





چهارمین کنگره دوسالانه
استاد امیر حکیمی
The 4th Pediatric Congress
Professor Amirhakimi
FARS SHIRAZ
۲۵ اردیبهشت ۱۴۰۳

بزرگوارکننده:
انجمن متخصصین کودکان استان فارس
گروه کودکان دانشگاه علوم پزشکی شیراز

رئیس هیئت مدیره: دکتر سید محسن دهقان
دبیران علمی کنگره: دکتر حمید محمدی
دبیر اجرایی کنگره: دکتر حمید محمدی

محل برگزاری: ایران - فارس - شیراز
مجمع فرهنگی و رفاهی دانشگاه شیراز

مهلت ارسال مقالات: ۱۵ اردیبهشت ۱۴۰۳

دارای ۲۰ امتیاز
بازآموزی مدون

وب سایت رسمی کنگره
جهت ثبت نام حضور در کنگره
ارسال پوستر و سایر اطلاعات تکمیلی
www.amirhakimi.farsped.com

تلفن های تماس با دبیرخانه علمی کنگره
۰۹۱۷۹۷۲۸۰۱۷ - ۰۳۴۴۷۴۲۹۸ (۰۷۱)
تلفن های تماس با دبیرخانه اجرایی کنگره
۰۹۱۷۰۴۵۷۵۳۹ - ۰۹۱۷۵۶۷۹۲۸۳

مجری برگزاری: **زوسپا**

سازمان همکاری‌های جهانی
FPA

Disorders of Skull size and shape

S. Inaloo

Pediatric Neurologist

Shiraz University of Medical Sciences



Fars Pediatric Association

- Normal head circumference at birth :

Range from (32 – 37) cm

- rate of growth of head circumference :

2 cm / month > 1st three months of life

1cm / month > 4 – 6 months of age

0.5 cm / month > 6 – 12 months of age

10 to 12 cm in first year

47 cm at 1 year of age

49 cm at 2 years of age



4th
The

Pediatric Congress Professor Amirhakimi

14-17 May 2024-Fars-Shiraz

چهارمین کنگره دوسالانه کودکان استاد امیر حکیمی

۲۵ - ۲۸ اردیبهشت ۱۴۰۳ - فارس - شیراز



• سوال ۱- شیرخوار ۴ ماهه ماحصل زایمان طبیعی (فول ترم) با دور سر موقع تولد ۳۴ سانتیمتر، انتظار دارید که دور سرش چه اندازه باشد؟

• الف- ۳۹

• ب- ۴۱

• ج- ۴۳

• د- ۴۵

Case 1

- شیرخوار ۸ ماهه بعلت بسته شدن فونتانل و سرکوچک (دور سر ۳۹ سانتیمتر) از مرکز بهداشت به شما ارجاع داده اند
- در شرح حال به چه نکاتی توجه می کنید؟
- در معاینه چه نکاتی اهمیت دارد؟
- اقدامات تشخیصی مناسب چیست؟



