



# آپدیت در سنامه اطفال

(ویرایش دوم)

تیم تالیف گروه مدمشاور

تغییرات اسنشیال نلسون ۲۰۲۲ نسبت به ۲۰۱۹

## فهرست مطالب

۱	فصل ۱: رشد و تکامل
۲	فصل ۲: اختلالات رفتاری
۸	فصل ۳: اختلالات روانپزشکی
۸	فصل ۴: مسائل روانی - اجتماعی
۱۰	فصل ۵: تغذیه
۱۴	فصل ۶: آب و الکترولیت
۱۵	فصل ۷: آسیب حاد کودکان
۱۷	فصل ۸: اختلالات ژنتیک
۱۷	فصل ۹: اختلالات متابولیک
۲۰	فصل ۱۰: نوزادان
۲۷	فصل ۱۱: طب نوجوانان
۲۸	فصل ۱۲: ایمونولوژی
۳۰	فصل ۱۳: آلرژی
۳۳	فصل ۱۴: بیماری های روماتیسمی
۳۵	فصل ۱۵: بیماری های عفونی
۴۲	فصل ۱۶: بیماری های گوارشی
۴۴	فصل ۱۷: بیماری های قلبی و عروقی
۴۴	فصل ۱۸: بیماری های تنفسی
۴۶	فصل ۱۹: بیماری های هماتولوژیک
۴۷	فصل ۲۰: انکولوژی
۴۸	فصل ۲۱: بیماری های کلیه
۵۰	فصل ۲۲: اندوکرینولوژی
۵۳	فصل ۲۳: نورولوژی
۵۵	فصل ۲۴: ارتوپدی
۵۶	فصل ۲۵: پوست

## یبوست عملکردی و Encopresis

- شیرخواری که شیر مادر می‌خورد ممکن است هر ۴ تا ۵ روز فقط ۱ مرتبه دچار دفع مدفوع نرم و دانه دار شود که این حالت نرمال است.
  - پیک شیوع یبوست در سنین قبل مدرسه است.
  - **یبوست فانکشنال** با شروع بعد از شیرخواری، وجود رفتارهای withholding، عدم وجود red flags (رشدناکافی، کاهش وزن، FTT، استفراغ، اتساع و نفخ شکم، بیماری های پری آنال، خون در مدفوع، جریان غیرطبیعی ادرار، هیستوری تاخیر در دفع مکنونیوم) و دفع دوره ای مدفوع قطور مشخص می‌شود.
  - در ۳ دوره کودک برای یبوست فانکشنال مستعد است: شروع غذای جامد (بعد از ۶ ماهگی)، یادگیری توالیت رفتن (۲ تا ۳ سالگی)، شروع دوره مهد کودک و مدرسه (۳ تا ۵ سالگی).
  - در کودکان با سن بیشتر در صورت همراهی با اختلالات خوردن یا استرسورهای مدرسه یا ADHD ممکن است یبوست فانکشنال بروز کند.
  - وجود رژیم بالانس از میوه ها و سبزیجات بامقدار مناسب برای سن فیبر در همه کودکان ممکن است در پیشگیری یا درمان یبوست فانکشنال مفید باشد اما اضافه کردن مقدار بیشتر فیبر جهت درمان یبوست فانکشنال تاثیر چشمگیری نداشته است.
  - بسیار مهم است که بدانیم بین یبوست اولیه زمینه ای و رفتار stool withholding رابطه قوی وجود دارد.
  - طبق مطالعات ارتباط قوی بین شروع مصرف شیر گاو و یبوست وجود ندارد اما با این وجود گفته می‌شود که بین شروع یبوست و شروع شیر گاو در سن نوپایان ارتباط وجود دارد.
- الگوریتم صفحه بعد که مربوط به **منیج کردن یبوست در کودکان** است در کتاب جدید می‌باشد به نظر **الگوریتم مهمی** است طبق این الگوریتم اولین قدم در ارزیابی کودکان با یبوست ارزیابی بالینی با شرح حال و معاینه فیزیکی است که در صورتی که:
۱. به دنبال آن به علت ارگانیک مشکوک شدیم قدم بعد ارزیابی و درمان اختصاصی متناسب با آن علت میباشد اما اگر به
  ۲. علت فانکشنال مشکوک باشیم در قدم اول آموزش توالیت به کودک و حذف ریسک فاکتورهایی یبوست فانکشنال و همچنین تخلیه توده مدفوع رکتوم توصیه می‌شود سپس در صورت عدم بهبود PEG خوراکی برای کودک شروع می‌شود که در صورت عدم پاسخ تجویز PEG از راه انما یا شیاف توصیه می‌شود در صورت پاسخ به درمان با PEG کودک را روی درمان نگهدارنده با ملین های اسموتیک یا محرک قرار می‌دهیم در صورت عدم پاسخ به این ملین‌ها قدم بعدی مانومتري آنورکتال و مانومتري کولونیک و مطالعات ترانزیت می‌باشد که اگر مانومتري آنورکتال غیرطبیعی باشد قدم بعد درمان بیوفیدبکی است و اگر مانومتري کولونیک یا مطالعه ترانزیت غیرطبیعی باشد قدم بعدی جراحی است.

