سوء معاملة الطفل والإهمال

CHILD ABUSE AND NEGLECT

التعريف:

- هو الإهمال أو سوء المعاملة بشكل مقصود (جسدياً أو جنسياً أو عاطفياً) من قبل شخص آخر.

الإلزام القانوني بالإبلاغ عن الحالة:

- يلزم الأطباء في كندا وأمريكا بالإبلاغ عن أي حالة اشتباه بسوء معاملة الطفل إلى السلطات المختصة (جمعية مساعدة الأطفال وغيرها).

عوامل الخطورة:

- **العوامل العائلية:**

  العزلة الاجتماعية.

  الفقر.

  ظروف الحياة أو الأحداث المكربة.

  العنف الأهلي (المنزلي).

- **العوامل الخاصة بمن يرعى الطفل:**

  تعرض الوالدين لسوء المعاملة في الطفولة (أكثر العوامل ترافقاً).

  خلل الوظيفة النفسية/المرض النفسي.

  سوء استخدام (معاقرة) المواد Substance abuse.

  نمط الأبوة Parenting style.

  المهارات الاجتماعية والمهنية الضعيفة، الذكاء دون المتوسط.

- **العوامل الخاصة بالطفل:**

  الطفل الصعب (المزاج).

  الإعاقة والعجز.

  الاحتياجات الخاصة مثل التخلف العقلي.

سوء المعاملة الجسدية:

- القصة غير المتوافقة مع الموجودات السريرية.
- الزيارات المتعددة لمشافي مختلفة (Doctor shopping).
- التأخر في اللجوء للرعاية الطبية.
- الأذيات المختلفة الأعمار أو الأذيات المتكررة أو المتعددة.
- وجود علامات مميزة مثل إبزيم Buckle الزنار، حروق السجائر، أثار اليد.

obeikandl.com

- وجود أنماط غير نموذجية من الأذيات: الوجه، البطن، الإليتان، باطن الفخذين، أعلى الظهر، النمط المتناظر.
- **تبدل الحالة العقلية:** أذية الرأس، تناول الدواء، التسمم.
- **متلازمة الطفل المهزوز Shaken baby syndrome:**

أشيع سبب لأذية الرأس المغلقة عند الرضع دون عمر السنة.

الهز العنيف للطفل يؤدي إلى أورام دموية داخل القحف و نزوف شبكية.

يتم إثبات التشخيص بواسطة الـ CT أو الـ MRI.

الإنذار سيئ عند الرضع الذين يتظاهرون بالسبات حيث يموت ٥٠% منهم ويكون لدى ٢٥% منهم أذية عصبية هامة.

سوء المعاملة الجنسية:

- الانتشار: ١ من كل ٤ إناث، ١ من كل ١٠ ذكور.
- ذروة الحدوث بين عمر ٢-٦ سنوات وبين عمر ١٢-١٦ سنة.
- معظم الأشخاص المتورطين يكونون معروفين من قبل الطفل.

(أشيع الأشخاص هم الأب وزوج الأم والعم).

- يعتمد التشخيص عادة على إخبار الطفل لأحد ما بالأمر.
- **العلامات السريرية:**

الاكتئاب، المخاوف العامة أو النوعية.

الانسحاب الاجتماعي، فقدان الثقة.

الأعراض النفسية، الفشل الدراسي.

الانشغال الجنسي.

السلوك: الإغواء، الانعزال، العدوانية، النضج الكاذب.

الأخماج البولية المتكررة، الحمل، الأمراض المنتقلة عن طريق الجنس، التهاب المهبل، النزف المهبلي، الأذية التناسلية.

- **الاستقصاءات:** تعتمد على التظاهرات والعمر والجنس ونضج الطفل.

حتى ٧٢ ساعة: استخدام كيت Kit الاغتصاب.

نفي المرض المنتقل بالجنس STD، التهاب السبيل البولي، الحمل (فكر بالوقاية من STD أو الوقاية من الحمل باستخدام حبة الصباح التالي Morning after pill).

نفي الأذيات الأخرى.

obeikandl.com

الإهمال Neglect:

- فشل النمو، تأخر التطور.
- عدم كفاية الملابس أو الملابس المتسخة، فقد النظافة الشخصية المزمن.
- ارتباط ضعيف للطفل مع والديه.

