

فهرست

فصل ۱	نورولوژی	۷
فصل ۲	ایمونولوژی	۳۳
فصل ۳	آلرژی	۴۷
فصل ۴	بیماری‌های روماتولوژیک	۶۳
فصل ۵	تغذیه	۷۵
فصل ۶	بیماری‌های حاد کودکان	۹۱
فصل ۷	عفونی	۱۰۵
فصل ۸	واکسیناسیون	۱۴۵
فصل ۹	رشد و تکامل	۱۷۱
فصل ۱۰	اختلالات سایکولوژیک	۱۸۱
فصل ۱۱	پوست	۱۹۱
فصل ۱۲	ارتوپدی	۲۰۱
فصل ۱۳	اختلالات رفتاری	۲۱۵
فصل ۱۴	تغذیه تکمیلی	۲۲۷
فصل ۱۵	طب بلوغ	۲۳۳
	نکات مهم و کلیدی از کتاب مانا	۲۴۰
	تست‌های مینور	۲۴۷



فصل اول

نورولوژی

فونتانیل برجسته در ICP بالا، تب و گریه در شیرخواران دیده می‌شود ولی در ICP بالا، فونتانیل قدامی سفت نیز می‌باشد.

جدول ۱-۱ رفلکس‌های CNS در شیرخواران		
پایان	شروع	رفلکس
۶ mo	بدو تولد	مورو
۶ mo	بدو تولد	Grasp
۶ - ۴ mo	بدو تولد	Rooting
۴ mo	بدو تولد	Trunk incurvation (رفلکس Gallarnt)
۶ mo	بدو تولد	Placing
۳ mo	بدو تولد	Tonic neck
تا آخر عمر	۸ - ۱۰ mo	Parachute
۱۲ - ۱۸ mo	بدو تولد	Babinski



Parachute Reflex

تقسیم‌بندی DTR از لحاظ شدت:

۰ بدون رفلکس

۱ جزئی یا Trace

۲ نرمال

۳ رفلکس تشدید یافته در هر دو طرف

۴ کلونوس (ممتد یا خودبه‌خود محدودشونده)

رفلکس گراسپ از هفته ۲۸ آغاز می‌گردد.

رفلکس روتینگ از هفته ۳۲ آغاز می‌گردد.

در آسیب لوب فرونتال، رفلکس‌های Rooting و Grasp برگشت می‌نمایند.

در مورد تون عضلانی در نوزادان ترم، تست Recoil، مثبت و در نارس‌ها، منفی می‌باشد. بهترین روش ارزیابی مهارت‌های هوشی یک کودک، بررسی مهارت‌های تکلمی او می‌باشد.

« نکاتی مهم در مورد معاینه اعصاب مغزی »

معاینه عصب بویائی یا olfactory بعد از ۲ سالگی قابل انجام خواهد بود.

راه‌های بینائی قدامی شامل رتین و عصب بینائی و کیاسما و راه بینائی و راه‌های بینائی مرکزی شامل لترال

ژنیکولیت بادی و شعاع بینائی و کورتکس اکسی پوت می‌باشند.

قدرت بینایی در نوزادان ۲۰/۲۰۰ و با افزایش سن قدرت بینائی زیادتر می‌گردد.

در موارد نقص راههای آوران، وقتی نور به چشم غیرطبیعی تابانده شود، هر دو مردمک گشاد می‌گردند (مردمک Marcus Gunn). واکنش مردمک به نور در هفته ۳۰ حاملگی ایجاد می‌گردد.

حرکت Pursuit یعنی دنبال کردن آهسته یک جسم متحرک توسط چشم‌ها و حرکت Saccadic یعنی حرکت سریع و کونژوگ چشم‌ها از یک جسم به جسم دیگر.

در مانور Doll's eye یا اکولوسفالیک با حرکت سر کودک به یک طرف، چشم‌ها به طرف مقابل حرکت می‌کنند. این تست در افراد با اختلال کورتکس (مانند نوزادان) ولی ساقه مغز سالم، قابل انجام می‌باشد. در افراد سالم با انجام تست کالریک با تحریک گوش، با آب سرد ۳۰ درجه، جهت سریع نیستاگموس به سمت مخالف و حرکت آهسته به سمت گوش تحریک شده خواهد بود و در صورتی که در کودکی به حالت کوما ولی با ساقه مغز سالم، این تست انجام گردد، تحریک گوش با آب سرد منجر به انحراف چشم به همان طرف به طور مداوم خواهد شد و در غیر اینصورت اختلال در ساقه مغز را مطرح می‌نماید. تحریک گوش با آب گرم ۴۴ درجه، واکنش معکوس به دنبال دارد. تحریک هر دو گوش با آب سرد در فرد دچار کوما ولی با ساقه مغز سالم، منجر به انحراف هر دو چشم به سمت پایین خواهد شد.

