



سرشناسه	وفایی، ایمان، ۱۳۶۵-
عنوان و نام پدیدآور	نوروماسکولار و روان پزشکی در کودکان: کتاب جامع آمادگی آزمون ارتقاء و بورد ۱۴۰۴ و فوق تخصص: Nelson Text Book Of Pediatrics 2024/
مشخصات نشر	ترجمه و تلخیص ایمان وفایی.
مشخصات ظاهری	تهران: کاردیا، ۱۴۰۴.
شابک	۳۸۸ص: مصور، جدول.
وضعیت فهرست نویسی	۹۷۸-۶۲۲-۴۰۴-۱۷۹-۱۰۵۹۰۰۰۰
یادداشت	فیپا
موضوع	کتاب حاضر برگرفته از کتاب " Nelson textbook of pediatrics, 22st. ed, c2024" به ویراستاری رابرت کلیگمن... [و دیگران] است.
	کودکان -- بیماری‌های عصبی - Pediatric neurology
	کودکان -- بیماری‌های عصبی -- آزمون‌ها و تمرین‌ها - Pediatric neurology -- Examinations, questions, etc.
	اعصاب ماهیچه‌ای -- بیماری‌ها - Neuromuscular diseases
	اعصاب ماهیچه‌ای -- بیماری‌ها -- آزمون‌ها و تمرین‌ها
	Neuromuscular diseases -- Examinations, questions, etc
	اعصاب ماهیچه‌ای -- بیماری‌های کودکان - Neuromuscular diseases in children
	کودکان -- روان پزشکی - Child psychiatry
شناسه افزوده	کلیگمن، رابرت، ۱۹۵۵ - م. - Kliegman, Robert
شناسه افزوده	نلسون، والدو امرسون، ۱۸۹۸-۱۹۹۷ م. اصول طب کودکان
رده بندی کنگره	RJ۴۸۶
رده بندی دیویی	۹۲۸/۶۱۸
شماره کتابشناسی ملی	۹۲۵۰۹۲۶
اطلاعات رکورد کتابشناسی	فیپا

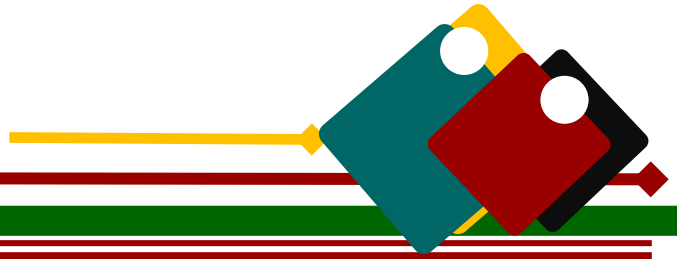
درسنامه: روان پزشکی و نوروماسکولار در کودکان برگرفته از کتاب "Nelson Text Book Of Pediatrics 2024 (edition 22)" است.	چاپ و لیتوگرافی: رزیدنت یار
ترجمه و تلخیص: دکتر ایمان وفایی	نوبت چاپ: اول ۱۴۰۴
ناشر: انتشارات کاردیا	شابک: ۹۷۸-۶۲۲-۴۰۴-۱۷۹-۱۰۵۹۰۰۰
صفحه آرا: رزیدنت یار - منیره امیری مقدم	
طراح و گرافیسیت: رزیدنت یار - مهرداد فیضی	

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

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

www.residenttyar.com

هر گونه کپی برداری از این اثر پیگرد قانونی دارد.



نوروماسکولار و روان پزشکی 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

فهرست مطالب



بخش ۳ - روان پزشکی

فصل ۳۲ - مصاحبه و ارزیابی‌های سایکولوژیک	۱۳
فصل ۳۳ - داروهای روانپزشکی	۱۵
سوالات و پاسخنامه فصل داروهای روانپزشکی	۲۷
فصل ۳۴ - سایکوتراپی (روان درمانی) و بستری روانپزشکی	۳۳
فصل ۳۵ - بیماری با علائم جسمی و اختلالات وابسته	۳۹
فصل ۳۶ - اختلالات نشخوار و Pica	۴۷
فصل ۳۷ - اختلالات عاداتی و حرکتی	۴۹
سوالات و پاسخنامه فصل اختلالات عاداتی و حرکتی	۵۵
فصل ۳۸ - اختلالات اضطرابی	۵۹
سوالات و پاسخنامه فصل اختلالات اضطرابی	۷۳
فصل ۳۹ - اختلالات خلقی	۷۵
سوالات و پاسخنامه فصل اختلالات خلقی	۸۵
فصل ۴۰ - خودکشی و اقدام به خودکشی	۸۷
سوالات و پاسخنامه فصل خودکشی و اقدام به خودکشی	۹۱
فصل ۴۱ - اختلالات خوردن	۹۳
سوالات و پاسخنامه فصل اختلالات خوردن	۱۰۷
فصل ۴۲ - اختلال سلوک / Oppositional Defiant Disorder	۱۰۹
فصل ۴۳ - قشقرق و ریشه رفتن (Breath-Holding-Tempertatruns)	۱۱۵
فصل ۴۴ - دروغ‌گویی - دزدی	۱۱۷
فصل ۴۵ - قلدری	۱۱۹

فصل ۴۶ - خودزنی	۱۲۱
فصل ۴۷ - جنون‌های دوران کودکی	۱۲۳

بخش ۴: اختلالات یادگیری و تکاملی

فصل ۴۸ - دلیریوم	۱۳۷
سوالات و پاسخنامه فصل دلیریوم	۱۴۳
فصل ۴۹ - Neurodevelopmental and Executive Function and Dysfunction	۱۴۵
فصل ۵۰ - ADHD	۱۴۷
سوالات و پاسخنامه فصل ADHD	۱۵۵
فصل ۵۱ - اختلال خواندن (دیس لکسی)	۱۵۹
سوالات و پاسخنامه فصل اختلال خواندن (دیس لکسی)	۱۶۱
فصل ۵۲ - اختلالات محاسبه و نوشتن	۱۶۳
فصل ۵۳ - تکامل زبان و اختلالات ارتباطی	۱۶۷
سوالات و پاسخنامه فصل تکامل زبان و اختلالات ارتباطی	۱۷۵
فصل ۵۴ - ارتباط تقویتی و جایگزین	۱۷۷
سوالات و پاسخنامه فصل ارتباط تقویتی و جایگزین	۱۸۱
فصل ۵۵ - عواقب کودکان دارای کم شنوایی و ناشنوایی	۱۸۳
فصل ۵۶ - کم‌توانی ذهنی	۱۸۹
فصل ۵۷ - سندرم داون (تریزومی ۲۱)	۱۹۳
سوالات و پاسخنامه فصل سندرم داون (تریزومی ۲۱)	۱۹۷
فصل ۵۸ - اوتیسم (ASD)	۱۹۹
سوالات و پاسخنامه فصل اوتیسم (ASD)	۲۰۷
فصل ۵۹ - سندرم X شکننده (FXS)	۲۱۱
فصل ۶۴۷ - ارزیابی و بررسی سیستم نوروماسکولار	۲۱۵
سوالات و پاسخنامه فصل ارزیابی و بررسی سیستم نوروماسکولار	۲۲۵
فصل ۶۴۸ - اختلالات تکاملی عضلات	۲۲۷
سوالات و پاسخنامه فصل اختلالات تکاملی عضلات	۲۶۱
فصل ۶۴۹ - دیستروفی عضلانی دوشن و بکر	۲۶۳
سوالات و پاسخنامه فصل دیستروفی عضلانی دوشن و بکر	۲۸۹

