# دليل العيوب الخلقية

# Birth Defects Manual

# Guide des Malformations Congénitales

**نسخة عربية**

الجمهورية اللبنانية
وزارة الصحة العامة

NCPNN
NATIONAL COLLABORATIVE PERINATAL NEONATAL NETWORK
RESEAU NATIONAL POUR LA COLLABORATION PERINATALE NEONATALE

march of dimes
Global Network
For Maternal and Infant Health

# دليل العيوب الخلقية



الطبعة الثانية، اخر تعديل بتاريخ شباط 2013
©NCPNN

**جدول المحتويات:**


الفصل الأول : تشوهات القلب والأوعية الدموية .....9
الفصل الثاني : الشفة المشقوقة والحنك المشقوق.....53
الفصل الثالث : شذوذ الصبغيات.....61
الفصل الرابع : التشوهات الخلقية للعظام والعضلات.....71
الفصل الخامس : التشوهات الخلقية للجهاز الهضمي.....89
الفصل السادس : التشوهات الخلقية للجهازالعصبي.....109
الفصل السابع : التشوهات الخلقية البولي التناسلي.....125
الفصل الثامن : التشوهات الخلقية الجهاز التنفسي.....139
الفصل التاسع : التشوهات الخلقية في العين، الوجه، الأذن والرقبة.....147
المراجع.....159


مترجم من اللغة الانجليزية

**المقدمة**

تبقى التشوهات الخلقية سبباً لعدد من الإمراضيات بما في ذلك حالات الولادة المبكرة، وفيات المواليد الرحمية ووفيات المواليد خاصة في منطقة الشرق الأوسط وشمال أفريقيا. خلال الإجتماع الثالث والستين لجمعية الصحة العالمية في عام 2010، حثّت منظمة الصحة العالمية جميع الدول الأعضاء لإجراء بيانات مراقبة للعيوب الخلقية كجزء من المعلومات الصحية على الصعيد الوطني وذلك لكونها سبب لموت الجنين داخل الرحم، الولادة المبكرة ووفيات المواليد غالباً في البلدان ذات الدخل المتوسط والمنخفض.

تعرّف التشوهات الخلقية بالتشوهات في وظيفة، هيكل، أو أيض الجسم والتي تكون موجودة عند الولادة. وهي تشمل مجموعة واسعة من التشوهات مع مستويات مختلفة من التأثير. قد تؤدي هذه التشوهات إما إلى ضعف عقلي و / أو جسدي أو إلى نتائج قاتلة. التشوهات الخلقية من الأمراض المعقدة التي يمكن أن تسببها الوراثة، العوامل البيئية، التعرض لأدوية ، مخدرات، مواد كيميائية، وإنتانات داخل الرحم. ومع ذلك، فإن 70 في المئة من العيوب الخلقية تظل غير معروفة السبب.

في تقرير صدر مؤخراً من مؤسسة "مارش أوف دايمز" (MOD)،تبيّن أنّ واحد من كل 33 طفل في الولايات المتحدة يعاني من تشوه خلقي. هناك أكثر من 4،000 عيب خلقي معروف، يتراوح بين طفيف إلى تشوه خطير. يمكن الوقاية من العديد منها إذا ما تمّ تحديدها أو يمكن تحسين نتائجها من قبل الكشف المبكر عند الولادة والعلاج. وبالرغم من أنه يمكن علاج أو شفاء الكثير من التشوهات الخلقية ، فهي تبقى السبب الرئيسي للوفاة في السنة الأولى من العمر، أي ما يمثل أكثر من 20٪ من مجموع وفيات الأطفال الرضع. بحيث يكون لهؤلاء الأطفال فرصة أكبر

للمرض والعجز على المدى الطويل من الأطفال دون التشوهات الخلقية، بالإضافة إلى الأعباء المالية. في عام 1992، أشارت التقديرات إلى أن التكلفة الإجمالية لرعاية الأطفال الذين يعانون من تشوهات خلقية في الولايات المتحدة تجاوزت 1.4 مليار دولار سنوياً. وبسبب العبء الثقيل ، قررت مراكز السيطرة على الأمراض والوقاية منها (CDC) إنشاء نظام لرصد التشوهات الخلقية والذي هو أمر أساسي لرصد, كشف ونشر المعلومات وبالتالي لدراسة أسبابها.

وفقاً للتقرير العالمي (2006) لمارش أوف دايمز (MOD)، 94٪ من التشوهات الخلقية تحدث في البلدان المنخفضة والمتوسطة الدخل، مع الغالبية في منطقة الشرق الأوسط وشمال افريقيا. لبنان يفتقر الى أنظمة المراقبة لتحديد التشوهات الخلقية على الرغم من الأدلة التي تبيّن العبء الصحي الناجم عن هذه العيوب، والتعرض لعوامل الخطر المختلفة في البلاد. ومع ذلك، فإن الشبكة الوطنية للمعلومات حول الولادة وما بعدها (NCPNN) أنشأت في عام 1998 قاعدة بيانات لجمع المعلومات عن فترة ما حول الولادة من 31 مستشفى في مناطق مختلفة من البلاد، والتي تمثل حوالي 30٪ من إجمالي الولادات الوطنية.

بناء على ما سبق، أطلقت وزارة الصحة العامة في لبنان برنامج وطني لرصد التشوهات الخلقية مع الإستعانة بالخبرة الفنية لفريق NCPNN وبدعم من مركز السيطرة على الأمراض. تنفيذ هذا الرصد الوطني هو علامة فارقة لهذا البلد وإنجاز كبير وخاصة مع وقوع التشوهات الخلقية الخطيرة. فهم الوفيات الناجمة عن التشوهات الخلقية وعوامل الخطر المرتبطة بها يؤدي إلى تنفيذ التدخلات لمنع تلك التشوهات ولتحسين رعاية المواليد المصابة.

كشفت البيانات التي تم جمعها على مدى السنوات العشر الماضية من قبل NCPNN، نقص كبير في الإبلاغ عن التشوهات الخلقية. بحيث

تراوحت نسبة ومعدل انتشار التشوهات الخلقية ما بين 82 لكل 1،000 مولود حي في المناطق ذات الدخل المنخفض و 39.7 لكل 1،000 مولود حي في المناطق ذات الدخل المرتفع. ومع ذلك، فإن نسبة التشوهات الخلقية في لبنان، كما جاء في تقرير NCPNN لجميع أنواع التشوهات (الصغيرة والكبيرة) كان 32.3 في 1000 ولادة حية في عام 2007 و 16.5 لكل 1،000 ولادة حية في عام 2009 للتشوهات الرئيسية فقط. بالإضافة إلى ذلك، أشارت البيانات التي جمعتها NCPNN من تشرين الأول 2003 إلى كانون الأول 2005 بشكل غير متوقع أنّ أكثر التشوهات الخلقية هي من مستشفيات المدن (66.2٪) بالمقارنة مع المناطق الريفية والمحرومة (33.8٪) ذات الوضع الاجتماعي والاقتصادي المتدني و معدلات زواج الأقارب المتزايدة.

مما يقودنا إلى إستنتاج واحد مفاده أن واحداً من الأسباب الرئيسية وراء هذه الملاحظة هوعلى الأرجح عدم الإبلاغ عن التشوهات الخلقية نظراً لنقص الخبرة في المراكز، انعدام التدريب، عدم توافر المتخصصين في جميع الأوقات، الإفتقار إلى نظم الإحالة الإقليمية وعدم التجهيز.

لهذاو وبدعم من مؤسسة "مارش أوف دايمز", "مركز السيطرة على الأمراض" و "الشبكة الوطنية للمعلومات حول الولادة وما بعدها" ، أنشئ دليل للتشوهات الخلقية كمبادرة لتدريب الأفراد من أجل تحسين تمييز التشوهات الخلقية ، تشخيصها والإبلاغ عنها لمركز الرصد الوطني المنشأ حديثاً. هذا الدليل هو في طور العمل ، و الطبعة الأولى ستشمل التشوهات الخلقية الشائعة في مجتمعنا بناء على خبرتنا على مدى السنوات ال 14 الماضية. والقرص المدمج التابع له سينشر في وقت لاحق. سيتم تصنيف التشوهات الخلقية في هذا الدليل وفقاً للتصنيف الدولي للأمراض (ICD-10)، وسيتم تقسيمه إلى أجهزة. وبما أن هذا الدليل تعليمي موجه إلى مقدمي الرعاية من مختلف الخلفيات والمستويات التعليمية (مساعدي البحوث، الممرضات، والأطباء عموماً) فهو مبسّط وملخّص. ويتضمن

لائحة من الكتب المرجعية والموارد إذا كان القارئ بحاجة لمعلومات أكثر تفصيلاً.

نود أن نشكر جميع من ساهم في تطوير هذا الدليل وكذلك جميع الأطباء الذين زوّدونا بصور مرضاهم.

الكتاب:

د. لمى شرف الدين

ريم الرافعي

د. شانتال فرا

د. ديالا روماني

د. خالد يونس

المساهمين:

د. ناجي ابو شبل

صوفي عزيزي

مايا بدران

راشيل بجاني

د. عمر دباغ

د. جوزيف غفري

ناتالي شويري

حنين حمادة

باسكال نكد

د. نادية ساكاتي

د. ماهر صوبرة

ميرا وهبي

## الفصل الأول: تشوهات القلب والأوعية الدموية

في هذا المقطع:

I . مقدمة

I.1 . الفتحة بين الأذينين

I.2 . القناة الأذينية البطينية المشتركة

I.3 . تضيق برزخ الأبهر

I.4 . الإتصال البطيني الشرياني المتنافر

I.5 . متلازمة عدم تصنع القلب الأيسر

I.6 . تشوهات الصمام الأبهري والتاجي

I.7 . تشوهات الصمام الرئوي ومثلث الشرف

I.8 . تضيق الصمام الرئوي الخلقي

I.9 . بطين وحيد

I.10 . رباعي فالو

I.11 . الفتحة بين البطينين

## I. مقدمة[1-5]

- أمراض القلب الخلقية تشمل عيوب في القلب والدورة الدموية.
- هي النوع الاكثر شيوعا من التشوهات الخلقية: 4 إلى 8 في 1000 ولادة حية.
- يمكن أن تكون لاعرضية عند الولادة، وتتراوح الأعراض ما بين معتدلة إلى حادة قد تهدد الحياة.
- في 90٪ من الحالات متعددة الأسباب.
- في 10٪ يمكن أن تكون متعلقة بأدوية مستخدمة أثناء الحمل (أي الوارفارين، ثنائي فينيل هيدانتوين) أو التهابات داخل الرحم (أي الحصبة الألمانية).
- يزداد خطرالإصابة مع وجود تشوهات وراثية (أي تثلث الصبغي 21 و 18 و 13).
- تختلف الأعراض السريرية من لا عرضية إلى فشل القلب:
    - سرعة في التنفس
    - نقص التأكسج
    - زرقة
    - نفخة قلبية
    - صعوبات في التغذية
    - فشل في النمو
    - صدمة قلبية المنشأ

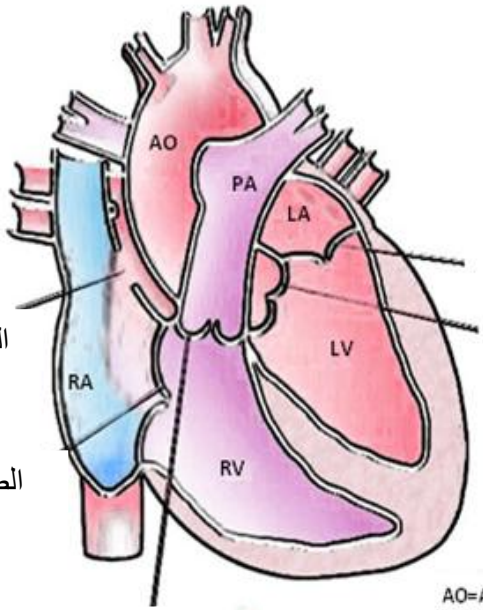
- <u>الوسائل التشخيصية / الإختبارات الواجب إجراءها</u>:

- تصوير الصدر بالأشعة السينية
- تخطيط القلب الكهربائي
- تصوير القلب بالصدى
- قسطرة القلب في بعض الأحيان
- نادرا ما نحتاج لتصويرالقلب بالرنين المغناطيسي أو التصوير المقطعي
- في معظم الحالات من الضروري الإحالة إلى مركز رعاية حيث يتوفر طب القلب للأطفال وجراحة القلب والصدر.

## I.1 الفتحة بين الأذينين (ASD)

- الوصف: تدعى أيضا الفتحة في الحاجز الثانوي. تعتبرالفتحة بين الأذينين شائعة نسبيا وتحدث في كثير من الأحيان بشكل معزول. تمثل حوالي 6-10٪ من جميع التشوهات في القلب وهو أكثر شيوعاً لدى الإناث (نسبة إناث: ذكور 1:2). وتتميز الفتحة بين الأذينين بوجود فتحة واحدة أو عدة فتحات ذات أحجام متفاوتة في الجدار العضلي الليفي بين الأذين الأيمن والأيسر ، هذه الفتحات تسمح بإختلاط الدم المؤكسج وغير المؤكسج. قد تغلق الفتحة تلقائيا وإلاّ قد تتطلب تصحيح جراحي.

- الأعراض:
  - معظم أشكال الفتحة بين الأذينين غير عرضية.
  - قد تظهر أولاً في عمر 6-8 أسابيع:
    - نفخة قلبية إنقباضية ناعمة مع إنقسام "ثابت" في الصوت الثاني للقلب
    - زرقة وتحدث إذا تم تحويل الدم من الوريد الأجوف السفلي عبر الفتحة بين الأذينين




الصمام التاجي

الصمام الأبهري

الفتحة بين الأذينين

الصمام مثلث الشرف

الصمام الرئوي

الدم المؤكسج
الدم ناقص التاكسج
الدم الممزوج

AO=Aorta
PA=Pulmonary Artery
LA=Left atrium
RA=Right atrium
LV=Left Ventricle
RV=Right Ventricle

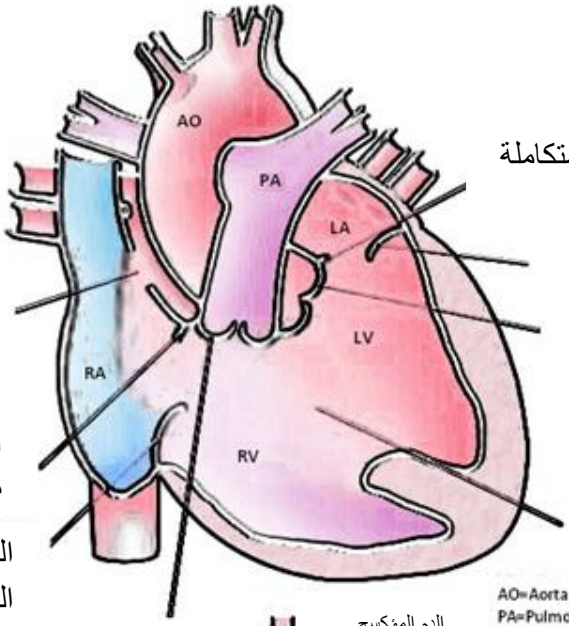
الشكل1.1 الفتحة بين الأذينين

## I.2 القناة الأذينية البطينية المشتركة

- الوصف: عيوب الحاجز الأذيني البطيني تمثل 4-5٪ من جميع التشوهات الخلقية في القلب. يتميز الشكل الكامل بالإنفتاح المشترك بين جميع حجرات القلب الأربع عن طريق:
  - خلل كبير في الحاجز بين الاذينين
  - خلل كبير بين البطينين
  - صمام أذيني بطيني مشترك يربط كل من الأذينين بالبطينين.

- الأعراض: علامات قصور القلب:
  - تعب سهل وزلة تنفسية
  - ضعف التغذية وعدم زيادة الوزن
  - تسارع معدل ضربات القلب السريع
  - شحوب و / أو برودة الأطراف
  - تعرق
  - زرقة ، قد تظهر فقط عند الجهد
  - نفخة قلبية، أودفعة قلبية

- التشوهات الأخرى المرافقة:
  - تثلّث الصبغي 21 (متلازمة داون)
  - متلازمة انعدام الطحال
  - متلازمة ديجورج وأليس فان كريفيلد في الشكل الجزئي للقناة




الوريقات الغير متكاملة

الصمام التاجي

الصمام الأبهري

الفتحة بين الأذينين

الوريقات الغير متكاملة

الصمام مثلث الشرف

الصمام الرئ

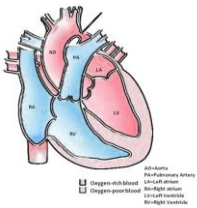
الفتحة بين البطينين

الدم المؤكسج

الدم ناقص التاكسج

الدم الممزوج

AO=Aorta
PA=Pulmonary Artery
LA=Left atrium
RA=Right atrium
LV=Left Ventricle
RV=Right Ventricle



الشكل 1.2 القناة الأذينية البطينية

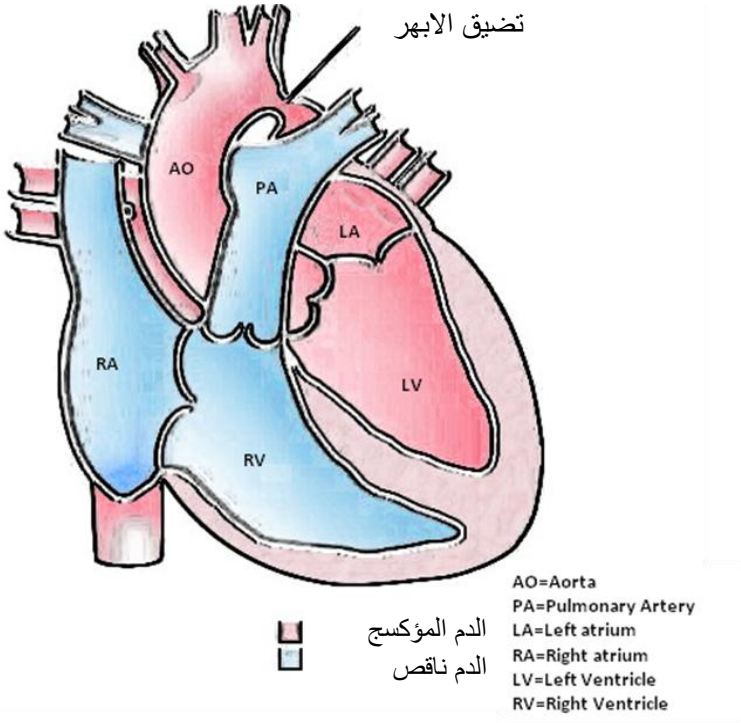
## I.3 تضيق برزخ الأبهر

- الوصف: تضيق برزخ الأبهريشكل حوالي 6-8٪ من تشوهات القلب الخلقية. ويتميز بتقارب محدد أو تضيق في القسم القريب من الأبهرالصدري مما يؤدي إلى زيادة ضغط القلب أثناء الانقباض وبالتالي إرتفاع ضغط الدم أو قصور القلب الاحتقاني. هو أكثر شيوعا عند الذكور: نسبة الذكور: للإناث 1.5. ويوصى بالتصحيح الجراحي حتى للحالات المعتدلة.

- الأعراض: شدة الأعراض تعتمد على حجم التضييق والتشوهات المرافقة.
  - انخفاض أو غياب النبض الفخذي على الفحص السريري الروتيني.
  - تفاوت كبير في التوتر بين الأطراف العلوية و السفلية
  - يمكن أن تكون الأعراض كارثية في اليوم 10إلى 14 من الحياة بعد انغلاق القناة الشريانية بحيث يظهرقصور قلبي الحاد، وصدمة مع حماض شديد:
    - عدم انتظام دقات القلب
    - زلة تنفسية
    - تعرق غزير
    - شحوب
    - تهيج
    - تضخم الكبد
    - نفخة قلبية وارتفاع ضغط الدم في الأطفال الأكبر سناً.

