



فصل ۴۶۹: تکامل قلب

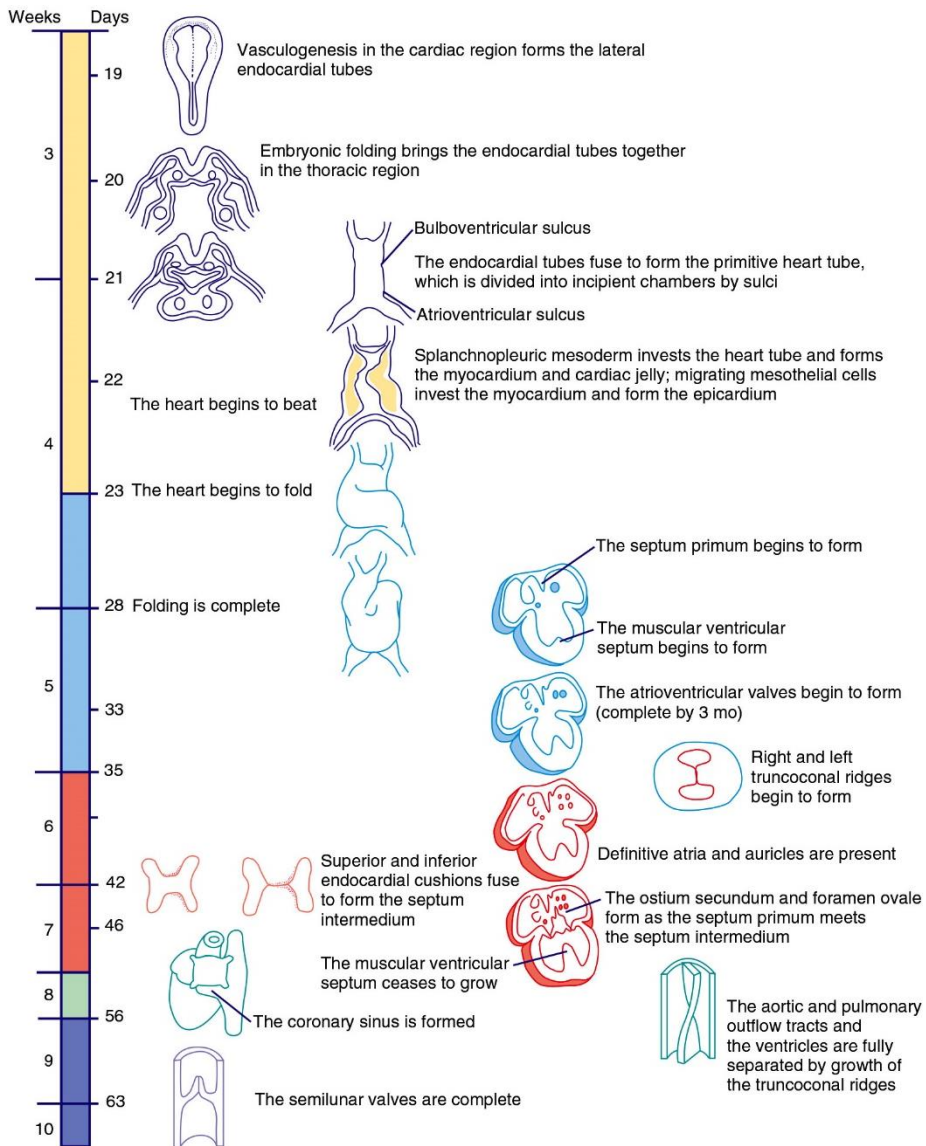
■ شکل‌گیری ابتدایی قلب

در رویان پیش سومیتی اولیه، اولین خوشه‌های سلول‌های اجدادی قلب، در صفحه قدامی جانبی مزودرم در هر دو طرف محور مرکزی جنین مرتب می‌شوند. این خوشه‌های سلولی تا روز ۱۸ حاملگی، یک جفت لوله قلبی را می‌سازند. این لوله‌ها تا روز ۲۲ در خط وسط در سطح شکمی رویان به هم متصل می‌شوند و لوله اولیه قلبی را می‌سازند. این لوله قلبی مستقیم از یک لایه میوکاردی خارجی، یک لایه اندوکاردی داخلی و یک لایه میانی از ماتریکس خارج سلولی که به‌عنوان جسم ژلاتینی قلبی شناخته می‌شود؛ ساخته شده است. سلول‌های پیش میوکاردی، شامل سلول‌های اپی‌کاردی و سلول‌هایی که از ستیغ عصبی مشتق شده‌اند، مهاجرتشان را به سمت ناحیه لوله قلبی ادامه می‌دهند. تنظیم این فاز اولیه توسط برهم کنش مولکول‌ها یا لیگاندها صورت می‌گیرد که رتینوئید، فیبرونکتین و اینتگرین از مهم‌ترین آن‌هاست.

■ ایجاد حلقه قلبی

در حدود روزهای ۲۲ تا ۲۴، لوله قلبی شروع به خم شدن به سمت شکمی و راست می‌کند. قلب نخستین عضو رویان است که از حالت دوطرفه قرینه خارج می‌شود. این حلقه زدن باعث می‌شود بطن چپ آینده در سمت چپ و در امتداد سینوس وریدی (دهلیزهای چپ و راست آینده) قرار گیرد؛ در حالی که بطن راست آینده به سمت راست و در امتداد تنه شریانی (شریان‌های آئورت و ریوی آینده) قرار می‌گیرد. حلقه زدن غیر طبیعی منجر به هتروتاکسی و situs inversus می‌شود.





