

با نام خدا

طبابت هنر است،
هنر با همگی قلب و اندیشه



سرشناسه	سمانه حسینی سلکی سری - ۱۳۶۸
عنوان و نام پدیدآور	مجموعه سوالات ارتقاء بورد تخصصی نورولوژی ۱۴۰۴ ویژه شرکت در آزمون های ۱۴۰۵ / پاسخدهی به سوالات ۱۴۰۴: دکتر سمانه حسینی سلکی سری و دکتر شادی بهرامی
مشخصات نشر	تهران: کاردیا، ۱۴۰۵.
مشخصات ظاهری	۲۴۹ص. : مصور، جدول(رنگی)، نمودار(رنگی).
شابک	ریال: شابک: ۳-۴۳۰-۴۰۴-۶۲۲-۹۷۸
مدیر تولید و برنامه ریزی	الهه شهدادی
وضعیت فهرست نویسی	فیبا
یادداشت	سوالیات کتاب حاضر برگرفته از کتاب Adam's 2023, Merritt's 2021, DeMyer's 2017, Preston & Shapiro /2020, Karl E. Misulii/ 2022
عنوان دیگر	مجموعه سوالات بورد و ارتقاء تخصصی نورولوژی
موضوع	عصب‌شناسی -- آزمون‌ها و تمرین‌ها. Neurology -- Examinations, questions, etc. پزشکی -- آزمون‌ها و تمرین‌ها. Medicine -- Examinations, questions, etc.
شناسه افزوده	روپر، آلن، ۱۹۵۰ - م. Ropper, Allan H.
شناسه افزوده	سامونلز، مارتین ا.، ۱۹۴۵ - م. Samuels, Martin A.
شناسه افزوده	کلاین، جاشوا Klein, Joshua
رده بندی کنگره	RC۳۵۶
رده بندی دیویی	۸۰۰۷۶/۶۱۶
شماره کتابشناسی ملی	۹۱۳۴۸۰۹
اطلاعات رکورد کتابشناسی	فیبا

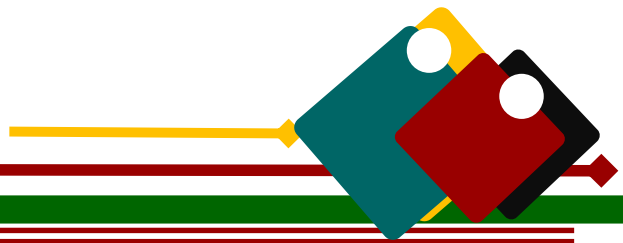
عنوان: مجموعه سوالات ارتقاء بورد تخصصی نورولوژی ۱۴۰۴	چاپ و لیتوگرافی: رزیدنت یار
پاسخدهی به سوالات ۱۴۰۴: دکتر سمانه حسینی سلکی سری و دکتر شادی بهرامی	نوبت چاپ: اول ۱۴۰۵
ناشر: انتشارات کاردیا	تیراژ: ۱۰۰ جلد
صفحه آرا: رزیدنت یار-مهرانه سرآبادانی	شابک: ۳-۴۳۰-۴۰۴-۶۲۲-۹۷۸
طراح و گرافیسیت: رزیدنت یار-مهرداد فیضی	بهاء: تومان

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

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

www.residenttyar.com

هر گونه کپی برداری از این اثر پیگرد قانونی دارد.



مجموعه سوالات ارتقاء بورده تخصصی نورولوژی ۱۴۰۴

مجموعه سوالات ارتقاء بورده تخصصی نورولوژی ۱۴۰۴

Adam's 2023, Merritt's 2021, DeMyer's 2017, Preston & Shapiro
/2020, Karl E . Misuliis/ 2022

پاسخدهی به سوالات

دکتر سمانه حسینی سلکی سری

متخصص مغز و اعصاب

استادیار دانشگاه علوم پزشکی قزوین

رتبه بورده تخصصی ۱۴۰۱

دکتر شادی بهرامی

بورده تخصصی ۱۴۰۳

هیئت علمی دانشگاه علوم پزشکی شهر کرد





سپاس و ستایش شایستهٔ پروردگاری که کرامتش نامحدود و رحمتش بی‌پایان است. اوست که بشر را دانش بیاموخت و با قلم آشنا کرد. به انسان فرصت آن داد که علم را به خدمت گیرد و با قلم خود و رسم فطوط گویا آن را به دیگران نیز بیاموزد.