- تشوهات أخرى قد تكون مرافقة:
  - صمام أبهري ذو مصراعين
  - فتحة كبيرة في الحاجز البطيني (VSD)
  - تضيق الأبهر
  - قناة شريانية

- تضيق تاجي
- متلازمة تيرنر
- آفات انسدادية متعددة في الجانب الايسر: متلازمة شون

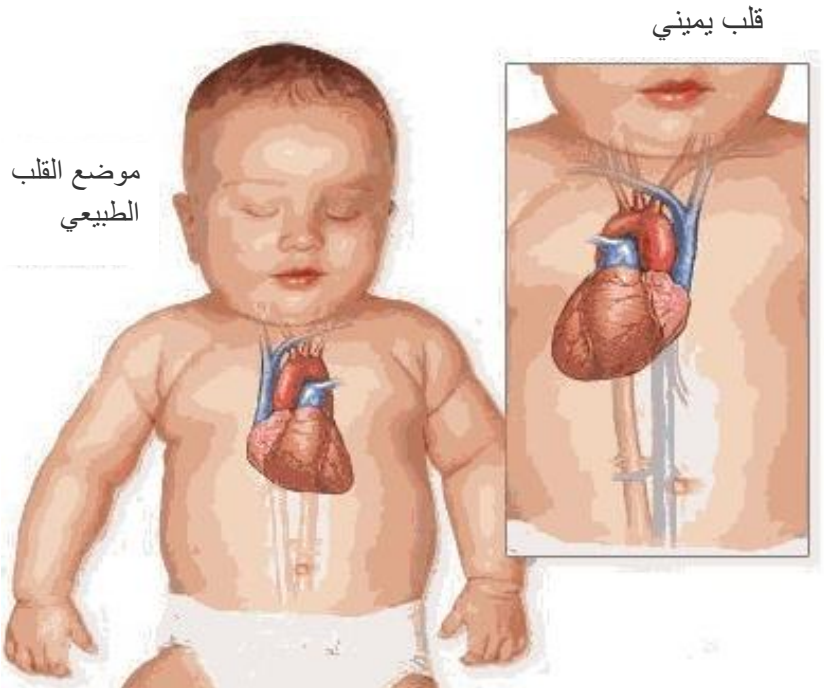



الشكل.1.3 تضيق برزخ الأبهر

## I.4 الإتصال البطيني الشرياني المتنافر

### أ. القلب اليميني

- الوصف:
  - إزاحة القلب إلى الجانب الأيمن من التجويف الصدري
  - لا تغيير تشريحي.
- الأعراض:
  - لا عرضي
- التشوهات الأخرى المرافقة:
  - تثلث الصبغي 13




الشكل (أ)1.4 توضع القلب اليميني

## ب. تبديل موضع الشرايين الكبرى أو الأوعية

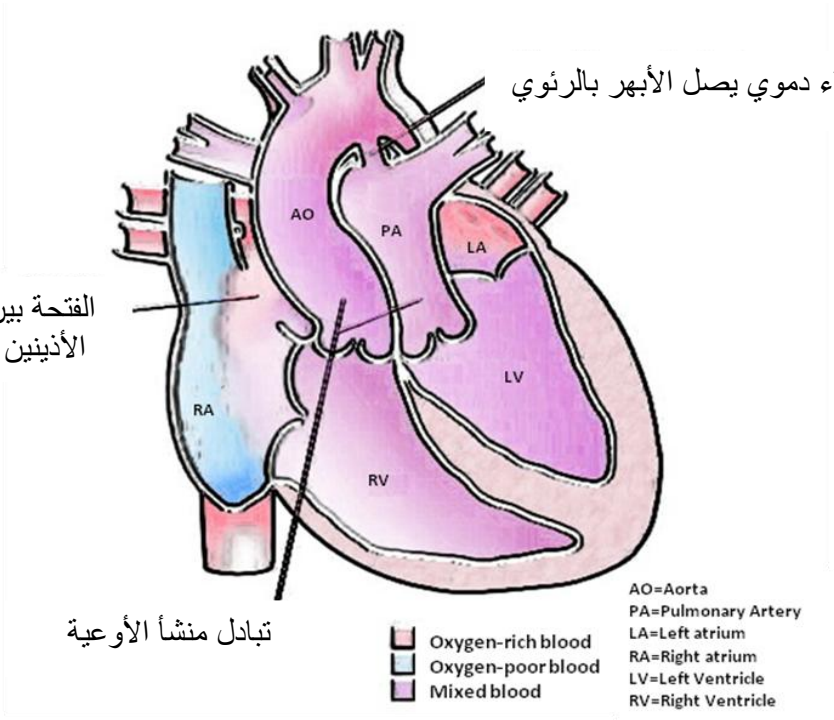
- الوصف: نسبة حدوثها 20-30/100000 ولادة حية، وتشكل 5-7٪ من تشوهات القلب الخلقية مع غلبة الحدوث عند الذكور. حرفياً يعني هذا التشوه أن الأبهر ينشأ من البطين الأيمن والشريان الرئوي من البطين الأيسر. يعود الدم المؤكسج إلى الرئتين والدم غير المشبع إلى جهاز الدوران. تغيير وضع الشرايين الكبرى الكامل هو الأكثر شيوعاً، كما يشار إليه: تغير وضع الشرايين الكبرى اليميني لأن الشريان الأبهري هو الأمامي وإلى اليمين من الشريان الرئوي.

- الأعراض:

  - زرقة واضحة مباشرة بعد الولادة إذا لم يكن هناك خلط كاف بين الدورانين
  - تظهر الزرقة في البداية فقط عند البكاء إذا كان الرضيع يعاني من تغير وضع الشرايين الكبرى مع فتحة كبيرة بين البطينين
  - تتطور علامات قصور القلب الاحتقاني خلال 6 -2 أسابيع
  - عادة ما يكون الإزرقاق بارز والأعراض مماثلة لرباعي فالو إذا كان الرضيع يعاني من تبدل توضع الشرايين الكبيرة مع فتحة بين البطينين وتضيق أو رتق رئوي.

- التشوهات الأخرى المرافقة:

  - غالباً بقاء الثقبة البيضوية
  - فتحة بين البطينين في 40-45٪ من الحالات وحوالي 10٪ من هؤلاء يعانون من عرقلة تدفق مسلك البطين
  - أقل شيوعاً: فتحة بين الأذينين، بقاء القناة الشريانية
  - نادراً تشوهات خارج قلبية (في حوالي 9٪)




الشكل (ب) 1.4 تبديل موضع الشرايين الكبيرة

## I.5 متلازمة عسر تصنع القلب الأيسر (HLHS)

- الوصف: تتميز HLHS بنقص تصنع معظم الأجزاء اليسرى للقلب بما في ذلك:
  - الأبهر
  - الصمام الأبهري
  - البطين الأيسر
  - الصمام التاجي
  - والأذين الأيسر

تمثل نحو 8٪ من جميع تشوهات القلب الخلقية. تنتقل بشكل وراثي مقهور ومعظم المرضى هم من الذكور (67٪). وهي عادة ما تكون قاتلة في الشهر الأول من الحياة إذا لم تعالج.

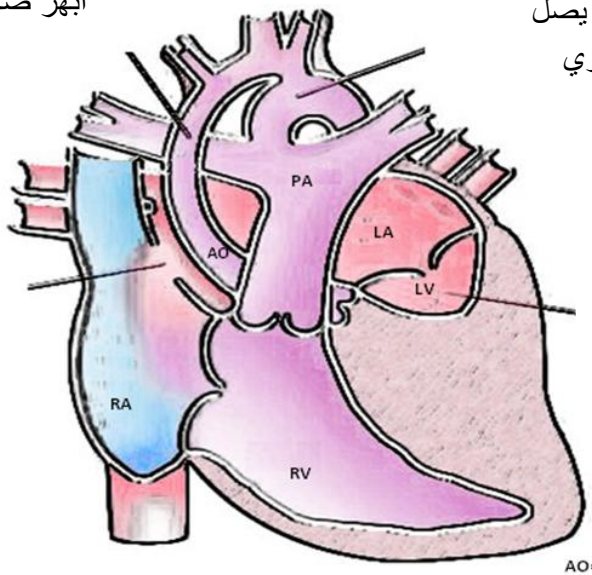
- الأعراض:

  - زرقة في غضون ساعات أو عدة أيام بعد الولادة
  - شحوب، لون رمادي
  - زلة وصعوبة في التنفس
  - ضعف النبض في جميع الأطراف
  - ضغط الدم المنخفض
  - نفخة باهتة، الخبب في فشل القلب
  - الوسن
  - صدمة شديدة قد تؤدي إلى: إحتلاجات، فشل كلوي، فشل الكبد والقلب

- التشوهات الأخرى المرافقة:
قد ترتبط في 10٪ من الحالات مع تشوهات خارج قلبية.

أبهر صغير

وعاء دموي يصل
الأبهر بالرئوي




الفتحة بين
الأذينين

بطين أيسر غير متطور

الدم المؤكسج
الدم ناقص التاكسج
الدم الممزوج

AO=Aorta
PA=Pulmonary Artery
LA=Left atrium
RA=Right atrium
LV=Left Ventricle
RV=Right Ventricle

الشكل 1.5. متلازمة عسر تصنع القلب الأيسر

## I.6 تشوهات الصمام الأبهر والتاجي

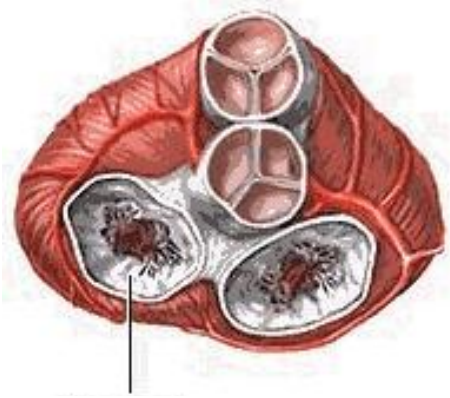
- الوصف: تتميز هذه المجموعة بتضيق أو قصور الصمام الأبهري أو التاجي. وتشمل:
  - تضيق أو رتق الصمام التاجي الخلقي
  - قصور الصمام التاجي الخلقي
  - تضيق أو رتق الصمام الأبهري الخلقي
  - قصور الصمام الأبهري الخلقي

### أ. تضيق أو رتق الصمام التاجي الخلقي

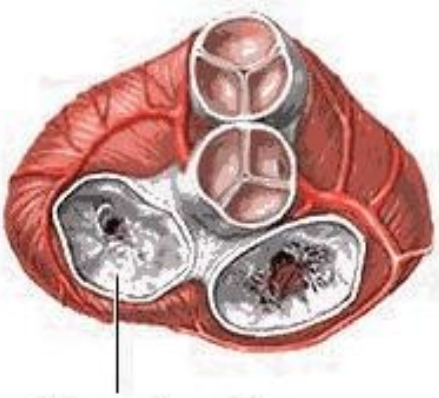
- الوصف: يعرّف رتق التاجي بغياب الاتصال الأذيني البطيني الأيسر. ويتواجد في كثير من الأحيان بالاشتراك مع البطين الأوحد. التضيق التاجي هو طيف مستمر من التشوهات التي تشمل العديد من مكونات الصمام التاجي.

- الأعراض:
  - تعتمد على درجة الإنسداد
  - قد يكون لا عرضي عند الولادة
  - نقص تروية الأطراف بسبب انخفاض إنتاج القلب وفشل القلب الأيمن في حال وجود تضيق شديد

- التشوهات الأخرى المرتبطة برتق التاجي:
  - مخرج مزدوج للبطين الأيمن
  - البطين الأيسر الأوحد مع تبدل موضع الشرايين الكبيرة



الصمام التاجي الطبيعي



تضيق الصمام التاجي

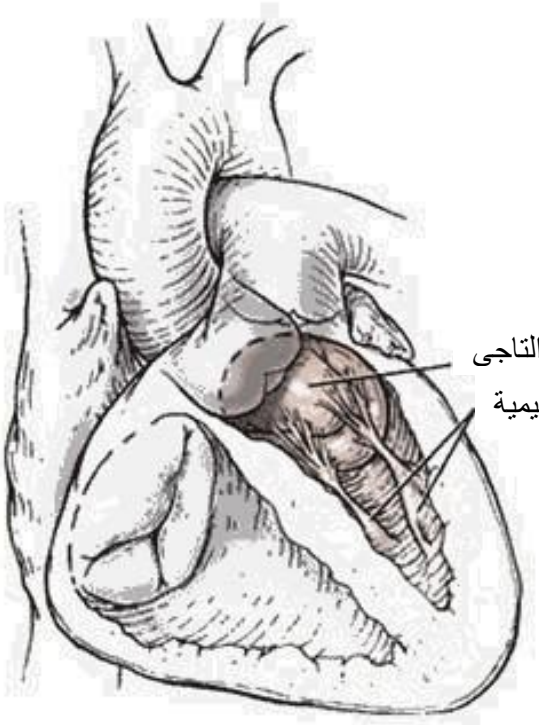
الشكل (أ)1.6 تضيق الصمام التاجي الخلقي

## ب. القصور التاجي الخلقي (MI)

- الوصف: القصور التاجي الخلقي المعزول نادر الحدوث. هو نتيجة لخلل في الصمام يؤدي إلى قلس التاجي (ارتجاع الدم إلى الأذين الأيسر).

- الأعراض:
  - تعتمد على درجة عجز أو قصور الصمام
  - غالباً لاعرضي عند الولادة
  - علامات قصور التاجي تظهر تدريجياً بحيث يتوسع الأذين الأيسر ويتضخم حجم البطين الأيسر.

- التشوهات الأخرى المرافقة:
  - الفتحة بين الأذينين
  - الفتحة بين البطينين
  - تغير موضع الشرايين الكبيرة



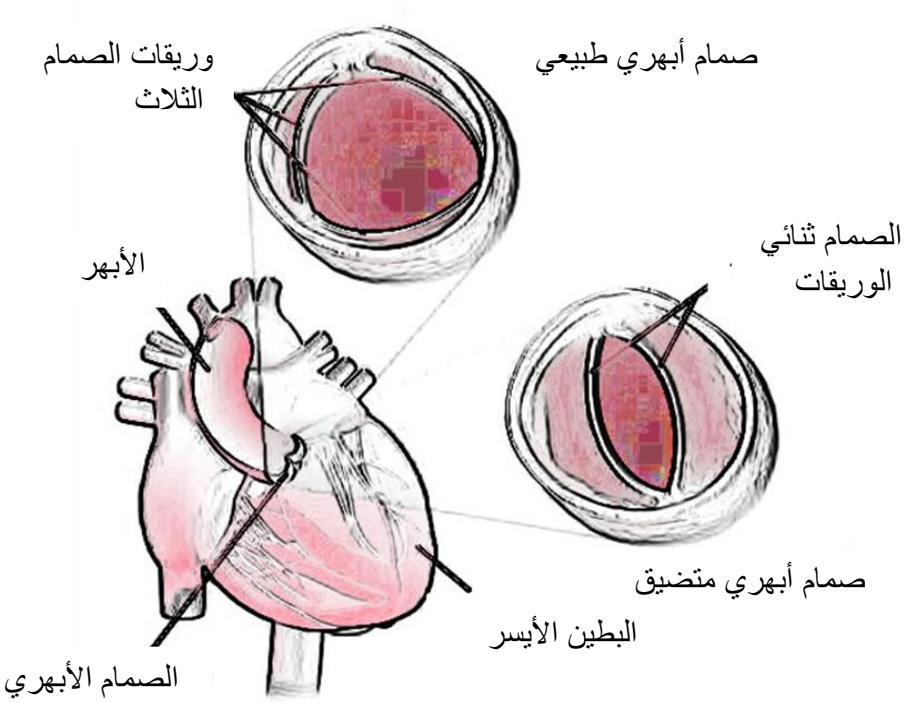

الشكل (ب)1.6 قصور التاجي الخلقي

## ج. تضيق أو رتق الصمام الأبهري الخلقي

- الوصف: ويتميز إما بعدم إكتمال فتح الصمام الأبهري (تضيق) أو غيابه (رتق). هذه التشوهات تعرقل ضخّ الدم من البطين الأيسر. تضيق الأبهر الصمامي يحدث في 3-6٪ من جميع المرضى الذين يعانون من تشوهات القلب والأوعية الدموية الخلقية. شائع لدى الذكور، نسبة الذكور: إناث 4: 1

- الأعراض:
  - قد يكون لا عرضي في حالات التضيق الخفيف
  - عند تضيق الصمام الأبهري الحرج أو الشديد يظهر عند الرضع : تهيج، شحوب، إنخافض الضغط، أو أعراض قصور القلب:
    - زلة تنفسية
    - تسرع التنفس
    - سحب تحت الضلع
    - خراخر منتشرة
    - زرقة ثانوية لعدم تشبع الوريد الرئوي

- التشوهات الأخرى المرافقة:
  - متلازمة تيرنر (XO)
  - تضيق الشريان الأبهري
  - بقاء القناة الشريانية
  - ملاحظة: تضيق الأبهر ما فوق الصمام مرتبطة بمتلازمة وليام

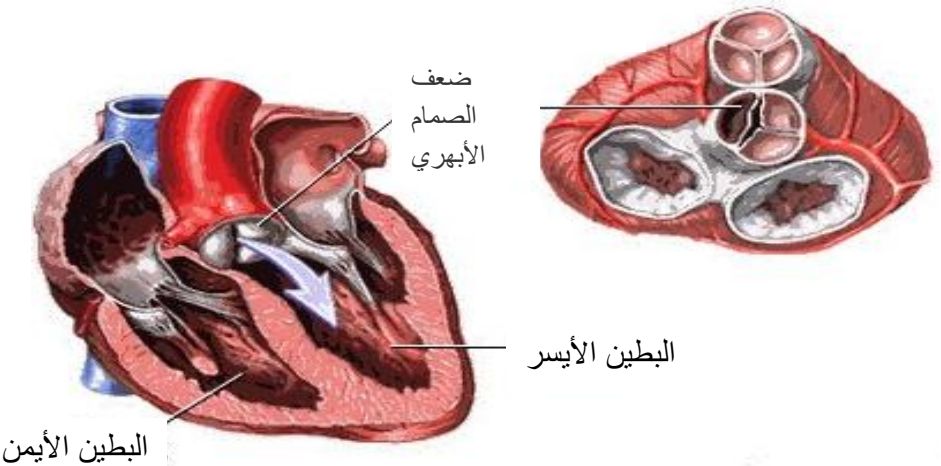



الشكل (ج)1.6 تضيق الأبهر

## د. قصور الصمام الأبهري الخلقي

- الوصف: يتميز بإنغلاق غير كامل للصمام مما يؤدي إلى تدفق الدم إلى الوراء من الشريان الأبهري إلى البطين الأيسر.
- الأعراض:لا عرضي عادة عند الولادة. إذا كان القصور شديد تظهر الأعراض التالية:
  - خمول أوضعف في التغذية
  - النبض القافز
  - زلة تنفسية
  - تسرع النفس
  - عدم انتظام النبض / عدم انتظام ضربات القلب

فشل صمام الشريان الأبهري بالإنغلاق بإحكام
يسبب ارتداد الدم إلى البطين الأيسر




الشكل (د)1.6 قصور الصمام الأبهري الخلقي

## I.7. تشوهات الصمام الرئوي ومثلاث الشرف

- الوصف: مجموعة من التشوهات تتميز بتضيق أو قصور الصمام مثلث الشرف أو الرئوي. وتشمل هذه المجموعة:
  - تضيق أو رتق الصمام الرئوي
  - قصور الصمام الرئوي
  - رتق الصمام مثلث الشرف
  - تشوه إيبشتاين
  - متلازمة نقص تصنع القلب الأيمن.

