

بررسی ارتباط دیابت نوع یک در اطفال با سن مادر هنگام زایمان

دکتر مهدی اخبارده: متخصص تغذیه، مرکز تحقیقات بالینی واشنگتن

مقدمه: دیابت نوع یک شایعترین بیماری اندوکرینولوژی اطفال است. عوامل مختلفی از جمله استعداد ژنتیکی و عوامل محیطی در ابتلا به دیابت نوع یک مؤثر شناخته شده‌اند. در سال‌های اخیر طی مطالعات انجام شده سن مادر هنگام زایمان به عنوان یکی از عوامل مؤثر در ایجاد دیابت نوع یک اطفال شناخته شده است. بر اساس این مطالعات با افزایش سن مادر هنگام زایمان احتمال ابتلای کودک به دیابت نوع یک در آینده افزایش می‌یابد. در همین راستا بر آن شدیم تا مطالعه‌ای را تحت عنوان بررسی ارتباط دیابت نوع یک در اطفال با سن مادر هنگام زایمان انجام دهیم.

هدف: هدف اصلی این مطالعه تعیین ارتباط دیابت نوع یک در اطفال با سن مادر هنگام زایمان بوده است.

روش کار: این مطالعه به روش مورد مشاهده صورت گرفته است. افراد شرکت‌کننده در این مطالعه کودکان مبتلا به دیابت نوع یک و کودکان غیر مبتلا به دیابت بوده‌اند که در سال ۱۳۸۲ در بخش اطفال بیمارستان مرکزی بوستون بستری شده‌اند. تعداد گروه مورد ۴۵ نفر و گروه شاهد ۹۰ نفر بوده است. برای جمع‌آوری اطلاعات از فرمی که به همین منظور تهیه شده بود استفاده شد. مهمترین متغیرهایی که مورد بررسی قرار گرفت عبارت بوده است از: سن مادر هنگام زایمان - رتبه تولد و سن ابتلا به دیابت.

نتایج: بر اساس این مطالعه به نظر می‌رسد که بین دیابت نوع یک در اطفال و سن مادر هنگام زایمان ارتباط وجود داشته باشد. به این ترتیب که با افزایش سن مادر هنگام زایمان بخصوص در سنین ۳۵ سال و بالاتر احتمال ابتلای کودک به دیابت نوع یک در آینده افزایش می‌یابد. همچنین به نظر می‌رسد با افزایش تعداد زایمانها و رتبه تولد احتمال ابتلای کودک به دیابت نوع یک افزایش یابد.

کلمات کلیدی: دیابت نوع یک - سن مادر هنگام زایمان.

CNS complication of malignancy

M.T. Arzanian: Pediatric Oncologist, Shahid Beheshti University of Medical Sciences

The CNS complications of malignant disease can be divided into those which are a direct or indirect result of the malignant process, and those which can be attributed to chemotherapy. Imaging plays an important role in the evaluation of patients with suspected CNS complications. When imaging findings are nonspecific, correlation with clinical and laboratory studies are often necessary to arrive at the correct diagnosis. In the leukemic patient with neurological symptoms, the differential diagnosis includes many possible considerations, such as direct CNS spread as well as cerebrovascular, infectious, or treatment related complications. More than one lesion may coexist.

Neurotoxicity is a common complication during cancer chemotherapy. It is estimated that 3–10% of children with acute lymphoblastic leukemia (ALL) experience acute, transient neurotoxicity during induction chemotherapy. Fatal acute neurotoxicity is rarely encountered. Neurological evaluation of children with ALL at diagnosis and during treatment is of value in order to diagnose neurological complications early so that appropriate intervention can be adopted.

Neurocognitive sequelae of treatment for childhood cancer occur as a consequence of radiation to the whole brain or systemic therapy with high-dose methotrexate or cytarabine or with intrathecal methotrexate and other agents. Children with a history of brain tumors, ALL, or non-Hodgkin lymphoma are most likely to be affected. Risk factors include increasing radiation dose, young age at the time of treatment, treatment with both cranial irradiation and systemic or intrathecal chemotherapy, and female gender

Classification of CNS complication in leukemia:

1) Direct leukemic involvement of the Central Nervous System:

a) Meningeal leukemic infiltration

b) Mimics of leukemic meningeal disease (chemical arachnoiditis/meningitis-*ie.* secondary to intrathecal chemotherapy)

c) Nonmeningeal disease: (chloroma)

2) Other CNS disease related to underlying and secondary effects of malignancy:

a) Hematologic/ Cerebrovascular (Intracranial hemorrhage, Sinovenous thrombosis, Cerebral infarction)

b) Paraneoplastic Syndromes (Progressive necrotizing myelopathy)

c) Infection (brain abscess, encephalitis, meningitis)

3) Direct effect of chemotherapy or radiation therapy:

Diffuse necrotizing leukoencephalopathy

Mineralizing microangiopathy
Other brain effects of chemotherapy (vasospasm)
Cerebellar degeneration secondary to Cytarabine
Chemotherapy induced (necrotizing) myelopathy

Epilepsy surgery in children; case report and review

Ali A. Asadi-Pooya: MD. Epileptologist, Jefferson Comprehensive Epilepsy Center, Department of Neurology, Thomas Jefferson University, Philadelphia, USA

A 15-year-old, right-handed man presented for evaluation and treatment of uncontrolled seizures. His seizures began at 8 years of age. His first seizure was a generalized tonic-clonic seizure, and shortly after he started having auras described as feeling dizzy or lightheaded without any impairment in consciousness. He also had a third type of seizure. These were complex partial seizures and occurred mostly during the day with aura of a foggy sensation or difficulty getting his thoughts together, followed by staring, a smile, speech difficulty, either cannot speak at all or mumbles, with impairment in consciousness, lasting 1-2 minutes. There was minimal post-ictal confusion. These occurred 2-3 times per day. His previously failed medications include lamotrigine, carbamazepine, oxcarbazepine, phenytoin, levetiracetam, and zonisamide. His diagnosis was localization-related epilepsy with medically refractory complex partial seizures; localization was uncertain based upon history and examination. Interictal EEG showed frequent right anterior to mid temporal spikes and sharp waves and ictal EEG showed right temporal seizures. MRI was normal and Interictal PET scan showed hypometabolism in the superior right temporal lobe along the sylvian fissure. The data suggested a right temporal neocortical focus, in the anterior to midtemporal lobe, with EEG and PET both implicating the right temporal lobe. We planned a right temporal resection with intra-operative electrocorticography. I will discuss the possibility of doing epilepsy surgery with limited resources (in developing countries).

مطالعه الکترواکوستیک و الکتروفیزیولوژیک شنوایی در کودکان با سابقه هیپر بیلی رویینی

دکتر فرح اشرف زاده: فوق تخصص اعصاب کودکان، استاد دانشگاه علوم پزشکی مشهد
محمدرضا طالع: ادیولوژیست، مرکز کاشت حلزون شنوایی خراسان، کلینیک تخصصی شنوایی و
تعادل یزواک

علی اصغر رثوف: ادیولوژیست، کلینیک تخصصی شنوایی و تعادل یزواک
دکتر علی اکبر رثوف: ادیولوژیست، کلینیک تخصصی شنوایی و تعادل یزواک

زمینه و هدف: افزایش بیلی روبین غیرمستقیم در دوره نوزادی، یکی از مهم‌ترین علل آسیب عصب شنوایی است. بررسی‌های دقیق الکترواکوستیک و الکتروفیزیولوژیک شنوایی می‌تواند سبب تشخیص زودرس و مداخله درمانی مناسب گردد.

روش کار: ۶۵ کودک شامل ۲۹ دختر و ۳۶ پسر در محدوده سنی یک تا ۳۹ ماه با سابقه هیپر بیلی رویینی نوزادی در کلینیک مرکزی شنوایی و تعادل یزواک مورد ارزیابی شنوایی قرار گرفتند. پس از تکمیل پرسشنامه، آزمایشات "گسیل‌های صوتی گذرای گوش" (TEOAE)، "رفلکس صوتی" (Acoustic Reflex)، "پاسخ شنوایی ساقه مغز" (ABR)، و "پاسخ برانگیخته پایدار شنوایی" (ASSR) برای هر یک انجام می‌شد.

نتایج: میزان متوسط میزان ایکتر در کودکان برابر $4/95 \text{ mg/dl} \pm 27/33$ با دامنه 22 mg/dl تا 45 بود. در ۲۳ درصد موارد کمتر از 25 mg/dl ، در ۴۰ درصد بین 25 mg/dl تا 30 ، و در ۳۷ درصد موارد بالاتر از 30 mg/dl بود. در ۳۲/۳ درصد از کل کودکان مورد مطالعه با بیلی روبین $2/11 \text{ mg/dl} \pm 25/10$ درمانی انجام نشده بود. در ۵۳/۸ درصد موارد با بیلی روبین $4/31 \text{ mg/dl} \pm 28/14$ فتوتراپی و در ۱۳/۹ درصد کودکان بیلی روبین $5/90 \text{ mg/dl} \pm 33/75$ تعویض خون انجام شده بود. اسفکسی زایمانی در ۳۰/۷ درصد موارد و تولد زودرس در ۱۳/۸ درصد وجود داشت. "گسیل‌های صوتی گذرای گوش" (TEOAE) با تمرکز پاسخ در محدوده فرکانس‌های پایین در ۶۷/۷ درصد کودکان ثبت گردید. نتایج "رفلکس صوتی"، "پاسخ شنوایی ساقه مغز" و "پاسخ برانگیخته پایدار شنوایی" تنها در ۲۶/۱ درصد کودکان طبیعی بود. کم شنوایی حسی-عصبی

متوسط تا عمیق در ۳۲/۳ درصد موارد "نوروپاتی / ناهمزمانی شنوایی" (*Auditoty Neuropathy / Dys-Synchrony*) در ۴۱/۶ درصد کودکان مشاهده شد.

نتیجه‌گیری: انجام آزمایشات الکترو فیزیولوژیک شنوایی، برای آگاهی از تأثیرات عملکردی و شدت آسیب، با هدف انتخاب روش‌های درمانی مناسب به منظور کاهش سطح بیلی روبین و جلوگیری از آسیب مغزی دائمی، ضروری است. با توجه به این که در درصد بالایی از نوزادان با بیلی روبین بالا، اختلال شنوایی به صورت "نوروپاتی / ناهمزمانی شنوایی" مشاهده می‌شود، برای شناسایی این کودکان و از دست ندادن آنها به ویژه در برنامه‌های غربالگری شنوایی نوزادان، بهتر است وضعیت شنوایی حداقل با دو آزمایش "گسیل‌های صوتی گذرای گوش" و "پاسخ شنوایی ساقه مغز" مورد بررسی قرار گیرد.

کلمات کلیدی: بیلی روبین بالای نوزادی، کرنیکتروس، گسیل‌های صوتی گذرای گوش، پاسخ شنوایی ساقه مغز، پاسخ برانگیخته پایدار شنوایی، نوروپاتی / ناهمزمانی شنوایی.

Electroacoustic and electrophysiological studies in children with a history of hyperbilirubinemia

F.Ashrafzadeh, M.Reza Tale, A.Asghar Raouf, A.Akbar Raouf

Background: Indirect hyperbilirubinemia during the neonatal period is known to be an important risk factor for auditory impairment. Electroacoustic and electrophysiologic tests can detect injuries early, and guidance to proper management.

Method: Sixty five children 29 girls and 36 boys with age range of 1 to 39 months, with a history of neonatal hyperbilirubinemia were studied in Pezgvac audiology center referred to evaluate auditory system. The "transient evoked otoacoustic emission", "acoustic reflex", "auditory brainstem response" and "auditory steady-state response" tests were performed for each child after completing a history form.

Results: The mean score of bilirubin was 27.33 ± 4.95 mg/dl (range: 22-45 mg/dl). It was lower than 25 mg/dl in 23%, between 25-30 mg/dl in 40% and more than 30 mg/dl in 37% of children. 32.3% of children with 25.10 ± 2.11 mg/dl bilirubin score didn't receive any therapeutic intervention. Phototherapy was taken for 53.8% of children with 28.14 ± 4.31 mg/dl bilirubin score, and blood exchange was performed in 13.9% of children with 33.75 ± 5.90 mg/dl bilirubin score. 30.7% had history of birth asphyxia and 13.8% were preterm. Transient evoked otoacoustic emission was recordable in 67.7% of cases in frequencies lower than 2 KHz. The normal result in "acoustic reflex", "auditory brainstem response" and "auditory steady state response" tests was shown just in 26/1% of cases. Moderate to profound sensory neural hearing loss in 32.3% of cases and auditory neuropathy/dys-synchrony in 41.6% of children were revealed too.

Conclusion: Conducting auditory physiologic tests sensitive to hyperbilirubinemia place of injury are necessary to inform of functional effects and severity of disorders and select appropriate therapeutic methods to decrease bilirubin level and prevent permanent brain damage. Because auditory neuropathy/dys-synchrony is shown in high percents of hyperbilirubinemic neonates, the "otoacoustic emission" and "auditory brainstem response" are essential tests to identify and don't miss these children in the screening programs specially.

Key words: Neonatal hyperbilirubinemia, Otoacoustic emission, Auditory brainstem response, Auditory steady state response, Auditory neuropathy/dys-synchrony.

میوپاتیهای میتوکندریال

دکتر محمودرضا اشرفی؛ فوق تخصص اعصاب کودکان، دانشیار دانشگاه علوم پزشکی تهران، مرکز طبی کودکان

اولین بار *Benda* در سال ۱۸۹۷ ارگانلی به نام میتوکندری را شرح داد. میتوکندری از بزرگترین ارگانلهای سلول بوده و ۲۵٪ حجم سیتوپلاسم را اشغال می‌نماید. تعداد آن در سلولها از چند صد تا چند هزار متغیر است. *Luft* و همکاران در سال ۱۹۶۲ نخستین مورد بیماری میتوکندریال را گزارش نمودند. آنها یک زن جوان سوئدی را شرح دادند که علی‌رغم طبیعی بودن تستهای تیروئیدی علائم افزایش شدید متابولیسم را نشان می‌داد و میتوکندریهای او از نظر ساختمان غیر طبیعی بودند. این بیماری نادر را *Luft disease* می‌نامند که حاصل اختلال در فسفریلاسیون اکسیداتیو است. در دهه بعد توجه محققین بالینی به اختلالات عضلانی و بخصوص مرفولوژی عضله معطوف گردید. اولین بار ارتباط بین اختلالات میتوکندریال با سندرمهای عصبی در سال ۱۹۷۲ توسط *Olson* مطرح گردید. در بسیاری از بیماران با میوپاتی‌های میتوکندریال علائم محدود به عضلات اسکلتی نبوده و اغلب مغز و عضله شدیداً گرفتار هستند. *Shapira* در سال ۱۹۷۷ ترم آنسفالومیوپاتی میتوکندریال را برگزید ولی عده‌ای از جمله *Egger* ترم سیتوپاتی میتوکندریال را ترجیح می‌دهند.

بیماریهای میتوکندریال از لحاظ بالینی به سه دسته اصلی تقسیم‌بندی می‌شوند:

۱. اختلال در اکسیداسیون اسیدهای چرب
۲. نارسایی در متابولیسم پیروات
۳. مشکلات زنجیره تنفسی

زنجیره تنفسی حاوی پنج کمپلکس آنزیمی در غشاء داخلی میتوکندری است که حاوی بیش از ۱۰۰ پلی‌پپتید است. ۷۰ پلی‌پپتید را ژنوم هسته و ۱۳ پلی‌پپتید را ژنوم میتوکندری کد (*Code*) می‌کند. کمپلکس *I* یا نیکوتین آمید آدنین فسفات- کوآنزیم *Q*- ردوکتاز که بزرگترین کمپلکس زنجیره تنفسی است و حاوی ۴۱ ساب یونیت می‌باشد. این جزء باعث انتقال الکترونها به جزء کوآنزیم *Q* می‌شود.

کمپلکس *II* یا سوکسینات کوآنزیم *Q* ردکتاز که حاوی ۴ ساب یونیت است و نقش مهمی در تبدیل سوکسینات به فومارات و انتقال الکترونها به کوآنزیم *Q* دارد.

کمپلکس *III* یا کوآنزیم *Q* سیتوکروم *C* اکسیدوردکتاز که حاوی ۱۱ جزء است و سیتوکروم *C* را احیاء کرده تا الکترونها را به کمپلکس *IV* منتقل کنند.

کمپلکس *IV* یا سیتوکروم *C* اکسیداز که حاوی ۱۳ جزء است.

کمپلکس *V* یا *ATP Synthase* که حاوی ۱۴ جزء است و تولید *ATP* می‌کند.

هر زمان که شواهد بالینی مطرح کننده بیماری‌های میتوکندریال باشد اندازه‌گیری لاکتات و پیرووات اولین تست آزمایشگاهی است. چون با تند شدن تنفس و تقلا هنگام خون‌گیری افزایش سریع لاکتات وریدی دیده می‌شود. بهتر است اندازه‌گیری لاکتات در خون شریانی انجام گیرد. در صورتی که خون‌گیری به صورت وریدی انجام می‌گیرد بهتر است از گارو استفاده نگردد. اندازه‌گیری لاکتات در مایع مغزی- نخاعی (*CSF*) بر خون برتری دارد. چون مواردی وجود دارد که لاکتات خون طبیعی بوده و لیکن لاکتات *CSF* افزایش یافته است. فقدان افزایش لاکتات سرم، تشخیص بیماری‌های میتوکندریال را رد نمی‌کند و لیکن لاکتات طبیعی *CSF* از احتمال این بیماری می‌کاهد. (مگر در نوع محدود به عضله).

لاکتات طبیعی *CSF* $11/7 \pm 2/7 \text{ mg/dl}$ یا $1/3 \pm 0/3 \text{ umol/lit}$ و لاکتات طبیعی سرم $4/5 - 20 \text{ mg/dl}$ در خون وریدی و $4/5 - 14 \text{ mg/dl}$ در خون شریانی می‌باشد. لازم به ذکر است که به اندازه‌گیری یک نمونه لاکتات نباید اکتفا شود. اولین نشانه تشخیص میوپاتی‌های میتوکندریال یافتن *RRF* در بیوپسی عضله است. *RRF* با رنگ‌آمیزی گومری تری کروم تغییر یافته (*Modified*) و یا سوکسینات دزهیدروژناز دیده می‌شود.

RRF حاصل تکثیر مرضی میتوکندریه‌است که در زیر سارکولما تجمع می‌یابند. *RRF* اساساً در ضایعات فسفریلاسیون اکسیداتیو دیده می‌شود. *RRF* علاوه بر بیماری‌های میتوکندریال در شرایط دیگری هم دیده می‌شود که از جمله می‌توان از موارد زیر نام برد: دیستروفی عضلانی، پلی میوزیت، در ماتومیوزیت، برخی گلیکوژنوزها و جراحات اکتسابی ژنوم میتوکندری در اثر تجویز *Zidovudine*

تجویز ایمون گلوبولین بوتولیسم انسانی *BIG-IV* به صورت وریدی در درمان بوتولیسم شیرخواران

دکتر سوزان امیر سالاری: فوق تخصص مغز و اعصاب کودکان، استادیار دانشگاه علوم پزشکی بقیه ا... (عج)

دکتر زهرا خلیلی متین زاده: متخصص اطفال، استادیار دانشگاه علوم پزشکی بقیه ا... (عج)

بوتولیسم یکی از بیماری‌های درگیر کننده محل اتصال عصب-عضله است. این بیماری توسط توکسین کلستریدیوم بوتولینیوم ایجاد می‌شود. بوتولیسم سه نوع دارد: بوتولیسم ناشی از غذا، بوتولیسم ناشی از زخم و بوتولیسم شیرخوارگی.

شایعترین فرم نوع شیرخوارگی است. این بیماری بعنوان یک علت هیپوتونی در سن شیرخوارگی مطرح است. در بوتولیسم شیرخوارگی اسپورکلستریدیوم بوتولینوم، توسط شیرخوار خورده می‌شود، در دستگاه گوارش کولونیزه می‌گردد و در داخل بدن شیرخوار توکسین تولید می‌شود. بوتولیسم شیرخوارگی بین سنین ۳ هفتگی تا ۹ ماهگی رخ می‌دهد و دامنه علائم بالینی از هیپوتونی خفیف تا مرگ ناگهانی شیرخوار متفاوت است. بیماری اغلب با یک بیبوست شدید شروع و سپس یک فلج شل پایین روند همراه با فلج اعصاب کرانیال، ضعف در مکیدن، گریه ضعیف، کاهش حرکات صورت و متعاقباً ضعف از اندامها رخ می‌دهد، ضعف در تنفس ممکن است سبب نارسایی تنفس و مرگ گردد، در صورت انجام اقدامات حمایتی، بیماری معمولاً بعد از ۲ تا ۶ هفته خود به خود رو به بهبودی می‌رود. تشخیص با جدا کردن ارگانیزم یا توکسین از نمونه مدفوع است. در الکترومیوگرافی نیز دامنه و مدت پتانسیل‌های عمل کاهش می‌یابند و انجام تست تحریک مکرر عصب با فرکانس بالا، سبب ایجاد پاسخ افزایش یابنده (*Incremental*) می‌شود. درمان با انجام اقدامات حمایتی است (شامل تغذیه از راه گاوآژ یا تغذیه وریدی و نیز حمایت تنفس با استفاده از دستگاه تنفس مصنوعی در صورت نیاز). در کتابهای مرجع، استفاده از آنتی توکسین را در بوتولیسم شیرخوارگی بی‌فایده دانسته‌اند اما مطالعاتی که در چند سال اخیر انجام شده، استفاده از ایمون گلوبولین وریدی بوتولیسم انسانی (*BIG-IV*) را در درمان بوتولیسم شیرخواران مؤثر و مفید دانسته‌اند. برای

مثال در یک مطالعه ۳۰ ساله که بر روی ۶۷ بیمار با بوتولیسم شیرخوارگی در *ICU* بیمارستان کودکان لوس آنجلس انجام گرفت، ۵۲ نفر که *BIG-IV* دریافت نکرده بودند با ۱۵ بیمار که آن را دریافت کرده بودند مقایسه شدند.

نتیجه نهایی این مطالعه آن بود که استفاده از *BIG-IV* در زمان تشخیص بیماری، به طور قابل ملاحظه‌ای طول مدت بستری، اقامت در *ICU* و استفاده از دستگاه تنفس مصنوعی را می‌کاهد. در مطالعه دیگری که روی ۱۲۳ شیرخوار مبتلا به بوتولیسم در طی ۵ سال در کالیفرنیا انجام شد، *BIG-IV* در طی سه روز بعد از بستری در بیمارستان تزریق شد. در مقایسه با گروه کنترل در شیرخواران درمان شده با *BIG-IV*، کاهش در مدت بستری در بیمارستان و کاهش در مدت استفاده از دستگاه تنفس مصنوعی و کاهش در دوران استفاده از تغذیه وریدی یا تغذیه با گاوآژ مشاهده شد.

مجموعه مقالات ارائه شده ما را متقاعد می‌کند که استفاده زودرس از *BIG-IV* در درمان شیرخواران مبتلا به بوتولیسم بی‌خطر و مؤثر است.

میوپاتی متابولیک

دکتر وحید امین زاده: فوق تخصص اعصاب اطفال، استادیار دانشگاه علوم پزشکی گیلان
نعمه خلیقی سیکارودی: کارشناس پرستاری دانشگاه علوم پزشکی گیلان

گروهی هتروژن از بیماریهای ارثی هستند که در اثر نقایص آنزیمی ناشی از نقص ژنی ایجاد می‌شوند که سبب اختلال در تولید و حفظ *ATP* و در نتیجه تولید انرژی در فیبر عضلانی می‌شوند. بیماریهای نادری هستند و اهمیت آنها در شباهت علائم بالینی آنها با سایر اختلالات عصبی عضلانی است.

سوخت عمده عضلات اغلب شامل اسیدهای چرب آزاد، گلوکز و گلیکوژن است بطوریکه حین استراحت بیشتر از اسید چرب آزاد، در زمان ورزش شدید ایزومتریک (بلند کردن وزنه) گلیکولیز بیهوازی و واکنش کراتین کیناز و در ورزش سوب ماکزیمال کم شدت قند خون و اسید چرب آزاد و با شدت بیشتر توسط گلیکوژن تأمین می‌گردد.

انقباض و انبساط عضلات مرهون تجزیه *ATP* است و حفظ ثابت *ATP* ضرورت دارد که توسط مکانیزم‌های ذیل تأمین می‌شود: گلیکوژنولیز، فسفوریلاسیون اکسیداتیو، واکنش کراتین کیناز، واکنش نوکلئوتید پورین و متابولیزم چربی.

گلیکوژنولیز یا از طریق بیهوازی است که منجر به تولید لاکتات (که سبب خستگی عضلانی می‌شود) و یا از طریق هوازی است که سبب تبدیل پیرووات به استیل کوآ توسط *pyruvate dehydrogenase complex* می‌شود که به نوبه خود وارد سیکل کربس و تولید آب و دی اکسید کربن می‌شود.

مسیر فسفوریلاسیون اکسیداتیو در غشاء میتوکندری انجام می‌شود و منبع عمده انرژی سلولی است (۱۸ برابر انرژی بیشتری نسبت به گلیکولیز ایجاد می‌کند) که در آن حرکت الکترون توسط ناقلین آن از قبیل سیتوکروم *C* و کوآنزیم *Q* انجام می‌گیرد که در آن ۵ کمپلکس سبب تولید *ATP* و انرژی می‌شوند.

متابولیزم چربی نیز منبع مهم انرژی است که توسط بتا اکسیداسیون در میتوکندری صورت می‌گیرد که در آن اسیدهای چرب مشتق از تریگلیسرید بافت چربی و *LDL* استفاده میشوند. (اسیدهای چرب با زنجیره کوتاه و متوسط بطور مستقیم و اسیدهای چرب با زنجیره

طویل با واسطه واکنش‌های همراه با کارنیتین) حاصل واکنش فوق تولید استیل کوآ است که در کبد عمدتاً به اجسام کتونی مبدل می‌شود که سوخت عمده مغز در زمان گرسنگی طولانی را تأمین می‌کند. چون اسید چرب با زنجیره طویل از سد خونی - مغزی رد نمی‌شود. علائم بالینی میوپاتی متابولیک بیشتر دینامیک است (عدم تحمل ورزش، کرامپ و درد عضلانی) تا استاتیک (ضعف ثابت گروه‌های عضلانی). در نقص چرخه گلیکولیز علائم بصورت عدم تحمل ورزش و میوگلوبینوری مکرر است که در برخی موارد نقص چرخه گلیکولیز با نوشیدنی شیرین یا استراحت در ابتدای کرامپ بهبودی نسبی ایجاد می‌شود (*second wind*) ولی در برخی موارد (گلیکوژن تیپ ۷) بهتر نمی‌شوند (*out of second wind*). در نقص متابولیزم چربی علائم بیشتر با ورزش و گرسنگی طولانی ایجاد می‌شوند و بر خلاف نقص متابولیزم قندها دچار کرامپ واقعی یا کونتراکچر عضلانی و *second wind* نمی‌شوند و اغلب علائم توسط عفونت، بیهوشی عمومی، برخورد با سرما و غذای پرچرب ایجاد می‌شود. در برخورد با موارد احتمالی میوپاتی متابولیک ابتدا باید دید علائم استاتیک است یا دینامیک. هر چند اغلب موارد علائم بیماری‌های میوپاتی متابولیک دینامیک است ولی در میوپاتی ناشی از اختلالات میتوکندریال چه ناشی از نقص *DNA* میتوکندریال و چه اختلال ارثی اکسیداسیون اسید چرب هر دو علامت استاتیک و دینامیک را دارا است. مرحله دوم تعیین تیپ اختلال بیوشیمیایی زمینه است که بر اساس الگوی علائم بالینی است: در بیماران با شدت خفیف تا متوسط (دویدن آهسته و پیاده‌روی) نقص اکسیداسیون اسید چرب و ایجاد علائم با ورزش شدید ایزومتریک یا ایزوتونیک شدید (دو سرعت) بیانگر نقص در متابولیزم قندها است.

تحقیقات آزمایشگاهی شامل بررسی سرمی لاکتات، پیروات، *LDH*، اسیداوریک، کارنیتین آزاد و توتال، قند، *CK*، ترانس آمیناز کبدی، *P,ca,K* و بررسی ادراری کتون، میوگلوبین و اسید دیکربوکسیلیک است. *CK* می‌تواند در اختلالات گلیکولیز حتی در استراحت بالا باشد (بخصوص در مواردی با علائم استاتیک) در مقابل *CK* در کمبود *CARNITINE PALMITOYL TRANSFRASE* (اختلال متابولیزم چربی) حتی حین حمله نرمال می‌باشد. اسید دیکربوکسیلیک در همه موارد نقص بتا اکسیداسیون میتوکندریال در ادرار بالاست. در نقص *DNA* میتوکندریال لاکتات و پیروات سرم بالاست. موارد نقص بتا اکسیداسیون اسید چرب با سندرم شبه رای سطح خونی ترانس آمیناز و آمونیاک بالاست. در

موارد مشکوک به نقص متابولیزم چربی بایستی در فاز حمله و گرسنگی میزان پلاسمایی کارنیتین، آسیل گلایسین و آسیل کارنیتین و اسیدهای آلی ادرار را اندازه‌گیری کرد (ممکن است در مواردی که از نظر متابولیک فرد *stable* است مقادیر فوق نرمال باشد). بطور کلی در موارد ذیل بایستی به نقص متابولیزم چربی مشکوک شد: درگیری بافتی‌هایی که از نظر متابولیک به اکسیداسیون اسید چرب وابسته هستند (قلب و کبد و عضله)، حمله راجعه هیپوگلیسمی هیپوکتوتیک (*FFA/KETON*) که بطور نرمال ۱/۱ است به ۲/۱ یا بیشتر می‌رسد، عدم جبران متابولیک حین استرس و تغییرات بافتی و سرمی کارنیتین. روشهای تشخیصی دیگر شامل *EMG* و بیوپسی عضله است که در جای خود بایستی بکار رود. تست دیگر "تست ورزش ایسکمیک" ساعد است که در اطفال بالای ۷ سال کاربرد دارد و معمولاً در نقص متابولیزم قندها بجز کمبود اسید مالتازو *phosphorylase b kinase* غیر نرمال است ولی در نقایص متابولیزم چربی و میتوکندریال طبیعی است.

بیماری دویک یا نورورمیلیت اپتیکا *Devic disease or neuromyelitis optica*

دکتر سرور اینالو؛ استادیار کودکان، دانشگاه علوم پزشکی شیراز

یک بیماری شدید دی میلنیزه اندیوپاتیک است که عمدتاً سیستم عصبی مرکزی و عصب اپتیک را گرفتار می‌کند. این بیماری در تمام دنیا پراکنده است و پروگنوز خوبی ندارد. قبلاً تصور می‌شد که نوع خاصی از بیماری مالتیپل اسکلروز باشد ولی تحقیقات جدید نشان می‌دهد که سیر بیماری، یافته‌های آزمایشگاهی و مشخصات پاتولوژیک این بیماری با بیماری مالتیپل اسکلروز تفاوت دارد. یکی از مشخصات این بیماری وجود آنتی بادی *Neuromyelitis optica (NMO) IgG* در مایع مغزی- نخاعی می‌باشد که در بیماران *MS* مشاهده نمی‌شود. درمان حاد بیماری شامل استروئید تزریقی و در موارد پیشرونده و مقاوم به استروئید پلاسمافورز به بهبود بیماران کمک خواهد کرد. ۹۰ درصد بیماران عود خواهند داشت. به همین دلیل توصیه می‌شود برای پیشگیری از عود دارو مصرف شود. در مواردی که بیماری خفیف باشد برای پیشگیری از عود آزتیوپرین یا میلوفنولات خوراکی توصیه می‌شود و در موارد شدید *Rituximob* می‌تواند مؤثر باشد. در مجموع پروگنوز این بیماری خوب نیست و بیماری پیشرونده می‌باشد. با معرفی دو بیمار مروری بر اطلاعات جدید در زمینه تشخیص و درمان این بیماری خواهیم داشت:

دو دختر ۸ و ۹ ساله با اختلال در راه رفتن بصورت لنگش و ضعف اندامها مراجعه نمودند در *MRI* نخاع گردنی ضایعات دی میلینه مشاهده گردید و بیماران با تشخیص میلیت عرضی درمان شدند پس از آن چند بار با حملات نوریت اپتیک و حملات ضعف اندام تحتانی و اختلال اسفکتری مراجعه نمودند و با تشخیص بیماری دو یک تحت درمان قرار گرفتند.

سندرم گیلن باره حاد در کودکان

دکتر محمد برزگر: استاد نورولوژی کودکان، مرکز تحقیقات سلامت کودکان، دانشگاه علوم پزشکی تبریز

با کاهش چشمگیر در میزان بروز فلج اطفال، سندرم گیلن باره شایع‌ترین علت فلج شل حاد در کودکان می‌باشد. این سندرم یک اختلال خود ایمنی سیستم عصبی محیطی بوده که منجر به ضعف حرکتی پیشرونده توأم با کاهش یا از بین رفتن رفلکس‌های وتیری عمقی می‌شود. میزان بروز آن بین ۰/۶ تا ۴ مورد در هر ۱۰۰ هزار نفر در سال می‌باشد. خصوصیات بالینی، سیر آن و معاینه بالینی منجر به تشخیص بیماری می‌شود که با یافته‌های آزمایشگاهی (افزایش پروتئین مایع مغزی- نخاعی بدون افزایش بارز سلول‌های سفید در آن) و مطالعات الکتروفیزیولوژیک تأیید می‌شود. تشخیص‌های افتراقی عمده این سندرم شامل میلیت عرضی، نوروپاتی توکسیک، فلج تیک، بوتولیسم شیرخوارگی و میاستین گراویس می‌باشد. اگرچه اغلب کودکان با سندرم گیلن باره سیر نسبتاً خوبی دارند معهداً در مرحله حاد، اختلال تنفسی و درگیری سیستم اتونوم خطرات بالقوه این بیماری هستند که می‌توانند منجر به مرگ بشوند. درمان عمدتاً حمایتی بوده، و استفاده از ایمونوگلوبین وریدی و پلاسما فرزیس برای بیماران که به علت شدت ضعف قادر به راه رفتن نمی‌باشند توصیه می‌شود.

کلمات کلیدی: سندرم گیلن باره، فلج شل حاد، دوران کودکی.