## فصل ۶: آب و الکترولیت

### مایع درمانی و تغذیه وریدی

- در بین علل افزایش نیاز بدن به آب موارد زیر اضافه شده است: درماتیت اگزفولیاتیو گسترده (شامل اپیدرمولیز بولوزا و نکروز اپیدرمی توکسیک (TEN))
- در جدول ((مدیریت دهیدراتاسیون))، حجم باقیمانده طی ۲۴ ساعت باید با استفاده از دکستروز ۵ درصد در نرمال سالین + 20 mEq/L KCl تجویز شود. (درحالی که در ورژن قبل دکستروز ۵ درصد در نیم نرمال ذکر شده بود.)
- استفاده از لیپیدهای fish-based، هپاتوتوکسیسته ناشی از تغذیه وریدی را کم می کند. (اضافه شده است)

### اختلالات سدیم

- SIADH را باید از cerebral salt wasting که نوعی هیپوناترمی هیپوولمیک است و اغلب با مننژیت سلی یا خونریزی داخل جمجمه همراه است، تمایز داد. (اضافه شده است)

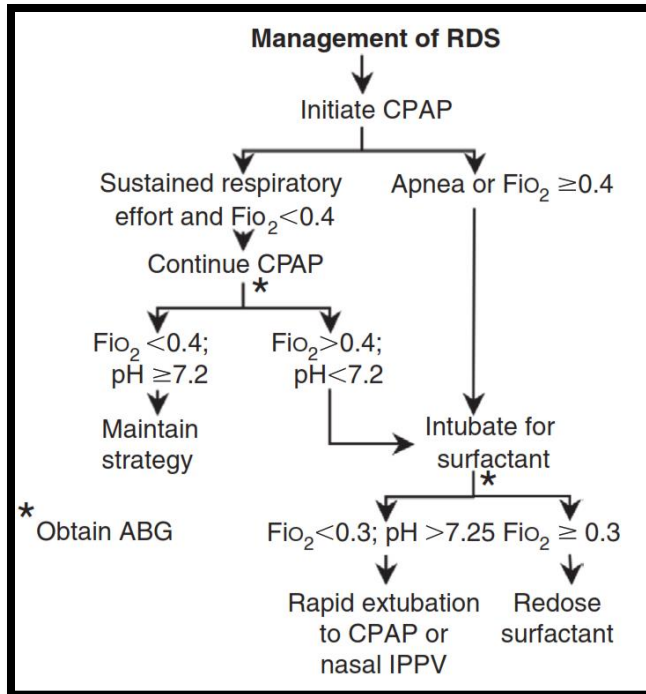
### تغییرات مهم جدول مقایسه انواع بارتر و جیتلمن :