تدبير سوء معاملة الطفل والإهمال:

- **القصة:** من الطفل أو ممن يعتني به.
- **الفحص السريري:** من الرأس إلى القدم أي الفحص الشامل (لا ترغم الطفل على الفحص)، الحالة الانفعالية (العاطفية)، التطور.
- **توثيق كل الأذيات:** النمط، الموقع، الحجم، الشكل، اللون، النموذج.
- إبلاغ الهيئات المختصة أو الشرطة بكل المشتبهين.
- **الرعاية الطبية الحادة:** القبول في المشفى إذا كان ذلك مستطباً أو كان هناك خوف من استمرار سوء المعاملة.
- **الاستقصاءات:** الفحوص الدموية، مسحات البلعوم و/أو المسحة التناسلية، المسح العظمي، تفريسة العظام، CT/MRI، الصور.
- الترتيب لإجراء استشارة مع المرشد الاجتماعي والطبيب النفسي.
- الترتيب لإجراء المتابعة المناسبة.
- تخريج الطفل مباشرة إلى جمعية مساعدة الأطفال ليبقى تحت إشرافها وحمايتها.

opelkandl.com

التطور والسلوك في طب الأطفال
DEVELOPMENTAL AND BEHAVIORAL PEDIATRICS

تأخر التطور DEVELOPMENTAL DELAY:

التشخيص التفريقي:

- **الاضطرابات الصبغية:** متلازمة داون، تثلث الصبغي ١٣، تثلث الصبغي ١٨.
- **الاضطرابات الاستقلابية:** داء تاي – ساكس، الـ PKU، حثل المادة البيضاء الكظري.
- **التنكس الدماغي:** داء رقص هنتينغتون Huntington، SSPE (التهاب الدماغ المصلب الشامل تحت الحاد).
- **الخمج قبل الولادة: HIV, TORCHS.**
- **الخمج بعد الولادة:** التهاب السحايا، التهاب الدماغ، HIV.
- **العوامل السمية/الأدوية:** الكحول، أدوية الشوارع (المخدرات).
- **الرض/نقص الأكسجة:** الرض عند الولادة، النزف داخل الدماغ.
- **المتلازمات الأخرى:** التشوهات الدماغية، الورام الليفي العصبي، التوحد Autism.
- **العيوب الحسية:** الرؤية، السمع.

تأخر اللغة LANGUAGE DELAY:

التشخيص التفريقي:

- **ضعف السمع:**

عدم الاستجابة للأصوات المجردة من الإشارة.

المهارات قبل اللغوية (مثل الهديل Cooing، المناغاة Babbling) قد تتطور بشكل طبيعي في البداية، لكن قد تنقص بسبب فقد التقليم الراجع Feedback.

لا يوجد ضعف في التفاعل الاجتماعي.

الأسباب:

وراثية في ٣٠-٥٠% من الحالات.

الخمج الخلقي (مثل الحصبة الألمانية و الـ CMV).

التهاب السحايا.

الأدوية السامة للأذن (مثل الأمينوغليكوزيدات).

- **الإعاقة المعرفية:**

تأخر التطور الشامل، التخلف العقلي.

تتأثر كل من المكونات الاستقبالية والتعبيرية للغة.

obeikandl.com

يكون الطفل غالباً مهتماً بالتواصل.

- **الاضطراب التطوري المعمم Pervasive (بما فيه التوحد).**

التفاعل الاجتماعي الضعيف والضعف اللغوي خاصة التعبيري (راجع قسم الاضطراب التطوري المعمم).

- **الخرس الانتقائي Selective mutism:**

يتكلم الطفل في هذه الحالة في أوضاع معينة (في المنزل عادة).

تبدأ الحالة عادة بعمر ٥-٦ سنوات عندما يذهب الطفل للمدرسة.

يكون الطفل سليماً دون وجود ضعف سمع.

يكون الطفل عادة فوق المعدل الوسطي للذكاء.

- **متلازمة لاندو – كليفنر Landau-kleffner (الحبسة الصرعية المكتسبة):**

تتظاهر في أواخر سن ما قبل المدرسة أو في سنوات المدرسة الأولى.

يبدأ تطور اللغة بشكل طبيعي عند الطفل لكنه يتراجع فجأة بعد ذلك.

يكون لدى الطفل حبسة Aphasia شديدة مع تبدلات على الـ ECG.

يكون لدى الطفل غالباً فعالية اختلاجية صريحة.

قد تكون التظاهرات الأولى مشابهة للتوحد.

- **المشاكل الميكانيكية:**

فلح الحنك.

شلل العصب القحفي.