در موارد فقدان رفلکس Gag در بررسی اعصاب ۹ و ۱۰ مغزی، ضایعه نوروئیک محرکه تحتانی مطرح می‌باشد و آسیب کورتکس جزء علل نیست.

در فلج عصب ۳ مغزی، چشم‌ها به سمت خارج و پایین منحرف و پتوز و میدریاز مشاهده می‌گردد.

در فلج عصب ۴ مغزی، چشم‌ها به سمت خارج و بالا منحرف و تورتیکولی گردنی ایجاد می‌گردد. (دو بینی عمودی) در فلج عصب ۶ مغزی، چشم‌ها به سمت داخل منحرف می‌گردند.

در فلج عصب ۵ مغزی و وابران عصب ۷، رفلکس قرنیه دچار اختلال می‌گردند.

در فلج عصب ۷ مغزی، اختلال عضلات صورت (به جز بخش فوقانی صورت که از کورتکس دوطرف عصب‌دهی می‌گردد) و اختلال حس چشائی قدام زبان ایجاد می‌گردد.

در فلج عصب ۱۰ مغزی، ضعف در صحبت کردن و اختلال در مکیدن و برگشت غذا از بینی و آبریزش دهانی ایجاد می‌گردد.

در فلج عصب ۱۱، تورتیکولی و افتادن شانه مشاهده می‌گردد.

در فلج عصب ۱۲ مغزی، زبان به همان طرف منحرف گشته و فاسیکولاسیون زبان (نشان‌دهنده اختلال شاخ قدامی نخاع) ایجاد می‌گردد.



ADAM.

بررسی تون عضلانی:

- ۱ فاقد حرکت
- ۲ حرکت جزئی
- ۳ عدم توانایی حرکت اندام علیه نیروی جاذبه
- ۴ حرکت اندام در مقابل نیروی جاذبه بدون مقاومت اضافی
- ۵ تحمل مقاومت جزئی
- ۶ حرکت کامل

جهت بررسی آسیمتری قدرت عضلانی اندام فوقانی، تست Pronator drift مفید می‌باشد. سه تست Traction (کشش کودک از وضعیت Supine به بالا)، Suspension (آویزان نمودن کودک توسط زیر بغل وی) و تست Horizontal (نگه‌داشتن کودک در وضعیت افقی Prone روی دست‌ها) در ارزیابی تون عضلانی کودک مفید می‌باشند.

علل هیپرتروپی کاذب عضلانی: دیستروفی دوشن، میوتونی مادرزادی، هیپوتیروئیدی مادرزادی

نکته ۱ در هیپرتونی در معاینه، اگر علامت واکنش چاقوی ضامن‌دار (یعنی مقاومت عضله در ابتدای حرکت) وجود داشته باشد، به نام اسپاستیسیته (گرفتاری راه‌های پیرامیدال) و اگر واکنش چرخ دنده (مقاومت متناوب حین حرکت) وجود داشت، به نام رژییدیته (گرفتاری راه‌های اکستراپیرامیدال) نامیده می‌شود.

۲ پسرفت تکاملی در طی زمان به نفع بیماری‌های دژنراتیو، آنسفالوپاتی ناشی از صرع و اوتیسم می‌باشد.

۳ در آفازی قدامی یا بیانی یا Broca، تکلم بیمار منقطع و غیر روان و پراکنده بوده و در آفازی درکی یا خلفی و یا wernicke، تکلم بیمار روان ولی غیرمنطقی می‌باشد.

مشخصات CSF در بعضی بیماری‌ها

« **CSF خونی:** خونریزی ساب آراکنوئید و ساب دورال، اختلال انعقادی، ناهنجاری‌های عروقی، عفونت‌ها (مثل گروه B استرپتوکوک، HSV و منگوکوک) »

« **افزایش پروتئین CSF:** عفونت، سندرم گیلن باره و ADEM و MS، هیپرتانسیون، لکودیستروفی و مننژیت کارسینوماتوز، سندرم Froin (انسداد CSF)، ترومبوز وریدی »

« **لنفوسیتوز + کاهش قند CSF:** بیماری سل، سارکوئیدوز، عفونت‌های قارچی، مننژیت کارسینوماتوز »
 « **پلی نوکلئوز + کاهش قند CSF:** مننژیت باکتریال، مننژیت باکتریال ناقص درمان شده، عفونت انگلی، آبسه مغز، نشت کیست درموئید »

« **لنفوسیتوز + قند نرمال CSF:** مننژیت ویرال، ADEM، واسکولیت »
 در مورد تفسیر EEG باید به زمینه، قرینه بودن و وجود امواج تشنجی توجه نمود و در نوزادان نارس، منقطع، غیر ممتد و آهسته بوده و در ۳۶ هفته‌گی حاملگی ممتد می‌گردد.