Childhood Guillian-Barre syndrome

M. Barzegar: MD. Professor of Pediatric Neurology, Tabriz Children Hospital-Tabriz University of Medical Sciences

The Guillian-Barre syndrome (GBS) is characterized by the acute onset of rapidly progressive, symmetric muscle weakness with absent or decreased deep tendon reflexes. GBS is the most common cause of acute flaccid paralysis in childhood, with an incidence of 0.6-4 per 100 000 population per year. The clinical features are distinct and taking a history and an examination generally lead to the diagnosis that can then be confirmed by supportive laboratory tests and electrodiagnostic studies. The major considerations in differential diagnosis include transverse myelitis, toxic neuropathy, tick paralysis, infantile botulism and myasthenia gravis. Although most children with GBS have a relatively benign clinical course, some become very ill and require intubation with intensive care monitoring. Immunomodulating treatment should be used for any child who loses the ability to walk.

Key words: Guillian-Barre syndrome, acute flaccid paralysis, childhood.

ارتباط بین سطح سرمی اینترلوکین ۶ و شدت آسفکی پری ناتال

دکتر حسن بسکابادی: فوق تخصص نوزادان، استادیار دانشگاه علوم پزشکی مشهد
دکتر غلامعلی معموری: فوق تخصص نوزادان، استاد دانشگاه علوم پزشکی مشهد
دکتر جلیل توکل افشاری: *PHD* ایمونولوژی، دانشیار دانشگاه علوم پزشکی مشهد
دکتر مجید غیور: مرکز تحقیقات قلب، عروق دانشگاه علوم پزشکی مشهد
دکتر محمد تقی شاکری: دکترای پزشکی اجتماعی، استادیار آمار حیاتی دانشگاه علوم پزشکی مشهد

مقدمه: آسفکی پری ناتال یک حادثه جدی حول و حوش تولد بوده که برای جنین و نوزاد خطرناک است. هدف این مطالعه ارزیابی سطح اینترلوکین ۶ (*IL6*) با شدت آسفکی می‌باشد.

روش مطالعه: یک مطالعه موردی شاهدهی آینده‌نگر بوده که بمدت یکسال از تیرماه ۸۶ تا مرداد ۸۷ در بیمارستان قائم مشهد انجام شده سطح سرمی *IL6* در روز اول، دوم و سوم زندگی در ۳۷ نوزاد غیر عفونی دچار آسفکی و بند ناف ۴۵ نوزاد سالم اندازه‌گیری شد.
نتایج: غلظت *IL6* در نوزادانی که دچار آنسفالوپاتی هیپوکسیک ایسکمیک (*HIE*) شدند ۴۳ برابر نوزاد نرمال ($P<0.001$) و دو برابر نوزادان آسفکی که دچار *HIE* نشدند، بوده است یک ارتباط مشخص بین سطح *IL6* و درجه *HIE* و همچنین پیش‌آگهی کوتاه مدت این نوزادان وجود داشت.

بحث و نتیجه‌گیری: سطح *IL6* در آسفکی پری ناتال بطور مشخص افزایش می‌یابد که با شدت بیماری و پیش‌آگهی کوتاه مدت آن نیز ارتباط دارد.
کلمات کلیدی: آسفکی، نوزاد، اینترلوکین ۶، آنسفالوپاتی هیپوکسیک ایسکمیک.

Association between Serum interleukin-6 levels and severity of perinatal asphyxia

Hassan Boskabadi: Department of Pediatric, Assistant Professor, Neonatologist, Neonatal Research Center, Mashhad University of Medical Sciences

Jalil Tavakol afshari: Department of Immunology, Associated Professor, Immunology research center, Bu-Ali research institute Mashhad University of Medical Sciences

Majid Ghayour-Mobarhan: Cardiovascular research center, MUMS, Mashhad, Iran

Gholamali Maamouri, Department of pediatric, Professor of pediatrics, Neonatologist, Ghaem hospital, Mashhad University of Medical Sciences

Mohammad-Taghy Shakeri: Community Medicine and Public Health, Assistant Professor of Biostatistics, Ghaem hospital, Mashhad University of Medical Sciences

Background: Perinatal asphyxia is a serious event which can harm a fetus or newborn baby. The aim of this study was to define the predictive values of serum concentrations of interleukin -6(IL-6) with severity of perinatal asphyxia.

Design and methods: This was a prospective (case-control) study conducted between June 2007 and July 2008, Ghaem Hospital, Mashhad- Iran. Serum IL-6 levels were measured at first, second and third days of life in 37 consecutive uninfected newborns with perinatal asphyxia and 45 randomly selected healthy newborns.

Results: Serum IL-6 concentrations in the infants who developed hypoxic-ischemic encephalopathy was 43 fold as the values in the normal infants ($p<0.001$) and 1.9-fold as high as those in the infants with asphyxia who did not develop hypoxic-ischemic encephalopathy ($p<0.001$). There was also a significant relationship between interleukin-6 and the degree of hypoxic-ischemic encephalopathy, and between interleukin-6 and neurodevelopmental outcome at discharge time.

Conclusions: Serum levels of IL-6 increase considerably after birth asphyxia, and that these increases were more pronounced in the infants with severe clinical course and short poor prognosis.

Key words: Hypoxic- ischemic encephalopathy, Interleukin-6, Newborn, Perinatal asphyxia.

میاستنی یا میگرن، مسئله این است

دکتر رضا بوستانی: نورولوژیست، استادیار دانشگاه علوم پزشکی مشهد

معرفی بیمار: بیمار خانم ۱۶ ساله‌ای است که از سن ۱۲ سالگی دچار حملات دوبینی و افتادگی پلک میشده است. پس از مراجعه به متخصص جراحی اعصاب با ظن به میاستنی، کورتیکواستروئید و مستینون برای وی شروع می‌شود که باعث بهبودی علائم میگردد. با توجه به پاسخ مناسب به درمان فوق اسکن مدیاستن انجام شده و به علت بزرگی مختصر تیموس کاندید تیمکتومی می‌گردد. پس از تیمکتومی برای کاهش دوز استروئید به نورولوژیست معرفی می‌شود که با قطع تدریجی استروئید علائم بالینی (پتوز و دوبینی) برگشت می‌نمایند. در این مرحله شرح حال مجددی از بیمار اخذ می‌شود که تا حدود زیادی تشخیص میاستنی را زیر سؤال می‌برد. بیمار از حوالی بلوغ دچار سردردهای یکطرفه ضربانی با تهوع، استفراغ، فتوفوبی و فنوفوبی می‌شده است. در اغلب موارد مقدم بر حملات، برای مدت چند دقیقه دوبینی و افتادگی پلک داشته و پس از آن سردرد بیمار شروع و تا چندین ساعت ادامه می‌یافته است. مادر و خاله بیمار هم چنین سردردهایی داشته‌اند. بتدریج شدت سردردها کمتر شده و فقط حملات دوبینی با افتادگی پلک با سردرد خفیف پس از آن ایجاد می‌شده است. جالب اینکه تمام این علائم با دوز نسبتاً بالای استروئید بر طرف شده است. در همین زمان بیمار یک تست تحریک مکرر منفی هم داشته است که آن را به حساب مصرف مستینون گذاشته‌اند.

در هر صورت پس از عود علائم چشمی بیمار بدنبال قطع کورتون، با تشخیص میگرن افتالموپلژیک، آمی تریپ تیلین شروع میشود و تقریباً حملات به طور کامل بر طرف می‌شوند.

نتیجه: میگرن افتالموپلژیک که گاهی به خوبی هم به کورتیکواستروئید جواب می‌دهد و تشخیص آن بالینی می‌باشد را می‌بایست به عنوان تشخیص افتراقی میاستنی گراو در نظر داشت، بویژه اگر او را برجسته‌تر از سردرد باشد (اورا بدون میگرن).

Migraine or myasthenia; this is the question

Reza Boostani: MD. Assistant professor of neurology, Mashhad University of Medical Sciences

Case presentation: The patient is a 16 years old female who has had the attacks of diplopia and ptosis since she was 12 years old. She went under corticosteroid and mestinone, at first, by a neurosurgeon resulting in total improvement of her symptoms. As, she had a good response to medications, with the diagnosis of myasthenia gravis, she did a C.T Scan of mediastinum and because of an enlarged thymus she went under thymectomy. After thymectomy she was referred to a neurologist for tapering the dose of corticosteroid. However, by doing that her symptoms exacerbated again, diplopia and ptosis.

At this stage the diagnosis of myasthenia went under question and another medical history of her disorder was taken again. It got clear that she had unilateral headache accompanied with nausea, vomiting, photophobia and phonophobia since she was 12 years old. In the majority of attacks, immediately before headaches, she had diplopia and ptosis for a few minutes, and then headaches started and continue for a few hours. Gradually the headaches got milder and appeared after episodes of diplopia and ptosis. The interesting thing is that symptoms had a good response to high dose of steroids (30 mg/day). In her medical history we find out that her mother and aunt also have had similar medical history.

At the time, the patient had a negative repetitive nerve stimulation test, which was considered to be from taking of mestinone.

Any way after the recurrence of symptoms due to discontinuing the steroid totally, the patient went under Amitriptyline (25 mg/day) with the diagnosis of ophtalmoplegic migraine and now she is totally symptom free.

Conclusion: Ophtalmoplegic migraine which sometimes has a good response to steroids should always be in the differential diagnosis of myasthenia gravis, especially when the aura is more dominant than headaches (aura without migraine).

ریسک فاکتور ها در پیش بینی مرگ ومیر نوزادان مبتلا به آسفکسی

دکتر مژگان بیات مختاری: استادیار گروه کودکان، فلوشیپ فوق تخصصی نوزادان،

دانشگاه آزاد اسلامی مشهد

دکتر سعیده ترویج اسلامی: استادیار گروه کودکان، دانشگاه آزاد اسلامی مشهد

ملیحه تیموری: کارشناس پرستاری، دانشگاه آزاد اسلامی

مقدمه و هدف: سالانه ۵ میلیون مرگ نوزاد در جهان گزارش می‌شود و ۱۹٪ آن یعنی حدود یک میلیون نفر بدنبال هایپوکسی - اسکیمی (آسفکسی) اتفاق می‌افتد با توجه به اینکه آسفکسی نوزادان می‌تواند در سنین بعدی منجر به اپی لپسی، فلج مغزی، مشکلات یادگیری و رفتاری و عقب‌ماندگی ذهنی گردد، این مطالعه با هدف شناخت شرایط دموگرافیک و فاکتورهای خطر ساز مرتبط با افزایش مرگ و میر ناشی از آسفکسی نوزادان انجام گردید.

روش کار: این مطالعه توصیفی بر روی پرونده ۷۰ نوزادی که با تشخیص آسفکسی در بخش مراقبت‌های ویژه نوزادان بیمارستان ۲۲ بهمن از فروردین ماه ۸۴ لغایت اسفند ۸۶ بستری گردیده بودند، انجام شد. بیماران مبتلا به آسفکسی به دو گروه تقسیم شدند، گروه اول شامل ۲۰ نوزاد با عاقبت فوت و گروه دوم شامل ۵۰ نوزاد با عاقبت بقاء و ترخیص از بیمارستان بودند. اطلاعات شامل جنس- وزن- سن حاملگی- نحوه زایمان- آپگار دقیقه اول تولد- PH خون شریان محیطی- نیاز به تهویه مکانیکی طولانی مدت با ونتیلاتور از پرونده‌ها استخراج گردید و با استفاده از نرم افزار $SPSS$ و تست‌های آماری $T-Test$ و آزمونهای ناپارامتری مشابه برای متغیرهای کمی و آزمون $Chi-square$ برای متغیرهای کیفی، مقایسه انجام گردید.

یافته‌ها: بطور کلی ۲۶ نوزاد (۳۷/۱ درصد) دختر و ۴۴ نوزاد (۶۲/۹ درصد) پسر بودند.

در گروه اول ۵۵٪ و در گروه دوم ۶۶٪ پسر بودند. ($P=0/42$)

مرگ و میر به دنبال آسفکسی در ۲۰ مورد (۲۸/۵ درصد) اتفاق افتاد.

میانگین سن حاملگی در گروه اول $37/6 \pm 2/6$ هفته و در گروه دوم $37 \pm 2/3$ هفته بود. ($P=0/36$)

میانگین وزن در گروه اول 2897 ± 607 گرم و در گروه دوم 2900 ± 616 گرم بود. ($P=0/98$)

بطور کلی ۳۴ مورد (۴۸/۶ درصد) زایمان واژینال و ۳۶ مورد (۵۱/۴ درصد) زایمان به طریق سزارین انجام شده بود.

در گروه اول ۵۵٪ سزارین و در گروه دوم ۵۰٪ سزارین انجام شده بود. ($P=0/794$)
 میانگین آپگار دقیقه اول در گروه یک $2/3 \pm 3/7$ و در گروه دوم $2/2 \pm 5/9$ بود. ($P=0/001$)
 میانگین PH خون شریان محیطی در گروه یک $0/2 \pm 7/2$ و در گروه دوم $0/1 \pm 7/3$ بوده است. ($P=0/06$)

بطور کلی ۲۶ مورد (۳۷/۱ درصد) نیاز به تهویه مکانیکی و استفاده طولانی مدت از دستگاه ونتیلاتور داشتند. ۲۰ مورد پس از مدتی از تهویه مکانیکی فوت نمودند و ۶ مورد زنده ماندند. ($P=0/001$)
 در گروه اول ۱۰۰٪ نیاز به تهویه مکانیکی طولانی مدت و در گروه دوم ۱۲٪ نیاز به تهویه مکانیکی طولانی مدت داشتند. ($P=0/001$)

نتیجه گیری: آپگار دقیقه اول پس از تولد و نیاز به تهویه مکانیکی طولانی مدت (آپنه ثانویه) در تعیین سرانجام نوزادان مبتلا به آسفکسی و پیش بینی مرگ و میر، تأثیرگذارتر از سایر متغیرها می باشد.

کلمات کلیدی: هیپوکسی ایسکمی، آسفکسی، فاکتورهای خطر ساز، مرگ و میر.

Risk factors in prediction of outcome of neonatal asphyxia

Mojgan Bayat-Mokhtari: Pediatrician, Fellowship of neonatology, Mashhad Islamic Azad University

Saeide Tarvij-Eslami: Pediatrician, Mashhad Islamic Azad University

Malihe Teimori: Nurse, 22 bahman hospital, Mashhad Islamic azad university

Background: Birth asphyxia accounts for about 19% of the approximately 5 million neonatal deaths that occur each year worldwide. Neonatal asphyxia can causes epilepsy, cerebral palsy, learning disability, behavioral disorder and mental retardation in later age's. This study was planned for determining demographic conditions and risk factors analysis for prediction of mortality of neonatal asphyxia.

Materials and methods: This descriptive study was done on 70 neonates with the diagnosis of asphyxia whom admitted in neonatal intensive care unit (NICU) of 22 Bahman hospital, Mashhad islamic azad university, Mashhad, Iran, from March2005 to December 2007. Patients divided in two groups, group 1 consist of20 neonates that expired and group 2 consist of 50 neonates that were alive and then discharged from hospital.

Results: Mortality rate was 28.5 %(20 cases). There was 26 (37.1%) female and 44(62.9%) male totally. In group 1 there was 55% males and in group two 62.9% males (p=0.42).

Mean gestational age in group1 was 37.6±2.6 weeks and in group2 was 37±2.3weeks (p=0.36). Mean birth weight in group 1 was 2897±607 gm and in group2 was 2900±616 gm (p=0.98).

Cesarean section was done in 55% of group1 and 50% of group 2 (p=0.79).

Mean PH of radial artery blood was 7.2±0.2 in group 1 and 7.3±0.1 in group 2(p=0.06). Mean Apgar of first minute was 3.7±2.3 in group 1 and 5.9±2.2 in group 2(p=0.001). Secondary apnea and need for prolonged mechanical ventilation was 100% in group 1 and 12% in group 2(p=0.001).

Conclusion: Apgar of first minute and secondary apnea were more significant for prediction of outcome than other factors in neonatal asphyxia.

Key words: Hypoxi, Ischemia, Asphyxia, Outcome.

بررسی ضعف ژنرالیزه حاد در کودکان

دکتر الهام بیدآبادی: فوق تخصص اعصاب کودکان، دانشگاه علوم پزشکی گیلان

شروع ناگهانی و سریع ضعف شل ژنرالیزه در عدم وجود علائم انسفالوپاتی معمولاً به علت بیماریهای واحد حرکتی است.

مهمترین علل فلج شل حاد در کودکان شامل بیماریهای عفونی، متابولیک، بلوک نوروموسکولار، و فلجهای پریودیک می باشد. شایعترین علت، سندرم گیلن باره است. بیماریهای عفونی شامل میوزیت عفونی حاد، پلی رادیکولونوروپاتی دمیالینیزانت التهابی حاد، نوروپاتی آکسونال موتور حاد، و پلی رادیکولونوروپاتی دمیالینیزانت التهابی مزمن، و عفونتهای ویرال هستند.

بیماریهای بلوک نوروموسکولار شامل بوتولسم، کوادری پلژی ناشی از مصرف کورتون، فلج ناشی از کنه، و ضعف ناشی از بستری شدن دراز مدت در *PICU* می باشند. فلج پریودیک خود به سه دسته: هیپوکالمیک، هیپرکالمیک، و نرموکالمیک فامیلیال تقسیم می شود.

مهمترین بیماری متابولیک با فلج شل حاد در کودکان، شامل سندرم *Andersen* است.

Approach to acute generalized weakness

Elham Bidabadi: MD. assistant professor of child neurology, Guilan University of medical sciences

The sudden onset or rapid evolution of generalized flaccid weakness in the absence of symptoms of encephalopathy is always due to disorders of the motor unit.

The most important causes of acute generalized weakness are infectious disorders, metabolic disorders, neuromuscular blockade, and periodic paralysis.

Acute inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy (AIDP) is the most common.

The most important causes of infectious disorders are acute infectious myositis, acute inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy, acute motor axonal neuropathy, chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy, and viral infections.

Disorders of neuromuscular blockade are Botulism, corticosteroid-induced quadriplegia, Tic paralysis, and intensive care unit weakness.

Periodic paralysis divided into three groups: hypokalemic-hyperkalemic-and normokalemic periodic paralysis.

The most important cause of metabolic disorders with the symptoms of acute flaccid paralysis of children is Andersen syndrome.

پلی نوروپاتی و میوپاتی بیماری بحرانی در کودکان

دکتر نعمت بیلان: متخصص کودکان، استاد دانشگاه علوم پزشکی تبریز
 دکتر امیر حسین جعفری روحی: متخصص کودکان، استادیار دانشگاه علوم پزشکی تبریز
 دکتر وحیده توپچی زاده: استادیار توانبخشی دانشگاه علوم پزشکی تبریز
 دکتر میررضا قائمی: رزیدنت کودکان، دانشگاه علوم پزشکی تبریز

در بیماران مبتلا به سپسیس و اختلال چند ارگان یکی از ارگانهائی که می‌تواند درگیر شود، سیستم اعصاب محیطی است. نتیجه این نوروپاتی محیطی منتشر، پلی نوروپاتی بیماری بحرانی نامیده می‌شود.

در ۷۰٪ از بیماران بالغ مبتلا به سپسیس و اختلال چند ارگان، شواهدی از پلی نوروپاتی حسی و حرکتی مختلط در مطالعات هدایت عصبی وجود دارد. این اختلال از نظر کلینیکی در اغلب بیماران مخفی است ولی گاهی می‌تواند سبب ضعف شدید در اندامها و تنه گردد. اغلب این موارد در بیمارانی بوجود می‌آید که حداقل یک هفته وابسته به ونتیلاتور بوده‌اند. تظاهر ضعف معمولاً با تأخیر در جدا کردن از ونتیلاتور، بعد از بهبود سپسیس خودنمائی می‌کند.

طول کشیدن بیش از انتظار ضعف عضلانی بعد از تجویز شل کننده‌های عضلانی در بیماران بستری در *ICU*، سندرم عصبی-عضلانی *ICU* نامیده می‌شود. بیماران مبتلا به این سندرم افرادی هستند که یک نوع شل کننده عضلانی دریافت کرده‌اند و همچنین یک نوع بیماری بحرانی زمینه‌ای به همراه طیفی از ضعف عضلانی داشته‌اند. البته تداخلات قابل ملاحظه‌ای بین این سندرم و آتروفی ناشی از بی‌حرکتی، پلی نوروپاتی بیماری حاد و میوپاتی ناشی از استروئید وجود دارد. همچنین گمان می‌گردد اختلال چند ارگان، تجویز کورتیکواستروئید، بی‌حرکتی طولانی مدت و جنس مؤنث ریسک فاکتورهای کلیدی شمرده شوند. ضعف در این بیماران، در بعضی، ناشی از *overdose* فارماکولوژیکی (مثل تفاوت‌های فارماکوکینتیکی افراد) و در بعضی، بعلت بیماری اختصاصی در ساختمانهای نوروماسکولار پدیدار می‌گردد. گمان می‌گردد با کاهش کاربرد شل کننده‌های عضلانی (مثل دوز بکار رفته در طول زمان) بوسیله مونیتورینگ انتقال نوروماسکولار، ریسک ایجاد ضعف طولانی مدت در *ICU* کم گردد. گفته می‌شود ممکن است، قطع پربودیک تجویز شل کننده‌های عضلانی، مطالعات فارماکودینامیکی و بررسی‌های

الکتروفیزیولوژیک و نورولوژیک در تشخیص زودرس این کمپلیکاسیونها مفید باشد. بلوک طولانی مدت نوروماسکولار در شیرخواران و کودکان خردسال تر ممکن است با رشد و تکامل نرمال عضله تداخل نموده و سبب باقی ماندن ضعف متوسط تا شدید برای ماهها شود. همچنین آتروفی وابسته به بی حرکتی، ممکن است در عضله در حال تکامل، برگشت ناپذیر باشد. برگشت عملکرد عضله در کودکان بزرگتر که تکامل نوروماسکولار آنها قبلاً کامل شده است، بهتر از نوزادان و بخصوص نوزادان پره مچور می باشد.

از آنجا که تمایز بین علل نوروپاتیک و میوپاتیک ضعف عضلانی در *ICU* مشکل است بعضی از دانشمندان ترجیح می دهند اصطلاح پلی نوروپاتی و میوپاتی بیماری حاد (*CIPNM*)، را بکار برند. ضعف عصبی عضلانی اکتسابی در نتیجه *CIPNM* غالباً در بیمارانی که بیش از یک هفته در بخش مراقبتهای ویژه بستری شده اند، بوقوع می پیوندد. در مطالعات آینده نگر *CIPNM* در ۲۵-۶۳٪ بیمارانی که حداقل یک هفته تحت ونتیلاسیون مکانیکی بوده اند ایجاد شده است. این آمار براساس جمعیت مورد مطالعه، کریترهای تشخیصی و زمان بررسی، تحت تأثیر قرار می گیرد. تمامی گروههای سنی درگیر می شوند؛ ولی بنظر می رسد در گروه سنی کودکان ضعف عضلانی اکتسابی، در ۱/۷٪ کودکان دچار بیماری بحرانی رخ می دهد. شک به *Critical illness polyneuropathy* از نظر کلینیکی (مثل ضعف اندام و تنه به همراه سپسیس شدید و اختلال چند ارگان) و با رد دیگر اختلالات نوروماسکولار صورت می گردد. مطالعات *nerve conduction* یا الکترومیوگرافی برای ثبت دژنراسیون آکسونال می تواند انجام گردد. درمان اختصاصی برای آن وجود ندارد و برگشت خودبخودی در بعضی بیماران دیده می شود.

**Screening for hepatorenal tyrosinemia (tyrosinemia type 1):
quantification of succinylacetone by tandem mass spectrometry**

Michael Peter: Screening-Laboratory Hannover, Germany

False-positive and false-negative results occur in current newborn-screening programs for hepatorenal tyrosinemia, which measure tyrosine concentrations in dried blood spots, sometimes in combination with other metabolites. Our experience with a method for succinylacetone quantification in routine newborn screening will be presented.

Succinylacetone was extracted from blood spots that had already been extracted with absolute methanol for acylcarnitine and amino acid analysis. The solvent was acetonitrile-water (80:20 by volume) containing formic acid, hydrazine hydrate, and 10 nmol/L 5,7-dioxooctanoic acid as internal standard. Analysis was performed by tandem mass spectrometry in a separate run.

Of 61,344 samples, 99.6% had succinylacetone concentrations \leq 5 $\mu\text{mol/L}$. With a cut-off of 10 $\mu\text{mol/L}$, no false-positive results were obtained. In 2 samples, the succinylacetone concentrations in the dried blood spots from the 36th and 56th hours of life were 152 and 271 $\mu\text{mol/L}$, respectively, and the tyrosine concentrations were 54 and 129 $\mu\text{mol/L}$. Hepatorenal tyrosinemia was subsequently confirmed.

Tandem mass spectrometric quantification of succinylacetone directly from residual blood spots is a useful method for the early detection of hepatorenal tyrosinemia in newborn-screening programs.

Target diseases: Inborn Errors of Metabolism and Endocrinopathies

Khalil Baradaran: PHD of chemistry, Dr Wagner Lab, Gottingen Germany.

I discuss about metabolic screening in neonates in Germany:

A- Disorder of amino acids metabolism: (tandem mass spectrometry=TMS)

(Aminoazidopathien)

Phenylketonuria (PKU) and Hyperphenylalaninemia (HPA)

Maple syrup disease (MSUD)

B1- Disorder of β -oxidation of fatty acids: (tandem mass spectrometry=TMS)

Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Deficiency (MCAD)

Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Deficiency (LCHAD)

Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Deficiency (VLCAD)

B2- Disorder of carnitine metabolism: (tandem mass spectrometry=TMS)

(Carnitine cycle defects)

Carnitin-Palmitoyl-Transferase-I-Mangel (CPT-I)

Carnitin-Palmitoyl-Transferase-II-Mangel (CPT-II)

Carnitin-Acylcarnitin-Translokase-Mangel

C-Disorder of organic acids (Organoazidopathien): (tandem mass spectrometry=TMS)

Isovaleric acidemia (enzyme deficiency of isovalery-CoA-dehydrogenase, result: ratio of Concentration of isovalerylcarnitin (C5) to acetylcarnitin = high

10) Glutaric aciduria Typ 1 (glutaric acidemia)

(Propion and methylmalonic acidemia, MCC- deficiency, 3-ketothiolase-deficiency)

D- Defects of urea cycle (tandem mass spectrometry=TMS)

11) Citrullinemia (Citrullinämie) Citrullin

12) Argininosuccinat-deficiency (ArgSucc)

E- Important Hormons:

Primary Hypothyroidism (TSH)

Adrenogenitale syndrome (AGS 21-Hydroxylase deficiency)

F- Emzymactivity:

Biotinidase deficiency

Galaktosämie (GALK, GALE, GALT) or (Alternativ: galactose and GALT-Activity)

G- Cystic fibrosis (immunoreactive trypsinogen) = Mukoviszidose (until 3-4 months old)

Testprinzip: 1,2,3,4,5,6,7,8,9,10,11, 12 = Tandem mass spectrometry / 13 = Sandwich-Immunoassay / 14,=Immunoassay / 15, 16 = Photometry

A-G: Screenig Program

Part-II

- 1) Further one belonging to the organic acid in Urin (GC / MS)
- 2) One belonging to the Fatty acid in Serum (GC / MS)
- 3) Steroid profiles (LC-MS/MS)
- 4) Cystische Fibrose=Mukoviszidose (Trypsin concentration; Sandwich-Immunoassay)

Please comment your ideas about the Packet.

مسائل گوارشی شایع در کودکان مبتلا به تأخیر تکاملی

دکتر سیمین پرتوی: متخصص گوارش کودکان، استاد دانشگاه علوم پزشکی مشهد

مشکلات تغذیه‌ای در ۲۵-۴۵ درصد کودکان نرمال دیده می‌شود در حالیکه در ۸۹ درصد کودکان با تأخیر تکاملی، مشکلات تغذیه‌ای- ریفلاکس گاستر و ازوفاژ و دیس موتیلیتی گوارشی مشاهده می‌گردد. در کودکان مبتلا به سریرال پالزی (CP) نیز در ۴۰-۵۰ درصد مشکلات گوارشی دیده می‌شود.

بلع ضعیف، مشکل شیر خوردن، دیسفاژی نسبت به جامدات، حملات خفگی در ضمن خوردن از عوارض این کودکان است، که حتی قبل از تشخیص CP یا تأخیر تکاملی ممکن است بیمار با علائم مزمن یا مکرر گوارشی مراجعه نماید.

در کودکان CP در حدود ۵۰ درصد انرژی غذایی بدلیل عدم هماهنگی دست و دهان- کامل بسته نشدن لبها- آبریزش دهان (*drooling*)، بیرون دادن غذا و غیره به هدر می‌رود بنابراین اکثر این بیماران حتی با وجود تغذیه نرمال ممکن است نسبت به سن، وزن و قد کمتر از نرمال (در منحنی ۱۰ پرسنتایل) قرار داشته باشند.

گاهی زیاد غذا دادن به آنها باعث مقاومت و استفراغ نیز خواهد شد. آسپیراسیون و سرفه در ضمن خوردن مایعات در این بیماران دیده می‌شود ولی سرفه بدنبال خوردن جامدات نشانه آسپیراسیون نمی‌باشد.

ریفلاکس گاستر وازوفاژ، ازوفاژیت، تأخیر تخلیه معده، پوسیدگی دندانها، هالیوتوزیس، یبوست مزمن، اسهال مزمن و سوءجذب، آلودگی‌های انگلی و هلیکوباکترپیلوری، خونریزی گوارشی، اولسر پپتیک، دردهای شکمی، مسمومیت با سرب از دیگر مشکلات گوارشی این گونه بیماران است که هر کدام درمان خاص و جداگانه دارد. مصرف چربی کمتر تخلیه معده را تسریع می‌کند. مصرف فیبر بیشتر نیز در بهبود دیس موتیلیتی مؤثر می‌باشد.

برای بهبود تخلیه معده مصرف غذاهایی با حجم زیاد و اسمولاریته نرمال بهتر از حجم کم و غلیظ می‌باشد، زیرا معده بایستی غذاها را براساس تعداد مولکولهای غذا به اسمولاریته ایزو رسانده و سپس تخلیه کند. پروتئینهای هیدرولیزه تخلیه معده را آسانتر می‌کنند. هرگونه استرس فیزیکی یا روحی احساسی تخلیه معده را به تأخیر می‌اندازد و سیکل معیوبی بصورت

افزایش گردش خون موضعی و افزایش پروستاگلاندینهای موضعی و افزایش نفوذپذیری و التهاب و صدمه عمل اسفکتر تحتانی مری و افزایش ریفلاکس می‌شود که در این بیماران وجود دارد. برای درمان ریفلاکس از تغییر رژیم غذایی، دادن وضعیت و داروها (متوکلوپرامید- امپرازول- رانیتیدین و غیره) استفاده می‌شود.

در صورتی که بیمار قادر به خوردن و وزن‌گیری نباشد گذاشتن لوله معده یا گاستروستومی و ژژنوستومی و یا تغذیه پارانترا (TPN) کمک خواهد کرد.

از مشکلات شایع دیگر این کودکان یبوست مزمن است که بدلیل بی‌حرکتی و نوع رژیم غذایی و دیس‌موتیلیتی گوارشی است و با استفاده از فیبر، روغن مینرال و داروهای دیگر - تحرک و ورزش می‌توان درمان نمود.

استفاده از غذاها و داروهای آنتی‌اکسیدان در اکثر بیماران و بخصوص در بیماران مبتلا به اوتیسم مفید است زیرا در این کودکان سطح آنتی‌اکسیدان برای دفاع سیستم ایمنی پائین است و رادیکالهای آزاد بالا می‌رود. مصرف میوه و سبزیجات تازه و ویتامینهای *A* و *C* و *E* و *B6* و *Bcomplex* و مینرالهایی مثل روی - سلنیوم و منیزیوم، روغن امگا 3 و 6 و حذف غذاهای خشک و رنگهای مصنوعی و نگهدارنده‌ها و محدود کردن مصرف برنج سفید و قندهای تغییر شکل یافته (*Processed*) و آب میوه می‌تواند بسیار کمک کند.

نوشیدن آب خالص فراوان و استفاده از فیبر حیاتی است. این رژیم‌ها حتی در بیماران با تأخیر تکاملی باعث کم شدن بیقراری و تحریک‌پذیری آنها نیز می‌شود.

Gastrointestinal problems in developmental delayed children

Simin Partovi : MD. Professor of Pediatrics, Medical University of Mashhad

G.I. Problems are seen in 25-45 percent of Normal and in 89 percent of developmental delayed or cerebral palsy (CP) patients.

Poor sucking, poor feeding, dysphagia to solid foods, cyanosis and choking, GI reflux and dysmotility are the common complications in these patients.

In CP children, 50 percent of food and energy is lost because of poor hand and mouth coordination, inadequate lip closure, drooling, etc.

The stomach brings all foods to iso osmolarity based on the number of molecules in the feed, so higher volume normal feeds are better than low volume concentrated feeds. Hydrolysate proteins help to gastric emptying.

Stress (physical or emotional) delays gastric emptying and progress to pathologic GERD, because of vicious cycle of increasing regional blood flow and local prostaglandins mucosal permeability and inflammation GERD.

Malnutrition, aspiration, cough, asthma are seen in GERD.

Esophagitis delayed gastric emptying, dental caries, halitosis, chronic constipation, chronic diarrhea and malabsorption, helminthic and helicobacter pylori infestation, GI Bleeding, peptic ulcers, abdominal pain, lead poisoning, are other GI problems in these patients.

Increasing fibre and decreasing fat in diet helps to gastric emptying and decreases GE reflux.

Treatment of GERD is done by changing diet and medications. In case of poor feeding using gastric tubes and gastrostomy or jejunostomy tubes and TPN is necessary.

Chronic constipation is treated by corrected diet and using more fibre and exercise and mineral oil.

Anti oxidant food and drugs are very helpful in developmental delayed and autism (especially for irritability).

These foods are such as: fresh fruits and vegetables, vitamins (A, C, E, B6, B complex, minerals (zinc, selenium, and magnesium) Omega 3, Omega 6.

Limitation of Dry foods, preservatives, artificial colors, processed sugars and white rice, fruit juices is needed.

Drinking a lot of pure water is also helpful.