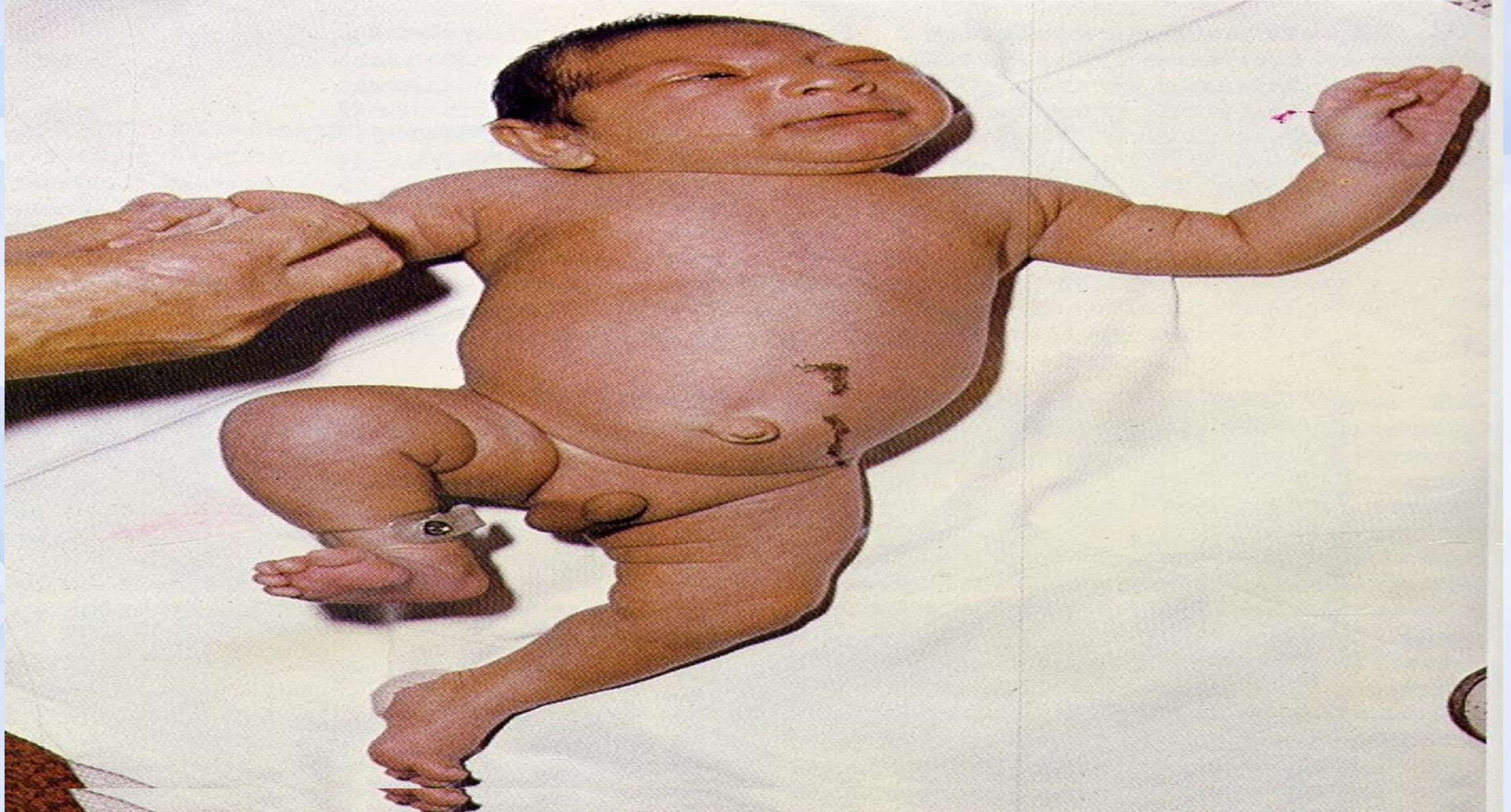
4th
The

Pediatric Congress Professor Amirhakimi

14-17 May 2024-Fars-Shiraz

چهارمین کنگره دوسالانه کودکان استاد امیر حکیمی

۲۵ - ۲۸ اردیبهشت ۱۴۰۳ - فارس - شیراز



Definition

- Borderline microcephaly – Occipitofrontal circumference (OFC) between 2 and 3 standard deviations (SD) below the mean for age, sex, and gestation
- ●Moderate microcephaly – OFC between 3 and 5 SD below the mean for age, sex, and gestation
- ●Severe microcephaly – $OFC \geq 5$ SD below the mean for age, sex, and gestation

Microcephaly

Definition HC <3 SD for age, sex, race, G/A

Congenital MC :MC present at birth or by 36 wk

Symmetric (proportionate)MC or asymmetric MC

Isolated MC or syndromal or complex MC

We can classify microcephaly simply according to :

❖ **Time of onset :**

(congenital or postnatal)

❖ **It's pathogenesis :**

(1y > genetic) or (2y > environmental /acquired)

Microcephaly can be isolated, with no other obvious abnormalities, or it may be associated with other anomalies, which is termed syndromic

Primary microcephaly or Genetic microcephaly

- (At birth microcephaly) Usually have no malformation, has mendelian pattern of inheritance (AR. XL. AD)
- Specific genetic syndrome Trisomy , cornelia de langue, Cri-du chat (5P⁻)

Secondary microcephaly (non genetic)