اختلاف بین سردرد Tension و میگرن

اورا گاهی به صورت پارستزی در اندام‌ها یا دور لب، همی پارزی و سرگیجه می‌باشد.
 گاهی میگرن خود را با تورنتیکولی حمله‌ای در گردن و یا سرگیجه خوش‌خیم حمله‌ای نشان می‌دهد.
 میگرن کمپلیکه خود را به صورت کاهش هوشیاری، کوری تک چشمی، افتالموپلژی و همی پارزی نشان می‌دهد و نیازمند EEG، تصویربرداری و مطالعات متابولیک می‌باشد.

Tension	میگرن	
فرکانس	≥ ۵ بار در ماه	≥ ۱۰ بار در ماه
مدت	۱-۷۲ ساعت	۰/۵h - یک هفته
حالت	ضربان دار	فشاری
شدت	متوسط تا شدید	خفیف تا متوسط
علائم همراه	فوتوفوبی / فونوفوبی / استفراغ	—
اورا	+	—
مشخصه	یک طرفه / دوطرفه	دوطرفه
کیفیت	بدتر شدن با فعالیت	—
شرح حال خانوادگی	+	—

«الگوهای سردرد:

- ۱ حاد (مانند بیماری تب دار، خونریزی ساب آراکنوئید)
 - ۲ سردرد راجعه حاد (میگرن، Tension، صرع لوب اکسی پوت و سوء مصرف مواد و یا ترومای راجعه)
 - ۳ مزمن پیشرونده (افزایش ICP)
 - ۴ مزمن غیر پیشرونده (حداقل ۴ ماه و بیشتر از ۱۵ بار در ماه و حداقل ۴ ساعت در روز مانند سایکوز)
- سردردهای نیازمند تصویربرداری: معاینه عصبی غیرطبیعی، سردرد همراه علائم لوکالیزه، سردرد مزمن پیشرونده، تشدید سردرد با سرفه یا خم شدن، سردرد حاد بدون سابقه قبلی، اورای غیرطبیعی مانند پارستزی دور لب و همی پارزی و سرگیجه همراه سردرد.
- ◀ **اصل درمان میگرن** استفاده از ضد دردها، عدم محرومیت از غذا، الگوی خواب منظم، عدم مصرف کافئین، استراحت در اتاق تاریک و ساکت و حذف استرس می باشد. شروع درمان حمله با NSAIDs و یا استامینوفن می باشد ولی بهترین ترکیب دارویی در درمان حملات میگرن، تریپتان ها می باشند و حتی می توان از داروهای ضد استفراغ مثل پرومتازین و Ondansetron بهره جست.
- در موارد سردردهای میگرنی همراه علائم عصبی موضعی و یا همراه سنکوپ (میگرن بازیلر)، تجویز تریپتان ها خطر استروک را دربردارد و ممنوع است.

نکته: اندیکاسیون شروع درمان روزانه ضد میگرن، وجود حداقل دو حمله ناتوان کننده سردرد در هفته می باشد. پروفیل اکسی میگرن با داروهای ذیل می باشد: ضد افسردگی ها، بتابلوکرها، کلسیم بلوکرها، مهارکننده های بازجذب سروتونین، آنتی هیستامین ها و ضد تشنج ها (مثل سدیم والپورات، توپیرامات و لووتیراستام)

مبحث تشنج

تشنج ها (تشخیص با ثبت امواج مغزی و تفسیر همزمان بالینی است): معمولاً اپی لپسی ها نیاز به عامل محرک ندارند. شیوع صرع در کودکان ۲-۱۰ بوده و ۱۰-۴۰ کودکان حداقل یک حمله تشنج را تجربه می کنند.

