



سرشناسه	وفایی، ایمان، ۱۳۶۵-
عنوان و نام پدیدآور	اعصاب در کودکان: کتاب جامع آمادگی آزمون ارتقاء و بورد ۱۴۰۴ و فوق تخصص Nelson Text Book Of Pediatrics 2024/ ترجمه و تلخیص ایمان وفایی.
مشخصات نشر	تهران: کاردیا، ۱۴۰۴
مشخصات ظاهری	۴۲۰ص: مصور.
شابک	۹۷۸-۶۲۲-۴۰۴-۱۳۶-۴
وضعیت فهرست نویسی	فیبا
یادداشت	کتاب حاضر ترجمه و تلخیص بخشی از کتاب " Nelson textbook of pediatrics, 21st. ed, 2024" است.
موضوع	کودکان -- بیماری‌های عصبی -- Pediatric neurology کودکان -- بیماری‌های عصبی -- آزمون‌ها و تمرین‌ها Pediatric neurology -- Examinations, questions, etc. پزشکی کودکان Pediatrics پزشکی کودکان -- آزمون‌ها و تمرین‌ها Pediatrics -- Examinations, questions, etc. نلسون، والدو امرسون، ۱۸۹۸-۱۹۹۷م: اصول طب کودکان RJ۴۸۶ ۹۲۸/۶۱۸ ۹۲۵۰۴۳۸ فیبا
شناسه افزوده	
رده بندی کنگره	
رده بندی دیویی	
شماره کتابشناسی ملی	
اطلاعات رکورد کتابشناسی	

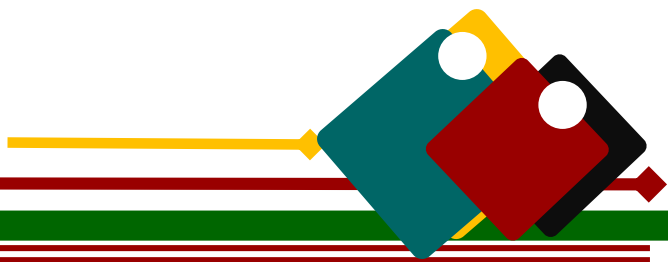
کتاب اعصاب در کودکان برگرفته از کتاب "Nelson Text Book Of Pediatrics 2024(edition 22)" است.	چاپ و لیتوگرافی: رزیدنت یار
ترجمه و تلخیص: دکتر ایمان وفایی	نوبت چاپ: اول ۱۴۰۴
ناشر: انتشارات کاردیا	شابک: ۹۷۸-۶۲۲-۴۰۴-۱۳۶-۴
صفحه آرا: رزیدنت یار - منیره امیری مقدم	تیراژ: ۱۰۰ جلد
طراح و گرافیکست: رزیدنت یار - مهرداد فیضی	۱،۱۴۷،۰۰۰ تومان

آدرس: تهران میدان انقلاب - کارگرجنوبی - خیابان روانمهر - بن بست دولتشاهی پلاک ۱ واحد ۱۸

شماره تماس: ۰۲۱-۶۶۴۱۹۵۲۰، ۰۲۱-۸۸۹۴۵۲۰۸، ۰۲۱-۸۸۹۴۵۲۱۶، ۰۲۱-۸۸۹۴۵۲۱۷، شماره تماس ویژه: ۰۲۱-۹۱۰۹۵۹۶۷

www.residenttyar.com

هر گونه کپی برداری از این اثر پیگرد قانونی دارد.



اعصاب در کودکان

کتاب جامع آمادگی آزمون ارتقاء و بورد ۱۴۰۴

Nelson Text Book Of Pediatrics 2024

ترجمه و تلخیص



دکتر ایمان وفایی

بورده تخصصی کودکان، نوجوانان و تکامل

رتبه ۲ کشوری فوق تخصص کودکان

دستیار فوق تخصص ریه کودکان

فصل ۶۴۱ - سکتة مغزی.....	۳۳۱
فصل ۶۴۲ - واسکولیت CNS.....	۳۵۳
سوالات و پاسخنامه فصل واسکولیت CNS.....	۳۵۹
فصل ۶۴۳ - عفونت‌های CNS.....	۳۶۱
سوالات و پاسخنامه فصل عفونت‌های CNS.....	۳۸۳
فصل ۶۴۴ - آبسه مغزی.....	۳۸۷
سوالات و پاسخنامه فصل آبسه مغزی.....	۳۹۳
فصل ۶۴۵ - سودوتومور سربری (PTC).....	۳۹۵
سوالات و پاسخنامه فصل سودوتومور سربری (PTC).....	۴۰۳
فصل ۶۴۶ - اختلالات طناب نخاعی.....	۴۰۵
سوالات و پاسخنامه فصل اختلالات طناب نخاعی.....	۴۱۷

ارزیابی عصبی

Table 630.1 Screening Scheme for Developmental Delay: Upper Range				
AGE (MO)	GROSS MOTOR	FINE MOTOR	SOCIAL SKILLS	LANGUAGE
3	Supports weight on forearms	Opens hands spontaneously	Smiles appropriately	Coos, laughs
6	Sits momentarily	Transfers objects	Shows likes and dislikes	Babbles
9	Pulls to stand	Pincer grasp	Plays pat-a-cake, peek-a-boo	Imitates sounds
12	Walks with one hand held	Releases an object on command	Comes when called	One to two meaningful words
18	Walks upstairs with assistance	Feeds self from a spoon	Mimics actions of others	At least six words
24	Runs	Builds a tower of six blocks	Plays with others	Two- to three-word sentences

نکات کلی:

- (۱) بوی کپک زده در فنیل کتونوری و چای عرق کرده در ایزووالریک اسیدمی وجود دارد.
- (۲) اندازه گیری دور سر:
- ✓ در کودکان زیر ۳ سال اندازه گیری شود.
- ✓ اگر دور سر کودک غیرطبیعی باشد باید دور سر والدین ثبت شود.
- ✓ میانگین رشد HC در یک کودک: در نوزاد پره ماچور: در ۲ هفته اول ۰/۵ cm در هفته سوم ۰/۷۵ cm، سپس تا ۴۰ هفتهگی، هر هفته ۱ cm / در نوزاد ترم در بدو تولد ۳۵-۳۴ cm، در ۶ ماهگی ۴۴ cm در ۱ سالگی ۴۷ cm.
- ✓ فونتال قدامی: NL: ۲ × ۲ cm
- به طور طبیعی تا ۱۸ ماهگی بسته می شود. البته می تواند در ۹ ماهگی هم بسته شود.
- علت فونتال قدامی کوچک کرانیوسیتوستوز یا میکروسفالی نیز می باشد.
- فونتال قدامی در محل اتصال استخوان فرونتال و پاریتال است.

□ میکروسفالی در ۲ دسته کلی تقسیم می شود:

- (۱) دوره رشد داخل رحمی
 - (۲) پس از تولد
- مثال:** عفونت های داخل رحمی، مواجهه با داروها

□ ماکروسفالی علل مختلفی دارد:

- (۱) نوروفیبروماتوز (اختلالات پوستی / عصبی)
- (۲) اختلال کروموزومال (مثال کلاین فیلتر)

۳) اختلالات ذخیره‌ای

۴) هیدروسفالی

۵) SDH



Fig. 630.1 Congenital hydrocephalus. Note the enlarged cranium and prominent scalp veins.

