninger A, Rajewsky K, Hansmann ML (2002). "Biology of Hodgkin's lymphoma". *Annals of Oncology*. 13 Suppl 1: 11–

فنیل کتونوریا

فنیل کتونوریا از اختلالات شایع در زمان تولد می باشد

یک اختلال ارثی نادر است که باعث می شود اسید آمینه به نام فنیل آلانین در بدن ایجاد شود

بدون آنزیم مورد نیاز برای فرآوری فنیل آلانین، هنگامی که یک فرد مبتلا به غذاهای حاوی پروتئین یا آسپارتام، شیرین کننده مصنوعی را مصرف می کند، ممکن است پی کا یو ایجاد کند. این در نهایت می تواند به مشکلات جدی سلامت منجر شود

علائم پی کا یو می تواند خفیف یا شدید باشد و ممکن است شامل موارد زیر باشد

بوی شیرین در نفس، پوست و یا ادرار، ناشی از فنیل آلانین بیش از حد در بدن است

مشکلات عصبی که ممکن است شامل تشنج باشد

راش پوست (اگزما)

چشم آبی، چرا که فنیل آلانین نمی تواند به ملانین تبدیل شود

(microcephaly) سر و صورت غیر طبیعی

بیش فعالی

ناتوانی ذهنی

توسعه تاخیر

مشکلات رفتاری، عاطفی و اجتماعی

اختلالات روانی

نوزادان متولد شده در مادران با سطوح بالای فنیل آلانین اغلب پی کا یو را به ارث نمی برند.

اما اگر سطح فنیل آلانین در دوران بارداری در مادر بالا باشد، می توانند عواقب جدی داشته باشند. عوارض در هنگام تولد ممکن است شامل موارد زیر باشد

وزن کم هنگام تولد

توسعه تاخیر

ناهنجاری های صورت

نقص قلب و سایر مشکلات قلب

ناتوانی ذهنی

مشکلات رفتاری

پی کا یو بدون درمان می تواند منجر به

آسیب مغزی غیر قابل برگشت و معلولیت های ذهنی ناشی از آن در چند ماه اول
زندگی آغاز می شود

مشکلات عصبی مانند تشنج و لرزش

مشکلات

رفتاری، عاطفی و اجتماعی در کودکان و بزرگسالان بزرگتر

مشکلات عمده سلامت و پیشرفت



References

1. Jump up^ Bräuninger A, Schmitz R, Bechtel D, Renné C, Hansmann ML, Küppers R (April 2006). "Molecular biology of Hodgkin's and Reed–Sternberg cells in Hodgkin's lymphoma". *Int. J. Cancer*. 118 (8): 1853–61. doi:10.1002/ijc.21716. PMID 16385563.
2. Jump up^ Tzankov A, Bourgau C, Kaiser A, Zimpfer A, Maurer R, Pileri SA, Went P, Dirnhofer S (December 2005). "Rare expression of T-cell markers in classical Hodgkin's lymphoma". *Mod. Pathol.* 18 (12): 1542–9. doi:10.1038/modpathol.3800473. PMID 16056244.
3. Jump up^ Lamprecht B, Kreher S, Anagnostopoulos I, Jöhrens K, Monteleone G, Jundt F, Stein H, Janz M, Dörken B, Mathas S (2008). "Aberrant expression of the Th2 cytokine IL-21 in Hodgkin lymphoma cells regulates STAT3 signaling and attracts Treg cells via regulation of MIP-3a". *Blood*. 112 (Oct 2008): 3339–3347. doi:10.1182/blood-2008-01-134783. PMID 18684866. Archived from the original on 2009-03-04.

کم خونی داسی شکل

کم خونی داسی شکل از اختلالات شایع در بدو تولد است.

آنمی داسی شکل یک شکل ارثی از کم خونی است - وضعیتی است که سلول های قرمز خون به اندازه کافی برای انجام اکسیژن کافی در بدن شما وجود ندارد.

به طور معمول، گلبول های قرمز شما انعطاف پذیر هستند، به راحتی از طریق رگ های خونی حرکت می کنند.

در کمخونی داسی شکل گلبول های قرمز سفت و سخت و چسبنده می شوند و مانند ماه های خاردار یا هلال ماه تشکیل می شوند.

این سلول های نامنظم می توانند در رگ های خونی کوچک گیر کنند که می تواند جریان خون و اکسیژن را به قسمت های بدن متصل کند.