فدایا از شاگردان درگاهت و حقیقت‌جویان راهت قرارم ده و یاری‌ام کن تا در آموختن نلغزم و آنچه را آموختم، به شایستگی عرضه کنم.

رزیدنت‌یار، حامی و پیشرو در نظام کمک آموزشی پزشکی کشور به سبک نوین و مطابق با آخرین پیشرفت‌های آموزشی در میطه پزشکی با کادری مجرب و آشنا طی ۱۸ سال گذشته از منظر متفحصین همواره بهترین محصولات را ارائه و در دسترس مخاطبین خود قرار داده است.

اثر پیش رو با توجه به ممتوی بسیار غنی در مبمٹ نورولوژی گردآوری شده و با استفاده از مفهومی نمودن مباحث و روان‌سازی توسط مؤلف محترم از منابع و رفرنس بوده و در روال گذر از گروه کنترل کیفیت (رزیدنت‌یار) با جمعی از اساتید رتبه A را به خود اختصاص داده است، امید است با مطالعه تمام مباحث پیش رو با یاری خداوند متعال پیروز و پایدار باشید.

مدیرمسئول انتشارات

مرجان پورندیم



به نام خداوند دانایی، اندیشمند و شفا

نورولوژی، تلفیقی از علم، دقت و هنر تفکر بالینی است؛ دانشی که در آن، کوچک‌ترین نشانه‌ها می‌توانند راهگشای بزرگ‌ترین تشفیص‌ها باشند. شناخت بیماری‌های مغز و اعصاب، تنها مفض مطالب علمی نیست، بلکه آموختن شیوه‌ای منظم برای اندیشیدن، تحلیل کردن و رسیدن به تشفیص صمیع در پیچیده‌ترین شرایط بالینی است.

این کتاب با هدف کمک به پزشکان و دستیاران تفصیصی برای آمادگی آزمون‌های ارتقا و بورد تفصیصی تدوین شده است؛ تا مجموعه‌ای کاربردی، منظم و مبتنی بر نکات کلیدی و بالینی را در اختیار فواندگان قرار دهد. تلاش شده است مطالب، علاوه بر پوشش علمی مناسب، با رویکردی آموزشی و آزمون‌محور ارائه شوند تا مسیر مرور، جمع‌بندی و یادگیری عمیق‌تر را هموار سازند.

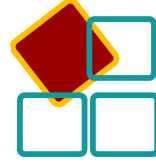
بی‌تردید، پیمودن این مسیر دشوار بدون مضور و حمایت عزیزانی که در تمام فراز و نشیب‌های زندگی و تمصیل همراه انسان هستند، ممکن نخواهد بود. از این‌رو، این اثر را با نهایت عشق، احترام و سپاس تقدیم می‌کنم به:

پدر و مادرم؛ که با فداکاری، صبر و محبت بی‌پایان، زیربنای تمام موفقیت‌های زندگی‌ام را بنا نهادند و همواره مشوق تلاش، دانش و مسئولیت‌پذیری بودند.

و به همسر عزیزم؛ که با همراهی، آرامش و صبوری مثال‌زدنی، در روزهای دشوار مطالعه، آموزش و نگارش این کتاب، بزرگ‌ترین تکیه‌گاه و انگیزه‌ام بود.

امید است این کتاب بتواند گامی هرچند کوچک در مسیر ارتقای دانش نورولوژی و موفقیت همکاران عزیز در آزمون‌های تفصیصی و بالاتر از آن، در خدمت شایسته‌تر به بیماران باشد.