✓ فونتانل خلفی:

- در ۸-۶ هفته‌گی بسته می‌شود.
- باز ماندن آن هیدروسفالی یا هیپوتیروئیدی زمینه‌ای را مطرح می‌کند.
- فونتانل برجسته به نفع ICP است.

اعصاب جمجمه‌ای:

۱. عصب جمجمه‌ای I:

مربوط به حس بویایی است که در صورت اختلال در آن به صورت اختلال در حس بویایی رخ می‌دهد که بر ۲ نوع است:

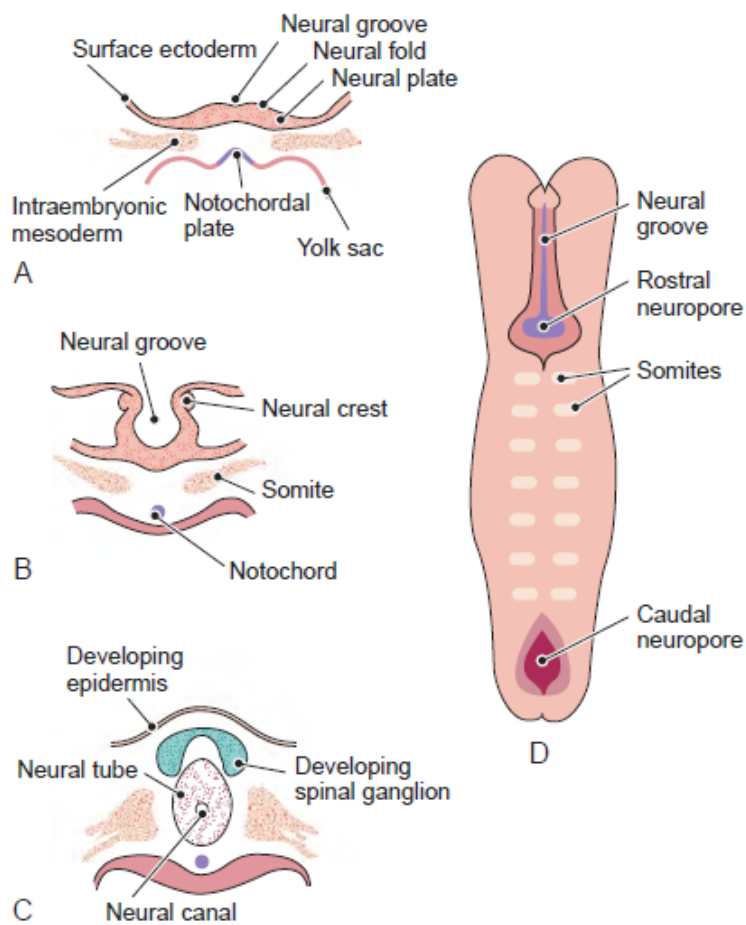
- ✓ گذرا ← عفونت مجاری تنفسی فوقانی یا آلرژی
- ✓ دائمی ← به دنبال ترومای سر / تومور لوب فرونتال / مصرف مواد مخدر / تماس با توکسین / مننژیت چرکی / آنوسمی مادرزادی که به صورت سندرم کالمن می‌باشد.
- سندرم کالمن ← هیپوگنادیسم هیپوگنادوتروپیک + آنوسمی مادرزادی

۲. زوج II: مربوط به بینایی است.

- ادم دیسک (پاپیلیت) ← در تورم دیسک اپتیک وجود دارد. یک طرفه است / حاد
- ادم پایی ← در $\uparrow$ ICP دیده می‌شود. دوطرفه. در شیرخواران رخ نمی‌دهد (به دلیل باز بودن فونتانل‌ها)

آنومالی مادرزادی سیستم عصبی مرکزی

NTD: نقایص لوله عصبی:



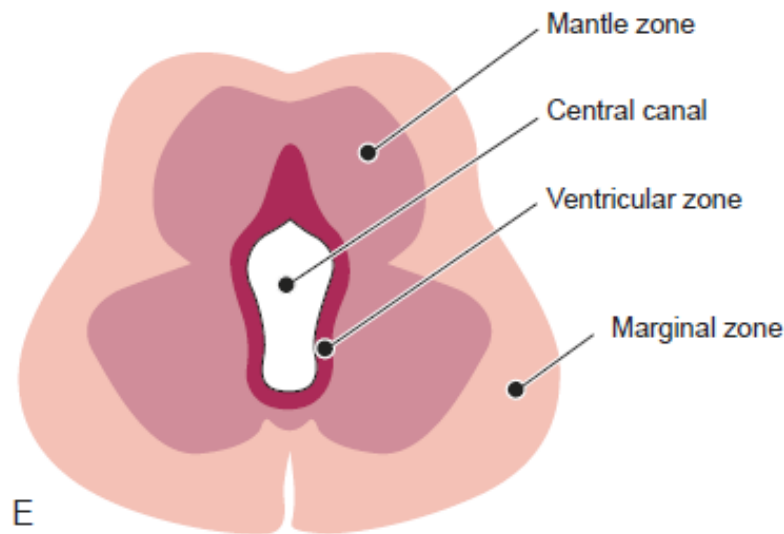


Fig. 631.1 Diagrammatic illustration of the developing nervous system. A, Transverse sections of the neural plate during the 3rd wk. B, Formation of the neural groove and the neural crest. C, The neural tube is developed. D, Longitudinal drawing showing the initial closure of the neural tube in the central region. E, Cross-sectional drawing of the embryonic neural tube (primitive spinal cord).

از علل ایجاد NTD می‌توان به موارد ذیل اشاره کرد:

هیپرترمی / داروها مثل والپروات / سوء تغذیه / DM / چاقی / عوامل ژنتیکی / کمبود فولات (زنجان ۹۷)
در برخی از این موارد تغذیه نامناسب مادر یا مواجهه یا رادیاسیون نیز تأثیرگذار است.

NTD شامل موارد ذیل می‌باشد:

(۱) اسپاینا بیفیدا اکولتا: نقص مهره‌ای وجود دارد ولی بیرون‌زدگی نخاع یا منژ وجود ندارد.

بیشتر در S₁ و L₅ رخ می‌دهد.

(۲) اکولت اسپاینال دیس‌رافیسیم:

☑ تظاهرات پوستی وجود دارد مثل همانژیوم

گرافی ستون مهره می‌تواند نرمال باشد.

(۳) سینوس درموئید:

☑ دهانه پوستی که مجرای باریکی منتهی می‌شود که به صورت بیرون‌زدگی مو / یک دسته مو / یک خال عروقی ظاهر می‌شود.

سینوس‌های لومبوساکرال بالای چین گلوئال قرار دارند.

پلاژیوسفالی دفورمه

این نوع پلاژیوسفالی به خاطر صاف شدن و غیرقرینه شدن جمجمه به خاطر فشارهای خارجی مثل خوابیدن مکرر روی قسمتی از سر رخ می‌دهد.

میزان بروز در ۷ ماهگی زیاد است.

میانگین سنی درگیری ۲/۲۵ ماهگی است.