- **الحرمان الاجتماعي.**

الاضطراب التطوري المعمم:

PERVASIVE DEVELOPMENTAL DISORDER (PDD):

- هو مصطلح عام واسع يصف طيفاً من الاضطرابات ذات الصلة مع بعضها تشمل التوحد ومتلازمة أسبيرجر Asperger والاضطراب التفسخي الطفلي Child disintegrative disorder وباقي الـ PDD غير المحددة.

- **التوحد:**

نسبة الانتشار: الذكور/الإناث = ١/٤.

الخطر عند الأشقاء ٨-٩%.

البداية قبل سن ثلاث سنوات.

- **متلازمة أسبيرجير Asperger's syndrome:**

الانتشار عند الذكور أكثر من الإناث.

ضعف التفاعل الاجتماعي.

اللغة والمعرفة Cognition أفضل مما هما عليه في التوحد.

obeikandl.com

أنماط نمطية متكررة محدودة من السلوك والاهتمامات والنشاطات.

الإنذار أفضل مقارنة مع التوحد.

- **تصاب الجوانب الأربعة من الأداء الوظيفي:**

١. فقدان التفاعل الاجتماعي المتبادل.

عدم الاهتمام بزملائه وضعف المشاركة في المجموعات.

الأشخاص المصابون بـ PDD والأعلى أداء يفتقدون للعمق في علاقاتهم وتفاعلاتهم مع الآخرين: عدم المرونة وفقد الود وعدم الإحساس بمشاعر الآخرين.

٢. مشاكل في التواصل اللفظي وغير اللفظي:

تأخر بداية اللغة التعبيرية والاستقبالية.

صفات التوحد: ترديد كلمات الآخرين (اللفظ الصدوي) Echolalia، اضطرابات في حجم ونغمة وسرعة الكلام.

٣. السلوكيات المتكررة والمحدودة:

السلوك النمطي: خفوق اليد (حركات ناعمة لا إرادية)، ضرب الرأس، التأرجح، حركات الإصبع المتكررة، الفتل... الخ.

السلوك الشعائري: التفحص Checking، اللمس.

٤. اضطراب الوظيفة المعرفية:

يبدي الغالبية تخلفاً عقلياً.

قد تكون الذاكرة والوظيفة البصرية الفراغية جيدة.

ضعف فهم الرموز وفهم الأفكار المختصرة والمفاهيم النظرية.

الأطفال المصابون بـ PDD ولديهم أداء أعلى قد يقتصرون في اهتمامهم على موضوع واحد مع الابتعاد عن المواضيع الأخرى.

متلازمة الجنين الكحولي والتأثيرات الكحولية على الجنين:

FETAL ALCOHOL :(FAE) (FAS) FETAL ALCOHOL SYNDROME AND EFFECTS

- **الانتشار:**
  - 1 **FAS:** من كل ٥٠٠-٦٠٠.
  - 1 **FEA:** من كل ٣٠٠-٣٥٠.
- من غير المعروف مدى أذية الكحول أثناء الحمل.
- لا يوجد مستوى آمن لاستهلاك الكحول أثناء الحمل.

معايير تشخيص متلازمة الجنين الكحولي:

obeikan.com

- **A:** عوز النمو.

  نقص الوزن و/أو قصر القامة عند الولادة ويستمر ذلك طيلة الطفولة.
- **B:** المظاهر الوجهية القحفية الشاذة.

  صغر الرأس وصغر العينين والنثرة (الثلم العمودي في أوسط الشفة العليا) الناعمة الطويلة والشفة العلوية الرقيقة ونقص تنسج الفك العلوي.
- **C:** خلل وظيفة الجهاز العصبي المركزي.

  صغر الرأس و/أو خلل الوظيفة العصبية السلوكية (مثل فرط النشاط، المشاكل الحركية، نقص الانتباه، مشاكل التعلم، الإعاقة المعرفية).
- **D:** دليل قوي على شرب الأم للكحول أثناء الحمل.

التأثيرات الكحولية على الجنين:

- الطفل المولود لأم يعرف أنها تشرب الكحول بشدة أثناء الحمل.
- يكون لدى الطفل بعض (وليس كل) الخصائص الفيزيائية للـ FAS.

الألم البطني المزمن المتكرر:

CHRONIC RECURRENT ABDOMINAL PAIN:

- **الانتشار:** ١٠% من طلاب المدارس.

  شائع في الطفولة الباكرة وبداية المراهقة.
- يوجد مرض عضوي في أقل من ١٠% من الحالات.
- **صفات الألم البطني النفسي:**

  نادراً ما يوقظ الطفل من النوم.