فصل ۶۵۰ - میوپاتی اندوکراین و توکسیک	۲۹۱
فصل ۶۵۱ - میوپاتی‌های متابولیک	۲۹۵
سوالات و پاسخنامه فصل میوپاتی‌های متابولیک	۳۰۷
فصل ۶۵۲ - اختلالات نورون‌های حرکتی و انتقال نوروماسکولار	۳۰۹
سوالات و پاسخنامه فصل اختلالات نورون‌های حرکتی و انتقال نوروماسکولار	۳۳۵
فصل ۶۵۳ - نوروپاتی حسی و حرکتی ارثی	۳۳۹
سوالات و پاسخنامه فصل نوروپاتی حسی و حرکتی ارثی	۳۵۳
فصل ۶۵۴ - نوروپاتی‌های توکسیک	۳۵۵
فصل ۶۵۵ - نوروپاتی اتونومیک	۳۵۹
سوالات و پاسخنامه فصل نوروپاتی اتونومیک	۳۶۷
فصل ۶۵۶ - گیلن‌باره	۳۶۹
سوالات و پاسخنامه فصل گیلن‌باره	۳۸۱
فصل ۶۵۷ - فلج بل (bell's palsy)	۳۸۳

مصاحبه و ارزیابی‌های سایکولوژیک

بخش ۳ – روان‌پزشکی

همکاران گرامی این فصل جنبه امتحانی ندارد و از ذکر نکات آن خودداری می‌کنم.

بیشتر بدانید:

همکاران گرامی قسمت روانپزشکی جزء بخش‌های مینور در آزمون‌های ارتقاء و مورد رشته کودکان است ولی اخیراً در آزمون‌های ارتقاء و مورد تعداد سؤالات زیادی از آن طراحی شده است به طوری که در در ارتقاها ۵ گانه ۱۴۰۳ در قسمت سؤالات مشترک از این کتاب مطرح شده است بنابراین توصیه می‌گردد این قسمت را نیز به دقت مطالعه فرمایید و تمامی سؤالات را به دقت توضیح داده‌ام تا بتوانید به راحتی با خواندن این قسمت به سؤالات پاسخ مناسب دهید.

یادداشت

[illegible]

اختلالات نشخوار و Pica

اختلالات نشخوار یا Rumination

- ✓ تعریف: برگرداندن مکرر غذا/ جویدن/ بلعیدن دوباره و تف کردن که حدود یک ماه طول می کشد و شبها اتفاق نمی افتد.
- ✓ این بیماری نباید همراه با بیماری های گوارشی مثل ری فلاکس مری باشد.
- ✓ همچنین نباید با اختلالات بی اشتها بی عصبی (آنورکسی نوروزا) و یا پر خوری عصبی (Bulimia-nervosa) همراه باشد.
- ✓ علائم: سوء تغذیه و ↓ وزن
- ✓ سن شایع: ۳ تا ۶ ماهگی (حدود سال اول)

Rx:

- ✓ تقویت رفتار تغذیه ای صحیح و حداقل توجه به نشخوار
- ✓ تنفس دیافراگمی + جویدن آدامس
- ✓ تکنیک های مولد انزجار مثل محرومیت از توجه

Pica: با اوتیسم / OCD / اسکیزوفرنی همراه است.

- خوردن دائمی مواد غیرمغذی مثل گچ، زغال چوب، پشم و ... حداقل برای یک ماه.
- سن: حداقل ۲ سال (چون کمتر از ۲ سال همه چیز را به دهان می برد).
- در موارد ذیل دیده می شود:

(۱) OCD

(۲) کم توانی ذهنی

(۳) اسکیزوفرنی

- آسیب هایی که در نتیجه PICA رخ می دهد:

(۱) مسمومیت با سرب

(۲) آنمی فقر آهن

(۳) سوراخ شدن روده

یادداشت

[illegible]

اختلالات خلقی

۳۹-۱: افسردگی

تعریف افسردگی اساسی (MDD): Major

یک دوره مجزای افسردگی به مدت ۲ هفته که در آن خلق افسرده یا تحریک پذیر/ با از دست دادن علایق و لذتها است که این روند هر روز وجود دارد.

تعریف افسردگی مداوم: Persistent

خلق افسرده برای تعداد زیادی از روزها، حداقل یک سال مشخص می شود.

علائم شناختی افسردگی مداوم شدت کمتری دارد:

اعتماد به نفس ↓ به جای بی ارزشی/ ناامیدی به جای خودکشی

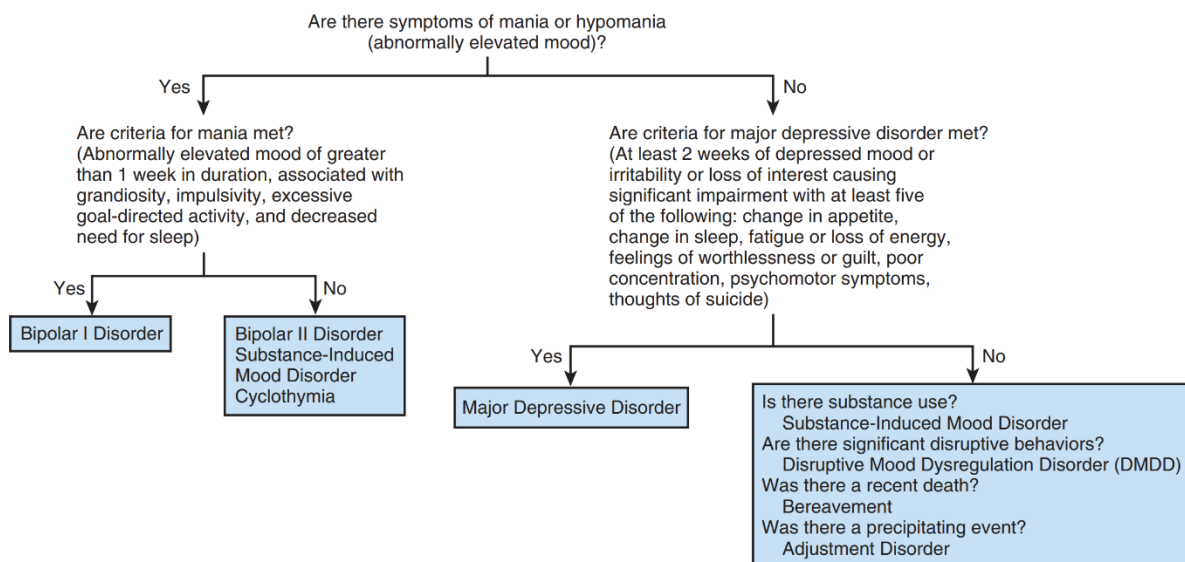


Fig. 39.1 Evaluation of mood disorders. (From Kliegman RM, Lye, PS, Bordini BJ, et al., eds. Nelson Pediatric Symptom-Based Diagnosis. Elsevier, 2018; Fig. 27.2, p. 426.)