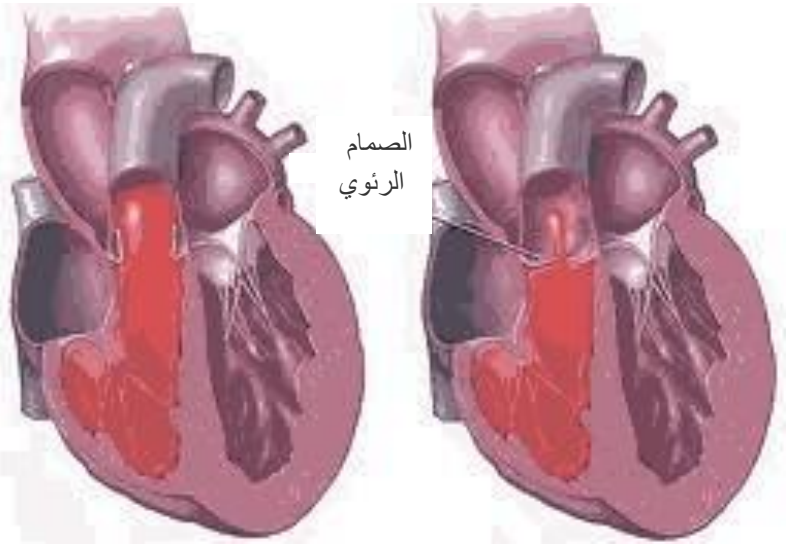
### أ. تضيق الصمام الرئوي

- الوصف: تضيق الصمام الرئوي المعزول مع الحاجز البطيني السليم شائع نسبياً ويشكّل 8-10٪ من كل التشوهات القلبية. يسبب عرقلة بضخّ الدم من البطين الأيمن مما يؤدي إلى زيادة ضغط البطين الأيمن.

- الأعراض:
  - غالباً لا عرضي
  - تعتمد على شدة التضيق
  - زلّة تنفسية معتدلة إلى شديدة مع تعب
  - زرقة إذا كان الشنط من اليسار لليمين وذلك من خلال بقاء الثقبة البيضاوية أو الفتحة بين الأذينين.

- التشوهات الأخرى المرافقة:
  - آفات انسدادية للبطين الأيمن والشريان الرئوي
  - متلازمة نونان.

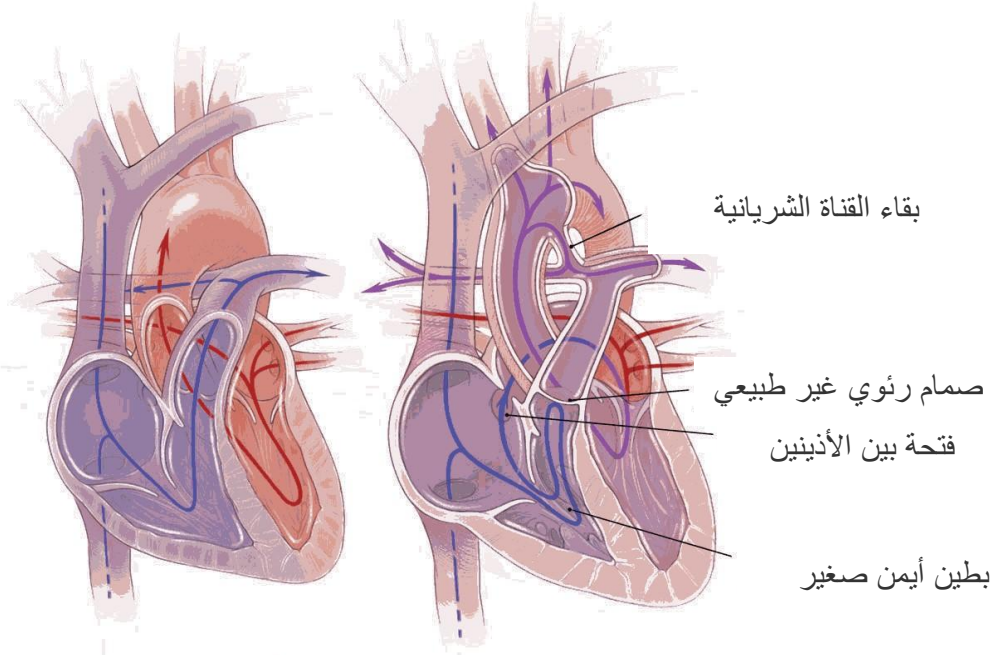
تضيق الصمام الرئوي طبيعياً




الشكل (أ)1.7 تضيق الصمام الرئوي

## ب. رتق الصمام الرئوي

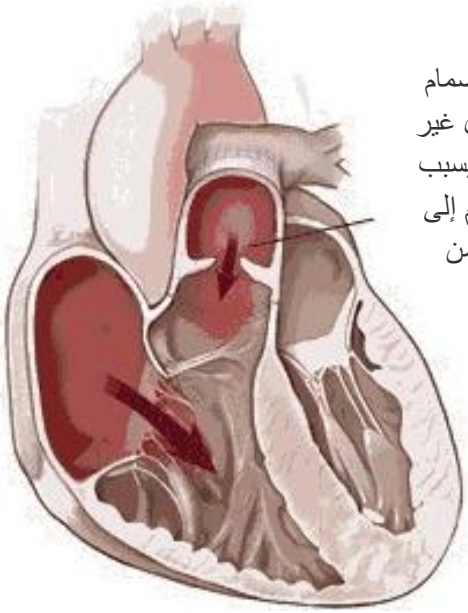
- الوصف: رتق الرئوي مع بقاء الحاجز البطيني سليم من تشوهات القلب الخلقية المزرقة الشائعة. بالتعريف، يكون الصمام الرئوي مختوم أو غيرمفتوح ويتم توفير تدفق الدم الرئوي من خلال القناة الشريانية السالكة.
- الأعراض:
  - زرقة بعد الولادة بساعات قليلة عندما تنغلق القناة الشريانية
  - تسرع النفس مع عدم وجود زلة تنفسية
  - نقص الأكسجة المقاوم لإعطاء الأوكسجين
  - حماض أيضي يعكس تلف الأنسجة ناقصة التأكسج
  - نفخة انقباضية لينة شاملة على الحدود القصية اليسرى السفلية.
- التشوهات الأخرى المرافقة:
  - عيوب الحاجز
  - رتق الصمام مثلث الشرف
  - الرتق القريب للشريان الرئوي
  - التضيق الأبهري
  - شذوذ إيبشتاين للشرف الثلاث




الشكل (ب)1.7 رتق الصمام الرئوي

## ج. قصور الصمام الرئوي الخلقي

- الوصف: يعرف أيضا بقلس الصمام الرئوي أو عجز الرئوي. بحيث لا تنغلق وريقات الصمام الرئوي بإحكام مما يتيح تدفق الدم إلى الوراء، وبالتالي نفخة واضحة.
- الأعراض: لا عرضي أونفخة لينة في القلب.
- التشوهات الأخرى المرافقة:
  - رباعي فالو
  - الفتحة بين الأذينين
  - الفتحة بين البطينين
  - بقاء القناة الشريانية
  - متلازمة نونان



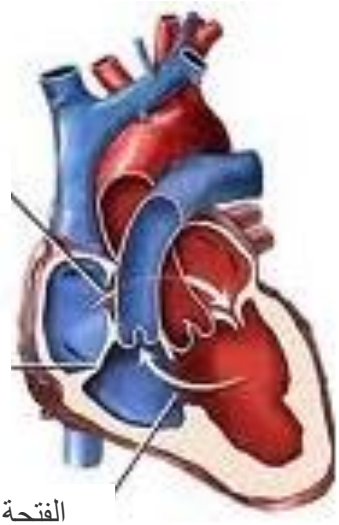

الشكل (ج) 1.7 قصور الصمام الرئوي الخلقي

## د. رتق الصمام مثلث الشرف الخلقي / متلازمة نقص تصنع القلب الأيمن

- الوصف: يعرف رتق الصمام مثلث الشرف بعدم تخلق أوغياب كامل للصمام مع عدم وجود اتصال بين الأذين والبطين الأيمن. مما يؤدي إلى عدم تطور البطين أوعدم تصنّع البطين الأيمن.

- الأعراض:
  - تعتمد على تدفق الدم في الرئوي
  - زرقة واضحة في اليوم الأول من الحياة إذا انخفض تدفق الدم في الرئوي
  - أعراض قصور القلب المتصلة بزيادة تدفق الدم الرئوي
  - نفخة قلبية إذاً ما ترافقت مع تشوهات أخرى.

- التشوهات الأخرى المرافقة:
  - TGA-D تبديل توضع الشرايين الكبيرة اليمنى،
  - الفتحة بين الأذينين (ASD)
  - الفتحة بين البطينين (VSD)
  - بقاء القناة الشريانية (PDA)
  - تبديل أو سوء توضع الشرايين الكبيرة اليسرى.

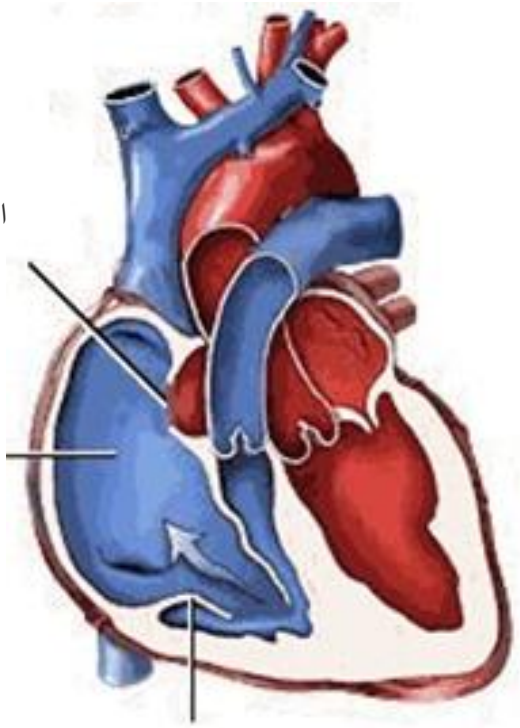



الرقم (د1) 1.7 رتق الصمام مثلث الشرف الخلقي

الشكل (د2) 1.7 متلازمة عسر تصنع القلب الأيمن

## ه. شذوذ إيبشتاين

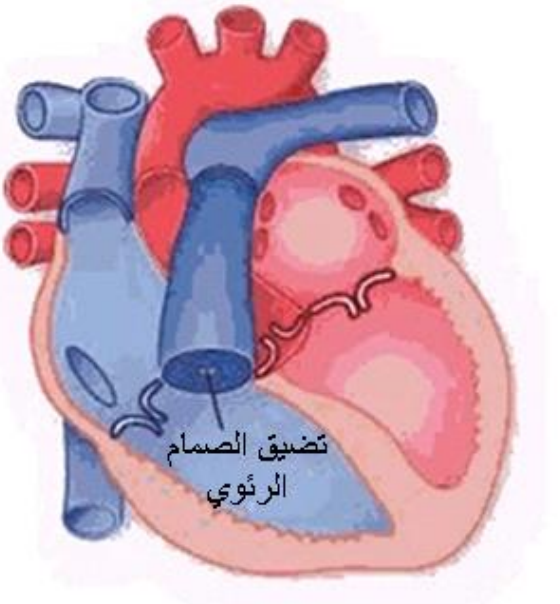
- الوصف: ينسدل الصمام مثلث الشرف في شذوذ إيبشتاين للاسفل إلى البطين الأيمن مع زيادة وريقاته مما يشكل تأذّن جزء من البطين الأيمن الذي هو مستمر مع الأذين الأيمن. يحدث في حوالي 0.5٪ من المرضى الذين يعانون من تشوهات في القلب.
- الأعراض:
  - قد يكون لاعرضي عند الولادة إذا كان التشوه معتدل
  - قد تظهر علامات قصور القلب الاحتقاني الحاد مع زرقة في الحالات الشديدة
  - نفخة قلس مثلث الشرف الشاملة للإنقباض
  - الخبب في فشل القلب
- التشوهات الأخرى المرافقة:
  - الإتصال البيني بين الأذينين
  - الفتحة بين البطينين
  - تضيق أو رتق الرئوي




الرقم (ه) 1.7 تشوه إيبشتاين

## I.8. تضيق الصمام الرئوي الخلقي

يرجى مراجعة القسم (أ)I.7 لمزيد من المعلومات عن الأعراض، الوصف والتشوهات المرتبطة بها.

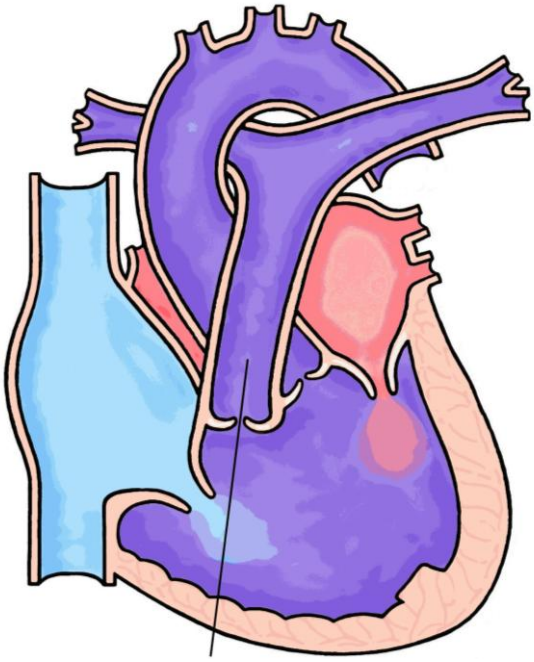



الشكل 1.8 تضيق الصمام الرئوي

## I.9 بطين وحيد

- الوصف: هوعبارة عن خلل نادر، حيث يتلقى بطين واحد الصمامين الأذيني البطيني. يحدث في كثير من الأحيان كجزء من تشوهات القلب والأوعية الدموية المعقدة. فيزيولوجيا البطين الوحيد تضم مجموعة متنوعة من الآفات التشريحية، كرتق الصمام الأذيني البطيني حيث يتم خلط كامل للعود الوريدي الجهازي والرئوي. ويتم تقسيم الناتج البطيني بين الأوعية الرئوية والجهازية.

- الأعراض:
  - علامات الصدمة في الأسبوع الأول من الحياة (انظر HLHS)
  - حماض
  - فشل تحدي فرط التأكسج: أي زيادة في PaO2> 150 على 100٪ أوكسجين.



تعتمد الفيزيولوجيا على درجة التضيق الرئوي
والذي يحدد كمية تدفق الدم عبرالرئوي

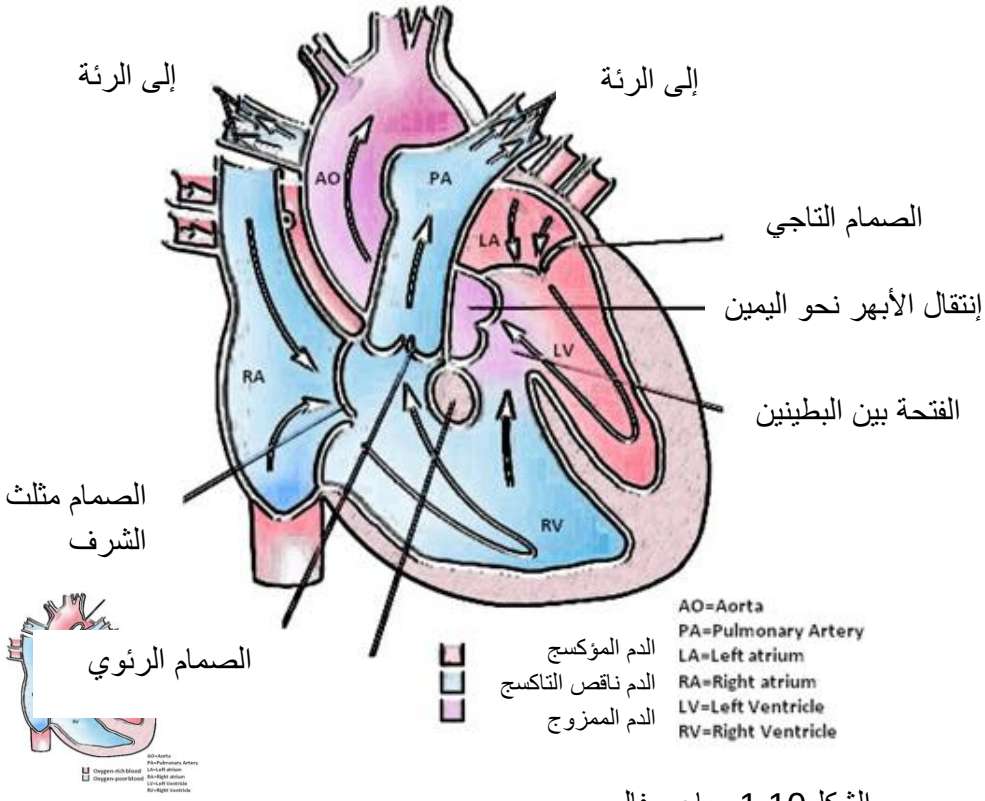
الشكل 1.9 البطين الوحيد

## I.10 رباعي فالو (TOF)

- الوصف: ويعتبر رباعي فالو من أفات القلب المزرقة الأكثر شيوعاً: وهو يتضمن ثلاثة أشكال:
  - شكل كلاسيكي من رباعي فالو
  - رباعي فالو مع رتق رئوي
  - رباعي فالو مع صمام رئوي غائب

رباعي فالو الكلاسيكي يتكون من أربعة عيوب:
- فتحة بين البطينين (VSD)
- تضيق الصمام الرئوي (PS)
- تراكب الأبهر (نزوح الشريان الأبهري إلى اليمين)
- تضخم البطين الأيمن

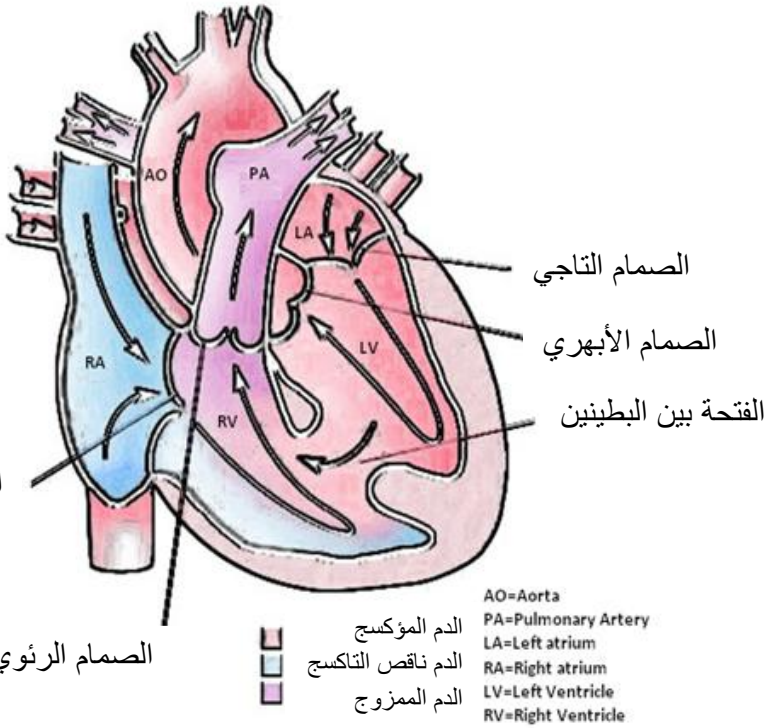
- الأعراض:
  - خطورته تعتمد على درجة التضيق الرئوي
  - زرقة عند الولادة أو تظهر تدريجيا
  - زلة تنفسية مع الأكل
  - ضعف في النمو
  - نوبات مفاجئة، قد تكون قاتلة مع زرقة شديدة بسبب انخفاض تدفق الدم الرئوي
  - نفخة إنقباضية قاسية على الحدود القصية اليسرى العليا مع صوت ثاني وحيد.




الشكل1.10 رباعي فالو

## I.11 الفتحة بين البطينين (VSD)

- الوصف: VSD هي الخلل الأكثر شيوعا في القلب إذ يشكل 20٪ من جميع أمراض القلب الخلقية. وتتميز بوجود فتحة أو أكثر في الحاجز البطيني مما يؤدي إلى تحول الدم بين البطينين عادة من اليسارالى اليمين. بسبب التحول المفرط قد تؤدي الفتحة الكبيرة إلى فشل القلب الاحتقاني.
- الأعراض: الخطورة تعتمد على حجم الخلل.
  - تسرع النفس مع زيادة المجهود التنفسي
  - التعرق المفرط
  - التعب أو الزلة التنفسية مع الأكل وضعف النمو.
  - عند الفحص: نفخة عالية قاسية شاملة للإنقباض في أدنى الحدود القصية اليسرى، وترتبط في بعض الأحيان مع رعشة
  - إلتهابات الجهاز التنفسي التي تسبق غالباً علامات القصور
- التشوهات الأخرى المرافقة:
  - شذوذ الصبغيات
  - تثلث الصبغي 21، 18 و13




الشكل 1.11 الفتحة بين البطينين

## الفصل الثاني: الشفة المشقوقة والحنك المشقوق

في هذا المقطع:

II . مقدمة
II.1 . الشفة المشقوقة
II.2 . الحنك المشقوق

## II. **مقدمة** [1, 6]

- الشفة المشقوقة و / أو الحنك المشقوق من تشوهات الفم والوجه التي تحدث خلال الفترة الجنينية مؤديةً إلى شق جزئي أو كامل في الشفة وحدها (وتسمى الشفة المشقوقة المعزولة) أو في الحنك وحده (وتسمى الحنك المشقوق المعزول) أو في كلا الشفة والحنك.