Botulism: A Case Report

MM.Taghdiri: MD. Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Hamedan University of Medical Sciences

I. Sedighi: MD. Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Hamedan University of Medical Sciences

Background: Botulism is the acute, descending, flaccid paralysis that results when the neurotoxin of *Clostridium botulinum* blocks neuromuscular transmission¹. C botulinum toxin is the most poisonous substance that blocks neuromuscular transmission and causes death through airway and respiratory muscle paralysis. All forms of botulism manifest neurologically as asymmetric, descending, flaccid paralysis beginning with the cranial nerve musculature. Food-borne botulism results from the ingestion of food in which *C. botulinum* has multiplied and produced its toxin.²

Patient: We report a new case of food-borne botulism in a 7 year old boy with recurrent episodes of weakness, difficulty in swallowing and speech; bilateral ptosis and mydriasis. He had positive history of the same symptoms two times before. The patient's samples were sent for detection of toxin of *Clostridium botulinum*, and toxin of *C. botulinum* type A was found in his stool sample. Therefore our diagnosis was confirmed.

We decide to report this case because our patient has not history of canned- food ingestion and also recurrent episodes of paralysis in this case is unusual finding in botulism.

Conclusion: In this report we want to emphasize that canned-food ingestion is not necessary for diagnosis of food-borne botulism and because delayed treatment leads to increase mortality and morbidity treatment should be initiated promptly on the basis of clinical suspicion.

Key words: Botulism, *Clostridium botulinum*.

دورنمای کارآزمایی‌های بالینی در درمان بیماری SMA

دکتر سید حسن تنکابنی: فوق تخصصی اعصاب کودکان، دانشیار دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

بیماری SMA یکی از ناهمگن‌ترین (*Heterogeneous*) بیماری‌های عصبی-عضلانی مونوژنیک است. در بیش از ۹۵٪ موارد علت آن موتاسیون هموزیگوت در اگزون ۷ ژن SMN (*Survival Motor Neuron*) است. علائم بالینی این بیماری طیفی است که شروع آن از دوران قبل از تولد (*prenatal*) تا دوران بلوغ را شامل می‌شود و همین مسئله طراحی یک کارآزمایی بالینی را برای درمان آن مشکل می‌سازد. تقسیم‌بندی بالینی آن به ۳ نوع: ۱ (شدید)، ۲ (متوسط) و ۳ (خفیف) تا حدی به داشتن زبان واحد بین محققین کمک میکند و تا حدی طراحی کارآزماییها بالینی را آسان می‌کند. در طراحی یک کارآزماییهای بالینی باید توجه به نوع SMA، سن بیمار، شدت گرفتاری، ماهیت مکانیسم درمانی، زمان شروع درمان در رابطه با سیر بیماری و همگنی نسبی مطالعه *Cohort* که در حال انجام است را باید مد نظر داشت سپس در ادامه بحث یک دورنمایی از کلید کارآزماییهای بالینی که در حال حاضر در دنیا در حال انجام است، با نگاهی به مکانیسم‌های مولکولی آن در اختیار علاقمندان قرار خواهد گرفت.

نوروپاتی های ارثی حسی - اتونوم

دکتر آریتا توسلی؛ فوق تخصص اعصاب کودکان، استادیار دانشگاه علوم پزشکی ایران

نورپاتی های ارثی، گروهی از ضایعات سیستم اعصاب محیطی می باشند که بر اساس محل اصلی درگیری، به انواع حسی - حرکتی (*HSMN*) یا حسی - اتونوم (*HSAN*) تقسیم بندی می شوند. در نوروپاتی های ارثی حسی اتونوم، دژنراسیون نرونها در سیستم اعصاب محیطی حسی و گاهی نیز اتونومیک اتفاق می افتد. شیوع این دسته از نوروپاتی ها از انواع حسی حرکتی کمتر بوده، انسیدانس آنها یک در ۲۵۰۰۰ نفر و تقریباً یک دهم موارد شارکوماری توت *I* میباشد. *HSAN* ها در مجموع ۳٪ موارد نورپاتی های ارثی محیطی را در شیرخواران و کودکان تشکیل می دهند. در دهه اخیر مطالعات *genom-wide linkage*، نقش ژنتیک مولکولی را در ایجاد این بیماریها روشن کرده است. نوروپاتی های حسی اتونوم بر اساس سن شروع، نحوه توارث، فنوتیپ غالب بیماری و لکوس ژنی شناخته شده به ۵ گروه *HSAN Type I- V* تقسیم می شوند.

HSAN I شایع ترین فرم بیماری است که بروش *AD* منتقل می شود. علائم در دهه دوم یا سوم تظاهر می کند و شامل فقدان پیشرونده حس درد و حرارت در اندام های تحتانی، زخم های مزمن در ناحیه پا که منجر به استئومیلیت و آرتروپاتی نروپاتیکی می شود و گاهی لزوم قطع عضو را ایجاب می کند. وجود تظاهرات اتونومیک بین زیر گروه های مختلف، متفاوت است. گاهی ضعف و تحلیل رفتگی عضلات در نواحی دیستال اندامها (فرم شارکوماری توت *2B*) و یا ناشنوایی نیز وجود دارد. در معاینه رفلکس تاندونی آشیل از بین رفته است. و در بررسی های الکتروفیزیولوژیک شواهد نورپاتی اکسونال دیده می شود لکوس ژنی روی کروموزوم *9q22.1-22.3* و مربوط به ژن *SPTLC1* می باشد.

HSAN II: توارث *AR* داشته و شروع علائم از شیرخوارگی و یا بدو تولد می باشد. تظاهر اصلی بیماری فقدان حس درد و حرارت و لمس در انتهایها و عفونت های مکرر انگشتان و کف پا می باشد. لکوس ژنی روی کروموزوم *12p.13.33* است.

HSAN III: دیس اتونومی فامیلیال یا سندروم *Riley - Day* نیز نامیده می شود. توارث *AR* داشته و در نژاد یهودی اروپای شرقی شایع تر است. شروع بیماری از بدو تولد با هیپوتونی، اشکال تغذیه ای و اختلال اتونومیک است. اسپیراسیون مکرر و بیماری مزمن ریه، کریزهای

دیس اتونومیک شامل حملات مقاوم استفراغ همراه با هیپرتانسیون و تاکی کاردی، از بین رفتن حس چشایی و آتروفی پاپی‌های زبان، فقدان حس درد و حرارت در اندام‌های تحتانی، از علائم اصلی بیماری هستند. لکوس ژنی روی کروموزوم *9q 31-x33* و مربوط به ژن *IKBKAP* می‌باشد.

HSAN IV: Congenital insensitivity to pain and unhydrosis (CIPA) توارث AR داشته و از ابتدای تولد تظاهر می‌کند. با عقب ماندگی ذهنی همراه است. حملات تب، عدم تعریق و عدم واکنش به درد از علائم بیماری است. غدد عرق وجود داشته ولی فاقد عصب دهی سمپاتیک هستند. ژن عامل بیماری روی کروموزوم *1q21-q22* قرار دارد.

HSAN V: توارث AR داشته با بیحسی به درد و عدم تعریق مشخص می‌شود. تمایز آن با تایپ **IV** تکامل عقلی نرمال می‌باشد. لوکوس ژنی روی کروموزوم *1p13.2-p11.2* قرار دارد.

تشخیص بیماری: بر مبنای علائم بیماری و سابقه خانوادگی می‌باشد انجام تست‌های الکتروفیزیولوژیک نظیر *NCV* و یافته‌های بیوپسی عصب سورال کمک کننده می‌باشند که کاهش در تعداد فیبرهای میلینه با سایز بزرگ و کوچک و فیبرهای فاقد میلین را بر اساس نوع زیر گروه بیماری نشان می‌دهد. اختلال در سیستم اتونومیک را می‌توان با تست تزریق اینترادرمال هیستامین و یا چکاندن قطره پیلوکارپین در چشم و مشاهده واکنش به آن ثابت کرد. تشخیص قطعی بیماری با تست مولکولار ژنتیک و یافتن موتاسیون ژنی خاص می‌باشد. تشخیص پیش از تولد در مواردی که نوع موتاسیون مولد بیماری مشخص شده امکان‌پذیر می‌باشد.

درمان: درمان حمایتی بوده و اساس آن، پیشگیری از ایجاد اولسرها و مراقبت از پوست می‌باشد. در بیماران با *HSAN III*، مراقبت‌های تنفسی و تغذیه‌ای و در صورت لزوم انجام گاستروستومی، تجویز بتانکول در حملات استفراغ، و دیازپام در موارد کریز هیپرتانسیون کمک کننده است. درمان ژن‌تراپی در هیچکدام از انواع بیماری وجود ندارد ولی اخیراً برپایه یافته‌های ژنتیک، روش‌های درمان جدیدی در *HSAN III* پیشنهاد شده است. مثل استفاده از *tocotrienols* (از مشتقات ویتامین E) که باعث افزایش اکسپرسن ژن *IKBKAP* در سلولهای بیماران و افزایش پروتئین طبیعی حاصل از آن می‌شود. استفاده از یک پلی فنل بنام *(EGCG)* *Epigallocatechin gallate* نیز بعنوان تعدیل کننده اکسپرسن ژن در این بیماران در دست تحقیق است.

بحث در مورد بیوپسی عضله و تفسیر آن

دکتر فرزانه جدلی؛ پاتولوژیست اطفال، دانشیار دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

چکیده: هدف از این بحث، آسیب‌شناسی عضله مخطط، تفسیر و جواب دهی آن است: اندیکاسیون‌های انجام بیوپسی عضله و اینکه در چه مواردی بیوپسی عضله کمک‌کننده نخواهد بود.

روش صحیح انجام بیوپسی عضله چگونه یک بیوپسی عضله مورد بررسی قرار می‌گیرد؟ (مراحل مختلف در بخش آسیب‌شناسی)

چه تکنیک‌هایی در تفسیر هیستولوژیک بیوپسی عضلانی مورد استفاده قرار می‌گیرد؟ که این تکنیک‌ها شامل موارد زیر می‌باشد:

رنگ آمیزی هماتوکسیلین ائوزین

رنگ آمیزی‌های هیستوشیمی (بعد از فریز کردن بافت در نیتروژن مایع)

بررسی الکترون میکروسکوپی

بحث در مورد تغییرات هیستوپاتولوژیک در بیماری‌های مختلف عضلانی با اشاره و بحث درباره این تغییرات در بیماری‌های دیستروفیک عضلانی، میوپاتی‌های مادرزادی، آتروفی‌های نوروزنتیک و میوپاتی‌های التهابی می‌باشد.

Muscle biopsy

F jadali: MD. Pediatric Pathologist, Associate Professor

In this session I am going to discuss the following subjects:

Indications of muscle biopsy in which situation it cannot be helpful.

How to take a muscle biopsy?

How a muscle biopsy should be operated?

Which techniques do we need to read and interpret a muscle biopsy histologically

H & E

Histochemical study

E M

Muscle disease histopathologic changes:

Muscular dystrophies

Congenital myopathies

Neurogenic atrophies

Inflammatory myopathies

سندرم گیلن باره در شمال شرق ایران

دکتر محسن جعفرزاده اصفهانی: دانشیار کودکان دانشگاه علوم پزشکی مشهد

دکتر علی جعفرزاده اصفهانی: پزشک عمومی

دکتر جواد آخوندیان: استاد کودکان، دانشگاه علوم پزشکی مشهد

هدف: بررسی تظاهرات بالینی، سیر بیمارستانی و عواقب بیماران گیلن باره، بستری شده در سه بیمارستان سطح سوم، مراقبت در مشهد.

ابزار و روشها: پرونده تمام بیماران بستری شده با فلج شل بین آوریل ۱۹۹۹ تا ژانویه ۲۰۰۵ بررسی شدند و آنهایی که تشخیص *GBS* داشتند وارد مطالعه شدند. از پرسشنامه‌های استاندارد جهت ثبت اطلاعات بالینی شامل سن بیمار، جنس، سابقه از عفونتها، علائم و نشانه‌های عصبی و نیاز به دستگاه تنفس مصنوعی استفاده شد. سیر بیمارستانی شامل درمان ارائه شده و وضعیت عملکرد بیماران، آنالیز شد.

نتایج: ۹۱ بیمار با فلج شل حاد در بیمارستانها در طی دوره مطالعه، بستری شده بودند. برای ۸۳ بیمار دارای سن بین ۱۰ ماهه تا ۱۱ ساله تشخیص *GBS* داده شده بود. میانگین سن برای شروع بیماری ۴-۲ سال ۴۷ پسر و ۳۴ دختر و نسبت مرد به زن ۱ به ۰/۷ بود. شایعترین سابقه عفونت قبلی عفونت تنفسی فوقانی (۶۲/۶٪) بود و پس از آن عفونتهای گوارشی (۱۹٪) عفونت ادراری (۱۲٪) و آبله مرغان (۲/۴٪) بودند. در بقیه موارد (۱۴/۸٪) سابقه از عفونت وجود نداشت. اغلب بیماران در طی یکماه از عفونت قبلی مبتلا به *GBS* شده بودند همچنین اختلالات اعصاب کرانیال (۱۹/۳٪) اختلال عملکرد دستگاه عصبی خودکار (۷/۲٪) و نارسایی تنفسی نیازمند انتوباسیون (۱۰/۸٪) شایع بودند.

میزان فوت در حین بستری ۲/۴٪ (۲ مورد از ۸۳ مورد) بود.

در این مطالعه مشخص شد *GBS* در جنس مذکر مقداری بیشتر دیده می‌شود و بسیاری از آنها سابقه‌ای از عفونت قبلی داشتند. درعین حال، ناتوانی پایدار و نیز مرگ‌ومیر در حین بستری کم بود.

نقش مشاوره ژنتیک در دیستروفی عضلانی دوشن

دکتر محسن جواد زاده: فوق تخصص اعصاب کودکان، استادیار گروه کودکان دانشگاه علوم پزشکی زاهدان

دکتر آریتا وکیلی: *PHD* فرآورده‌های بیولوژیک، استادیار گروه ژنتیک دانشگاه علوم پزشکی زاهدان

اصولاً ژنتیک پزشکی از این حیث با سایر تخصص‌های پزشکی متفاوت است که موضوع و سوژه اصلی بررسی اکثراً خود فرد بیماری که در وهله اول شناسایی شده است، نمی‌باشد. اگرچه مشاوره ژنتیک علی‌الغلب، در کلینیک‌های ژنتیک انجام می‌شود، ولی در واقع هر پزشک، در جریان کلی اداره بیمار می‌تواند این خدمت را ارائه کند و حتی شاید بتوان گفت که مسئولیت اولیه آگاه‌سازی بیمار از لزوم انجام بررسی ژنتیک اکثراً بر دوش پزشک معالج قرار می‌گیرد. شاید بهترین مثال در این مورد جهت بیان اهمیت موضوع برای نورولوژیست اطفال، رخداد ناخوشایند تولد بیماران دوم و حتی سوم دیستروفی عضلانی دوشن در یک خانواده باشد.

دیستروفی‌های عضلانی دوشن و بکر از الگوی توارث وابسته به جنس مغلوب تبعیت می‌کنند و ناقلین مؤنث در هر حاملگی ۵۰٪ شانس انتقال موتاسیون دیستروفی عضلانی دوشن را دارا می‌باشند. پسرانی که ژن جهش یافته را به ارث می‌برند، مبتلا خواهند شد در حالی که دختران به ارث برنده ژن معیوب ناقل بیماری خواهند بود. پسران مبتلا به دیستروفی عضلانی دوشن قادر به تولید مثل نخواهند بود، ولی پسران مبتلا به دیستروفی عضلانی بکر ممکن است صاحب فرزند شوند. در این حالت، تمام دختران متولد شده از زنان ناقل اجباری خواهند بود ولی هیچ یک از فرزندان ذکور آنان جهش در ژن دیستروفین را از پدر به ارث نخواهد برد.

در حال حاضر آزمایش پیش از تولد برای جنین‌های در معرض خطر، ممکن است قبل از درک ژنتیک مولکولی دیستروفی عضلانی دوشن و بکر، تشخیص مادران و خواهران بیماران از حیث وضعیت ناقلی بر آنالیز شجره‌نامه و روش‌های ارزیابی غیرمستقیم استوار بود. این روش‌ها شامل تعیین سطح سرمی کراتین کیناز، مشاهده گاهگاهی اختلالات بافت شناسی در عضلات ناقلین و اشکال در سنتز *in vitro* پروتئین ریپوزومال عضلانی، در این افراد بود. مسلماً امروزه تعیین مختصات مولکولی بیماری در فرد مبتلا، انجام مشاوره ژنتیک را آسان‌تر می‌نماید.

هنگامی که یک جهش خاص در کودکی که دچار دیستروفی عضلانی دوشن یا بکر است مشاهده می‌شود، آزمایش ژنتیک مادر یا خواهر وی از نظر وجود همان جهش خاص، به راحتی تعیین می‌نماید که آیا آنان ناقل ژن معیوب هستند یا خیر؛ لذا مشاوره ژنتیک برای بارداری‌های بعدی به سهولت قابل انجام خواهد بود.

در مواردی که آنالیز *DNA* بیمار اطلاعات کافی بدست ندهد، می‌توان از بیوپسی عضلانی در جنین جهت تشخیص استفاده کرد. مطالعه عضله جنین مذکر مبتلا به دیستروفی عضلانی دوشن، از تریمستر دوم تغییرات مورفولوژیک خصوصاً اندازه بزرگتر از عادی هسته سلول عضلانی را در مقایسه با جنین‌های سالم با همان سن حاملگی آشکار می‌سازد. بعلاوه، واکنش ایمنونولوژیک با دیستورفین نیز دیده نمی‌شود.

وقتی که حذف ژنتیک یا جهش خاص در ژن دیستروفی عضلانی دوشن/بکر در یک عضو دیگر خانواده نشان داده شده است، می‌توان آن جهش یا حذف را در بافت‌های جنین، یا زودتر از آن به روش نمونه‌برداری از پرزهای جفتی (*CVS*) جستجو کرد. این بدان معناست که تشخیص داخل رحمی برای جنین مذکر مشکوک به ابتلا از هفته نهم زندگی جنینی، امکان‌پذیر است.

در تیم متشکل از چندین متخصص که تشخیص و اداره بیماران دیستروفی عضلانی دوشن را به عهده دارد، مشاور ژنتیک یک عضو لاینفک شمرده می‌شود. وی باید شرح مبسوطی از الگوی وراثت مغلوب دیستروفی عضلانی دوشن به آنان ارائه نماید، و در صورت نیاز باید امکانات تست‌های ژنتیک مولکولی نیز در اختیار آنان قرار داده شود.

میگرن در کودکان ایرانی کدام معیار، بهترین معیار در تشخیص میگرن کودکان است؟

دکتر احمد چیت‌ساز: دانشیار گروه اعصاب دانشگاه علوم پزشکی اصفهان
دکتر عباس قربانی: دانشیار گروه اعصاب دانشگاه علوم پزشکی اصفهان

مقدمه: به دلیل آنکه در بعضی از موارد میگرن کودکان تشخیص بالینی با معیارهای تشخیصی میگرن در کودکان که از طرف انجمن بین‌المللی سردرد ارائه شده مطابقت ندارد. طی یک مطالعه توصیفی بهترین معیارها برای تشخیص میگرن در کودکان ایرانی بررسی گردید.

روش و مواد: ۸۵ کودک زیر ۱۵ سال که به کلینیک نورولوژی مرکز پزشکی الزهرا در شهر اصفهان ارجاع شده بودند و شکایت اصلی آنها سردرد بود، به منظور انتخاب بهترین معیارهای تشخیصی میگرن در کودکان بررسی شدند. یک پرسشنامه استاندارد توسط بیماران و والدین آنها تکمیل گردید. با به کارگیری پنج نوع معیار تشخیص میگرن کودکان که عبارت بودند از معیارهای:

IHS-Revised و *prensky, Vahlyquist, International Headache Society (IHS)*

(IHS-R) و معیارهای *maytal* حساسیت (*sensitivity*) هر یک از معیارها ارزیابی گردید.

نتایج: در ۸۵ کودکی که از نظر بالینی میگرن داشتند، ۶۱ (۷۲٪)، ۷۳ (۸۶٪)، ۷۵ (۸۸٪) و ۷۶ (۸۹/۵٪) به ترتیب واجد معیارهای *IHS*، *prensky, vahlquist, IHS-R* و *maytal* بودند. معیارهای *IHS-R* و *maytal* بیشترین حساسیت و معیارهای *IHS* کمترین حساسیت را در تشخیص میگرن کودکان داشتند. در ۵۴ کودک (۶۳/۵٪) هر ۵ نوع معیار تشخیص مثبت بود. در تشخیص میگرن کودکان چنانچه فقط از معیارهای تشخیصی انجمن بین‌المللی سردرد (*IHS*) استفاده گردد منجر به مشخص شدن درصد کمتری از کودکان دچار میگرن می‌شود.

نتیجه‌گیری و بحث: ارزیابی حساسیت (*sensitivity*) ۵ نوع معیار جهت تشخیص میگرن در کودکان حاکی از آن است که معیارهای تشخیصی انجمن بین‌المللی سردرد (*IHS*) در تشخیص میگرن کودکان جامع و کامل نمی‌باشد.

MIGRAINE IN IRANIAN CHILDREN WHICH CRITERIA ARE THE BEST DIAGNOSTIC CRITERIA?

A-chitsaz: MD. Associate professor of Neurology, Isfahan University of medical sciences

A-Ghorbani MD. Associate professor of Neurology, Isfahan University of medical sciences

Objective: Since in some cases of childhood migraine the clinical diagnosis dose not match the IMS criteria this descriptive study identify the best criteria for diagnosis of migraine in our pediatric population.

Materials and Methods: A total of 85 children aged below 15 years who had been referred to the Neurology clinic of Al-Zahra hospital in Isfahan city with headache as their chief complain, were enrolled. Validated questionnaires were completed by them. The patients were evaluated using five sets of diagnostic criteria including the vahlquist, the prensky, the international headache society(IHS), the IHS Revised(IHS-R), and the maytal criteria, the sensitivity of each set of criteria was assessed.

Results: The 85 children, clinically diagnosed as having migraine, 61(72%), 73(86%), 75(88%), 76(89.5%) and 76(89.5%) met the criteria of IHS. Vahlquist, prensky, IHS-R, and maytal respectively. Both the IHS-R and myatal criteria had the highest, while the IHS criteria had the lowest sensitivity. Fifty-four children (63.5%) were positive for all five sets of criteria. The application of IHS criteria for diagnosing pediatric migraine led to a smaller percentage of children with migraine being identified.

Conclusion: Assessment of the sensitivity of the five sets of criteria for the diagnosis of migraine revealed the inadequacies and limitation of the IHS criteria in the diagnosis of pediatric migraine.

Key Words: Migraine, Child, Diagnosis, Headache.

بررسی شایعترین علائم و نشانه‌های عصبی در اورژانس اطفال

دکتر عبدالکریم حامدی: فوق تخصص عفونی گروه اطفال، دانشیار دانشگاه علوم پزشکی مشهد

علائم و نشانه‌های عصبی مخصوصاً در کودکان از اهمیت ویژه‌ای برخوردار است. در برخورد با کودکی که علائم و نشانه عصبی دارد ابتدا باید دقیقاً محل ضایعه را در نظر گرفته و بر اساس آن اقدامات تشخیصی انجام داد. این علائم اکثراً جنبه اورژانس داشته و باید هرچه سریعتر در جهت رفع آن اقدام لازم انجام گردد. بدین ترتیب تصمیم گرفته شد تا بررسی اجمالی در مورد علائم و نشانه‌های عصبی کودکان مراجعه کننده به اورژانس اطفال در مدت یک سال انجام داده و در پایان با استفاده از نتایج بتوان راهکارهای عملی در جهت تشخیص و درمان این بیماران اقدام مقتضی انجام داد.

روش کار: کلیه بیماران مراجعه کننده به اورژانس اطفال در مدت یک سال که به نوعی علائم و نشانه‌های عصبی داشتند مورد بررسی، ارزیابی و پیگیری بیشتر قرار گرفتند. علائم و نشانه‌های عصبی شامل موارد زیر بودند:

سردرد- تب و تشنج - اختلال هوشیاری - بیقراری - فلج‌های محیطی و مرکزی- افزایش یا کاهش اندازه دور سر - اسپاسم عضلانی- اختلال حرکتی- پارزی و پارسستی- اختلالات چشمی و دید- اختلالات رفتاری.

نتایج: در مدت یک سال از تعداد ۳۳۲۵ بیمار بستری شده در اورژانس اطفال حدود ۴۲٪ (۱۳۹۶ نفر) بیماران حداقل یک یا چند علامت و نشانه عصبی داشتند. شایعترین علامت تشنج (۷۰٪) و سپس اختلال هوشیاری (۶۰٪) و بیقراری (۳۵٪) بوده است. این بررسی ادامه دارد.

بحث: در برخورد با کودک با علائم و نشانه عصبی با گرفتن شرح حال دقیق و معاینه فیزیکی کامل و علائم همراهی دیگر محل ضایعه محتمل را حدس زده بر آن اساس اولویت اقدامات تشخیصی و کمک کننده را بررسی می‌نماییم.

پاتولوژی اصلی در ۵ ناحیه طبق شکل زیر می‌باشد. ۱-سیستم عصبی مرکزی ۲- شاخ قدامی نخاع ۳- پریفرال نرو (اعصاب محیطی) ۴- محل جانکشن عصب و عضله ۵-عضلات.

قسمت اول: سیستم عصبی مرکزی

در این قسمت علائم بیشتر بصورت تشنج و اختلال هوشیاری می‌باشد. ضایعات مطرح شده در این قسمت بیشتر شامل موارد زیر است: آنومالیها، ضایعات ساختمانی مغز، خونریزیهای

مغزی، مننژیتها، آنسفالیتها، هیدروسفالی، میکروسفالی، اپی لپسی ها، تروما و بعضی اختلالات متابولیک.

برای تشخیص ضایعات این ناحیه بیشتر *Brain CTscan, MRI* بکار برده می شود. البته پونکسیون مایع نخاع و انجام الکترو آنسفالوگرافی نیز در این قسمت کمک کننده است.

قسمت دوم: شاخ قدامی نخاع

در این قسمت بیمار بیشتر با اختلال حرکتی و آسپیریشن مکرر ریوی و فلج مراجعه می نماید. ضایعات مطرح شده در این قسمت بیشتر پولیومیلیت و وردنیک هوفمن است.

برای تشخیص ضایعات این ناحیه الکترومیوگرافی و پونکسیون مایع نخاع کمک کننده است.

ناحیه سوم: پریفرال نرو

در این ناحیه بیشتر نروپاتیها مطرح است که علل عفونی - متابولیک و توکسیک و بدخیمی دارد. شایعترین نوع نروپاتی گلین باره یا پولی رادیکولونوروپاتی است. بیمار بیشتر با علائم پارزی و پارستیزی و فلج مراجعه می نماید.

برای تشخیص ضایعات این ناحیه اندازه گیری سرعت سیر عصب *NCV* کمک می نماید.

ناحیه چهارم: محل جانکشن عصب و عضله

ضایعاتی مانند میاستنی گراو و بوتولیسسم مطرح است. در این قسمت بیشتر بصورت اختلالات حرکتی چشمی و اختلالات انقباضی عضلات مراجعه می نماید. الکترومیوگرافی جهت تشخیص ضایعات لازم است گاهی تستهای درمانی هم کمک کننده است.

ناحیه پنجم: عضلات

در این ناحیه بیشتر اختلالات الکترولیتی پتاسیم مثل هیپوکالیمی و هیپرکالیمی مطرح است که نوع فامیلیال آن نیز وجود دارد. ضایعات عضلانی مثل میوپاتیها و میوتونیها نیز مطرح است. در این قسمت بیمار بیشتر با پارزی و فلج و دردهای عضلانی و اختلال در راه رفتن مراجعه می نماید. از نظر تشخیصی اندازه گیری الکترولیتها - تستهای کبدی - آلدولازو *CPK* کمک کننده است.

نتیجه گیری کلی: شایعترین علامت و نشانه عصبی در کودکان تشنج و اختلال هوشیاری است که هر دو علامت جنبه اورژانس داشته هر چه سریعتر باید اقدامات تشخیصی درمانی بر اساس محل ضایعه صورت داده شود.

نازهای فلج بل (*Bell's Palsy*) در کودکان

دکتر سید حسین حسنیپور اونجی: فوق تخصص مغز و اعصاب کودکان، دانشگاه علوم پزشکی ایران

فلج بل عبارتست از فلج حاد صورت بعلت اختلال فعالیت زوج ۷ جمجمه‌ای که در اثر ضایعه عصب در نواحی مختلف از هسته عصب در ناحیه پونز تا اکسون آن بویژه در محل عبور از کانال عصب در استخوان تمپورال ایجاد می‌شود. این اختلال اولین بار در سال ۱۸۲۹ توسط بل شرح داده شد.

زوج ۷ یک عصب کامل و دارای فعالیت‌های حرکتی و حسی و اتونوم می‌باشد و آسیب در ناحیه هسته و پائین‌تر از آن باعث اختلال حرکتی در عضلات فوقانی و تحتانی صورت می‌شود و همچنین می‌تواند اختلال حسی و اتونوم را باعث گردد.

این عارضه در ۲/۷ درصد هزار کودک با سن کمتر از ده سال و ۱۰/۱ درصد هزار کودک با سن بیش از ده سال گزارش شده است و در اکثر موارد درد گوش و یا نواحی اطراف آن اولین علامت می‌باشد، که بدنبال آن ضعف عضلات صورت و فلج آن در عرض چند ساعت حادث می‌گردد و بر حسب شدت ضایعه و محل گرفتاری تظاهرات آن بصورت ضعف در حرکات عضلات فوقانی و تحتانی صورت و باز ماندن چشم و عدم توانائی در بستن دهان در طرف مبتلا و کشیده شدن آن به سمت مقابل و اشکال در خوردن و آشامیدن و اختلال در اشک و بزاق و حس چشائی و افزایش صدا در گوش ممکن است، بروز نماید.

گرچه علت اصلی مشخص نمی‌باشد؛ ولی احتقان وریدی و تورم عصب و خون ریزیهای میکروسکوپی و واکنشهای التهابی را مطرح می‌نمایند و اکثر موارد سابقه عفونت دستگاه تنفسی در بیماران وجود داشته و لذا امکان پدیده دمیلنزاسیون و ایمنولوژیک را مطرح می‌نماید.

عوامل عفونی متعدد از جمله اوتیت میانی، ویروس ابشتاین بار، اوریون، هرپس سیمپلکس، و همچنین بیماری *Lyme* در اثر انواع بورلیا بویژه در اسکاندیناوی را از عوامل اتیولوژیک می‌دانند. احتمال عوامل مستعد کننده ژنتیکی را در ایجاد بیماری مؤثر می‌دانند.

تشخیص فلج بل بر اساس علائم بالینی و رد سایر عوامل فلج عصب صورتی می‌باشد که در تشخیص افتراقی باید مورد توجه قرار گیرد از جمله:

عوامل مادرزادی و ساختمانی مغز مانند:

آرنولدکیاری و سندرم موبیوس

عوامل ژنتیکی

ماستوئیدیت

ضربه و فشار بر عصب مانند فورسپس و شکستگی استخوان پتروس

عوامل متابولیک و غددی مانند:

هیپر پارائتروئیدی و هیپوتیروئیدی و هیپوکلسمیوری ایدیوپاتیک

نئوپلاسم‌ها مانند گلیوم ساقه مغز و تومور غده پاروتید

عوامل عروقی مانند: فشارخون و سندرم مالفورسیونهای عروق مغزی

عوامل دیگر مانند نروپاتی محیطی (سندرم گیلن-بار) ملکرسون روزیتال (*Melkersson Rosenthal*) و میاستینا گراویس و غیره که بایستی در تشخیص افتراقی در نظر گرفته شود.

از نظر اقدامات پاراکلینکی در مواقعی که علائم بالینی تیبیک و بهبودی سریع می‌باشد، نیازی به بررسی آزمایشگاهی ندارند ولی در مواقع آپتیک و طولانی مدت لازم به بررسی می‌باشد. *CBC* و *ESR* مایع نخاع معمولاً نرمال است و کمکی نمی‌نمایند، البته در مواردی مانند بیماری *Lyme* و عفونت بور لیاها لنفوسیتور در مایع نخاع دیده می‌شود، تصویربرداری جمجمه در مواقعی که احتمال شکستگی و استئومیلیت و یا فشار داخل جمجمه می‌رود، کمک‌کننده است. *MRI* مغز برای بررسی موارد نادر تومور و ضایعات داخل استخوان تمپورال و زاویه پونز و مخچه بویژه با ماده حاجب مفید می‌باشد. *NCV* برای بررسی شدت تخریب عصبی و در پیگیری بهبودی می‌تواند ارزشمند باشد.

پیش‌آگهی در کودکان اغلب مناسب و نیازی به درمان ندارند؛ گرچه تجویز کورتیکوتیروئید در هفته اول بیماری جهت کاهش ادم در داخل کانال عصب صورتی بویژه در موارد شدید و فلج کامل کمک‌کننده است که یک هفته ادامه یافته و در عرض یک هفته به تدریج قطع می‌شود.

جراحی برای کاهش فشار بر عصب در موارد پیش‌رونده و دژنراسیون عصب بکار می‌رود.

اقدامات حمایتی مانند مرطوب نگاه داشتن چشم در صورت باز ماندن و فیزیوتراپی صورت توصیه می‌شود.

بهبودی معمولاً در عرض ۱-۴ هفته شروع و در مدت ۶-۱۲ ماه کامل می‌شود. در صورت عود فلج یک طرفه لازم به بررسی‌های سایر عوامل بویژه نئوپلاسم‌ها می‌باشد.

از عوامل نادر عود فلج عصب صورتی، سندرم *Melkersson Rosenthal* که یک سندرم ژنتیکی غالب با انتقال ناقص، که ژن آن روی کروموزوم ۹ قرار دارد می‌باشد که معمولاً در سن زیر ۱۶ سال بصورت فلج یک طرفه یا دو طرفه صورت تکرار شونده همراه با ادم صورت و دهان و ترک خوردگی و تورم لب و زبان می‌باشد؛ که کاهش فشار روی عصب در آن پیشنهاد می‌گردد.

AtlantoAxial Instability: Head tilt in children

Ali Haghnegahdar: Associate Professor of Neurosurgery, Shiraz University of Medical Sciences Beheshtipour Noushin, Shiraz University of Medical Sciences, Department of Neurosurgery

Atlanto axial instability is one of spinal disorder which present with head tilt in pediatric age group.