- ((کم آبی، هیپوستنوری، پلی اوری، عدم رشد)) از ویژگی های سندروم بارتر تیپ ۱ حذف شده است.
- ((هیپرکالمی گذرا پس از تولد)) به ویژگی های بارتر تیپ ۲ اضافه شده است.
- ویژگی های تشخیصی بارتر تیپ ۳ تغییر کرده و به این صورت درآمده است : ((تولد ترم و بطور کمتر شایع، پره ماچوریتی (همراه با پلی هیدرآمیوس)، نفروکلسینوز و هیپومنیزیمی))
- هیپومنیزیمی به ویژگی های بارتر تیپ ۴ اضافه شده است.
- نحوه توارث بارتر تیپ ۵ از یک بیماری اتوزمال غالب به یک بیماری X-linked تغییر کرده است.
- ((دهیدراتاسیون، تاخیر رشد، تتانی)) از ویژگی های جیتلمن حذف شده است.
- مقایسه میزان پروستاگلاندین E2 در ادرار حذف شده است.

- هموکروماتوز، می تواند در شیرخواران خود را با نارسایی کبد نشان دهد. (اضافه شده است)
- Alagille syndrome, Peroxisomal disorders و اختلالات سنتز اسید صفاوی می توانند در شیرخوارگی با زردی تظاهر کنند. (اضافه شده است)
- اختلالات پراکسیزومال با اسیدهای چرب با زنجیره بسیار بلند، اسید فیتانیک، اسید پرستانیک و پلاسمالوژن ها ارزیابی می شوند. (اضافه شده است)
- اختلالات مادرزادی گلیکوزیلاسیون با isoelectric focusing یا ارزیابی ترانسفرین و N- گلیکان ها توسط tandem mass spectrometry ارزیابی می شود. (اضافه شده است)
- پروپوینیک اسیدی می تواند کاردیومیوپاتی بدهد. (جدید) کمبود پیروات دهیدروژناز می تواند تشنج بدهد. (جدید)
- عدم تحمل ارثی فروکتوز **اضافه شده است** که ویژگی های آن شامل: اسیدوز لاکتیک، هیپوگلیسمی، سرکوب CNS و نارسایی کبد و کلیه.
- در بیماری های ذخیره گلیکوژن که روی کبد اثر می گذارند **تایپ صفر** نیز اضافه شده است (علاوه بر تایپ ۱ و ۶ و ۸ که از قبل بود). به علائم، تظاهرات و پروگنوز این بیماری دقت فرمایید.

بیماری	آنزیم مختل	ارگان آسیب دیده	سندرم بالینی	علائم نوزادی	پروگنوز
تایپ صفر	Glycogen synthase	کبد	خواب آلودگی و خستگی صبحگاهی، هایپوگلیسمی و کتوز ناشتا	خواب آلودگی صبحگاهی، تهوع، خستگی، هایپوگلیسمی، کتوز، تشنج	خوب

- در آزمایشات اولیه در شک به یک خطای ارثی مادرزادی اولیه، اندازه گیری اسید ارگانیک خون و پلاسما حذف شده است اما همچنان اندازه گیری آن در ادرار توصیه می شود.
- شایع ترین تستهایی که برای ارزیابی اختلالات متابولیک به کار می روند شامل آمینواسیدهای پلاسما و آسیدل کارنیتین پلاسما و آنالیز اسیدهای ارگانیک ادرار است.
- آزمایش ژنتیک مولکولی یک جزء مهم ارزیابی برای IEMها است. اگر به دسته ای از اختلالات مشکوک باشیم اما هیچ متابولیت مشخصی شناسایی نشود، آزمایش یک پانل از ژن ها بهترین رویکرد است. (اضافه شده است)
- در بیماری های ذخیره ای گلیکوژن، نوتروپنی تیپیک نوع Ib است و علائم IBD و پریئودنتال نیز در آن دیده می شود. هیپرلیپیدمی با GSD نوع III نیز دیده می شود، اما سطح لاکتات و اسید اوریک به طور معمول طبیعی است. (اضافه شده است)
- درمان جایگزینی آنزیمی در فنیل کتونوریا توسط FDA تایید شده است.
- در بیماران با تیروزینمی شروع زود هنگام درمان با nitisinone طی ۳۰ روز اول زندگی ممکن است که ریسک سرطان کبد را کاهش دهد.
- تیروزینمی گذرا نوزادی (TTN) در نوزادان نارس شایع تر است، تا ۲ ماهگی خود به خود برطرف می شود، اهمیت بالینی نامشخصی دارد و به درمان با اسید اسکوربیک پاسخ می دهد. (اضافه شده است)