TIMELINE. FORMATION OF THE HEART.

Fig. 469.1 Timeline of cardiac morphogenesis. (From Larsen WJ. *Essentials of Human Embryology*. New York: Churchill Livingstone; 1998.)

تشکیل دیواره‌های قلب

وقتی حلقه زدن کامل شد، ظاهر قلب شبیه قلب بالغین می‌شود. دهلیز مشترک به بطن اولیه (بطن چپ آینده) از طریق کانال دهلیزی بطن متصل است. بطن اولیه به bulbus cordis (بطن راست آینده) از طریق سوراخ بولبوونتریکولار متصل است. قسمت انتهایی بولبوس کوردیس از طریق یک بخش خروجی به نام کونوس، به تنه شریانی متصل است.





تکامل قوس آئورت

قوس آئورت، عروق سر و گردن، شریان‌های ریوی پروگزیمال و مجرای شریانی از ساک آئورتی، قوس‌های شریانی و آئورت‌های پشتی (dorsal) ایجاد می‌شود.

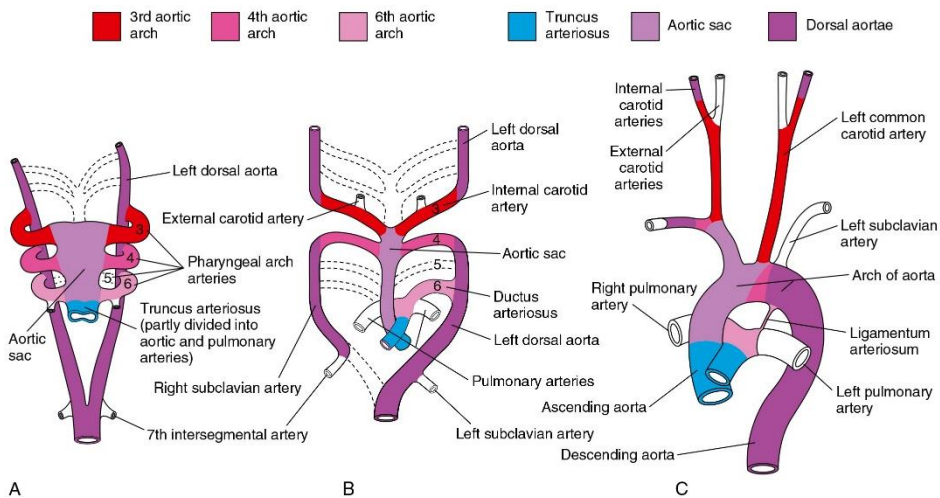


Fig. 469.2 Schematic drawings illustrating the changes that result during transformation of the truncus arteriosus, aortic sac, aortic arches, and dorsal aortae into the adult arterial pattern. The vessels that are *not* shaded or colored are not derived from these structures. A, Aortic arches at 6 weeks; by this stage, the first two pairs of aortic arches have largely disappeared. B, Aortic arches at 7 weeks; the parts of the dorsal aortae and aortic arches that normally disappear are indicated by broken lines. C, Arterial vessels of 6-mo-old infant. (From Moore KL, Persaud TVN, Torchia M. *The Developing Human*. Philadelphia: Elsevier; 2007.)

آئورت‌های پشتی به هم جوش خورده و آئورت نزولی را ایجاد می‌کنند. قوس‌های اول و دوم آئورت در حدود روز ۲۲ تا حد زیادی پسرفت کرده و قوس اول، شریان ماگزیلاری و قوس دوم، شریان‌های رکابی و هیوئید را به وجود می‌آورند. قوس سوم در تشکیل شریان بینام و شریان‌های کاروتید مشترک و کاروتید داخلی شرکت می‌کند. قوس چهارم راست در تشکیل شریان‌های بی‌نام و ساب‌کلاوین راست و قوس چهارم چپ در تشکیل قسمتی از قوس آئورت بین شریان کاروتید چپ و مجرای شریانی شرکت می‌کند. قوس پنجم در گردش خون بالغ شده، به‌عنوان ساختار مهمی باقی نمی‌ماند. قوس ششم به قسمت دیستال شریان‌های ریوی متصل می‌شود. به‌طوری که قوس ششم راست در تشکیل قسمتی از پروگزیمال شریان ریوی راست و قوس ششم چپ در تشکیل مجرای شریانی شرکت می‌کند.

تمایز قلبی

روندی که در آن سلول‌های چندقابلیتی در رویان اولیه به دودمان‌های سلولی اختصاصی تبدیل می‌شوند، تمایز نامیده می‌شود. در این روند سلول‌های مزودرمی به سلول‌های عضلانی قلبی بالغ تبدیل می‌شوند. القا ژنی که در تنظیم روند تمایز قلبی شکل می‌گیرد، توسط سیگنال‌ها انجام می‌شود. کاردیومیوپاتی‌ها ناشی از اختلال در مولکول‌های سیگنال دهنده هستند.