1. Radiation
2. Torch
3. Drug (Alcohol, PHT)
4. Hyperthermia
5. Meningitis, encephalitis
6. Metabolic dx
7. Malnutrition
8. HIE
9. trauma

} Prenatal

Selected causes of microcephaly

Isolated microcephaly	Neuroanatomic abnormalities associated with microcephaly
Autosomal recessive (multiple types)	Neural tube defects (eg, anencephaly, hydranencephaly, encephalocele)
Autosomal dominant	Holoprosencephaly
X-linked microcephaly	Atelencephaly (aprosencephaly)
Chromosomal abnormalities and syndromes	Lissencephaly
Trisomies (eg, 21, 18, 13)	Schizencephaly
Monosomy 1p36 deletion	Polymicrogyria
Seckel syndrome	Pachygyria (macrogyria)
Smith-Lemli-Opitz syndrome	Fetal brain disruption sequence
Williams-Beuren syndrome (7q11.23 deletion)	Metabolic disorders
Cornelia de Lange syndrome	Maternal diabetes mellitus
Miller-Dieker lissencephaly syndrome (17p13.3 deletion)	Untreated maternal phenylketonuria
Wolf-Hirschhorn syndrome (4p deletion)	Phenylketonuria
Cri-du-chat syndrome (5p15.2 deletion)	Methylmalonic aciduria
Mowat-Wilson syndrome	Citrullinemia
Rubinstein-Taybi syndrome	Neuronal ceroid lipofuscinosis
Aicardi-Goutières syndrome	Environmental causes
Cockayne syndrome	Congenital infection (eg, cytomegalovirus, herpes simplex virus, rubella, varicella, toxoplasmosis, HIV, syphilis, enterovirus, Zika virus)
Bloom syndrome	Meningitis
Angelman syndrome	In utero drug or toxin exposure (eg, alcohol, tobacco, marijuana, cocaine, opioid, antineoplastic agents, antiepileptic agents, radiation, toluene)
	Perinatal insult (eg, hypoglycemia, hypothyroidism, hypopituitarism, hypoadrenalism)
	Anoxia/ischemia



4th
The

Pediatric Congress Professor Amirhakimi

14-17 May 2024-Fars-Shiraz

چهارمین کنگره دوسالانه کودکان استاد امیر حکیمی

۲۵ - ۲۸ اردیبهشت ۱۴۰۳ - فارس - شیراز



سوال ۲- شیرخوار ۶ ماهه در تاخیر تکاملی و کوچک بودن سر ارجاع شده، شیرخوار ماحصل زایمان سزارین با وزن موقع تولد ۳۱۰۰ گرم و دور سر ۳۱ سانتیمتر میباشد. مشکل خاصی در زمان بارداری و زایمان مادر نداشته است. در حال حاضر گردن نمیگیرد، دور سر ۳۷ سانتیمتر میباشد، کدامیک از اقدامات تشخیصی زیر کمتر ضرورت دارد؟

الف- اندازه گیری سطح فنیل آلانین سرم مادر

ب- بررسی نوزاد از نظر TORCH

ج- اندازه گیری فنیل آلانین سرم شیرخوار

د- ام آر آی مغز

Etiology

- In retrospective study in Germany
- ● Genetic or presumably genetic (eg, numerical chromosome aberrations, microdeletions/duplications, monogenic disorders, genetic syndromes) – **29 %** |
- ● Prenatal and perinatal brain injury (eg, teratogenic exposure, maternal disease, birth complication) – **27 %** percent
- ● Craniosynostosis – **2 %**
- ● Postnatal brain injury (eg, infarct, encephalitis, nonaccidental trauma) – **2 %**
- ● Unknown etiology – **41 %**

Case 1

- شیرخوار ۸ ماهه بعلت بسته شدن فونتانل و سرکوچک (دور سر ۳۹ سانتیمتر) از مرکز بهداشت به شما ارجاع داده اند،
- در شرح حال به چه نکاتی توجه می کنید؟