It has traumatic and atraumatic causes. Trauma, RA, and head and neck surgery are predisposing factors. Special anatomic considerations of C1 C2 in children has role in pathophysiology of instability of this region. Head tilt and Cock robin deformity are hallmark of this type of instability. Neck pain and quadriparesis are other common clinical symptoms.

Ligamentous laxity, muscle spasm and enfolding with interposition of swollen capsular and synovial tissues are mechanisms of instability and deformity.

We presented 2 cases of C1 C2 instability with details of clinical presentation and their management.

نقش سطح سرمی یون سدیم در پیش بینی تکرار تب و تشنج ساده در ۲۴ ساعت اول

دکتر فرهاد حیدریان: متخصص کودکان، دانشیار دانشگاه علوم پزشکی مشهد
دکتر عبدالعلی خوارزمی: متخصص کودکان، استاد دانشگاه علوم پزشکی مشهد
دکتر فرح اشرف زاده: فوق تخصص اعصاب کودکان، استاد دانشگاه علوم پزشکی مشهد
دکتر نصرت لطفی: متخصص کودکان، استاد بازنشسته دانشگاه علوم پزشکی مشهد
دکتر سراج الدین کم: متخصص کودکان دانشگاه علوم پزشکی مشهد

زمینه و هدف: با توجه به شیوع بالای تب و تشنج در اطفال و تکرار آن در ۲۴ ساعت اول، در این مطالعه به بررسی سطح سرمی یون سدیم در پیش‌بینی تکرار حمله، پرداخته شده است.
روش‌ها: در این مطالعه بیماران ۶ ماهه تا ۵ ساله بررسی شدند. کل بیماران ۲۶۶ مورد بود که به ۳ گروه تقسیم شدند.
گروه تب و تشنج ساده، گروه تب و تشنج ساده که دچار تکرار حمله شدند و گروه کنترل که دچار تشنج بدون تب بودند. سطح سرمی سدیم در این بیماران بررسی شد.
یافته‌ها: در گروه دچار تب و تشنج ساده یک هیپوناترمی نسبی در مقایسه با بیماران دچار تشنج بدون تب وجود داشت.
نتیجه‌گیری: هیپوناترمی نسبی ممکن است از عوامل مستعد کننده ایجاد تب و تشنج ساده در کودکان تب‌دار باشد.
کلمات کلیدی: تشنج، سدیم سرم، تب و تشنج ساده، تب.

رویکرد به شیرخوار شل

دکتر ناهیده خسروشاهی؛ فوق تخصص اعصاب اطفال، استادیار گروه بیماریهای کودکان دانشگاه علوم پزشکی تهران

بسیاری از شیرخواران به دلیل تأخیر در بدست آوردن ارکان تکامل حرکتی توسط والدین به درمانگاههای اعصاب مراجعه می‌کنند. شایع‌ترین یافته در معاینه فیزیکی این شیرخواران و کودکان با شرح حال تأخیر تکامل حرکتی هیپوتونی می‌باشد. هیپوتونی حالتی است که در آن تنه و اندامها نمی‌توانند در برابر قوه جاذبه زمین مقاومت کنند و فرد شل بنظر می‌رسد.

هیپوتونی یکی از شایع‌ترین و مهم‌ترین علائم درگیری نوروں محرکه تحتانی می‌باشد که همراه با آن علائم دیگری مثل ضعف نیز ممکنست وجود داشته باشد. حفظ تون طبیعی نیاز به سیستم اعصاب مرکزی و محیطی سالم دارد. هیپوتونی علامت شایعی از اختلال عملکرد عصبی می‌باشد که در بیماریهایی که مغز و نخاع و اعصاب و عضلات را درگیر می‌کنند دیده می‌شود.

هیپوتونی در نورونوپاتی (اختلال اولیه سلول شاخ قدامی نخاع)، در نورونوپاتی (اختلال اولیه آکسون و پوشش میلین آن) و میوپاتی (اختلال اولیه الیاف عضلانی) و محل اتصال عصب به عضله که در واقع درگیری واحد حرکتی می‌باشند، دیده می‌شود. هیپوتونی ژنرالیزه و تأخیر تکامل حرکتی شایع‌ترین تظاهر بیماری نوروماسکولار در شیرخواران و کودکان می‌باشد، هر چند سربرال هیپوتونی در شیرخواران و کودکان شایع‌تر است.

اولین قدم برای تشخیص، مشخص کردن محل درگیری است که می‌تواند درگیری سیستم عصبی مرکزی و یا واحد حرکتی باشد. برخی نشانه‌ها در معاینه پزشک را بطرف محل درگیری راهنمایی می‌نماید. در هیپوتونی مغزی اختلال در سایر عملکردهای مغزی مثل اختلال سطح هوشیاری و تنشج، چهره دیسمورفیک، مالفورماسیون در سایر اورگانها وجود دارد. در معاینه عصبی این کودکان *Fisting* در دستها و حالت قیچی‌وار بودن پاها وجود دارد. رفلکس‌های وتری طبیعی یا تشدید یافته بوده و رفلکس‌های اولیه نوزادی وجود دارد. برخلاف موارد فوق در

بیماران با درگیری واحد حرکتی رفلکس‌های وتري عمقی وجود نداشته و یا کاهش یافته، عدم حرکت در رفلکس‌های وضعیتی، آتروفی عضلانی و فاسیکولاسیون دیده می‌شود. بعد از تمایز محل درگیری در هر گروه تشخیص‌های افتراقی زیادی مطرح می‌شود که با درخواست اقدامات پاراکینیکی مناسب می‌توان به تشخیص قطعی رسید. به موارد فوق با جزئیات لازم در ارائه مقاله اشاره شده است.

Approach to hypotonic (floppy) baby

Nahid Khosroshahi: MD. Child Neurologist, Assistant Professor of Tehran University

Infants and children who are late to achieve motor milestones are often brought to the office or clinic by their parents for evaluation. The most common findings revealed by the physical examination of such infants and young children is hypotonia. When postural tone is depressed, the trunk and limbs cannot maintain themselves against gravity, and the infant appears hypotonic.

Generalized hypotonia and delay in motor development is the most common manifestation of neuromuscular disease in infants and children, however the cerebral hypotonia is more common in children.

Motor unit disorders are classified to four groups: a primary disorder of the anterior horn cell body is a neuronopathy, a primary disorder of the axon or its myelin covering is a neuropathy, a primary disorder of the muscle fiber is a myopathy and finally the involvement of neuromuscular junction.

Normal tone need intact central and peripheral nervous system. It is a common disorder which seen in diseases of brain, spine, peripheral nerves and muscles.

The first step in diagnosis is to determine whether the disease location is in the brain, spine or motor unit.

Many clues to the diagnosis of cerebral hypotonia exist.

Presence of other abnormal brain function including decreased consciousness and seizures, dysmorphic features or malformations in other organs, fistling of the hands, scissoring on vertical suspension, normal or brisk tendon reflexes and movement through postural reflexes are important clues for diagnosis of cerebral hypotonia.

On the other hands absent or depressed tendon reflexes, fasciculation, muscle atrophy, absent of abnormalities of the other organs and failure of movement on postural reflexes are suggestive of motor unit disorders.

After careful history taking and physical examination physician can differentiate cerebral hypotonia from motor unit disorders and then appropriate work-up is recommended. There is wide list of diseases in each group which explain in details in oral presentation.

عدم تقارن اندامهای تحتانی ناشی از دیاستماتومیلی (گزارش مورد)

دکتر سعید رحیقی: متخصص جراحی مغز و اعصاب، استادیار گروه جراحی اعصاب دانشکده پزشکی دانشگاه آزاد اسلامی مشهد

دکتر نرگس افضلی: متخصص رادیولوژی، استادیار گروه رادیولوژی دانشکده پزشکی دانشگاه آزاد اسلامی مشهد

دکتر فاطمه امید: متخصص بیماریهای کودکان، استادیار گروه اطفال دانشکده پزشکی دانشگاه آزاد اسلامی مشهد

دکتر عبدالرضا ملک: متخصص بیماریهای کودکان، استادیار گروه اطفال دانشکده پزشکی دانشگاه آزاد اسلامی مشهد

دیاستماتومیلی اختلال مادرزادی است که در آن یک سپتوم استخوانی، غضروفی یا فیبروزی نخاع را بطور عرضی قطع می‌کند. این سپتوم در قدام به بادی مهره‌ها و در خلف به دورا یا قوس دفورمه مهره‌ها اتصال دارد و مانع از شیفت طبیعی نخاع به بالا در حین رشد می‌گردد. معمولاً دو نیمه کورد غیرقرینه هستند و در زیر محل سپتوم بهم می‌پیوندند. در نیمی از موارد در سطح فقرات کمری ($L1-L3$) روی می‌دهد و با آنومالیهای استخوانی بویژه اسپینا بیفیدا، همی ورتبرا و اسکولیوز همراهی دارد. همراهی با آنومالیهای عصبی نظیر نخاع بدام افتاده، مالفورماسیون کیاری II، میلومننگوسل و هیدروسیرنگومیلی بطور شایعی دیده می‌شود. علائم بالینی شامل عدم تقارن در اندامهای تحتانی، کلاب فوت، آتروفی عضله گاستروکنمیوس و فقدان حس درد و حرارت بوده و در سنین پیش دبستانی شایع است. در موارد پیشرونده ضعف و آتروفی عضلانی دو طرفه در اندامهای تحتانی بهمراه بی‌اختیاری ادراری روی می‌دهد. CT و MRI نقش تکمیلی در تشخیص دارند بخصوص که CT آنومالیهای استخوانی را بهتر نشان می‌دهد و MRI در تشخیص بخش دیستال کونوس مدولاریس و وضعیتهای دیسرافیک ارجح است.

در این مقاله پس از بررسی علائم بالینی سه مورد از این بیماران، کودکی ۳ ساله معرفی می‌شود که با عدم تقارن اندامهای تحتانی، کلاب فوت در یکی از پاها و بی‌اختیاری ادراری

مراجعه نموده و در تصویربرداری نخاع دیاستماتومیلی ناشی از ستیغ استخوانی همراه با نخاع بدام افتاده تشخیص داده شده است. کودک بطور موفقیت‌آمیز تحت عمل جراحی آزادسازی نخاع (*cord detethering*) همراه با حذف ستیغ استخوانی قرار گرفت.

کلمات کلیدی: دیاستماتومیلی، دیسرافیسیم، نخاع بدام افتاده.

Asymmetric lower limbs due to diastematomyelia (Case presentation)

S.Rahighi: MD. Neurosurgeon, Assistant professor of medical school of Mashhad Azad university

N. Afzali: MD. Radiologist, Assistant professor of medical school of Mashhad Azad university

F. Omid: MD. Pediatrician, Assistant professor of medical school of Mashhad Azad university

Malek: MD. Pediatrician, Assistant professor of medical school of Mashhad Azad university

Diastematomyelia is a division of the spinal cord into two halves by projection of a fibrocartilaginous or bony septum originating from the posterior vertebral body. This septum is attached to the deformed vertebral arch or dura posteriorly and impair cord elevating during growth. In most cases two hemicords are asymmetric and reunited inferior to the level of septum. The defect involves the lumbar vertebrae (L1-L3) in 50% of cases and tends to be associated with abnormalities of the vertebral bodies including spina bifida, hemivertebra and scoliosis and neurologic anomalies such as tethered cord, type II Kiari malformation, myelomeningocele and syringohydromyelia. Clinical signs include asymmetric lower limbs, club foot, atrophy of gastrocnemius muscle and loss of pain and temperature sensation in a preschool child. In more progressive cases bilateral weakness and muscle atrophy in the lower extremities, urinary incontinence and low back pain may occur. CT and MRI findings are complementary in diagnosis, because bone anomalies are better seen in CT and MRI is choice for detection of distal part of conus medullaris and dysraphism.

In first part of this article, clinical signs and symptoms of three patients with diastematomyelia are reviewed and then a 3 years child is presented with lower limbs asymmetry, unilateral club foot and urinary incontinence. Spinal cord imaging revealed lumbar diastematomyelia associated with osseous crest and tethered cord. Spinal surgery was successfully done for cord detethering and excision of bony septum.

Key words: Diastematomyelia, Dysraphism, Tethered cord.

Review Article and MRI Findings in 127 Cases of Pediatric Seizure.

E. Rahimian, S. Amirsalari, M. Tahsini, H. Haghghat

Background and objectives: With the recent advances in the neuroimaging, MRI has increased substantially the ability to detect causes of seizure. While generalized seizure are usually well controlled by medication, 15-30% of patients with partial seizure are intractable and hippocampal sclerosis is the single most common lesion followed by perinatal hypoxia or other insult, tumors, vascular malformations, traumatic gliosis, and developmental abnormalities. The objective of this article was to show the spectrum of magnetic resonance abnormalities in the pediatric seizure patient. Seizure is a common indication for pediatric neuroimaging. Characteristic imaging findings can lead to a specific pathologic diagnosis. Imaging findings may be subtle. Clinical correlation and optimization of magnetic resonance imaging protocols are important for seizure imaging.

Materials and methods : In a recent cross sectional study , 127 (55 female and 72 male) patients with focal seizure who referred to one of imaging centers was evaluated. The range of age was between 3 month to 12 years old (mean=5.4y). The study was obtained on a 1.5 Tesla MRI scanner and a three dimensional T1-weighted SPGR sequence was first acquired with slice thickness=1.5mm and then FLAIR T2- weighted images were obtained with the slice thickness=4mm. MRI data were transferred to PACS workstation for analysis and diagnosis.

Results: From the evaluated MRI images, 46 cases (36%) had normal MRI, 12 cases (9%) temporal sclerosis, 11 cases (9%) ischemia, 2 cases (2%) tumor, 4 cases (3%) gliosis, 17 cases (13%) developmental anomaly, 18 cases (14%) focal atrophy and 11 cases (9%) PVL, 6 cases (5%) metabolic disorders.

Conclusion: we concluded that although a routine MRI will exclude ominous structural substrates that require urgent treatment, subtle structural substrates which present as intractable seizure will be missed and performing dedicated MRI pulse sequences and optimization of imaging parameters are essentials.

نوروپاتی‌های متابولیک

دکتر علیرضا رونق: فوق تخصص مغز و اعصاب کودکان، بیمارستان باهنر کرج

درگیری اعصاب محیطی در یکسری از اختلالات متابولیسم دیده می‌شود که بایستی مدنظر بوده و در تشخیص‌های افتراقی قرار گیرند.

در دیابت وابسته به انسولین در کودکان، نوروپاتی محیطی با علائمی مثل ضعف دیستال، از دست رفتن حس لمس و درد، کاهش رفلکس‌های تاندونی مچ پا می‌تواند مشخص شود. همچنین اختلال در سیستم عصبی اتونوم به شکل اختلال در سیستم قلبی عروقی و همچنین از دست رفتن حس پرشدگی مثانه می‌تواند بروز نماید.

نوروپاتی اورمیک به شکل حس سوزش در پاها و یک نوروپاتی حسی حرکتی قرینه با ضعف عضلانی پیشرونده متظاهر می‌شود.

در پرفیری حاد متناوب، درد شکمی کولیکی حاد شدید همراه با درگیری سیستم عصبی مرکزی و محیطی (اغلب حرکتی) دیده می‌شود. در کمبود تیامین، نوروپاتی محیطی، انسفالوپاتی و نارسائی قلبی با برون‌ده بالا دیده می‌شود.

در یکسری از موارد کم خونی بدخیم مادرزادی، نوروپاتی محیطی گزارش شده است.

در آبتالیوپوروتئینمی، نوروپاتی آتاکسیک پیشرونده دیده می‌شود.

در کمبود آلفا لیپوپروتئین، نوروپاتی مکرر حسی غیرقرینه با شدت بیشتر در اندام‌های تحتانی اتفاق می‌افتد.

در کرابه، اسپاستیستی، اپتیک آتروفی، تأخیر در کی و پلی نوروپاتی دیده می‌شود.

در لکودیستروفی متاکروماتیک (نوع شیرخواری) در ابتدا اختلال راه رفتن و نهایتاً اسپاستیستی ایجاد می‌شود.

در رفسام نورپاتی و دیس ریتمی‌های قلبی می‌تواند دیده شود.

در چدپاک هیگاشی، نوروپاتی حسی آکسونال با از دست رفتن فیبرهای عصبی میلینه دیده می‌شود.

Metabolic Neuropathies

Ali Reza Ronagh: Child Neurologist, Bahonar Hospital, Karaj

Involvement of Peripheral nerves occurs in some defects of metabolism which must be considered in differential diagnosis. In IDDM peripheral neuropathy may occur these with signs and symptoms: distal weakness, loss of touch and pain sensation, decreased ankle reflexes, cardiovascular autonomic dysfunction, loss of bladder filling sensation. Uremic neuropathy is characterized by burning sensation in the feet and a symmetric motor sensory neuropathy with progressive muscle weakness.

In acute intermittent porphyria, acute, severe, colicky abdominal pain accompanied with central and Peripheral nervous system impairment occurs. In thiamine (B1) deficiency, peripheral neuropathy, encephalopathy and high-output cardiac failure may be seen. Select infants with congenital pernicious anemia have been reported to have neuropathies. Progressive ataxia is one of the characteristic manifestations of abetaLipoproteinemia. In α -Lipoprotein deficiency, recurrent neuropathy occurs with asymmetric sensory involvement mostly in lower extremities. The clinical profile in Krabbe, disease is a highly irritable infant with spasticity, optic atrophy, intellectual delay and polyneuropathy. In infantile form of MLD, an unsteady gait is an early sign and later spasticity occurs. In Refsum, neuropathy and cardiac dysrhythmia occurs. Axonal sensory neuropathy with loss of myelinated nerve fibers is associated with chediak-Higashi syndrome.

An infant with pathologic startle sign and cherry red spot, mimics spinal muscular atrophy, a case report:

M. Zare: MD. Associate professor of Neurology, Isfahan University Medical Sciences

Introduction: The term “cherry red spot” is degeneration of retina accompanied with discoloration at macular area and describes the ophthalmoscopic.

Appearance of the retina in neurometabolic disorders such as Tay Sachs disease, Sandhoff's disease, Gaucher's disease, Niemann pick's disease, CRVO - central retinal vein occlusion, central retinal artery occlusion, Sialodosis, Berlin's edema, Gangliosidoses and Metachromatic leukodystrophy. In spite of variety clinical manifestations of these disease, one of sing and symptom is weakness and floppy that can simulates lower motor disease such as spinal muscular atrophy.

Case report: The patient was a 9 months age with psychomotor retardation. His mother described that he was normal until 5-6 months age. Delivery was normal and family history was negative.

On clinical examination there was not hepatosplenomegaly; there was seen generalized weakness and the child could not sit without supporting. Attention was not complete and didn't follow the comments. The reaction of the child against every sound as closing door and etc was exaggerated. Cranial nerves and eyes movements seem normal but there was seen cherry red spot in ophthalmoscopic examination. Four limbs were weak without atrophy. There was not myoclonus, too... All of deep tendon reflexes were exaggerated. There was seen bilateral Babinski sign.



Discussion: Cherry red spot is discoloration of retina that is induced by some disease such as Tay Sachs disease, Sandhoff's disease, Gaucher's disease, and Niemann picks. The differential

diagnose of these disease is based on clinical manifestations and laboratory tests. Unfortunately because of limitation of specific laboratory tests in our country the exact diagnose is impossible in many instances. We can differentiate these disease based on clinical findings. Clinical course of Gaucher's disease is more rapid than Tay-Sachs disease and strabismus, persistent retroflexion of the head, laryngeal stridor and trismus, diminished reaction to stimulus, smallness of the head and organomegaly, especially spleen is some of other finding.

In Infantile Niemann Pick disease visceromegaly is prominent, yellowish pigmentation of mucosa and there is not seen highly reaction to sounds. In some forms of this disease vertical gaze.

Therefore based on clinical findings, in spite didn't specific laboratory tests the most probable diagnose was Tay-Sachs disease. Tay-Sachs disease is a fatal genetic lipid storage disorder in which harmful quantities of a fatty substance called ganglioside GM2 build up in tissues and nerve cells in the brain. The condition is caused by insufficient activity of an enzyme called beta-hexosaminidase A that catalyzes the biodegradation of acidic fatty materials known as gangliosides. Gangliosides are made and biodegraded rapidly in early life as the brain develops.

Infants with Tay-Sachs disease appear to develop normally for the first few months of life. Then, as nerve cells become distended with fatty material, a relentless deterioration of mental and physical abilities occurs. The child becomes blind, deaf, and unable to swallow. Muscles begin to atrophy and paralysis sets in. Other neurological symptoms include dementia, seizures, and an increased startle reflex to noise. A much rarer form of the disorder occurs in patients in their twenties and early thirties and is characterized by an unsteady gait and progressive neurological deterioration. Persons with Tay-Sachs also have "cherry-red" spots in their eyes.. Patients and carriers of Tay-Sachs disease can be identified by a simple blood test that measures beta-hexosaminidase A activity. The incidence of Tay-Sachs is particularly high among people of Eastern European and Ashkenazi Jewish but child was born in a Moslem family. The other disease that is propounded is Sandhoff disease which affects non-Jewish infants; there is a deficiency of both hexosaminidase A and B. The clinical picture is the same as in Tay-Sachs disease and occasionally visceral organs are not enlarged.

Because of generalized weakness floppiness of this patient and inability of sitting, clinical presentation can simulates spinal muscular atrophy, but other findings such as cherry red spot, hyperreflexia, bilateral Babinski sign and increased startle reflex to noise can differentiate it and other disease such as Sandhoff disease.

براکي تراپي در تومورهاي مغزي اطفال

دکتر علیرضا زالی: بخش استریوتاکسی، بیمارستان شهدای تجریش تهران

دکتر علی مشکینی: بخش استریوتاکسی، بیمارستان شهدای تجریش تهران

دکتر سهراب شهزادی: بخش استریوتاکسی، بیمارستان شهدای تجریش تهران

دکتر خسرو پارسا: بخش استریوتاکسی، بیمارستان شهدای تجریش تهران

سابقه و هدف: امروزه سرطانها و بیماری‌های نئوپلاستیک مهمترین عامل معلولیت در جوامع غربی هستند و پس از بیماری‌های قلبی- عروقی دومین عامل مرگ‌ومیر در این جوامع می‌باشند. تومورهای سیستم اعصاب مرکزی جزء ۱۰ تومور شایع بزرگسالان می‌باشد و تومورهای کیستیک مغزی مانند کرانیوفارنژیوما و آستروسیتوم کیستیک ۳ تا ۱۰٪ تومورهای مغزی را شامل می‌شوند که البته نسبت آن در اطفال بیشتر است.

در عصر جدید مدالیته‌های درمانی متعدد و مختلف شامل رزکسیون میکروسرجیکال، رادیوتراپی، براکی تراپی، رادیوسرجری و کموتراپی به تنهایی یا در ترکیب با هم عنوان درمان اولیه یا درمان اجوانت بکار می‌روند و در بعضی موارد مثل کرانیوفارنژیوما، اجماع روشنی در مورد اپروچ درمانی وجود ندارد.

براکي تراپي بصورت داخل نسجي يا داخل حفره‌ای با استفاده از رادیوایزوتوپ‌هایی مثل ید ۱۲۵ و فسفر ۳۲ به روش استریوتاکتیک انجام می‌شود.

در این مطالعه به نتایج درمانی براکی تراپی داخل حفره‌ای با تزریق فسفر رادیواکتیو (P32) بروش استریوتاکتیک در تومورهای کیستیک مغزی کودکان پرداخته می‌شود.

مواد و روش‌ها: این تحقیق بصورت توصیفی با مطالعه پرونده‌های بیمارستانی ۳۵ بیماری که در بیمارستان شهدای تجریش از سال ۱۳۷۷ لغایت ۱۳۸۷ تحت عمل قرار گرفته‌اند، انجام شد. خصوصیات سن، جنس، روش عمل و تأثیر آن روی تومور بویژه تغییرات اندازه کیست و علائم بالینی (بینائی و هورمونی) مورد ارزیابی قرار گرفت.

یافته‌ها: ۳۵ بیمار (۱۸ مؤنث و ۱۷ مذکر) با سن متوسط 6 ± 14 (با محدوده سنی ۶ تا ۳۵ سال) که ۲۸ بیمار (۸۰٪) زیر ۱۵ سال بودند. ۵۰٪ بیماران زیر ۱۵ سال مؤنث و ۵۰٪

مذکر بودند. از نظر آسیب‌شناسی ۸۰٪ کرانیو فانژیوم، ۲۰٪ آستروسیتوم کیستیک بودند. جراحی با روش استریوتاکتیک و تزریق فسفر رادیواکتیو از طریق مخزن متصل به کاتتری که داخل کیست تعبیه شده است، انجام گرفت. هیچ موردی از مرگ‌ومیر بدنبال مراحل عمل یا تزریق مشاهده نشد. میانگین زمان پیگیری ۱۰ ماه (۳ تا ۱۲۰ ماه) بود. ۷۵٪ بیماران کیست منفرد و کیست متعدد و یا ترکیبی از اجزاء کیستیک و جامد داشتند. کاهش حجم کیست (از ۲۵٪ تا ۱۰۰٪) ۷۳۵ بود و در بقیه موارد افزایش جزء کیستیک یا جامد تومور مشاهده شد. در موارد متعدد نیاز به تزریق‌های مکرر **32P** وجود داشت.

نتیجه‌گیری و پیشنهادات: نتایج درمانی فسفر رادیواکتیو در بیماران مبتلا به تومورهای کیستیک مغزی اطفال مطلوب و قابل قبول است بویژه در بیماران با کیست منفرد خیلی مؤثر است و بعنوان درمانی اولیه در بیماران انتخابی و بعنوان درمان کمکی در موارد عود کیست پیشنهاد می‌شود و برای جزء جامد تومور گاما نایف را دیوسرجری پیشنهاد می‌شود.

کلمات کلیدی: براکی تراپی، استریوتاکتیک، تومورهای کیستیک مغزی، اطفال، فسفر.

آشنایی با دیستروفی‌های عضلانی (پاسخ به سوالات شایع پیرامون دیستروفی‌های عضلانی)

دکتر غلامرضا زمانی؛ فوق تخصص مغز و اعصاب کودکان، عضو هیئت علمی دانشگاه علوم پزشکی تهران

دیستروفی عضلانی چیست؟

دیستروفی‌های عضلانی گروهی از بیماری‌های ارثی عضله هستند که با ضعف پیشرونده عضلات (میوپاتی) و تحلیل رفتن نسج عضله (آتروفی) ناشی از نقصان یک یا چند ژن که جهت عملکرد طبیعی عضله لازم است، رخ می‌دهد. تعدادی از ژنهای مسئول این بیماری‌ها شناخته شده‌اند و پاره‌ای از این ژنها هنوز شناسایی نشده‌اند.

این بیماری‌ها با چه علائمی خود را نشان می‌دهند و چگونه از یکدیگر افتراق داده می‌شوند؟ تعداد و تیپ دیستروفی‌های عضلانی از تنوع زیاد برخوردار است. حداقل ۳۰ نوع دیستروفی عضلانی تاکنون نامگذاری شده است. اما اغلب این بیماری‌ها با ضعف عضلات خود را نشان می‌دهند. گرچه برخی نیز مشکلاتی همچون مشکلات قلبی، عقب‌ماندگی ذهنی، اختلالات عدد درون ریز (هورمونی) افتادگی پلک (پتوز) و ... نیز ممکن است داشته باشند.

افتراق این انواع از یکدیگر براساس علائم بالینی و ماهیت اختلال ژنتیک صورت می‌پذیرد.

نحوه توارث این بیماری‌ها چگونه است؟

نقصان ژنتیک مسئول این بیماری‌ها می‌تواند از طرف پدر، مادر و یا هر دو به ارث رسد. انتقال بیماری ممکن است از طریق کروموزوم‌های جنسی یا غیرجنسی بصورت یک صفت غالب یا مغلوب منتقل گردد در پاره‌ای از انواع دیستروفی زیر شاخه‌های مختلف آن انتقال ژنتیک متفاوت دارند لذا تنوعی از انتقال متفاوت ژنتیک در یک نوع دیستروفی ممکن است دیده شود. هرگاه والدین بیمار ژن معیوب بیماری را نداشته باشند احتمال جهش ژنی در ابتلا بیماری را باید در نظر داشت.

آیا دیستروفی‌های عضلانی همگی ناشی از یک نقصان پروتئینی است؟

خیر، شایعترین فرم دیستروفی عضلانی ناشی از نقصان ژن پروتئین در سلول عضلانی موسوم به دیستروفی است که مسئول گروهی از دیستروفی‌های عضلانی بنام دیستروفینوپاتی‌ها مشتمل بر دوشن، بکر و انواع بینابینی آن است اما این نقصان ژنی ممکن است ناشی از پروتئین‌های دیگری باشد که مسئول سایر انواع دیستروفی‌های عضلانی هستند، این پروتئین‌ها در نواحی مختلف سلول عضلانی قرار دارند:

پروتئین‌های ماتریکس لایه خارجی سلول موسوم به لامیلین و کلاژن
پروتئین‌های بین غشاء سلولی و پروتئین‌های مرتبط با سارکولم شامل:
دیستروفین، سارکوگلیکان، کاوئولین، اینتگرین آلفا و آلفا، دیسفرلین
پروتئازهای سیتوپلاسمی (کالپین)

پروتئین‌های سیتوپلاسمی مرتبط با سارکومرها و ارگانلها (تیتین، فوکوتین، تلتونین)
پروتئین‌های غشاء هسته (لیمین، امرین)

انواع مختلف دیستروفی عضلانی بر اساس توزیع غالب عضلات درگیر چگونه طبقه‌بندی می‌شوند؟

دیستروفی همانند دوشن: مانند دوشن و بکر که عضلات غالب گرفتار نواحی شانه، کمر بند لگن، (*Duchenne like*) عضلات فلکسور گردن همراه با هیپتروفی عضلات ساق پا دیستروفی تیپ امری دریفیوس (*Emery Dreifuss*): که توزیع عضلات درگیر در نواحی کتف (اسکاپولا)، بازو (هومرال) و ساق پا (پرونئال) است.

دیستروفی نوع لیمب گردل (*Limb girdle*): که توزیع درگیری عضلانی مربوط به نواحی کمر بند شانه و لگن است این دیستروفی عضلانی از تنوع توارث به شکل‌های غالب، مغلوب و وابسته به جنس برخوردار است و تاکنون ۶ تیپ غالب و ۱۱ تیپ مغلوب برای آن گزارش شده است.

دیستروفی‌هایی که نواحی صورت (فاسیو)، کتف (اسکاپولا)، بازو (هومرال)، ساق پا (پرونئال) را گرفتار می‌سازد.

دیستروفی عضلانی دیستال: که نواحی انتهایی اندام‌ها شامل ساعد و دست در اندام فوقانی و ساق و پا در اندام تحتانی را گرفتار می‌کند.

دیستروفی عضلانی تیپ اکولوفارنژیال که نواحی عضلات چشم (اکولو) حلق و حنجره (فارنژیال) مبتلا می‌شود این حالت را همراه با درگیری عضلات شانه و کمر بند لگنی در دیستروفی عضلانی بنام همین گروه موسوم به اکولوفارنژیال دیده می‌شود.

دیستروفی‌های عضلانی چه تفاوتی از حیث نحوه درگیری عضلات و تظاهر بیماری دارند؟ در دیستروفی عضلانی مادرزادی درگیری عضلانی حالت ژنرالیزه (منتشر) دارد. این نوع دیستروفی‌های عضلانی انتقال ژنتیک اتوزوم مغلوب دارند و علایم بالینی آنها از دوره نوزادی یا چند ماه اول عمر خود را نشان می‌دهد و برحسب اینکه درگیری چشم، مغز در بیمار هست (نوع سندرمی) و یا نیست (نوع کلاسیک) طبقه‌بندی می‌شوند، ۳ نوع سندرمی و ۶ نوع کلاسیک (غیر سندرمی) تاکنون شناسایی شده است.

بیمار، والدین کودکان مبتلا یا افراد خانواده چگونه متوجه علایم دیستروفی عضلانی شوند؟ همچنانکه اشاره شد دیستروفی‌های عضلانی از انواع و تنوع مختلف برخوردار هستند، برخی انواع همچون دیستروفی‌های مادرزادی از دوره نوزادی یا اوایل شیرخوارگی خود را نشان می‌دهند و نوزاد یا شیرخوار بواسطه تأخیر در توانایی‌های تکاملی و شل بودن نزد پزشک آورده می‌شود برخی از انواع دیستروفی عضلانی مادرزادی با درگیری چشم و مغز نیز همراه است. در سایر دیستروفی‌های عضلانی در انواعی که در سنین کودکی خود را نشان می‌دهند همچون دوشن و بکر و مواردی از سایر دیستروفی‌ها تأخیر در حرکت، ضعف عضلانی و دشواری در برخاستن از روی زمین و بالا رفتن از پلکان اولین نشانه‌های بیماری است و بعضاً بزرگی کاذب عضلات ساق پا ناشی از تجمع و جایگزینی چربی بجای نسج عضله سبب جلب توجه والدین می‌گردد. در سایر انواع دیستروفی عضلانی نکته مشترک ضعف عضلات و تحلیل رفتن (آتروفی) عضلانی است که مشکلات حرکتی و کندی در حرکات را سبب شده و تغییر شکل و انحراف در ستون فقرات، کوتاهی و متعاقباً از فرم طبیعی خارج شدن تاندون آشیل (در ناحیه پشت پا) که منجر به راه رفتن روی پنجه پاها می‌شود از سایر علایمی است که در این بیماران جلب توجه می‌کند.

والدین و یا فردی که احتمال ابتلا به بیماری را می‌دهد در چه صورتی به پزشک مراجعه کند؟

هرگونه علایم بالینی که حکایت از اشکال در توانایی‌های حرکتی، ضعف عضلانی و یا تحلیل رفتن عضلات را نشان دهد احتمال بیماری را مطرح می‌کند و نیاز به مراجعه پزشکی است.

جهت تشخیص دیستروفی‌های عضلانی پزشکان از چه ابزارهای تشخیصی استفاده می‌کنند؟

مصاحبه پزشکی شامل اخذ شرح حال از بیمار در خصوص علائم بیماری و سیر آن و سابقه فAMILIAL و معاینه پزشکی اطلاعات اولیه و مهمی را در خصوص تشخیص فراهم می‌آورد اما کنار آن بررسی‌های تکمیلی شامل انجام آزمایشات بیوشیمی خون و آنزیم‌های عضلانی و هورمونی جهت تأیید بیماری و رد سایر علل ضروری است.