Table 39.1 DSM-5 Diagnostic Criteria for Major Depressive Episode

A. Five (or more) of the following symptoms have been present during the same 2-wk period and represent a change from previous functioning; at least one of the symptoms is either (1) depressed mood or (2) loss of interest or pleasure. 1. Depressed most of the day, nearly every day, as indicated by either subjective report (e.g., feels sad, empty, hopeless) or observation made by others (e.g., appears tearful). 1. Markedly diminished interest or pleasure in all, or almost all, activities most of the day, nearly every day (as indicated by either subjective account or observation). 2. Significant weight loss when not dieting or weight gain (e.g., a change of more than 5% of body weight in a month), or decrease or increase in appetite nearly every day. Note: In children, consider failure to make expected weight gain. 1. Insomnia or hypersomnia nearly every day. 2. Psychomotor agitation or retardation nearly every day (observable by others, not merely subjective feelings of restlessness or being slowed down). 3. Fatigue or loss of energy nearly every day.	4. Feelings of worthlessness or excessive or inappropriate guilt (which may be delusional) nearly every day (not merely self-reproach or guilt about being sick). 5. Diminished ability to think or concentrate, or indecisiveness, nearly every day (either by subjective account or as observed by others). 6. Recurrent thoughts of death (not just fear of dying), recurrent suicidal ideation without a specific plan, or a suicide attempt or a specific plan for committing suicide. B. The symptoms cause clinically significant distress or impairment in social, occupational, or other important areas of functioning. C. The episode is not attributable to the physiologic effects of a substance or to another medical condition. Note: Criteria A-C represent a major depressive episode. D. The occurrence of the major depressive episode is not better explained by schizoaffective disorder, schizophrenia, schizophreniform disorder, delusional disorder, or other specified and unspecified schizophrenia spectrum and other psychotic disorders. E. There has never been a manic episode or a hypomanic episode.
--	--

From the Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 5th ed., pp. 125–126. Copyright 2013. American Psychiatric Association.

اختلال سلوک

Oppositional Defiant Disorder

ODD (Oppositional Defiant Disorder): بی‌اعتنایی متقابل



مقابله‌ای

دوره ۶ ماهه خشم/ خلق تحریک‌پذیر/ رفتار مقابله‌جویانه که در تعامل با حداقل یک نفر به جز خواهر و برادران تظاهر می‌یابد که اکثراً به سوی منابع قدرت والدین و معلم صورت می‌گیرد.

کلید تشخیصی: < ۴ نوع رفتار در طی ۶ ماه باید وجود داشته باشد.



Table 42.1 DSM-5 Diagnostic Criteria for Oppositional Defiant Disorder

A. A pattern of angry/irritable mood, argumentative/defiant behavior, or vindictiveness lasting at least 6 mo as evidenced by at least four symptoms from any of the following categories, and exhibited during interaction with at least one individual who is not a sibling:

ANGRY/IRRITABLE MOOD

1. Often loses temper.
2. Is often touchy or easily annoyed.
3. Is often angry and resentful.

ARGUMENTATIVE/DEFIANT BEHAVIOR

4. Often argues with authority figures or, for children and adolescents, with adults.
5. Often actively defies or refuses to comply with requests from authority figures or with rules.
6. Often deliberately annoys others.
7. Often blames others for his or her mistakes or misbehavior.

VINDICTIVENESS

8. Has been spiteful or vindictive at least twice within the past 6 mo.

Note: The persistence and frequency of these behaviors should be used to distinguish a behavior that is within normal limits from a behavior that is symptomatic. For children younger than 5 yr, the behavior should occur on most days for a period of at least 6 mo unless otherwise noted (Criterion A8). For individuals 5 yr or older, the behavior should occur at least once per week for at least 6 mo, unless otherwise noted (Criterion A8). Although these frequency criteria provide guidance on a minimal level of frequency to define symptoms, other factors should be considered, such as whether the frequency and intensity of the behaviors are outside a range that is normative for the individual's developmental level, gender, and culture.

B. The disturbance in behavior is associated with distress in the individual or others in his or her immediate social context (e.g., family, peer group, work colleagues), or it impacts negatively on social, educational, occupational, or other important areas of functioning.

C. The behaviors do not occur exclusively during the course of a psychotic, substance use, depressive, or bipolar disorder. Also, the criteria are not met for disruptive mood dysregulation disorder.

From the *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, 5th ed. pp. 462–463. Copyright 2013. American Psychiatric Association.

دروغگویی – دزدی

دروغگویی:

دروغگویی در سنین ۲-۴ سالگی یک روش بازی با زبان است. در سنین بزرگتر، دروغگویی نوعی تلاش برای پوشش مواردی است که کودک نمی‌خواهد در رفتار خود بپذیرد. دروغگویی برحسب عادت نیز می‌تواند توسط بزرگترها ایجاد گردد. دروغگویی مزمن نشانه‌ای از آسیب‌شناسی روانی یا اختلال عملکرد می‌باشد. صرف نظر از سن یا سطح تکاملی، وقتی دروغگویی یک راه متعارف برای اداره مشکلات باشد، مداخله باید انجام گیرد.

دزدی:

زمانی که کودک خیلی جوان دزدی می‌کند، ممکن است به خاطر نیازشان باشد. بیشترین مثال در این زمینه دزدیدن عروسک یا شکلات از قفسه‌های مغازه می‌باشد. برای برخی کودکان بزرگتر دزدی می‌تواند نشانه عصبانیت یا انتقام از والدین صورت گیرد. دزدی ممکن است از بزرگترها آموخته شده باشد.

مداخله‌های لازم (۱۰۰٪ امتحانی):

- (۱) بازگرداندن اشیاء مسروقه
- (۲) بازگرداندن معادل قیمت آن اشیاء از پول توجیبی کودک
- (۳) ارجاع به مرکز سلامت روان زمانی که دزدی جزئی از رفتار کودک شده باشد.