## سندرم دیسترس تنفسی (RDS)

الگوریتم جدید در درمان RDS نوزادان بسیار مهم و سوال خیز است کل الگوریتم مهم است. طبق این الگوریتم در منیج بیماران با RDS قدم اول درمان با CPAP است به دنبال آن تا زمانیکه  $Fio_2$  زیر ۰.۴ باشد و تلاش تنفسی پایدار وجود دارد ادامه CPAP توصیه می‌شود اما اگر کودک به دنبال درمان با CPAP نیاز به  $Fio_2$  بالای ۰.۴ داشته باشد یا آپنه رخ دهد یا pH نوزاد زیر ۷.۲ باشد انتوباسیون برای تجویز سورفاکتانت توصیه می‌شود اگر به دنبال تجویز سورفاکتانت نیاز به  $Fio_2$  زیر ۰.۳ باشد و pH نوزاد بالای ۷.۲۵ باشد extubation سریع به CPAP یا IPPV نازال توصیه می‌شود در غیر این صورت تکرار دوز سورفاکتانت لازم است.

## سایر نکات جدید فصل نوزادان

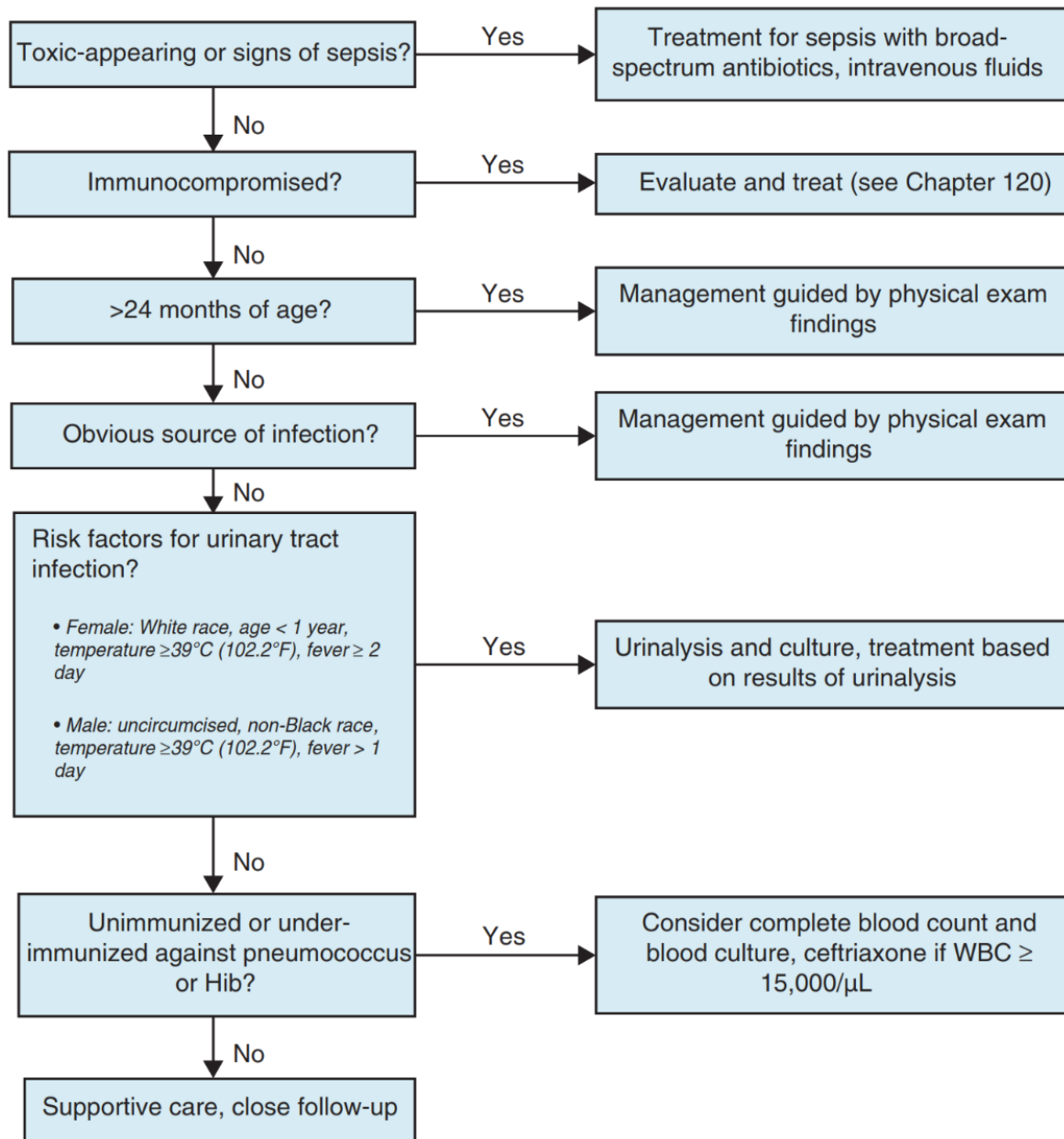
- ننگ داشتن سر نوزاد در وضعیت عمودی در ۹۶ ساعت اول بعد تولد و به حداقل رساندن تحریکات اثرات مفید در پیش‌گیری از IVH (خونریزی داخل مغزی) دارد.