  غير محدد بشكل واضح، حول السرة، ثابت.

  يتفاقم بالجهد ويخف بالراحة.

  تجنب المدرسة.

  وجود عوامل نفسية متعلقة ببداية و/أو بقاء الألم.

  غياب المرض العضوي.
- **المرض النفسي المرافق:** القلق، الشكل الجسدي Somatoform، المزاج، اضطرابات التعلم، سوء المعاملة الجنسية، اضطرابات الأكل، اضطرابات إفراغ الفضلات (سلس البول أو البراز).
- **التقييم:** المقابلة مع الطفل وحده ومع الوالدين، نفي المرض العضوي.
- **التدبير:**

  كشف الشدات النفسية.

  المعالجة النفسية الشخصية والعائلية.

opeikandi.com

اضطرابات التخلص من الفضلات:

ELIMINATION DISORDERS:

سلس البول ENURESIS:

- هو سلس البول اللاإرادي النهاري و/أو الليلي عند الطفل الذي تجاوز عمر ٥ سنوات.
- لا يكون ناجماً عن اضطراب عصبي يؤدي إلى ضعف التحكم بالمثانة، أو عن الصرع أو عن شذوذ بنيوي في السبيل البولي.
- **الانتشار:** ١٠% من الأطفال بعمر ٦ سنوات و ٣% من الأطفال بعمر ١٢ سنة، و ١% من الأطفال بعمر ١٨ سنة.

السلس البولي الليلي الأولي (٩٠٪) :

- يبلل الطفل نفسه ليلاً أثناء النوم فقط.
- هو اضطراب تطوري أو تأخر نضج السيطرة على المثانة أثناء النوم.
- أشيع عند الذكور، القصة العائلية شائعة.
- **الاستقصاءات:** تحليل البول.
- **المعالجة:**

  الوقت والتطمين (تشفى حوالي ٢٠% من الحالات بشكل عفوي سنوياً).

  تمارين احتباس المثانة.

  الإشراط Conditioning: المنبه الذي يوقظ الطفل عند التبويل (معدل النجاح ٤٠-٧٥%).

  الأدوية: DDAVP.

السلس البولي الثانوي:

- يتطور بعد أن يكون الطفل قد حافظ على ضبط المثانة لفترة من الزمن (٣ شهور أو أكثر).
- تراجع غير محدد بمواجهة الشدة أو القلق مثل ولادة طفل جديد في العائلة أو انفصال العائلة.
- قد يكون ثانوياً للداء السكري أو البوالة التفهة أو خمج السبيل البولي أو المثانة العصبية أو الشلل الدماغي أو داء الخلية المنجلية أو الاختلاجات أو الديدان الدبوسية.
- قد يحدث إذا كان الطفل منهمكاً في نشاطات أخرى.

السلس النهاري Diurnal :

- تبليل الطفل لنفسه أثناء النهار (في ٦٠-٨٠% من الحالات يحدث السلس أثناء الليل أيضاً).
- مشاكل الخجل وفقدان الثقة بالنفس واضطرابات المزاج.
- يجب نفي التشوه البنيوي مثل مكان الحالب الهاجر والمثانة العصبية.
- **تعتمد المعالجة على السبب:**

  تذكير الطفل بالذهاب إلى المرحاض.

openkandil.com

معالجة الصحة العقلية.

التركيز على التعبير اللفظي عن المشاعر.

سلس البراز ENCOPRESIS:

- هو سلس (عدم استمساك) البراز عند الطفل بعمر ٤ سنوات على الأقل.
- الانتشار: ١-١.٥% من الأطفال في سن المدرسة (نادر عند المراهقين).
- نسبة الذكور/الإناث = ١/٦.
- يجب نفي الأسباب الطبية مثل داء هيرشسبرنغ وقصور الدرقية وفرط كالسيوم الدم وآفات الحبل الشوكي والتشوهات الشرجية المسقيمية.

سلس البراز الاحتباسي Retentive Encopresis:

(الكولون العرطل نفسي المنشأ)

- **الأسباب:**

الفيزيائية: الشق الشرجي (التبرز المؤلم).

الانفعالية: اضطراب العلاقة بين الطفل والأم، الإكراه على استخدام التواليت.

الوراثية: يكون لدى ٧٥% من الأطفال المصابين بسلس البراز قريب مصاب بسلس البراز، التوائم وحيدة الزيجوت أكثر من التوائم ثنائية الزيجوت.