علائم و نشانه های کم خونی سلول داسی شکل که از فرد به فرد تغییر می کند و در طول زمان تغییر می کند عبارتند از

کاهش تعداد گلبول قرمز گلبول های قرمز معمولاً حدود 120 روز قبل از اینکه جایگزین شوند، زندگی می کنند. اما سلول های داسی شکل معمولاً در 10 تا 20 روز می میرند، و کمبود گلبول قرمز (کم خونی) را ایجاد میکنند

بدون وجود گلبول های قرمز خون کافی، بدن شما نمی تواند اکسیژن دریافت کند که نیاز به انرژی دارد و باعث خستگی می شود

درد اپیدمی دوره ای درد،

به نام بحران، یکی از علائم مهم کم خونی سلولهای داسی شکل است. درد زمانی ایجاد می شود که سلول های قرمز داسی شکل که خون را از طریق رگ های خونی کوچک به قفسه سینه، شکم و مفاصل شما متصل می کنند. زمینه ساز انسداد میشوند درد در استخوانها نیز ممکن است رخ دهد

درد با شدت متفاوت است و می تواند چند ساعت تا چند هفته طول بکشد. بعضی از مردم فقط چند قسمت درد دارند. دیگران یک سال یا چند بحران دارند. اگر یک بحران به اندازه کافی شدید باشد، ممکن است نیاز به بستری شدن داشته باشید

دربری از نوجوانان و بزرگسالان مبتلا به کمخونی سلول داسی شکل همچنین درد مزمن دارند که می تواند از آسیب های استخوانی و مفصلی، زخم ها و سایر علل ایجاد شود

تورم دردناک دست و پا. تورم ناشی از گلبول قرمز داسی شکل است که جریان خون را به دست و پا متصل می کند

عفونت های مکرر سلول های آسیب دیده می توانند یک عضو را که در معرض عفونت (طحال) قرار می گیرند،

پزشکان معمولاً نوزادان و کودکان مبتلا به کمخونی داسی شکل آنتی بیوتیک ها را برای جلوگیری از عفونت های خطرناک مانند پنومونی تجویز میکنند

کم خونی سلول های خونی ناشی از جهش در ژن است

گلبول قرمز، غنی از آهن که خون قرمز رنگ آن (هموگلوبین) را به وجود می آورد. هموگلوبین اجازه می دهد سلول های قرمز خون برای حمل اکسیژن از ریه ها به تمام قسمت های بدن شما بروند

در کم خونی داسی شکل گلبول های قرمز به سختی، چسبیده و نامنظم هستند

عوارض جانبی

سکته مغزی

سندرم قفسه سینه حاد

پرفشاری خون ریوی

نابینایی

زخم های پا

سنگ کلیه

پریاپیسم نعوظ دردناک

Symptom of SCD

علائم کم خونی داسی شکل

کم خونی anaemia

آسیب کلیه kidney damage

زردی jaundice

عفونت infection

درد قفسه سینه chest pain



References

1. Hofman MS, Smeeton NC, Rankin SC, Nunan T, O'Doherty MJ (2009). "Observer Variation in Interpreting 18F-FDG PET/CT Findings for Lymphoma Staging". *Journal of Nuclear Medicine*. 50 (10): 1594–1597. doi:10.2967/jnumed.109.064121. PMID 19759113.
2. Voekerodt, M. (2014 Dec). "Epstein-Barr virus and the origin of Hodgkin lymphoma". *Chin J Ca*. 33 (12): 591–7. doi:10.5732/cjc.014.10193. PMID 25418190. Check date values in: |date= (help)

زیکا

زیکا از اختلالات شایع در بدو تولد است.

ویروس زیکا عمدتاً توسط پشه گسترش یافته است

با این حال، ممکن است برای زنان باردار خطرات جدی تر داشته باشد، زیرا شواهدی وجود دارد که باعث نقص های زایمان می شود - به ویژه، میکروسفالی

شیوع زیکا در جزایر اقیانوس آرام، آمریکای جنوبی و مرکزی، کارائیب، آفریقا و بخش های جنوب و جنوب شرقی آسیا گزارش شده است

نشانه های گزارش شده معمولاً عبارتند از

راش

خارش در سراسر بدن

تب

سردرد

درد مفصلی (با تورم ممکن است، عمدتاً در مفاصل کوچکتر دست و پا)

درد عضلانی
ملتحمه چشم قرمز
درد پایین کمر
درد پشت چشم

درمان خاصی برای علائم ویروس زیکا وجود ندارد

مصرف آب زیاد و مصرف پاراستامول ممکن است به کاهش علائم کمک کند



References

1. Gobbi PG, Levis A, Chisesi T, Brogna C, Vitolo U, Stelitano C, Pavone V, Cavanna L, Santini G, Merli F, Liberati M, Baldini L, Deliliers GL, Angelucci E, Bordonaro R, Federico M (2005). "ABVD versus modified stanford V versus MOPPEBVCAD with optional and limited radiotherapy in intermediate- and advanced-stage Hodgkin's lymphoma: final results of a multicenter randomised trial by the Intergruppo Italiano Linfomi". *J. Clin. Oncol.* 23 (36): 9198–207. doi:10.1200/JCO.2005.02.907. PMID 16172458.
2. Edwards-Bennett SM, Jacks LM, Moskowitz CH, Wu EJ, Zhang Z, Noy A, Portlock CS, Straus DJ, Zelenetz AD, Yahalom J (March 2010). "Stanford V program for locally extensive and advanced Hodgkin lymphoma: the Memorial Sloan-Kettering Cancer Center experience". *Annals of Oncology.* 21 (3): 574–81. doi:10.1093/annonc/mdp337. PMID 19759185.