- عفونت COVID 19 در نوزادان ناشایع است عفونت معمولاً اکتسابی است و ممکن است خفیف یا بدون علامت باشد عفونت COVID مادری ممکن است موجب زایمان زودرس و RDS و سایر مشکلات ناشی از پره مچوریتی شود. نوزادان پره مچور یا نوزادان با مشکلات دیگر ممکن است دچار علائم شدید شوند.
- برای تشخیص عفونت COVID در نوزادان باید کرایتریای ذیل وجود داشته باشد:
  - حداقل یک علامت بالینی شامل ناپایداری درجه حرارت بدن، تغذیه نامناسب، فعالیت کم، اسهال یا سایر علائم خفیف گوارشی، تنگی نفس وجود داشته باشد.
  - علائم غیرطبیعی در CXR (opacities or ground glass appearance) وجود داشته باشد.
  - عفونت تشخیص داده شده در خانواده یا مراقبان نوزاد
  - تماس نزدیک با افراد مشکوک یا قطعی ابتلا به COVID
- تشخیص عفونت COVID در نوزادان با تست RT-PCR در نمونه نازوفارنژیال یا نازال یا اندوتراکئال انجام می‌شود. این تست باید طی ۲۴ ساعت اول زندگی در نوزادان بدون علامت یا علامتدار متولد شده از مادران مشکوک یا قطعی ابتلا به COVID انجام و ۴۸ ساعت بعد مجدد تکرار شود. همچنین این نوزادان باید در محلی جداگانه از سایر مادران و نوزادان نگهداری شوند.