- **القصة:**

يؤجل الطفل إفراغ البراز مما يؤدي لتطور الإمساك وهذا يؤدي إلى انحشار البراز ونزيز Seepage براز سائل أو طري.

يصالب الطفل ساقيه لمقاومة إلحاح التبرز.

تلويث الثياب، تضايق الطفل من الأعراض.

التدريب على استخدام التواليت: الإكراه وعدم المواظبة.

- **الفحص السريري:**

الفحص الشرجي: وجود كتل برازية ضخمة في قبة المستقيم.

- **المعالجة:**

إفراغ الأمعاء بشكل كامل (مثل Golytely، الحقن الشرجية Fleet).

استخدام ملينات البراز (مثل Senokot و Lansoyl عند النوم).

الحقن الشرجية والتحاميل.

وضع برنامج منتظم للتبرز.

التعزيز الإيجابي.

سلس البراز غير الاحتباسي Non-Retentive:

- **المستمر:** موجود منذ الولادة (أي لم يحدث لدى الطفل سيطرة أولية على وظيفة الأمعاء).

obeikandl.com

إفراغ الأمعاء بشكل عشوائي دون مراعاة للقواعد الاجتماعية.

غالباً ما تكون بنية العائلة لا تشجع التنظيم والتدريب على المهارات.

لا يكون لدى الطفل تدريب كاف وثابت على التبرز.

المعالجة: التدريب اللطيف والمستمر والثابت على التبرز.

- **غير المستمر:** وجود قصة سابقة لضبط الأمعاء الطبيعي.

إفراغ الأمعاء كتعبير عن الغضب أو الرغبة بأن ينظر إلى الطفل على أنه طفل صغير.

قد يحدث كمواجهة لحالات الشدة والتراجع.

يظهر عدم اكتراث نسبي بالأعراض.

المعالجة: المعالجة النفسية إذا استمرت الحالة لعدة أسابيع.

الخوف من التواليت Toilet phobia :

- الطفل الصغير نسبياً.
- ينظر الأطفال للتواليت (المرحاض) على أنه شيء مرعب.
- يعتقد الأطفال أن التواليت قد يبتلعهم.
- **المعالجة:**

الخطوات المتسلسلة التدريجية مع المكافآت.

إزالة التحسس.

obeikandl.com

مقاربة الطفل المشوه:

APPROACH TO THE DYSMORPHIC CHILD:

- يكون ٣% من الأطفال المولودين مصابين بتشوه خلقي، ويترافق العديد من هذه التشوهات مع درجة الإعاقة التطورية.
- تشكل الاضطرابات الوراثية والتشوهات الخلقية حوالي ٤٠% من وفيات الطفولة.
- **القصة:**

القصة ما قبل الولادة وقصة الولادة: عمر الأم و القصة المرضية السابقة، استخدام الأدوية والمخدرات أو الكحول، صعوبات ومشاكل الحمل/المخاض/الولادة، الاستقصاءات التي أجريت و نتائجها (راجع قسم التوليد).

رسم مخطط كامل لشجرة العائلة على مدى ٣ أجيال: القرابة، الإملاص Stillbirth، وفيات الولدان، الأمراض النوعية، التخلف العقلي، الإجهاضات المتعددة، الإثنية (التالاسيميا، داي تاي ساكس).

المعالم التطورية والنمو عند الطفل الأكبر.

- **الفحص السريري:**

الملاحظة الدقيقة.

معايير النمو (الطول/الوزن/محيط الرأس).

مقارنة المظاهر الشكلية عند الطفل مع الوالدين والأخوة.

- **الاستقصاءات:**

استفسر عن وجود صور فوتوغرافية متتابعة إذا كان الطفل كبيراً.

إجراء الصور الشعاعية في حالة الشذوذات العظمية أو في حالة الشك بالخمج الخلقي.

الدراسات الصبغية/الوراثية الخلوية +/- الأورمات الليفية الجلدية.

الفحوص الكيماوية الحيوية: المقايسات الأنزيمية النوعية.

البيولوجيا الجزيئية من أجل الاختبارات النوعية.

المسابير Probes المورثية متوافرة حالياً (مثلاً من أجل متلازمة الصبغي X الهش).

- **النصيحة الوراثية وتقييم خطر التكرار.**

أنماط الوراثة:

- **الوراثة الجسدية السائدة:**

خطر الإصابة ٥٠% في حالة إصابة أحد الوالدين.