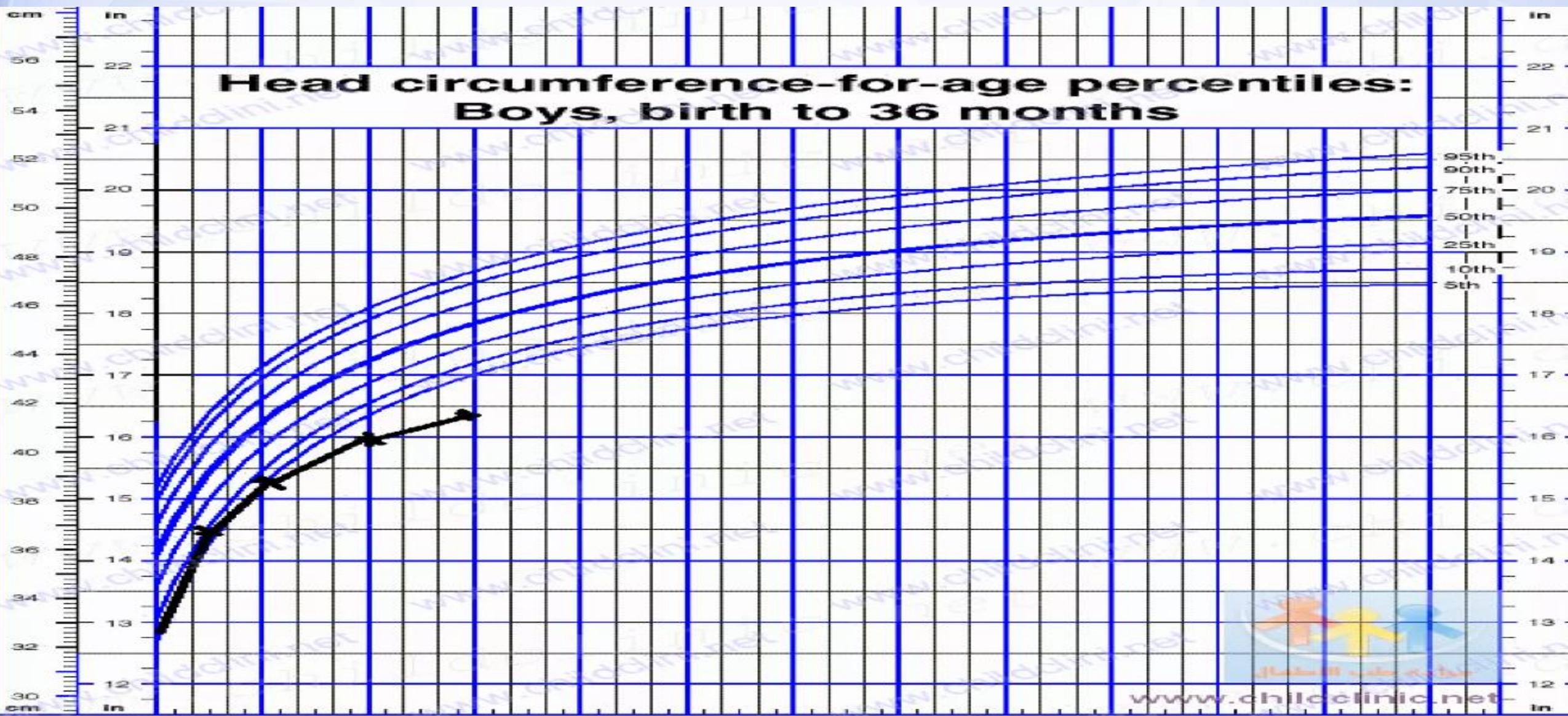
Evaluation (Hx)

- Birth history (G/A, birth HC)
- Prenatal history (drug or toxic or radiation exposure, chronic disease, infection)
- Natal history (asphyxia, infection, icter, admission)
- Post natal history (hospital admission, trauma, CNS infection, ...)
- Development
- Other organ problem (CHD, RENAL, ...)
- Family history



- What is most important points in P/E?