Table 632.1	Factors that Increase the Risk for Deformational Plagiocephaly
• Male • First-born child • Prematurity • Multiple pregnancy (twins, triplets) • Limited passive neck rotation at birth (e.g., congenital torticollis) • Developmental delay • Sleep position is supine at birth and at 6 wk • Bottle feeding only • Tummy time <3 times/day • Lower activity level, slower milestone achievement • Sleeping with head to same side, positional preference	

همکاران گرامی ریسک فاکتورهای پلاژیوسفالی در جدول ۱-۶۳۲ آمده است.

اتیولوژی:

علل آن در ۲ دسته کلی طبقه‌بندی می‌شود:

(۱) علل پره‌ناتال ← فشردگی و فشار داخل رحمی مثل الیگوهیدرآمینوس یا چندقلویی

(۲) علل پست‌ناتال ← وضعیت خوابیدن شیرخوار، تورنیکولی عضلانی مادرزادی



Table 632.2 Important Factors to Evaluate in the History and Physical Examination of the Patient with Plagiocephaly		
	DEFORMATIONAL	SYNOSTOTIC
Birth history	Intrauterine compression First-born child	Typically no complications
Head shape at birth	Typically normal	Can be irregular
Age at which shape irregularity first noticed	Usually in first few months of life	Can be at birth
How patient prefers to sleep	Same side, same position Same even during naps	Variable
Bald spot	Yes	No
Motor development for age	If age is atypical for deformational plagiocephaly, motor development is typically slow for age Torticollis present History of limited activity or mobility	Varies depending on presence of concomitant syndrome
Tummy time	Decreased	Suggested time
Signs or symptoms of increasing intracranial pressure	No	Possible

Table 632.3 Key Differences Between Synostotic (Craniosynostosis) and Deformational Plagiocephaly		
	DEFORMATIONAL PLAGIOCEPHALY	CRANIOSYNOSTOSIS
Causes	External forces applied to the skull Prenatal: uterine compression, intrauterine constrained Postnatal: congenital torticollis, sleeping position	Premature fusion of one or more cranial sutures
Common types	Lateral Posterior	Bilateral coronal Sagittal Metopic
Common distinguishing features	Normal round head shape at birth Parallelogram shape to head Ipsilateral ear anteriorly displaced No palpable bony ridges or open fontanelles	Can have abnormal head shape at birth Trapezoid shape to head Ipsilateral ear posteriorly displaced Palpable bony ridges
Management	Repositioning Physical therapy Helmet in some cases	Surgery Helmet in some cases

Adapted from Nield LS, Brunner MD, Kamat D. The infant with a misshapen head. *Clin Pediatr (Phila)*. 2007;46:292–298, Tables 1 and 2.

نکات افتراق دهنده در معاینه: جهت افتراق کرانیوسینوستوز و پلاژیوسفالی:

- (۱) در پلاژیوسفالی تصویر مجسمه از بالا حالت متوازی الاضلاع است ولی در کرانیوسینوستوز نوع لامبدوئید، شبیه دوزنقه است.
- (۲) در لمس کرانیوسینوستوز پس لبه‌های سوچورها لمس می‌شود ولی در پلاژیوسفالی این گونه نیست.

تشنج‌های دوران کودکی

همکاران گرامی یکی از مباحث مهم و امتحانی تشنج دوران کودکی است و در امتحانات حتماً یک سؤال به خود اختصاص می‌دهد.

تشنج در ۲ دسته کلی ذیل تقسیم می‌شود:

۱. **فوکال:** همان پارشیل است.

که بر ۲ قسمت Simple Partial و Complex Partial است.

Simple Partial طبق نلسون ۲۰۲۴ نام قدیمی بوده و حاکی از تشنج‌های فوکالی است که سطح هوشیاری نرمال دارند و معادل جدید آن focal aware seizure است.

Complex Partial تشنج‌های فوکالی است که سطح هوشیاری افت کرده است که معادل جدید آن در نلسون ۲۰۲۴ focal seizure with impaired awareness می‌باشد.

۲. **ژنرالیزه:** اگر نتوانیم از همان ابتدا تشنج را تقسیم‌بندی کنیم که فوکال یا ژنرالیزه است به آن unknown onset گویند.

و اگر نتوانیم محل شروع تشنج را علی‌رغم بررسی‌های کامل تعیین کنیم به آن unclassified گویند.

تشنجات به طور کلی در دسته‌های ذیل طبقه‌بندی می‌شود:

(۱) تشنجات تب‌دار

(۲) تشنجات سیمپتوماتیک: در اثر علتی مثل هیپوناترمی، مننژیت و ... ایجاد می‌شود.

(۳) unprovoked: بدون علت ایجاد کننده می‌باشد.

(۴) Remote Symptomatic: یعنی یک عارضه‌ای از قدیم وجود داشته و تشنج ایجاد می‌شود.

(۵) اپی‌لپسی: تشنجی که حداقل ۲ بار ایجاد شده باشد و به صورت unprovoked است.

یا تشنجی که EEG احتمال وقوع مجدد آن را در آینده پیش‌بینی می‌کند.



همکاران گرامی تعریف اپی لپسی که در بخش‌های مختلف می‌دانیم به شرح ذیل جمع‌بندی می‌شود:
دو یا بیش از دو بار تشنج unprovoked (FUS) که در فاصله زمانی بیش از ۲۴ ساعت رخ می‌دهد.

(۶) تشنج‌های رفلکسی:

تشنج‌هایی هستند که به دنبال تحریکی مثل نور، موزیک و ... رخ می‌دهد.

Focal onset		Generalized onset	Unknown onset
Aware	Impaired awareness	Motor Tonic-clonic Clonic Tonic Myoclonic Myoclonic-tonic-clonic Myoclonic-atonic Atonic Epileptic spasms Nonmotor (absence) Typical Atypical Myoclonic Eyelid myoclonia	Motor Tonic-clonic Epileptic spasms Nonmotor Behavior arrest
Motor onset Automatisms Atonic Clonic Epileptic spasms Hyperkinetic Myoclonic Tonic Nonmotor onset Autonomic Behavior arrest Cognitive Emotional Sensory			
Focal to bilateral tonic-clonic			
			Unclassified

Fig. 633.1 International League Against Epilepsy classification of seizures. (Modified from Katayana A, Diaz-Medina G. Epilepsy: epileptic syndromes and treatment. Neurol Clon. 2021;39:779–794, Fig. 1, p. 780.)

سر درد

سر درد در کودکان به صورت عمده شامل میگرن و سردردهای تنشن هست.

(۱) **میگرن:** شایع‌ترین سر درد تکرار شونده است. سردردهای حمله‌ای تکرار شونده که همراه با تهوع - استفراغ - حساسیت به نور یا صدا باشد. اکثراً در کودکان دوطرفه و معمولاً ناحیه فرونتال را درگیر می‌کند. اگر سر درد بیش از ۱۵ روز طول بکشد مزمن است.