تشنجات پارشیال یا فوکال

اکثراً علت این نوع تشنجات، ضایعات فوکال مغزی یا دیسژنزی می باشند. اگر این تشنجات فوکال همراه با حفظ سطح هوشیاری باشند، به Simple partial نام گذاری می گردند. افتراق تشنجات فوکال که به سمت

ژنرالیزه می‌روند (نوع جکسونین) از تشنجات ژنرالیزه اولیه مهم است، زیرا اولی همراه ضایعات فوکال مغزی و دومی، اغلب جنبه ژنتیکی دارند.

در تشنجات کمپلکس پارشیال، مدت حملات در حد دقیقه و بدون محرک ولی با پست ایکتال بوده و در EEG بین حملات، امواج فوکال آهسته وجود داشته و معاینه عصبی و تصویربرداری مغزی می‌تواند غیرطبیعی باشد و درمان آن با Oxcarbazepine می‌باشد.

«**صرع لوب تمپورال:** با منشاء قدامی (Lip smacking)، با منشاء داخلی (توهومات بویایی)، با منشاء خلفی (اختلال درک ابعاد و سرگیجه) و در صورت منشاء هیپوتالاسمی منجر به حملات خنده (Gelastic seizure) خواهد شد و در موارد منشاء از دستگاه لیمبیک منجر به حملات خواب و رویا و اختلالات روانی می‌گردد.

«**صرع کوچک (Absence):** دارای مشخصات توقف فعالیت به مدت چند ثانیه همراه اتوماتیسم ساده (پلک‌زدن، لیسیدن لب، حرکات بی‌هدف انگشتان)، بدون فاز پست ایکتال، با محرک نورانی یا هیپرونتیلیاسیون، با معاینه و تصویربرداری نرمال، تکرار در طول روز و با EEG مشخص ۳ Hz و شروع از ۴ سالگی و بهبودی در نوجوانی و درمان با اتو سوکسیماید می‌باشد. در ۴۴٪ موارد به سمت صرع میوکلونیک جوانان می‌رود و ADAD و اختلالات یادگیری در این نوع تشنج شایع است.

در نوع آتپیک آن علاوه بر کاهش هوشیاری، باز شدن یا خیرگی چشم‌ها و سفتی بدن و پدیده‌های اتونوم وجود دارد و در EEG، امواج ۲ Hz مشاهده می‌گردد.

در موارد همراهی صرع کوچک در کنار صرع ژنرالیزه تونیک کلونیک، از سدیم والپورات جهت درمان استفاده می‌گردد و در صرع کوچک تپیک، تجویز ترکیبات کاربامازپین به علت تشدید حملات تشنج، ممنوع می‌باشد.

«**تشنج ستروتمپورال (رولاندیک):** شروع در سن ۱۰-۵ سالگی با شروع در صورت و حلق و حس غیرطبیعی صورت به خصوص حین خواب (در ۵۰٪ موارد) و آبریزش از دهان و اختلال در بلع و تکلم با سابقه گهگاهی خانوادگی مثبت و معاینه عصبی و تصویربرداری نرمال و بهبودی تا بلوغ و جواب به درمان عالی. معمولاً اولین حمله تشنجی نیاز به درمان ندارد. اختلالات یادگیری و ADHD در این بیماران شایع و پاسخ به درمان سریع می‌باشد.

تشنجات سایکوزنیک غیرصرعی (کاذب)

این تشنجات کاذب ممکن است علامتی از اختلالات تبدیلی و یا بیمارنمایی بوده و در بچه‌های با تشنجات واقعی شیوع بالاتری دارند.

«**مشخصات تشنجات کاذب:** چشم‌های بسته حین تشنج، صحبت کردن و کوبیدن کمر به زمین حین حمله، حرکات لرزشی اندام‌ها و دست و پا زدن، عدم وجود بی‌اختیاری ادرار و مدفوع، گاز گرفتن نوک زبان، عدم آسیب به خود، قابل پیش‌بینی بودن حمله و EEG نرمال.

درمان: مشاوره روانپزشکی

«**تشنج میوکلونیک جوانان (JANZ):** انتقال به صورت AD و تظاهر در صبحگاه بعد از بیدار شدن با حرکات پرشی و با معاینه و تصویربرداری نرمال و انتخاب درمانی با سدیم والپورات تا آخر عمر. داروی Levetiracetam به علت تراتوژن نبودن ارجح می‌باشد.

«**تشنجات خوش‌خیم نوزادان:** با انتقال AD به صورت تشنج فوکال به خصوص در روز پنجم عمر با پیش آگهی مطلوب و به علت کانال‌های پتاسیم غیرطبیعی در نورون‌ها می‌باشند. پاسخ به درمان عالی است.