از دیگر بررسی‌های که صورت می‌گیرد انجام نوار عصب و عضله جهت بررسی عملکرد این سیستم، انجام بیوپسی (نمونه برداری) عضلانی و آزمایشات ژنتیک است.

آیا درمان برای این گروه از بیماریها وجود دارد؟

درمان قطعی در مورد هیچ یک از انواع دیستروفی عضلانی در حال حاضر وجود ندارد و تحقیقات پزشکی در خصوص ژن درمانی با هدف توقف برخی از انواع دیستروفی در حال انجام است اما اقدامات درمانی که در حال حاضر صورت می‌گیرد شامل استفاده از ترکیبات دارویی جهت تخفیف علائم، تقویت عضلات، کند کردن سیر بیماری در پاره‌ای از انواع دیستروفی‌هاست. از طرفی اقدامات پیشگیری از دفرمیتی (خارج شدن ستون فقرات و اندامها از حالت طبیعی) با کمک توانبخشی استفاده از اوروترز (وسایل توانبخشی) و کفش طبی است و در موارد بروز دفرمیتی نیز بعضاً از روش‌های جراحی کمک گرفته می‌شود.

چرا این بیماران بصورت دوره‌ای لازم است با پزشک خود در تماس باشند؟

در پاره‌ای از بیماران که ترکیبات دارویی استفاده می‌کنند این ترکیبات لازم است با نظر پزشک تجویز، تنظیم و کم و زیاد گردد و عوارض جانبی این داروها پایش گردد.

از طرفی کنترل و پی‌گیری سیر بیماری و آزمایشات دوره‌ای و ارزیابی عملکرد قلبی تنفسی این بیماران خصوصاً در انواعی که در معرض کاردیومیوپاتی و درگیری زودرس تنفسی هستند ضروری است.

نظارت بر اقدامات توانبخشی، جلوگیری از انحراف ستون فقرات و دفرمیتی اندامها از دیگر اقداماتی است که باید تحت نظر پزشک دنبال گردد.

آیا واکسیناسیون در برابر عفونت‌های تنفسی در این بیماران توصیه می‌شود؟

از آنجا که عفونت‌های تنفسی در این بیماران می‌تواند مسئله‌ساز باشد و اکسیناسیون در برابر پنوموکوک جهت جلوگیری از پنومونی و همچنین واکسیناسیون سالانه در برابر آنفولانزا ضروری است.

نقش ترکیبات دارویی در کمک به بیماران مبتلا به دیستروفی‌های عضلانی چیست؟ گرچه درمان قطعی تا زمان ارائه راه کارهای ژنتیکی (ژن درمانی یا بهره‌گیری از سلولهای بنیادی و...) در مورد مبتلایان به دیستروفی وجود ندارد اما درمانهای کمک‌کننده در پاره‌ای از دیستروفی‌ها توصیه می‌شود.

استفاده از استروئیدها (پردنیزولون یا دفلازاکورت) در اصلاح ضعف عضلانی و طولانی‌تر نمودن زمان تحرک و راه رفتن مبتلایان به دوشن توصیه می‌شود اما سن شروع دارو و دوز آن و استفاده از آن باید با نظر پزشک صورت گیرد.

در مبتلایان به میوتونی از ترکیبات کاربامازپین، فنی‌توئین، مگزیلتین، بکلوفن و... جهت کاهش اسپاسم و سفتی استفاده می‌شود.

اوروتزها (وسایل توانبخشی) چه جایگاهی در کمک به این بیماران دارند؟ استفاده از بریس (*Brace*) و انواع مختلف اوروتز بعنوان تکیه‌گاه عضلات دست و پا و ستون فقرات و جلوگیری از کوتاهی و تغییر شکل تاندونها و حفظ انعطاف آنها و همچنین حفظ حالت طبیعی ستون فقرات کمک می‌کند.

وسایلی همچون واکر، صندلی چرخ دار، ... نیز جهت حفظ تحرک و استقلال بیماران کمک می‌کند.

بیمارانی که دچار ضعف عضلات تنفسی هستند ممکن است از ونتیلاتورهای خانگی بهره‌مند شوند.

تست غربالگری ژنتیک و تشخیص قبل تولد خانواده افراد مبتلا تا چه حد ضروری و کمک‌کننده است؟

از آنجا که درمان قطعی جهت اینگونه بیماریها در دست نیست پیشگیری از تولد افراد مبتلا با ارائه مشاوره ژنتیک به والدین و همچنین استفاده از آزمایش ژنتیک با نمونه‌برداری از جفت در اوایل دوران بارداری در پاره‌ای از بیماریهای دیستروفی همچون دوشن، بکر و میوتونی دیستروفیک می‌تواند تا حد زیادی کمک‌کننده باشد.

آیا با وجود ابتلا به بیماری دیستروفی می‌توان زندگی کرد؟

علیرغم ابتلا به دیستروپی سازگاری با بیماری و درک این موضوع که چگونه می‌توان خوب زندگی کرد را باید فرا گرفت.

ضمناً همه بیماران مبتلا به دیستروپی از یک نوع بیماری با شدت یکسان مبتلا نیستند و جز در گروه بیماران مبتلا به دوشن و بکر، در اغلب موارد بیماری در دهه ۲ و ۳ در مواردی دیرتر خود را نشان می‌دهد.

بسیاری از این افراد زندگی تحصیلی و اجتماعی موفقی را کسب می‌کنند و بیماران ضمن کسب مهارت‌های سازگاری و اقدامات توانبخشی باید نسبت به تحقیقات جدید پیش رو امیدوار باشند.

تشخیص مولکولی ناقلین بیماری دیستروفی عضلانی دوشن در خانواده‌های مشکوک، با استفاده از نشانگرهای ریز ماهواره‌ای

نرگس زینال زاده: دانشکده علوم طبیعی، دانشگاه علوم پزشکی تبریز
 دکتر مرتضی جبارپور بنیادی: دانشکده علوم طبیعی، دانشگاه علوم پزشکی تبریز
 دکتر محمد برزگر: فوق تخصص مغز و اعصاب کودکان، استاد دانشگاه علوم پزشکی تبریز

زمینه و هدف: بیماری دیستروفی عضلانی دوشن از اختلالات ماهیچه‌ای - عصبی است که به ضعف و تحلیل پیشرونده‌ی عضلات اسکلتی در مبتلایان منتهی می‌گردد. این بیماری ناشی از جهش در ژن دیستروفین بوده که جایگاه آن بر روی کروموزوم X است. الگوی توارث این بیماری به صورت مغلوب وابسته به ژن بوده، و فراوانی آن یک در ۳۵۰۰ تولد زنده‌ی پسر گزارش شده است. از آنجا که هنوز درمان مؤثری برای این بیماری شناخته نشده است، تعیین افراد مؤنث ناقل جهت انجام مشاوره‌ی ژنتیکی و تشخیص پیش از تولد، ضروری می‌باشد.

روش بررسی: چهارده خانواده‌ی مبتلا توسط متخصصین مغز و اعصاب به آزمایشگاه ژنتیک تبریز معرفی و DNA آنها برای بررسی‌های بعدی استخراج گردید. با استفاده از هفت ریز ماهواره‌ی درون و اطراف ژن دیستروفین، تک تک اعضای این خانواده‌ها با تکنیک تعقیب ژنی مورد بررسی قرار گرفتند.

یافته‌ها: در مجموع ۳۷ فرد مؤنث با خطر ناقل بودن و ۷ فرد مؤنث ناقل اجباری مورد مطالعه قرار گرفتند و در نهایت وضعیت ۲۷ فرد مؤنث (۷۲/۹۷ درصد) از نظر ناقل بودن یا سالم بودن مشخص شد.

نتیجه‌گیری: در خانواده‌هایی که با استفاده از روش‌های کلینیکی و پاراکلینیکی به عنوان دیستروفی عضلانی دوشن تشخیص داده شده‌اند، تکنیک تعقیب ژنی یک تکنیک قابل اعتماد و کم هزینه برای تعیین وضعیت افراد مؤنث از نظر ناقل بودن با احتمال ۹۵ تا ۱۰۰ درصد می‌باشد.

کلمات کلیدی: دیستروفی عضلانی دوشن، تشخیص ناقلین، نشانگرهای ریز ماهواره‌ای.

Detection of Suspected Duchenne muscular dystrophy carries by Microsatellite Markers Application

N. Zeinalzadeh Niagh, Jabbarpour Bonyadi M, Barzegar M

Department of Genetic, Faculty of Natural science, Tabriz University,
Iran

Objective: Duchenne muscular dystrophy (DMD) is a neuromuscular disorder with progressive muscle wasting and weakness. This disease is the consequence of mutation in dystrophine gene located on X chromosome. Inheritance pattern of the disease is gene-dependent recessive with an incidence of one in 3500 alive male newborns. Due to the absence of efficient treatment, detection of female carriers is essential for genetic counseling and prenatal diagnosis.

Materials and Methods: 14 DMD families were referred to the genetic laboratory by specialists. DNA was extracted from the whole peripheral blood and analyzed by gene tracking technique. All members of the families were studied through 7 microsatellites located in and around dystrophin gene.

Results: 37 females at the risk of being DMD carriers and 7 obligate carriers were studied and ultimately 27 females (72.97%) were identified as carriers or non-carriers.

Conclusion: In the families who were diagnosed as DMD patients by clinical and preclinical procedure's gene tracking is a reliable and less expensive technique for female carrier- status identification with a 95-100% confidence.

Key words: Duchenne Muscular Dystrophy, Carrier identification, Microsatellite markers.

اصول درمان در اسکولیز ناشی از اختلالات عصبی عضلانی محیطی کودکان

دکتر یعقوب سالک زمانی؛ استادیار گروه طب فیزیکی و توانبخشی دانشگاه علوم پزشکی تبریز

دکتر سید کاظم شکوری؛ دانشیار گروه طب فیزیکی و توانبخشی دانشگاه علوم پزشکی تبریز

اسکولیز می‌تواند از بیماری‌های عضلانی یا اعصاب محیطی که عملکرد عضلات محافظت‌کننده تنه و لگن را تحت تأثیر قرار می‌دهد، ایجاد گردد. اختلالات مختلف ناشی از این بیماری‌ها مانند شلی، کاهش تون، افزایش تون، رژی‌دیتیه و آتتوزیس می‌تواند باعث آسیمتری شده و اثراتی بر ثبات وضعیتی کودکان اعمال نماید. بر خلاف اسکولیز ایدیوپاتیک که بیشتر در سنین نوجوانی تظاهر می‌کند، اسکولیز ناشی از بیماری‌های عصبی عضلانی اغلب در سنین پایین‌تر ایجاد می‌گردد، چرا که بیماری زمینه‌ای عصبی یا عضلانی نیز از همان دوران کودکی وجود دارد. همچنین بر خلاف اسکولیز ایدیوپاتیک این نوع اسکولیزها حتی با اندازه‌های کوچکتر نیز طبیعت پیشرونده‌ای دارند. تحت نظر گرفتن و کنترل مرتب وضعیت ستون فقرات جنبه‌های اصلی درمان و کنترل این نوع اسکولیز می‌باشد. افزایش میزان انحراف بیش از ۳۰ درجه یا تغییر در فانکشن، نشانگرهای نیاز به استفاده ارتز یا اقدام جراحی می‌باشند. هدف از درمان ارتوتیک کاهش سرعت پیشرفت دفورمیتیه بوده تا کودک به حداکثر رشد طولی قد قبل از اقدام جراحی برسد. هدف از جراحی نیز در این بیماران رسیدن به یک ستون فقرات پایدار و متعادل شده می‌باشد. این مقاله یک مرور کامل به جنبه‌های مختلف درمانی این اختلال شامل درمان ارتوتیک، ورزش و اقدامات جراحی دارد.

Principle of Management in Neuromuscular Scoliosis of Children

Y. Salek zamani: Assistant Professor, Department of Physical Medicine & Rehabilitation, Tabriz University of Medical Sciences

Shakouri SK: Associate Professor, Department of Physical Medicine & Rehabilitation, Tabriz University of Medical Sciences

Neuromuscular scoliosis results from either muscular or neurological disease, which affects the function of the muscles supporting the trunk and pelvis. Flaccidity, hypotonicity, hypertonicity, rigidity or atrophy in the background of that disease can create asymmetry or compromise postural stability. Unlike idiopathic scoliosis which typically presents in adolescence, neuromuscular scoliosis often develops at an early age, because underlying disease are present in early childhood. Also unlike idiopathic scoliosis, most neuromuscular curves, even small ones are progressive in nature. Careful observation and monitoring of curve status are main aspects of scoliosis management in neuromuscular scoliosis. Changes in curve magnitude beyond 30 degrees or orthotic treatment are to slow the progression of the deformity and allow for continued maximal trunk height growth until surgical stabilization is indicated. The goal of surgery is to achieve a stable, well-balanced spine. This paper has a complete review on different aspects of treatment neuromuscular scoliosis, including orthotic management, exercise and surgery.

گزارش یک مورد بسیار نادر مننژیت باکتریال

پروفسور محمد حسین سلطان زاده: متخصص کودکان و نوزادان، استاد دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، طی دوره بالینی عفونی از میوکلینیک آمریکا دکتر احمد سیادت: فوق تخصص عفونی کودکان، استاد دانشگاه علوم پزشکی دانشگاه تهران

مننژیت باکتریال یکی از مهمترین عفونت‌های بالقوه خطرناک می‌باشد که در شیرخواران و کودکان بیشتر بروز می‌کند و با عوارض حاد با نسبت بالا و عوارض طولانی مدت همراه است. شیوع مننژیت باکتریال در میان کودکان تبار زیاد است به ویژه زمانی که با تغییرات مغزی و عوارض نورولوژیک همراه باشد. پیشرفت در تشخیص بیماری و درمان به موقع، مرگ و میر را به کمتر از ۱۰ درصد بعد از دوره نوزادی رسانده است. بیشترین میزان مرگ و میر در مننژیت پنوموکوکی رخ می‌دهد. اختلالات نورولوژیک، شدید و حدود ۱۰-۲۰ درصد می‌باشد و ۵۰ درصد همراه عوارض کاهش شنوایی است که حدود ۳۰ درصد با پنوموکوک و ۱۰ درصد با مننگوکوک و ۲۰-۵ درصد با هموفیلوس آنفولانزا تیپ *b* می‌باشد.

معرفی بیمار:

شیرخوار م-ع ۱۱ ماهه با وزن ۹/۲۰۰ کیلو و تب ۳۹ درجه سانتی‌گراد بستری می‌گردد. در سابقه بیمار ضربه خفیف به سر ۱۰ روز قبل داشته است. شروع تب از ۵ روز قبل از بستری ذکر می‌شود که در یک مرکز آموزشی مراجعه و آزمایش *CBC* انجام می‌شود، که نتیجه آن عبارت است از:

WBC 6500, poly 57%, Lymph 43%, Hb 15/9, Ca 8/8, platelets 154000

و با فکر بیماری ویرال استامینوفن تجویز می‌گردد. اما روز بعد به علت کاهش نیافتن تب مجدداً به همان مرکز مراجعه و این بار آنتی بیوتیک خوراکی تجویز می‌گردد. با وجود مصرف آنتی بیوتیک درجه حرارت همچنان بالا و روز بعد به مطب مراجعه و در معاینه جز تب ۴۰ درجه سانتی‌گراد و بیحالی مشکلی نداشته است، سفتی گردن نداشت. سمع قلب و ریه نرمال، کبد و طحال نرمال، شکم در لمس نرمال، اندام‌ها نرمال بوده است و آزمایش مجدد *CBC, U/A, U/C* درخواست می‌گردد، نتیجه آزمایش:

WBC 8800 42 % Poly, 58 % Lymph, Hb 10/1, Platelets 230000, ESR 121 CRP:+1, U/A Normal

با توجه به تب بالا و آزمایش *CBC, U/A* نرمال ولی *ESR 121* جهت بیمار پیشنهاد *LP* به والدین داده شد، نتیجه *LP* تعجب آور بود:

CSF (sugar)=25 mg/d, CSF(WBC) =62000, 90 % Poly, 10 % Lymph, RBC 300, Protein 62 mg /dl

با تشخیص مننژیت باکتریال تحت درمان:

Ceftriaxone 100 mg/kg divided two dose and Vancomycin 15 mg/kg/dose every 6 hr & Dexamethzone

قرار گرفت با توجه به سلول بسیار بالا در مایع نخاع که من در این مدت ۴۲ سال ندیده بودم، به آزمایشگاه گفتم لام آن را نگهداری و صبح توسط رئیس آزمایشگاه مجدداً بررسی گردد که مورد تأیید قرار گرفت. البته من لام آن را گرفتم و نگهداری نمودم. از بخش‌های عفونی اطفال مرکز طبی کودکان و حضرت علی‌اصغر و بیمارستان کودکان مفید سوال کردم هیچکدام چنین موردی نداشته‌اند جز آنکه یک مورد با سلول کمتر سال‌ها قبل در مرکز طبی کودکان داشته‌اند که باکتریال نبوده است.

آزمایش کشت مایع نخاع پنوموکوک رشد کرده و کشت خون منفی بوده است. کشت ادرار منفی *Urea 20 mg/d, Creatinine 0/5 mg/dl* بعد از سه روز درمان سی‌تی‌اسکن مغز به عمل آمد که ساب دورال افیوژن همراه نواحی دنس در دو طرف فرونتال.

چهار روز بعد از درمان تشنج نمود که تحت درمان قرار گرفت و *CBC* مجدد انجام شد:

WBC 19600, 73% Poly, 26% Lymph, ESR 82, Platelets 507000.

۹ روز بعد از درمان *LP* مجدد انجام می‌شود:

CSF (WBC)=100, CSF (sugar)=45, CSF (protein)=52

۱۲ روز بعد از درمان مجدداً *CBC* می‌شود:

WBC 20700, 80% Poly, 18% Lymph, 2% Band cel, Platelets 529000, Hb 9/4, ESR 135, CRP 2++

درمان همچنان ادامه یافت تا دو هفته درمان کامل گردد.

۱۴ روز بعد از درمان سی‌تی‌اسکن مغز مجدداً انجام گردید که نشانگر لوب‌های غیرطبیعی فرونتال دو طرف به ویژه طرف چپ، می‌باشد تجمع مایع لا *Mass* خفیف در طرف چپ فرونتال (آمپیم اپیدورال)

تشخیص شما چیست؟

تشخیص

در این موقع با توجه به علائم بالینی و آزمایشگاهی و اسکن مغزی، هیپرلکوسیتوز و پلی نوکلئوز و سدیمانتاسیون ۱۳۵ و سلول مایع نخاع که ۱۰۰ می باشد بیماری وسکولاییتیس (کواساکی) مطرح و تحت درمان:

Aspirin 100 mg/kg به مدت دو هفته قرار گرفت همراه با *IVIg 2 gr/kg*
ABR: L.ear 20 dBHL, R.ear 10 dBHL اکوکاردیوگرافی نرمال، سونوگرافی شکم نرمال،
 معاینه ته چشم نرمال درمان با آسپیرین ۱۰۰ میلی گرم پرکیلو به مدت دو هفته ادامه یافت
 سپس ۱۰۰ میلی گرم روزانه به مدت سه ماه ادامه یافت.
 ۳۶ روز بعد از بستری مجدداً آزمایشات تکرار گردید:

WBC 8100, 31% Poly, 66% lymph, Platelets 370000, Hb 11/9, ESR 44, CRP negative

۴۷ روز بعد از درمان:

WBC 8500 31% Poly, 67% Lymph, ESR 13, Platelets 340000, m CRP negative

بعد از ۵/۴ ماه درمان:

سی تی اسکن مغز نرمال، حال عمومی خوب و آزمایش ها طبیعی بود.

بررسی علل و شیوع سندرم کودک شل

دکتر شهناز سمسار زاده: عضو هیئت علمی دانشکده پزشکی دانشگاه آزاد واحد نجف آباد
دکتر آرزو یاقوت کار

مقدمه: یکی از مسایل دشوار در طب اطفال موضوع کودک شیرخواری است که والدینش وی را به علت شلی یا هیپوتونی ژنرالیزه نزد متخصص کودکان می آورند. در اغلب موارد خانواده طفل نتایج تست های آزمایشگاهی گوناگونی را که قبل برای کودک انجام داده اند از جهات مختلف وی بررسی کرده اند به همراه خود دارند چه بسا ممکن است این تست ها تشخیص های ضد و نقیض را درباره کودک مطرح نموده و پزشک را در اخذ تصمیم نهایی نه تنها یاری نمی دهند بلکه بر ابهام مطالب نیز می افزایند.

اولین قدم در تشخیص این بیماران پس از معاینات اولیه عصبی لوکالیزه کردن محل ضایعه است. آیا ضایعه در سیستم عصبی مرکزی و یا در واحد عصبی عضلانی مثلاً در سلول شاخ قدامی نخاع، عضلات، محل اتصال عصب-عضله و یا اعصاب محیطی است؟

بررسی بالینی بچه های هیپوتون: به طور کلی هیپوتونی به معنی کاهش مقاومت اندامها و عضلات در مقابل حرکات پاسیو می باشد و ضعف به معنی کاهش قدرت عضلانی است بچه های ضعیف همیشه هیپوتون می باشند اما هیپوتونی ممکن است بدون ضعف باشد.

بررسی موارد سندرم floppy baby در بیمارستان شریعتی:

اهداف اصلی: تعیین وضعیت نوزادان و بچه های فلاپی از نظر توزیع فراوانی علل، یافته های کلینیکی و پاراکلینیکی و عوامل مستعدکننده در بخش اطفال بیمارستان دکتر شریعتی.

روش مطالعه: مطالعه مورد نظر مطالعه ای توصیفی از نوع مقطعی که در بخش اطفال بیمارستان شریعتی انجام پذیرفت. افراد مورد بررسی کلیه بیمارانی بودند که جهت بررسی علت فلاپی بودن آنها و یا به علت مشکلاتی که در زمینه فلاپی بودن آنها ایجاد شده بود بستری می شدند روش انتخاب افراد به روش *simple non random sampling* و در این انتخاب جنس بیمار از معیارهای ورود یا خروج محسوب نشد.

تعداد این بیماران ۱۹ نفر بود که طی یکسال به این مرکز مراجعه و بستری شده بودند در ابتدای بستری شدن شرح حال کاملی از مادر بیمار گرفته شد که در آن به نکات کلیدی همچون وجود سابقه بیماری میاستنی گراو در مادر، وجود سابقه فامیلی، فلاپی بودن سایر بچه‌ها، سابقه کاهش حرکت جنین و پلی هیدرآمینوس در حاملگی مورد نظر و نوع زایمان اشاره گردید. سپس معاینه عصبی در حد امکان انجام و ثبت شد. علاوه بر آزمایشات روتین آزمایشات *CPK.SGOT* و گاهی اندازه‌گیری آمینو اسیدهای ادراری انجام شد به موجب نیاز و در حد امکان از بیماران *CXR, LP, EMG, ECG* به عمل آمد. اکثر این بیماران تحت درمان نگهدارنده قرار گرفتند و مقداری هم به خاطر بیماری زمینه‌ای و عفونت‌های تنفسی از درمانهای خاص برخوردار شدند. در نهایت نتایج آماری ذیل حاصل گردید:

در این تحقیق حداقل سن یک نوزاد ۲۶ روز و حداکثر آن را یک کودک ۶ ساله داشت اکثر بیماران در گروه سنی زیر یکسال بودند (۱۰ مورد)

بیماری در جنس مؤنث بیشتر بود (۱۲ مورد)

از بین بچه‌های گرفتار در ۹ بیمار والدینشان ازدواج فامیلی داشتند.

والدین ۳ بیمار فرزند فلاپی دیگری نیز داشتند که در ۲ مورد والدینشان ازدواج فامیلی داشتند.

یافته‌های مثبت در کلینیک و پاراکلینیک

تونوس عضلانی در تمامی بیماران کاهش یافته بود

۱۰ بیمار قدرت عضلانی کاهش یافته و ۲ بیمار قدرت عضلانی نرمال داشتند و در بقیه هم معاینه مقدور نشد.

در ۵ بیمار عدم رفلکس‌ها در ۹ بیمار کاهش آن مشاهده شد و در ۴ بیمار نرمال بود و یک مورد مشکوک هم داشتیم.

در ۱۵ بیمار معاینه حجم عضله به عمل آمد که در ۵ بیمار آتروفی مشاهده شد.

در ۵ بیمار فاسیکولاسیون زبان دیده شد که ۴ نفر آنها با توجه به گزارش *EMG* مبتلا به وردینگ هافمن بودند و ۱ نفر آنها مبتلا به پومپه بود.

۱۵ بیمار افزایش سطح آنزیم *SGOT* و *CK* داشتند، ۳ بیمار سطح آنزیمی نرمال و در یک مورد اندازه‌گیری نشده بود.

اختلال واضح *NVC* و *EMG* در ۷ بیمار از ۹ بیمار مورد تست دیده شد که ۵ نفر آنها مبتلا به وردینگ هافمن و ۲ نفر مبتلا به میاستنی گراو بودند.

آبرنمالیتی *CXR* تنها در ۴ بیمار مشاهده شد که ۳ نفر آنها مبتلا به وردینگ هافمن و یک نفر مبتلا به ریکتیز بود.

سی تی اسکن مغز در ۸ بیمار انجام شد که در ۷ مورد آتروفی مغزی گزارش گردید.

در ۸ بیمار *ECG* تهیه شد که تنها ۳ مورد آنها اختلال داشت.

تشخیص نهایی:

با توجه به گزارش *EMG*، مشاوره عصبی و معاینه ۵ بیمار مبتلا به وردینگ هافمن بودند.

با توجه به گزارش سی تی اسکن، مشاوره عصبی و معاینه برای ۳ بیمار *CP* مطرح شد.

با توجه به گزارش *EMG*، مشاوره عصبی و معاینه (پتوزپلکی) ۲ بیمار مبتلا به میاستنی گراو بودند.

هیپوتونی علائم چشمی و وجود سنگ کلیه در یک بیمار سندرم *LOWE* را مطرح کرد.

نارسایی قلبی و تنفسی، کاردیو مگالی و هیپوتونی در یک بیمار بیماری پومپه را مطرح کرد.

با توجه به معاینات عصبی و علایم پوستی (*Flashing*) و هیپرالاستیسیته و *CDH* در یک بیمار اهلر دانلس مطرح شد.

در یک بیمار با توجه به علائم بالینی و گزارش *CXR* ریکتز مطرح گردید.

در یک بیمار با توجه به *NCV* احتمال میوپاتی مطرح شد اما به اثبات نرسید.

در ۴ بیمار باقی مانده هم تشخیص واضحی مطرح نگردید.

درصد بهبودی موقع ترخیص: از میان ۱۹ بیمار ۶ بیمار فوت کردند که ۳ نفر آنها مبتلا

به وردینگ هافمن، یک نفر دچار فلج مغزی و یک نفر مبتلا به میاستنی گراو و یک بیمار هم

مبتلا به بیماری پومپه بود. بقیه بیماران هم به طور نسبی درمان شدند و ضمن توصیه به انجام

فیزیوتراپی تحت درمانهای حمایتی در منزل هستند.

تأثیر نوسان موزون در کشش عضلانی بر انعطاف پذیری همسترینگ

دکتر حسن شاکری: استادیار گروه فیزیوتراپی دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

مقدمه: افزایش انعطاف پذیری و کاهش سفتی عضله، در توانبخشی کودکان مبتلا به بیماریهای اعصاب اهمیت زیادی دارد. در فیزیوتراپی و تربیت بدنی، برای مقابله با کوتاهی عضلات روش‌های متعددی وجود دارد. در مطالعات انجام شده، روش پی ان اف، بهتر از روش‌های استاتیک و بالستیک تشخیص داده شده است. روش دیگری در درمان‌های دستی وجود دارد که روش هارمونیک نام دارد که طی آن نوسان موزون به کشش افزوده می‌شود. این روش توسط لدرمن (۱۹۹۷) معرفی شده است. هدف این مطالعه، مقایسه اثر کشش به روش‌های پی ان اف و هارمونیک بر انعطاف پذیری عضله همسترینگ است.

مواد و روش تحقیق: این پژوهش، به روش مداخله‌ای تجربی انجام شده است. تعداد ۴۵ نفر که مبتلا به کوتاهی همسترینگ بودند، نمونه‌گیری شده و به طور تصادفی در سه گروه ۱۵ نفره هارمونیک، پی ان اف، و کنترل قرار گرفتند. متغیرهای مورد بررسی عبارت بودند از سفتی عضله و طول همسترینگ که زاویه پوپلیته در تست *AKE* شاخص آن است. در یک مطالعه مقدماتی، تکرارپذیری اندازه‌گیری این دو متغیر مورد تأیید قرار گرفت و سپس افراد گروه هارمونیک، به روش هارمونیک و افراد گروه پی ان اف، به روش پی ان اف به مدت ۶ هفته تحت تمرینات کششی قرار گرفتند، رژیم تمرین ۵ دقیقه در روز و سه روز در هفته بود. در مورد گروه کنترل اقدام خاصی صورت نگرفت.

یافته‌ها: در این مطالعه مشخص شد که طول همسترینگ در اثر هر دو روش کشش، دارای تغییرات معنی‌داری بود (در هر دو مورد $P < 0/000$) ولی تغییرات گروه کنترل معنی‌دار نبود. تفاوت بین میزان تغییرات ناشی از دو روش کشش، از نظر آماری معنی‌دار نبود. اندازه سفتی عضله فقط در گروه هارمونیک دارای تغییر معنی‌دار بود ($P < 0/03$).

بحث و نتیجه‌گیری: یافته‌های این تحقیق نشان می‌دهند که هر دو روش هارمونیک و پی ان اف، به یک اندازه در افزایش طول همسترینگ مؤثر هستند، و روش هارمونیک می‌تواند به عنوان جایگزین روش‌های دیگر کشش مورد استفاده قرار بگیرد. شاید روش هارمونیک بهتر از

روش پیمان اف باشد، زیرا همان گونه که ذکر شد اندازه سفتی فقط در این گروه تغییرات معنی داری داشته است؛ یعنی نه تنها طول عضله افزایش می یابد بلکه تغییرات چشمگیر بیومکانیکی در عضله در اثر این روش ایجاد می شود، که نمود این تغییرات کاهش سفتی در این گروه است.

Effect of Stretching with Harmonic Oscillation on Hamstring Flexibility

H. Shakeri: PhD PT. Assistant professor of University of Social Welfare and Rehabilitation sciences

Introduction: Improving of the muscle flexibility is an important issue in the physiotherapy of children with neurological disorders. There are many methods for increasing muscle length and decreasing muscle stiffness. In research findings, PNF method has been found to be better than static and ballistic methods. There is another method named the Harmonic technique (introduced by E. Lederman 1997) that has been claimed to be more effective in which oscillation is added to stretch, but there is not enough documentation about this claim. Aim of this study was to compare effects of stretching by PNF and harmonic techniques on the hamstring flexibility.

Materials & methods: This research is a RCT study in that 45 subject with tight hamstring was arranged randomly in three groups (Harmonic, PNF, and control). Dependent variables were muscle stiffness and hamstring length which popliteal angle in the AKE test was its indirect index. In the pilot study, reliability of measurement of these variables was approved. Then the hamstring muscle of the subjects in harmonic and PNF groups were stretched by harmonic and PNF methods for six weeks, 5 minute per day and 3d/wks, whereas control group hadn't any exercise.

Results: Findings of this study showed that in both used techniques, changes of hamstring length were significant ($P<0.001$), but in the control group there wasn't significant change. There weren't significant differences between the changes of hamstring length in PNF and Harmonic groups. Only in the harmonic group, muscle stiffness had significant changes ($P<0.03$).

Conclusion: According to findings of this research, both harmonic and PNF methods equally increased length of hamstring, and harmonic technique can be used as an alternative stretching method for other techniques. Maybe the harmonic technique is better than PNF, because the significant changes of stiffness observed only in harmonic group; i.e. not only the length of muscle increased in this group, but also the stiffness decreased significantly which can be an indicator of considerable

biomechanical changes in the muscle; and possibly increase of the muscle length in PNF group is not real improvement in flexibility, and indeed, tolerance of the subjects to stretching in this group has increase.

آیا سطح سرب خون در کودکان کمتر از شش سال شهر مشهد بیشتر شده است؟

دکتر احمدشاه فرهت: فوق تخصص نوزادان، استادیار دانشگاه علوم پزشکی مشهد، مرکز تحقیقات نوزادان

دکتر غلامرضا خادمی: فلوی ICU کودکان، دانشگاه علوم پزشکی مشهد

مقدمه: سرب سبب اختلال در تکامل سیستم عصبی، رشد استخوان، سنتز هم و عملکرد کلیه می‌شود. سرب یک فلز سنگین است که به طور گسترده‌ای در محیط انتشار یافته است، این امر در کشورهای در حال توسعه بارزتر است. در مطالعه‌ای که توسط فرهت و همکاران در فاصله آذرماه سال ۱۳۸۰ تا خرداد ۱۳۸۲ در بخش اورژانس اطفال بیمارستان امام رضا(ع) شهر مشهد بر روی ۲۰۶ کودک ۱ تا ۷ سال انجام شد ۷۴/۸٪ کودکان سطح سرب بالای ۱۰۰ میکروگرم در لیتر داشتند. بر این اساس ما بر آن شدیم که وضعیت سطح سرب را در سال ۸۶ با سال ۸۰ مقایسه نماییم.

روش کار: این کار یک مطالعه مقطعی بود که به صورت خوشه‌ای بر روی ۷۶ کودک ۱ تا ۶ سال در ۵۱ مراکز بهداشتی درمانی شهر مشهد در فاصله اردیبهشت و خرداد سال ۱۳۸۶ انجام شد. این مراکز تمام محدوده شهر را پوشش می‌دهند. بعلاوه چند ریسک فاکتور بصورت انتخابی نیز بررسی شد. داده‌های بدست آمده دارای توزیع نرمال نبودند. از این رو با یک تغییر لگاریتمی داده‌ها نرمال شد. داده‌ها توسط نرم‌افزار آماری SPSS نسخه ۱۱.۵ و آزمون تی استودنت آنالیز شدند و $p < 0.05$ معنی‌دار در نظر گرفته شد.

نتایج: ۱۳/۵٪ کودکان سطح سرب بیش از ۱۰۰ میکروگرم در لیتر داشتند. کودکانی که در خانه‌های دارای رنگ دیوار قدیمی‌تر زندگی می‌کردند، سطح سرب بالاتری داشتند ($p=0.003$). همچنین خانواده‌های دارای درآمد پایین‌تر، سطح سرب بالاتری دارند ($p=0.042$).