Table 635.2 Genetics in Migraine

KEY FACTS

- Based on studies with twins, the heritability of migraine has been estimated as 42%
- A genome-wide association meta-analysis identified 38 genomic loci that affect migraine risk
- The relative risk of migraine without aura is 1.9 in first-degree relatives of probands with migraine without aura
- The relative risk of migraine with aura is 3.8 in first-degree relatives of probands with migraine with aura

GENETIC BIOMARKERS FOR MONOGENIC SUBTYPES OF MIGRAINE OR MIGRAINE-RELATED SYNDROMES

- Familial hemiplegic migraine
 - Type 1 (CACNA1A gene)
 - Type 2 (ATP1A2 gene)
 - Type 3 (SCN1A gene)
 - Possible association with *PRRT2* gene
- Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy (*NOTCH3* gene)
- Retinal vasculopathy with cerebral leukoencephalopathy and systemic manifestations (*TREX1* gene)
- Familial advanced sleep phase syndrome (*CSNK1D* gene)

Modified from Ashina M, Terwindt GM, Al-Mahdi Al-Karagholi M, et al. Migraine: disease characterization, biomarkers, and precision medicine. *Lancet*. 2021;397:1496–1504, Panel 2, p. 1498.



۱. میگرن بدون اورا: دارای خصوصیات جدول ۲-۶۱۳ است.

Table 635.3 **Migraine Without Aura**

- A. At least five attacks fulfilling criteria B-D
- B. Headache attacks lasting 4-72 hr (untreated or unsuccessfully treated)
- C. Headache has at least two of the following four characteristics:
 - 1. Unilateral location
 - 2. Pulsating quality
 - 3. Moderate or severe pain intensity
 - 4. Aggravation by or causing avoidance of routine physical activity (e.g., walking or climbing stairs)
- D. During headache at least one of the following:
 - 1. Nausea and/or vomiting
 - 2. Photophobia and phonophobia
- E. Not better accounted for by another ICHD-3 diagnosis

From Headache Classification Committee of the International Headache Society (IHS). *The International Classification of Headache Disorders*, 3rd ed. Cephalalgia. 2018;38(1):1-211, Table 4.

توضیح جدول فوق:

(۱) تکرارپذیری: حداقل ۵ حمله که دارای خصوصیات کرایتریای B تا D باشد.

(۲) طول مدت سردرد: ۴-۷۲ ساعت طول بکشد.

نکته: در نوجوانان زیر ۱۸ سال می‌تواند این زمان ۲-۷۲ ساعت باشد (این تایم در زمان خواب هم محاسبه می‌شود).

نکته: اگر زمان < 72 ساعت باشد یا تشخیص دیگر مطرح است یا میگرن استاتوس می‌باشد.

(۳) مشخصات سردرد: از ۴ مورد ذیل باید حداقل دو مورد را داشته باشد:

• یک طرفه

• ضرباندار

• افزایش با فعالیت روزانه

• کیفیت متوسط یا شدید

(۴) علائم همراه: حداقل یک مورد از دو مورد ذیل وجود داشته باشد.

• تهوع و یا استفراغ

• فوتوفوبی و فونوفوبی

علاوه بر موارد فوق عوامل دیگری نیز در تشدید میگرن به شرح ذیل وجود دارند:

• عواملی مثل: حذف وعده‌هایی غذایی / خواب ناکافی یا نامنظم / دهیدراتاسیون - تغییرات آب و هوا / عادت ماهانه

• تفاوت سردرد میگرن از سردرد ناشی از $\uparrow$ ICP:

اختلالات حرکتی

اختلالات حرکتی در کودکان دارای طیف‌های مختلفی است که در جدول ۶۱۵-۱ به انواع آن پرداخته شده است.

Table 637.1 Selected Types of Involuntary Movement in Childhood	
TYPE	CHARACTERISTICS
Stereotypies (see Chapter 37)	Involuntary, patterned, coordinated, repetitive, rhythmic movements that occur in the same fashion with each repetition
Tics (see Chapter 37)	Involuntary, sudden, rapid, abrupt, repetitive, nonrhythmic, simple or complex motor movements or vocalizations (phonic productions). Tics are usually preceded by an urge that is relieved by carrying out the movement.
Tremor (see Chapter 637.2)	Oscillating, rhythmic movements about a fixed point, axis, or plane
Dystonia (see Chapter 637.4)	Intermittent and sustained involuntary muscle contractions that produce abnormal postures and movements of different parts of the body, often with a twisting quality
Chorea (see Chapter 637.2)	Involuntary, continual, irregular movements or movement fragments with variable rate and direction that occur unpredictably and randomly
Ballism	Involuntary, high-amplitude, flinging movements typically occurring proximally. Ballism is essentially a large-amplitude chorea
Athetosis (see Chapter 637.2)	Slow, writhing, continuous, involuntary movements
Myoclonus (see Chapter 637.3)	Sudden, quick, involuntary muscle jerks

آتاکسی چیست؟

ناتوانی در ایجاد حرکات ملایم، دقیق و هماهنگ است که به خاطر اشکال در مخچه یا اختلال راه‌های حسی در ستون خلفی نخاع است.



Table 637.2 Selected Causes of Ataxia in Childhood

CONGENITAL CAUSES

Agenesis of vermis of the cerebellum
Aplasia or dysplasia of the cerebellum
Basilar impression
Cerebellar dysplasia with microgyria, macrogyria, or agyria
Cervical spinal bifida with herniation of the cerebellum (Chiari malformation type 3)
Chiari malformation
Dandy-Walker syndrome
Encephalocele
Hydrocephalus (progressive)
Hypoplasia of the cerebellum

DEGENERATIVE AND/OR GENETIC CAUSES

Acute intermittent cerebellar ataxia
Ataxia, retinitis pigmentosa, deafness, vestibular abnormality, and intellectual deterioration
Ataxia-telangiectasia
Biemond posterior column ataxia
Cerebellar ataxia with deafness, anosmia, absent caloric responses, nonreactive pupils, and hyporeflexia
Cockayne syndrome
Dentate cerebellar ataxia (dyssynergia cerebellaris progressiva)
Familial ataxia with macular degeneration
Friedreich ataxia
Hereditary cerebellar ataxia, intellectual retardation, choreoathetosis, and eunuchoidism
Hereditary cerebellar ataxia with myotonia and cataracts
Hypertrophic interstitial neuritis
Marie ataxia
Marinesco-Sjögren syndrome
Multiple system atrophy
Pelizaeus-Merzbacher disease
Periodic attacks of vertigo, diplopia, and ataxia: autosomal dominant inheritance
Posterior and lateral column difficulties, nystagmus, and muscle atrophy
Progressive cerebellar ataxia and epilepsy
Ramsay Hunt syndrome (myoclonic seizures and ataxia)
Roussy-Lévy disease
Spinocerebellar ataxia (SCA); olivopontocerebellar ataxias
Vanishing white matter syndrome

ENDOCRINOLOGIC CAUSES

Hypothyroidism (acquired or congenital)

INFECTIOUS, POSTINFECTIOUS, AND IMMUNE INFLAMMATORY CAUSES

Acute cerebellar ataxia
Acute disseminated encephalomyelitis
Autoimmune (anti-glutamic acid decarboxylase, anti-γ-aminobutyric acid-B receptor antibodies, idiopathic, gluten ataxia, Miller-Fisher syndrome, Hashimoto encephalopathy, lupus)
Cerebellar abscess
Cerebellitis
Coxsackievirus
Diphtheria
Echovirus
Fisher syndrome
Infectious mononucleosis (Epstein-Barr virus infection)
Infectious polyneuropathy
Japanese B encephalitis
Multiple sclerosis
Mumps encephalitis
Mycoplasma pneumonia
Paraneoplastic (opsoclonus-myoclonus-ataxia syndrome)
Pertussis
Polio
Postbacterial meningitis
Rubeola
Tuberculosis
Typhoid
Varicella