- در جدول اختلالات فاگوسیتیک، در مورد ویژگی های LAD تیپ ۲، علاوه بر داشتن ویژگی های LAD تیپ ۱ ( تاخیر در جدا شدن یا عفونت بند ناف؛ عفونت های باکتریایی کشنده بدون چرک؛ نوتروفیلی)، **قد کوتاه** و در مورد LAD تیپ ۳، **اختلالات خونریزی دهنده** اضافه شده است.
- در گذشته، CGD توسط پروفیلاکسی با تری متوپریم- سولفامتوکسازول، ایتراکونازول و اینترفرون- $\gamma$  درمان می شد. هم اکنون پیوند سلول بنیادی به درمان ارجح تبدیل شده است. **(اضافه شده است)**
- بیماران مبتلا به کمبود C1، C2 یا C4 مستعد ابتلا به بیماری های خود ایمنی، به ویژه لوپوس هستند. (قبلا فقط C1 ذکر شده بود)

## فصل ۱۳: آلرژی

- داروی Vilanterol نوعی LABA است که مصرف آن در آسم افراد بالای ۱۸ سال تایید شده و مزیت اصلی آن مصرف یکبار در روز است.
  - داروی RESLIZUMAB دارویی است که به IL5 متصل می شود و مانع اتصال آن به رسپتور مربوطه می شود اما فقط در بالای ۱۸ سال مصرف آن تایید شده است.
  - تیوتروپیوم و سایر LAMA ها در آسم متوسط تا شدید در کودکان بالای ۶ سال تایید شده است (در کتاب قبلی ۱۲ سال بود)
- جدول زیر که مربوط به داروهای بیولوژیک تایید شده توسط FDA در درمان آسم در کودکان میباشد **جدید و بسیار مهم** است به انواع داروهایی که تایید شده اند (علاوه بر این ها در متن RESLIZUMAB هم گفته شده است) و اندیکاسیون مصرف هر کدام (مخصوصا سن مجاز) و عوارض جانبی شایع هر کدام در جدول توجه کنید

نام دارو	اندیکاسیون	عوارض جانبی شایع
Benralizumab (Fasenra)	به عنوان درمان کنترلی اضافی در آسم ائوزینوفیلیک شدید در بالای ۱۲ سالگی کاربرد دارد.	واکنش محل تزریق، سردرد، فارنژیت
Dupilumab (Dupixent)	به عنوان درمان کنترلی اضافی در آسم متوسط تا شدید پایدار با فنوتیپ ائوزینوفیلیک یا وابسته به کورتیکواستروئید خوراکی در بالای ۱۲ سالگی کاربرد دارد..	واکنش محل تزریق، ائوزینوفیلی، درد اوروفارنژیال
Mepolizumab (Nucala)	به عنوان درمان کنترلی اضافی در آسم پایدار شدید با فنوتیپ ائوزینوفیلی در بالای ۶ سالگی کاربرد دارد.	واکنش محل تزریق، زونا، سردرد، دردپشت، خستگی
Omalizumab (Xolair)	در آسم متوسط تا شدید پایدار همراه با حساسیت به <b>آلرژن های هوایی</b> در سن بالای ۶ سال کاربرد دارد.	آنافیلاکسی، واکنش محل تزریق، آرترارژی



### سایر نکات جدید

- پاروویروس B19 ممکن است موجب هیپاتیت، میوکاردیت و سندرم دستکش و جوراب پاپولر و پورپوریک (PPGSS) شود.
- در درمان آبله مرغان و زونا در صورت وجود اندیکاسیون تجویز داروی ضد ویروسی والاسیکلوویر در سنین بالای ۲ سال و آسیکلوویر برای همه سنین تایید شده اند (البته فراهم زیستی والاسیکلوویر بسیار بیشتر از آسیکلوویر است اما زیر دو سال مصرف آن تایید نشده است)