تغییرات تکاملی در عملکرد قلب

طی تکامل، ساختار میوکارد تغییر می‌کند که باعث افزایش تعداد و اندازه میوسیت‌ها می‌شود. طی زندگی پیش از تولد، این فرآیند از طریق تقسیم میوسیت‌ها (هیپرپلازی) انجام می‌شود؛ در حالی که با گذشت اولین هفته‌های بعد از تولد، رشد بعدی قلب از طریق افزایش اندازه میوسیت‌ها (هیپرتروفی) ایجاد می‌شود. شکل میوست‌ها از کروی به استوانه‌ای تغییر کرده و نسبت میوفیبریل‌ها افزایش یافته و منظم‌تر می‌شود.



فصل ۴۷۰: تغییر گردش خون جنینی به گردش خون نوزادی

گردش خون جنینی

در گردش خون جنین بطن‌های راست و چپ برخلاف نوزاد یا فرد بالغ که به صورت مدار سری قرار گرفته‌اند، به صورت مدار موازی عمل می‌کنند. در جنین، جفت مسئول تبادل گازها و متابولیت‌ها است. ریه در تبادل گازی نقشی ایفا نمی‌کند و عروق گردش خون ریوی منقبض هستند. (شکل ۱-۴۷۰)

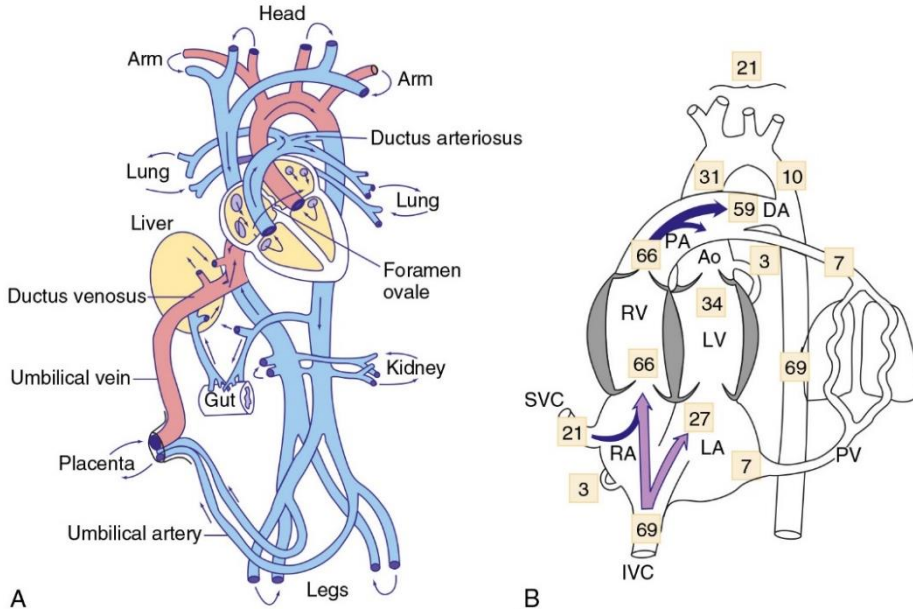


Figure 470-1 A, The human circulation before birth (partly after Dawes). Red indicates more highly oxygenated blood, and arrows indicate the direction of flow. More highly oxygenated blood from the placenta passes through the foramen ovale from the right to the left atrium, thus bypassing the lungs. B, Percentages of combined ventricular output that return to the fetal heart, that are ejected by each ventricle, and that flow through the main vascular channels. Figures are those obtained from studies of late-gestation fetal lambs. Ao, Aorta; DA, ductus arteriosus; IVC, inferior vena cava; LA, left atrium; LV, left ventricle; PA, pulmonary artery; PV, pulmonary veins; RA, right atrium; RV, right ventricle; SVC, superior vena cava. (From Rudolph AM. *Congenital Diseases of the Heart*. Chicago: Year Book; 1974.)

سه عضو منحصر به فرد جنینی برای حفظ گردش خون موازی دارای اهمیت هستند: مجرای ورودی، سوراخ بیضی و مجرای شریانی.

خون اکسیژنه که از جفت بازمی‌گردد از طریق ورید نافی با PO_2 حدود ۳۰ تا ۳۵ میلی‌متر جیوه به سمت جنین جریان می‌یابد. حدود ۵۰ درصد خون وریدی نافی به گردش خون کبدی وارد می‌شود؛ در حالی که ۵۰ درصد بقیه کبد را بای‌پس کرده و از راه مجرای ورودی به IVC متصل می‌شود و در آن جا به طور نسبی با جریان خون کم اکسیژن قسمت تحتانی بدن جنین مخلوط می‌شود. این جریان خون ترکیب شده قسمت تحتانی بدن جنین و جریان خون وریدی نافی (با PO_2 حدود ۲۶ تا ۲۸ میلی‌متر جیوه) به دهلیز راست وارد شده و ابتدا از طریق دریچه استاش، یک فلپ بافتی در محل جانکشن دهلیز راست -

IVC هدایت شده و از طریق سوراخ بیضی وارد دهلیز چپ می‌شود. این منبع اصلی جریان خون بطن چپ به‌شمار می‌رود؛ زیرا برگشت ورید ریوی اندک است. خون از بطن چپ به داخل آئورت صعودی که به‌طور غالب، خونرسانی قسمت فوقانی بدن و مغز را برعهده دارد، وارد می‌شود. خون ورید اجوف فوقانی که نسبت به IVC اکسیژن کم‌تری دارد (PO_2 حدود ۱۲ تا ۱۴ میلی‌متر جیوه) به دهلیز راست وارد شده و به‌جای آن‌که از سوراخ بیضی بگذرد؛ به‌طور ترجیحی از دریچه‌ی تریکوسپید گذشته و وارد بطن راست می‌شود.