- هذه التشوهات شائعة نسبيا تتراوح من 0.3 لكل 1000 مولود حي في السكان الأمريكيين الأفارقة إلى 3.6 لكل 1000 مولود حي في سكان أمريكا الشمالية الأصليين.

- إذا لم تعالج جراحيا، هذه التشوهات تثير مشاكل خطيرة فيما يتعلق بالتغذية، الجهاز التنفسي، التهابات الأذن الوسطى، الكلام والتنشئة الاجتماعية.

- ترتبط عادة الشفة المشقوقة و / أو الحنك المشقوق مع العديد من المتلازمات التي تسببها شذوذ الصبغيات.

- ويمكن للفحص السريري البسيط عند الولادة تشخيص هذه التشوهات.

## II.1 الشفة المشقوقة

- الوصف: الشفة المشقوقة عبارة عن وجود شقّ واحد أو شقّين عموديين في الشفة العليا، وإذا كان شديد يمكن أن يمتد الشق إلى الجزء السفلي من الأنف أو اللثة العليا. يمكن أن تكون الشفة المشقوقة من جانب واحد (أحادية الجانب) أو من الجانبين (ثنائية الجانب) ناتجة عن فشل إندماج الفك العلوي بوسط الأنف (تشكيل الحنك الابتدائي).

- الأعراض: تلاحظ الشفة المشقوقة عند الولادة بوجود ثلم أو فجوة في الشفة العليا من جانب واحد أو كلا الجانبين حتى لو كان يمتد إلى خط اللثة.

الشكل (أ) 2.1 [6] الشفة المشقوقة أحادية الجانب

الشكل (ب)2.1 [6] الشفة المشقوقة ثنائية الجانب

## II.2 الحنك المشقوق

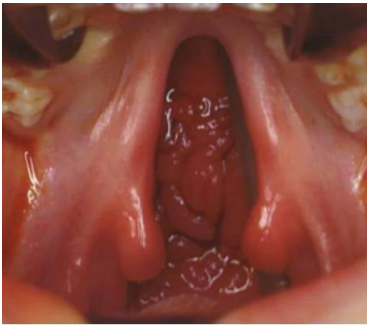
- الوصف: الحنك المشقوق هو تشوه خلقي يمكن علاجه بحيث لا يتطور سقف الفم (الحنك) عند الطفل بشكل طبيعي خلال فترة الحمل، مما يترك فجوة (شق) قد تمتد حتّى تجويف الأنف. الحنك المشقوق قد يشمل أي جزء من الحنك، بما في ذلك الجزء الأمامي من سقف الفم (الحنك الصلب) أو الكتلة الصغيرة من الأنسجة التي تتدلى من الحنك الرخو (اللهاة).

- الأعراض: لا تظهر أية أعراض عند الولادة. ومع ذلك، يمكن أن تلاحظ عند وجود مشاكل في التغذية تتمثل عادة بعدم القدرة على الإمتصاص والبلع.

- الوسائل التشخيصية / الإختبارات الواجب إجراءها:
  - فحص الفم عند الولادة (على الرغم من أنّ التصوير بالموجات فوق الصوتية عالية الدقة قد تكشف وجود الشفة المشقوقة و / أو الحنك المشقوق في وقت مبكر من الحمل إعتباراً من 14 إلى 16 أسبوع)
  - الفحص السريري الشامل لاستبعاد أي خلل أو تشوهات أخرى مرافقة.
  - مسح القلب والبطن بالموجات فوق الصوتية لإستبعاد التشوهات المرتبطة بها.
  - تحليل الصبغيات في الدم المحيطي.

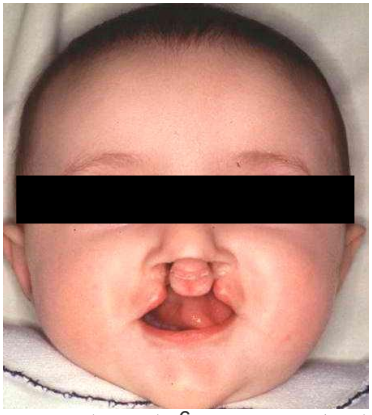
  * إجراء إستشارة وراثية إذا كان الأمر متاح لتحديد ما إذا كان الشق معزول أو جزء من متلازمة.

- تشوهات أخرى قد تكون مرافقة:
  - التشوهات الخلقية في القلب
  - الشذوذ الكلوي
  - التشوهات الصبغية



الشكل (أ)2.2 [6] الحنك المشقوق

الشكل (ب) 2.2 [6] الشفة المشقوقة أحادية الجانب والحنك المشقوق



الشكل (ج) 2.2 [6] الشفة المشقوقة ثنائية الجانب والحنك المشقوق.

## الفصل الثالث: شذوذ الصبغيات

في هذا المقطع:

III . مقدمة
III.1 . متلازمة داون
III.2 . متلازمة إدوارد
III.3 . متلازمة باتو

## III مقدمة 2, 7-12

- الشذوذ الصبغية تحدث من أخطاء في عدد أو بنية (أي إعادة ترتيب) الصبغيات ومعظمها خلال تشكل البويضة أو الحيوان المنوي.
- يمكن لهذه الأخطاء أن تؤدي إلى أنواع مختلفة من التشوهات الخلقية التي تؤثر بشكل عام على العديد من أجهزة الجسم مما يسهّل كشفها.
- العديد من شذوذ الصبغيات مثل تثلث الصيغة الصبغية (ثلاث مجموعات من الصبغي 23 ) تُجهض في الأشهر الثلاثة الأولى من الحمل.
- يولد حوالي 1 من 150 طفل مع شذوذ الصبغيات.
- يعاني الرضع المولودين مع هذه التشوهات من التخلف العقلي و / أو تأخّر النمو الجسدي.
- شذوذ الكروموسومات الأكثر شيوعا تشمل تثلث الصبغي 21 و 18 و 13.
- عمر الأم المتقدم يزيد من خطر شذوذ الصبغيات.

## III.1 متلازمة داون (تثلث الصبغي 21)

- الوصف: متلازمة داون عبارة عن خلل في الصبغيات تتميز بوجود نسخة اضافية ثالثة من الصبغي 21 (بدلا من اثنين). يمكن للنسخة الإضافية أن تكون حرّة، أو مركّبة على صبغيات أخرى، غالباً الصبغي 14. هذه المتلازمة تحدث في 660 /1 مولود. ويرتبط تثلث الصبغي 21 مع سن الأم المتقدم (≤ 35 عاما).

- قد تشمل الأعراض:
  - الطفل الرخو
  - تسطح المظهر الجانبي للوجه (خاصة تسطح جسر الأنف)
  - عيون متباعدة ومائلة للأعلى
  - تسطح القذال، صغر الرأس، والجلد الزائد حول الجانب الخلفي من الرقبة
  - قد تظهربقع بروشفيلد أو حافة الفرشاة (بقع رمادية إلى بيضاء تشبه حبات من الملح حول المحيط الخارجي للقزحية).
  - غالبا ما يبقى الفم مفتوحاً بسبب كبر، بروز، وتثلّم اللسان،الذي يفتقر الى الشق المركزي
  - اذان صغيرة و مستديرة
  - أيدي وأصابع قصيرة
  - فجوة واسعة بين أصبع القدم الأول والثاني.

- الوسائل التشخيصية / الإختبارات الواجب إجراءها:
  - تحليل صبغي للدم المحيطي (في حال لم يتم التشخيص قبل الولادة)
  - تصوير القلب والبطن بالموجات فوق الصوتية

- التشوهات الأخرى المرافقة:
التشوهات القلبية (عيوب الوسادة الشغافية، الفتحة بين الأذينين، القناة الشريانية، الفتحة بين البطينين، رباعي فالو).

الشكل (أ) 3.1 [11] متلازمة داون (T21)

الشكل (ب) 3.1 [11] متلازمة داون (T21)

الشكل (ج) 3.1 [11] متلازمة داون (T21)

## III.2 متلازمة إدوارد (تثلث الصبغي 18)

- الوصف: تثلث الصبغي 18، وتسمى أيضا متلازمة إدوارد، هي خلل في الصبغيات تتميز بوجود نسخة اضافية ثالثة من الصبغي 18. يمكن للنسخة الإضافية أن تكون حرّة، أو مركّبة على صبغيات أخرى. تحدث في ما يقرب من 1 في 6،000. وتترافق مع ارتفاع معدل الوفيات في الرحم أو في فترة ما بعد الولادة.

- الأعراض:

  - تأخرشديد في النمو والتطورالحسّي الحركي
  - صغر المقلة
  - انخفاض الوزن عند الولادة
  - انخفاض مستوى الآذان
  - تشوه الجمجمة و قصرالأصابع
  - صغر الفك والفم (فك صغير)
  - القبضات المشدودة مع أصابع متداخلة،وإنحراف الأصابع
  - أسفل القدم على شكل الكرسي الهزاز
  - ارتفاق الأصابع
  - تبعيد محدود للورك
  - وجود تشوهات خلقية أخرى

- الوسائل التشخيصية / الإختبارات الواجب إجراءها:

  - تحليل صبغي للدم المحيطي (في حال لم يتم التشخيص قبل الولادة)
  - تصوير القلب والبطن بالموجات فوق الصوتية
  - رنين مغناطيسي / تصوير مقطعي للدماغ

- التشوهات الأخرى المرافقة:

- تشوهات في القلب
- تشوهات في الكلى
- تشوهات في الجهاز العصبي

الشكل (أ) 3.2 [11] قبضة اليد المشدودة مع انحراف وتداخل الأصابع

الشكل (ب) 3.2 [11] متلازمة ادوارد (T18) (انخفاض مستوى الأذنين)

الشكل (ج) 3.2 [11] أسفل القدم على شكل الكرسي الهزاز في T18

الشكل (د) 3.2 [11] ارتفاق الأصابع في T18

## III.3 متلازمة باتو (تثلث الصبغي 13)

- الوصف: متلازمة باتو (أو تثلث الصبغي 13) هو اضطراب خلقي يرتبط بوجود نسخة إضافية من الصبغي 13. نسبة انتشاره ما يقارب 1 في 10،000 . تترافق مع ارتفاع معدل الوفيات في الرحم أو في فترة ما بعد الولادة.

- الأعراض:
  - عجز عقلي وحركي
  - عنش؛( كثرة الأصابع)
  - صغر الرأس
  - عيوب في هيكلية العين
  - الحنك المشقوق
  - قيلة سحائية نخاعية (وجود خلل في العمود الفقري)
  - قيلة سرية (خلل في البطن)
  - أعضاء تناسلية غير طبيعية
  - عدم تنسج جلدي (جزء مفقود من الجلد / الشعر)
  - بروز الكعب
  - تشوه في القدم يعرف باسم "قدم كرسي الهزاز"
  - وجود تشوهات خلقية أخرى

- الوسائل التشخيصية / الإختبارات الواجب إجراءها:
  - تحليل صبغي للدم المحيطي (في حال لم يتم التشخيص قبل الولادة)
  - تصوير القلب والبطن بالموجات فوق الصوتية
  - رنين مغناطيسي / تصوير مقطعي للدماغ

- التشوهات الأخرى المرافقة:
  - تشوهات في القلب
  - تشوهات في الكلى
  - تشوهات في الجهاز العصبي

الشكل 3.3 [12] تثلث الصبغي مع الشفة / الحنك المشقوق

## الفصل الرابع: التشوهات الخلقية للعظام والعضلات

في هذا المقطع:


IV . المقدمة

IV.1 . خلل تنسج الورك الولادي، غير المحدد

IV.2 . فتق الحجاب الحاجز

IV.3 . انشقاق البطن الخلقي

IV.4 . قيلة سرية

IV.5 . العنش؛ كثرة الأصابع

IV.6 . ارتفاق الأصابع

IV.7 . القدم الحنفاء

IV.8 . عيوب الحد من الأطراف

## IV المقدمة 11, 13-40

- التشوهات الخلقية العضلية الهيكلية تشمل عيوب في العمود الفقري، الأطراف والحوض، بالإضافة إلى العيوب العضلية مثل فتق الحجاب الحاجز وعيوب جدار البطن (انشقاق البطن الخلقي، قيلة سرية، تشوه برون بيلي وغيره).
- معظم تشوهات العضلات والعظام تكون واضحة عند الولادة باستثناء خلل تنسج الورك الولادي.
- ينبغي أن تدفع التشوهات العظمية الطبيب للكشف عن التشوهات الرئيسية الأخرى المرتبطة بها وخاصة الأمراض العصبية والعضلية.
- بالإضافة إلى ذلك، يجب إجراء النمط النووي في حالة وجود تشوه في جدار البطن وبالأخص قيلة سرية.

## IV.1 خلل تنسج الورك الولادي، غير المحدد

- التعريف: الوصف: حالة من التطور الشاذ في الورك، ويظهر إما عند الولادة أو بعد فترة وجيزة، مما يؤدي إلى عدم إستقرار مفصل الورك والتفكك المحتمل لعظم الفخذ من المقبس في الحوض. يولد طفل من كل 1،000 طفل مع خلع الورك.

- الأعراض: ويمكن أن تشمل ما يلي:
  - إختلاف موضع الساق (غير متناسقة)
  - نقص الحركة في الجهة المصابة
  - قصر الساق في الجانب المتضرر
  - طيات غير متكافئة للفخذ

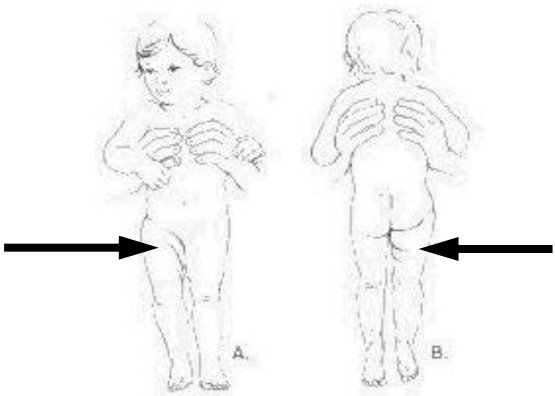
- أدوات تشخيص / الاختبارات الواجب إجراءها:
  - الفحص السريري من خلال ثلاث طرق

- مناورة أورتولاني:
  - تجرى في الأشهر الثلاث الأولى
  - توضع السبابة مع الأصابع وحشياً فوق المدور الكبير مع بقاء الإبهام على حافة الفخذ الداخلية بالقرب من طيات الفخذ.
  - يتم تطبيق قوة للأعلى بشكل لطيف مع تبعيد الورك (تنتقل الساقين بعيدا).
  - سماع "طقة" يدل أنّ اختبار أورتولاني إيجابي وأن الورك المخلوع ردّ إلى الحق العظمي.

- مناورة بارلو:
  - تجرى في الأشهر الثلاث الأولى
  - وتطبق بنفس أسلوب أورتولاني لكن تطبق قوة للأسفل مع تقريب الورك.

- مناورة غاليازي :
  - تدعى علامة أليس

- يتم تنفيذها من خلال عطف الوركين والركبتين أثناء الإستلقاء
- إن عدم المساواة في ذروة الركبتين هي علامة ايجابية لغاليازي
- التصويربالموجات فوق الصوتية للورك في عمرأربعة أشهر أو أقل
- الأشعة السينية لمفصل الورك فوق عمر الأربعة أشهر.




الشكل (أ) 4.1 خلل تنسج الورك الولادي

الشكل (ب) 4.1 [13] مناورة بارلو (A)
و مناورة اورتولاني (B)

## IV.2 فتق الحجاب الحاجز

- الوصف: تشوه خلقي بحيث يتواجد فوهة في عضلة الحجاب الحاجزمما يسمح لأجزاء من أعضاء البطن (مثل المعدة والأمعاء الدقيقة والطحال وجزء من الكبد، والكلى) بالإنتقال إلى منطقة الصدر. أكثر شيوعاً في عضلة الحجاب الحاجز اليسرى، ولكن يمكن أن يحدث أيضا في عضلة الحجاب الحاجز اليمنى. ويظهر فتق الحجاب الحاجز الخلقي في 1 من 2200 الى 5000 ولادة حية.

- الأعراض:

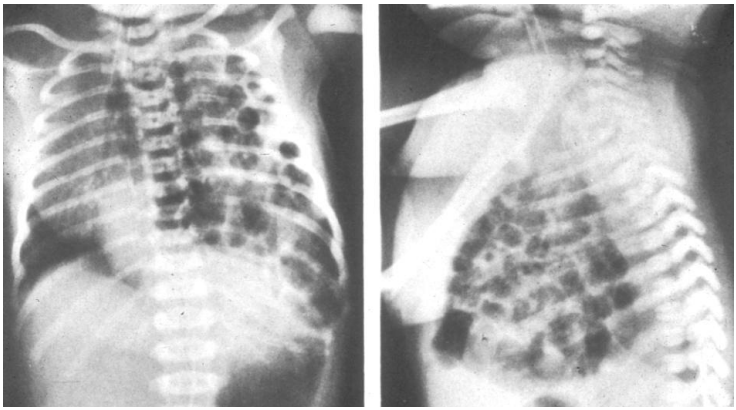
  - تعتمد على حجم الخلل
  - صعوبة حادة في التنفس تظهر مباشرةً بعد ولادة الطفل
  - لون الجلد المزرق بسبب نقص الأوكسجين (الزرقة)
  - التنفس السريع (تسرع النفس)
  - تسارع معدل ضربات القلب (عدم انتظام دقات القلب)

- التشخيص:

  - الفحص السريري قد يظهر حركات غير منتظمة في الصدر، و غياب أصوات التنفس على الجانب المصاب، سماع أصوات الأمعاء في الصدر,وتبدو البطن أقل إمتلاءً بالجس أثناء الفحص .
  - الموجات فوق الصوتية للجنين التي قد تظهر محتويات البطن في تجويف الصدر.
  - أشعة الصدر السينية التي قد تظهر أعضاء البطن في تجويف الصدر.

- التشوهات المرافقة: يترافق هذا التشوه مع تشوهات أخرى في حوالي 50 في المئة من الاطفال ومنها في:

- الجهاز العصبي المركزي (عيوب الأنبوب العصبي)
- القلب والأوعية الدموية (فتحة بين البطينين، البطين الأوحد (نقص تنسج قلب)، انسداد قوس الشريان الأبهري، ورباعية فالو)
- الهيكل العظمي
- الجهاز الهضمي
- الجهاز التناسلي
- التشوهات الصبغية.



الشكل 4.2 [40] فتق الحجاب الحاجز بالأشعة السينية

## IV.3 انشقاق البطن الخلقي

- الوصف: عيب خلقي ناجم عن فشل إنغلاق جدار البطن الأمامي مما يسبب نتوء جزء من الأمعاء من خلال ثقب صغير في الجدار بجانب الحبل السري (الصورة 4.3). يمكن لهذا التشوه أن يكون صغيراً أو كبيراً مع نتوء الأجهزة الأخرى مثل الكبد. الإنشقاق هو نوع من فتق يسمى أيضا الإنشقاق حول السرة، الإنشقاق البطني، أو الإنشقاق المعوي. ويقدر معدل الإصابة به ب 1 من كل 2500 طفل كل عام.