## فصل ۱۹: بیماری های هماتولوژیک

- نوتروپنی خفیف را می توان در بیماران مبتلا به اریتروبلاستوپنی گذرای کودکی (TEC) مشاهده کرد. ظاهر خوب کودک و معاینه طبیعی به تمایز آن از یک فرآیند اینفیلتراتیو مغز استخوان کمک می کند. (اضافه شده است)
- ماهیت تدریجاً پیشرونده آنمی فقر آهن امکان جبران فیزیولوژیک را فراهم می کند لذا برخی کودکان با اینکه آنمی شدیدی دارند اما علائم خفیف دارند.
- ترانسفیوژن ماهیانه مزمن در آنمی سیکل سل در افرادی که سکتة مغزی آشکار یا مخفی یا TCD (transcranial Doppler) غیرطبیعی دارند توصیه می شود.
- سه داروی جدید از طرف FDA طی دو سال اخیر برای درمان آنمی سیکل سل تایید شده اند. (Zaniluzumab, Voxelotor, L-Glutamine)
- ADHD به تظاهرات سایکولوژیک سیکل سل اضافه شده است.
- سکتة مغزی آشکار در سیکل سل در حدود ۸ تا ۱۰ درصد از بیماران مبتلا به hemoglobin SS/hemoglobin S-β0-thalassemia رخ می دهد. (تغییر کرده است)
- کودکان مبتلا به hemoglobin SS/hemoglobin S-β0-thalassemia در سنین ۲ تا ۱۶ سال باید با استفاده از داپلر ترانس کرانیال از نظر افزایش خطر استروک غربالگری شوند. (اضافه شده است)
- چندین اپروچ ژن درمانی برای درمان آنمی سیکل سل تحت تحقیقات است.
- در بررسی اختلالات ترومبوتیک سابقه لخته در پاها یا ریه ها در فرد یا خانواده، سکتة مغزی یا MI زودرس نشاندهنده استعداد ارثی به ترومبوز است.
- **ترومبوفلیبیت** (ترومبوز ورید سطحی) به صورت اریتماتو و تورم دردناک cord type در مسیر وریدهای سطحی بروز می کند و معمولاً متعاقب ترومای لوکالیزه مانند ترومای رگ گیری یا تزریق داخل وریدی محیطی رخ می دهد.
- ترومبوز سینوس وریدی مغزی ممکنه با سردرد، تشنج یا اختلال بینایی همراهی داشته باشد.
- ترومبوسیتوپنی آمگا کاربوسیتیک نوزادی به دنبال **موتاسیون در c-mpl** رخ می دهد و موجب بروز رسپتورهای غیرطبیعی ترومبوپویتین (TPO) می شود که به تحریک با **TPO** جواب نمی دهد.
- در ITP در لام خون محیطی ترومبوسیتوپنی شدید همراه پلاکت های بزرگ و مورفولوژی نرمال RBC و WBC دیده می شود.
- داروهای thrombopoietin receptor agonists (Eltrombopag, romiplostim) در درمان کودکان با ITP مزمن تحت مطالعه است و باید در موارد متوسط تا شدید ITP مزمن در نظر گرفته شود.

جدول طبقه بندی تشنج ها تغییر داشته و به صورت زیر در آمده است:

<b>فوکال</b>
بروز فوکال بدون کاهش هوشیاری
بروز با علائم حرکتی (تونیک، کلونیک، میوکلونیک، آتونیک یا اسپاسم های اپی لپتیک)
بروز بدون علائم حرکتی (اتونوم، بینایی، شنوایی، بویایی، سرگیجه، حسی)
بروز فوکال همراه اختلال هوشیاری
بروز با علائم حرکتی (تونیک، کلونیک، میوکلونیک، آتونیک یا اسپاسم های اپی لپتیک)
بروز بدون علائم حرکتی (اتونوم، بینایی، شنوایی، بویایی، سرگیجه، حسی)
<b>تشنج های تونیک کلونیک Focal to bilateral</b>
<b>ژنرالیزه</b>
بروز با علائم حرکتی (تونیک، کلونیک، میوکلونیک، آتونیک یا اسپاسم های اپی لپتیک)
بروز بدون علائم حرکتی (ابسنس)
<b>Unknown</b>
بروز با علائم حرکتی (تونیک - کلونیک، اسپاسم های اپی لپتیک)
بروز بدون علائم حرکتی (Behavioral arrest)

## بیماری SMA

اگرچه در حال حاضر برای تشخیص SMA، بیوپسی عضلانی استفاده نمی شود اما نمونه های عضلانی آتروفی گروهی را نشان می دهند و الکترومیوگرام فاسیکلاسیون، فیبریلاسیون و denervation را نشان می دهد. SMA در سال ۲۰۱۸ به پنل غربالگری یکنواخت توصیه شده اضافه شد و هم اکنون بخشی از غربالگری روتین نوزادان در اغلب ایالت ها است و در سایر جاها نیز به زودی اضافه می شود.

نکات ذیل در درمان SMA اضافه شده است: اخیرا درمان های اصلاح کننده بیماری در دسترس قرار گرفته اند:

- **nusinersen** که نوعی antisense oligonucleotide است و به صورت دوره ای و اینتراتکال تزریق می شود
- **Onasemnogene abeparovec** که نوعی ژن تراپی است که به صورت یک مرتبه انفوزیون داخل وریدی مصرف می شود.
- **risdiplam** یک مولکول کوچک که به صورت خوراکی و روزانه مصرف می شود. کارآزمایی بالینی درمورد این داروها فواید حرکتی را نشان داده اند اگرچه اثرات بلندمدت هنوز تحت بررسی است.