«**تشنجات آتونیک:** شروع در سنین ۳-۱۰ سالگی با حملات مکرر افتادن و آسیب به سر، خیلی کوتاه مدت و مکرر با اختلال تکاملی همراه و گاهی همراهی با T.S (توبروس اسکروزیس) یا سندرم لاندو کلفنر دارند.

«**سندرم Landau Kleffner:** اختلال حاد تکلم در یک کودک به ظاهر سالم به علت ایجاد دیس شارژ

تشنجی در ناحیه پره سیلویین که EEG حین خواب کمک کننده خواهد بود.

« **سندرم West (Infantile Spasm):** شروع در سنین ۸ - ۳ ماهگی در حد چند ثانیه و همراهی با گریه (شبه کولیک) و اکثرا نوع اسپاسم مخلوط دارند و ۶۰٪ دارای معاینه عصبی غیرطبیعی و اکثرا در شروع و یا پایان خواب رخ می‌دهد و در EEG امواج ولتاژ بالا و مکرر به نام هیپس آریتمی دیده می‌شود. شایع‌ترین علت آن توبروس اسکلروز می‌باشد ولی سایر علل مثل بیماری‌های متابولیک، سندرم‌های عصبی جلدی، عفونت TORCH، ناهنجاری‌های مغزی، آسفیکسی، تروما و عفونت و خونریزی مغزی نیز مطرح است (بیش از ۲۰۰ اتیولوژی).

« **درمان با ACTH:** کورتون خوراکی با دوز بالا و ویگابترین (عارضه اختلال میدان بینائی و خطر اول درمان در موارد توبروس اسکلروز) می‌باشد. درمان سریع و موثر West، پیش آگهی تکاملی را بهبود می‌بخشد.

« **تب و تشنج:** بیشتر در سنین ۶۷-۶۰ mo و به‌خصوص ۲-۱ سالگی (متوسط در ۲۲ ماهگی) رخ می‌دهد که نوع ساده آن زیر ۱۵ min، یکبار در حین تب و ژنرالیزه می‌باشد و اگر غیر از مشخصات مذکور باشد، Complex نامیده می‌شود. سن زیر یک‌سال احتمالا تکرار بعدی تب و تشنج را می‌افزاید. خطر اپی لپسی در آینده در موارد شرح‌حال خانوادگی صرع، تشنج تب‌دار Complex و معاینه عصبی و یا تکامل غیرطبیعی زیاد می‌گردد. نوع ساده تب و تشنج نیاز به درمان ندارد (اگرچه تجویز روزانه فنوباریتال یا بنزودیازپین‌ها یا سدیم والپورات از ایجاد آن جلوگیری می‌کند). شیوع تب و تشنج در اطفال ۴٪ می‌باشد. خطر ایجاد صرع در آینده در تب و تشنج ساده، مانند جمعیت عادی یعنی ۲٪ می‌باشد.

استاتوس اپیلتیکوس

به تشنجات به‌مدت ۳۰ min و یا تکرار تشنجات بدون برگشت هوشیاری به‌مدت ۳۰ min اطلاق می‌گردد. خطر مرگ‌ومیر ۵ - ۴٪ می‌باشد.

« **اتیولوژی:** هیپوگلیسمی، اختلالات الکترولیتی، ترومای به سر، عفونت، استروک، هیپوکسی، صرع جدید، محرومیت داروئی و مسمومیت داروئی.

« **آزمایشات درخواستی:** BS و سپس الکترولیت‌ها، CBC و سطح داروهای ضد تشنج و سموم، اولین قدم درمان، حفظ ABC است.

« **درمان:** خط اول: بنزودیازپین‌ها شامل لورازپام وریدی یا داخل بینی، دیازپام وریدی یا رکتال و یا میدازولام وریدی یا عضلانی و داخل بینی یا دهانی (دوز ۰/۲ - ۰/۱ mg/kg)، در صورت عدم کنترل تشنج با دو دوز بنزودیازپین، شروع خط دوم درمان: فوس فنی توئین وریدی یا عضلانی، فنوباریتال وریدی (داروی ارجح خط دوم در شیرخواران) یا سدیم والپورات وریدی (همگی با دوز ۲۰ mg/kg) و یا لووتیراستام وریدی ۶۰ mg/kg. **در صورت تداوم تشنج:** استفاده از یک داروی دیگر خط دوم و یا شروع انفوزیون وریدی میدازولام یا پنتوباریتال.