- الأعراض:
  - كتلة في البطن
  - نتوء الأمعاء من خلال جدار البطن بالقرب من الحبل السري
  - مشاكل في حركة وإمتصاص الأمعاء كونها غير محمية ومعرضة للتخريش بالسائل الأمنيوني الذي يحيط بالجنين

- التشخيص:
  - الفحص السريري للرضيع
  - الموجات فوق الصوتية قبل الولادة بالكشف عن علامات لدى الحامل مثل موه السلى (فرط السائل الذي يحيط بالجنين)

- التشوهات المرافقة:

تشوهات المعدة والأمعاء الأخرى مثل رتق الأمعاء، التضيق، وسوء الدوران.

الشكل 4.3 [40] انشقاق البطن الخلقي

## IV.4 القيلة السرية

- الوصف: نوع محدد من خلل جدار البطن بحيث تبرز بعض الأعضاء من خلال عضلات البطن في المنطقة المحيطة بالحبل السري. قد يكون التشوه بسيط بحيث لا يتضم سوى جزء صغير من الأمعاء، أو شديد مع معظم أعضاء البطن، مثل الامعاء والكبد والطحال، خارج الجسم. نسبة حدوثه 1 من أصل 5000 مولود. وعادة ما يحدث عند المواليد في تمام الحمل ، وفي الذكورأكثر من الإناث.

- الأعراض: ويمكن رؤية القيلة بوضوح عند الولادة، وذلك لأن محتويات البطن تنتؤ من خلال منطقة السرة (الصورة 4.4)

- التشخيص:

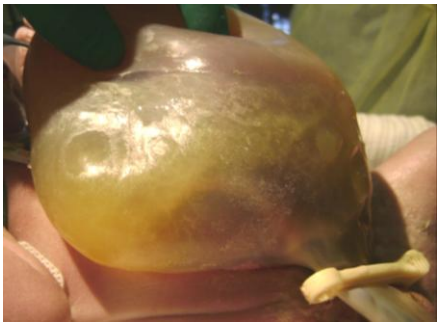
  - التشخيص ممكن بواسطة الموجات فوق الصوتية قبل الولادة
  - وبخلاف ذلك، الفحص السريري عند الولادة كاف لإجراء التشخيص
  - وينصح في كثير من الأحيان بإجراء بزل للسلى أو غيرها من الوسائل لفحص النمط النووي للجنين وذلك لاستبعاد شذوذ الصبغيات المرتبطة بها
  - تؤخذ عادة صورشعاعية للقلب, الرئتين والحجاب الحاجز بمجرد استقرار حالة الرضيع بعد الولادة للتأكد من عدم وجود تشوهات خلقية أخرى مرتبطة.

- التشوهات المرافقة

  - تترافق القيلة السرية مع تشوهات خلقية أخرى عند ما يقرب من 50 - 75٪ من الأطفال
  - 20 - 35٪ لديهم تشوهات في الصبغيات، والأكثر شيوعا تثلث الصبغي 13 و 18
  - 25 - 40٪ يعانون من عيوب خلقية أخرى مثل عيوب القلب (رباعي فالو)، عدم تكون الشرج ، عيوب الأنبوب العصبي، فتق

الحجاب الحاجز، تشوهات الجهاز البولي والهيكل العظمي، متلازمة بيكويث-فيدمان، مع اللسان المتضخم، العملقة، تضخم الأعضاء الداخلية، خماسية كانتريل، تشوهات في الصدر ومنطقة البطن.

الشكل (أ)4.4 [11] قيلة سرية



الشكل (ب)4.4 [11] قيلة سرية

## IV.5 العنش؛ كثرة الأصابع

- التعريف: عنش؛ كثرة الأصابع هي تشوه طفيف يتميز بوجود أصبع،إبهام, أو إصبع قدم زائد (بما في ذلك ملحق إبهام القدم). يمكن أن يحدث أيضا مع تشوه الإبهام ثلاثي السلاميات.

- التشخيص:
  - الموجات فوق الصوتية الجنين
  - فحص سريري عند الولادة
  - الأشعة السينية

- التشوهات المرافقة:

عنش؛ كثرة الأصابع هي غالباً عيوب عائلية معزولة ، ولكن يمكن أن تترافق مع أعراض كثيرة منها: متلازمة الطرف الثفني، متلازمة وحمة الخلية، ومتلازمة باريه- بيدل، متلازمة بيمون، انعدام الأصابع، خلل تنسج الأدمة ، الشفة المشقوقة / متلازمة الحنك، متلازمة فان إليس كريفيلد ، متلازمة ميكل جروبر، متلازمة ماك كوشيك كوفمان، متلازمة موهر، متلازمة الفم والوجه و الأصبع ، متلازمة باليستر هول ، متلازمة روبنشتاين- تيبي ، قصر الضلع والعنش، وتكوين فاتر.

الشكل (ا)4.5 [11] العنش؛ كثرة الأصابع

الشكل (ب)4.5 [11] العنش؛ كثرة الأصابع

## IV.6 ارتفاق الأصابع

- التعريف:

  - ارتفاق الأصابع هو تشوه صغير في الأصابع يتضمن تكفف أو إلتصاق أصابع اليد أو القدم. وينجم عن فشل في التفرّق بحيث لا تنفصل الأصابع.
  - هذا الفصل عادة ما يحدث خلال الأسبوعين السادس والثامن من التطور الجنيني.
  - يمكن تصنيف ارتفاق الأصابع بأنه بسيط إّذا كان ينطوي على الأنسجة الرخوة فقط ومعقد إذا كان يشمل العظام أو الأظافر من الأصابع المجاورة. يمكن للإنصهارأن يكون كامل (مع التحام العظام) أو غير كامل (بدون التحام العظام).

  - التصنيفات تشمل:

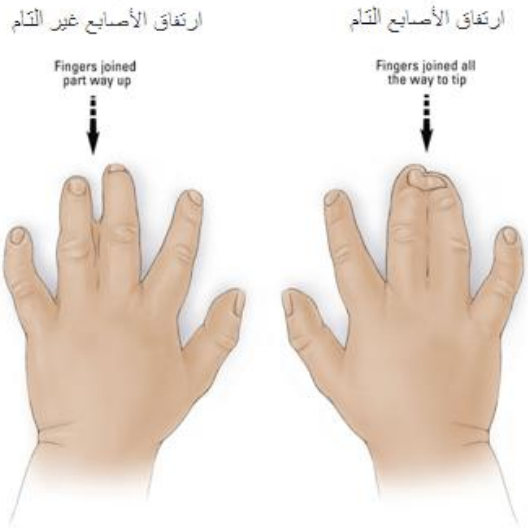
    - تكفف الأصابع: ارتفاق بسيط للأصابع من دون التحام العظام
    - إلتصاق الأصابع: ارتفاق الأصابع المعقد مع التحام العظام
    - إلتصاق أصابع القدم: ارتفاق أصابع القدم المعقد مع التحام العظام
    - تعدد الأصابع المرتفقة: انصهار أكثر من اثنين من أصابع اليدين أو القدمين
    - ارتفاق الأصابع، غير محدد: بما في ذلك إلتحام السلاميات.

- التشخيص:

  - فحص سريري عند الولادة
  - الأشعة السينية كثيرا ما تستخدم لتأكيد التشخيص وتحديد الآفات التي تشمل عظام الأصابع واليد.

- التشوهات المرافقة:

ارتفاق الأصابع هو سمة مشتركة لأكثر من 28 متلازمة، وخاصة متلازمات القحف، بما في ذلك آبرت، وبولندا، ومتلازمة هولت- أرام. متلازمة بولند بحيث يترافق تشوه العضلات الصدرية مع قصر والتصاق الأصابع و / أو غيرها من الحالات الشاذة في الطرف العلوي المماثل.




الشكل 4.6 [38] ارتفاق الأصابع

## IV.7 القدم الحنفاء

- الوصف: القدم الحنفاء أو الحنف هو عيب خلقي يتميز بتكون غير طبيعي لعظام القدم بحيث تكون ملتوية أي مائلة عن وضعها الطبيعي عند الولادة. هذا التشوه شائع إذ يحدث في حوالي واحد من كل 1،000 ولادة حية في الولايات المتحدة. يمكن أن يؤثر على قدم واحدة أو قدمين، إذ تكون في 50٪ من الحالات ثنائية ( 4.7aصورة). من دون علاج، فإن المشي يصبح على الكاحلين ، أو على جوانب القدم عند الأشخاص المصابين.

- الأعراض: أربعة أشكال مختلفة: الأروح، الأفحج، الفرسي، والعقبي (صورة 4.7b).

  - الأروح: الأكثر شيوعا, تتميزالقدم بالانغلاق على الذات، مع الإتجاه نحو الأسفل بحيث تبدو الساق والقدم الى حد ما مثل حرف J مقاومة التجميع.
  - الأفحج: تدور القدم نحو الخارج لتظهر مثل حرف L،
  - الفرسي: تدور القدم للأسفل
  - العقبي: تتجه صعوداً، مع توجه الكعب إلى الأسفل. تكون عضلات الساق في حنف القدم أصغر حجما وأقل تطوراً من المعدل الطبيعي

- التشخيص:

  - الفحص السريري
  - تصوير القدم بالأشعة السينية

الشكل (أ) 4.7 [11] القدم الحنفاء

الشكل (ب) 4.7 [15] القدم الحنفاع

## IV.8 عيوب الحد من الأطراف

- الوصف: عيوب الحد من الأطراف تشمل جميع العيوب التي تؤثر على اليدين (الأطراف العلوية) أو الساقين (السفلية). هذه الحالة تحدث عندما يفشل جزء من، أو طرف بأكمله عند الجنين في التشكل خلال فترة الحمل.ويشار إلى الخلل باعتباره " عيوب الحد من الأطراف " لأنه إما أن تكون أحدى الأطرف اصغر من حجمها الطبيعي أو مفقودة كلياً مما يؤثرعلى هيكلها العظمي.

- الأعراض:

صعوبات في التطور الطبيعي والمهارات الحركية.

- التشخيص:

الموجات فوق الصوتية: في 18 إلى 20 أسبوعا بحيث يتم تقييم طول عظم الفخذ بالنسبة لعمر الحمل، بالإضافة إلى اليدين والقدمين.

- التشوهات المرافقة:

ترتبط عيوب الأطراف (لا سيما تلك التي تشمل الكعبرة أو الإبهام) مع شذوذ الصبغيات. على سبيل المثال، نسبة وجودها مع تثلث الصبغي 18 هو 1 في 17.

## الفصل الخامس: التشوهات الخلقية في الجهاز الهضمي الخلقية

في هذا المقطع:

V . مقدمة

V.1 . رتق المريء بدون ناسور

V.2 . رتق المريء مع ناسور

V.3 . رتق الشرج: غياب، رتق، وتضيق فتحة الشرج أو المستقيم

V.4 . الانسداد المعوي: غياب، رتق، وتضيق الأمعاء

V.5 . الناسور المستقيمي والشرجي الولادي

V.6 . سوء دوران الأمعاء أو التشوه الخلقي في دوران وتثبيت الأمعاء

V.7 . داء هيرشسبرنغ أو إنعدام الخلايا العقدية الخلقية في الأمعاء

V.8 . ناسور رغامي غير محدد

## V. مقدمة [40-43]

- التشوهات الخلقية في الجهاز المعدي المعوي هي السبب الأ كبر للوفيات وتتراوح بين 10 إلى 40٪.

- هذه التشوهات تشمل:
  - العيوب الانسدادية البنيوية للأمعاء الدقيقة، وتشوهات القولون
  - التشوه في دوران وتثبيت الأمعاء
  - الشذوذ البنيوية لمنطقة الشرج
  - إزدواجية الأمعاء

- يشكو حوالي ثلث الاطفال الذين يعانون من تشوه في الجهاز الهضمي من تشوهات خلقية أخرى ، وبالتالي، يجب أن يتم تقييم التشوهات في أجهزة الجسم الأخرى، وخاصة في الجهاز العصبي المركزي والقلب والكليتين.

- الأعراض:
  - إقياء
  - انتفاخ في البطن
  - عدم مرور العقي
  - في حال وجود إنسداد في الامعاء السفلى (البعيدة عن الاثني عشر) يصبح القيء صفراوي والإنتفاخ شديد.
  - في حالات سوء الدوران والإنغلاف، قد يظهرعند الرضع كل ما سبق بالإضافة إلى السقم الشديد, ويمكن ظهور بطن جراحي مع انتفاخ شديد، تلون في الجلد وبراز دموي.

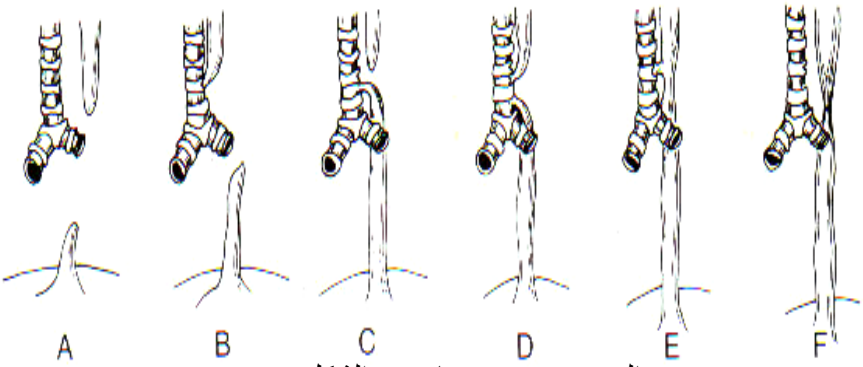
- الوسائل التشخيصية / الإختبارات الواجب إجراءها:
  - قد يكفي تصوير البطن بالأشعة السينية (KUB) في حالة وجود انسداد كامل في الجزء العلوي من الامعاء
  - حقنة متباينة شرجية (ويفضل غاستروغرافين) في حالات الإنسداد السفلي

- تصويرهضمي علوي UGI: لجميع المرضى الذين يشتبه بأنهم يعانون من انسداد معوي كامل.
- تصوير البطن بالموجات فوق الصوتية يساعد في التفريق بين انسداد الأمعاء وانسداد القولون إذا ما أجري بأيد خبيرة
- التصوير المقطعي (CT) والتصوير بالرنين المغناطيسي (MRI) يقدم المزيد من التفاصيل التشريحية، والدقة في التشخيص في حالات الشك بسوء دوران الأمعاء والتشوهات الشرجية.

## V.1 رتق المريء مع أو بدون ناسور

- الوصف: رتق المريء هو عيب خلقي في المريء، الذي يربط الفم إلى المعدة، بحيث يكون قصير أو مغلق في مكان ما على طوله. هذا العيب غالباً ما يتزامن مع ناسور رغامي (TEF)، وهو عبارةعن إتّصال بين المريء و القصبة الهوائية التي تحمل الهواء إلى الرئتين.

هناك 4 أنواع من الناسور الرغامي المريئي مبيّنة في الرسم التوضيحي أدناه مع النوع C أو الثالث وهو الأكثر شيوعاً:



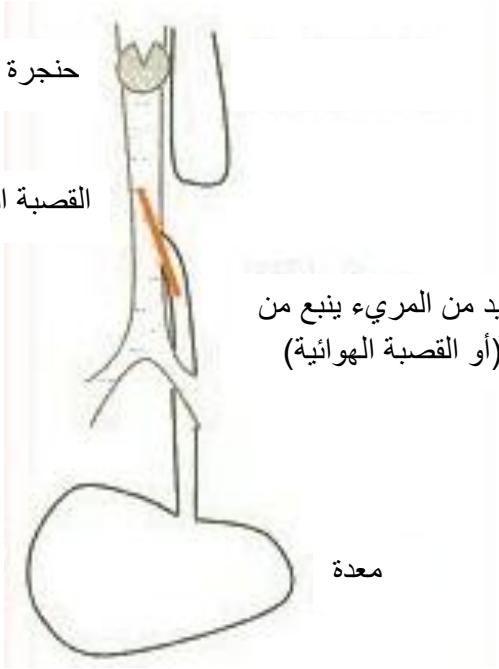

- رتق المريء من دون ناسور: الشكل A و F
- رتق المريء مع - الناسور الرغامي: الشكل B، C، D و E

- الأعراض:
  - إختناق / سعال بعد الطعام
  - زيادة إفراز اللعاب
  - إقياء بعد نهاية كل رضعة

- التشوهات الأخرى المرافقة:
  - متضمنات VACTERL:
    - عيوب فقرية
    - تشوهات شرجية
    - تشوهات القلب والأوعية الدموية
    - تشوهات الرغامي
    - تشوهات الأذن
    - تشوهات الكلى
    - تشوهات الاطراف
  - الثلامة
  - رتق قمع الأنف
  - تأخّر في النمو
  - نقص تنسج الاعضاء التناسلية

## V.2 رتق المريء مع ناسور

يرجى مراجعة القسم V.1 لمزيد من المعلومات عن الأعراض، الوصف والتشوهات المرتبطة بها.




الشكل 5.2 رتق المريء مع ناسور

## V.3 غياب خلقي، رتق، و تضيق الأمعاء الغليظة؛ رتق الشرج: غياب، وتضيق فتحة الشرج أوالمستقيم

- الوصف: تشمل تشوهات المنطقة الشرجية ما يلي:

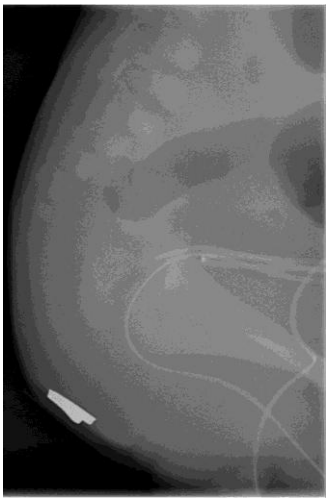
  - عدم وجود فتحة الشرج
  - أو ضيق (تضيق) فتحة المستقيم
  - أو جود ناسور في المستقيم، أي تواصل بين المستقيم ومجرى البول والمثانة أو المهبل

- الأعراض:

  - غياب فتحة الشرج بالرؤية المباشرة
  - أو وجود غشاء رقيق شفاف يغطي فتحة الشرج
  - عدم مرور العقي في ال 24 ساعة الأولى بعد الولادة
  - مرور العقي من المهبل أو الصماخ البولي يشير إلى وجود ناسور

- التشوهات الأخرى المرافقة VACTERL

عدم إكتمال المستقيم



الشكل (أ) 5.3 [11] رتق فتحة الشرج

الشكل (ب) 5.3 [11] رتق فتحة الشرج

الشكل (ج)5.3[40] رتق فتحة الشرج

## V.4 غياب، تضيق، و رتق الأمعاء الدقيقة: الانسداد المعوي

- الوصف: هذه المجموعة من التشوهات تتضمن حالات تضيّق أو رتق الأمعاء الدقيقة (بما في ذلك تشوه العفج، الصائم واللفائفي) والأمعاء الغليظة.

- الأعراض:

تعتمد على موقع الإنسداد ولكن عادة ما تتضمن:

  - قيء صفراوي، أوغيرصفراوي
  - انتفاخ في البطن
  - عدم مرور العقي في ال 24 ساعة الأولى بعد الولادة.

- التشوهات الأخرى المرافقة:

  - داء هيرشسبرونغ
  - تشوهات القلب، الجهاز البولي التناسلي، أو التشوهات الشرجية المستقيمية، والبنكرياس الحلقي.

الشكل (أ)5.4 رتق اللفائفي[40]

الشكل (ب) 5.4 رتق اللفائفي[40]

## V.5 الناسور المستقيمي والشرجي الولادي

- الوصف: هذا التشوه يشمل وجود ناسور في المستقيم والشرج على حد سواء. تشريحيا، هناك قناة غير طبيعية من فتحة الشرج أو المستقيم إلى الجلد قرب فتحة الشرج . وأحياناً قد يتّصل بجهاز آخر مثل المهبل، ثم يشكّل ناسور. معظم النواسيرتبدأ من غدة عميقة في جدار فتحة الشرج أو المستقيم. ومع ذلك، قد تكون في بعض الأحيان ناجمة عن تصريف خراج المستقيم في الشرج.

- الأعراض:
  - خروج البراز من فتحة في الجلد
  - في بعض الأحيان, خروج مفرزات قيحية

- الوسائل التشخيصية / الإختبارات الواجب إجراءها:

يتم التشخيص بواسطة الرؤية المباشرة.