Truancy (فرار):

فرار هیچ وقت مناسب قلمداد نخواهد شد.

فرار به دلایل ذیل می‌تواند مرتبط باشد:

- (۱) به هم ریختگی خانه
 - (۲) اجبار به مراقبت از برادر خواهر کوچکتر
 - (۳) پیشرفت بیماری سلوک
 - (۴) پیشرفت مشکلات احساسی مثل افسردگی / اضطراب
- در کودکان با سن کم اغلب به خانه برمی‌گردند ولی کودکان بزرگتر اغلب مشکلات بزرگتری دارند از جمله خشونت، کودک‌آزاری و غفلت.



در موارد بلوغ اغلب در ریسک سوء مصرف مواد، رفتارهای جنسی پرخطر قرار دارند.

نلسون ۲۰۲۴: فرار در کودکان بزرگتر شایع‌تر است و در اثر موارد ذیل رخ می‌دهد:

- (۱) مشکلات یادگیری
- (۲) اضطراب اجتماعی
- (۳) افسردگی
- (۴) وقایع تروماتیک
- (۵) قلدری
- (۶) فشار هم سن و سالان

اختلال خواندن (دیس لکسی)

- (۱) عدم هماهنگی بین IQ و خواندن وجود دارد یعنی IQ نرمال است ولی خواندن دچار مشکل است.
- (۲) دیس لکسی منعکس کننده نقایصی در سیستم زبان به ویژه در ناحیه آواشناسی است که در پردازش، اصوات سخن گفتن را بر عهده دارد.
- (۳) سیستم خلفی نیمکره چپ مغز درگیر است.
- (۴) مشکل هم در گفتار و هم در نوشتار است.
- (۵) علائم: تلفظ نادرست / ↓ روان بودن کلام / ↓ روان بودن گفتار
با وقفه و مکث متعدد و شنیدن صدای ا ...
- نیاز به زمان برای جور کردن پاسخ شفاهی به سؤالات
- (۶) درک مطلب شنیده شده صحیح است.
- (۷) تشخیص: بالینی است.
- (۸) هیچ آزمون مجزایی وجود ندارد.
- (۹) FH، مشاهدات معلم و کلاس / روانی کلام / هجا کردن کلمات ← ارزیابی اساسی است.
- (۱۰) حیاتی‌ترین آزمون‌های Δ ای، آزمون‌هایی هستند که زمان‌بندی شده‌اند.
- آزمون‌هایی که روی دقت شناسایی کلمات تأکید دارد، برای تشخیص دیس لکسی کاربرد دارد.
- (۱۱) در درمان دیس لکسی ابتدا باید روی اختلال خواندن تمرکز کرد.
- (۱۲) مدیریت:

✓ آموزش فونیک

✓ خواندن شفاهی تکرار شونده

✓ خواندن ساکت روشی به عنوان بهبود بخش روانخوانی نیست.

✓ فراهم‌سازی انطباق ← مؤثرترین رویکرد در دیس لکسی است.

✓ دادن وقت اضافی

✓ گوش دادن به کتاب مرجع

✓ آزمون‌های چند گزینه‌ای

✓ اتاق مجزا برای امتحان

✓ استفاده از لپ تاپ

This image shows a single sheet of white paper with horizontal blue ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

کم‌توانی ذهنی

تعریف:

اختلال قابل توجه در عملکرد عقلی، مهارت‌های اجتماعی و رفتارهای انطباقی قبل از ۱۸ سالگی است، حتی اگر تشخیص در مراحل بعدی زندگی مطرح شود.

IQ برابر با ۷۵ به نفع تشخیص افراد کم‌توان ذهنی می‌باشد.

در تمام کودکان با $IQ < 50$ رفتار انطباقی مختل است.

نکته: اختلال رفتار انطباقی در کودکان مبتلا به اوتیسم و ADHD نیز در حالی که ممکن است IQ نرمال داشته باشند وجود دارد.

دو گروه کم‌توان ذهنی وجود دارد:

نوع خفیف : $IQ 50-70$ که با تأثیرات محیطی همراه است.

نوع شدید : $IQ < 50$ که به علت عوامل بیولوژیک می‌باشد.

شایع‌ترین علل بیولوژیکی کم‌توانی ذهنی خفیف سندرم‌های ژنتیکی و کروموزومی است.

این عوامل با چندین آنومالی ماژور یا مینور همراه است : سندرم ولوکاردیوفاشیال، سندرم ویلیامز، سندرم نونان و محدودیت رشد داخل رحمی، پره‌مچوریتی، آسیب‌های حوالی تولد، مصرف مواد مخدر توسط مادر در طول بارداری و آنومالی‌های کروموزوم‌های جنسی

اختلالات کروموزومال در کم‌توانی ذهنی شدید عبارتند از:

سندرم داون، سندرم ولف هیشرون و حذف کروموزوم 1p36 و اختلالات ژنتیکی مانند سندرم X شکننده، سندرم رت، آنجلمن و پرادرولی و ناهنجاری‌های ساختار مغز و اختلالات متابولیک و ذاتی و نورو دژنراتیو مثل MPS

علائم بالینی:

تشخیص زود هنگام کم‌توانی ذهنی منجر به مداخلات زودتر، تشخیص زودتر توانایی‌ها، هدف‌گذاری واقع بینانه، کاهش اضطراب والدین و پذیرش بهتر کودک در جامعه می‌شود.

دیس مورفیسیم اولین علامتی است که کودک را مورد توجه متخصص اطفال قرار می‌دهد.

نکته: در سن ۶ تا ۱۸ ماهگی تأخیر رشد حرکتی شایع‌ترین شکایت است.

نکته: تأخیر تکلم و مشکلات رفتاری معمولاً بعد از سن ۱۸ ماهگی بروز می‌کند.

نکته: کم‌توانی ذهنی معمولاً در سن ۳ سالگی تشخیص داده می‌شود.



در برخی کودکان کم‌توانی ذهنی خفیف حتی تا اوایل سن مدرسه تشخیص داده نمی‌شود.

یافته‌های آزمایشگاهی:

تست‌های تشخیصی عبارتند از:

تصویربرداری مغزی، بررسی متابولیک، ژنتیک و کروموزومی، آنالیز Microarray و EEG

نکته: این تست‌ها نباید به صورت ابزار غربالگری استفاده شوند.

تصمیم برای انجام این تست‌ها بر اساس سابقه پزشکی، خانوادگی، معاینات بالینی و نتایج سایر تست‌ها و خواسته‌ی خانواده انجام می‌شود.