خط آخر: بیهوشی عمومی

نکته: شروع بنزودیازپین‌ها در صورتی که تشنج بیشتر از ۵ دقیقه طول بکشد، آغاز می‌گردد.

اگر تشنجات کودکان بدون تب بوده و بدون علامت عصبی دیگری باشد، نیاز به LP وجود ندارد.

تشنجاتی که نیازمند تصویربرداری نمی‌باشند: صرع میوکلونیک جوانان، صرع کوچک تیبیک

در موارد احتمال عود تشنج ۷۵٪ و بالاتر، توصیه به تجویز روزانه داروی ضد تشنج می‌گردد مانند صرع‌های کوچک و یا سندرم West و یا تشنجات آتونیک.

احتمال عود تشنج بعد از اولین تشنج غیرتحریکی:

نوع تشنج	EEG و معاینه طبیعی	EEG و یا معاینه غیرطبیعی	EEG و معاینه غیرطبیعی
ژنرالیزه	۲۵%	۵۰%	۷۵%
فوکال	۵۰%	۷۵%	۹۰%

خطر عود زیاد تشنج بعد از قطع دارو

در موارد EEG غیرطبیعی، معاینه نورولوژیک غیرطبیعی، کنترل اولیه سخت تشنج و تشنج پارشیال می‌باشد. تشنج تونیک کلونیک ژنرالیزه بار اول نیازمند شروع درمان دارویی نیست. و در کل طول مدت درمان تشنج در کودکان، حداقل ۲ سال دوره بدون تشنج می‌باشد.

موارد نیازمند درمان طولانی ضد تشنج: صرع خوش‌خیم میوکلونیک جوانان، تشنج لنوکس (سن زیر ۵ سالگی با انواع تشنجات در زمینه اختلال مغزی و مقاوم به درمان مگر جواب به سدیم والپرات)، صرع کوچک آتپیک. معیار شروع داروی دوم ضد تشنج، اندازه‌گیری سطح داروی اول قبل از دوز صبحگاهی و مناسب بودن آن می‌باشد.

افتراق علائم اختلال در نورون محرک فوقانی و تحتانی

LMN	UMN	
کاهش	افزایش	تون پاسیو
کاهش	افزایش	DTR
-	+	بابنسکی
احتمالا	احتمالا	آتروفی
+	-	فاسیکولاسیون

در ضایعات UMN، حرکات ارادی از بین می‌روند ولی کل حرکات محو نمی‌گردد و در ضایعات نخاعی، زیر سطح ضایعه، حرکات رفلکسی ساده باقی می‌مانند و در ضایعات LMN، حرکات عضلانی کاملاً از بین خواهند رفت.

ضعف و هیپوتونی

بیماری شاخ قدامی نخاع (در شیرخوارگی به نام Werdnig Hoffmann (۲۵٪ موارد) و در اواخر کودکی به نام Kugelber Welander (۵۰٪ موارد) و در تیپ ۳ یا نوجوانی خیلی آهسته پیشرفت نموده و می‌توانند ظاهر نرمال داشته باشند). شروع هیپوتونی از بدو تولد با شروع از عضلات پروگزیمال بدون DTR و با گرفتاری اعصاب تحتانی جمجمه مثل آبریزش از دهان و اختلال رفلکس gag و افتادن سر و تنفس سطحی، سریع و شکمی آغاز گشته ولی هوشیاری، حس و عضلات چشمی نرمال می‌باشند. فاسیکولاسیون زبان در حین خواب به نفع تشخیص می‌باشد و علت مرگ تا دو سالگی، نارسائی تنفسی است. تشخیص قطعی با DNA probe و شناسایی فقدان هموزیگوت ژن SMN1 می‌باشد. بیوپسی عضله، آتروفی گروهی را نشان می‌دهد. در EMG، فاسیکولاسیون و فیبریلاسیون مشهود است. CPK مختصر افزایش دارد.

درمان: فیزیوتراپی و اکسیژن درمانی و پرهیز از کنتراکتور می‌باشد.

گیلن باره

یک نوروپاتی اکتسابی اتوایمیون به دنبال اسهال ناشی از کامپیلوباکتر ژژونی یا پنومونی ناشی از میکوپلازما پنومونی می‌باشد که خود را با پارسستی و کرختی اندام‌ها و ضعف قریبه صعودی حاد بدون DTR و درگیری اعصاب مغزی و گرفتاری سیستم اتونوم با بهبود در عرض ۱۲ - ۱۰ mo در اکثریت موارد نشان می‌دهد. ۵٪