خون از بطن راست به‌داخل شریان ریوی پمپاژ می‌شود. چون گردش خون ریوی منقبض می‌باشد، تنها حدود ۵٪ جریان خروجی بطن راست وارد ریه‌ها می‌شود. قسمت اعظم این خون، ریه را بای‌پس کرده و از راه مجرای شریانی به‌داخل آئورت نزولی جریان می‌یابد تا قسمت تحتانی بدن جنین را خونرسانی کند؛ از جمله خونرسانی به جفت توسط دو شریان ناف. بنابراین قسمت‌های فوقانی بدن جنین (شامل شریان‌های کرونی، مغزی و اندام‌های فوقانی) به‌طور اختصاصی به‌وسیله بطن چپ مشروب می‌شوند که PO_2 آن کمی بیشتر از خونی است که قسمت تحتانی بدن جنین را مشروب می‌کند و عمدتاً از بطن راست منشأ گرفته است. تنها حجم اندکی از خون آئورت صعودی (۱۰٪ برون‌ده قلبی جنین) به داخل آئورت نزولی از طریق قوس آئورت (ایسم آئورت) پمپاژ می‌شود.

برون‌ده قلبی توتال، ترکیب برون‌ده بطن چپ و راست، تقریباً 450 ml/kg/min می‌باشد. تقریباً ۶۵ درصد جریان خون آئورت نزولی به جفت بازمی‌گردد. ۳۵ درصد باقی‌مانده، خونرسانی بافت و ارگان‌های جنین را برعهده دارد. در جنین انسان، که قسمت اعظم جریان خون به مغز می‌رود، احتمالاً برون‌ده بطن راست، $1/3$ برابر بطن چپ است. بنابراین کار بطن راست اندکی بیشتر از بطن چپ است و ضخامت جدار بطن راست، مشابه بطن چپ در دوران جنینی و اوایل نوزادی است که توجیه‌کننده‌ی تظاهرات منحصر به فرد ECG نوزادان می‌باشد (مشابه هیپرتروفی بطن راست در بزرگسالان).

- گردش خون transitional

در هنگام تولد اتساع مکانیکی ریه‌ها و افزایش PO_2 شریانی باعث کاهش سریع مقاومت عروق ریوی می‌شود. همزمان با آن، برداشته شدن جریان خون کم مقاومت جفت، باعث افزایش مقاومت عروقی سیستمیک می‌گردد. برون‌ده بطن راست اکنون به‌طور کامل وارد گردش خون ریوی شده و چون مقاومت عروق ریوی کم‌تر از عروق سیستمیک می‌گردد، شانت خون در مجرای شریانی معکوس شده و به شانت چپ به راست تبدیل می‌شود. در عرض چند روز، PO_2 بالای شریانی باعث انقباض و سپس بسته شدن مجرای شریانی شده و در نهایت به لیگامان شریانی مبدل می‌شود. افزایش حجم جریان خون ریوی که به دهلیز چپ برمی‌گردد، حجم و فشار آن را به اندازه‌ای بالا می‌برد که می‌تواند سوراخ بیضی را به‌طور عملکردی ببندد؛ گرچه این سوراخ ممکن است به اندازه‌ای که یک پروب کوچک بتواند از آن عبور کند باز بماند. برداشته شدن جفت از گردش خون همچنین باعث بسته شدن مجرای وریدی می‌شود.





بطن چپ اکنون به گردش خون سیستمیک با مقاومت بالا مرتبط است و ضخامت دیواره و حجم آن شروع به افزایش می‌کند. برعکس، بطن راست اکنون با گردش خون کم مقاومت ریوی مرتبط است و ضخامت دیواره و حجم آن کمی کاهش می‌یابد.

• گردش خون نوزادی

بلافاصله بعد از تولد، به‌دنبال انتقال تبادل گازها از جفت به ریه‌ها، گردش خون جنین باید با زندگی خارج رحمی تطابق یابد، به‌دنبال تنفس و اتساع ریه‌ها، مقاومت عروق ریوی ثانویه به وازودیلاتاسیون ریوی فعال و غیر فعال به‌طور قابل توجهی کاهش می‌یابد. در نوزاد طبیعی، بسته شدن مجرای شریانی و کاهش PVR، فشار شریان ریوی و RV را کاهش می‌دهد. بیشترین کاهش میزان PVR، فشار شریان ریوی و RV را کاهش می‌دهد. بیشترین کاهش میزان PVR معمولاً در روز ۲-۳ رخ می‌دهد؛ اما ممکن است ≥ 7 روز بعد از تولد طول بکشد. در طی چند هفته بعد، PVR ثانویه به تغییر شکل عروق ریوی شامل نازک شدن عضلات صاف عروق و افزایش تولید عروق جدید، کاهش بیشتری می‌یابد که بر تظاهرات CHD وابسته به سطح PVR و SVR تأثیر می‌گذارد. شانت چپ به راست در VSD بزرگ در طی هفته اول بعد از تولد زمانی که هنوز PVR بالاست، اندک است؛ اما با کاهش PVR طی یک تا دو هفته بعدی، حجم شانت چپ به راست افزایش می‌یابد و منجر به علائم نارسایی قلبی در ماه اول یا دوم تولد می‌شود.