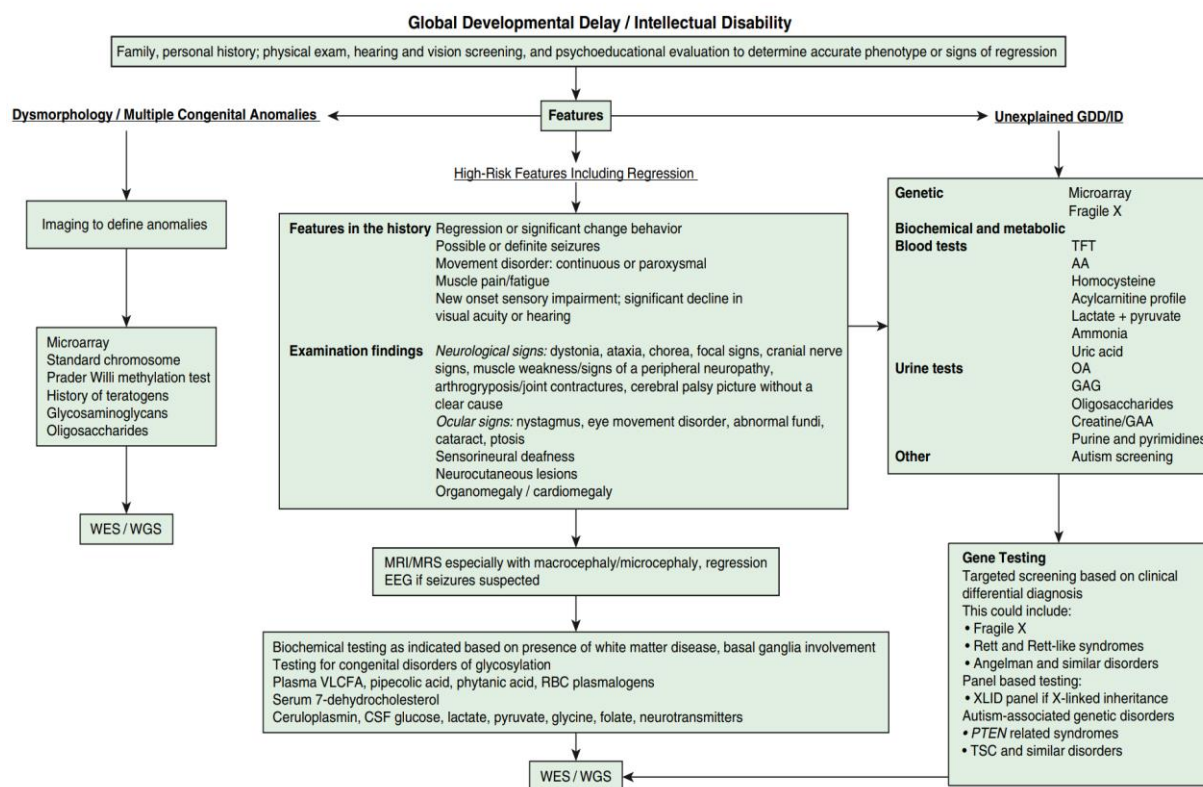


Fig. 56.1 Algorithm for the evaluation of the child with unexplained global developmental delay (GDD) or intellectual disability (ID). AA, Amino acids; ASD, autistic spectrum disorder; CK, creatine kinase; CSF, cerebrospinal fluid; FBC, full blood count; GAA, guanidinoacetic acid; GAG, glycosaminoglycans; LFT, liver function test; OA, organic acids; TFT, thyroid function tests; TSC, tuberous sclerosis complex; U&E, urea and electrolytes; VLCFA, very long-chain fatty acids; WES, whole exome sequencing; WGS, whole genome sequencing; XLID, X-linked intellectual disability genes.

در پسرها با کم‌توانی ذهنی متوسط، نمای جسمی غیر نرمال و سابقه‌ی خانوادگی مثبت و برای دختران شدیداً خجالتی با نقائص شناختی خفیف و سابقه‌ی خانوادگی مثبت تست مولکولی از لحاظ سندرم X شکننده مناسب است.

این تست همچنین در تمام بچه‌ها با تأخیر تکاملی گلوبال انجام می‌شود.

نکته: در دختران با ناتوانی ذهنی متوسط تا شدید تست MECP2 از نظر سندرم رت انجام گردد.

نکته: کودکی با اختلال نورولوژیک پیش رونده یا تغییرات رفتاری شدید باید از نظر متابولیک بررسی شود.

در بروز حملات شبه تشنج باید EEG گرفته شود.

اوتیسم (ASD)

ویژگی اساسی اختلال طیف اوتیسم اختلال مداوم در ارتباط اجتماعی متقابل و تعامل و یا الگوهای رفتاری یا علائق با الگوهای تکراری و محدود است.

نکته از نلسون ۲۰۲۰: علایم می‌تواند در دوران شیرخواری نیز ایجاد شود. علایم در این موارد با کاهش حساسیت به اسم خود یا استفاده از اشیاء خود را بروز می‌دهد. در کودکان با علایم در زیر ۱۲ ماهگی قابلیت پیشگویی اوتیسم در آینده وجود ندارد. در مواردی که علایم خیلی خفیف است تا سن قبل از مدرسه خود را بروز نمی‌دهد.

: Social Communication and Social Interaction

اختلالات در ۳ دسته مازور ایجاد می‌شود:

ارتباطات متقابل اجتماعی

فهمیدن ارتباطات اجتماعی

ارتباطات غیر کلامی



Table 58.1 DSM-5 Diagnostic Criteria for Autism Spectrum Disorder

- A. Persistent deficits in social communication and social interaction across multiple contexts, as manifested by the following, currently or by history:
 1. Deficits in social-emotional reciprocity.
 2. Deficits in nonverbal communicative behaviors used for social interaction.
 3. Deficits in developing, maintaining, and understanding relationships.
- B. Restricted, repetitive patterns of behavior, interests, or activities, as manifested by at least two of the following, currently or by history:
 1. Stereotyped or repetitive motor movements, use of objects, or speech.
 2. Insistence on sameness, inflexible adherence to routines, or ritualized patterns of verbal or nonverbal behavior.
 3. Highly restricted, fixated interests that are abnormal in intensity or focus.
 4. Hyperreactivity or hyporeactivity to sensory input or unusual interest in sensory aspects of the environment.
- C. Symptoms must be present in the early developmental period (may not become fully manifest until social demands exceed limited capacities, or may be masked by learned strategies in later life).
- D. Symptoms cause clinically significant impairment in social, occupational, or other important areas of current functioning.
- E. These disturbances are not better explained by intellectual disability (intellectual developmental disorder) or global developmental delay.

From the *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition*. (Copyright 2013). American Psychiatric Association, pp. 50–51.

Social-Emotional Reciprocity

ارتباطات اجتماعی کاهش می‌یابد.