- Note the child alertness
- Look for any dysmorphic features
- Child posture & symmetry of the movements
- Inspect the skin for neuro cutaneous stigmata
- Note the child overall growth , generally small or only head small
- Height & weight & plot in the growth chart
- Skull shape, suture, fontanel
- General P/E(eye, hepatosplenomegaly, skin, heart, GU, general appearance)
- Neurologic exam
- HC of parent and sibling





Clinical manifestation

Wide spectrum

Decerebration to fine motor dysfunction

Severe autism to mild hyperkinesia



4th
The

Pediatric Congress Professor Amirhakimi

14-17 May 2024-Fars-Shiraz

چهارمین کنگره دوسالانه کودکان استاد امیر حکیمی

۲۵ - ۲۸ اردیبهشت ۱۴۰۳ - فارس - شیراز



انجمن تخصصی کودکان
استان فارس

-

اقدامات تشخیصی مناسب کدام است

Work up

Serology for Torchs

FBS , T4 ,TSH

Amino-acid screening (PKU , serin)

Organic acid ,lactate , ammonia

CT → brain calcification

MRI → CNS structural disorder

Chromosome study ,genetic study

Phenylalanine in serum of mother

HIV in mother, patient

Treatable cause of microcephaly

- PKU , few metabolic disease
- Chronic hypoglycemia
- Diet-induced hypochloremic metabolic alkalosis
- Hypothyroidism





Macrocephaly



Definition

Definition HC $>$ 2 SD (age, sex, race, G/A)

For infants age $<$ 6 months, when there is an increase in OFC of $>$ 2 cm/month



Macrocephaly

- Macrocrania
- Megalencephaly
- Hydrocephaly

Selected causes of macrocephaly

Increased brain (megalencephaly)	Increased blood
Anatomic	Hemorrhage (intraventricular, subdural, epidural, subarachnoid)
Familial megalencephaly	Arteriovenous malformation
Neurocutaneous disorders (eg, neurofibromatosis, tuberous sclerosis, linear sebaceous nevus syndrome, Sturge-Weber syndrome , Klippel-Trenaunay-Weber syndrome , basal cell nevus syndrome syndrome)]	Increased bone
Autism spectrum disorder	Bone marrow expansion (eg, thalassemia major)
Achondroplasia	Primary bone disorders (eg, skeletal and cranial dysplasias such as achondroplasia, osteogenesis imperfecta, cleidocranial dysostosis, metaphyseal dysplasia, osteopetrosis, hyperphosphatasia)
Cerebral gigantism (Sotos syndrome)	Increased intracranial pressure
Fragile X syndrome	Idiopathic (pseudotumor cerebri)
<i>PTEN</i> hamartoma syndromes (eg, Cowden/Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome)	Infection or inflammation (eg, meningitis)
Metabolic	Toxins (eg, lead)
Leukodystrophies (eg, Alexander disease , Canavan disease , megalencephalic leukoencephalopathy)	Metabolic abnormalities (eg, vitamin A deficiency or excess, galactosemia)
Lysosomal storage disorders (eg, Tay-Sachs , mucopolysaccharidosis, gangliosidosis)	Mass lesions
Organic acid disorders (eg, glutaric aciduria)	Intracranial cyst
Increased cerebrospinal fluid	Intracranial tumor
Hydrocephalus*	Intracranial abscess
Benign enlargement of the subarachnoid space	
Hydranencephaly	
Choroid plexus papilloma	

* Refer to UpToDate topic on hydrocephalus for information about the causes of hydrocephalus.

Most common cause of macrocephaly

- Hydrocephaly , subdural effusion
- Macrocrania ; thalassemia , chondrdysplasia
- Megalencephaly
- Leukodystrophy
- Neurocutaneous syndrome : neurofibroma
- **Benign enlargement of the subarachnoid space**

Case 2

- شیرخوار ۷ ماهه را بعلت سر بزرگ به شما ارجاع شده،
- در شرح حال به چه نکاتی توجه می کنید؟
- در معاینه چه نکاتی اهمیت دارد؟
- اقدامات تشخیصی مناسب چیست؟

History

1. Birth HC and gestational age
- 2 . Growth & development
- 3 . Family Hx of neurologic or neuro cutaneous disorders
- 4 . History of trauma or infection or IVH
- 5 . Family HX of macrocephaly
6. Symptoms of increased ICP (vomiting ,irritability ,developmental regression)

Physical Exam

1. Birth HC, HC chart
2. P/E of parent for neurocutaneous disease
3. Measure HC of parents & siblings
4. Opht (disc, maculae , chorioretinitis, cataract ,sunset eye)
5. Skull : Fontanel ($ICP \uparrow$) , suture ,scalp vessel
6. Neurologic exam and Development
7. Skin
8. Hepatosplenomegaly , skeletal anomalies