تشمل الأمثلة عليها الورم الليفي العصبي I و II، متلازمة مارفان، الودانة.

- **الوراثة الجسدية المتنحية:**

خطر الإصابة ٢٥% إذا كان كلا الوالدين حاملاً للمورثة المصابة.

يمكن أحياناً كشف حالة الحملة، تزيد القرابة فرصة الإصابة.

من الأمثلة عليها فقر الدم المنجلي والداء الليفي الكيسي وداء تاي ساكس.

- **الوراثة المتنحية المرتبطة بالجنس:**

تكون مورثة المرض محمولة على الصبغي الجنسي X، وتورث عبر الأم، معظم المورثات متنحية والإناث متماثلات الزيجوت نادرات.

يمكن أحياناً كشف الإناث الحاملات للمورثة، مثلاً عوز G6PD.

لا يمكن للمورثة أن تنتقل من ذكر إلى ذكر.

تشمل الأمثلة الحثل العضلي لدوشين ومتلازمة الصبغي X الهش والناعور A و B وعوز G6PD.

- **الوراثة متعددة العوامل:**

يكون في هذه الحالة تآزر الاستعداد الوراثي مع العوامل البيئية ضرورياً للتعبير عن المرض.

خطر التكرار ٤-١٠% (لمرض محدد)، إذا كانت الأم وأحد الأطفال مصابين فإن الخطر يرتفع إلى ١٥%.

من الأمثلة عيوب الأنبوب العصبي وفلح الشفة والحنك.

- **الوراثة المتقدرية:**

تأتي المورثات من الأم فقط، وإصابة الذكور والإناث متساوية.

من الأمثلة اعتلال العصب البصري لليبر Leber و MELAS.

- الطفرات العفوية.

متلازمة داون DOWN SYNDROME:

- تعتبر متلازمة داون أشيع شذوذ صبغي جسدي عند الإنسان.
- **تثلث الصبغي ٢١:**

٨٠-٩٠% عدم افتراق Nondisjunction.

٥% تبادل مواقع Translocation.

٣% الموازييكية Mosaics (قد تكون أقل ملاحظة وأقل شدة).

- **نسبة الحدوث:** تعتبر متلازمة داون أشيع شذوذ صبغي جسدي، وتحدث عند:

١ من كل ٦٠٠-٨٠٠ ولادة حية وترتفع النسبة مع تقدم عمر الأم لتصل إلى ١ من كل ٢٠ ولادة حية بعمر ٤٥ عاماً.

- يكون لدى الأجنة المصابين زيادة خطر حدوث الإجهاض العفوي.
- **المظاهر السريرية:**

نقص المقوية عند الولادة (٨٠%)، نقص حاصل الذكاء IQ، تأخر التطور.

obeikandi.com

مظاهر عصبية: نقص المقوية، الشيخوخة Senility الباكرة، داء ألزهايمر في الأربعينات من العمر.

السحنة: تسطح القذال، صغر الرأس، صغر أوسط الوجه، صغر الفك السفلي والفك العلوي، الشقوق الجفنية المائلة للأعلى، الطيات فوق المآق، بقع بروشفيلد في القزحية.

مظاهر الأذن والأنف والحنجرة: اللسان البارز الحاوي على أخاديد، ارتفاع سقف الحنك، تشوهات الأذن، التهاب الأذن الوسطى الحاد المتكرر.

الجهاز القلبي الوعائي: يكون لدى ٤٠% من الأطفال المصابين بمتلازمة داون عيوب قلبية خلقية خاصة تشوهات الوسادة الشغافية.

الجهاز المعدي المعوي: رتق العفج ورتق الشرج والناسور الرغامي المريئي.

الجهاز الهيكلي العضلي: رخاوة المفاصل بما فيها خلل تنسج الوركين والتشوهات الفقرية وعدم الثبات (التقلقل) الفقهي المحوري.

الجلد: الخط الراحي (القردي Simian)، تقاطيع النهايات Dermatoglyphics الشاذة.

المظاهر الدموية: الابيضاضات (خطر الحدوث ١%).

المظاهر الغدية الصماوية: قصور الدرقية.

- **الإنذار:** قصر فترة الحياة المتوقعة.
- **التدبير:**

الفحوص الموصى بها: الإيكو، فحوص الغدة الدرقية، الصورة الشعاعية للمنطقة القذالية الفهقية بعمر السنتين (أمر مختلف عليه).

معالجة أي عيوب مهددة للحياة مباشرة (مثل رتق العفج).