فهرست مطالب



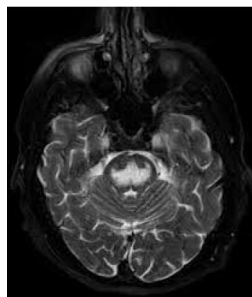
سوالاآ و پاسخنامه ارتقاء آخصصی ۱۱

سوالاآ و پاسخنامه بورآ آخصصی ۱۶۳



سوالات ارتقاء نورولوژی ۱۴۰۴

۱- خانم ۳۰ ساله باردار با سابقه Hyperemesis Gravidarum با شکایت خواب‌آلودگی، ضعف چهار اندام پیشرونده، دیس آرتری و اختلال بلع از ۵ روز قبل به اورژانس آورده شده است. با توجه به MRI بیمار، کدام تشخیص مطرح می‌باشد؟



Acute Disseminated Encephalomyelitis (ب)

Basilar Artery Stroke (الف)

Pontine Glioma (د)

Central Pontine Myelinolysis (ج)

پاسخ: گزینه ج

در اساس کتاب آدامز هایپرامزیس گراویداروم با استفراغ شدید و کم آبی مخصوصاً در سه ماهه اول بارداری رخ می‌دهد. می‌تواند عامل اختلال الکترولیتی و سوء تغذیه‌ی پروتئین و انرژی شود. این وضعیت موجب هایپوناترمی و هیپوکالرمی می‌شود. CPM نوعی اختلال دمیلیناسیون غیرالتهابی است که در پل مغزی رخ می‌دهد غالباً ناشی از اصلاح سریع هایپوناترمی مزمن رخ می‌دهد. مدیریت نامناسب سدیم سرم یعنی افزایش سریع سدیم بیش از ۸ تا ۱۲ meq/L در ۲۴ ساعت مهم‌ترین عامل ایجاد CPM است. سایر فاکتورهای زمینه‌ای مستعد کننده شامل ← هایپوپروتئینمی، هایپوکالمی و استرس متابولیک است. علائم بالینی CPM می‌تواند شامل دی پلژی - دیس آرتری - دیسفاژی - فلج چهار اندام با اسپاستیسیته باشد. بنابراین هایپرامزیس گراویداروم به عنوان عامل زمینه‌ای در ایجاد هایپوناترمی مزمن و سوء تغذیه خطر CPM را افزایش می‌دهد. ویژگی تصویربرداری CPM:

← T2 ← ناحیه‌ی هایپراینتنس در پونز به شکل trident یا bat wing

← T1 ← هایپواینتنس

← DWI ← ممکن است افزایش سیگنال مشاهده شود.



۲- کدام ژن عامل مستعد بودن به بیماری آلزایمر در بیماران مبتلا به سندرم داون است؟

الف) APP ب) PS1 ج) PS2 د) ApoE

پاسخ: گزینه الف

رفرنس پاسخ: آدامز فصل بیماری دژنراتیو
در افراد با سندرم داون سه عدد از کروموزوم ۲۱ وجود دارد (تریزومی ۲۱ می‌باشد) بنابراین ژن APP سه‌تایی می‌شود و بیش از حد بیان می‌شود و این افزایش تولید APP منجر به تجمع بیش از حد β آمیلوئید در مغز می‌شود که عامل کلیدی تغییرات بالینی در سندرم داون است.

۳- اختلال حسی در اندام‌های تحتانی همراه با سلامت حس در ناحیه ساکرال (sacral sparing) با ضایعه کدام یک از نواحی نخاعی زیر رخ می‌دهد؟

الف) Dorsal & Ventrolateral Columns ب) Thoracic Intramedullary Lesion
ج) Conus Medullaris د) Cauda Equina

پاسخ: گزینه ب

فصل ۴۲ - spinal cord syndrome
به حفظ نسبی حس و حرکت در نواحی ساکرال ← sacral sparing می‌گویند. این علامت در ضایعات ناقص طناب نخاعی اهمیت دارد. فیبرهای نخاعی ناحیه‌ی ساکرال در قسمت محیطی طناب نخاعی قرار دارند به خصوص در ستون‌های دورسال و ونترولترال. بنابراین در ضایعات اینترامدولاری در سطح توراسیک که آسیب بیشتر به بخش‌های مرکز طناب محدود است بیمار ممکن است کنترل اسفنکتر و حس ناحیه‌ی perineal را حفظ کند. در ضایعه‌ی کونوس مدولاریس ← کل مسیر ساکرال درگیر است. در کودا اکوئینا سندرم sacral sparing دیده نمی‌شود.