• سوال ۵ شیر خوار ۱۰ ماهه به علت پسرفت تکاملی ارجاع شده، مادر ذکر میکند که تا ۶ ماهگی خوب بوده و بتدریج شل شده، نسبت به صدا خیلی حساس شده و می پرد در معاینه بیمار کم توجه و شل است رفلکسهای وتری افزایش یافته اشیاء را دنبال نمیکند دور سر ۴۸ سانتی متر میباشد محتمل ترین تشخیص کدام است؟

• الف -تای ساکس

• ب - توبروز اسکروز

• ج - هیدروسفالی

• د - نیمن پیک

Work up

Brain sono → ventriculomegaly ⊕

MRI

or Cin MRI

CT (brain calcification)

Metabolic

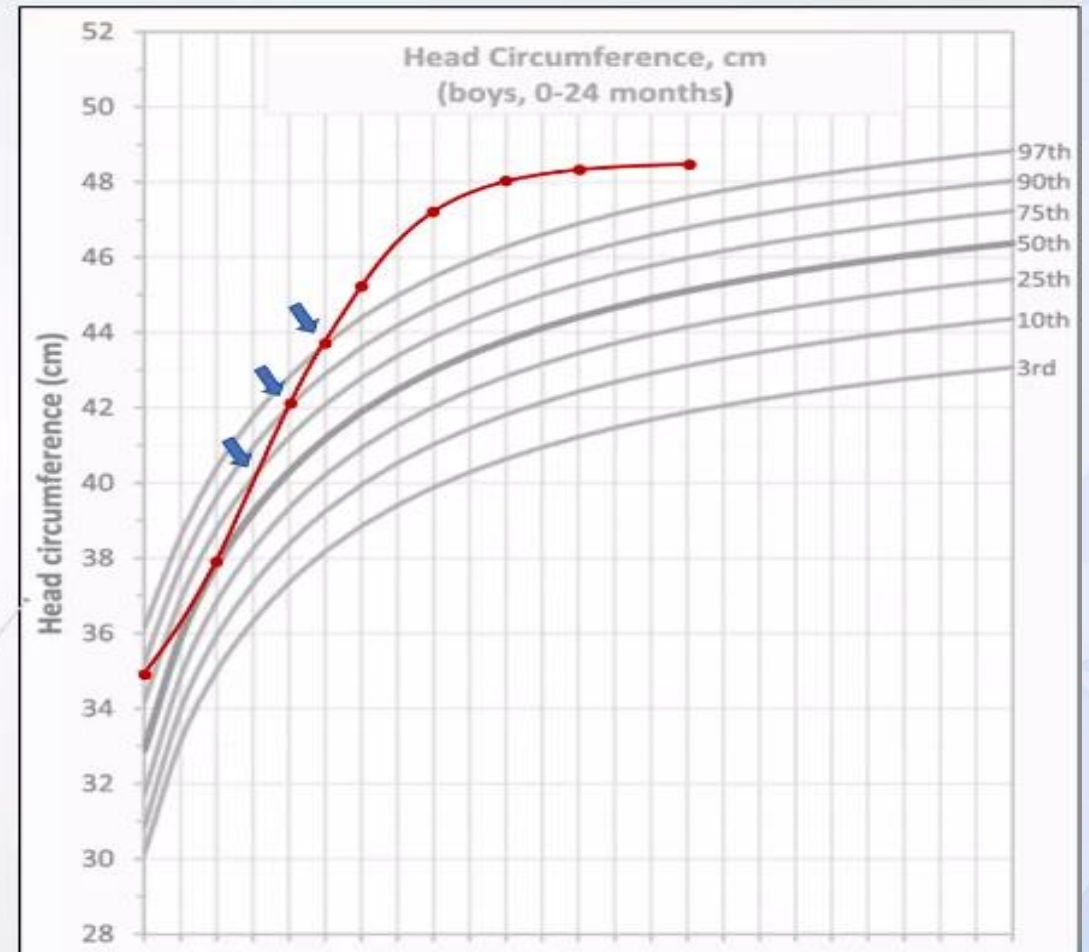
Genetic

- سوال ۳- شیر خوار ۷ ماهه را به علت سر بزرگ نزد شما آورده اند دور سر موقع تولد ۳۶ سانتی متر و فول ترم بوده ،سابقه مشکلات دوران بارداری مادر و زایمان منفی است .در معاینه دور سر ۴۶ سانتی متر، گردن میگیرد غلت میزند ،کاملا هوشیار است .کدامیک از اقدامات زیر به تشخیص این بیمار کمک میکند ؟
- الف -سونوگرافی مغز
- ب -سی تی اسکن مغز
- ج - معاینه پوست از نظر بیماری پوستی - عصبی
- د اندازه گیری دور سر والدین