تفاوت‌های اساسی بین گردش خون نوزادی با کودکان بزرگ‌تر:

- ۱- شانت راست به چپ یا چپ به راست از راه فورامن اووال در نوزادان؛
 - ۲- شانت راست به چپ، چپ به راست یا دوطرفه با بازماندن مجرای شریانی در حضور بیماری‌های قلبی - ریوی؛
 - ۳- انقباض بیشتر عروق ریوی نوزادی در پاسخ به هیپوکسمی، هیپرکاپنی و اسیدوز؛
 - ۴- ضخامت عضلانی بطن در نوزادان برابر کودکان است؛
 - ۵- نوزادان، مصرف اکسیژن و برون ده قلبی بالاتری دارند (حدود 200 ml/kg/min) که طی دو ماه اول به 150 ml/kg/min افت می‌کند و در نهایت به اندازه نرمال در بالغین (حدود 75 ml/kg/min) می‌رسد. فورامن اووال، معمولاً به‌طور عملکردی طی ۳ ماه ابتدای زندگی بسته می‌شود و در درصد زیادی از کودکان و ۱۵-۲۵٪ بالغین، در حد عبور یک پروب کوچک باز می‌ماند. بسته شدن عملکردی مجرای شریانی به‌طور کامل معمولاً در ۱۵-۱۰ ساعت ابتدای تولد رخ می‌دهد. اگرچه که در بیماری‌های قلبی مادرزادی به‌ویژه بیماری‌هایی که با سیانوز همراه هستند، مدت بیشتری باقی می‌ماند.
- در یک نوزاد ترم، اکسیژن فاکتور مهمی در بسته شدن مجرای شریانی است. وقتی PO_2 خون عبوری مجرای شریانی به 50 mmHg می‌رسد، منجر به انقباض دیواره و بسته شدن آن می‌شود. به‌نظر می‌رسد سن بارداری اهمیت کلیدی دارد، مجرای شریانی نوزاد پرمچور پاسخ کم‌تری به اکسیژن می‌دهد.



جهت نکتہ برداری:





سوالات و پاسخنامه فصل ۴۷۰

۱- مهم‌ترین فاکتور برای بسته شدن PDA بعد از تولد کدام است؟

- (الف) کاهش سطح لوکوترین سرم
(ب) افزایش PO_2 شریانی
(ج) کاهش سطح پروستاگلاندین E_1
(د) افزایش مقاومت عروق محیطی

ک پاسخ: ب

تفاوت مجرای شریانی نرمال با آئورت و شریان ریوی مجاور خود در این است که مجرای شریانی عضله صاف با جهت‌گیری مدور (Circulatory arranged) قابل توجهی در لایه مدیا دارد. در طول زندگی جنینی باز ماندن مجرای شریانی محصول مشترک اثرات شل‌کنندگی عروقی فشار اکسیژن پایین و تولید اندوژن پروستاگلاندین‌ها به‌خصوص پروستاگلاندین E_2 است. در نوزاد ترم، اکسیژن مهم‌ترین عامل کنترل‌کننده بسته شدن مجراست. وقتی PO_2 خون عبوری از مجرا به حدود ۵۰ میلی‌متر جیوه می‌رسد، دیواره‌ی مجرا منقبض می‌شود. اثرات اکسیژن بر روی عضله صاف مجرا ممکن است مستقیم یا به‌واسطه اثرات آن بر تولید پروستاگلاندین باشد. سن حاملگی نیز در این مورد نقش دارد. مجرای اطفال نارس با وجودی که عضلات آن تکامل یافته‌اند، به اکسیژن کم‌تر پاسخ می‌دهد.

۲- مهم‌ترین فاکتور در بسته شدن مجرای شریانی در نوزاد ترم کدام است؟

- (الف) پروستاگلاندین
(ب) افزایش فشار اکسیژن
(ج) افزایش فشار سیستمیک
(د) کاهش مقاومت عروق ریوی

ک پاسخ: ب

مهم‌ترین فاکتور در بسته شدن مجرای شریانی در نوزاد ترم افزایش فشار اکسیژن است که باعث کاهش سریع مقاومت عروق ریه شده و PDA را می‌بندد و گزینه ب جواب سؤال است.

۳- در مورد داکتوس آرتریوزوس کدام جمله نادرست است؟ (شیراز)

- (الف) بازماندن آن در دوره‌ی جنینی به‌علت فشار پایین اکسیژن و بالا بودن پروستاگلاندین E_2 است.
(ب) در نوزاد نارس اکسیژن مهم‌ترین عامل در کنترل بسته شدن آن است.
(ج) سن جنین نقش مهمی در بسته شدن آن ندارد.
(د) داکتوس نوزاد نارس پاسخ کم‌تری به اکسیژن می‌دهد.

ک پاسخ: ج

در عرض چند روز از تولد PO_2 بالای شریانی باعث انقباض و سپس بسته شدن مجرای شریانی شده است.



بجہت نکتہ برداری:





فصل ۴۷۱: شرح حال و معاینه فیزیکی

مقدمه مؤلف: همکاران گرامی این فصل از فصول بسیار حائز اهمیت کتاب است که چکیده کل فصول است لذا خواندن با دقت آن قبل و بعد از مطالعه سایر مباحث توصیه می‌شود. به نکات امتحانی در فصل اشاره شده است. یکی از دلایل اصلی ارزیابی قلبی در بچه‌ها سوفل قلبی است. سوفل‌های فانکشنال (still murmurs) یا innocent murmurs) ممکن است در ۳۰ درصد بچه‌ها شنیده شوند. سوفل‌های فانکشنال معمولاً با تب تشدید می‌شوند. بنابراین متخصصین اطفال باید این سوفل‌ها را از سوفل‌های پاتولوژیک افتراق دهند و بیماران با سوفل‌های پاتولوژیک را به کاردیولوژیست کودکان ارجاع دهند.