۴- دختر ۱۷ ساله با کاهش دید یک طرفه در حد دو دهم و درد در حرکات چشمی در روزهای اخیر مراجعه کرده است. در فوندوسکویی سر عصب همان چشم متورم است. BMI=28 دارد. کدام تشخیص زیر محتمل‌تر است؟

الف) Retinal Artery Occlusion ب) Optic Neuritis
ج) Uveitis د) Idiopathic Intracranial Hypertension

پاسخ: گزینه ب

فصل ۳۵ کتاب آدامز



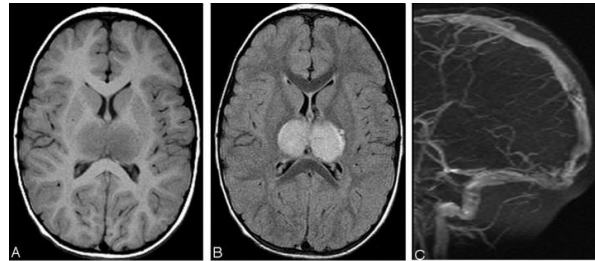
کاهش بینایی یک طرفه و درد اوربیتال با حرکت چشم و ادم دیسک optic نشانه‌های کلاسیک optic neuritis هستند. گزینه‌های دیگر چرا غلطند؟ ←

RAO در افراد مسن تر با فاکتورهای قلبی عروقی رخ می‌دهد و دردناک نمی‌باشد.

Uveitis ← التهاب داخل چشم باعث درد، قرمزی و تاری دید و حساسیت به نور می‌شود. سن و ویژگی‌های بینایی با uveitis همخوانی ندارد.

گزینه‌ی IIIH معمولاً با سردرد، تهوع و ادم پایی دوطرفه است و درد orbital وجود ندارد. بنابراین گزینه‌ی ب بهترین پاسخ می‌باشد.

۵- خانم ۱۸ ساله با سردرد تدریجی ۲ روزه و خواب‌آلودگی و سپس افت هوشیاری به اورژانس آورده شده است. با توجه به تصاویر زیر محتمل‌ترین تشخیص چیست؟



(ب) انفارکت پرچرون

(د) لنفوم اولیه مغز

(الف) گلیوم تالاموس دوطرفه

(ج) ترومبوز سینوس وریدی

پاسخ: گزینه ج

در ضایعه‌ی دوطرفه‌ی تالاموس که در تصویر مشاهده می‌کنید، تشخیص‌های مهمی مطرح هستند که شامل (A) گلیوم تالاموس (B) آنفارکت پرچرون (C) ترومبوز سینوس وریدی عمقی (D) انسفالوپاتی ورنیکه و (E) لنفوم مغزی می‌باشد.

در تصویربرداری تورم دوطرفه‌ی تالاموس و وجود ترومبوز در سینوس وریدی عمقی مشهود می‌باشد. بنابراین گزینه‌ی درست ترومبوز سینوس وریدی عمقی می‌باشد.

۶- آقای ۶۵ ساله با ضعف دست‌ها از ۳ ماه قبل مراجعه کرده است که در ابتدا پیشرونده بوده و سپس سیر ثابت داشته است. مشکل در راه رفتن و اختلال اسفنکتری هم به علائم اضافه شده است. رفلکس‌های وتیری اندام‌های فوقانی کاهش، اندام‌های تحتانی افزایش یافته است و بابنسکی دارد. تصویر MRI را مشاهده می‌کنید. چه درمانی ارجح است؟



(ب) درمان با استروئید

(الف) جراحی

(د) درمان با NSAID

(ج) فیزیوتراپی

پاسخ: گزینه الف

بر اساس فصل ۴۲ کتاب

Cervical spondylotic myelopathy یک اختلال به علت فشار مزمن بر طناب نخاعی گردنی است که عمدتاً در اثر استئوفیت‌ها، بیرون زدگی دیسک یا تنگی فورامن ایجاد می‌شود. باعث ضعف پیشرونده‌ی اندام‌ها، اسپاستیسیتی، آتروفی و ضعف دست‌ها و اختلال حسی و در مراحل پیشرفته اختلالات اسفنکتری هم می‌شود. پاتوفیزیولوژی شامل فشردگی مکانیکی طناب نخاعی و ریشه‌ها و ایسکمی موضعی و دمیلینه شدن ثانویه است.