شیرخوار ۱۰ ماهه با ماکر سفالی، هوشیار ولی هنوز مستقل نمی نشیند

Curve characteristics:

- HC curve crossed ≥ 2 centiles (> 2 SD) [blue arrows] above the mean.
- HC curve passes above the 97th centile.



Benign enlargement of the subarachnoid space

- Benign enlargement of the subarachnoid space (also called benign extra-axial fluid, idiopathic external hydrocephalus, extraventricular hydrocephalus, and benign subdural effusion) is another cause of macrocephaly
- 16 percent of infants with macrocephaly

Benign enlargement of subarachnoid space

Normal birth HC

Maximum size ($\geq 90\%$ at age 5-12month)

Hypotonia (mild)

Normal psychomotor development

Imaging is necessary to make the diagnosis

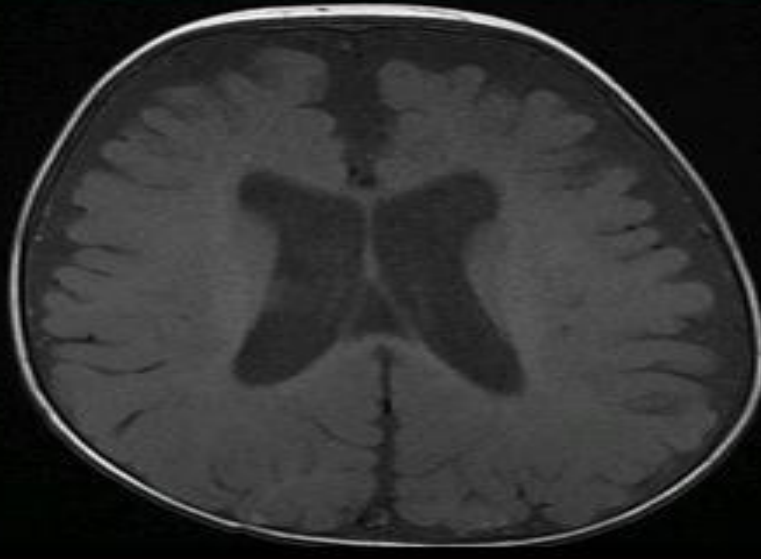
Brain sono ,CT or MRI

demonstrates enlargement of the subarachnoid space in the frontal or frontoparietal areas with a prominent interhemispheric fissure and normal ventricles