شرح حال

در شرح حال از جهت بررسی بیماری قلبی به نکات ذیل توجه می‌کنیم:

- ۱- پرسش از نظر مشکلات مادر: مثل دیابت حاملگی، مصرف داروهای تراتوژن، لوپوس، مصرف مواد مخدر و...
- ۲- پرسش راجع به علائم نارسایی قلبی: بسیاری از علائم نارسایی قلبی به سن کودک بستگی دارد:
 - در شیرخواران: در شیرخواران اختلال تغذیه شایع است. باید در مورد تعداد دفعات شیر خوردن و حجم هر نوبت تغذیه یا مدت زمانی که هر سینه را می‌مکد، سؤال نمود. شیرخواران با نارسایی قلبی توان کم‌تری برای دریافت شیر در هر وعده داشته و در حین مکیدن دچار تنگی نفس یا تعریق می‌شوند و در ادامه به جهت خستگی به خواب می‌روند؛ ولی به سبب آن که مناسب تغذیه نشده‌اند پس از طی زمان کوتاهی جهت خوردن شیر مجدد بیدار خواهند شد. این چرخه ساعت به ساعت تکرار می‌شود و می‌بایست از کولیک و سایر بیماری‌های تغذیه‌ای افتراق داده شود علائم و نشانه‌های دیگر شامل دیسترس تنفسی نظیر تاکی‌پنه، Nasal Flaring، سیانوز و رتراکسیون قفسه سینه است.
 - در کودکان بزرگ‌تر: در کودکان بزرگ‌تر نارسایی قلبی می‌تواند با عدم تحمل ورزش نظیر ناتوانی در همراهی همسالان هنگام ورزش و نیاز به خواب نیمروز پس از بازگشت از مدرسه به خانه و ناکافی بودن رشد و یا شکایات مزمن شکمی شناسایی شود.
- ۳- شرح حال خستگی از کودک با سن بالاتر مستلزم پرسش در مورد فعالیت‌های این سن مانند بالا رفتن از پله، راه رفتن، دوچرخه‌سواری، کلاس‌های آموزش بدنسازی و ورزش‌های رقابتی است. لازم است تظاهرات شدیدتر نظیر ارتوپنه و تنگی نفس شبانه نیز مورد سؤال قرار گیرد.

۳- شرح حال از سیانوز

- سیانوز در حین استراحت: این سیانوز غالباً توسط والدین نادیده گرفته می‌شوند و امکان دارد با تفاوت فردی رنگ پوست اشتباه گرفته شود.
- سیانوز حین گریه کردن یا ورزش می‌بایست توسط والدین مورد توجه قرار گیرد.



نکته: بسیاری از کودکان و نوپایان حین گریه شدید یا حین خواندن که نیاز به نگاه داشتن تنفس دارد دچار تغییر رنگ آبی در اطراف لب‌هایشان می‌شوند که این قضیه می‌بایست از بیماری‌های سیانوتیک قلبی به‌وسیله سؤال راجع به عوامل برانگیزاننده، طول و مدت حملات و یا این‌که آیا زبان و مخاط نیز سیانوتیک می‌شود افتراق داده شود.

نکته: اکروسیانوز نیز که سیانوز در اندام‌های نوزادان بدون پوشش واقع در هوای سرد است باید از سیانوز واقعی افتراق داده شود.

نتیجه نهایی: سیانوز واقعی زمانی اطلاق می‌شود که غشاهای مخاطی هم آبی باشند.

۴- درد قفسه سینه

درد قفسه سینه تظاهر غیر معمول در کودکان مبتلا به بیماری‌های قلبی است. هر چند که علت شایع ارجاع به متخصص قلب کودکان و خصوصاً نوجوانان است. وجود درد قفسه سینه در بیماران با سابقه ابتلا به بیماری کاوازاکی و یا ضایعه قلبی ترمیم شده بررسی علل کرونر ضروری است. با این حال، وجود شرح حال دقیق و معاینه فیزیکی کامل و تست‌های آزمایشگاهی و Imaging می‌تواند جهت تشخیص علت درد سینه کمک‌کننده باشد.

علل معمول درد قفسه سینه در جدول ۱-۴۷۱ آمده است.



**Table 471.1** Differential Diagnosis of Chest Pain in Pediatric Patients**MUSCULOSKELETAL (COMMON)**

Trauma (accidental, abuse)
 Exercise, overuse injury (strain, bursitis)
 Costochondritis
 Tietze syndrome
 Herpes zoster (cutaneous or without rash)
 Pleurodynia
 Fibrositis
 Slipping rib
 Rib fracture
 Precordial catch
 Sickle cell anemia vasooclusive crisis
 Osteomyelitis (rare)
 Primary or metastatic tumor (rare)
 Fibromyalgia
 Nerve entrapment, radiculopathy

PULMONARY (COMMON)

Pneumonia
 Pleurisy
 Pleurodynia
 Asthma
 Chronic cough
 Pneumothorax
 Infarction (sickle cell anemia)
 Foreign body
 Embolism (rare)
 Pulmonary hypertension (rare)
 Tumor (rare)
 Bronchiectasis