درمان محافظه‌کارانه soft collar است که تنها در کاهش درد گردن نقش دارد اما در صورت کمپرسن در چند لول، لامینکتومی خلفی و در موارد فشار محدود به یک یا دو سطح دیسککتومی و فیوژن قدامی ارجح است و درمان اصلی دکمپرسیون جراحی است.



Figure 42-9. Sagittal T2 MRI in a patient with symptomatic cervical spondylosis. The spinal cord is severely compressed at the C5-C6 intervertebral disc space. Faint abnormal T2 hyperintensity of the spinal cord can be seen at the point of compression. Following surgical decompression, the patients myelopathic symptoms partially improved.

- ۷- وجود کدام یک از موارد زیر در ترومای سر کودکان، به تنهایی اندیکاسیونی برای انجام سی تی اسکن نمی‌باشد؟
- الف) سردرد
 ب) افت هوشیاری گذرا (۲۰ ثانیه)
 ج) مکانیسم شدید ترومای سر
 د) مشاهده Raccoon eye

پاسخ: گزینه الف

فصل ۳۴ کتاب آدامز و فصل Head trauma مریت

اندیکاسیون‌های CT در ترومای سر کودکان:

- ۱) کاهش سطح هوشیاری
- ۲) علائم فوکال نورولوژیک ← فلج یا ضعف یک طرفه، آنیزوکوریا یا تشنج کانونی
- ۳) شواهد شکستگی جمجمه ← فرورفتگی، Raccoon eye، battle sign، رینوره، اتوره، شکستگی باز
- ۴) علائم افزایش ICP ← استفراغ مکرر - سردرد شدید و ادم پایی



- (۵) تشنج پست تروماتیک
 (۶) تروما با مکانیسم پرخطر
 (۷) شک به ضایعات داخل جمجمه‌ای ← مثل هماتوم ساب دورال و اپیدورال یا SAH
 (۸) در نوزادان و شیرخواران

۸- دختر ۱۰ ساله با تشنج از ۵ سالگی مراجعه کرده است. در معاینه ضایعات هایپوپیگمنته در پاها مشهود است. در CT مغز ضایعات هایپردنس ساب اپاندیمال اطراف بطن‌های طرفی دیده می‌شود. در اکو توده در عضله قلب رؤیت شد. کدام یک از تشخیص‌های زیر برای این بیمار مطرح می‌باشد؟

- (الف) Neurofibromatosis
 (ب) Continental pigmenti
 (ج) Tuberos sclerosis
 (د) Hypomelanosis of Ito

پاسخ: گزینه ج

بر اساس معیارهای تشخیصی ارائه شده در فصل ۳۷ ("The Phakomatoses and Other Neurocutaneous Disorders") کتاب مرجع آدامز و ویکتور (اصول نورولوژی آدامز و ویکتور)، این بیمار با تریاد کلاسیک ضایعات پوستی هایپوپیگمنته (بچ‌های خاکستری برگ)، گره‌های ساب‌اپاندیمال هایپردنس در اطراف بطن‌های جانبی (که علت زمینهای تشنج او هستند) و رابدومیوم قلبی، تشخیص توبروس اسکروزیس را تأیید میکنند. این سه یافته، همگی از نشانه‌های اصلی (Major Features) این بیماری نوروکوتانوس محسوب میشوند.

نشانه کلاسیک اصلی (Major Feature) توبروس اسکروزیس:

هایپوملانوتیک ماکول‌ها (ضایعات هایپوپیگمنته)

ندول‌های ساب‌اپاندیمال

رابدومیوم قلبی

تشنج (که خود یک تظاهر بالینی ثانویه به درگیری CNS است)