METABOLIC CAUSES

Abetalipoproteinemia
Argininosuccinic aciduria
Ataxia with vitamin E deficiency (AVED)
Congenital disorders of glycosylation
GM₂ gangliosidosis (late)
Hartnup disease
Hyperalaninemia
Hyperammonemia I and II (urea cycle defects)
Hypoglycemia
Kearns-Sayre syndrome
Leigh disease
Maple syrup urine disease (intermittent)
Myoclonic epilepsy with ragged red fibers (MERRF)
Metachromatic leukodystrophy
Mitochondrial complex defects (I, III, IV)
Multiple carboxylase deficiency (biotinidase deficiency)
Neuronal ceroid-lipofuscinosis
Neuropathy, ataxia, retinitis pigmentosa (NARP)
Niemann-Pick disease (late infantile)
5-Oxoprolinuria
Pyruvate decarboxylase deficiency
Refsum disease
Sialidosis
Triose-phosphate isomerase deficiency
Tryptophanuria
Wernicke encephalopathy

NEOPLASTIC CAUSES

Frontal lobe tumors
Hemispheric cerebellar tumors
Midline cerebellar tumors
Neuroblastoma
Pontine tumors (primarily gliomas)
Spinal cord tumors

PRIMARY PSYCHOGENIC CAUSES

Functional disorder

TOXIC CAUSES

Alcohol
Benzodiazepines
Carbamazepine
Clonazepam
Dextromethorphan
Lead encephalopathy
Neuroblastoma
Phenobarbital
Phenytoin
Primidone
Tic paralysis poisoning

TRAUMATIC CAUSES

Acute cerebellar edema
Acute frontal lobe edema

VASCULAR CAUSES

Angioblastoma of the cerebellum
Basilar migraine
Cerebellar embolism
Cerebellar hemorrhage
Cerebellar thrombosis
Posterior cerebellar artery disease
Vasculitis
von Hippel-Lindau disease

Modified from Jafar-Nejad P, Maricich SM, Zoghbi HY. The cerebellum and the hereditary ataxias. In: Swaiman KF, Ashwal S, Ferriero DM, et al., eds. *Swaiman's Pediatric Neurology*, 5th ed. Philadelphia: WB Saunders; 2012: Box 67-1.

انسفالوپاتی‌ها

CP: شامل ضایعات غیرپیشرونده مغز در حال تکامل جنین و شیرخوار است.

علل:

- (۱) کمتر از ۱۰٪ کودکان مبتلا به CP شواهدی از آسفیکسی را دارند.
- (۲) مواجهه با عفونت‌های مادر مثل کوریوآمینیونیت / التهاب بند ناف / مایع آمنیوتیک بدبو، sepsis مادر، دمای بیش از ۳۸° / عفونت ادراری.
- (۳) چندقلویی
- (۴) شیرخواران زیر ۱۰۰۰ gr به دلیل عوارضی مثل خونریزی داخل مغزی / PVL
- (۵) اختلالات ماده سفید در MRI با اختلالات CP در آینده در ارتباط است.

علائم بالینی CP:

جدول ۶۳۸-۱ برای یادگیری مطالب آورده شده است.

Table 638.1 Classification of Cerebral Palsy and Major Causes		
MOTOR SYNDROME (APPROX % OF CP)	NEUROPATHOLOGY/MRI	MAJOR CAUSES
Spastic diplegia (35%)	Periventricular leukomalacia Periventricular cysts or scars in white matter, enlargement of ventricles, squared-off posterior ventricles	Prematurity Ischemia Infection Endocrine/metabolic (e.g., thyroid)
Spastic quadriplegia (20%)	Periventricular leukomalacia Multicystic encephalomalacia Cortical malformations	Ischemia, infection Endocrine/metabolic, genetic/developmental
Hemiplegia (25%)	Stroke: in utero or neonatal Focal infarct or cortical, subcortical damage Cortical malformations	Thrombophilic disorders Infection Genetic/developmental Periventricular hemorrhagic infarction
Extrapyramidal (athetoid, dyskinetic) (15%)	Asphyxia: symmetric scars in putamen and thalamus Kernicterus: scars in globus pallidus, hippocampus Mitochondrial: scarring of globus pallidus, caudate, putamen, brainstem No lesions: ? dopa-responsive dystonia	Hypoxia Kernicterus Mitochondrial Genetic/metabolic



توضیح جدول فوق:

- (۱) شایع‌ترین نوع CP، نوع دی‌پلژیک است (۳۵٪) (کرمان ۹۰).
- (۲) در نوع دی‌پلژیک بطن‌ها بزرگ می‌شوند (تهران ۹۲).
- (۳) نوع آتوئید به دنبال آسفیکسی بیشتر رخ می‌دهد و اسکارهای قرینه در پوتامن رخ می‌دهد.
- (۴) نوع همی پلژی به دنبال اختلالات ترومبوفیلیک ایجاد می‌شود.

• همی پلژی اسپاستیک:

- (۱) شیرخواران مبتلا در سمت مبتلا (همی)، ↓ حرکات خودبه‌خودی دارند.
 - (۲) دست بیش از پا گرفتار می‌شود (Head Preference).
 - (۳) دشواری در کار کردن با دست در سن ۱ سالگی ایجاد می‌شود.
 - (۴) راه رفتن تا ۱۸-۲۴ ماهگی به تأخیر می‌افتد و سپس گام چرخشی نمایان می‌شود (circumduction gait).
 - (۵) وقفه در رشد به ویژه در دست و ناخن و انگشت شست در درگیری لوب پاریتال مقابل دیده می‌شود.
- ✓ ۱/۳ بیماران مبتلا به همی پلژی اسپاستیک اختلال تشنجی دارند که به طور معمول در سال اول یا دوم رخ می‌دهد. ۱/۴ هم MR می‌باشند.
- ✓ اسپاستیسیتیه در اندام‌های قوزک پا باعث دفورمیتی اکوئینوواروس می‌شود.
- ✓ کودک به صورت روی نوک پا را می‌رود.
- ✓ در حین دویدن کودک، اندام فوقانی حالت flx دارد.
- ✓ کلونوس مچ پا و نشانه بابنسکی ظاهر می‌شود و DTR ↑ می‌یابد و در دورسی فلکسیون حالت ضعف دارد.
- تشخیص:** MRI حساس‌تر از CT برای تشخیص ضایعات بوده و CT برای کلسیفیکاسیون به کار می‌رود.

علل CP همی پلژیک:

- ✓ ضایعات ماده سفید به دلیل ضایعات دوران داخل رحمی است (۳۴٪).

بیماری نورودژنراتیو در دوران کودکی

اسفنگولیپیدوزها:

(A) گانگلیوزیدوزها نوع ۱:

(۱) GM₁ شیرخوارگی: قبل از ۱ سالگی (از بدو تولد)

تأخیر تکاملی + چهره شبیه هورلر + چری رد اسپات تشخیص GM₁ را مطرح می کند.

هیپاتواسپلنومگالی / کیفواسکولیوز / cherry red spot

علت: کمبود اسید بتا - گالاکتوزیداز



Fig. 639.2 A cherry-red spot in a patient with GM1 gangliosidosis. Note the whitish ring of sphingolipid-laden ganglion cells surrounding the fovea.