GASTROINTESTINAL (LESS COMMON)

Esophagitis (gastroesophageal reflux, infectious, pill)
 Esophageal foreign body
 Esophageal spasm
 Cholecystitis
 Subdiaphragmatic abscess
 Perihepatitis (Fitz-Hugh-Curtis syndrome)
 Peptic ulcer disease
 Pancreatitis
 Splenic rupture

CARDIAC (LESS COMMON)

Pericarditis
 Postpericardiotomy syndrome
 Endocarditis
 Myocarditis
 Cardiomyopathy
 Mitral valve prolapse
 Aortic or subaortic stenosis
 Arrhythmias (supraventricular, ventricular, tachycardias)
 Marfan syndrome (dissecting aortic aneurysm)
 Kawasaki disease
 Cocaine, sympathomimetic ingestion
 Ischemia (familial hypercholesterolemia, anomalous coronary artery, post-repair of congenital heart disease involving reimplantation of the coronary arteries [e.g., d-transposition of the great arteries])
 Takotsubo cardiomyopathy (primary or secondary)

IDIOPATHIC (COMMON)

Anxiety, hyperventilation
 Panic disorder

OTHER (LESS COMMON)

Spinal cord or nerve root compression
 Breast-related pathologic condition (mastalgia)
 Castleman disease (lymph node neoplasm)



✓ درد سینه در زمان استراحت در یک پسر ۱۰ ساله به علت تمام موارد زیر شایع می‌باشد به جز: (کاشان ۹۳)

الف) تروما ب) اضطراب ج) آترواسکلروز د) آسم

کج پاسخ: ج

جدول ۱-۴۷۱: تشخیص افتراقی درد سینه در کودکان

عضلانی اسکلتی ← تروما، ورزش، کوستوکندریت (Tietz)، هریس زوستر - Slipping rib، فیبروزیت ریوی ← پنومونی، آسم - سرفه مزمن، نوموتوراکس، جسم خارجی، انفارکت (Sickle cell Anemia) ایدیوپاتیک ← اضطراب، هیپرونتیلیسیون، اختلالات پانیک.

۵. شرح حال از سایر علائم

- بررسی و سؤال راجع به مالفورماسیون‌های خارج قلبی که در ۲۰ تا ۴۵ درصد از نوزادان با بیماری قلبی ارثی دیده می‌شود.
- بررسی اختلالات کروموزومی که در ۵ تا ۱۰ درصد از بیماران قلبی دیده می‌شود.
- شرح حال دقیق فامیلی امکان دارد بیماری زودرس شریان کرونری (سن کم‌تر از ۵۰ سال) و یا حوادث عروقی مغز (نشانه هیپرکلسترولمیا یا ترومبوپیلیای فامیلی)، مرگ ناگهانی (نشانه کاردیومیوپاتی یا آریتمی فامیلی)، بیماری عضلانی ژنرالیزه و ابتلای بستگان درجه ۱ به بیماری قلبی مادرزادی را مشخص سازد
- نکته: برخی از بیماری‌های قلبی مادرزادی به‌عنوان بخشی از سندرم‌های مالفورماسیون مادرزادی تلقی می‌شوند که در جدول ۲-۴۷۱ آمده است: (۱۰۰٪ امتحانی)



**Table 471.2** Congenital Malformation Syndromes Associated with Congenital Heart Disease

SYNDROME	FEATURES
CHROMOSOMAL DISORDERS	
Trisomy 21 (Down syndrome)	Endocardial cushion defect, VSD, ASD
Trisomy 21p (cat-eye syndrome)	Miscellaneous, total anomalous pulmonary venous return
Trisomy 18	VSD, ASD, PDA, TOF, coarctation of aorta, bicuspid aortic or pulmonary valve
Trisomy 13	VSD, ASD, PDA, coarctation of aorta, bicuspid aortic or pulmonary valve
Trisomy 9	Miscellaneous, VSD
XXXXY	PDA, ASD
Penta X	PDA, VSD
Triploidy	VSD, ASD, PDA
XO (Turner syndrome)	Bicuspid aortic valve, coarctation of aorta
Fragile X	Mitral valve prolapse, aortic root dilatation
Duplication 3q2	Miscellaneous
Deletion 4p	VSD, PDA, aortic stenosis
Deletion 9p	Miscellaneous
Deletion 5p (cri du chat syndrome)	VSD, PDA, ASD, TOF
Deletion 10q	VSD, TOF, conotruncal lesions*
Deletion 13q	VSD
Deletion 18q	VSD
Deletion 1p36	ASD, VSD, PDA, TOF, cardiomyopathy
Deletion/duplication 1q21.1	ASD, VSD, PS
Deletion 17q11 (William syndrome)	Supravalvular AS, branch PS
Deletion 11q 24-25 (Jacobsen syndrome)	VSD, left sided lesions
SYNDROME COMPLEXES	
CHARGE association (coloboma, heart, atresia choanae, retardation, genital, and ear anomalies)	VSD, ASD, PDA, TOF, endocardial cushion defect
DiGeorge sequence, CATCH 22 (cardiac defects, abnormal facies, thymic aplasia, cleft palate, hypocalcemia, and deletion 22q11)	Aortic arch anomalies, conotruncal anomalies
Alagille syndrome (arteriohepatic dysplasia)	Peripheral pulmonic stenosis, PS, TOF
VATER association (vertebral, anal, tracheoesophageal, radial, and renal anomalies)	VSD, TOF, ASD, PDA
FAVS (facioauriculovertebral spectrum)	TOF, VSD
CHILD (congenital hemidysplasia with ichthyosiform erythroderma, limb defects)	Miscellaneous
Mulibrey nanism (muscle, liver, brain, eye)	Pericardial thickening, constrictive pericarditis
Asplenia syndrome	Complex cyanotic heart lesions with decreased pulmonary blood flow, transposition of great arteries, anomalous pulmonary venous return, dextrocardia, single ventricle, single atrioventricular valve
Polysplenia syndrome	Acyanotic lesions with increased pulmonary blood flow, azygos continuation of inferior vena cava, partial anomalous pulmonary venous return, dextrocardia, single ventricle, common atrioventricular valve
PHACE syndrome (posterior brain fossa anomalies, facial hemangiomas, arterial anomalies, cardiac anomalies and aortic coarctation, eye anomalies)	VSD, PDA, coarctation of aorta, arterial aneurysms
TERATOGENIC AGENTS	
Congenital rubella	PDA, peripheral pulmonic stenosis
Fetal hydantoin syndrome	VSD, ASD, coarctation of aorta, PDA
Fetal alcohol syndrome	ASD, VSD