کودک با سن پایین به اسم خود واکنش نمی‌دهد. علاقه‌ای در رفتارها با دیگران نشان نمی‌دهند. این کودکان ترجیح می‌دهند فعالیت‌های انفرادی انجام دهند. و از بازی با دیگران اجتناب می‌کنند بطور **مثال**: دالی بازی نمی‌کنند. کودکان بزرگتر دوست دارند با دیگران بازی کنند ولی نمی‌دانند که چگونه بازی را شروع کنند و غیر قابل انعطاف هستند. برخی از کودکان با بزرگترها راحت‌تر هستند ولی با هم سن و سالان خود ارتباط خوبی ندارند.

دیستروفی عضلانی دوشن و بکر

دیستروفی به معنای رشد غیرطبیعی است.

ریشه کلمه trophe یعنی تغذیه

برای دیستروفی عضلانی جهت تشخیص ۴ معیار ذیل ضروری است:

(۱) دیستروفی یک بیماری اولیه ماهیچه است.

(۲) اساس ژنتیکی است.

(۳) سیر پیشرونده است.

(۴) در مراحل از بیماری، فیبرهای عضلانی دچار دژنراسیون و مرگ می‌شوند.

بر اساس معیارهای فوق موارد ذیل جزء این تعریف نخواهد بود:

(۱) SMA

(۲) میوپاتی‌های غیرارثی مثل درماتومیوزیت، میوپاتی‌های مادرزادی غیرنکروزان و غیرپیشرونده مثل CMFD و میوپاتی‌های

ارثی متابولیک غیرپیشرونده

دیستروفی عضلانی بکر و دوشن

مقدمه:

شایع‌ترین بیماری عضلانی ارثی در تمام نژادها، DMD است.

علائم بالینی DMD:

(۱) ضعف پیشرونده

(۲) اختلال هوش

(۳) هیپرتروفی عضلات ساق

(۴) تکثیر بافت همبند

(۵) فیبروز پیشرونده عضله

به صورت وابسته به X مغلوب به ارث می‌رسد.



دیستروفی عضلانی بکر (BMD):

اساس ژنتیکی مشابه DMD است.
سیر طولانی‌تر داشته و شدت تظاهرات آن کمتر است.

علائم بالینی:

- ۱) نوزادان مذکر در حین تولد یا اوایل شیرخوارگی علامتی ندارند. تعدادی به طور خفیف هیپوتون هستند.
 - ۲) gross motor مثل غلت زدن، ایستادن و نشستن در سن طبیعی رخ می‌دهد.
چهره مشخص یک یافته زودرس نیست، چون که ضعف عضلات صورت یک یافته تأخیری است.
- نکته:** لبخند افقی در اواخر کودکی دیده می‌شود.
- اغلب راه رفتن در سن طبیعی و در یک سالگی پدیدار می‌گردد.
- نکته ۱۰۰٪ امتحانی:** ضعف عضلات کمر بند لگنی در ۲ سالگی پدیدار می‌شود.
- نکته:** نوپایان برای جبران ضعف عضلات ناحیه گلوئیتال در حین ایستادن، وضعیت لوردوتیک دارند.
- نکته:** Gover Sign به طور زودرس در سن ۳ سالگی و به طور کامل در ۵-۶ سالگی به وجود می‌آید.
- نکته:** راه رفتن به صورت ترندلنبرگ یا اردکی در این زمان رخ می‌دهد.

علائم شایع بیماری در نوپایان عبارتند از:

- تأخیر شروع راه رفتن
- Falling مکرر
- راه رفتن روی پنجه پاها
- اختلال در دویدن یا بالا رفتن از پله‌ها
- تأخیر تکامل
- هیپرترمی بدخیمی به دنبال بیهوشی

Table 651.1 Muscle Channelopathies

	MYOTONIA CONGENITA	PARAMYOTONIA CONGENITA	OTHER SODIUM CHANNEL MYOTONIAS	HYPERKALEMIC PERIODIC PARALYSIS	HYPOKALEMIC PERIODIC PARALYSIS	ANDERSEN-TAWIL SYNDROME	THYROTOXIC PERIODIC PARALYSIS	CENTRAL CORE/ MALIGNANT HYPERTHERMIA
Gene	CLCN1	SCN4A	SCN4A	SCN4A	CACNA1S, SCN4A	KCNJ2	KCNJ18	RYR1
Chromosome	7q35	17q23	17q23	17q23	1q32, 17q23*	17q24	17 [†]	19q13
Clinical features	Myotonia	Myotonia, episodic weakness	Myotonia	Episodic weakness, myotonia	Episodic weakness	Episodic weakness, premature ventricular contractions, tachyarrhythmia	Episodic weakness	Weakness, malignant hyperthermia, and rarely myotonia
Triggers	Cold (some patients)	Cold	Potassium (some patients)	Potassium, rest after exercise	Carbohydrates, rest after exercise	Rest after exercise, carbohydrates (some patients), potassium (some patients)	Thyrotoxicosis	Anesthesia
Acute treatment	n/a	n/a	n/a	Carbohydrate/glucose	Potassium oral, rarely IV	Potassium (if attacks associated with hypokalemia)	Potassium, adrenergic blocking agents	IV fluids, support
Chronic treatment	Mexiletine, phenytoin, procainamide	Mexiletine, phenytoin, procainamide	Mexiletine, phenytoin, procainamide, acetazolamide	Acetazolamide, dichlorophenamide	Potassium, acetazolamide, dichlorophenamide, potassium-sparing diuretic	Potassium (if attacks are associated with hypokalemia), acetazolamide, dichlorophenamide, potassium-sparing diuretic	Treatment of thyrotoxicosis	n/a
Exercise testing	Short exercise test (SET): Postexercise decrement, rapid return to baseline	SET: Postexercise decrement, facilitated by repetition or cold	SET: Often nondiagnostic	Long exercise test (LET): Postexercise decrement	LET: Postexercise decrement	LET: Postexercise decrement	LET: postexercise decrement (when symptomatic)	n/a
Laboratory features	n/a	n/a	n/a	Ictal high potassium*	Ictal low potassium	Ictal high/low potassium	Ictal low potassium, elevated thyroid hormone	Elevated creatine kinase during malignant hyperthermia
Commercially available genetic testing	Yes	Yes	Yes	Yes	Yes	Yes	No	Yes

*Calcium channel gene chromosome 1, sodium channel gene chromosome 17.

†Exact location not determined.

‡Case reports of families with variants associated with hyperkalemic periodic paralysis and normal potassium. IV, Intravenous; n/a, nonapplicable.

From Statland JM, Barohn RJ. Muscle channelopathies: the nondystrophic myotonias and periodic paralyses. *Continuum*. 2013;19(6):1598–1614. Table 4.1.