(۲) Juvenile GM₁: حدوداً ۱ سالگی

- هیپاتواسپلنومگالی ندارد.

- چهره خشن ندارد.

(۳) GM₁ بزرگسالی: که علائمی مثل اسپاستیسیتی / آتاکسی و ... دیده می شود.

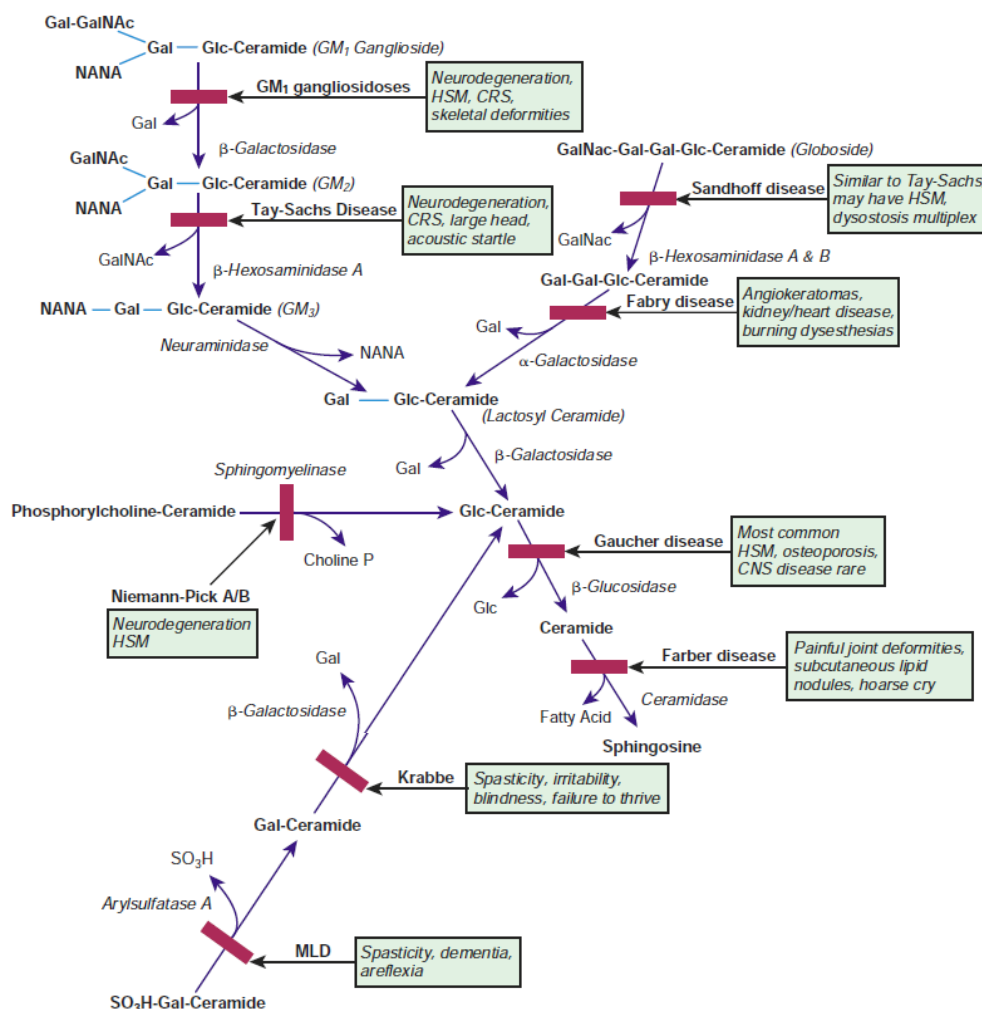


Fig. 639.1 Sphingolipid degradation pathway showing the sites of enzyme deficiencies and their associated disorders. Sphingolipids are composed of a ceramide backbone with oligosaccharide side chains. CRS, cherry-red spot (retinal); Gal-, galactosyl-; GalNAc, N-acetyl-galactose; Glc-, glucosyl-; HSM, hepatosplenomegaly; MLD, metachromatic leukodystrophy; NANA, N-acetyl-neuraminic acid.

(B) گانگلیوزیدوز GM₂: شامل تائیساکس / سندھوف / (تا ۶ ماهگی)

(۱) تائیساکس: راه: به مسائل ... فکر می‌کند یه هو از جاش می‌پره.

- حملات از جا پریدن (startle reaction) سریع که بلافاصله بعد تولد دارد.

- ماکروسفالی

- در سن ۱ سالگی توانایی نشستن / ایستادن / تولید صوت از بین می‌رود.

- اشکال در هگزوز آمینیداز A سرم یا لکوسیت

- cherry red spot دارد (سؤال).

(۲) سندھوف:

مانند تائیساکس است. حملات پرش سریع بلافاصله بعد تولد (startle reaction)

✓ بعد ۶ ماهگی صورت می‌گیرد.

بیماری‌های دمی‌لینزان CNS

همکاران گرامی این فصل از کتاب اعصاب در کتاب نلسون ۲۰۲۰ و ۲۰۲۴ نسبت به ۲۰۱۶ تغییرات فراوانی داشته است. لطفاً در یادگیری آن‌ها دقت فرمایید:

مقدمه:

ماده سفید دور عصب پیچیده شده است.

نکته مهم: MRI مغز و نخاع یک روش تصویربرداری ارجح برای تشخیص ضایعات دمی‌لینه بدون علامت و نشانه می‌باشد که در طبقه‌بندی / تشخیص / درمان به کار می‌رود.

MRI مکرر و سریال برای اثبات تشخیص، مانیتورینگ درمان به کار می‌رود.

وجود باندهای الیگوکلونال در CSF برای اثبات تشخیص MS کاربرد دارد.



Table 640.1 Acute Demyelinating Disorders of the Central Nervous System	
DISORDER	DEFINITION
Acute disseminated encephalomyelitis (ADEM)	A first polyfocal CNS event with presumed inflammatory cause Encephalopathy present that cannot be explained by fever MRI often showing bilateral diffuse, poorly demarcated T2 lesions No new symptoms, signs, or MRI findings after initial 3 mo
Multiphasic ADEM	New event of ADEM 3 mo or more after the initial event that can be associated with new or reemerging clinical and MRI findings Frequently associated with the presence of MOG-Ab
Clinically isolated syndrome (CIS)	A first monofocal or multifocal CNS demyelinating event Encephalopathy is absent, unless caused by fever
Multiple sclerosis (MS)	MS can be diagnosed in those for whom there is no better explanation if both dissemination in time (DIT) and dissemination in space (DIS) can be demonstrated. DIS Demonstrated by one or more T2 lesions affecting at least two of the following CNS sites: • Periventricular • Juxtacortical or cortical • Infratentorial • Spinal cord DIT Demonstrated by one of the following: • Simultaneous presence on MRI of one or more gadolinium-enhancing lesions AND one or more nonenhancing lesions • CSF oligoclonal bands • Follow-up MRI (>30 days from previous scan) with one or more new enhanced OR nonenhanced lesions • Two or more acute episodes typical of MS each lasting >24 hr and at least 30 days apart
Primary progressive MS (PPMS)	PPMS is exceedingly rare in childhood, and therefore in cases of suspected PPMS, or diagnostic uncertainty, specialist advice should be obtained. Biopsy and/or further genetic investigation may be appropriate to rule out mimics.
MOG-Ab-associated demyelination	MDEM: recurrent ADEM (see earlier) ADEM-ON: ADEM or MDEM followed by optic neuritis (ON) NMOSD: ON and acute transverse myelitis (ATM), either sequentially or simultaneously Relapsing inflammatory ON (RION) Brainstem demyelination: recurrent episodes of demyelination often involving the posterior fossa and brainstem
Neuromyelitis optica spectrum disorder (NMOSD)	If AQP4-positive, one of the following core criteria is required: • Optic neuritis • Acute myelitis • Area postrema syndrome (nausea, vomiting, hiccups) • Acute brainstem syndrome • Narcolepsy, acute diencephalic syndrome with MRI lesions • Symptomatic cerebral syndrome with MRI lesions If AQP4-negative or unavailable, two core criteria and all the following: 1. At least one core criteria must be optic neuritis, longitudinally extensive TM, or area postrema syndrome 2. Dissemination in space (≥ 2 different core criteria) 3. Exclusion of alternative diagnoses If Mog-Ab-positive with both ON and TM, then MOG + NMOSD may be diagnosed