- قد يظهر الفحص فوّهة أو أكثر حول فتحة الشرج و قد يكون الطبيب قادراً على جس قطعة شبيهة بالحبل.
- يمكن إستخدام مسبار لتحديد عمق واتجاه الناسور.
- تنظير الشرج (فحص فتحة الشرج بواسطة أداة) مع إستخدام مسبار يساعد في الكشف عن الفوهة الابتدائية.
- التنظير السيني مطلوب أيضاً لإستبعاد إضطراب الأمعاء المتزامن.

الشكل 5.5[40] الناسور المستقيمي الشرجي

## V.6 سوء دوران الأمعاء أو التشوه الخلقي في دوران وتثبيت الأمعاء

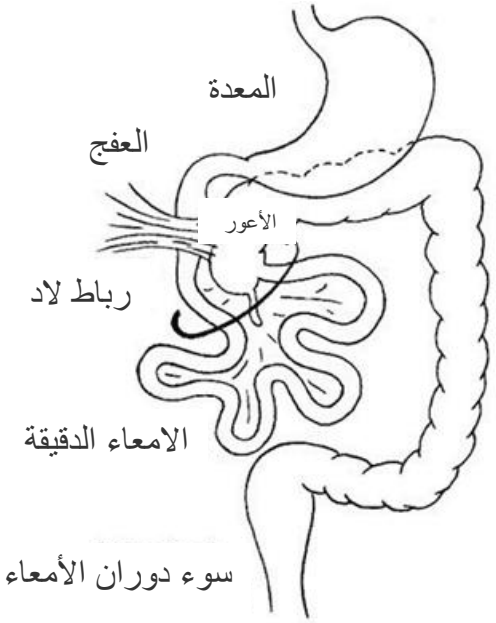
- الوصف: هذه الحالة خلقية حيث أنّ الأمعاء لا تدور أو تتثبّت بشكل طبيعي أثناء التطور الجنيني. مما يؤدي في بعض الحالات إلى انسداد معوي و خلل في الاوعية المساريقية (إنغلاف) وبالتالي إلى نخر في الأمعاء.

- الأعراض:

  - التهيج
  - خمول
  - علامات التشنج في البطن:
    - سحب الرجلين صعودا والبكاء ثم توقف مفاجئ
    - سلوك مماثل متكرر بالتناوب مع السلوك العادي
  - إسهال و / أو براز دموي، أو غياب التبرّز في الإنسداد الكامل

- التشوهات الأخرى المرافقة:

سوء دوران القولون




الشكل 5.6 تشوه خلقي للتثبيت الأمعاء

## V.7 داء هيرشسبرنغ أو إنعدام الخلايا العقدية الخلقية في الأمعاء

- الوصف: هو الحالة التي يتضخم فيها القولون ويسبب إنسداد. هذا التضخم ناجم عن غياب التعصيب الطبيعي للأمعاء نتيجة لتوقف نمو الجهاز العصبي المعوي عندالجنين. القسم اللاعقدي أكثر شيوعاً في الجزء السيني المستقيمي من القولون ، بيد أنه قد يؤثر على القولون بأكمله. مرض هيرشسبرونغ هو السبب الأكثر شيوعاً للإنسداد المعوي عند حديثي الولادة. إلتهاب الأمعاء المترافق مع هيرشسبرونغ يحدث في 10٪ من المرضى، ويمكن أن يكون قاتل.

- الأعراض:
  - انتفاخ البطن
  - التقيؤ الصفراوي
  - عدم مرور العقي في 24-48 ساعة بعد الولادة
  - إندفاع البراز أثناء فحص المستقيم

- الوسائل التشخيصية / الإختبارات الواجب إجراءها:
  - حقنة متباينة شرجية
  - خزعة المستقيم: تبين انعدام الخلايا العقدية وتضخم في جذوع الأعصاب.

- التشوهات الأخرى المرافقة:
  - متلازمة داون
  - شذوذ الخلايا العصبية المعوية

الشكل 5.7 [40] داء هيرشسبرونغ

## V.8 ناسور رغامي غير محدد

يرجى مراجعة القسم V.1 لمزيد من المعلومات عن الأعراض، الوصف والتشوهات المرتبطة بها.

## الفصل السادس: العيوب الخلقية العصبية

في هذا المقطع:


VI . مقدمة
VI.1 . إنعدام الدماغ
VI.2 . أرنولد خياري
VI.3 . القيلة الدماغية
VI.4 . الشوك المشقوق
VI.5 . إستسقاء الدماغ
VI.6 . صغر الرأس

## VI مقدمة 11-12, 41, 44-58

- تشوهات الأنبوب العصبي هي التشوهات الخلقية في الدماغ والحبل الشوكي.

- وتحدث عندما يفشل جزء من الأنبوب العصبي، والذي يشكل العمود الفقري، الحبل الشوكي، الجمجمة والدماغ بالنغلاق في الرحم خلال الشهر الأول من الحمل.

- الشوك المشقوق وانعدام الدماغ هي الأنواع الأكثر شيوعا من التشوهات الخلقية عند الأطفال حديثي الولادة إذ تصل نسبة حدوثهما إلى 300،000 طفل في جميع أنحاء العالم (CDC، 2005).

- عيوب الأنبوب العصبي متعددة الأسباب ومنها: خلل في الأيض، نقص الفيتامينات، التعرض للكحول، الأم المصابة بداء السكري المعتمد على الأنسولين، ارتفاع الحرارة، السمنة في الحمل، متلازمات تثلث الصبغيات المقهورة، انخفاض مستوى حمض الفوليك في الدم له علاقة وثيقة بهذه التشوهات.

- كثيراً ما يتم تشخيص تشوهات الأنبوب العصبي في الرحم من خلال فحص مستوى ألفا بروتين جنيني عندالأمهات في الاسبوع 16 إلى 20 من الحمل وعن طريق إجراء صورة سريرية مفصلة للجنين في الاسبوع الحملي 16 الى 22 .

## VI.1 انعدام الدماغ

- الوصف: يتميز انعدام الدماغ بغياب كلي أو جزئي للجمجمة والجلد المغطي، مع غياب كامل الدماغ أو جزء منه بحيث يصبح عبارة عن كتلة صغيرة. في معظم الحالات يولد الجنين متوفٍ، على الرغم من أن هناك حالات يبقى فيها الرضيع على قيد الحياة لبضع ساعات أو حتى أيام قليلة.

- الأعراض:

  - العمى
  - الصمم
  - اللاوعي
  - عدم القدرة على الشعور بالألم

- الوسائل التشخيصية / الإختبارات الواجب إجراءها:

  - التشخيص قبل الولادة عن طريق اختبار ألفا بروتين جنيني في مصل الأم (MSAFP) والفحص بالموجات فوق الصوتية
  - الفحص السريري لاستبعاد التشوهات المرافقة
  - تحليل النمط النووي

- التشوهات الأخرى المرافقة:

الشوك المشقوق، الشفة المشقوقة و/ أو الحنك المشقوق، حنف القدم، ونادراً قيلة سرية.

الشكل 6.1 [47] انعدام الدماغ

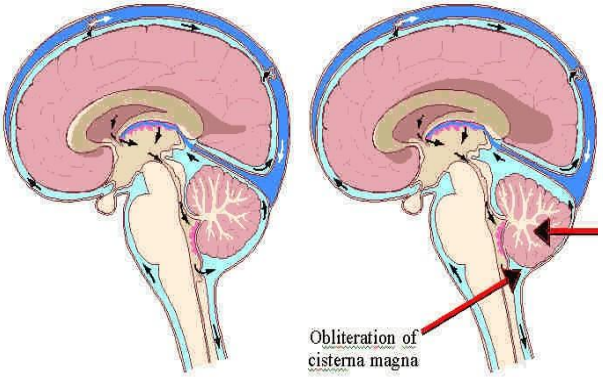
## VI.2 أرنولد خياري

- الوصف: متلازمة أرنولد خياري هي عيب في تشكيل الحفرة الخلفية. لأن الحفرة الخلفية تكون صغيرة، ينحشر جذع الدماغ، المخيخ، أو اللوزتين مما يسبب إنضغاطهم ونتوئهم من منطقة الحبل الشوكي. هذه الأنسجة النازحة تسبب عرقلة في تدفق السائل النخاعي الشوكي (CSF). بالرغم من أن هذا التشوه موجود عند الولادة، قد يكون لا عرضي حتى سن البلوغ.

- الأعراض:
  - حركة العينين السريعة ذهاباً وإياباً (الرأرأة)
  - ضعف العضلات
  - آلام في الوجه
  - مشاكل في السمع
  - تأخر في النمو
  - صعوبات في التغذية والبلع
  - مشاكل في التنفس

- الوسائل التشخيصية / الإختبارات الواجب إجراءها:
  - الفحص السريري لاستبعاد التشوهات المرافقة
  - التصوير المقطعي المحوسب (CT) / الرنين المغناطيسي (MRI) للدماغ
  - تحليل النمط النووي

- التشوهات الأخرى المرافقة:
  - استسقاء الدماغ
  - الشوك المشقوق
  - تكهف النخاع (اضطراب يتشكل فيه كيس أو تجويف في الحبل الشوكي)




النزوح للأسفل مع
نقص تنسج المخيخ

الشكل 6.2 متلازمة أرنولد خياري

## VI.3 القيلة الدماغية

- الوصف: القيلة الدماغية (أو القحف المشقوق) هي عيب في الأنبوب العصبي يتميز بنتوء يشبه الكيس في الدماغ والأغشية التي تغطيه من خلال فتحات في الجمجمة. تنجم هذه التشوهات عن فشل الإنغلاق التام للأنبوب العصبي خلال النمو الجنيني.

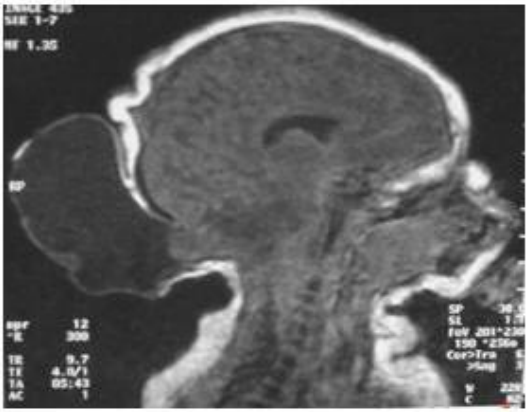
- الأعراض:
  - استسقاء الدماغ
  - شلل تشنجي رباعي (شلل في الذراعين والساقين)
  - صغر الرأس (رأس صغير بشكل غير طبيعي)
  - رنح (حركة غير منسقة للعضلات الإرادية، مثل المتورطة في المشي والوصول)
  - تأخر في النمو
  - مشاكل في الرؤية
  - تأخرعقلي
  - إختلاجات

- الوسائل التشخيصية / الإختبارات الواجب إجراءها:
  - التشخيص قبل الولادة عن طريق اختبار ألفا بروتين جنيني في مصل الأم (MSAFP) والفحص بالموجات فوق الصوتية
  - الفحص السريري لاستبعاد التشوهات المرافقة
  - التصوير المقطعي المحوسب (CT) / الرنين المغناطيسي (MRI) للدماغ
  - تحليل النمط النووي

- التشوهات الأخرى المرافقة:
  - إستسقاء الدماغ
  - صغرالرأس
  - تأخر النمو
  - متلازمة ميكل غروبر

- تشوهات الخيمة
- عدم التكون الجزئي أو الكامل للجسم الثفني
- خلل تكون الدماغ

الشكل (أ)6.3[12]: القيلة الدماغية



**الشكل 6.3 (ب)**: [59] التصوير بالرنين المغناطيسي: القيلة الدماغية

## VI.4 الشوك المشقوق

- الوصف: الشوك المشقوق هو مصطلح عام يستخدم لوصف الخلل الجيني في العمود الفقري الناجم عن فشل في إغلاق الفقرات. غالباً ما يقع هذا الخلل في الجزء القطني أو العجزي من العمود الفقري، ويؤثر على 2 أو 3 فقرات، أو أكثر في بعض الأحيان. أشكال الشوك المشقوق تشمل ما يلي:
  - القيلة النخاعية السحائية: بروز للسحايا (ثلاث طبقات من الأغشية التي تغطي الدماغ والنخاع الشوكي)، والحبل الشوكي من خلال فتحة في العمود الفقري.
  - القيلة السحائية: بروز لسحايا الدماغ من خلال خلل في الجمجمة فيتشكيل كيس مملوء بالسائل النخاعي الشوكي.
  - القيلة السحائية الموهية: نتوء من خلال خلل في الجمجمة أو العمود الفقري مملوء بسائل من الحبل الشوكي.
  - القيلة النخاعية: بروز النخاع الشوكي من خلال وجود خلل في التقوس الفقري.
  - انشقاق السيساء: فشل جنيني لانصهار الأقواس الفقرية، والأنبوب العصبي مع إنكشاف الأنسجة العصبية على السطح.
  - القيلة النخاعية التكهفية: شكل من أشكال الشوك المشقوق بحيث يتم زيادة السائل في الجزء الكهفي من النخاع الشوكي، فتمتد أنسجة الحبل الشوكي في كيس رقيق الجدران الذي بدوره يمتد من خلال خلل في العمود الفقري

- الأعراض:
  - استسقاء الدماغ
  - قد نجد خصلة من الشعر، تجمع للدهون، ونقرة صغيرة أو وحمة بشكل غير طبيعي على جلد المولود فوق خلل العمود الفقري.

- التشوهات المرافقة:
  تشوه كياري II

- الوسائل التشخيصية / الإختبارات الواجب إجراءها:
  - التشخيص قبل الولادة عن طريق اختبار ألفا بروتين جنيني في مصل الأم (MSAFP) والفحص بالموجات فوق الصوتية للعمود الفقري للجنين.
  - الفحص السريري لاستبعاد التشوهات المرافقة
  - فحص العمود الفقري بالموجات فوق الصوتية
  - تحليل النمط النووي

الشكل (أ) 6.4 [11] الشوك المشقوق

الشكل (ب) 6.4 [12] القيلة النخاعية السحائية المفتوحة

الشكل (ج) 6.4 [11] القيلة النخاعية السحائية المغلقة

## VI.5 إستسقاء الدماغ الخلقي

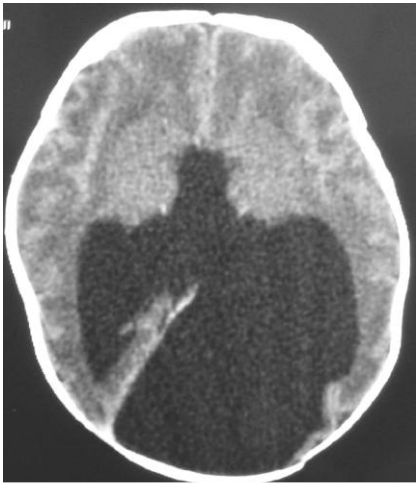
- الوصف: إستسقاء الدماغ الخلقي هو تراكم زائد للسائل النخاعي الشوكي (CSF) في الدماغ والذي يكون موجود عند الولادة. يمكن أن تسبب السوائل الزائدة زيادة الضغط في دماغ الطفل، مما يؤدي إلى تلف في الدماغ وفقدان القدرات العقلية والبدنية. التشخيص السريع والعلاج مهم للمساعدة في الحد من الخطورة والمشاكل طويلة الأجل.

- الأعراض:
  - رأس كبير بشكل غير طبيعي
  - النظرة الثابتة نحو الأسفل مع ظهور بياض العينين فوق القزحية

- الوسائل التشخيصية / الإختبارات الواجب إجراءها:
  - التشخيص قبل الولادة عن طريق الفحص بالموجات فوق الصوتية
  - الفحص السريري لإستبعاد التشوهات المرافقة
  - التصوير المقطعي المحوسب (CT) / الرنين المغناطيسي (MRI) للدماغ
  - تحليل النمط النووي

- التشوهات الأخرى المرافقة:
  - عيوب الأنبوب العصبي
  - أرنولد خياري
  - داندي ووكر

**الشكل 6.5 (أ)**: [59] استشفاء الرأس



**الشكل 6.5(ب)** [18] الأشعة المقطعية: استسقاء الرأس

## VI.6 صغر الرأس

- الوصف:
  - صغر الرأس هو تشوه صغير في الجهاز العصبي بحيث يكون محيط الرأس (الذي يمثل أكبر محيط حول الرأس) أصغر حجماً من المعتاد، على أساس مخططات موحدة للعمر والجنس.
  - هذه الحالة قد تكون ثانوية لظروف تؤثر على نمو الدماغ وبالتالي خلل في نمو الدماغ.وتشمل: الأمراض الخلقية, الأمراض الوراثية، وسوء التغذية الحاد.
  - ويشمل هذا التشوه أيضا صغر الرأس الموهي (صغر الرأس مع زيادة في السائل الدماغي الشوكي)والدماغ المتوسط (دماغ صغير غير طبيعي).

- الأعراض المرافقة:

وتعتمد في معظمهاعلى الحالة المسببة ويمكن أن تتراوح بين إعاقة طفيفة إلى شديدة بما في ذلك:

  - التخلف العقلي
  - تأخرفي الوظائف الحركية والنطق
  - تشوهات الوجه مع آذان كبيرة
  - ضعف البصر
  - قصر القامة أو القذامة
  - فرط النشاط
  - إختلاجات
  - خلل في التغذية

- التشخيص:
  - بواسطة الموجات فوق الصوتية قبل الولادة خلال الربع الثالث في بعض الحالات
  - من خلال الفحص السريري عند الولادة أو في مرحلة الطفولة

- أكثر المتلازمات المرافقة:
  - تثلث الصبغي 21 (متلازمة داون)
  - تثلث الصبغي 13 (متلازمة باتو)
  - تثلث الصبغي 18 (متلازمة إدواردز)
  - متلازمة كورنيليا دي لانج
  - المواء المكتسب (حذف P5)
  - متلازمة سميث ليملي أوبيتس
  - متلازمة روبنشتاين- تيبي
  - متلازمة سيكيل

الشكل 6.6 صغر الرأس

# الفصل السابع: التشوهات الخلقية للجهاز البولي التناسلي

في هذا المقطع:


VII . مقدمة
VII.1 . الإحليل التحتي
VII.2 . عدم التخلق الكلوي
VII.3 . غير محدد الجنس / الأعضاء التناسلية المبهمة
VII.4 . الداء الكلوي الكيسي
VII.5 . موه الكلى الخلقي

## VII . مقدمة 2, 11,61-68

- الطرق البولية والتناسلية مرتبطة تشريحياً و تنموياً ارتباطا وثيقا. وقد تترافق التشوهات في جهاز مع تشوهات في الأجهزة الاخرى.

- تتراوح نسبة حدوث التشوهات البولية التناسلية بين: 10000/1 في أمراض الكلى المتعدد الكيسات المتنحية إلى 1000/3 في عدم التخلق الكلوي ثنائي الجانب.

- قد تكون هناك تشوهات طفيفة أو كبيرة مع خلل في وظيفة اللجهاز المعني.

- التشوهات الخلقية الأكثر شيوعاً في الجهازالبولي التناسلي وتشمل:
  - عدم التخلق الكلوي (متلازمة بوتر)
  - موه الكلية
  - مرض الكلى المتعدد الكيسات
  - الكلى المتكيسة
  - إنكشاف المثانة
  - الإحليل الفوقي و التحتي
  - الأعضاء التناسلية المبهمة

- يمكن تشخيص الكثير من التشوهات قبل الولادة بواسطة الموجات فوق الصوتية للجنين.
  غالبا ما ترتبط هذه التشوهات مع تشوهات أخرى منها:
  - العنش؛ كثرة الأصابع وارتفاق الأصابع مع تشوهات الكلى
  - شذوذ الصبغيات مع تشوهات الأعضاء التناسلية.