میوپاتی‌های متابولیک



فلج دوره‌ای پتاسیم

اکثراً به دنبال هیپوکالمی رخ می‌دهد (بعضاً به دنبال هیپرکالمی نیز رخ می‌دهد) و در برخی بیماران به دنبال مصرف غذاهای حاوی کربوهیدرات، انسولین، اپی نفرین، استرس هیجانی، هایپرآلدوسترونیزم، هیپرتیروئیدی، مصرف آمفوتریسین B و مصرف شیرین بیان رخ می‌دهد.

علائم:

فلج حاد که به دنبال برخاستن از خواب ایجاد می‌شود و چند دقیقه تا چند ساعت طول می‌کشد و عضلاتی مثل دیافراگم و قلب درگیر نیست.

Table 651.2 Secondary Causes of Periodic Paralysis

HYPOKALEMIC

Thyrotoxic
Primary hyperaldosteronism (Conn syndrome)
Renal tubular acidosis (e.g., Fanconi syndrome)
Juxtaglomerular apparatus hyperplasia (Bartter syndrome)
Gastrointestinal potassium wastage
Villous adenoma
Laxative abuse
Pancreatic non-insulin-secreting tumors with diarrhea
Nontropical sprue
Barium intoxication
Potassium-depleting diuretics
Amphotericin B
Licorice
Corticosteroids
Toluene toxicity
p-Aminosalicylic acid
Carbenoxolone

HYPERKALEMIC

Addison disease
Hypoaldosteronism
Excessive potassium supplementation
Potassium-sparing diuretics
Chronic renal failure

From Chinnery PF. Muscle diseases. In: Goldman L, Schafer AI, eds. *Goldman's Cecil Medicine*, 24th ed. Philadelphia: Elsevier; 2012: Table 429-8, p. 2415.

Lab:

(۱) تغییرات موج T در EKG

(۲) CPK حین حملات بالا می‌رود.

(۳) سطوح فسفات پلاسما حین حملات ↓ می‌یابد.

نوروپاتی حسی و حرکتی ارثی

شارکوماری توت (آتروفی عضلانی پروئنال) نوع I

به صورت اتوزومال غالب به ارث می‌رسد.

Table 653.1 Nonsyndromic Inherited Neuropathies			
DISEASE	INHERITANCE PATTERN	GENE OR LOCUS	CLINICAL FEATURES
HEREDITARY MOTOR AND SENSORY NEUROPATHIES (HMSNs)			
Demyelinating			Forearm NCV usually <38 m/sec
CMT1	AD		Young adult onset, NCV 10-35 m/sec
CMT1A		PMP22 (usually duplication)	Most common (70% of all CMT1) Pathogenic variants also cause CMT3
CMT1B		MPZ (P ₀)	Pathogenic variants also cause CMT2 and CMT3
CMT1C		LITAF/SIMPLE	
CMT1D		EGR2	Broad clinical spectrum (also CMT3)
CMT1F		NEFL	DSS phenotype common
CMT1 plus		FBLN5	Macular degeneration; cutis laxa
CMT1		PMP2	Classic CMT1
SNCV/CMT1		ARHGEF10	Asymptomatic slowed NCVs
HNPP	AD	PMP22 (usually deletion)	Adult-onset episodic entrapment neuropathies, mild slowing (NCV 40-50 m/sec)
CMT3			Severe, early-onset demyelinating
DSS	AD/X AR	CMT1 genes PRX, MTMR2	Onset before age 3 yr old
CHN	AD AR	PMP22, MPZ EGR2	Congenital onset AR-CHN, also known as CMT4E
CMT4	AR		Childhood onset, usually severe
CMT4A		GDAP1	Both axonal and demyelinating types
CMT4B1		MTMR2	Biopsy shows focally folded myelin
CMT4B2		SBF2/MTMR13 SBF1/MTMR5	Same as above ± early-onset glaucoma
CMT4C		SH3TC2	Scoliosis often severe, also axonal types
CMT4D		NDRG1	Dysmorphic features, deafness
CMT4E		EGR2	
CMT4F		PRX	DSS phenotype
CMT4G		HK1	
CMT4H		FGD4	
CMT4J		FIG4 SURF-1 CTDP1	
Slow NCV	AD	ARHGEF10	Asymptomatic NCV slowing
Intermediate			NCV 25-45 m/sec
CMTX	X		
CMTX1		GJB1/Cx32	Similar to CMT1, but males more severely affected, CNS involvement common
CMTX2, Cowchock syndrome		AIFM1	MR, deafness, axonal
CMTX5		PRPS1	Axonal CMT, deafness, optic atrophy
CMTX6		PDK3	Axonal CMT
CMTX		DRP2	Intermediate MCVs
CMTDI	AD		
DI-CMTA		10q24	
DI-CMTB		DNM2	Neutropenia
DI-CMTC		YARS	

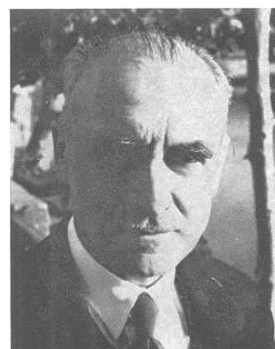
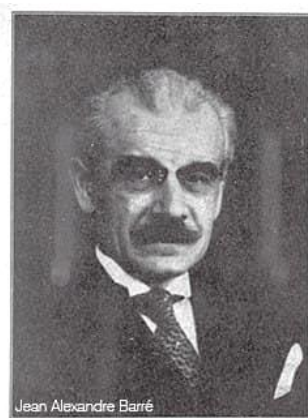
Continued



Table 653.1 Nonsyndromic Inherited Neuropathies—cont'd			
DISEASE	INHERITANCE PATTERN	GENE OR LOCUS	CLINICAL FEATURES
DI-CMTD		MPZ	
DI-CMTE		IFN2	Focal segmental glomerulosclerosis
DI-CMTF		GNB4	
CMTRI	AR		
CMTR1A		GDAP1	
CMTR1B		KARS	
CMTR1C		PLEKHG5	
CMTR1D		COX6A1	
Axonal			NCV >38 m/sec
CMT2	AD		Young adult onset
CMT2A		MFN2 KIF1B (rare)	Most common; also HMSN V (optic atrophy), VI (spasticity), and early onset
CMT2B		RAB7	Severe sensory loss like HSAN-1
CMT2C		TRPV4	Vocal cord/diaphragm weakness
CMT2D		GARS	Arm > leg, motor predominant, similar to dHMN caused by BSCL2 mutations
CMT2E		NEFL	Allelic with CMT1E; variable phenotype
CMT2F		HSP27 (HSPB1)	Motor predominant
CMT2G		12q12-13.3	Proximal > distal weakness
CMT2H, K		GDAP1	Allelic with CMT4A
CMT2I, J		MPZ (P0)	Cough, pain, autonomic/pupil, deafness
CMT2L		HSP22 (HSPB8)	Motor predominant, allelic with HMNIIa
CMTDIB, CMT2M		DNM2	Intermediate or CMT2; cataracts; ophthalmoplegia; ptosis
CMT2N		AARS	
CMT2P		LRSAM1	
CMT2Q		DHTKD1	
CMT2U		MARS	Late onset
CMT2V		NAGLU	Late-onset painful sensory predominant
CMT2W		HARS	
CMT2Y		VCP	
CMT2Z		MORC2	Pyramidal signs
CMT2			
CMT2 with giant axons		DCAF8	Childhood onset
CMT2		TUBB3	
CMT2		DGAT2	
CMT2		JAG1	Vocal fold paralysis
SPG10, CMT2		KIF5A	
HMSNP		TFG	Proximal > distal
AR-CMT2	AR		
CMT2B1		LMNA	Also called CMT2B1 and CMT4C1
CMT2B2		MED25	
NMAN		HINT1	
CMT2R		TRIM2	
CMT2S		IGHMBP2	