بیماری‌های مونوفازیک دمی‌لینیزان عبارتند از:

(۱) ADEM

(۲) نوریت اپتیک



واسکولیت CNS

همکاران گرامی این فصل از نلسون ۲۰۱۶ به این کتاب اضافه شده است و در نلسون ۲۰۲۰ و ۲۰۲۴ هم ادامه پیدا کرده است. امکان مطرح شدن سؤال از آن وجود دارد.

کرایتریاهای تشخیصی واسکولیت عبارتند از:

(۱) ایجاد یک ضایعه فوکال یا ژنرالیزه یا علائم روانی در سنین زیر ۴ سال

(۲) وجود شواهد آنژیو یا هیستولوژی واسکولیت

(۳) علائم سیستمیک وجود نداشته باشد.

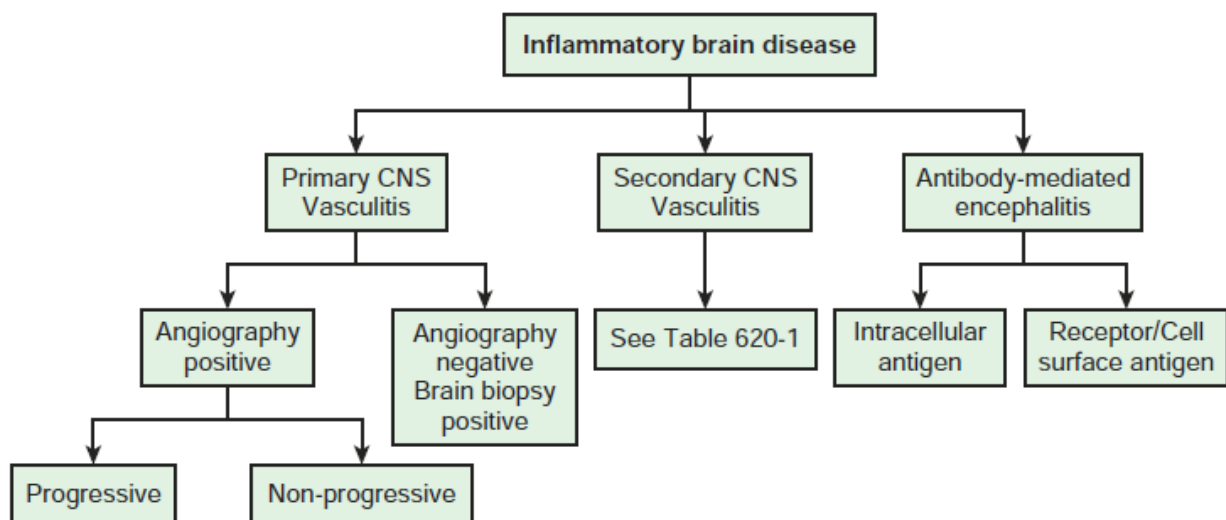


Fig. 642.1 Classification algorithm for CNS vasculitis within the spectrum of immune-mediated inflammatory brain diseases.



Table 642.1 Causes of Secondary CNS Vasculitis

VIRAL INFECTIONS

Varicella-zoster virus, HIV, hepatitis C virus, cytomegalovirus, parvovirus B19

BACTERIAL INFECTIONS

Treponema pallidum, *Borrelia burgdorferi*, *Mycobacterium tuberculosis*, *Mycoplasma pneumoniae*, *Bartonella henselae*, *Rickettsia* spp.

FUNGAL INFECTIONS

Aspergillosis, mucormycosis, coccidioidomycosis, candidiasis

PARASITIC INFECTIONS

Cysticercosis

SYSTEMIC VASCULITIDES

Granulomatosis with polyangiitis, eosinophilic granulomatosis with polyangiitis, Behçet disease, polyarteritis nodosa, IgA vasculitis, Kawasaki disease, giant-cell arteritis, Takayasu arteritis, Degos disease, ADA2 deficiency, TREX1-associated diseases

CONNECTIVE TISSUE DISEASES

Systemic lupus erythematosus, rheumatoid arthritis, Sjögren syndrome, dermatomyositis, mixed connective tissue disease

MISCELLANEOUS

Antiphospholipid antibodies syndrome, Hodgkin and non-Hodgkin lymphomas, neurosarcoidosis, inflammatory bowel disease, graft-versus-host disease, bacterial endocarditis, acute bacterial meningitis, **drug-induced CNS vasculitis** (cocaine, amphetamine, ephedrine, phenylpropanolamine, immune checkpoint inhibitors), hemophagocytic lymphohistiocytosis, reversible vasoconstriction syndrome, Fabry disease, migrainous infarction, primary (*RNF213*) and secondary moyamoya disease, *NOTCH3* and *HTRA1* vasculopathies, genetic structural disorders (*COL4A1*, *ACTA2*, *MOPD2*).

From Salvarani C, Brown RD Jr, Hunder GG. Adult primary central nervous system vasculitis. *Lancet*. 2012;380:767–776.

علائم بالینی:

(۱) PACNS با درگیری عروق متوسط تا بزرگ:

- ✓ علائم استروک ایسکمیک شریانی ظاهر می‌گردد.
- ✓ نقایص عصبی فوکال به صورت همی پارزی، درگیری عصب فاسیال، آفازی، سردرد در کودکی که سابقه میگرن در خانواده وجود ندارد، اختلال شناخت به صورت اختلال تمرکز و اختلال یادگیری و تغییرات در حرکات ظریف

سودوتومور سربری (PTC)

همکاران گرامی این فصل در نلسون ۲۰۲۴ کاملاً عوض شده است. بنابراین دقت لازم را داشته باشید و در متن به تغییرات آن اشاره می‌شود.
همکاران گرامی جدول آخر فصل را در اول فصل جایگذاری می‌کنم تا به تعریف PTC بیردازیم و جایگاه این جدول در ورودی مبحث بهتر می‌باشد.