## VII.1 الإحليل التحتي

- الوصف:
  - الإحليل التحتي يشير إلى وجود فوهة غير طبيعية في مجرى البول أو الصماخ البولي (مخرج البول)
  - الإحليل التحتي يحدث في حوالي 500/1 من ولادة ذكور حية
  - المصرات البولية ليست معيبة ولذلك لا يحدث سلس البول
  - ممكن ان يرتبط الإحليل التحتي الشديد مع انحناء القضيب أو مع عدم نزول الخصيتين (الخصى المعلّقة)
  - انحناء القضيب، أو الإنحناء البطني من جذع القضيب هو الشرط الذي يتم فيه فصل غير كامل للقضيب عن العجان أو عدم إنفصال جزء من جلد القضيب البطني (انحناء القضيب جلدي) أو في الحالات الشديدة عدم تكون الجزء البطني من الجسم الإسفنجي والكهفي (انحناء القضيب ليفي)

- الأعراض:
  - موقع صماخ مجرى البول يمكن أن يكون في أي مكان بين حشفة القضيب القريبة والعجان (المنطقة بين الأعضاء التناسلية والشرج).
  - ويصنف الإحليل التحتي اعتماداً على مكان وجود الصماخ:
    - الحشفي
    - الاكليلي
    - البعيد
    - الصفني
    - الحمامي العجاني
  - 75٪ من حالات الإحليل التحتي هي القريب أو الإكليلي
  - يتم تشخيص الإحليل التحتي إستنادا إلى مظهر غير طبيعي لحشفة القضيب (انظر الشكل)
  - يمكن أن تكون القلفة غير مكتملة وتمتد فقط حول الجزء العلوي من القضيب

- الوسائل التشخيصية / الإختبارات الواجب إجراءها:

- الفحص السريري
- قد تكون هناك حاجة لإجراء صور تشخيصية للبحث عن العيوب الخلقية الأخرى.
- قد يحتاج الإحليل التحتى إلى تصحيح جراحي بين 6 و 12 شهر لأسباب تجميلية أو إنجابية.

- التشوهات المرافقة:
  - الخصية المعلقة
  - فتق أربي
  - ينبغي أن يشتبه بالأعضاء التناسلية المبهمة إذا ترافق الإحليل التحتى مع الخصية المعلقة ثنائية الجانب، صغر القضيب أو كيس الصفن المشقوق.

**الشكل 7.1** [61] الاحليل التحتي

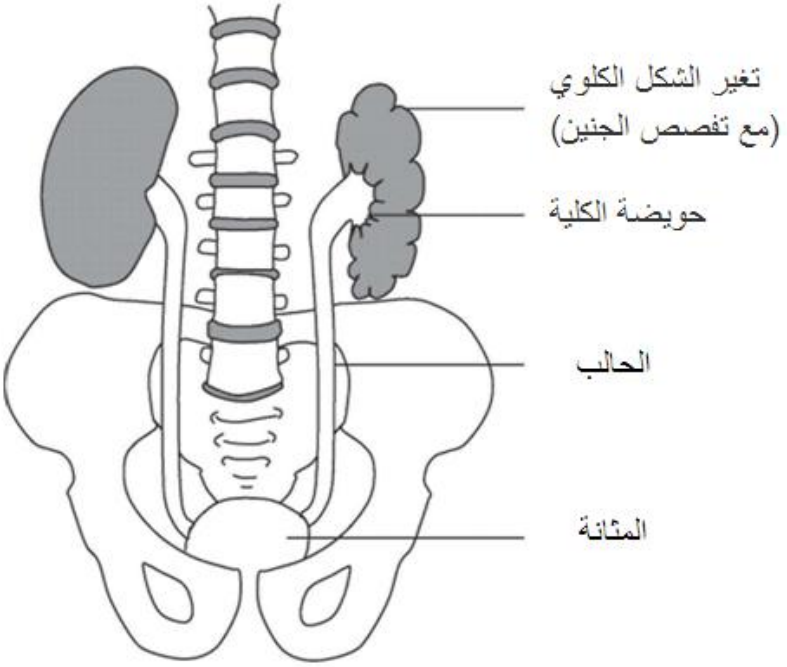
## VII.2 عدم التنسج الكلوي والعيوب الأخرى لتكون الكلى

- التعريف: عدم التنسج الكلوي هو غياب إحدى أو كلتا الكليتين. وهو تشوه غير قابل للحياة إذا كان ثنائي الجانب ولا عرضي إذا ما كان أحادي الجانب. عند الاطفال الذين يعانون من عدم تنسج كلوي أحادي الجانب قد تكون الكلية الأخرى متضخمة وربما تكون في خطر متزايد لمشاكل لاحقة. ينجم عدم التنسج الكلوي عن عدم تطور براعم الحالب التي تبدأ بالتطور في الكلى في الأسبوع الخامس من الحمل.

- الأعراض:
معظم الأطفال الذين يعانون من كلية وحيدة يكونون غير عرضيين عند الولادة. ومع ذلك، يمكن أن يسبب عدم التنسج الكلوي أحادي الجانب تغيرات تدريجية في الكلى مما يؤدي لاحقاً إلى إرتفاع ضغط الدم.

- التشخيص:
ويشتبه لأول مرة بالتشخيص عند غياب السلى ، المثانة أو الكلى.التصوير بالدوبلر يحدد عدم وجود الشرايين الكلوية. وينبغي قبل التشخيص النهائي إستبعاد إمكانية أن تكون الكلى في الحوض أو خارج مكانها أو أن يكون الرحم ضاغطاً على المثانة. عادة ما يتم تشخيص هذه الحالة بواسطة الموجات فوق الصوتية للكلى قبل وبعد الولادة.

- التشوهات المرافقة:
شذوذ الكروموسومات مثل تثلث الصبغي 21، تثلث الصبغي 22، تثلث الصبغي 7، تثلث الصبغي 10، الاصباغ 45- X، و حذف 22q 11، فضلاً عن فقدان السمع الخلقي والرحم المزدوج لدى الإناث.




الشكل 7.2 عدم التخلق الكلوي

## VII.3 غير محدد الجنس / الأعضاء التناسلية المبهمة

- الوصف:
  - تكون الأعضاء التناسلية للرضيع عند الولادة غير متشكلة بالكامل ، غامضة، ولا تسمح بسهولة بتحديد الجنس
  - قد يكون للطفل ملامح من كلا الجنسين
  - يشكل هذا التشوه حالة طوارئ إجتماعية حقيقية
  - ينبغي تأخير تحديد الجنس حتى يتم الحصول على كامل المعلومات، بما في ذلك التقييم الهرموني، النمط النووي وتصوير الأجهزة.

- الأعراض:
  - الإناث مع خنوثة كاذبة XX: (النمط النووي 46):
    - السبب الأكثر شيوعا هو تضخم الغدة الكظرية الخلقي الثانويي لنقص 21 هيدروكسيلاز
    - هناك درجات متفاوتة من إسترجال الأعضاء التناسلية بسبب زيادة هرمون تستوستيرون ومستويات ديهدروتستوسترون
    - تتراوح التشوهات من تضخم البظر إلى صغر القضيب مع الحالة الشديدة من الإحليل التحتى والصفن الفارغ المنصهر.
    - يمكن أن تكون فتحة مجرى البول في أي مكان، على طول، فوق، أو تحت سطح البظر / القضيب.

  - ذكر (xy):
    - قضيب صغير (أقل من 2-3 سم أو 0،8- 1،2 بوصة) الذي يشبه البظر المتضخم (والذي قد يتواجد بشكل طبيعي في المولودة الأنثى)
    - قد تكون فتحة مجرى البول في أي مكان، على طول، فوق، أو تحت القضيب.
    - قد يكون كيس الصفن صغير مع أي درجة من الفصل، مما يجعله مشابه للشفرين الكبيرين.
    - عادة ما تترافق الخصى المعلّقة مع الأعضاء التناسلية المبهمة .

- الوسائل التشخيصية / الإختبارات الواجب إجراءها:
  - مسحة فموية (إن وجد)
  - تحليل الصبغيات (النمط النووي)
  - الفحوصات المخبرية: شوارد الدم، الستيرويدات البولية، 17 هيدروكسي بروجستيرون.
  - الموجات فوق الصوتية للبطن أو الحوض، للبحث عن الغدد التناسلية و الأعضاء التناسلية الداخلية (مثل عدم نزول الخصيتين,الأنابيب ,الرحم والمبيض).

- التشوهات المرافقة:
الأعراض المرتبطة بها غير شائعة ولكنها تشمل قيلة سرية، الإحليل التحتى ، انتباذ الكلية والإرتداد المثاني.

الشكل 7.3[11] الأعضاء التناسلية المبهمة

## VII.4 الداءالكلوي الكيسي

- الوصف:

الداءالكلوي الكيسي يتضمن العديد من الأمراض بحيث تتشكل في الكلى خراجات مملوءة بسائل. تتشكل الخراجات بشكل عام في قطاعات ضعيفة من الأنابيب التي تحمل البول من الكبيبات.بحيث تنموالأكياس على حساب نسيج الكلى. هناك شكلين للداءالكلوي الكيسي:

- جسمي مقهورة: وهو مرض وراثي نادر، يوصف بأنه " داء الكلى المتعدد الكيسات عند الرضع "
- جسمي سائد: هو الشكل الأكثر شيوعاً ، يوصف بأنه " داء الكلى المتعدد الكيسات عند البالغين " الأعرض قبل الولادة أو بعدها غير شائعة.

- أعراض الداء الكلوي متعدد الكيسات الطفلي أو الجسمي المقهورة:

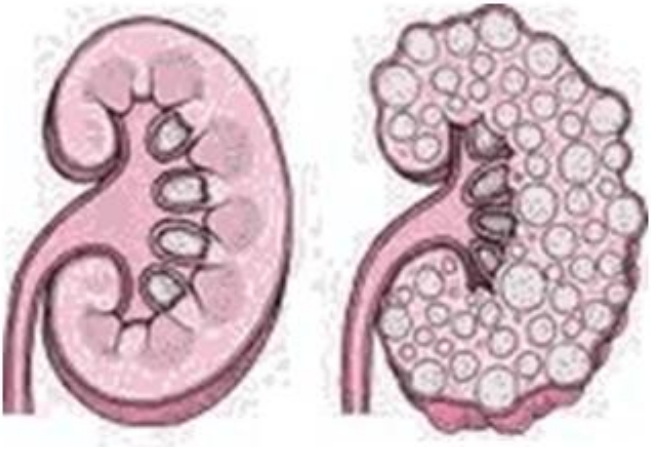
- نقص السلى
- نقص تنسج الرئة
- تضخم الكلى الهائل
- تأثر الكبد: توسع القنوات الصفراوية
- الضائقة التنفسية الحادة عند الولادة
- تدهورحاد في وظائف الكلى

- الوسائل التشخيصية / الإختبارات الواجب إجراءها:

تصوير البطن بالأموج فوق الصوتية

- التشوهات المرافقة:

عيوب صمامات القلب وخاصة إنسدال الصمام التاجي.



الكلية متعددة الكيسات الكلية الطبيعية

الشكل 7.4 مرض الكلى المتعدد الكيسات

## VII.5 موه الكلى الخلقي

- التعريف:

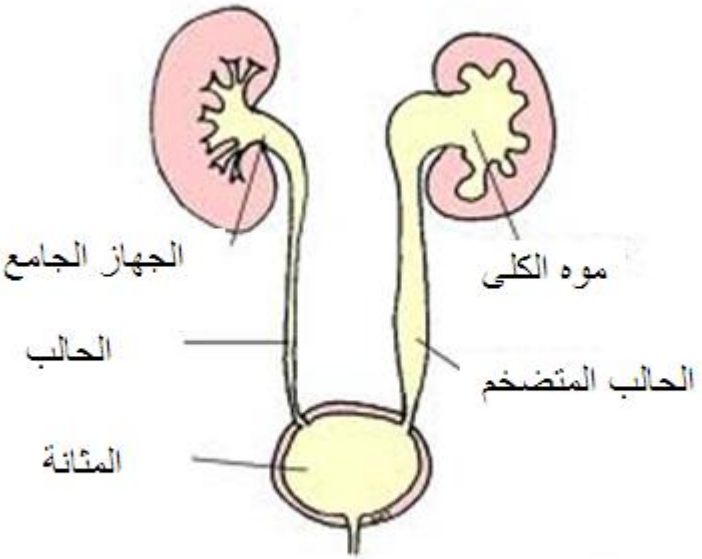
موه الكلى- حرفياً "المياه داخل الكلى" - يشير إلى انتفاخ وتمدد في الحوض الكلوي والكؤوس، عادة ما يتسبب في عرقلة التدفق الحر للبول من الكلى. عدم المعالجة يؤدي إلى ضمور تدريجي في الكلى. قد يكون سبب تراكم فائض البول في الكلى ناجم عن انسداد في تدفق البول (انسداد الكلى) أو إرتجاع من الجهاز البولي البعيد (جزر مثاني – حالبي).

- الأعراض:

ويتم تشخيص معظم الحالات من خلال الموجات فوق الصوتية قبل الولادة (52-54). عادةً لا يظهر الموه المفاجئ الذي يسبب الألم الشديد عند الولادة. ولكن يبقى الخوف من المضاعفات الأكثر خطورة كإلتهاب الحويضة والكلية أوالإنسداد الكامل الذي يمكن أن يؤدي إلى فشل كلوي.

- التشوهات المرافقة:

اضطرابات الجهاز البولي التناسلي الخلقية التي قد يتم تشخيصها قبل الولادة و قد تترافق مع موه الكلية وهي: إنكشاف المثانة، أورام الكلى، الشذوذ المذرقي، حالات التخنث، الإحليل التحتي.




الشكل 7.5 موه الكلية

## الفصل الثامن: تشوهات الجهاز التنفسي

في هذا المقطع:


VIII . مقدمة
VIII.1 . رتق قمع الأنف
VIII.2 . نقص التنسج الرئوي

## VIII مقدمة [14, 69]

- تشمل التشوهات الخلقية في الجهاز التنفسي مجموعة واسعة من التشوهات في الجهاز التنفسي العلوي والسفلي.

- و تشمل:
  - رتق قمع الأنف
  - رتق الرغامي
  - التشوهات الخلقية القصبية (انتفاخ الرئة الفصي الخلقي ، عزل الشعب الهوائية، تشوه غدي كيسي والكيسات القصبية)
  - سوء اصطفاف الأوردة الرئوية مع عسر تصنع الشعريات السنخية
  - نقص بروتين التوتر السطحي B
  - توسع الأوعية اللمفية الرئوية الخلقية
  - ناسور شرياني وريدي رئوي
  - كتل المنصف
  - نقص تنسج الرئة
- معظم هذه التشوهات تظهر في وقت مبكر بعد الولادة مع ضيق في التنفس (زلّة تنفسية)، بعضها مميت وغير متوافق مع الحياة، والبعض الآخر قد لا يظهر إلا بعد فترة الوليد، ويتطلب دقة في الاشتباه، وتصوير تشخيصي متطور.

## VIII.1 رتق قمع الأنف

- الوصف: التشوه الأكثر شيوعاً في الأنف

  - نسبة حدوثه: 7.000/1 ولادة حية
  - عبارة عن إنسداد (أو حاجز) بين الأنف والبلعوم إما في جانب واحد أو كلا الجانبين
  - هذا الحاجز هوفي معظم الحالات (90٪) عظمي المنشأ، و في 10٪ من الحالات عبارة عن نسيج غشائي أو نسيج رخو
  - معظم الحالات هي مزيج من الرتق العظمي والغشائي
  - يترافق مع تشوهات خلقية أخرى في 50٪ من الحالات
  - رتق قمع الأنف ثنائي الجانب يحتاج إلى تصحيح جراحي طارئ.

- الأعراض:

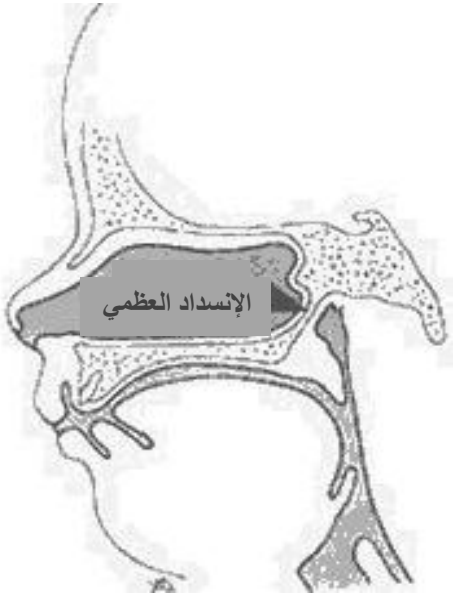
  - قد يكون غير عرضي (إذا كان الرتق أحادي الجانب)
  - قد يظهر بشكل زلّة تنفسية إذا كان ثنائي الجانب ، ذلك أنّ الطفل غير قادر على التنفس من الفم
  - زرقة خاصة عند الأكل، بينما يصبح الطفل وردي عند البكاء
  - عدم القدرة على المصّ والتنفس في الوقت نفسه مما يؤدي إلى الزرقة أثناء الأكل
  - تأمين مجرى الهواء عن طريق الفم للحفاظ على فتح الفم يخفف الأعراض.

- التشخيص:

  - فشل في تمرير قسطرة من خلال كل منخر 3-4cm في البلعوم الأنفي
  - يرى مباشرة في تنظير الأنف بالالياف البصرية
  - أفضل رؤية تكون بالتصوير المقطعي .

- التشوهات المرافقة:

- متلازمةCHARGE : ثلامة، أمراض القلب، رتق قمع الأنف، تشوه أو تأخر في تطور و نمو الجهاز العصبي المركزي على حد سواء، تشوهات الأعضاء التناسلية، و تشوهات الأذن أو الصمم.




الشكل 8.1 رتق قمع الأنف

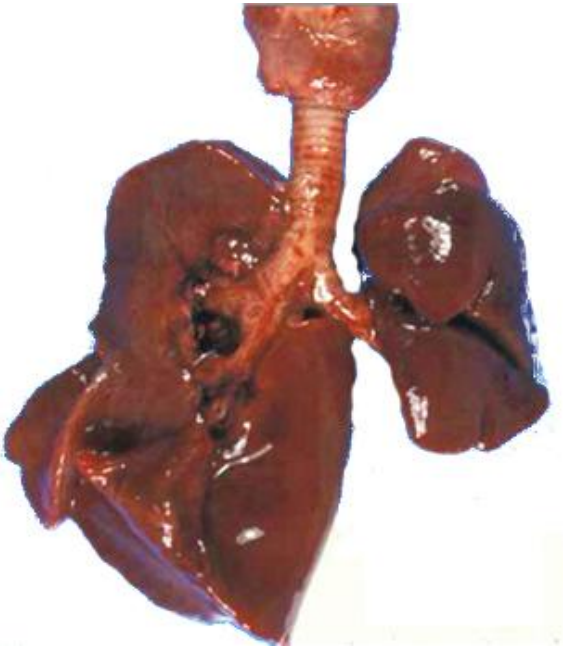
## VIII.2 نقص التنسج الرئوي

- الوصف: هذه الحالة ثانوية لإضطرابات أخرى داخل الرحم تؤدي إلى نقص في نمو الرئة وبالتالي إلى صغرفي حجم الرئتين .نقص التنسج يشمل إنخفاض في عدد الحويصلات والشعب الهوائية.

- الأعراض:
  - قصورشديد في الجهاز التنفسي:
    - نقص الأكسجة
    - الحماض التنفسي والأيضي
  - ارتفاع ضغط الرئوي الثابت
  - استرواح الصدر في الحالات الشديدة

- التشخيص:
  - تصوير الصدر بالأشعة السينية
  - CT- التصوير المقطعي.

- التشوهات المرافقة لنقص تنسج الرئة:
  - تشوهات في الفقرات الصدرية والقفص الصدري
  - الانصباب الجنبي من موه الجنين
  - تشوه غدوماني كيسي
  - فتق الحجاب الحاجز الخلقي
  - أي حالة تسبب نقص السلى:
    - القصور الكلوي الجنيني
    - تمزق الأغشية السابق لأوانه لفترات طويلة وخصوصا قبل 20 أسبوع من الحمل



الشكل 8.2 نقص تنسج الرئة

# الفصل التاسع: التشوهات الخلقية في العين، الوجه، والأذن والرقبة

في هذا المقطع:


| | | |
|---|---|---|
| IX | . | مقدمة |
| IX.1 | . | إنعدام ، صغر وكبر المقلة |
| IX.2 | . | الساد الخلقي |
| IX.3 | . | وتر العنق |
| IX.4 | . | صغر صيوان الأذن / انعدام الأذن |

## IX مقدمة 70-81

- التشوهات الخلقية في العين، الوجه، الأذن والرقبة لا تشمل الشفة المشقوقة و / أو الحنك، التشوه الخلقي في العمود الفقري العنقي، الحنجرة، الشفة ،الرقبة ،الأنف، والغدة الدرقية.

