## الجمهورية العربية السورية

**جامعة دمشق**

### الهيئة العامة لمستشفى الأطفال

**الرقم : ............................**

**التاريخ : ......................... الموضوع : ............................**

**الجلسة العلمية**

**الاثنين 14 / 11 / 2016**

**الساعة 9,30 صباحاً**

**اسم المريض العمر التشخيص الشعبة الطبيب المشرف رئيس الجلسة**

**ع.ص 10 سنوات بدانة مرضية العامة -غدد م.د.أسد ابراهيم أ. د سمير سرور**

**أ.ك 6 سنوات في حالتين سريريتين**

**الجلسة العلمية – الاثنين 14 / 11 / 2016 م**

**شعبة الأمراض العامة – غدد**

**الحالة الأولى :ملخص مع العرض**

* **الطفل ع –ص العمر 10 سنوات تاريخ المشاهدة في العيادة الغدية 2009**
* **شكوى المراجعة: بدانة مترقية من عمر السنتين مع زيادة شهية صعبة التحكم ترافقت في السنتين الاخيرتين مع اعاقة حركية والتزام المنزل كما ترافقت مع شخير ونوب انقطاع نفس ليلي.**
* **لدى الطفل تأخر عقلي متوسط**
* **السوابق الشخصية: وزن الولادة 3,6 كغ مع صعوبات تغذية وضعف رضاعة في السنة الأولى من العمر**

**⮜الفحص السريري :**

* **الطول :133 سم(-1,5 SD) الوزن 130 كغ(+5,5SD) مشعر كتلة الجسم 73,5 كغ/م2 (+4SD)**
* **سحنة خاصة مع شكل مميز للعينين .حول .الأيدي صغيرة نسبة لحجم الطفل**
* **الخصى غير مجسوسة مع صعوبة في تقدير حجم القضيب(طفالة جنسية)**
* **تأخر عقلي متوسط**

**ملخص الاستقصاءات المجراة :**

* **التقييم الدرقي : طبيعي**
* **المحور الكظري طبيعي**
* **محور هرمون النمو وعامل النمو الشبيه بالانسولين طبيعي**
* **تقييم الشحوم الثلاثية والكولسترول ط**

**التشخيص والمتابعة :**

* **طفرة المتلنة في الموقع 15q11 ايجابية**
* **التشخيص :متلازمة برادر ويلي**
* **توفي الطفل في العام 2010**

**الحالة الثانية:**

* **ا.ك مواليد 1/12/2009.تمام الحمل وزن الولادة :2,4**
* **مجيء مقعدي مع تأخر صراخ**
* **حمل طبيعي مراقب**
* **ارضاع صناعي**

**القبول الأول: 30/12/2009 بعمر 29 يوم**

* **رخاوة مع ضعف رضاعة وشردقة متكررة من الولادة**
* **تشخيص القبول :شك افة استقلابية**
* **تشخيص الخروج:داء نزفي متأخر.ذات رئة.ارتفاع توتر رئوي**

**استقصاءات القبول الاول:**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| ايكو بطن | عينية | CSF | غازات | بيروفات | امونيا | لاكتات | كلس مغ/دل | سكر |
| ط | ط | ط | ط | 0,44 | 89 | 19 | 10,5 | 103 |

* **ايكو القلب: فرط توتر رئوي**
* **الدراسة الاستقلابية سلبية**
* **تم تشخيص داء نزفي متأخر اثناء القبول في المشفى بناء على السريريات والمخبريات**
* **القبول الثاني:القسم الخاص 23/6/2015**

**الشكوى الرئيسية: بدانة مترقية مفاجئة من سنتين**

* **تأخر روحي حركي**
* **تشخيص القبول: بدانة,شك روهاد**
* **تشخيص الخروج: بدانة مترقية للدراسة**

**القصة المرضية**

* **من سنتين شهية زائدة غير قابلة للسيطرة مع زيادة سريعة في الوزن وضع خارجيا على التيروكسين دون تحسن**
* **تبدل سلوكي مع ميل للعدوانية**
* **السوابق:**
* **قبول بعمر الشهر صعوبات تغذية**
* **انزال خصى ثنائي الجانب بعمر سنة ونصف**

**الفحص السريري:**

* **الوزن :40 كغ (+5SD) الطول 110 سم(-0SD) BMI:32,2 كغ/م2 (+6,4 SD)**
* **حول انسي متناوب,بدانة,صغر قضيب مع خصى صغيرة,فرط حركية مع تناقص معدل الذكاء**

**الاستقصاءات المجراة:**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **العمر العظمي** | **ايكو بطن** | **الشحوم** | **FT4** | **IGF1** | **GH** | **F U 24 CORT** | **CORT** | **ACTH** | **TSH** |
| **5,5سنة** | **ط** | **ط** | **0,93ng/dl** | **61ng/dl** | **0,6ng/dl** | **14,67** | **11,77ط ug/dl** | **7,34ط pg /ml** | **5,52** |

**اختبار تحريض هرمون النمو**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **GH 90** | **GH 60** | **GH 30** | **GH 0 n** |
| **0,1** | **0,1** | **0,1 ng/dl** | **0,1** |

**مرنان الدماغ:**

* **النخامى طبيعية**
* **بؤرة عالية الاشارة في T2 و FLAIR خلف القرون القفوية قد تكون بسبب عدم تغمد النخاعين فيها او بداية حثل**

**تخرج الطفل في 25/6/2015**

**شوهد في العيادة الغدية في 30/6/2015**

* **لدى الطفل ستة معايير كبرى لمتلازمة برادر ويلي مع عدة معايير صغرى مشخصة**
* **تم طلب طفرة برادر ويلي**

**التشخيص: طفرة برادر ويلي ايجابية**

**التشخيص المؤكد:متلازمة برادر ويلي**

**تم وضع الطفل على علاج بهرمون نمو مع حمية غذائية**