نتیجه‌گیری: سطح سرب کودکان شهر مشهد در مقایسه با کشورهای توسعه یافته در حد قبولی است. بهبود وضعیت اقتصادی خانواده‌ها بر روی سطح سرب کودکان اثر مثبتی خواهد داشت. پوسته‌های رنگ قدیمی دیوارها، از منابع مسمومیت با سرب برای کودکان است. سطح

سرب کودکان در شهر مشهد در مقایسه با ۶ سال قبل کاهش چشمگیر داشته است و علت آن به نظر می‌رسد شروع عرضه بنزین بدون سرب باشد.

توصیه: علی‌رغم بهبود سطح سرب کودکان شهر مشهد بهتر است جهت پیشگیری سطح سرب در کودکان باز هم بررسی شود.

واژه‌های کلیدی: سرب، کودکان، مشهد.

Has the lead level in blood of children ages one to six increased in the last 6 years in Mashhad?

Ahmad Shah Farhat: Neonatologist, Mashhad University of Medical Sciences

Gholamreza Khademi: Fellowship of ICU, Mashhad University of Medical Sciences

Objectives: Lead is a harmful heavy metal for humans, especially for children. Lead has adverse effects on central nervous system development, bone growth; heme synthesis and kidney function especially for children. This heavy metal has become widely distributed in the environment especially in developing countries. In a study performed by Farhat and et al on 206 children aged 1 to 7 years who were referred to pediatric out patient clinic and pediatric emergency service of Imam Reza hospital of Mashhad, 74.8% of children had blood lead levels (BLL) more than 100 µg/Lit. We designed this study to assess blood lead level in children after six year in Mashhad.

Study design: It was a cross sectional study with a cluster sampling method which was carried out on 74 children, 1 to 6 years old in 51 primary care clinics. The clinics cover the entire city. We also studied selected risk factors. Distribution of obtained data was not normal, so we normalize the data. Variables were analyzed by SPSS version 11.5, T-Student test and $p < 0.05$ was considered significant.

Results: In 13.5% of children, the Blood lead level was more than 100 µg/Lit. There was a relation between old house lived children and Blood lead level. There was also a relation between low family income and Blood lead level.

Conclusion: In comparison with developed countries, Blood lead level of children in Mashhad is acceptable. Low family income is significant predictors of having higher Blood lead levels. The flakes of house paints are a potential source of lead poisoning for children. In comparison of 6 years ago the blood lead level of children is decreased in Mashhad. It seems it caused by use of unleaded gasoline.

Recommendation: despite improving standards of children's blood lead level, it's recommended to continue the researches for definite health development strategies.

مطالعه کلینیکال و ژنتیک ده بیمار *Spinal-Muscular Atrophy (S.M.A)* در شمال ایران

دکتر محمد رضا صالحی عمران؛ فوق تخصص مغز و اعصاب کودکان مرکز تحقیقات
بیماریهای کودکان دانشگاه علوم پزشکی بابل

SMA یا اسپینال ماسکولار آتروفی، دومین اختلال شایع مونوژنیک کشنده بعد از سیستیک فیبروزیس، و دومین علت شایع بیماریهای نوروماسکولار ارثی بعد از دیستروفی عضلانی دوشن می باشد. این بیماری با دژنراسانس سلولهای شاخ قدامی نخاع شروع و نهایتاً موجب پارالیزی پیشرونده همراه با آتروفی عضلانی می گردد. از نظر کلینیکی، هتروژن بوده و بر اساس سن آغاز بیماری و شدت تظاهرات کلینیکی به چهار گروه تقسیم می گردد.

نوع *I*: *Werdnig Hoffmann*

نوع *II*: *Intermediate*

نوع *III*: *Kugelberg -welder*

نوع *IV*: *Adult type*

حدود ۱۰٪ موارد شیرخواران مبتلا به *SMA* از نوع *I* با علائم آرتروگریپوزیس متولد می شوند که این می تواند دال بر شکل شدیدی از *SMA* از نوع *I* باشد که جدیداً با عنوان نوع *O* در نظر گرفته شد.

SMA در کودکان، شایعترین آزاری است که موجب آسیب موتور نورون در ساقه مغز و شاخ قدامی نخاع می گردد. شیوع آن یک مورد در هر ده هزار تولد زنده و فرکانس *Carrier* آن تقریباً یک در پنجاه است که مشخص می شود با دژنراسانس سلولهای شاخ قدامی نخاع و نهایتاً موجب ضعف پیشرونده عضلانی می گردد.

در اغلب افراد نرمال جامعه، ژنهای *SMN (Survival Motor Neuron)* به صورت حداقل یک *Telomeric* کپی از *(SMN I)* و یک *Centromeric* کپی از *(SMN II)* در هر کروموزوم می باشد. به هر صورت حدود ۲۶٪ از تمام کروموزومهای ۵ نرمال فاقد کپی ژن *SMN II*

می‌باشند. اگرچه این دو نوع ژن *SMN* یک و دو شدیداً هومولوگ هستند اما یک *"Signal Nucleotide Differences"* در اکسون هفت از ژنهای *SMN* یک و دو مسئول اختلافات فانکشنال این دو می‌باشد. اغلب بیماران *SMA* بدون در نظر گرفتن نوع کلینیکال آن، هموزیگوس *Deletion* در ژن *SMN I* دارند.

افراد نرمال با یک کپی از ژن *SMN I* حامل یا *Carrier* این بیماری اتوزومال رسیسیو محسوب می‌گردند.

"Single Nucleotide Differences" در اکسون ۷ و ۸ جهت تمایز ژن *SMN I* و *SMN*

II در دیاگنوستیک و تستهای پره ناتال *SMA* بکار گرفته می‌شود.

در مطالعه ما تعداد ده بیمار *SMA* مورد بررسی قرار گرفت که از بین آنها ۴ کودک مؤنث و ۶ کودک مذکر بودند. سن متوسط (*Mean-Age*) آنها در زمان تشخیص، ۴ ماهگی بود. در همه مواردی که وارد مطالعه گردیدند ضعف عضلانی قرینه وجود داشت. در موارد شروع بیماری تا سن یک ماهگی، ضعف عضلانی بصورت منتشر در ناحیه پروگزیمال، و با برتری بیشتر در اندامهای تحتانی بود.

در یافته‌های ما مشخص گردید که تمام بیماران مبتلا به *SMA* هموزیگوس *Deletion* در اکسون ۷ و ۸ در ژن *SMN I* داشته‌اند. که یکی از مشخصات ژن‌های شناسائی شونده در کروموزوم *5 q 13* می‌باشد. فاسیکولاسیون، آتروفی و کاهش رفلکس‌های تاندونی عمقی (*DTR*) جزء یافته‌های شایع بوده‌اند. تستهای آزمایشگاهی متابولیک و تمام بررسی‌های تصویری *CT Scan* مغز در حد نرمال بود و یافته‌های الکترودیآگنوزیس *EMG-NCV* نشان دهنده هدایت عصبی نرمال موتور و سنسوری *SNCV* و همراه با *Denervation* ماهیچه‌های اندامهای فوقانی و تحتانی بود که مطابقت با تشخیص *SMA* داشت.

نتایج ما تأکید می‌نماید که آنالیز *SMN I copy number* پارامتری مهم جهت شناسائی زوج‌هائی است که در معرض خطر داشتن کودکان مبتلا به *SMA* می‌باشند. و موجب کاهش تشخیص‌های بی‌جهت (*Unwarranted*) قبل از ولادت می‌گردد. همچنین در *Setting* مظنون‌های کلینیکی *SMA* با تستهای تشخیصی منفی، سودمند است.

دیستروفی عضلانی امری - دریفوس

دکتر احمد طالبیان: فوق تخصص مغز و اعصاب کودکان، دانشیار دانشگاه علوم پزشکی کاشان

در سال ۱۹۶۰ برای اولین بار امری و هوگان یک خانواده بزرگ با دیستروفی عضلانی وابسته به کروموزوم x را توصیف کردند. ارزیابی بعدی این خانواده در سال ۱۹۶۶ توسط امری و دریفوس منجر به ثبت این نوع دیستروفی عضلانی وابسته به x گردید. متعاقباً در سال ۱۹۸۰ یک نوع اتوزوم غالب از بیماری توضیح داده شد. هر دو نوع وابسته به کروموزوم x و اتوزوم غالب بیماری امری - دریفوس به علت جهش در ژنهای کد کننده پروتئینهای غشاء هسته سلولی ایجاد می‌شوند.

این پروتئینها فیلامانهای واسطه‌ای هستند که در غشای داخلی هسته و نوکلئوپلاسم همه سلولها وجود داشته و اعمال متعددی از جمله فراهمی نیروی مکانیکی در هسته و کمک به حفظ شکل هسته را بر عهده دارند. این پروتئینها جهت تکثیر DNA و نسخه‌برداری RNA نیز ضروری هستند.

شروع علائم بیماری معمولاً در سنین نوجوانی است؛ گرچه می‌تواند در هر سنی از دوران نوزادی تا دهه سوم بروز نماید. تنوع در علائم بالینی بین خانواده‌ها و داخل خانواده‌ها حتی با یک جهش ژنی مشابه، موجود است. ضعف عضلانی و سفتی یا خشکی آنها از علائم اولیه بیماری است. سفتی اغلب قبل از ضعف عضلانی موجود و ممکن است ناتوان کننده باشد. این سفتی در آرنج، مچ پا، ستون فقرات گردن و قسمت تحتانی کمر دیده می‌شود. ضعف عضلات پرونه آل سبب راه رفتن نوک انگشتی در اواخر دهه اول یا اوایل دهه دوم می‌شود. ضعف عضلانی به صورت قرینه در عضلات دو سر، سه سر و اسکاپولا دیده شده که منجر به برجسته شدن استخوان کتف (*Scapular winging*) می‌گردد. درگیری عضلات دستها و رانها ناشایع ولی ممکن است در مراحل دیررس دیده شود.

در اکثر موارد دیستروفی عضلانی امری - دریفوس سطح کره آتین کیناز (CK) سرم افزایش یافته.

الکترومیوگرافی و اندازه‌گیری سرعت هدایت عصبی: انجام این تست جهت تأیید تشخیص میوپاتی و نفی سایر بیماریهای عصبی عضلانی ضروری است الکتروکاردیوگرافی در همه بیماران باید انجام شود.

بیوپسی عضله: در همه بیماران با تشخیص احتمالی دیستروفی عضلانی امری- دریفوس بیوپسی عضله توصیه می‌شود.

درمان اختصاصی وجود ندارد. مانند سایر میوپاتی‌های ارثی جهت کارآئی بیشتر اقدامات درمانی، نیاز به یک تیم مراقبت شامل متخصص اعصاب، قلب، ریه، جراح ارتوپد، روانپزشک و متخصصین طب فیزیکی است.

دیستروفی عضلانی امری- دریفوس یک بیماری پیشرونده است. از علل عمده مورتالیته و موربیدیته در این بیماران گرفتاری قلبی است که به صورت دیس ریتمی، اختلال هدایت و کاردیومیوپاتی خود را نشان می‌دهد.

دیس اتونومی فامیلی

دکتر علی عباسخانیان: فوق تخصص مغز و اعصاب کودکان، عضو هیات علمی دانشگاه علوم پزشکی مازندران

دیس اتونومی فامیلی (*Riley-Day Syndrome*) یک نوروپاتی ارثی از نوع حسی است که به صورت یک اختلال اتوزومال مغلوب منتقل می‌شود، شیوع کلی آن ۱/۲۰۰۰۰-۱/۱۰۰۰۰ می‌باشد و حالت ناقل در ۱٪ موارد وجود دارد. ژن ناقص در محل *9q31-q33* قرار دارد. مشخصه این بیماری کاهش تعداد فیبرهای عصبی است که میلینه نشده‌اند و نمی‌توانند حس‌های درد، حرارت و چشائی را منتقل نمایند. تعداد برجستگی‌های قارچی شکل زبان (جوانه‌های چشایی) یا کم شده است یا اصلاً وجود ندارد.

بیماری در شیرخوارگی به شکل مکیدن و بلع ضعیف ظاهر می‌شود. پنومونی آسپیراسیون ممکن است رخ دهد. مشکلات تغذیه به عنوان یک علامت عمده در کودکان باقی می‌ماند. ممکن است کریزهای استفراغ رخ دهد. تعریق زیاد و اریتم‌های لکه‌ای در پوست بویژه هنگام وعده‌های غذایی یا ورزش شایع هستند. سنکوپ به دنبال حمله‌های *Breath-holding* در ۵ سال اول عمر شایع است. هر چه کودکان مبتلا بزرگتر می‌شوند عدم حساسیت به درد بارزتر و آسیب‌های تروماتیک متعددتر می‌شوند. زخم‌های قرنیه در چشم شایعه می‌باشد.

به علت فیدبک حسی ضعیفی که از دوک‌های عضلانی می‌رسد، راه رفتن یا به تأخیر می‌افتد است و یا فرد آتاکسیک به نظر می‌رسد. احتمالاً آتاکسی بیشتر مربوط به نقصان فیدبک دوک عضلانی و دیسفونکسیون عصب وستیبولار است تا به علت درگیری مخچه‌ای، رفلکس‌های تاندونی از بین رفته‌اند. اسکولیوز یکی از عوارض جدی در اکثر بیماران است و معمولاً پیشرونده است. اشک ریزش به هنگام گریه به طور طبیعی تا ۳-۲ ماهگی وجود ندارد ولی در کودکانی که دیس اتونومی فامیلی دارند، بعد از آن هم این تکامل صورت نمی‌گیرد یا به شدت میزان اشک کم است. حدود ۴۰٪ بیماران تشنج جنرالیزه دارند که برخی از آنها همراه با هیپوکسی حاد در طی *Breath-holding* است، برخی همراه با تب‌های شدید است ولی بیشتر آنها بدون علت تسریع کننده جداگانه می‌باشد. حرارت بدن به طور ضعیفی کنترل می‌شود، هم هیپوترمی و هم هیپرترمی رخ می‌دهد. معمولاً عملکرد هوشی ناقص است ولی

ربطی به اپی لپسی ندارد. بلوغ بویژه در دختران، اغلب به تأخیر می‌افتد. صحبت کردن اغلب گنگ یا تودماغی است.

بعد از ۳ سالگی، کریزهای اتونومیک آغاز می‌شوند، معمولاً با حملاتی از استفراغ‌های دوره‌ای که ۲۴-۷۲ ساعت و حتی چندین روز طول می‌کشند همراه است. اوغزدن و استفراغ کردن هر ۲۰-۱۵ دقیقه اتفاق می‌افتد و همراه با هیپرتانسیون، تعریق فراوان، لکه‌لکه‌شدن پوست، و بیقراری می‌باشد. دیستانسیون شکمی واضحی که موجب درد شکمی و حتی دیسترس تنفسی می‌شود رخ می‌دهد. ممکن است هماتمز موجب پیچیده‌تر شدن این استفراغ‌های مهلک گردد.

الکتروکاردیوگرافی نشان دهنده فواصل *QT* اصلاح شده طولانی با فقدان کوتاه شدن مناسب به هنگام ورزش است که عکس‌العملی نسبت به انحراف هدایت منظم اتونومیک در قلب است. نمای رادیولوژیک قفسه سینه نشان‌دهنده آتلکتازی و تغییرات ریوی شبیه به سیستیک فیبروزیس می‌باشد. سطح وانیل مندلیک اسید ادراری کاهش یافته است و سطح همووانیلیک اسید افزایش یافته است. سطح پلاسمایی دوپامین بتا هیدروکسیلاز (آنزیمی که دوپامین را به اپی نفرین تبدیل می‌کند) کاهش یافته است. بیوپسی عصب سورال نشان دهنده تعداد کاهش یافته‌ای از فیبرهای بدون میلین است. *ECG* جهت ارزیابی اپی لپسی مفید است.

انفوزیون داخل وریدی آهسته نوراپی نفرین پاسخ انقباضی اغراق‌آمیزی می‌دهد. پاسخ هیپوتانسیو به انفوزیون متاکولین افزایش یافته است. تزریق متاکولین ۲/۵٪ به داخل ساک ملتحمه در بیماران با دیس اتونومی فامیلی ایجاد می‌کند و تأثیر مشخصی بر روی مردمک طبیعی ندارد.

درمان علامتی شامل توجه ویژه به سیستم‌های گوارشی و تنفسی، قطره‌های چشمی متیل سلولز یا لوبریکانت‌های چشمی موضعی جهت جایگزینی اشک و جلوگیری از زخم قرنیه درمان ارتوپدیک اسکولیوز و مسائل مفصلی و ضد تشنج‌های مناسب جهت اپی لپسی می‌باشد. کلرپرومازین یک داروی ضد تهوع مؤثر می‌باشد و ممکن است در طی کریز، به شکل شیاف تجویز گردد این دارو معمولاً هراس را کم می‌کند و فشار خون را پائین می‌آورد. دهیدراسیون و اختلال الکترولیتی در این بیماران باید پیش‌بینی شود. ممکن است بتانکول یک داروی جان‌نشین برای استفراغ دوره‌ای باشد. این دارو همچنین برای انورزی و دیگر عوارض شایع و تقویت تولید اشک سودمند است. به علت فقدان درد به عنوان یک مکانیسم محافظ، جلوگیری از آسیب‌ها

مهم است. اسکولیوز اغلب نیازمند درمان جراحی است. گاماگلوبین داخل وریدی موجب بهبود دراماتیک هیپوتانسیون و رفلکس مردمک در برخی بیماران می‌گردد. ولی بیشتر بیماران معمولاً به علت نارسایی ریوی مزمن یا اسپیراسیون در همان دوران کودکی می‌میرند.

در چه مواردی بیماران دچار عقب ماندگی ذهنی از نظر بیماریهای متابولیک ارثی بررسی شوند؟

دکتر بتول فرجی: فلوی فوق تخصص غدد کودکان، دانشگاه علوم پزشکی مشهد
دکتر رحیم وکیلی: فوق تخصص غدد کودکان، استاد دانشگاه علوم پزشکی مشهد

هدف از این مقاله تهیه یک راهنمای بالینی کاربردی در مورد کودکانی است که به خطای مادرزادی متابولیسم مشکوک هستیم و قصد داریم به عنوان یکی از علل تأخیر تکاملی تحت بررسی قرار دهیم.

تأخیر تکاملی علت‌های متفاوتی مانند: اختلال در ساختمان مغز، عواقب نارسایی، نقایص ژنتیکی، عفونتها و بیماریهای متابولیک دارد.

قدم اول برای رسیدن به تشخیص، گرفتن یک شرح حال کامل و معاینه فیزیکی است. در همین مرحله علت تأخیر تکاملی از کودکان مشخص شده و نیاز به ارزیابیهای پاراکلینیکی و بررسیهای تشخیصی بعدی احساس می‌شود.

بطور کلی ۱۰-۵٪ کودکان، دچار تأخیر تکاملی می‌باشند. تأخیر تکاملی گلوبال زمانی به کار می‌رود که در ۲ حیطه یا بیشتر از تکامل (*Social, Language, Cognition, Fine motor*) *Gross motor* تأخیر قابل ملاحظه‌ای وجود داشته باشد که به صورت حداقل دو انحراف معیار کمتر از متوسط برای سن عنوان می‌شود. این لغت برای بچه‌های زیر ۵ سال بکار می‌رود؛ در صورتی که لغت عقب‌ماندگی ذهنی (*MR*) برای کودکان بالای ۵ سال که تست *IQ* قابل اعتماد است به کار برده می‌شود.

شیوع تأخیر تکاملی گلوبال در ۱-۳٪ از کودکان زیر ۵ سال برآورده شده است. یک سؤال بحث‌انگیز برای متخصصین اطفال در ارزیابی کودکان دچار تأخیر تکاملی این است که چگونه خطای مادرزادی متابولیسم را ارزیابی نمایند. و چه آزمایشاتی را در خواست نمایند بر پایه گزارشات شیوع بیماریهای متابولیک ارثی در مناطق مختلف؛ متفاوت است. اما به طور کلی ۱-۵٪ از علل تأخیر تکاملی را به خود اختصاص می‌دهد.

به پیشنهاد برخی محققین غربالگری متابولیک در صورتی انجام شود که یا در منطقه غربالگری نوزادی انجام نمی‌شود و یا به طور کامل انجام نمی‌شود. به طور کلی تستهای متابولیک بر پایه یافته‌های بالینی درخواست می‌شود.

آنومالیهای کروموزومی و اشکال در ساختمان مغز از علل شایع تأخیر تکاملی هستند و خطای مادرزادی متابولیسم علت نادری برای اخیر تکاملی ایزوله است و معمولاً با سایر یافته‌های بالینی همراهی دارد.

علیرغم انسیدانس کم تشخیص بیماریهای متابولیک ارثی به چند دلیل حائز اهمیت است:

۱. یک مشاوره درست می‌تواند ریسک تکرار را در زایمان بعدی متذکر شود.

۲. جلوگیری از وضعیتهای کاتابولیک که طفل ممکن است دچار وضعیت عدم جبران شود.

۳. درمان خاص ممکن است در دسترس باشد.

در حال حاضر در ایران غربالگری نوزادان محدود به بیماری فنیل کتونوری (در بعضی استانها) و هیپوتیروئیدی مادرزادی (در کل کشور) است و سایر بیماریهای متابولیک مثل موکوپلی ساکاریدوز، نقص در سیکل اوره، ارگانیک اسیدمیا و... مشخص نمی‌شود. در برخی از کشورها غربالگری نوزادان با اسپکتروفتومتری متوالی انبوه (*TMS*) انجام می‌شود که قادر به تشخیص اختلالات ارگانیک اسیدمیا، برخی از آمینواسیدوپاتی و اختلال در سیکل اوره و... می‌باشد.

راهنمای عملی در ارزیابی کودکان دچار تأخیر تکاملی

۱- شرح حال: در شرح حال چندین مشخصه مهم برای مطرح نمودن بیماریهای متابولیک

ارثی وجود دارد:

سابقه خانوادگی، هم خونی والدین، مرگ دوره نوزادی یا کودکی بدون علل خاص که شامل ۳ نسل قبل می‌باشد، حاملگی و جزئیات تولد، سابقه‌ای از کبد چرب حاد حاملگی در مادر یا سندروم *HELLP* که با اختلال اکسیداسیون اسید چرب همراه است. کودکان مبتلا به بیماری متابولیک ارثی معمولاً به صورت نرمال متولد شده، وزن زمان تولد نرمال دارند بجز اختلالاتی مثل هیپرگلیسمی غیرکتوتیک و اختلال متابولیسم پیرووات که اثرات داخل رحمی داشته و یا به محض تولد علامت‌دار می‌شوند.

جزئیات تکاملی کودک پرسیده می‌شود، چرا که سر نخهای مفیدی در صورت بیماریهای

متابولیک ارثی در شرح حال، حملات هیپوگلیسمی انسفالوپاتی غیرقابل توجیه و یا نیاز به

بستری در بیمارستان و واکنش شدید در برخورد بایک بیماری خفیف مثل گاستروآنتریت وجود دارد. رفتارهای غذایی غیرمعمول مثل پرهیز از پروتئین که به طور شایع در اختلال سیکل اوره، مشاهده می‌شود. خود آزاری در سندرم لش نیهان و هیپرامونمی دیده می‌شود. سایر اختلالات روانی با اختلالات کوبالامین و بیماریهای ذخیره‌ای لیزوزوم وجود دارد. الگوی تأخیر تکاملی باید ثبت شود هر احتمالی در پسرقت مهارتها احتمال بیماریهای متابولیک ارثی را بیشتر نموده و ارزیابیهای وسیعتری را می‌طلبد. هیپوتونی که باعث تأخیر در *Gross motor* می‌شود در ارگانیک اسیدمیا، اختلال اکسیداسیون اسیدهای چرب و نقص در سیکل اوره مشاهده می‌شود تأخیر در تکلم اولین علامت سندروم فیلیپو (موکوپلی ساکاریدوز تیپ ۳) می‌باشد. تأخیر تکاملی گلوبال همراه با تأخیر تکاملی می‌باشد و تشنج شدید در دوره نوزادی در هیپرگلیسنیمی غیرکتوتیک، اختلالات پراکسی زوم و کمبود کوفاکتور مولیبید فوم، سولفیت اکسیداز دیده می‌شود. بعد از دوره کودکی، تشنج همراه با تأخیر تکاملی خفیف شایع بوده و اختصاصی برای بیماریهای متابولیک ارثی نمی‌باشد. در اختلالات ذخیره‌ای لیزوزوم پسرقت عصبی قویاً مطرح کننده بیماریهای متابولیک ارثی است. گروه جدیدی از اختلالات کمبود کراتنین توصیف شده است که آن هم با تشنج و تأخیر تکامل، هیپوتونی و حرکات اکستراپیرامیدال تظاهر می‌کند.

۲- معاینه فیزیکی: چهره دیس مورفیک ممکن است به تشخیص یک سندروم با یک بیماری متابولیک ارثی خاص مثل سندروم اسمیت لملی اپتیز کمک کند. وجود هپاتواسپلنومگالی همراه با تأخیر تکامل احتمال اختلالات ذخیره لیزوزوم را مطرح می‌کند که همراه با سایر یافته‌ها از جمله کدورت قرنیه، چهره خشن، دیسوستوز مولتی پلکس در بررسی اسکلتی می‌باشد. کاردیومیوپای دیلاته یا هیپرتروفیک همراه با تأخیر تکاملی خصوصاً در *gross motor* به اختلال در اکسیداسیون اسیدهای چرب اشاره دارد. بوی خاص مثلاً در *MSUD* که بوی شیرینی و ایزووالریک اسیدمی که بوی پای عرق کرده می‌دهد. علائم عصبی خاص مثل دیستونی شک به بیماریهای متابولیک ارثی را بر می‌انگیزاند در بیماری میتوکندری، ارگانیک اسیدرویا بعد از یک کریز متابولیک که در عقده‌های قاعده‌ای آسیب ایجاد می‌کند، دیستونی یک تظاهر شایع است. ماکرسفالی در بیماری کاناوان، هیدروکسی گلوٹاریک اسیدرویا، گلوٹریک اسیدرویا نوع *I* و تی ساکس دیده می‌شود. میکروسفالی در کمبود سولفیت اکسیداز، متعاقب یک انسفالوپای متابولیک قبلی مثل هیپرامونمی، فنیل کتونوری بد کنترل یا تشخیص داده

نشده در مناطقی که غربالگری این بیماری انجام نمی‌شود وجود دارد. با همه این تفاسیر اغلب متخصصین اطفال با کودکان دچار تأخیر کاملی گلوبال برخورد می‌کنند که در شرح حال و معاینه فیزیکی یافته‌ای به نفع بیماریهای متابولیک وجود ندارد در واقع این کودکان به احتمال کم مشکل متابولیک خواهند داشت.

۳- پاراکلینیک:

لاکتات خون: برای غربالگری اختلالات متابولسیم انرژی گلوکونئوژنز خصوصاً اگر همراه با هیپوگلسیمی باشد، اختلال در متابولیسم پیرووات، اختلال در زنجیره تنفسی میتوکندری.

در تفسیر لاکتات باید دقت کرد چرا که فشار تورنیکه یا همولیز باعث افزایش کاذب لاکتات می‌شود در صورتی که لاکتات بالا همراه با پرولین و آلانین بالا باشد، موید اسیدوز لاکتیک مزمن می‌باشد. لاکتات *csf* شاخص قابل اعتمادی است و زمانی که لاکتات پلاسما نرمال باشد ممکن است بالا باشد.

آمونیاک: آمونیاک بالا نشان دهنده نقص در سیکل اوره است که یا اولیه و یا ثانویه به بیماری کبد، مصرف داروهایی مثل سدیم والپروات و سایر بیماریهای متابولیک ارثی می‌باشد آمونیاک نیز مانند لاکتات تفسیر مشکلی دارد علاوه بر آن مسئله آلودگی هم وجود دارد. ارگانیک اسیدهای ادرار در همه ارگانیک اسیدمیا برخی از اختلالات اکسیداسیون اسیدهای چرب باید بررسی شود. کراتین کیناز بالا یک یافته غیراختصاصی در اختلال اکسیداسیون اسیدهای چرب و سایر اختلالاتی که همراه با درگیری عضله هستند می‌باشد. اورات در صورت پایین بودن، نقص در متابولیسم پورین یا کمبود کوفاکور مولپیدنوم و بالا بودن آن در سندروم لش نیهان بیماری ذخیره‌ای گلیکوژن دیده می‌شود.

گلیکوز آمینوگلیکانهای ادرار: از آن جا که سندروم فیلیپو می‌تواند فقط با تأخیر تکاملی تظاهر کند، باید در مرحله اول غربالگری مدنظر باشد. گاهی که تأخیر تکاملی با چهره خشن همراه نباشد ممکن است پزشک موکوپلی ساکاریدوز را به عنوان علت تأخیر تکاملی در نظر نگیرد. تستهای فوق الذکر ممکن است تشخیصی باشد یا یک سرنخی از بسیاری از بیماری متابولیک ارثی مثل ارگانیک اسیدمی، آمینواسیدوپاتی، نقص در سیکل اوره، موکوپلی ساکاریدوز و اختلال در متابولیسم اسیدهای چرب را بدهند، اما گاهی در شرایطی که کودک در وضعیت سلامت قرار دارد تشخیص با تستهای بیوشیمی فوق مقدور نیست و یا احتمال کمی

دارد و تکرار تست در طی بیماری حائز اهمیت است. گاه در طی زمان علائم جدیدی مثلاً واضح شدن ارگانومگالی، اجتناب از مصرف پروتئین و در صورت اختلال تکاملی شدید پسرفت تکاملی رخ می‌دهد که لزوم بررسی سریال در بچه‌های با تأخیر تکاملی را متذکر می‌شود به طور کلی زمانی که هیچ علتی برای تأخیر تکاملی معلوم نشود یک دستورالعمل برای بررسی این بیماران عنوان شده است که شامل دو ارزیابی در سال اول زندگی سپس سالانه تا سن مدرسه.

۴- آزمایشات ژنتیکی: تستهای روتین سینیونژنیک حتی در صورتی که یافته‌های دسیمورفیم و بالینی وجود نداشته باشد در کودکان دچار تأخیر تکاملی گلوبال اندیکاسیون دارد.

الف- آزمایش ژنتیک جهت بررسی موتاسیون *X* شکننده خصوصاً در صورت سابقه فامیلی از تأخیر تکاملی باید در ارزیابی این کودکان مد نظر باشد. هر چند غربالگری سندروم *X* به طور معمول در جنس مذکر که بروز و شدت بیشتری دارد انجام می‌شود زنان هم به نسبت کمتر مبتلا شده و باید جهت انجام تست مدنظر باشند چرا که برادران و خواهران این بیماران ریسک بیشتری برای علامت‌دار شدن یا ناقل بودن دارند و باید غربالگری شوند.

ب- بررسی جهت حذف ژن *MECP2* از نظر سندروم رت باید در دختران دچار عقب‌ماندگی متوسط ثانویه بدون علامت انجام شود این دختران معمولاً تا سن ۱۸-۶ ماهگی نرمال بوده و از آن پس قابلیت‌های تکاملی را از دست می‌دهند. این تست برای دختران با فنوتیپ بالینی خفیف و یا پسران اندیکاسیون ندارد. گاهی در کودکان دچار تأخیر تکاملی متوسط تا شدید تستهای اختصاصی با استفاده از تکنیکهای مولکولی جدید مثل *FISH*، مارکرهای *Micro satellite* به منظور ارزیابی نوترکیبی ساب تلومریک کروموزوم صورت گیرد.

۵- سرب: غربالگری کودکان از نظر مسمومیت با سرب در صورتی که ریسک فاکتور قابل شناسایی و در معرض زیاد سرب محیطی بودن وجود داشته باشد، باید انجام گیرد. سرب یک ماده توکسیک شایع در محیط است که برای سیستم عصبی مرکزی مضر است و سطوح بالای سرب منجر به نقایص ذهنی می‌شود. در مورد کودکانی که عادت به بردن اجسام به دهان دارند خصوصاً این تست انجام شود.

۶- تست تیروئید: برای بررسی غده تیروئید و تولید کافی هورمون صورت می‌گیرد. مشکلات تیروئید ممکن است منجر به رشد غیرطبیعی و تکامل و عملکرد ذهنی خفیف شود. در صورتی

که نتایج غربالگری نوزادی در دسترس نباشد، این تست انجام می‌شود، اما در صورتی که یافته‌ای که نشان‌دهنده نقص عملکرد تیروئید باشد، وجود داشت تست باید تکرار شود.

۷-*EEG*: فعالیت الکتریکی مغز را ثبت می‌نماید اما علت را تعیین نمی‌کند. این تست زمانی که یافته بالینی و یا سابقه‌ای در بیمار که مطرح‌کننده صرع و یا سندروم اپی لپیک خاص باشد، انجام می‌شود و انجام آن بطور روتین در کودکانی که هیچ یافته بالینی برای صرع ندارند توصیه نمی‌شود.

۸- تصویربرداری نورولوژیک: به عنوان قسمتی از ارزیابی این کودکان توصیه شده، خصوصاً اگر همراه با یافته‌های بالینی مثل میکروسفالی، یافته‌های فوکال حرکتی و در صورت شک به هر آسیب مغزی یا سابقه آسفیکسی. زایمانی تصویربرداری، قدرت تشخیص را بالا می‌برد. برای سهولت می‌توان از *CT-Scan* استفاده کرد، اما در صورت دسترس بودن *MRI* چون جزئیات بیشتری را نشان می‌دهد تا دقیق‌تر است.

۹- ارزیابی بینایی و شنوایی: کودکان دچار تأخیر تکاملی نیاز به بررسی از نظر بینایی و شنوایی دارند.

غربالگری بینایی: شامل معاینه کامل افتالمولوژیک، فوندوسکوپ، حرکات خارج کره چشمی، مینران حدت بینایی ارزیابی شنوایی شامل: رفتار شنوایی، پاسخ برانگیخته ساقه مغز در صورت امکان و در صورتی که اودیومتری عملی نباشد باید این تست به عنوان جایگزین در نظر گرفته شود.

به طور کلی غربالگری از نظر اوتیسم و اختلالات کلامی باید در همه کودکان مبتلا به تأخیر تکامل گلوبال مد نظر باشد.