Continued



Table 471.2 Congenital Malformation Syndromes Associated with Congenital Heart Disease—cont'd	
SYNDROME	FEATURES
Fetal valvopate effects	Coarctation of aorta, hypoplastic left side of heart, aortic stenosis, pulmonary atresia, VSD
Maternal phenylketonuria	VSD, ASD, PDA, coarctation of aorta
Retinoic acid embryopathy	Conotruncal anomalies
OTHERS	
Apert syndrome	VSD
Autosomal dominant polycystic kidney disease	Mitral valve prolapse
Carpenter syndrome	PDA
Conradi syndrome	VSD, PDA
Crouzon disease	PDA, coarctation of aorta
Cutis laxa	Pulmonary hypertension, pulmonic stenosis
De Lange syndrome	VSD
Ellis-van Creveld syndrome	Single atrium, VSD
Holt-Oram syndrome	ASD, VSD, first-degree heart block
Infant of diabetic mother	Hypertrophic cardiomyopathy, VSD, conotruncal anomalies
Kartagener syndrome	Dextrocardia
Meckel-Gruber syndrome	ASD, VSD
Noonan syndrome	Pulmonic stenosis, ASD, cardiomyopathy
Pallister-Hall syndrome	Endocardial cushion defect
Primary ciliary dyskinesia	Heterotaxia disorders
Rubinstein-Taybi syndrome	VSD
Scimitar syndrome	Hypoplasia of right lung, anomalous pulmonary venous return to inferior vena cava
Smith-Lemli-Opitz syndrome	VSD, PDA
TAR syndrome (thrombocytopenia and absent radius)	ASD, TOF
Treacher Collins syndrome	VSD, ASD, PDA

*Conotruncal includes TOF, pulmonary atresia, truncus arteriosus, and transposition of great arteries.

ASD, Atrial septal defect; AV, aortic valve; PDA, patent ductus arteriosus; PS, pulmonary stenosis; TOF, tetralogy of Fallot; VSD, ventricular septal defect.

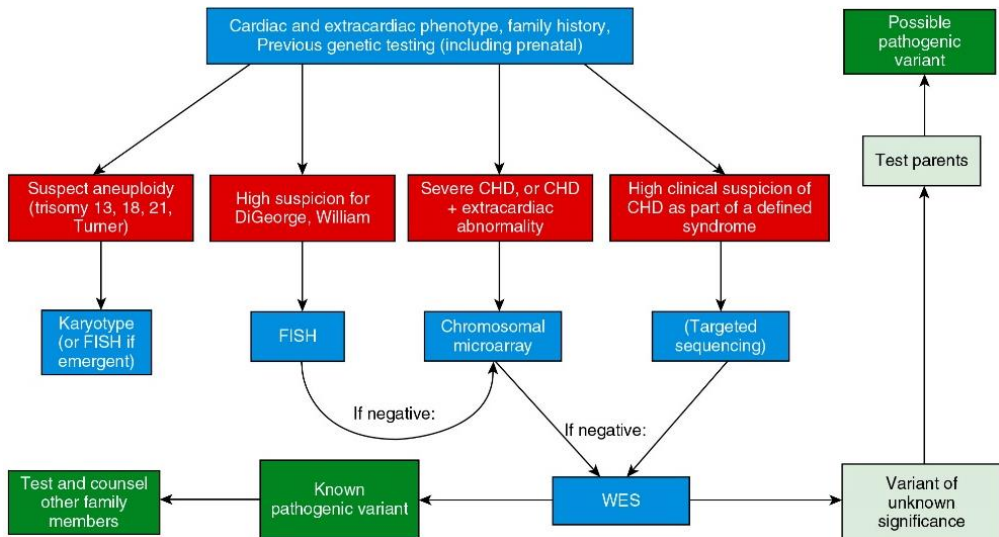


Fig. 471.1 Genetics screening algorithm for congenital heart disease (CHD) patients. FISH, Fluorescence in situ hybridization; WES, whole exome sequencing. (From Simmons MA, Brueckner M. The genetics of congenital heart disease . . . understanding and improving long-term outcomes in congenital heart disease: a review for the general cardiologist and primary care physician. *Curr Opin Pediatr.* 2017;29:520–528, Fig 2.)