علائم بالینی:

Table 645.2 Diagnostic Criteria for Idiopathic Intracranial Hypertension (IIH)	
DIAGNOSIS OF IIH	DIAGNOSIS OF IIH WITHOUT PAPILLEDEMA
Diagnosis of IIH is definite if the patient fulfils A-E: A. Papilledema B. Normal neurologic examination except for sixth cranial nerve abnormalities C. Neuroimaging: Normal brain parenchyma without evidence of hydrocephalus, mass, or structural lesion and no abnormal meningeal enhancement on MRI, venous thrombosis excluded in all (best done on MRV) D. Normal CSF composition E. Elevated lumbar puncture opening pressure (≥ 250 mm CSF in adults; ≥ 280 in children or obese adults) in an appropriately performed lumbar puncture	In the absence of papilledema, a diagnosis of IIH can be made if B-E are satisfied and in addition the patient has unilateral or bilateral abducens nerve palsy In the absence of papilledema or sixth nerve palsy, a diagnosis of IIH can be suggested, but not made, if B-E are satisfied and in addition at least three of the following are present on neuroimaging: 1. Empty sella 2. Flattening of the posterior aspect of the globe 3. Distention of the perioptic subarachnoid space $\pm$ a tortuous optic nerve 4. Transverse venous sinus stenosis

From Mollan SP, Davies B, Silver NC, et al. Idiopathic intracranial hypertension: consensus guidelines on management. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2018;89(10):1088–1100.

توضیح جدول فوق و متن ابتدایی کتاب:

علائم اصلی بر دو نوع است:

(۱) PTC همراه با پاپیل ادما:

پاپیل ادما + سردرد + افزایش ICP (≤ 250 cc در بزرگسالان و ≤ 280 cc در کودکان یا بالغین چاق)

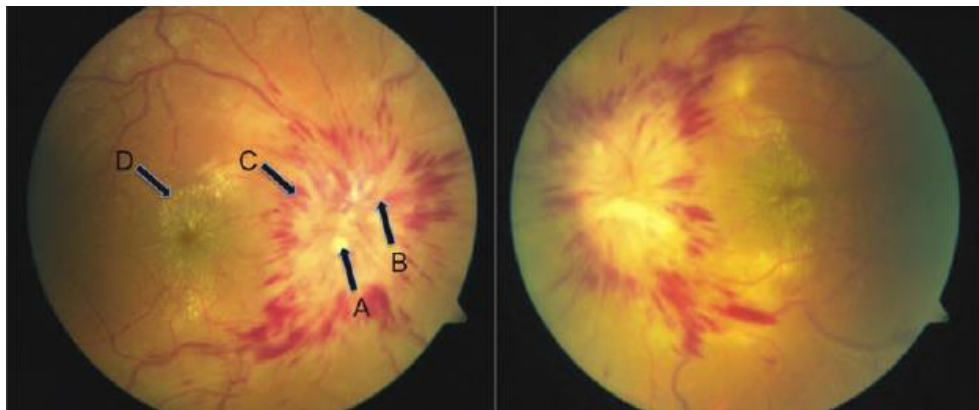


Fig. 645.2 Optic nerve photos of the right and left eyes, respectively, demonstrating grade 5 optic nerve head edema with characteristics, including (A) total obscuration of the optic cup; (B) total obscuration of a segment of a major blood vessel; (C) total obscuration of the disc margin; and (D) macular star.

(۲) عدم وجود پاپیل ادما که معیارهای B-E را در جدول ۶۴۵-۲ دارد.

در نلسون ۲۰۲۰ فشار نرمال ICP را در این قسمت به تفکیک سن نوشته است:

(۱) کودکان ۲-۵ سال: ۱۰ mmHg

(۲) تا ۸ سالگی: به مقدار بالغین است.

(۳) صدک ۹۰ برای ICP برای سنین ۱ تا ۱۸ سال حدود ۲۸cm(22mmHg) است.

همکاران گرامی در نلسون ۲۰۲۴^۱ اصطلاحی است که هم عرض PTC^۲ اشاره شده است.

^۱. Idiopathic Intra Cranial HTN

^۲. Pseudotumor Cerebri

اختلالات طناب نخاعی

همکاران گرامی این فصل در نلسون ۲۰۲۴ دچار تغییرات فراوانی شده است.

مقدمه:

- نخاع در فضای دیسک L_1-L_2 ختم می شود.
 - شکل نرمال نخاع به صورت زنگوله ای شکل در $T_{12}-L_3$ می باشد.
 - **نکته:** فقط با موقعیت conus medullaris نمی توان تترکورد را تعیین کرد ولی در کل در پوزیشن زیر L_3 بیشتر به نفع تترکورد است.
 - **نکته:** حتی با وجود انتهای طبیعی نخاع نیز در اثر ضایعات و ضربات زایمانی باعث تترکورد می شود.
- در ساده ترین حالت سندرم تترکورد در نتیجه ضخیم شدن فیلوم ترمینالیس است که به طور طبیعی یک ساختمان نازک و بسیار متحرک است و از نوک کونوس تا ناحیه ساکروکوکسیژتال ادامه دارد و به این ناحیه وصل می شود.
- وقتی این ساختمان ضخیم و کوتاه می شود، کونوس در ناحیه زیر L_2 خاتمه می یابد.

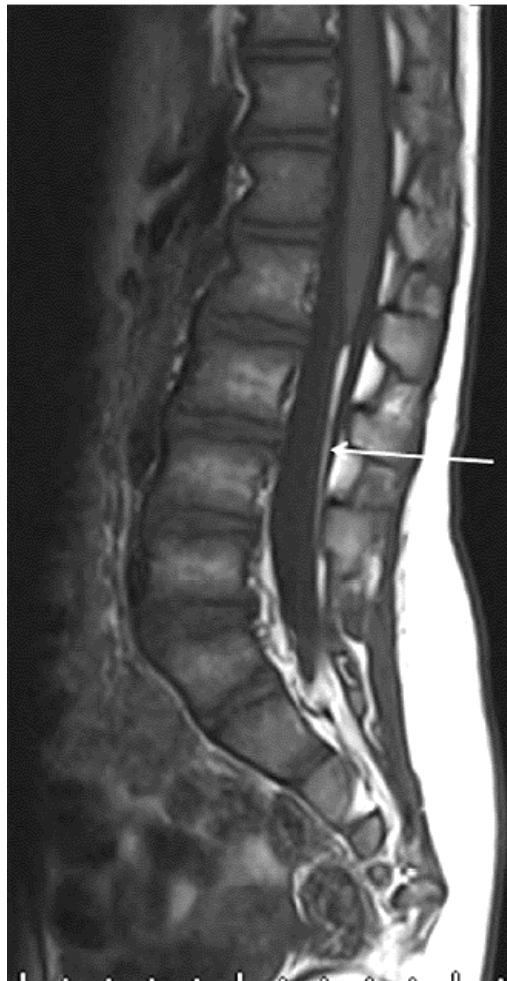


Fig. 646.1 Sagittal T1 MRI showing thickening and fatty infiltration of the filum terminale (*arrow*) in a patient with a symptomatic tethered spinal cord.

هر عاملی که طناب نخاعی را فیکس می‌کند علت سندرم تترکورد می‌تواند باشد از جمله لیپومیلومنینگوسل، میلوسیستوسل و دیاستومیلی. این حالات با تظاهرات پوستی از جمله عدم تقارن چین گلوئئال همراه است.