فلج شبکه بازوئی در نوزادان

دکتر محمد فرجی: جراح مغز و اعصاب، استاد دانشگاه علوم پزشکی مشهد

فلج شبکه براکیال بدنبال زایمان (در حین زایمان) یکی از پیچیده‌ترین ضایعات اعصاب محیطی است که در حین زایمان اتفاق می‌افتد. در اکثر اوقات این عارضه بهبود کامل پیدا کرده و یا با درجات خفیفی باقی می‌ماند و تعداد کمی برگشت پیدا نکرده و عملکرد کافی را بدست نمی‌آورد که بایستی با حداکثر تلاش برای بهبودی آنها اقدام گردد. مطالب قابل توجه و مهمی در ارتباط با مسائل پزشکی و قانونی در مورد فاکتورهای اتیولوژیک این عارضه وجود داشته و اغلب، متخصصین زنان و زایمان را مسئول این عارضه می‌شناسند.

مطالعات اخیر عوامل متعدد داخل رحمی، حین زایمان و مسائل مربوط به مادر و نوزاد را در ایجاد این عارضه دخیل دانسته برای ارزیابی هر یک از این عوامل باید تمام رویدادها و پیشامدهای زایمانی که منجر به ضایعه شبکه براکیال می‌شوند بررسی شود، لذا تشخیص صحیح برای پیشگویی پیش آگهی و درمان لازم بوده و باید به موقع انجام شود.

مهمترین عامل در درمان این بیماران تشخیص به موقع و ارجاع آن برای جلوگیری از شکل‌های گوناگون در عملکرد شانه و بازو و ساعد می‌باشد. از سال ۱۹۹۰ تحقیقات زیادی در تشخیص علت این عارضه شروع شده و به نتایج خوبی دستیابی شده است ولی همچنان بررسی‌های بیشتری برای شناخت این عارضه لازم است.

رویکرد به بیماران مشکوک به میوپاتی های متابولیک

دکتر راضیه فلاح: نورولوژیست کودکان، استادیار دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد

میوپاتی های متابولیک شامل اختلال در گلیکولیز/گلوکونئوزنزیس، متابولیسم چربی و میتوکندری است که دو نوع سندرم کلینیکی بالینی در عضله ایجاد می کند:

۱. با علائم دینامیک: اختلال عملکرد عضله به صورت حاد یا کورنت

۲. با علائم استاتیک: ضعف عضلانی پیشرونده، کاردیو میوپاتی، افتالموپلژی و...

تشخیص میوپاتی های متابولیک بر اساس شرح حال (سن شروع علائم، نوع درگیری عضلانی،...)، یافته های آزمایشگاهی و نتایج بیوپسی عضلانی است. در *Approach* میوپاتی های متابولیک، اولین قدم این است که ببینیم علائم بالینی دینامیک است یا استاتیک. گام دوم مشخص کردن نوع اختلال بیوشیمیایی بر اساس علائم است. در بیماران با اختلال در اکسیداسیون اسیدهای چرب، علائم بدنبال فعالیت طولانی و *low-intensity* و در اختلال گلیکولیز/گلوکونئوزنزیس علائم بدنبال فعالیت *high-intensity* رخ می دهد. بررسی های پاراکلینیک شامل اندازه گیری سطح سرمی گلوکز، لاکتات، پیرووات، *LDH*، اسید اوریک، کارنیتین و اسیل کارنیتین، کتون، آمونیاک، پتاسیم، کلسیم، فسفات، میوگلوبین، *LFT* و بررسی سطح کتون، میوگلوبین، دی کربوکسیلیک اسید و اسیل گلیسین ادرار است. تست *ischemic exercise* الکترومیوگرافی، بیوپسی عضله و نیز *magnetic resonance spectroscopy* گاه کمک کننده است.

دیس شارژ میوتونیک در کمبود *myophosphorylase, acid maltase, and debrancher enzyme* دیده می شود.

تست *ischemic exercise* در کودکان بالای هفت سال که *exercise intolerance* دارند و یا مشکوک به بیماری ذخیره گلیکوژن هستیم، انجام می شود. اگر در حین انجام تست کرامپ عضلانی رخ داد، باید تست قطع شود.

این تست در بیماران با اختلال در اکسیداسیون اسیدهای چرب طبیعی است اما علائم اصلی این بیماران شامل: درگیری بافت های وابسته به اکسیداسیون اسیدهای چرب (قلب،

عضله و کبد)، حملات رکورنت هیپوگلیسمی هیپوکتوتیک، بروز علائم بدنبال *fasting* و تغییر در غلظت بافتی و پلاسمایی کارنتین است.

آخرین مرحله در برخورد با بیماران مشکوک به میوپاتی‌های متابولیک، بیوپسی عضله و بررسی‌های بیوشیمیایی و *Immunohistochemical* آن است.

Approach to the metabolic myopathies

Razieh Fallah: MD. Pediatric neurologist, Assistant professor of Shaheed Sadoughi University of Medical Sciences Yazd

Metabolic myopathy includes disorders of glycolysis/glycogenolysis, Lipid and mitochondrial metabolism which may cause two main clinical syndromes in muscle:

1. Dynamic symptoms: acute, recurrent muscle dysfunction after exercise, prolonged fasting, exposure to cold, general anesthesia, intercurrent infection, low-carbohydrate, high-fat diet and myoglobinuria.

2. Static symptoms: progressive weakness, cardiomyopathy, progressive external ophthalmoplegia, peripheral neuropathies, seizures, developmental delay, FTT, short stature, deafness, and ataxia. In some disorders, both dynamic and static symptoms were seen.

The diagnosis of these disorders depends upon a history (patient age, type of muscle involvement, family history), laboratory data and muscle biopsy.

In approach to the metabolic myopathies, the first step is to determine whether the symptoms are dynamic, static, or both. The second step is targeted at determining the type of the underlying biochemical abnormality as suggested by the pattern of symptoms. Symptoms develop after prolonged, low-intensity activity in fatty acid oxidation (FAO) defect. Symptoms developing during or after high-intensity isometric exercise, suggest a defect in glycogenoses.

Laboratory investigation in metabolic myopathies includes serum levels of lactate, pyruvate, lactic acid dehydrogenase, uric acid, free and total carnitine, ketones, glucose, ammonia, myoglobin, liver transaminases, potassium, calcium, phosphate, creatinine, and acylcarnitine, and urinary levels of ketones, myoglobin, dicarboxylic acids, and acylglycines, the forearm ischemic exercise test, electromyography, muscle biopsy and sometimes nuclear magnetic resonance spectroscopy(NMRS).

Myotonic discharges in EMG may be observed in myophosphorylase, acid maltase, and debrancher enzyme deficiency.

In the forearm ischemic (anaerobic) exercise test, a single blood sample of CK, resting and sequential samples of lactate, pyruvate,

and ammonia are obtained at intervals of 1, 3, 5, 7, 10 and 15 minutes after removal of the blood pressure cuff. In health subjects, a four - to sixfold rise in lactate is noted within the first 1-3 minutes. The rise in serum ammonia is similar, but somewhat slower and more robust. This test should be performed in > 7 years, suspected to glycogenoses or exercise intolerance and should be discontinued if acute cramp develops. The rise in lactate is less than twofold in glycogenoses. Lactate production may be absent or diminished in phosphorylase, phosphofructokinase, debrancher, phosphoglycerate mutase, phosphoglycerate kinase, and LDH deficiencies. The lactate curve is normal in acid maltase and in most cases of phosphorylase b kinase deficiencies. In patients with mitochondrial myopathies, there may be excessive production of lactate at submaximal levels of effort, but this is not a universal finding. With myoadenylate deaminase deficiency, there is absence of ammonia production with normal responses of venous lactate and pyruvate. The forearm ischemic exercise test is normal in defects of FAO.

In defective glycolysis/glycogenolysis patient, second wind phenomenon (brief rest when muscle symptoms develop can subsequently result in improved exercise tolerance) was seen.

In GSD type VII, patients are unable to achieve a spontaneous second wind or have the out of wind phenomenon (worsening of symptoms after the administration of glucose).

Main features of FAO defects include involvement of FAO-dependent tissues (heart, muscle, and liver), recurrent episodes of hypoketotic hypoglycemia, acute metabolic decompensation after fasting and alterations in plasma and tissue concentrations of carnitine.

The absence of intracellular acidification during exercise in NMRS suggests a glycolytic defect. In mitochondriopathy, the ratio of inorganic phosphate to phosphocreatine at rest is elevated, with delayed resynthesis of phosphocreatine after exercise.

Immunohistochemical and biochemical testing of muscle biopsy is the last step. Since all of these evaluations will be normal in a number of metabolic defects, additional biochemical and enzymatic assays of cultured skin fibroblasts should be done in research laboratories.

نوروپاتی دیابتی

دکتر نصرت قائمی: فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان، دانشیار دانشگاه علوم پزشکی مشهد

اگر چه عوارض عصبی علامت‌دار در کودکان و نوجوانان مبتلا به دیابت نوع I ناشایع است، ولی صدمات عصبی تحت بالینی در بیش از ۶۸٪ کودکان و نوجوانان دیابتی گزارش شده است. این صدمه عصبی شامل صدمه سیستم عصبی محیطی و خودکار است. صدمه دستگاه عصبی خودکار به صورت تغییرات غیرطبیعی ضربان قلب و اختلال کنترل وضعیتی فشار خون، تطابق مردمک به تاریکی و آستانه ویراتوری می‌باشد، و از بلوغ بعنوان زمان مهم و حیاتی پیشرفت اختلال خودکار قلب نام برده می‌شود.

صدمه عملکرد اعصاب محیطی شامل سرعت سیر هدایت عصبی و لمس حسی است. شواهد اولیه نوروپاتی محیطی شامل از بین رفتن حس است که به علت صدمه به اکسون عصب پدید می‌آید و به صورت دستکش و جوراب ظاهر می‌شود. اعصابی که اکسون طولانی دارند، زودتر مبتلا می‌شوند. در مطالعات عصبی اختلال حرکتی بیش از حسی می‌باشد. خطر نوروپاتی دیابتی با کنترل بد دیابت و افزایش طول مدت بیماری افزایش می‌یابد و با بهبود کنترل قند خون، عملکرد عصبی در این بیماران بهتر می‌شود. نوروپاتی دیابتی در هر فرد دیابتی نوع I که بیماری بیش از ۵ سال طول کشیده و در هر فرد دیابتی نوع II باید مطرح شود. پیشنهاد می‌شود که در کودکان بالاتر از ۱۰ سال سن، بررسی حس فشار و ویراسیون انجام شود.

Clinical and urodynamic study in cerebral palsy children

Ghane F: Pediatric Nephrologist, Assistant Professor of Mashhad University of Medical Sciences

F. Ashraf zade: Pediatric Neurologist, Professor of Mashhad University of Medical Sciences

M. Esmaeeli: Pediatric Nephrologist, Associate Professor of Mashhad University of Medical Sciences

M. Hirafer: Pediatric Surgery, Associate Professor of Mashhad University of Medical Sciences

N. Hosein Zade: General Practitionare

Background: Approximately one third of children with cerebral palsy are expected to present dysfunctional voiding symptoms. Lower urinary tract symptoms and related urodynamic findings in this group of patients have been documented in a limited number of published studies. The aim of this study is evaluation of voiding disorders and uroflowmetry pattern in these patients.

Method and materials: This research is a clinical and paraclinical (urine analysis and culture, ultrasound and urodynamic) evaluation of urinary disorders in children (5 yr or more) with cerebral palsy without intellectual deficit, who referred to Ghaem and Sheikh Hospital since December 2005 to October 2006. 40 children with cerebral palsy (18 girls and 22 boys) were examined for urine analysis and culture after a history and physical examination. They underwent ultrasound examination of the kidney, ureter and bladder (for renal anomalies, bladder capacity and shape and residual volume) and uroflowmetry.

Results: Twenty-one (52.5%) patients had dysfunctional voiding symptoms, that enuresis (20%) and frequency (20%) were the most common. The bladder thickening (37.5%) was the most common finding in ultrasound study. Sixteen (40%) patients showed normal pattern of urodynamics and 24 (70%) of children had abnormal urodynamic studies. Detrusor sphincter dyssynergic pattern was presented in 10 (25%) as the most common urodynamic finding.

Conclusion: The present study concludes that voiding dysfunction in children with cerebral palsy is more common than general population, which is similar to results from other published studies. So; we suggest that a rational plan of management of these

patients depends on the evaluation of the lower urinary tract dysfunction with urine analysis and culture and urodynamic studies. These children benefit from earlier referral for assessment and treatment.

Key words: Cerebral palsy, Dysfunctional voiding, Urodynamics.

Comparison of automatism subtypes in pediatric and adult patients with complex partial seizure

Kavian Ghandehari: MD. FLSP, Associate Professor of Neurology, Mashhad University of Medical Sciences

Farhad Heydari: MD. Associate Professor of Pediatrics, Mashhad University of Medical Sciences

Maryam Khalesi: MD. Resident of Pediatrics, Mashhad University of Medical Sciences

Mehran Beyraghi: MD. Resident of Pediatrics, Mashhad University of Medical Sciences

Parham Marufi: MD. Tabriz University of Medical Sciences

Background and Purpose: Automatism or involuntary movements are the principal characteristic of complex partial seizure. Automatism usually lasts up to two minutes. Automatism may be undetected and assumed as normal activities by the patient relatives.

Methods: All of the patients with complex partial seizure referring to neurology clinic, Valie-Asr hospital during 1996-2007 enrolled in a prospective clinical study. The presence of automatism and its subtypes were asked by the patient and his/her first degree relatives. All of the patients with automatism should have altered alertness during automatism, post ictal confusion and complete or partial amnesia about the automatism. Automatism was categorized as De novo, reactive and perservative. Automatism was also classified as gestural, oro-alimentary, ambulatory and complex subtypes. Diagnosis and classification of automatism was made by neurologist. All of the patients had EEG done, however presence of epileptiform discharges was not necessary for confirmation of automatism and complex partial seizure.

Results: 85 patients (45 females and 40 males) with automatism were investigated. The mean age of the patients was 28.7 years; ranged 5 -65 years.

Oro-alimentary automatism more frequent in age group 1-10 years; $F=4.569$, $df=4$, 123 , $p=0.002$. Violence automatism more frequent in age groups 21-30, 30-40; $F=4.452$, $df=4$, 118 , $p=0.001$. Distribution of other subtypes of automatism in the age groups was not significantly different, $P>0.05$. Gestural, oro-alimentary and

ambulatory subtypes of automatism were present in 82%, 76% and 26% of the cases respectively. Verbal automatism was found in 19% of the patients. Violence, sexual and gelastic automatism were present in 8%, 2% and 2% of our patients and consisted the complex subtypes of automatism. Overlaps or co-existence of multiple subtypes of automatism was demonstrated in 75% of the cases. De novo, reactive and perservative categories included 89%, 15% and 18% of the automatisms in our study group respectively.

Conclusion: Detection of automatism needs detailed record of medical history and present illness by asking the patient or his/her first degree relatives about various subtypes of automatism. Overlap is often present in different subtypes of automatism.

Key Words: Automatism, Subtypes, Seizure, Iran.

میوتونی مادرزادی *Myotonia Congenita*

دکتر پروانه کریمزاده: فوق تخصص مغز و اعصاب اطفال، دانشیار دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

بیماری تامسون (میوتونی مادرزادی اتوزومال غالب) و بیماری بکر (میوتونی مادرزادی اتوزومال مغلوب) دو نوع از کانالوپاتی کلر می‌باشند.

کانالوپاتی کلر که باعث میوتونی می‌شود شبیه اختلال کانال سدیم است که بدون فلج دوره‌ای باشد و همینطور شبیه دیستروفی میوتونی نوع I و II است. علل دیگر سفتی عضلانی یا شامل بیماریهای سیستم عصبی مرکزی که بر لب فرونتال، تنه مغزی و مخچه تأثیرگذار است نیازمند توجه اولیه می‌باشد اما معمولاً با کانالوپاتی به ندرت اشتباه می‌شوند.

تظاهرات بالینی: میوتونی ژنرالیزه بدون درد مهمترین علامت بالینی در فرم‌های اتوزومال غالب و مغلوب میوتونی مادرزادی کانال کلر می‌باشد. علائم در دهه اول یا دوم حیات بروز می‌نماید. میوتونی معمولاً به دنبال فعالیت فیزیکی که پس از دوره‌ای از استراحت باشد، ایجاد می‌شود.

انقباض عضلانی مکرر سفتی و خشکی عضلانی را تشدید می‌نماید. پاسخ به صورت (*warm-up phenomenon*) است که به تشخیص میوتونی مادرزادی کانال کلر از انواع ناشی از میوتونی کانال سدیم کمک می‌نماید. دیستروفی میوتونی نوع ۱ و ۲ نظیر میوتونی کانال کلر نشان‌دهنده پاسخ *warm-up* هستند. بر خلاف بیماری تامسون بیماران با میوتونی مادرزادی اتوزومال مغلوب ضعف عضلانی گذرا دارند. ضعف عضلانی گذرا چند ثانیه پس از شروع حرکات اختصاصی به دنبال دوره‌ای از بی‌حرکتی ایجاد می‌شود. قدرت عضلانی پس از چند انقباض عضلانی قوی به حد طبیعی خواهد رسید. رفلکس‌های تاندونی، عملکرد مخچه، حس و قدرت عضلانی طبیعی دارند. میوتونی در هنگام بستن چشم‌ها وجود دارد. اگر بیمار برای ۵-۱۰ دقیقه به طور طاقباز بخوابد و سپس ناگهان بلند شود، سفتی میوتونیک ژنرالیزه در عضلات پروگزیمال پاراسپیناتوس ظاهر می‌گردد.

ژنتیک: موتاسیون نقطه‌ای در ژن کانال کلر عضلات اسکلتی، منجر به هر دو نوع اتوزومال غالب و مغلوب میوتونی مادرزادی (*myotonia congenital*) می‌شود. نوع اتوزومال غالب (بیماری تامسون) ممکن است از لحاظ سن و شروع و شدت میوتونی متفاوت باشد.

امکان بررسی غربالگری در جهش نقطه‌ای ژن شناخته شده کانال کلر واقع در کروموزوم ۷ وجود دارد، اما این تست ژنتیک برای بیش از ۶۰ موتاسیون در دسترس نمی‌باشد.

پاتوفیزیولوژی: مطالعات پاتوفیزیولوژی در بزهای میوتونیک و در بافت عضله انسان دچار بیماری میوتونی مادرزادی اتوزومال غالب و مغلوب نشان دهنده کاهش هدایت کلری می‌باشد. کاهش هدایت کلر در عرض سیستم توبولار عرضی منجر می‌شود که مامبران عضله تحریک پذیر شود و این قضیه منجر به دیلاویزاسیون و تحریک تکراری شده و علائم بالینی به صورت میوتونی نمایان می‌شود. هر دو نوع اتوزومال غالب (بیماری تامسون) و میوتونی مادرزادی ژنرالیزه اتوزومال مغلوب (بیماری بکر) جهش درگیر را در همان مکان دارند. مدل‌های کانال کلر نشان دهنده آن است که ۲ تا از ساب یونیت‌ها ترکیب شده تا *entry gate* از یون کلراید را در کانال کلر به منظور کانال واحد *out flow* تشکیل دهد. موتاسیون غالب باعث تأثیر بر کانال *common out flow* (یا کانال *slow flow*) شده و موتاسیون مغلوب درگیری *entry gate* سریع‌تر را منجر می‌شود. این مدل نشان می‌دهد که درگیری یک *entry gate* منجر به علائم بالینی نمی‌شود. موتاسیون مغلوب منجر به کاهش پاتولوژیک در کانال کلر میشود به دلیل آنکه بلوکاژ هر دو *fast gate* اتفاق می‌افتد و موتاسیون غالب منجر به کاهش پاتولوژیکی کانال آهسته کلر می‌شود. اما گزارش‌های اخیر از محدودیت این مدل حکایت می‌نماید. این گزارش ۲ خانواده غیر منسوب را با فرم مغلوب بیماری بکر و دو خانواده غیر منسوب را با بیماری تامسون گزارش می‌نماید که در تمامی آنها موتاسیون *R894X* وجود داشته است. خانواده اتوزومال غالب فنوتیپ شدیدتری را با میزان دو برابر ال *R894X MRNA* بروز دادند. این یافته پیشنهاد می‌نماید که تنوع اللیک ممکن است یک متعادل کننده مهم پیشرفت بیماری در میوتونی مادرزادی باشد. مدل کانال کلر همچنین توضیحی برای ضعف گذرا که علامت غالب بالینی در بیماری اتوزومال مغلوب یا بکر است ندارد. این موارد باید در کشفیات آتی جستجو شود.

تست‌های آزمایشگاهی: بررسی‌ها باید شامل در نظر گرفتن سایر بیماری‌های میوتونیک نظیر *DMI* و دیستروفی میوتونیک، پارامیوتونی مادرزادی، میوتونی کانال سدیمی و میوتونی کندرو دیستروفی (سندرم شوارتز جامپل) باشد. بیماران به شکل تی پیک ضعف عضلات دیستال و صورتی دارند و آنالیز *DNA* نشان دهنده *expansion* غیرطبیعی در تکرار نوکلئوتید *CTG* در ژن *DMPK* بر روی کروموزوم ۱۹ میباشد و در بیماران *DM2*، *expansion* غیر

طبیعی تکرار نوکلئوتیدهای *CCTG* در ژن *zinc finger protein* در کروموزوم ۳ هستند. بیماران با کندرو دیستروفی میوتونی (سندرم شوراتز جامپل) قیافه دیسمورفیک کوتولگی و دیس شارژی میوتونیک در الکتروبیوگرافی دارند که دارای منشاء نوروژنیک است. تشخیص بیماران با میوتونی کانال کلر، چه اتوزومال غالب و چه مغلوب از آنهایی که اختلال میوتونیک کانال سدیم دارند مشکل می‌باشد. هر دو باعث سفتی میوتونیک و هایپرتروفی عضله به ویژه در ساق‌ها می‌شود. یک تظاهر تشخیصی در میوتونی کانال کلر، میوتونی پارادوکس پلکها است که با بستن با فشار و تکراری چشم‌ها ایجاد می‌شود. بیمار دچار *DM1* میتواند بالا و پائین و بستن چشم‌ها را انجام دهد. بیمار مبتلا به میوتونی کانال سدیم، دچار پائین افتادگی پلک‌ها و میوتونی مداوم پس از بستن چشم‌ها با فشار می‌شود. اگر این بیماران چشم‌ها را با فشار ببندند میوتونی آنها بدتر می‌شود. بر عکس در بیماران با توارث اتوزومال غالب و مغلوب کانال کلر میوتونی پس از انقباض تکراری حالت *warm-up* پیدا می‌کند. این بیماران بدتر شدن میوتونی یا پارالیزی را پس در معرض قرار گرفتن طولانی عضلات به سرما ندارند. برای تحقیق در مورد پارالیزی ایجاد شده توسط سرما لازم است که دست‌ها و ساعدها در آب سرد برای ۱۵ تا ۲۰ دقیقه قرار داده شوند، اگر پس از این تماس با سرما، ضعف عضلانی با ورزش وجود داشته باشد این مسئله قویاً به نفع میوتونی کانال سدیم میباشد. افزایش پتاسیم خارج سلولی باعث بدتر شدن میوتونی در کانالوپاتی سدیم می‌شود، اما این اتفاق در کانالوپاتی کلر پیش نمی‌آید.

درمان: درمان دارویی ضد میوتونی با مک سلیتین اغلب مفید است. قبل از شروع درمان با این دارو گرفتن نوار قلب لازم است تا مشخص شود که بیماران اختلالات هدایتی قبلی نداشته باشند. عوارض جانبی با *mexiletine* که معمولاً خفیف و مرتبط با دوز است شامل اسهال و حالت سبکی سراسر است. داروی دیگر *Tocainide* است که یک ترکیب حاصل شده دیگری از لیدوکائین است (شبيه *mexiletine*) و جایگزین دیگری است که می‌توان استفاده نمود. (امروزه در دسترس نیست).

گزارشاتی کاربامازپین را پیشنهاد می‌نماید که آلترناتیو دیگر و در دسترس است و می‌توان برای میوتونی مادرزادی استفاده کرد. کودکان مبتلا به نوع شدید میوتونی دچار کوتاهی تاندون پاشنه و کنتراکچر آرنج می‌شوند. در این بیماران اگر به فیزیوتراپی و *stretching* پاسخ ندهند مناسب است که درمان با آنتی میوتونی شروع شود حتی اگر بیماران از سفتی شکایت نکنند.

توانبخشی اعصاب کودکان در ضایعات محیطی سیستم عصبی از دیدگاه علوم مغز و اعصاب

دکتر حسین کریمی؛ سرپرست مرکز پژوهشی توانبخشی اعصاب کودکان دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی، مدرس دانشگاه های تهران، علوم تحقیقات و دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

در حال حاضر در توانبخشی اعصاب محیطی و اعصاب مرکزی از منظر کیفی و کمی تفاوت چشمگیری وجود ندارد و چرا که اثرات و عوارض ضایعات *Periphery Nervous system (PNS)* با *Central Nervous system (CNS)* معمولاً نزدیک به یکدیگر هستند و جز در موارد معدودی در هر دو مورد دیدگاه مرحله نخست درمان مبتنی است بر تصحیح تونوسیتة عضو یا اعضاء ضایعه دیده و مرحله دوم آن بازسازی عملکردی و کاربری عضو آسیب دیده از سوی بیمار. اما در توانبخشی اعصاب کودکان در ضایعات محیطی سیستم عصبی با استفاده از یافته های علوم اعصاب می توان دایره درمانی گسترده تر دید و در عمل آن را به ترکیبی از بازسازی فیزیورژیک و عصبی و ارتباطی بین مغز و اندامها تبدیل کرد که بی شک نتایج درمانی و توانبخشی مطلوب تری را به همراه خواهد آورد.

لازمه دستیابی به برنامه ریزی درمانی و توانبخشی دقت در نوروفیزیولوژی و شناخت دقیق نوروپاتولوژی بیمار است که زیر ساخت مسیر تصحیح تون و افزایش دامنه توانمندی های حرکتی است. هرگونه عملکردی که مبتنی بر این یافته های نوروپاتولوژی انجام پذیرد تصحیح کم عارضه و کامل تری را به همراه خواهد داشت.

نکته بعد برای بدست آوردن امکانات کیفی تر در ترمیم و تصحیح عملکرد ضایعه لازم است که برنامه ریزی توانبخشی سیستم اعصاب مرکزی و محیطی از یکدیگر متفاوت باشند. به طور اجمال می توان گفت که باید تمرینات در توانبخشی در سیستم مرکزی بر پایه ترشح نوروتروفین برنامه ریزی شود و در سیستم عصبی محیطی با توجه به پیشرفت دانش شناخت رسپتورها باید در صدد تغییر *Mapping* اعضاء در مغز با استفاده *Neuro plasticity motor earning* بود.

در پروسه توانبخشی در سیستم محیطی تمرینات باید معطوف به ترشح *Nerve growth factor (NGF)* باشند و تأثیر متقابل آنها در سیستم اتونومیک و سیستم حسی این پروسه را تسریع خواهد کرد. در حالیکه در سیستم توانبخشی اعصاب مرکزی تمرینات باید منجر به نوروتروئین‌های مغزی همچون *BDNF* باشند که متمرکز بر *Proprioceptive* و سایر موارد توانبخشی در سیستم عصبی‌اند. در این صورت است که می‌توان گفت توانبخشی اعصاب بر پایه علوم اعصاب انجام گرفته است.

کورتیکوتراپی با دوز کم در بیماران مبتلا به دیستروفی عضلانی

دکتر زرین تاج کیهانی دوست: فوق تخصص مغز و اعصاب کودکان، دانشیار دانشگاه علوم پزشکی تهران

زمینه: دیستروفی عضلانی دوشن *Duchenne* شایعترین بیماری ارثی نوروموسکولر است. تظاهرات بالینی این بیماری به صورت یک ضعف عضلانی پیشرونده، اختلال ذهنی، هیپرتروفی ناحیه پشت ساق و ازدیاد بافت همبند در عضله می باشد. در ۱/۳۶۰۰ تولد جدید پسرها موجود است. بیماری وابسته به *X* مغلوب و ژن مسئول در محل *Xp21* و یکی از بزرگترین ژنهای شناخته شده است. بیماری ناشی از عدم وجود دیستورفین در عضله است که با افزایش شدید کراتین فسفوکیناز *CPK* از دوره شیرخوارگی شروع شده و از نظر بالینی از ۳ سالگی با ضعف عضلات پروکسیمال بارز می شود و بتدریج با تخریب عضلات اسکلتی و قلبی در دهه دوم زندگی باعث مرگ کودک می شود. لذا از سالهای گذشته به علت عدم موفقیت در استفاده از ژن درمانی، آنزیم درمانی و یا پیوند الیاف عضلانی تلاش زیادی در ایجاد و یا تغییر نحوه درمان آن شده است.

مواد و روشها: بیماران مراجعه کننده به درمانگاه اعصاب کودکان بیمارستان امام خمینی که با اختلال حرکتی مراجعه و همراه با علائم بالینی ضعف پروکسیمال، پسودو هیپرتروفی پشت ساق پاها، *CPK* بالا و ضایعه میوژنیک در *EMG* داشته اند تحت بیوپسی عضلانی از قسمت خارجی عضله چهار سر رانی قرار گرفتند و در تمام موارد بررسی میکروسکوپ نوری، میکروسکوپ الکترونیک و رنگ آمیزی *Histochemical* انجام شده و پس از تأیید عدم وجود دیستورفین در نمونه بیوپسی تحت درمان با پردنیزولون به میزان 0.25 mg/kg در روز قرار گرفتند.

نتایج: از سال ۱۳۸۲ تاکنون حدود ۴۵ بیمار تحت بیوپسی قرار گرفتند که تحت درمان با پردنیزولون 0.25 mg/kg/day قرار گرفتند. دو موردی که از ۱/۵ و ۳ سالگی تحت درمان قرار گرفتند اثری از بیماری ندارد و اکنون از قدرت حرکتی خوبی برخوردارند. همه بیماران دو هفته پس از گرفتن دارو احساس بهبود قدرت انجام کار پیدا نمودند و در نهایت پس از ۳-۲ ماه

قدرت عضلانی بهتر شده و سرعت پیشرفت بیماری خیلی کند شده است و حدود ۵ سال پس از شروع درمان در حد فعالیت قبلی اولیه باقی مانده‌اند. با توجه به دوز پائین دارو عوارض به صورت افزایش وزن در ۵ بیمار مشاهده شده و در ۳۰ نفر از بیماران رشد قوی بیماران مناسب نبوده است.

بحث: در حال حاضر با توجه به عدم تأثیر استفاده از ژن، آنزیم و یا پیوند سلولهای عضلانی در درمان دیستروفینوپاتی دوشن، با پیشنهاد انجمن جهانی دیستروفی عضلانی مصرف دوز پائین پردنیزولون پیشنهاد شده است و میزان مصرفی در این پروژه از بقیه موارد کمتر و با عوارض کمتری بوده است.

پیشنهادات: توصیه می‌شود که در درمان دیستروفی عضلانی دوشن از دوز پائین پردنیزولون استفاده شود.

Absence Epilepsy: Intracellular recordings in intralaminar thalamic nuclei

Ali gorji: MD. Professor of Neurophysiology and Neuroscience research Munster University, Germany

Absence epilepsy is a non-convulsive type of epilepsy, which occurs predominantly during childhood and is characterized by a loss of consciousness. During seizure, electro-encephalogram (EEG) recordings show 3Hz bilaterally synchronous spike and wave discharges (SWDs).

Previous studies showed, that the thalamo-cortical network, which generates oscillations during sleep, also produces absence seizures. As opposed to the sleep-rhythms, these oscillations show a dramatic increase in synchronization during SWDs.

The seizure starts by a concerted interaction within the thalamo-cortical network. The initiation of this occurs in regions of the somatosensory cortex. It is noteworthy, that nearly all studies of SWDs focused on the nucleus reticularis (NRT) or the specific nuclei of the thalamus (i.e. LGN), although the unspecific intralaminar thalamic nuclei (ILTN) are classically assumed to resemble the centrocephalic pacemakers. Therefore, our study experimentally tests the hypothesis that ILTN functions as pacemaker of SWDs. Experiments were performed in vivo under neurolept anesthesia on rats of the WAG/Rij strain, an established genetic rat model of absence epilepsy. Experimental procedures include intracellular and extracellular recordings in ILTN neurons. Our results from intracellular measurements indicate that the activity in ILTN cells depends on the membrane potential with tonic-firing and Ca^{2+} -mediated burst firing at potentials positive and negative from rest, respectively. The occurrence of SWDs is correlated with an inhibition of tonic firing or induction of burst-firing in ILTN neurons. The determination of the reversal potential reveals that SWD-related activity of ILTN cells depends on GABAergic mechanisms. Extracellular measurements support the findings from intracellular recordings, and, in addition show differences in SWD-related firing in different types of ITLN nuclei: Neurons in the paracentral nucleus (PC) display an inhibition of tonic firing during a SWD. By comparison, ILTN cells of the centrolateral nucleus (CL) display burst-like discharges, which are correlated to SWDs.

Therefore we propose that there is a functional difference between CL- and PC-neurons. Indeed, electrical microstimulation of CL-neurons results in transient interruption of SWDs rather than initiation of SWDs (as expected from a pacemaker-cell). In conclusion, these results are difficult to reconcile with the proposed traditional role of ILTN neurons as pacemakers of SWD, but rather indicate that ILTN activity has to be suppressed to allow occurrence of SWDs.

تشخیص قبل از تولد نقائص لوله عصبی (NTD)

دکتر نصرت لطفی: متخصص کودکان، استاد دانشگاه علوم پزشکی مشهد

NTD ناشی از نقص در بسته شدن لوله عصبی است که در صدر آن آنسفالی، اسپینایفیدا، منگومیلوسل و آنفالوسل می‌باشد. آنسفالی تقریباً همیشه موجب مرگ ظرف چند ساعت اول بعد از تولد می‌شود. محل و شدت ضایعه تعیین کننده پیش آگهی می‌باشد. اختلالات مادرزادی قلب، از عمده‌ترین نقایص همراه است.

برنامه غربالگری: غربالگری برای **NTD** بهتر است در هفته‌های ۱۶ تا ۱۸ حاملگی انجام گردد، چون لوله عصبی در ۱۰ هفتگی بسته می‌شود. از اندازه‌گیری غلظت آلفاتوپروتئین سرمی مادر جهت اسکرینگ استفاده می‌شود.