المعالجة بشكل رئيسي عرضية.

يوجد مجال واسع من شدة الإصابة، وإن برامج المداخلة الباكرة تساعد الأطفال إلى أقصى درجة ممكنة.

التثلثات الصبغية الأخرى OTHER TRISOMIES:

تثلث الصبغي ١٣:

- نسبة الحدوث ١/٥٠٠٠ ولادة حية.
- زيادة خطر الإجهاضات العفوية.
- المظاهر: الاختلاجات، الصمم، صغر الرأس، فلح الشفة / الحنك، تعدد الأصابع، تشوهات الشبكية، الشريان السري الوحيد، العيوب القلبية، عيوب الفروة.
- تشوهات الخط المتوسط: الفروة، النخامية، الحنك، القلب، السرة، الشرج.
- الإنذار: يموت ٤٤% من الحالات خلال شهر واحد ويبقى أقل من ١٠% على قيد الحياة بعد عمر السنة (تخلف عقلي شديد عند الناجين).

obeikandl.com

تثلث الصبغي ١٨:

- نسبة الحدوث ١/٨٠٠٠ ولادة حية، الذكور/الإناث = ١/٣.
- زيادة خطر الإجهاض العفوي.
- **المظاهر:** تبارز القفا، صغر الفك، التشوهات العينية، فلح الشفة والحنك، ارتكاز الأذنين المنخفض، القدمان بشكل الكرسي الهزاز، القامة القصيرة، اليد المقبوضة بإحكام مع تراكب الأصابع، نقص تنسج الأظافر، تعدد الأصابع، انحراف الأصابع، التشوهات القلبية، الفتق، التشوهات الشديدة في الجهاز العصبي المركزي، التشوهات البولية التناسلية (الكلية متعددة الكيسات، اختفاء الخصية).
- **النقطة الرئيسة:** هي صغر الحجم (الصغر نسبة لسن الحمل، صغر الرأس، قصر القامة).
- إنذار فشل النمو الشديد: يموت ٣٣% خلال الشهر الأول من العمر و ٥٠% خلال شهرين و ٩٠% خلال ١٢ شهراً، ويكون التخلف العقلي شديداً عند الناجين.

متلازمة تورنر TURNER SYNDROME:

- أشيع نمط وراثي في متلازمة تورنر هو 45 X، ويمكن أيضاً مشاهدة الموازييكية وأشيعها (XX 46/X 45).
- **نسبة الحدوث:** ١/٢٥٠٠ ولادة حية من الإناث.
- لا يزداد خطر الحدوث مع تقدم عمر الأم.
- **المظاهر السريرية:**

الذكاء طبيعي عادة، وقد يكون لدى المريضة إعاقات تعلم خفيفة.

الوذمة اللمفاوية، الهيغروما الكيسية Cystic hygroma عند الوليد مع استسقاء السائل الأمنيوسي ونقص تنسج الرئة.

قصر القامة وزاوية الحمل العريضة عند المرفقين.

الرقبة الوتراء Webbed القصيرة وانخفاض خط الشعر الخلفي.

الصدر العريض واتساع المسافة بين الحلمتين.

العقم، خلل تكون الغدد التناسلية.

انقطاع الطمث الأولي، عدم تطور الصفات الجنسية الثانوية.

العيوب القلبية: تضيق برزخ الأبهر، الدسام الأبهري ثنائي الشرف.

الشذوذات الكلوية، زيادة خطر ارتفاع ضغط الدم.

- **الإنذار:** يتوقع حياة طبيعية في حالة عدم حدوث الاختلاطات، يزداد خطر الأمراض المرتبطة بالجنس مقارنة مع الذكور.
- **التدبير:**

تسهيل النمو وتطور الصفات الجنسية الثانوية.

الإعاضة الهرمونية / الأستروجين.

هرمون النمو (مثار خلاف).

obeikandl.com

متلازمة كلاينفلتر KLINEFELTER SYNDROME:

- نسبة الحدوث ١/١٠٠٠ من الولدان الذكور، النمط الصبغي XXY، 47 (هو الأشيع).
- تترافق مع تقدم عمر الأم.
- لا تتظاهر حتى بعد بلوغ الذكر.
- تخلف عقلي خفيف، أطراف طويلة، قصور الغدد التناسلية، نقص النطاف، التثدي، فقد الشعر في الوجه.
- المعالجة: التستوستيرون عند المراهقين.