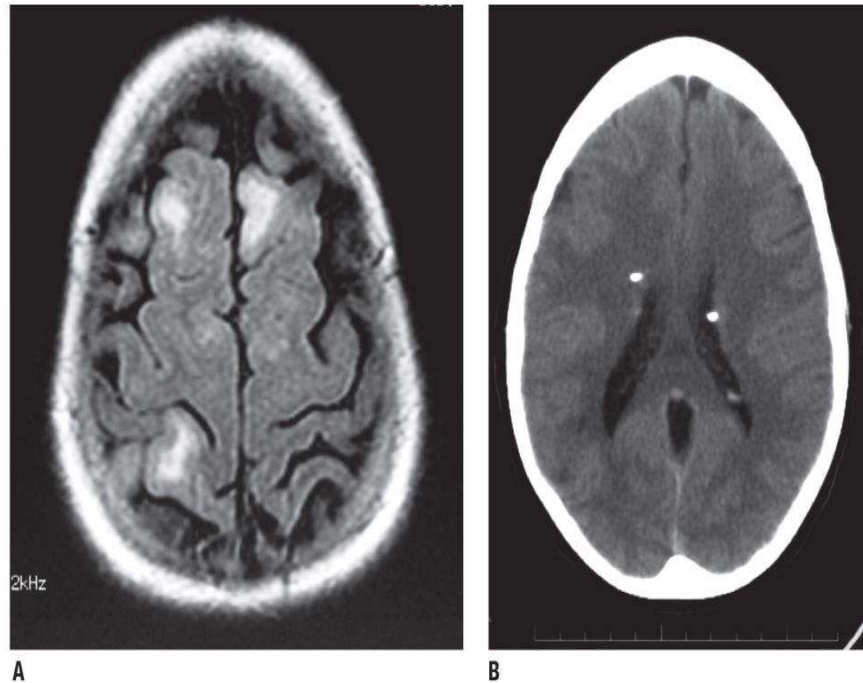


Figure 37-7. Tuberosclerosis. A. MRI showing multiple hamartomas. B. Subependymal nodules are demonstrated on CT, where their calcific nature has led them to be termed “brain stones.”

Table 37-5

MANIFESTATIONS OF TUBEROUS SCLEROSIS

Cutaneous and ectodermal

- Shagreen patch
- Facial angiofibromas (adenoma sebaceum)
- Ungular and subungual fibromas
- Hypomelanotic skin macules (more than 3)
- Multiple dental enamel pits
- Bone cysts
- Hamartomatous rectal polyps
- Gingival fibromas
- Retinal achromatic patch
- Multiple renal cysts
- Cardiac rhabdomyoma
- Renal angiomyolipoma
- Lymphangiomatosis

Neural

- Seizures
- Developmental delay
- Cortical tubers
- Subependymal nodules
- Subependymal giant cell “astrocytoma”
- Retinal hamartoma



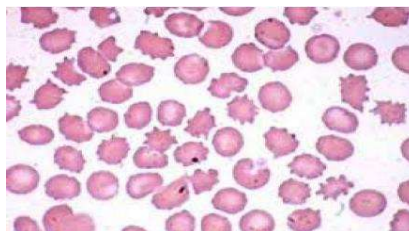
۹- نوزاد ۳ روزه به دنبال آسپیراسیون مکونیوم بستری می‌باشد. نوزاد کاملاً شل است. دست و پاها را خیلی کم حرکت می‌دهد و مکیدن هم ضعیف است. کدام یک از تشخیص‌های زیر برای این نوزاد محتمل‌تر است؟

- الف) Spinal muscular atrophy
ب) Botulism
ج) Myasthenia gravis
د) Hypoxic-ischemic brain damage

پاسخ: گزینه د

آسیب هیپوکسیک-ایسکمیک به‌عنوان یک انسفالوپاتی متابولیک-ایسکمیک حاد ناشی از محرومیت شدید اکسیژن و جریان خون به کل مغز تعریف می‌شود. این آسیب معمولاً در نتیجه یک رویداد حین زایمان، مانند کنده شدن جفت یا پارگی رحم، یا پس از یک ایست قلبی-تنفسی رخ می‌دهد. تظاهرات بالینی آن به شدت آسیب بستگی دارد اما اغلب شامل یک دوره اولیه از کما یا کاهش سطح هوشیاری، تشنج‌های زودرس (اغلب در ۲۴ ساعت اول)، و ناهنجاری‌های تونوس عضلانی است که می‌تواند به صورت شلی و هیپوتونی عموم‌یافته (یک نوزاد شل) یا به صورت سفتی و اسپاستیسیته ظاهر شود. برخلاف بیماری‌های عصبی-عضلانی خالص مانند آتروفی عضلانی نخاعی (SMA)، که در آن ضعف و شلی علامت غالب است، در این آسیب، اختلال در سطح هوشیاری و وجود تشنج، نشان‌دهنده درگیری اولیه و گسترده مغز است. آسیب هیپوکسیک-ایسکمیک یک بیماری ایستا نیست و سیر آن در روزهای پس از تولد با توجه به ایجاد ادم مغزی و عوارض ثانویه می‌تواند رو به وخامت بگذارد.