No specific treatment good outcome

DDX : child abuse and chronic subdural effusion , glutaric aciduria

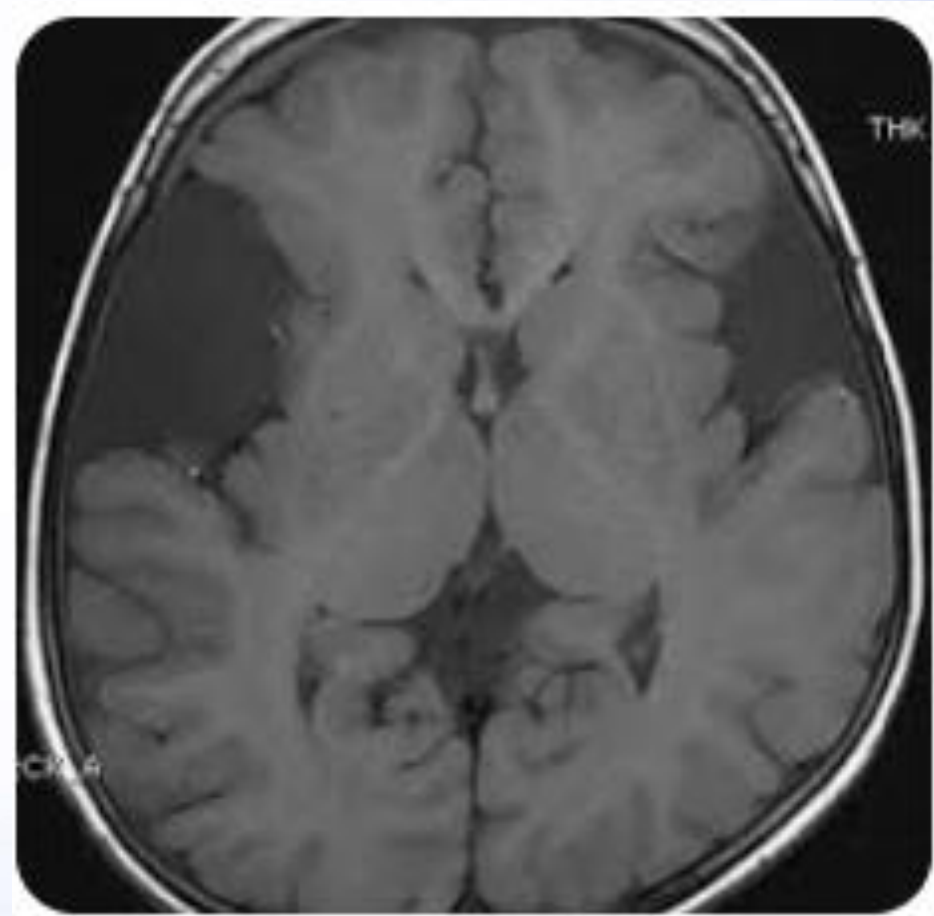
Benign extra-axial fluid of infancy



Axial T1-weighted image of a term infant who presented with increasing head circumference $>97^{\text{th}}$ percentile for age. The infant was otherwise well-appearing, had no concerning symptoms, and was developing normally. The family history was positive for macrocephaly. Brain MRI demonstrates enlargement of the anterior subarachnoid space with mild ventriculomegaly consistent with benign extra-axial fluid of infancy (also called "benign external hydrocephalus").

MRI: magnetic resonance imaging.

UpToDate®





4th
The

Pediatric Congress Professor Amirhakimi

14-17 May 2024-Fars-Shiraz

چهارمین کنگره دوسالانه کودکان استاد امیر حکیمی

۲۵ - ۲۸ اردیبهشت ۱۴۰۳ - فارس - شیراز



- سوال ۴ در شیر خوار با هیدروسفالی پیش رونده کدامیک از علایم زیر کمتر دیده می شود ؟
- الف - بزرگی فونتanel
- ب- برجستگی عروق روی سر
- ج -ادم پایی
- د -پسرفت تکاملی

Treatment of hydrocephaly

- Acetazolamide
- Furosemide
- VP shunt



4th
The

Pediatric Congress Professor Amirhakimi

14-17 May 2024-Fars-Shiraz

چهارمین کنگره دوسالانه کودکان استاد امیر حکیمی

۲۵ - ۲۸ اردیبهشت ۱۴۰۳ - فارس - شیراز



Thank You For Your Attention

هرگز نسیرد آنکه دلش زنده شد به عشق

ثابت است بر حسب بریده عالم و ورام ما

Case 3

- شیرخوار ۴ ماهه را بعلت بسته شدن فونتانل و عدم رشد سر نزد شما آورده اند، مادر ذکر میکند به ایشان گفته اند چون ملاجش بسته شده بایستی تحت عمل جراحی قرار گیرد تا سر شیرخوار رشد کند:
- در شرح حال به چه نکاتی توجه می کنید؟
- در معاینه چه نکاتی اهمیت دارد؟



- سوال ۶ در تصویر زیر چه مشکلی مشاهده میشود و علت چیست؟
- الف - اسکفوسفالی و علت زود بسته شدن سوچر کرونا
- ب - دولیکوسفالی و علت آن زود بسته شدن سوچر ساژیتال
- ج - براکی سفالی و علت آن زود بسته شدن سوچر کرونا
- د - براکی سفالی و علت آن زود بسته شدن سوچر ساژیتال