متلازمة الصبغي X الهش Fragile X Syndrome:

- أشيع سبب وراثي لتأخر التطور عند الذكور.
- نسبة الحدوث ١/١٢٥٠، وراثة مرتبطة بالجنس متنحية.
- **المظاهر السريرية:**

النمو الزائد: تبارز الفك والجبهة والأذنين وتطاول الوجه مع تضيقه، كبر الخصيتين.

فرط القابلية للبسط، ارتفاع سقف الحنك، انسدال الدسام التاجي.

الطفل المصاب مفرط النشاط غالباً و / أو مصاب بالتوحد.

حاصل الذكاء IQ في الحالة النموذجية ٣٠-٦٥، لكن يكون لدى ٢٠% من الذكور المصابين ذكاء طبيعي.

قد تبدي الإناث الحاملات بعض الضعف الذكائي.

- **التشخيص:**

الدراسات الخلوية الوراثية، فشل منطقة على الذراع الطويل للصبغي X بالتكثف خلال الانقسام المنصف.

الاختبارات الجزيئية: التضخيم الزائد لتكرارات ثلاثي النوكليوتيد، طول القطعة المتكررة متناسب مع شدة النمط الظاهري السريري (الاستباق المورثي Genetic anticipation).

الحثل العضلي MUSCULAR DYSTROPHY:

- مجموعة من الأمراض الوراثية التي تتميز بالتنكس العضلي الهيكلي (والقلبي) المترقي.

حثل دوشين العضلي:

- وراثة متنحية مرتبطة بالجنس، نسبة الحدوث ١/٣٠٠٠ من الذكور، تكون ثلث الحالات ناجمة عن طفرات عفوية.
- يحدث في حثل دوشين العضلي فقدان بروتين بنيوي هو الحثلين (الديستروفين Dystrophin) مما يؤدي إلى هشاشة الليف العضلي وتكسر الليف والتنخر مع التجدد.
- **المظاهر السريرية:**

بحدود عمر ٣ سنوات يحدث ضعف العضل القريب، علامة غورز Gower's sign.

obeikandl.com

الضخامة الكاذبة في العضلات.

نقص المنعكسات.

قد يتطور التخلف العقلي الخفيف والبدانة.

- **التشخيص:**

شجرة العائلة Pedigree.

يرتفع الكرياتين فوسفوكيناز واللاكتات دي هيدروجيناز.

الخزعة العضلية ومخطط كهربية العضلات EMG.

- **الاختلاطات:**

يصبح المريض عادة أسير الكرسي المتحرك بعمر ١٢ سنة.

تحدث تقفعات انعطافية باكرة مع الجنف.

تكون الوفاة بسبب ذات الرئة/القصور التنفسي أو قصور القلب الاحتقاني.

- **المعالجة:**

المعالجة الداعمة: (المعالجة الفيزيائية، الكراسي المتحركة، الجبائر، الوقاية من البدانة).

المعالجة الجراحية (من أجل الجنف).

استخدام الستيرويدات (تجريبياً).

المعالجة المورثية (قيد التجارب حالياً).

حثل بيكر العضلي:

- شذوذ في مورثة الحثلين، الأعراض مشابهة لحثل دوشين لكن البداية متأخرة والتطور أبطأ.

فلم الحنك والشفة CLEFT LIP AND PALATE:

- وراثة متعددة العوامل.
- راجع قسم الأذن والأنف والحنجرة.

عيوب الاستقلاب الخلقية:

INBORN ERRORS OF METABOLISM:

- اضطراب وراثي في الاستقلاب الوسيط.
- تكون المعالجة ممكنة أحياناً لأن الأساس الكيماوي الحيوي للاضطراب يكون قد فهم.
- **التظاهرات:**

الاختلاجات، اعتلال الدماغ.

تأخر التطور، فشل النمو.

المرض الأنبوبي الكلوي، المرض الكبدي المنتشر.

نقص سكر الدم، فرط الأمونيا، الحماض الاستقلابي، ارتفاع فجوة الصواعد.

obeikandi.com

ترابط فاكتيرل VACTERL ASSOCIATION:

- مجموعة من التشوهات الخلقية التي تحدث معاً.
- V = التشوهات الفقرية Vertebral، A = عدم انثقاب الشرج Anus، C = التشوهات القلبية Cardiac، Te = الناسور الرغامي المريئي Tracheoesophageal، R = خلل تنسج الكلية Renal والكعبرة Radial، L = تشوه الطرف Limb.

obeikandl.com