۱۰- پسر نوجوان با اختلال حرکتی مراجعه کرده است. لام خون محیطی را مشاهده می‌کنید. کدام یک از تشخیص‌های زیر برای وی مطرح نمی‌باشد؟



- الف) Abetalipoproteinemia
ب) McLeod Syndrome
ج) Chorea Acanthocytosis
د) Friedrich-Ataxia

پاسخ: گزینه د

کره آکانتوزیس_این بیماری با تریاد اصلی کره (حرکات غیرارادی کوتاه و نامنظم)، آکانتوسیتوز (وجود گلبول‌های قرمز خوش‌شکل در خون محیطی) و کمبود غشای گلبول قرمز (absence of serum Kell antigens) شناخته می‌شود. علائم عصبی شامل دیستونی دهانی-زبانی شدید است که منجر به گاز گرفتن زبان و لب‌ها، دیسآرتری، تیک‌های صوتی، و اختلالات روانپزشکی مانند تغییرات شخصیت



و رفتارهای وسواسی-اجباری می‌شود. همچنین، علائم درگیری نورون حرکتی تحتانی (مانند آتروفی و ضعف عضلات) و تشنج نیز شایع هستند.

پاتولوژی اصلی بیماری، دژنراسیون و آتروفی هسته‌های قاعده‌ای، به ویژه هسته دم‌دار (Caudate nucleus) و پوتامن (Putamen) است. از دست دادن نورون‌ها در این نواحی همراه با گلیوز قابل توجه، دلیل اصلی بروز حرکات کره‌ای و دیستونیک است. برخلاف بیماری هانتینگتون، اجسام اینکلوزیون در این بیماری دیده نمی‌شود.

بیماری مک‌لود این سندرم یک اختلال وابسته به کروموزوم X است که عمدتاً مردان را مبتلا می‌کند. تظاهرات بالینی آن بسیار شبیه به کره-آکانتوسیتوز است و شامل کره (حرکات غیرارادی) به عنوان علامت شاخص، همراه با آکانتوسیتوز در اسمیر خون محیطی می‌باشد. علاوه بر این، علائم دیگر شامل نوروپاتی laxon، اختلالات شناختی و رفتاری، کاردیومیوپاتی (که یک تهدید کننده زندگی است)، و ناهنجاری‌های خونی مانند کم خونی همولیتیک خفیف گزارش شده است. تشنج نیز ممکن است رخ دهد.

پاتولوژی اصلی در سیستم عصبی مرکزی، آتروفی هسته دمدار و پوتامن همراه با neuronal loss و گلیوز ثانویه است. این آسیب در هسته‌های قاعده‌ای، پایه‌ای عصبی برای حرکات کره‌ای و سایر اختلالات حرکتی محسوب می‌شود. یافته‌های پاتولوژیک در عضله قلب (کاردیومیوپاتی) و اعصاب محیطی (نوروپاتی) نیز وجود دارد.

سندرم مک‌لئود ناشی از جهش‌های در ژن XK بر روی کروموزوم X است. این ژن پروتئین XK را کد می‌کند که یک ناقل غشایی با عملکرد نه کاملاً مشخص است. این پروتئین با آنتی‌ژن‌های گروه خونی کل (Kell) روی سطح گلبول‌های قرمز کمپلکس تشکیل می‌دهد. آبتالیوپروتینمی این بیماری یک اختلال اتوزومال مغلوب است که در اوایل کودکی با اسهال چرب (استئاتوره) به دلیل سوءجذب چربی‌ها آغاز می‌شود. تظاهرات عصبی معمولاً در دهه اول یا دوم زندگی ظاهر شده و شبیه به آتاکسی فردریش است که شامل آتاکسی حسی-مخچه‌ای (ناشی از نوروپاتی و تحلیل رشته‌های نخاعی مخچه‌ای)، از دست دادن حس عمقی و ارتعاشی، دیس‌آرتری و پاسخ‌های بانسکی اکستنسور می‌باشد. همچنین، رتینوپاتی پیگمنتوزا منجر به کاهش دید شبانه و کوری پیشرونده می‌شود. یک علامت کلیدی آزمایشگاهی، آکانتوسیتوز در خون محیطی است.