- التشوهات الخلقية الأكثر شيوعاً تشمل ما يلي:

  - إنعدام ، صغر وكبر المقلة
  - الساد الخلقي
  - وتر العنق
  - صغر صيوان الأذن / انعدام الأذن

- إن أسباب معظم تشوهات العين والأذن والوجه والعنق غير معروفة. بعض المعلومات عن تشوهات العين الخلقية تشير إلى أن العوامل الوراثية، العدوى (مثل الحصبة الألمانية أثناء الحمل)، والإضطرابات الأيضية هي عوامل الخطر الرئيسية.

- إن معدل انتشار هذه التشوهات يتراوح بحسب التشوه. تشير بيانات تشوهات العين الخلقية إلى معدل انتشار يبلغ 7.5 بال 10000 في فرنسا. انتشار إنعدام ، صغر وكبر المقلة بين 11.8 و حوالي 18 لكل 100،000 حالة. نسبة حدوث الساد الخلقي غير معروفة على الصعيد الدولي، ويقدر أن تكون 2،1-6 حالات لكل 10000 في الولايات المتحدة. وأظهرت بيانات برامج رصد التشوهات الخلقية في جميع أنحاء العالم أن الانتشار العام لصغر صيوان الأذن وانعدام الأذن من 1.55 و 0.36 لكل 10،000 ولادة على التوالي.

## IX.1 إنعدام، صغر، و كبر المقلة

- التعريف:
  - يعرف إنعدام المقلة، بغياب دليل واضح على الكرة أو أنسجة العين.
  - كما يتم تعريف صغر المقلة ب "العين الصغيرة بشكل غير طبيعي". القياسات المرجعية لصغر المقلة (طول محوري 16 ملم عند الولادة، و19 ملم خلال 12 شهرا من العمر، وقطر القرنية عند الولادة 10ملم) وتستخدم كدليل فقط، وليس كمعايير للتشخيص.
  - كبر المقلة هو حجم عين كبير بشكل غير طبيعي. ويتميز بتوسع خلقي ثنائي الجانب في القرنية والجزء الأمامي من كرة العين.

- التشخيص:
  - التصوير المقطعي (CT)
  - التصوير بالرنين المغناطيسي (MRI)

- التشوهات المرافقة:
  - الساد الخلقي
  - تكيس العين الخلقي
  - صغر القرنية
  - الشفة/ الحنك المشقوق
  - عيوب فروة الرأس

الشكل (أ) 9.1 إنعدام المقلة

الشكل (ب) 9.1 صغر المقلة

## IX.2 الساد الخلقي

- التعريف:

  - الساد هو تغيم العدسة التي تكون عادة واضحة وشفافة داخل العين. يمكن أن يسبب تغيم في الرؤية اذا لم يعالج، كما يؤدي إلى الحول (العمى القشري) في العين المصابة.

  - الساد الخلقي يظهر عند الولادة، كما يعرف ب"الساد الطفلي" في حال تطوره في الأشهر الستة الأولى بعد الولادة.

  - يمكن أن يؤثر الساد الخلقي على عين واحدة (الساد أحادي الجانب) أو كلا العينين (ثنائي الجانب). تكون الرؤية جيدة في العين الأخرى عند معظم الأطفال الذين يعانون من الساد أحادي الجانب. هناك العديد من أنواع الساد استناداً إلى الموقع على العدسة. والذي يقع في اتجاه مركز العدسة من المرجح أن يؤثر على الرؤية والنمو البصري.

- الأعراض:

  - تغيم العدسة التي تبدو وكأنها بقعة بيضاء في بؤبؤ العين الداكن عادةً
  - عدم قدرة الطفل على إظهار الوعي البصري للعالم من حوله (إذا كان الساد موجود في كلتا العينين)
  - حركات العين السريعة غير الطبيعية

- التشخيص:

  - ينبغي أن يجرى فحص روتيني لجميع الرضع خلال 24 -28 الساعة الأولى بعد الولادة كجزء من الفحص السريري.
  - ويتم فحص الأطفال عادة مرة أخرى عند بلوغ عمر الستة أسابيع من قبل ممثل الصحة. ينبغي مناقشة هذا الأمر مع طبيب العائلة إذا كان

لدى الاهل شك في أي مرحلة أن طفلهما لا يرى. إذا كان لدى الطبيب المولّد أو المستشفى شك بأن الطفل يعاني من الساد الخلقي ، ينبغي ترتيب إجراء فحص كامل للعين والعدسة.

الشكل9.2 الساد الخلقي

## IX.3 وتر العنق

- التعريف:

وتر الرقبة، ويسمى أيضا الرقبة المكففة أوالظفر الرقبي ، يتميزبوجود طية من الجلد على كل جانب من الرقبة يمتد في كثير من الأحيان من خلف الأذن إلى الكتفين.هو تشوه خلقي، يظهر عند الولادة ويبقى حتى خلال سن الرشد.

- الأعراض:

وتر الرقبة يظهر في كثير من الأحيان كحزام فضفاض من الجلد حول الرقبة عند الأطفال حديثي الولادة. كلما نما الجسم ، يشتد ويمتد حزام العنق. مما يؤدي إلى قصر أو حتى غياب الرقبة عند الكبار.

- التشوهات المرافقة:

  - متلازمة تيرنر (XO46 )
  - متلازمة نونان

الشكل 9.3 وتر العنق

## IX.4 صغر صيوان الأذن / انعدام الأذن

- التعريف: صغر صيوان الأذن هو تشوه طفيف وفيه تتشكل الأذن بشكل غير كامل أوتغيب في الحالات الشديدة الأذن الخارجية (ويسمى انعدام الأذن). في 80٪ من الحالات، تتأثر فقط أذن واحدة. في معظم الحالات، يتم خفض 40٪ فقط من نسبة السمع في الأذن المصابة.

- التشخيص:

  - الموجات فوق الصوتية للجنين في بعض الحالات.
  - الفحص السريري عند الولادة.

- التشوهات المرافقة:

التشوه الأكثر شيوعا المرتبط بصغر صيوان الأذن هو صغر منتصف الوجه. إذا تم إشراك كل من الأذنين، يشتبه بمتلازمة تريتشر كولينز.

الشكل(أ) 9.4 صغر صيوان الأذن

الشكل(ب) 9.4 انعدام الأذن

# المراجع


1. Christianson A, Howson C, Modell B. 2006. Global report on birth defects the hidden toll of dying and disabled children. March of Dimes birth defects foundation, White plains, New York
2. Clark, David A. contributors Thompson, Jeffery and Barkemeyer Brain. 2000. Atlas of Neonatology, W.B. Saunders Company, Philadelphia ISBN: 0721676367
3. Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE, Korf BR (Editors). 2002. Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics. Churchill Livingstone, London, Edinburgh, New York, Sydney, Toronto.
4. Seashore MR, Wappner RS. 1996. Genetics in Primary Care & Clinical Medicine. Prentice-Hall International Inc. New York.
5. Clinical Synopsis of Moss and Adams' Heart Disease in Infants, Children, and Adolescents. Emmanouilides et al., Lippincott Williams and Wilkins, 1998. ISBN: 0683180037
6. Courtesy of Dr. Naji Abou Chebel
7. American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG). Prenatal Diagnosis of Fetal Chromosomal Abnormalities. ACOG Practice Bulletin, volume 27, May 2001.
8. Carey, J.C. Chromosomal Disorders, in Rudolph, C.D, and Rudolph, A.M. (eds.), Rudolph's Pediatrics, 21st Edition, New York, McGraw-Hill Medical Publishing Division, 2003, pages 731-741.
9. National Institutes of Health (NIH). Genetics Home Reference. Published 5/06, http://ghr.nlm.nih.gov/

10. Support Organization for Trisomy 18, 13, and Related Disorders (SOFT). Trisomy 18 Facts, Trisomy 13 Facts. www.trisomy.org/ (Last accessed May 20, 2010)
11. Courtesy of Dr. Lama Charafeddine
12. Courtesy of Dr. Nadia Sakati
13. http://www.google.com.lb/imgres/barlow+maneuver+and+ortolani+maneuver (last accessed May 02, 2012)
14. Better Health Channel (2010) Potter's Syndrome (hyperlink) http://www.betterhealth.vic.gov.au/bhcv2/bhcarticles.nsf/pages/Birth_defects_of_the_urinary_system (last accessed May 20, 2010)
15. Encyclopedia of children's health (2010) Clubfoot (hyperlink) http://www.healthofchildren.com/C/Clubfoot.html (last accessed May 20, 2010)
16. Encyclopedia of children's health (2010) Congenital Hip Dysplasia (hyperlink) http://www.healthofchildren.com/C/Congenital-Hip-Dysplasia.html (last accessed May 20, 2010)
17. Storer, S. & Skaggs, D. (2006). Developmental dysplasia of the hip. *American Family Physician*, 74:1310-6. doi: www.aafp.org/afp/20061015/1310.html(last accessed May 20, 2010)
18. New York Times with reference from ADAM (2010) Developmental hip dysplasia (hyperlink) http://health.nytimes.com/health/guides/disease/developmental-dysplasia-of-the-hip/overview.html (last accessed May 20, 2010)

19. New York Times reference from ADAM. (hyperlink) http://health.nytimes.com/health/guides/disease/diaphragmatic-hernia/overview.html(last accessed May 20, 2010)
20. Children's Hospital of Wisconsin. (2010) Diphragmatic Hernia (hyperlink) http://www.chw.org/display/PPF/DocID/34373/Nav/1/router.asp(last accessed last accessed May 20, 2010)
21. Tomoaki, T; Tooru, U; Koji, N; Koji, M.; Sachiyo, S. (2006). Cardiac Anomalies Associated with Congenital Diaphragmatic Hernia. Japanese Journal of Pediatric Surgery, 38, 163-169.doi: http://sciencelinks.jp/j-east/article/200608/000020060806A0182838.php (last accessed May 20, 2010)
22. Nicola Lewis for e-medicine (2010) Diphragmatic Hernia (hyperlink) http://emedicine.medscape.com/article/934824-overview (last accessed May 20, 2010)
23. CDC. (2010) Gastroschisis (hyperlink) http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/Gastroschisis.htm (last accessed May 20, 2010)
24. New York Times reference from ADAM (2010) Gastroschisis (hyperlink)http://health.nytimes.com/health/guides/disease/gastroschisis/overview.html (last accessed May 20, 2010)
25. Chabra, S. & Gleason Ch. (2010). Gastroschisis: Embryology, Pathogenesis, Epidemiology. *American Academy of Pediatrics*, 6(11), e493. doi: http://neoreviews.aappublications.org/cgi/content/extract/6/11/e493 (last accessed May 20, 2010)

26. Khan, A.N. (2010). Gastroschisis for e-medicine http://emedicine.medscape.com/article/403800-overview (last accessed May 20, 2010)
27. Encyclopedia of children's health Abdominal Wall Defects (hyperlink) http://www.healthofchildren.com/A/Abdominal-Wall-Defects.html (last accessed May 20, 2010)
28. Encyclopedia of surgery (2010) Omphalocele (hyperlink) http://www.surgeryencyclopedia.com/La-Pa/Omphalocele-Repair.html (last accessed May 20, 2010)
29. The children's hospital of Philadelphia (2010) Omphalocele (hyperlink)http://www.chop.edu/consumer/jsp/division/generic.jsp?id=81171 (last accessed May 20, 2010)
30. Wikipedia encyclopedia (2010) Prune Belly Syndrome (hyperlink) http://en.wikipedia.org/wiki/Prune_belly_syndrome (last accessed May 20, 2010)
31. Baskin, Laurence S. and Kogna,Barry A. Handbook of Pediatric Urology (second ed.), Lippincot Williams & Wilkins Philadelphia (2005) ISBN: 0781751624, (pp.159-163)
32. Medline plus (2010) Prune Belly Syndrome (hyperlink) http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/001269.htm (last accessed May 20, 2010)
33. E-Medicine (2010) Prune Belly Syndrome (hyperlink) http://emedicine.medscape.com/article/412372-overview (last accessed May 20, 2010)

34. Aliyu, M.H; Salihu, H.M; Kouam, L. (2003). Eagle-Barrett Syndrome: Occurrence and outcomes. East African Medical Journal, 80(11).doi: http://ajol.info/index.php/eamj/article/viewFile/8771/1890 (last accessed May 20, 2010)
35. http://en.wikipedia.org/wiki/Polydactyly (last accessed May 02, 2012)
36. http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/UL-LimbReductionDefects.html (last accessed May 02, 2012)
37. http://www.wales.nhs.uk/sites3/Documents/416/Limb%20reduction%20defects.pdf (last accessed May 02, 2012)
38. http://en.wikipedia.org/wiki/Syndactyly
39. http://www.childrenshospital.org/az/Site1036/mainpageS1036P0.html (last accessed May 02, 2012)
40. Courtesy of Dr. Maher Soubra
41. Richard Martin, Avroy Fanaroff and Michele Walsh, Editors, Fanaroff and Martin Neonatal–Perinatal Medicine, Diseases of the Fetus and Infant (eighth ed.), Elsevier Mosby, Philadelphia (2006) ISBN: 0323029663, 1819 pp. (in 2 volumes)
42. Rx Med General Illness Information- anal fistula (hyperlink) http://www.rxmed.com/b.main/b1.illness/b1.1.illnesses/anal_fistula.html (Last accessed May 19, 2010)
43. Wikipedia (2010) Meckel's diverticulum (hyperlink) http://en.wikipedia.org/wiki/Meckel%27s_diverticulum (last accessed May 19, 2010)
44. Mayo Foundation for Medical Education and Research (2010) Spina bifida (hyperlink) http://www.mayoclinic.com/health/spina-

bifida/DS00417/DSECTION=symptoms (last accessed May 20, 2010)
45. Wikipedia the free encyclopedia (2010) Spina bifida (hyperlink) http://en.wikipedia.org/wiki/Spina_bifida (last accessed May 20, 2010)
46. National institution of neurological disorders and stroke – National Institutes of Health (2010) encephaloceles (hyperlink) http://www.ninds.nih.gov/disorders/encephaloceles/encephaloceles.htm (last accessed May 20, 2010)
47. Perinatal institute for maternal and child health (2010) Anencephaly (hyperlink) http://www.perinatal.nhs.uk/car/anomaly/cns/anencephaly.htm (last accessed May 20, 2010)
48. Wikipedia the free encyclopedia (2010) Agenesis of the corpus callosum (hyperlink) http://en.wikipedia.org/wiki/Agenesis_of_the_corpus_callosum (last accessed May 20, 2010)
49. Wikipedia the free encyclopedia (2010) Arnold Chiari (hyperlink) http://en.wikipedia.org/wiki/Arnold-Chiari_malformation (last accessed May 20, 2010)
50. Health care. Net /Neurological disorders (2010) Arnold Chiari (hyperlink) http://neurology.health-cares.net/arnold-chairi-malformation-symptoms.php (last accessed May 20, 2010)
51. National institution of neurological disorders and stroke – National Institutes of Health (2010) Dandy walker (hyperlink)

http://www.ninds.nih.gov/disorders/dandywalker/dandywalker.htm (last accessed May 20, 2010)
52. Cleveland clinic (2010) Dandy walker (hyperlink) http://my.clevelandclinic.org/disorders/dandy-walker_syndrome/hic_dandy-walker_syndrome.aspx (last accessed May 20, 2010)
53. Wikipedia the free encyclopedia (2010) Hydrocephalus (hyperlink) http://en.wikipedia.org/wiki/Hydrocephalus (last accessed May 20, 2010)
54. http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/003272.htm (last accessed May 02, 2012)
55. http://health.nytimes.com/health/guides/symptoms/microcephaly/overview.html (last accessed May 02, 2012)
56. http://www.mayoclinic.com/health/microcephaly/DS01169/DSECTION=symptoms (last accessed May 02, 2012)
57. http://www.medicinenet.com/microcephaly/article.htm (last accessed May 02, 2012)
58. http://my.clevelandclinic.org/disorders/microcephaly/hic_microcephaly.aspx (last accessed May 02, 2012)
59. Courtesy of Dr. Omar Dabbagh
60. Centers for disease control and prevention http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/Anencephaly.html (last accessed April 25, 2012)
61. Centers for disease control and prevention http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/Hypospadias.html (last accessed April 25, 2012)
62. Pediatric Health Channel (2008) Undescended Testicle (hypertlink) http://www.pediatrichealthchannel.com/undescended-testicle/symptoms.shtml (last accessed May 20, 2010)

63. eMedicine Pediatrics (2010) Cystic Kidney Disease (hyperlink) http://emedicine.medscape.com/article/983281-overview (last accessed May 20, 2010)
64. Merck Manual Profession (2007) Cystic Kidney Disease (hyperlink) http://www.merck.com/mmpe/sec17/ch232/ch232f.html (last accessed May 20, 2010)
65. University of California, San Francisco Hypospadias (hyperlink) http://www.ucsfhealth.org/childrens/medical_services/urology/hspadias/conditions/hypo/signs.html (last accessed May 20, 2010)
66. Wikipedia (2010) Hypospadias (hyperlink) http://en.wikipedia.org/wiki/Hypospadias (last accessed May 20, 2010)
67. Medline Plus (2010) Ambiguous genitalia and (hyperlink) http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/003269.htm (last accessed May 20, 2010)
68. Medline Plus (2010) Potter's Syndrome (hyperlink) http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/001268.htm (last accessed May 20, 2010)
69. Medline Plus (2010) Choanal Atresia (hyperlink) http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/001642.htm (last accessed May 20, 2010)
70. Shaheen P. et al. Anophthalmos, microphthalmos and coloboma in the United Kingdom: Clinical Features, Results of investigations, and early management. ophtha.2011.07.039

71. M. Erol Turaçl, Oya Tekeli. Anterior megalophthalmos with pigmentary glaucoma. Graefe's Arch Clin Exp Ophthalmol 2005; 243: 1066-8.
72. CJ McLean, NK Ragge, RB Jones, JRO Collin. The management of orbital cysts associated with congenital microphthalmos and anaphthalmos.Br J Ophthalmol 2003; 87:860-863.
73. http://www.ccakids.com/Syndrome/Microtia.PDF
74. http://www.childrenshospital.org/az/Site1298/mainpageS1298P1.html
75. Wikisource (2011) ICD-10-CM (2010), Chapter 17 (Hyperlink) http://en.wikisource.org/wiki/ICD-10-CM_(2010)/CHAPTER_17 (last accessed April 26, 2012).
76. Royal National Institute of Blind People (RNIB) (2011) Congenital Cataracts (hyperlink) http://www.rnib.org.uk/eyehealth/eyeconditions/conditionsac/Pages/congenital_cataracts.aspx (last accessed April 27, 2012)
77. http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11853605)
78. http://informahealthcare.com/doi/abs/10.3109/13816819209046487
79. Shaheen P. Shah,S.P, Taylor, A.E, Sowden J. C, Nicola K. Ragge, N.K, Russell-Eggitt I., Rahi, J. S,& Gilbert, C. A. (2011). Anophthalmos, Microphthalmos, and Typical Coloboma in the United Kingdom: A Prospective Study of Incidence and Risk. Investigative Ophthalmology & Visual Science, 52 (1), 558 – 564. The incidence of congenital cataract is unknown internationally and it is estimated to be 1.2 – 6 cases per 10,000 in the United States
80. Mounir Bashour for e – medicine (2011) Congenital Cataract (hyperlink)

http://emedicine.medscape.com/article/1210837-overview#a0101 (last accessed April 27, 2012).
81. Luquetti, D. V., Leoncini, E., & Mastroiacovo, P. (2011). Microtia-Anotia: A Global Review of Prevalence Rates. Birth Defects Research (Part A) 91:813_822
82. Wexler D, Grosser DM, Kile TA. Bunion and bunionette. In: Frontera WR, Silver JK, eds. *Essentials of Physical Medicine and Rehabilitation*. 2nd ed. Philadelphia, Pa: Saunders Elsevier; 2008:chap 76.