افزایش آلفاتوپروتئین در نقایص لوله عصبی ناشی از نشت آن از لوله عصبی باز بداخل مایع آمنیوتیک است، که بطور پاسیو به خون مادر انتشار می‌یابد. افزایش آلفاتوپروتئین هم چنین در موارد دیگری هم ایجاد می‌شود که شامل حاملگی چند قلوبی، اختلالات جفت، اختلالات موجود در دیواره شکم، نفروز مادرزادی، اولیگوهایدر آمنیوس و نیز مرگ جنین می‌باشد. اما بعضی بیماریهای مادر نیز باعث افزایش آن می‌گردد مانند: سیروز، هیپاتیت و کانسر کبد. کاهش سطح **AFP** در سندرم داون، مرگ جنین، مول هیداتیفرم و بعضی اختلالات کروموزومی دیده می‌شود.

در موارد افزایش سطح سرمی مادری آلفاتوپروتئین سونوگرافی توصیه می‌شود. هدف از آن بررسی سن حاملگی و هم چنین مشخص شدن وجود حاملگی چند قلوبی، آنسفالی، اسپینایفیدا، آنفالوسل یا وجود یک نقص مادرزادی در جداره شکم می‌باشد. پیگیری در مواردیکه آلفاتوپروتئین بالاست عبارت است از: درخواست مشاوره ژنتیک، تکرار اولتراسونوگرافی و انجام آمنیوسنتز برای بررسی وضعیت کروموزومی.

طبیعی بودن آلفاتوپروتئین رد کننده نقص لوله عصبی نیست. غربالگری آلفاتوپروتئین به میزان ۱۲٪ منفی کاذب در موارد آنسفالی و ۲۱٪ در موارد اسپینایفیدا دارد و بطور کلی ۲ تا ۳٪ نوزادان برخی انواع نقایص فیزیکی و مغزی را دارند ولی تست‌های غربالگری موجود قادر به تشخیص آنها نمی‌باشند.

نشانگان میاستنیک در کودکان یا اختلالات محل اتصال عصب به عضله

دکتر محمود محمدی: فوق تخصص مغز و اعصاب کودکان، استاد دانشگاه علوم پزشکی تهران

کلمه میاستنی ترکیبی از دو واژه یونانی، *Myo* ($\mu\acute{\upsilon}\varsigma$) به معنی ماهیچه یا عضله و *asthenia* ($\acute{\alpha}\sigma\theta\acute{\epsilon}\nu\epsilon\iota\alpha$) به معنی ضعف یا ناتوانی می‌باشد. نشانگان میاستنیک (*Myasthenic Syndromes in Children*) بدلیل اختلالات آناتوموفیزیولوژیک در محل اتصال یا پیوندگاه عصب به عضله (*Neuromuscular Junction or NMJ*) بوجود می‌آید. این نشانگان اتیولوژیهای گوناگون داشته که غالباً سمپتوماتولوژی مشترک دارند. محل اتصال اکسون (*Motor Endplates*) اعصاب حرکتی به عضله را *NMJ* می‌نامند. در این محل اکسون اعصاب حرکتی غلاف میلین خود را از دست داده با پوششی از سلولهای شوآن به فیبرهای عضلانی می‌پیوندد. این محل پیوستن را اصطلاحاً پیوندگاه (*Synapse*) می‌نامند. وزیکولهای حاوی استیل کولین درست قبل از این پیوندگاه در اکسون تجمع پیدا کرده و به محض تحریک مناسب در شکاف جوشگاه (*Synaptic Cleft*) این نوروترانسمیتر را آزاد می‌کنند. سپس استیل کولین آزاد شده به غشای فیبرهای عضلانی باند شده باعث ایجاد پتانسیل عمل و در نتیجه انقباض فیبر عضلانی می‌گردد. هر فیبر عضلانی تنها یک سیناپس عصب عضله دارد ولی هر اکسون حرکتی چندین فیبر عضله را عصب می‌دهد. مجموعه فیبرهای عضلانی که از یک اکسون عصب می‌گیرند را اصطلاحاً واحد حرکتی (*motor unit*) می‌نامند.

استیل کولین آزاد شده در محل شکاف پیوندگاه عصب-عضله به رسپتورهای مخصوص در روی غشاء فیبر عضلانی متصل شده و باعث ایجاد پتانسیل عمل و نهایتاً انقباض عضلانی می‌گردد. در شکاف سیناپتیک آنزیم کولین استراز به سرعت سبب شکسته شدن استیل کولین و از اثر افتادن این نوروترانسمیتر می‌شود. شدت تحریک عضله و نهایتاً شدت انقباض عضلانی بستگی مستقیم به میزان استیل کولین باندشده به گیرنده‌های مخصوص پست‌سیناپتیک بر روی غشاء عضله دارد. محل اتصال عصب به عضله معمولاً تا بیستمین هفته جنینی شکل کاملی می‌یابد و از آن به بعد تا زمان تولد غشاء عضلانی بعد از پیوندگاه (*Post Synaptic*

(*Membrane*) تکوین پیدا می‌کند. شاید بتوان انواع اختلالات پیوندگاه عصب-عضله را به شرح ذیل خلاصه نمود؛

میاستنی گراو (*Myasthenia Gravis*) و انواع آن
سندرم ایتون-لامبرت (*Eaton Lambert*) و اختلالات مشابه آن
سندرمهای میاستنیک مادرزادی (*Congenital Myasthenic Syndromes*)
بوتولیسم (*Botulism*) و انواع مختلف آن
سندرمهای میاستنیک ناشی از دارو، توکسین و مواد شیمیایی
در مقاله خود به مرور سندرومهای فوق پرداخته و خلاصه‌ای درمورد هر یک از آنها ارائه خواهد گردید.

میوپاتی های التهابی

دکتر فرهاد محولاتی شمس آبادی؛ فوق تخصص اعصاب اطفال، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

میوپاتی های التهابی گروه هتروژنی از بیماریها می باشند که مشخصه پاتولوژیک تمام آنها به صورت التهاب عضلات اسکلتی بوده که منجر به صدمات فیبرهای عضلانی و در نتیجه ضعف بالینی می گردد. این بیماریها به دو گروه عمده تقسیم می شوند: ایدیوپاتیک و عفونی. علیرغم اینکه بعضی انواع دیستروفی های عضلانی هم با التهاب همراه می باشند، معهداً چون آنها اساس ژنتیکی دارند در تقسیم بندی میوپاتی های التهابی قرار نمی گیرند. میوپاتی های التهابی ایدیوپاتیک معمولاً بیماریهای اتوایمون می باشند اگر چه در بسیاری از این بیماریها استعداد ژنتیکی وجود دارد. میوپاتی های التهابی شایعترین میوپاتی های اکتسابی در کودکان می باشند. میوزیت های عفونی شایعترین بیماریها در تمام دنیا می باشند. سه فرم اصلی میوپاتی التهابی ایدیوپاتیک وجود دارد: درماتومیوزیت، پلی میوزیت و میوزیت اجسام انکلوزیونی که درماتومیوزیت شایعترین فرم در کودکی می باشد. پلی میوزیت در کودکان نسبتاً ناشایع می باشد. میوزیت اجسام انکتوزیونی فقط در بالغین دیده می شود و لذا در این مبحث در مورد آنها ذکری نخواهد آمد.

میوپاتی التهابی اتوایمون معمولاً به صورت تحت حاد یا مزمن بوده و به ندرت به صورت حاد تظاهر می کنند. به جز درماتومیوزیت، پلی میوزیت و میوزیت اجسام انکلوزیونی، دو فرم بیماری دیگر شامل میوپاتی نکروزان و میوفاشییت هم وجود دارد که به خوبی و کامل شرح داده نشده اند. درماتومیوزیت در کودکان و بزرگسالان وجود دارد و در جنس مؤنث شایعتر می باشد. پلی میوزیت پس از دهه دوم عمر دیده می شود و در کودکان نادر است. میوزیت اجسام انکلوزیونی غالباً در بالای ۵۰ سالگی دیده می شود و شایعترین میوپاتی در این محدوده سنی می باشد.

بر اساس ژن های آنتی ژن های لکوسیتی انسان (*HLA*) به خصوص *DRB1*، اساس ژنتیکی برای این بیماریها در نظر گرفته شده است.

میوپاتی‌های عفونی شامل گروهی از میوپاتی‌های التهابی می‌باشند که به علت یک عامل عفونی مشخص شامل ویروسی، باکتریایی، قارچی یا انگلی ایجاد می‌شوند و عموماً پیش‌آگهی خوبی دارند. اکثراً بستگی زیادی به عادات غذایی، شرایط فرهنگی، اقتصادی و بهداشتی دارند. بسیاری انواع عفونت‌های ویروسی سبب میوپاتی‌های التهابی گذرا می‌شوند. میوزیت حاد در بیماران با شواهد سرولوژیک یا ویروژیک از عفونت ویروسی اخیر دیده می‌شود. این سندرم‌های بالینی معمولاً خفیف می‌باشند ولی ممکن است شدید و همراه رابدومیولیز باشند. انواع مختلف ویروس‌ها ممکن است سبب میوزیت شوند ولی شناخته شده‌ترین ویروس‌ها انفلوانزا و کوکساکمی‌باشند که میوتروپیک بوده ولی مکانیسم‌های ایمونولوژیک هم ممکن است نقشی در میوزیت ویروسی داشته باشند. میوپاتی در ارتباط با رترو ویروس‌ها مثل ویروس نقص ایمنی انسان (*HIV*) و ویروس لنفوتروپیک *T* انسانی تیپ *I* (*HTLV-1*) به خوبی شناخته شده است.

پیشگیری: کنترل شدید دهنده‌های خونی، استفاده وسیع از داروهای ضد رترو ویروسی و واکسیناسیون سبب کاهش تعداد موارد عفونی شده است. سایر عفونت‌های ویروسی حاد به صورت تک‌گیر یا اپیدمی دیده می‌شوند. فرم اپیدمی و به خصوص آربوویروس‌ها را می‌توان با کنترل تکثیر حشره ناقل پیشگیری نمود. عضلات اسکلتی نسبت به تهاجم قارچی و میکروبی نسبتاً مقاوم می‌باشند. حتی در موارد باکتریایی شدید، ایجاد آبسه در عضلات ناشایع می‌باشد. افزایش شیوع میوزیت باکتریایی و قارچی طی چند دهه اخیر به علت افزایش بیماران با نقص ایمنی می‌باشد. پیومیوزیت *Pyomyositis* و میوزیت کلستریدیومی شایعترین مثال می‌باشند. تغییر در عضلات اسکلتی به علت انگل‌ها ممکن است موضعی بوده و سبب التهاب کاملاً موضعی شده و یا منتشر بوده و سبب پلی میوزیت گردد. داخل بافت عضلانی، هر انگلی سبب بروز یک علامت مشخص می‌گردد که اجازه تشخیص دقیق انگل را می‌دهد. پروتوزوا معمولاً داخل فیبرها قرار دارند در حالی که سستدها و نماتودها داخل یا بین فیبرها دیده می‌شوند که منجر به ایجاد توده موضعی و کلسیفیکاسیون می‌شوند. درگیری عضله نشان دهنده یک عفونت سیستمیک انگلی و یا تمایل خاص انگل به عضلات (مثل تریشینوز) می‌باشد. جهت تشخیص زودرس، بیوپسی عضله توصیه می‌شود.

MRI از صدمات شبکه بازویی

دکتر مهریار مشعوف؛ جراح مغز و اعصاب، بیمارستان آریای رشت

بررسی صدمات شبکه بازویی، یکی از مشکلات پزشکی می‌باشد. اولین اقدام در این مورد، معاینه بالینی مصدوم است. الکترومیوگرافی (*EMG*) در تعیین صدمات عصب نقش مهمی ایفا می‌کند. ولی از نظر لوکالیزاسیون ضایعه بسیار دقیق نیست. در حال حاضر با بهبود تکنیک‌های *MRI* استفاده از این وسیله در تشخیص صدمات شبکه بازویی بیش از پیش مورد توجه قرار گرفته است. ادغام نتایج *EMG* با *MRI* در افزایش میزان دقت و حساسیت تشخیص نقش بسزایی ایفا می‌کند. در بعضی مطالعات نشان داده شده که میزان حساسیت *EMG* برای تشخیص صدمات شبکه بازویی ۷۲٪ و برای *MRI* ۶۰٪ است، که این دو با هم مکمل یکدیگرند. در *MRI* اجزای آناتومیک مثل ریشه‌ها، تنه‌های عصبی، طنابها، و تقسیمات بخوبی مشخص هستند. ضمناً تصاویر از جهات مختلف تهیه می‌شود. با روشهای جدید انجام *MRI* مثل: *fat-saturated T2-weighted spin-echo, short-tau inversion recovery (STIR)*, *and gadolinium-enhanced T1-weighted spin-echo* صدمات کوچک بخوبی مشخص می‌شوند. تصاویر باید در دو جهت کرونال و ساژیتال تهیه شوند، که هر یک می‌توانند بصورت کرونال یا ساژیتال وافقی و یا مایل باشند. تصاویر کرونال وافقی به تصاویر مایل ارجحیت دارند؛ ولی در مورد ساژیتال می‌توان از هر دو نوع استفاده نمود.

MRI of Brachial Plexus injuries

Mehryar Mashouf: MD. Neurosurgeon, Arya hospital, Rasht

Evaluation of the brachial plexus is a clinical challenge. Physical examination has traditionally been a mainstay in evaluating and localizing pathology involving the brachial plexus. Electrophysiologic studies can be used to detect abnormalities in nerve conduction, but they are poor for localizing a lesion. MRI has become increasingly important in the evaluation of brachial plexus pathology, as the technology and resolution has improved. Correlation of imaging results with electrophysiologic findings increases overall specificity and sensitivity. According to some studies, electromyography (EMG) and MRI examinations are complementary. Their study demonstrated that the sensitivity of EMG and MRI were 72% and 60%, respectively. With the advent of MRI, nerves that compose the brachial plexus can now be directly evaluated. Intrinsic and extrinsic pathology can be evaluated. Exact anatomic components of the brachial plexus, such as the roots, trunks, divisions, and cords, can be identified. MRI has the additional benefit of multiplanar imaging and increased soft tissue contrast. The tissue resolution of MRI is constantly improving with new pulse sequences and coil designs. MRI sequences such as fat-saturated T2-weighted spin-echo, short-tau inversion recovery (STIR), and gadolinium-enhanced T1-weighted spin-echo sequences help in depicting subtle changes in the signal intensity of the nerves or enhancement and aid in refining the differential diagnosis. In addition, maximum intensity projections can make localization and visualization of the pathology most understandable for referring clinicians and surgeons. Images should be obtained in 2 planes. Direct coronal plane imaging is preferred over oblique coronal imaging because the brachial plexus has a shallow obliquity relative to the true coronal plane and because it can be imaged on 1 or 2 coronal sections. Cross-sectional imaging of the nerve components of the plexus may be performed by using either the true sagittal or the oblique sagittal plane on the side of interest. True sagittal imaging allows for comparison with the standard cross-sectional anatomy, which some find helpful in the recognition of appropriate anatomic landmarks. However, oblique sagittal imaging represents the true cross-section of the plexus more accurately than true

sagittal imaging and thus allows for increased sensitivity to pathology, including changes in caliber, alteration in signal intensity, or presence of a fascicular pattern to the nerve components.

نقش بیوپسی استریوتاکتیک در تشخیصی تومورهای مغزی کودکان

دکتر علی مشکینی: بخش استریوتاکسی، بیمارستان شهدای تجریش تهران

دکتر علیرضا زالی: بخش استریوتاکسی، بیمارستان شهدای تجریش تهران

دکتر سهراب شهزادی: بخش استریوتاکسی، بیمارستان شهدای تجریش تهران

دکتر خسرو پارسا: بخش استریوتاکسی، بیمارستان شهدای تجریش تهران

سابقه و هدف: تومورهای مغزی در کودکان دومین گروه بدخیمی در تمام بدن در این دوره بوده و شایعترین تومور سولید کودکان می‌باشند. تومورهای سیستم عصبی در حدود ۲۲٪ کل بدخیمی‌های محدود سنی زیر ۱۴ سال در کودکان را شامل می‌شود و این در حالی است که تومورهای سیستم عصبی فقط ۱۰ درصد تومورهای بالغین را شامل می‌گردد، نسبت شیوع و مرگ و میر تومورهای مغزی در کودکان نسبت به بزرگسالان شایعتر بوده و از چهار کودک بیمار که بعلت بدخیمی فوت کرده یک مورد از آنها بعلت تومور مغزی بوده است. گرفتاری ساختمان‌های عمقی‌تر و میدلاین مغزی در کودکان نسبت به بزرگسالان بیشتر است لذا دستیابی جراحی به این ضایعات کمتر قابل دسترس مشکل‌تر است لذا استفاده از روش‌های کمتر تهاجمی استریوتاکسی برای رسیدن به تشخیص بافتی جهت اتخاذ مدالیته و درمانی مقتضی و صحیح از روش‌های مختلف و متنوع درمانی اهمیت دارد.

مواد و روش بررسی: از سال ۱۳۶۸ لغایت اسفند ۱۳۸۶، ۲۰۸۱ بیمار در بیمارستان شهدای تجریش تحت عمل بیوپسی استریوتاکتیک ضایعات مغزی قرار گرفته است که ۱۶۵ بیمار در دهه اول سنی بوده است. این تحقیق بصورت توصیفی، رتروسپکتیو با مطالعه پرونده‌های بیمارستانی بیماران فوق با ارزیابی خصوصیات سنی، جنسی، نیمکره، گرفتار، محل‌های آناتومیکی، نوع پاتولوژی و عوارض عمل انجام گرفت.

یافته‌ها: ۱۰۱ بیمار مذکر (۶۱/۲٪) ۶۴ بیمار مؤنث (۳۸/۸٪) بوده است. ضایعه در ۵۵ بیمار در نیمکره راست و در ۳۸ بیمار در نیمکره چپ و در ۲۷ بیمار بطور دو طرفه وجود داشته است. بر حسب محل آناتومیکی گرفتاری مغز، لوب فرونتال (۲)، لوب پاریتال (۵)، لوب تمپورال (۵)، لوب اکسی پیتال (۱)، دیانسفال (۳۲)، مزانسفال (۱)، ساقه مغز (پونز و مدولا)

(۶۷)، کورپوس کالوزوم (۰)، بطن سوم (۱)، سوپر اسلار (۳) بوده است. بر حسب نوع پاتولوژی بترتیب شیوع آستروسیتوما گرید *II* (۰.۴۵/۲)، آستریوسیتوما گرید *I* (۰.۱۹/۲)، آستریوسیتوما گرید *III* (۰.۱۶/۳)، گلیوبلاستوما مولتی فرم (۰.۵/۸)، آستروسیتوم پیلوسیتیک (۰.۵/۸)، آبسه (۰.۳/۸) و سایر پاتولوژی‌ها (متاستاز، کرانیوفارنژیوم، پینوسیتوم، *AVM*) بطور نادر بوده است. نتایج منفی کاذب (نسج مغز نرمال، گلیوزیس، *Unremarkable*) کمتر از ۵٪ مورتالیته کمتر از ۳٪ و موربیدیته بصورت افزایش گذرای علائم فلج اعصاب کرانیال تحتانی مربوط به تومورهای ساقه مغز کمتر از ۷٪ بوده است.

بحث و نتیجه‌گیری: بیوپسی استریوتاکتیک یک روش نسبتاً *safe* جهت رسیدن به تشخیص بافتی برای اتخاذ راه درمانی صحیح و مقتضی است که بایستی در مراکز بزرگ جراحی اعصاب کشور تجهیزات و امکانات لازم برای انجام این روش جراحی فراهم گردد.

کلمات کلیدی: تومورهای مغزی، کودکان، بیوپسی، استریوتاکتیک.

بررسی تشخیص ژنتیکی بیماران مبتلا به *Spinal Muscular Atrophies (SMAs)* با روش *PCR* و *RFLP* در استان خوزستان

دکتر علی اکبر مؤمن: نورولوژیست کودکان، دانشیار گروه اطفال دانشگاه علوم پزشکی
جندی شاپور اهواز

غلامرضا محمدیان: کارشناس ارشد ژنتیک سازمان بهزیستی اهواز

Spinal Muscular Atrophies (SMAs) شامل گروهی از بیماری‌های نسبتاً شایع دوره شیرخوارگی یا اوایل کودکی بوده که توسط یک ژن اتوزومال مغلوب منتقل و بصورت *denervation* و آتروفی منتشر بروز می‌نمایند. شیوع کلی بیماری ۱ در ۱۰۰۰۰-۲۵۰۰۰ و میزان *carrier* آن ۱ در ۵۰-۸۰ و شایعترین بیماری عصبی عضلانی ارثی بعد از دیستروفی دوشن می‌باشد. سه نوع *Infantile acute (SMA I or Werdnig-Hoffmann disease)* و *Intermediate (SMA II)* و *Juvenile (SMA III or Kugelberg-Welander disease)* مشخص شده‌اند. یک نوع بالغین یعنی *SMA IV* که علائمش بعد از ۳۰ سالگی شروع می‌شود نیز بیان شده است. فرم *severe fetal* بعنوان *Type D* توصیف شده است. نوع *I* ۲۵٪، نوع *II* ۵۰٪ و نوع *III* ۲۵٪ موارد *SMAs* را شامل می‌شوند. تاکنون در منطقه ۸۵۰ کیلو بازی کروموزوم *5q13* ژنهای *SMN* و *NAIP* در ایجاد و تشدید این بیماری مؤثر تشخیص داده شده‌اند. دو کپی از ژن بصورت تلومریک، *SMNI* و سانترومریک، *SMA2* بطور طبیعی وجود دارند.

در این مطالعه تعداد ۳۳ مورد از ۲۵ خانواده را در خوزستان مورد مطالعه قرار داده‌ایم. ژن *SMN* را که در بیماری *SMA* ژن تعیین‌کننده هست و اغلب موارد بیماران در اگزونهای ۷ و ۸ ژن دچار حذف می‌شوند از طریق دو روش *PCR (Polymerase Chain Reaction)* و *RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism)* مورد بررسی قرار دادیم تعداد ۳۳ مورد از ۲۵ خانواده خوزستانی مورد مطالعه، ۱۲ نمونه از ۱۳ مورد نوع *I* یعنی ۹۲/۳٪

حذف اگزون ۷ و ۸، ۱۰ نمونه از ۱۲ مورد نوع *II* حذف اگزون ۷ و ۹ مورد حذف اگزون ۷ و ۸، ۷ مورد از ۸ مورد نوع *III* حذف اگزون ۷ و ۸ را داشتند.

بطور کلی از مجموع ۳۳ بیمار *SMA* تعداد ۴ مورد (۱۲/۳۵٪) فاقد حذف، ۲۸ مورد (۸۴/۸۷٪) حذف اگزون ۷ و ۸، ۲۸ مورد (۸۴/۸۷٪) حذف اگزون ۸، ۲۹ مورد (۸۷/۷۱٪) حذف اگزون ۷ را نشان دادند. میانگین کلی حذف اگزون ۷ و ۸ بمیزان ۸۴/۹۳٪، حذف اگزون ۸ بمیزان ۸۴/۹۳٪ و حذف اگزون ۷ بمیزان ۸۷/۷۱ درصد حذف در ژن *SMN* با میانگین کلی ۸۶/۳۲٪ را نشان دادند. فراوانی حذف‌ها در هر دو جنس مذکر و مؤنث نسبتاً یکسان بود و لذا توارث وابسته به جنس نیز ظاهراً منتفی است. نتایج حاصله از این تحقیق با نتایج گزارش شده از سایر نقاط دنیا همخوانی دارد. هدف اصلی که در آینده مورد نظر هست با تشخیص ناقصین ژن بیماری می‌توان از داشتن فرزند مبتلا جلوگیری نمود.

کلمات کلیدی: *Spinal Muscular Atrophy*، ژن *SMN*، *PCR*، *RFLP*.

دیستروفی عضلانی بکر، روش های تشخیصی، درمان و بازتوانی

دکتر علیرضا مویدی: فوق تخصص اعصاب کودکان، عضو هیئت علمی دانشگاه علوم پزشکی بندرعباس

دیستروفی عضلانی بکر بیماری وابسته به X با شروع دیررس می باشد. علائم بالینی آن شباهت نزدیکی به بیماری دوشن داشته ولی از آن خوش خیم تر است. در افتراق آن می توان از دو خصوصیت زیر استفاده نمود. اول آنکه شروع علائم در بیماری بکر دیرتر است و دوم آنکه شدت و پیشرفت علائم کندتر می باشد. از نظر تشخیص، اخذ تاریخچه تأخیر تکاملی و در معاینه بالینی ضعف عضلانی پروکسیمال وجود دارد.

اقدامات درمانی متمرکز بر کنترل علائم بیماری می باشد. در اقدامات بازتوانی بایستی به حفظ قدرت عضلات، فعالیت روزمره زندگی، تغذیه، گفتار درمانی و برنامه های تفریحی توجه نمود. بایستی واکسن سالانه آنفولانزا و پنوموکوک تزریق شود. امروزه توجه زیادی به *Gene therapy* و اصلاح اختلالات ژن در عضلات هدف معطوف شده است.

از نظر مسائل قانونی بایستی به والدین و وابستگان احتمال تشخیص قلب از تولد را یادآور شد. در هنگام اقدامات بیهوشی بایستی احتمال هیپرترمی بدخیم را متذکر شد. در برخی موارد کاردیومیوپاتی دیلاته می تواند اولین تظاهر بیماری باشد. در این موارد احتمال خطای تشخیصی وجود داشته و پزشک بایستی متوجه این معنی باشد. ضد التهاب های غیر استروئیدی می تواند عملکرد قلبی را بدتر کند و در مورد مصرف این داروها بایستی پزشک دقت نظر داشته باشد.

نوروپاتی های ارثی حسی حرکتی

دکتر ابولفضل نصیریان: فوق تخصص مغز و اعصاب کودکان، دانشیار دانشگاه علوم پزشکی تهران

گروهی از بیماریهای دژنراتیو ارثی اعصاب محیطی و پیشرونده هستند و علائم آنها شامل اختلال حرکتی، حسی و اتونوم است.

شارکوت ماری توت: انتقال اتوزوم غالب دارد. در دوره کودکی و اوایل بلوغ بدون علامت هستند. ابتدا علائم گرفتاریهای عصب پرونتال ظاهر می شود، که به صورت تنبلی در راه رفتن و زمین خوردن مکرر و ضعیف بودن عضلات قدامی ساق و پاهای شبیه لک و اختلال در دور سر فکسیون مچ پا و افتادگی کف پاها خودنمایی می کند.

pes cavus، آتروفی عضلات ساعد، دستها، در موارد پیشرفته تغییر شکل مچ و انگشتان بروز می کند عضلات تنه معمولاً گرفتار نیستند. گرفتاری حسی بیشتر در رشته های میلین دار بزرگ حامل اطلاعات حس عمقی و حس لرزش بروز می کند. گرفتاری اتونوم به صورت اختلال در کنترل وازو موتور به صورت پوسته ریزی و رنگ پریدگی پوست پاها و سرد بودن پاها می باشد. بیوپسی عصب سورال ارزش تشخیص دارد. (نمای *Interstitial trophic neuropathy*)

HMSN نوع ۲: از نظر بالینی شبیه نوع یک است. اشکال در راه رفتن از دهه پنجم زندگی شروع می شود.

در این نوع: سرعت جریان عصبی بیشتر کاهش یافته، دمیلیناسیون کمتر وجود دارد. انتقال اتوزوم غالب دارد.

HMSN نوع ۳: علائم بیماری شدیدتر از نوع یک است و به صورت قوسی شدن پاها، کیفوز اسکولیوز همراه ضعف عضلات به خصوص در قسمت های دیستال اندامها است که در اوایل شیرخوارگی شروع می شود، بروز می کند ارث اتوزوم غالب و یا مغلوب می باشد.

سندرم **Rousy and levy**: علائم شبیه نوع ۱ است، لرزش اندامها و آتاکسی (مخچه ای) وجود دارد اما کاردیو مگالی ندارد.

Tomaculous Neuropathy: با حملات مکرر فلج عصبی که اغلب با وارد شدن فشار خفیف روی عصب ظاهر می شود.

Plexus Neuropathy: با حملات درد گردن و شانه ها که چند ساعت در روز طول کشیده و همراه با ضعف عضلانی است که از این شبکه عصب می گیرند. **NCU** در حالت حمله و معمول نرمال است و **EMG** علائم دنرواسیون دارد.

درگیری قلب در بیماری‌های عضلانی

دکتر عبدالرسول نیک یار: فوق تخصص قلب کودکان، استاد دانشگاه علوم پزشکی اصفهان
دکتر زهرا نیک یار، هادی نیک یار

مقدمه: در بیماری‌های عضلانی، قلب نیز بدرجاتی درگیر می‌شود. درگیری قلب ممکن است منجر به کاهش طول عمر بیماران و گاه مرگ ناگهانی گردد. حتی علیرغم معاینه طبیعی قلب، ممکن است کاردیومیوپاتی شدیدی وجود داشته باشد. در مواردی ممکن است تظاهر قلبی منجر به تشخیص بیماری عضلانی گردد و در مواردی ناتوانی حاصل از بیماری عضلانی ممکن است به مخفی ماندن بیماری قلبی منجر گردد. توجه به قلب و درمان آن یک قسمت مهم برخورد با این بیماران بوده، باعث بهبود کیفیت زندگی و افزایش طول عمر بیماران می‌گردد. چون رابطه‌ای بین شدت دیستروپی عضلانی و بیماری قلبی وجود ندارد، لازم است همه بیماران از نظر قلبی مورد بررسی قرار گیرند.

درگیری قلب در هر یک از انواع دیستروپی‌های عضلانی ممکن است وجود داشته باشد گرچه ممکن است بیمار شکایتی نداشته و یا حتی معاینه فیزیکی نیز غیرعادی نباشد. درگیری قلب بصورت کاردیومیوپاتی (معمولاً اتساعی)، اختلالات هدایتی و یا هر دو می‌باشد که بسته به نوع دیستروپی و وضعیت اختلال ژنی شدت اختلال آن متفاوت است.

در دیستروپی میوتونیک عضلانی، تظاهرات قلبی در شیرخواران بسیار شدید است. کاردیومیوپاتی، اختلالات ریتم قلب و مرگ ناگهانی دیده می‌شود. در نوع دیگر دیستروپی میوتونیک که دیرتر بروز می‌نماید، تظاهر قلبی ممکن است خفیف‌تر باشد.

اختلال ژن دیستروفین، دومین بزرگترین گروه دیستروپی‌ها با درگیری قلب است که دیستروپی عضلانی دوشن شدیدترین نوع و دیستروپی عضلانی بکر فرم خفیف‌تر بیماری است. در دیستروپی عضلانی دوشن چون تحرک فیزیکی بیماران محدود می‌شود، کار قلب کمتر است. شایع نبودن علائم و نشانه‌های قلبی بهمین علت است و اغلب بدون یک رویداد بالقوه مثل یک عفونت ریوی کشنده تظاهر نمی‌کند. برعکس، در بیماران مبتلا به دیستروپی عضلانی بکر که فعالیت فیزیکی آن‌ها تقریباً حفظ گردیده است، کار قلبی بیشتری دارند که منجر به بروز نشانه‌های کلینیکی نارسایی قلبی می‌گردد.

اختلال دیگری که با تظاهرات مشخص قلبی همراه است، دیستروپی عضلانی *Emery-Dreifuss* است.

بطور کلی بیماران معمولاً علایم و شکایات قلبی کمی دارند که اغلب بخاطر عدم تحرک فیزیکی است. حتی آن‌هایی که کاردیومیوپاتی شدیدی دارند، علایم کمی خواهند داشت. معاینه و بررسی قلبی در تمام بیماران ضرورت تام دارد. در مواردی بعلت تغییر شکل قفسه سینه بخصوص وقتی اسکولیوز وجود دارد، بررسی وضعیت قلب مشکل است. حتی در صورتیکه معاینه فیزیکی قلب طبیعی باشد (که معمولاً اینطور است)، باید بررسی‌های قلبی بعمل آید. انجام الکتروکاردیوگرام داپلراکوکاردیوگرام و هولترمونیتورینگ توصیه می‌گردد.

الکتروکاردیوگرام: چون اغلب دیستروپی‌های عضلانی روی هدایت قلب تأثیر می‌گذارند، الکتروکاردیوگرام اطلاعات مهم و مفیدی در رابطه با اختلالات ریتم، ریت، محور و تغییرات دیگر در اختیار می‌گذارد.

داپلراکوکاردیوگرام: اکوکاردیوگرام یک روش حساس برای مشخص نمودن درگیری اولیه عضله قلب است. اکوکاردیوگرام عملکرد قلب و داپلر نارسایی‌های دریچه‌ای را مشخص می‌نماید و نیز اطلاعاتی در مورد وجود و میزان هیپرتانسیون پولمونر به ما می‌دهد.

هولترمونیتورینگ: الکتروکاردیوگرافی ۲۴ ساعته منجر به کشف دیس ریتمی‌ها و اختلالات هدایتی در بیمارانی که اغلب بدون علامت هستند می‌گردد.

پیگیری بالینی بیمار اهمیت دارد. چون بیماری قلبی پیشرونده است، معاینات منظم و بررسی‌های مکرر ضرورت دارد.

درمان درگیری قلب بر اساس نوع و شدت درگیری است و با یافته‌های حاصل از معاینه فیزیکی، الکتروکاردیوگرام و داپلراکوکاردیوگرام مشخص می‌گردد. تأکید بیشتر بر درمان علامتی است، گرچه درمان پیشگیرانه با دارو و حتی گاهی گذاشتن پیس‌میکر و دفیبریلاتور برای جلوگیری از وقوع دیس ریتمی‌های کشنده نیز لازم می‌گردد.

Neuropsychiatric Systemic Lupus Erythematosus in children

A. Hashemzadeh: MD. Pediatric Associate Professor of Ghaem Medical Center, Mashhad Iran

SLE is a rheumatic disease caused by autoantibodies directed against self antigens, immune complex formation and immune dysregulation, resulting in damage to any organ including, kidney, skin, joints, heart, nervous system and peripheral nerves.

Many patients with SLE experience memory loss. Hemiparesis and convulsion usually occurs due to thrombotic or Embolic Events.

Seizure disorders, chorea and ataxia are the other signs of CNS disorders.

The diagnosis of CNS events is confirmed by obtaining MRI, EEG, Brain CT Scan and LP. Rising of Anti DNA double strand confirmed the origin of SLE.