گیلن باره

شکل‌های زیر از خارج کتاب برای توضیح تاریخچه گیلن باره آورده شده است. سندرم گیلن باره (GBS) یک پلی‌نوروپاتی حاد و خود محدود است. مقاله اصلی توسط Barré, Guillain و Strohl در سال ۱۹۱۶ گزارش شده است. GBS به عنوان یک بیماری دیمیلینه‌کننده سیستم عصبی محیطی در نظر گرفته می‌شود که پلی‌نوروپاتی التهاب دیمیلینه‌کننده التهابی نامیده می‌شود.



- (۱) بعد از حدود ۱۰ روز از ابتلا به یک بیماری ویروسی رخ می‌دهد.
- (۲) عفونت مهم گیلن باره ← کمپیلوباکتر ژژونی است. البته هلیکوباکتر هم می‌تواند عامل آن باشد.
- (۳) گیلن باره به دنبال واکنش هاری/ آنفولانزا/ پولیومیلیت نیز می‌تواند رخ دهد. در اثر ویروس Zika رخ می‌دهد و ویروس نیل غربی علائم شبه GBS ایجاد می‌کند اما اکثر موارد بیماری نورون حرکتی شبه پولیومیلیت ایجاد می‌کند.
- (۴) ضعف عضلانی به صورت بالا رونده است و در اندام تحتانی شروع می‌شود و به سمت بالا می‌رود. تنه، اندام فوقانی، عضلات بولبار درگیر می‌شود. ضعف عضلات پروگزیمال برجسته‌تر است.



درگیری عضلات خارج چشمی نادر است ولی دچار ضعف عضلات صورت می‌شوند.

(۵) ضعف عضلانی به صورت قرینه است. حساسیت در لمس عضله داریم.

(۶) شروع تدریجی و طی چند روز یا چند هفته است و علائم در کمتر از ۴ هفته رخ می‌دهد. حدود ۶۰٪ از افراد توانایی راه رفتن را از دست می‌دهند. امتناع از راه رفتن و فلج هر ۴ اندام بارز است (کوادری پلژی).

شدیدترین ضعف در طول ۴ هفته به دست می‌آید و در ۵۰٪ موارد باعث درگیری بولبار می‌گردد. دیسفاژی با ریزش بزاق و عدم کنترل بلع باعث آسپیراسیون می‌شود. در صورت عدم تشخیص GBS و عدم درمان، درگیری سیستم تنفسی بولبار شدید شده و باعث مرگ می‌شود. سیستم اتونوم در برخی موارد درگیر می‌شود.

(۷) DTR $\ominus$ است ولی گاهی می‌تواند $\oplus$ باشد.

هیپورفلکسی هم در برخی موارد رخ می‌دهد.

(۸) اگر سیستم اتونوم درگیر باشد $\leftarrow$ عدم ثبات BP، $\uparrow$ HR، هایپوتانسیون وضعیتی رخ می‌دهد.

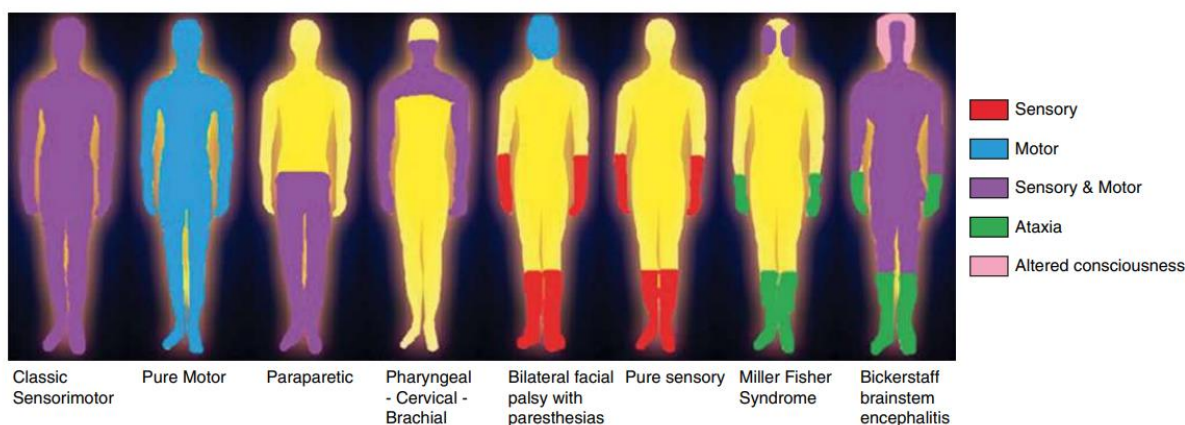


Fig. 656.1 Pattern of symptoms in variants of Guillain-Barré syndrome (GBS). Graphic representation of the pattern of symptoms typically observed in the different clinical variants of GBS. Symptoms can be purely motor, purely sensory (rare), or a combination of motor and sensory. Ataxia can be present in patients with Miller Fisher syndrome, and both decreased consciousness and ataxia can be present in patients with Bickerstaff brainstem encephalitis. Symptoms can be localized to specific regions of the body, and the pattern of symptoms differs between variants of GBS. Although rare, bilateral facial palsy with paresthesias, the pure sensory variant, and Miller Fisher syndrome are included in the GBS spectrum, but they do not fulfill the diagnostic criteria for GBS. (From El-Abassi RN, Soliman M, Levy MH, et al. Treatment and management of autoimmune neuropathies. In: Bertorini TE, ed. Neuromuscular Disorders Treatment and Management, 2nd ed. Philadelphia: Elsevier; 2022: Fig. 15.1, p. 313.)

سندرم میلر فیشر (MFS):

یک واریانت ناشایع GBS است.

علائم:

افتالموپلژی حاد اکسترنال (بعضاً داخلی)، آتاکسی، آرفلکسی