۱۱- کودک ۱۰ ساله با همی پارزی راست مراجعه کرده است. در سی تی اسکن هایپودنسیستی فرونتال چپ دارد. در لام خون محیطی تغییرات داسی شکل در گلبول‌های قرمز رؤیت شد. کدام یک از درمان‌های زیر به عنوان پیشگیری ثانویه پیشنهاد می‌شود؟

- الف) کلوییدوگرل ب) ترانسفیوژن خون ج) پراسوگرل د) رزوواستاتین

پاسخ: گزینه ب

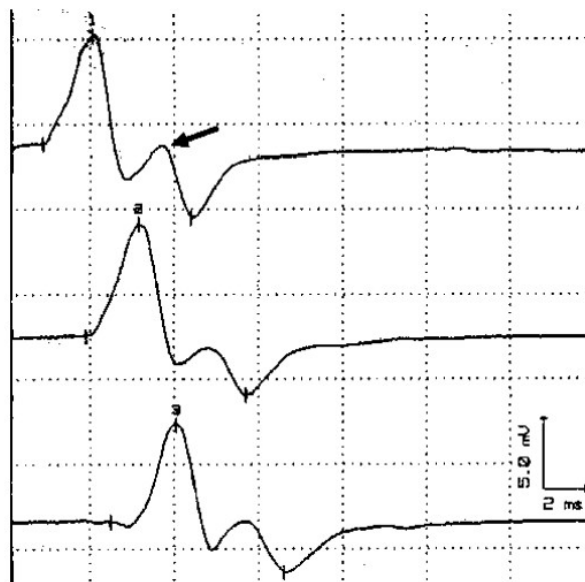
از فصل ۱۴۹ کتاب مریت مبحث سیکل سل آنمی

تنها درمانی که برای پیشگیری اولیه از سکنه مغزی در کودکان مبتلا به بیماری سلول داسی شکل (SCA) توصیه می‌شود، تزریق منظم خون (Periodic Blood Transfusion) است.



این توصیه بر اساس نتایج دو مطالعه بزرگ به نام‌های STOP I و STOP II است. در مطالعه STOP I، کودکانی که SCA داشتند ولی هنوز سکته نکرده بودند، اما سرعت جریان خون در شریان‌های مغزی آن‌ها (در سونوگرافی داپلر ترانس کرانیال یا TCD) بیشتر از ۲۰۰ سانتی‌متر در ثانیه بود، مورد بررسی قرار گرفتند. نتایج نشان داد که کودکانی که تزریق خون منظم دریافت کردند، خطر سکته مغزی در آن‌ها بیش از ۹۰ درصد کاهش یافت.

۱۲- پسر ۱۶ ساله با شکایت ضعف از ۶ سال قبل مراجعه کرده است. در معاینه پتوز دارد، اما افتالموپارزی ندارد. ضعف بارز پروگزیمال اندام‌های فوقانی و اکستانسورهای میچ دارد. در تست RNS 3 Hz دکرمنت بارز دارد. در ثبت CMAP از عضله APB شکل زیر به دست آمده است. درمان ارجح چیست؟



Prednisolone (د)

Riboflavin (ج)

Quinidine (ب)

DAP-3, 4 (الف)

پاسخ: گزینه ب

فصل ۹۳ کتاب مریت

بیماری ۱۶ ساله با ضعف اندام فوقانی، کاهش دامنه CMAP از عضله APB و کاهش پاسخ در RNS با ۳ هرتز (decrement) دارد. بر اساس توضیحات مربوط به درمان سندرم‌های میاستنیک مادرزادی (Congenital Myasthenic Syndromes - CMS)، داروی کینیدین (Quinidine) در درمان نوع خاصی از CMS به نام "Slow-Channel Syndrome" به کار می‌رود. در این نوع از CMS، مشکل اصلی در گیرنده استیل کولین (AChR) است که مدت زمان باز بودن کانال بیش از حد طولانی می‌شود. این حالت باعث دیپلاریزاسیون طولانی و بلوک هدایت (depolarization block) در محل اتصال عصب و عضله می‌شود.