





## فهرست مطالب

صفحه	عنوان
۱	پوستر سمینار
۵	پیام رئیس کنگره
۶	پیام دبیر علمی کنگره
۷	پیام دبیر اجرایی کنگره
۸	درباره انجمن
۹	اعضا کمیته علمی
۱۱	اعضا کمیته اجرایی
۱۲	برنامه ی سمینار
۱۶	برنامه ی کارگاه ها
۱۹	برگزار کنندگان کنگره
۲۰	حامیان کنگره

## مقالات

۲۲	Extra-CNS Presentation of Common Neurometabolic Disorders that Mimic Cerebral Palsy: A Review
۲۳	Interrelation Between Homocysteine Metabolism And Autism Spectrum Disorder
۲۵	primary coq10 deficiency presented with neurodevelopmental delay and subsequent ataxia with coq8a gene mutation,a case report
۲۶	Abstract: Neuro-Metabolic Disorders Mimicking Cerebral Palsy with Ataxia
۲۷	Neurometabolic disorders mimicking spastic cerebral palsy
۲۸	A Case report of Cockayne Syndrome



۲۹	Imaging In Cp Mimickers
۳۰	The Relationship Between Aminoacid Metabolism Disorders and Autism Spectrum
۳۱	Mitochondrial Diseases and Autism (Autistic Spectrum Disorders)
۳۳	An 8.5-Month-Old Girl with Seizure, Horizontal Nystagmus and Silver Hair
۳۵	Infantile Neuroaxonal Degeneration in Iran: A Report on PLA2G6 Gene Variants in Three Pediatric Patients
۳۷	نقش گفتاردرمانی در ارائه خدمات به کودکان مبتلا به اختلالات نورومتابولیک با تظاهرات اختلال طیف اتیسم
۳۸	Cerebral Palsy and CP mimickers
۴۰	The Clinical Features and Diagnosis of Adrenoleukodystrophy: A Case Series of Iranian Family
۴۲	Extra-CNS Presentation of Common Neurometabolic Disorders that Mimic Cerebral Palsy
۴۳	A report of dual presentations of Pseudo-TORCH syndrome 1 and MCC2 deficiency and review of the literature
۴۵	NGLY1-Related Congenital Disorder of Deglycosylation
۴۶	Beyond the Omics Revolution: Prioritizing Omics Evaluation for Clinical Advancement



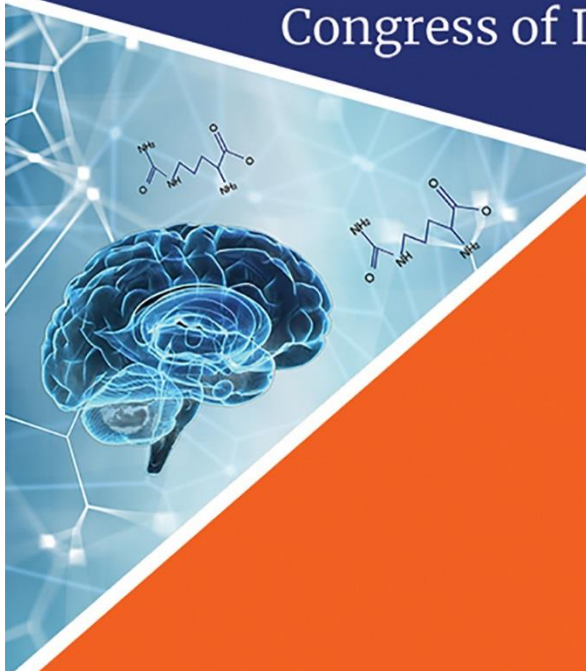
11-13 December 2024

Tehran



# Developmental Disabilities & Neurometabolic Disorders

The 14<sup>th</sup> Annual Neurometabolic Congress of Iran



021 - 22909559

Neurometabolic.ir

Neurometabolic.irnmd@gmail.com

University of Social welfare and Rehabilitation Sciences Shahid Shahriari Square, Koodakyar End



ZISTDARU



چهاردهمین کنگره سالیانه نورومتابولیک ایران



Iranian Neurometabolic Society



دانشگاه علوم پزشکی تهران

## کارگاه درمان اسپاستیسیته با تزریق بوتولینیوم توکسین (Dysport)

مدرسین:

دبیر علمی:

دکتر نرجس جعفری  
فوق تخصص اعصاب کودکان

دکتر محسن جوادزاده  
فوق تخصص اعصاب کودکان

دکتر مسعود قهوه چی  
متخصص طب فیزیکی و توان بخشی

چهارشنبه - ۲۱ آذر ۱۴۰۳  
ساعت ۰۸:۰۰ - ۱۰:۰۰

محل برگزاری:  
دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی  
سالن فارابی ۳



دارای امتیاز بازآموزی (شناسه بازآموزی: ۲۲۵۴۹۱)  
گروه هدف:

تخصص بیماری های کودکان  
تخصص ارتوپدی  
دکترای کاردرمانی

فوق تخصص اعصاب کودکان  
تخصص بیماری های مغز و اعصاب  
تخصص طب فیزیکی و توانبخشی



چهاردهمین کنگره سالیانه نورومتابولیک ایران  
انجمن علمی نورومتابولیک ایران و مرکز تحقیقات ژنتیک  
دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی برگزار می نماید



## کارگاه آشنایی با پایگاه داده های ژنتیکی Genetic Database Workshop

چهارشنبه - ۲۱ آذر ۱۴۰۳ ساعت ۰۹:۳۰ - ۱۲:۰۰

دبیر علمی: دکتر حسین نجم آبادی (استاد ژنتیک پزشکی)

محل برگزاری: سالن آمفی تئاتر مرکز تحقیقات ژنتیک  
دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی

دارای امتیاز بازآموزی (۲۲۵۶۹۴):

گروه هدف:

فوق تخصص اعصاب کودکان فوق تخصص غدد کودکان  
تخصص بیماری های مغز و اعصاب دکترای ژنتیک پزشکی

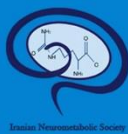


Iranian Neurometabolic Society



دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی

همراه داشتن لپ تاپ و VPN فعال برای شرکت کنندگان الزامی است



## کارگاه توانبخشی کودکان مبتلا به اختلالات نورومتابولیک

مدرسین: دکتر هوشنگ میرزایی (دبیر علمی) - دکتر نسرین دودانکی  
دکتر ابراهیم پیشیاره - دکتر فریبا یادگاری - دکتر عطیه اشتری

چهارشنبه ۲۱ - آذر ۱۴۰۳ ساعت ۰۸:۰۰ - ۱۱:۳۰  
محل برگزاری: دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی - سالن فارابی ۱

دارای امتیاز بازآموزی (شناسه بازآموزی: ۲۲۶۰۷۷)

گروه هدف:

- فوق تخصص مغز و اعصاب کودکان
- متخصص بیماری های مغز و اعصاب
- متخصص طب فیزیکی و توانبخشی
- فوق تخصص روانپزشکی کودکان
- کاردرمانی
- گفتاردرمانی
- متخصص روانپزشکی



## پیام رئیس کنگره

بار دیگر خداوند منان را شاکریم که بر آن، هستم تا چهاردهمین سمینار سالیانه نورومتابولیک ایران را برگزار کنیم. امسال چهاردهمین سمینار سالیانه نورومتابولیک ایران در شهر تهران و در تاریخ ۲۱ و ۲۲ و ۲۳ و ۲۴ آذرماه در دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی برگزار می‌گردد. همدساله در آذرماه شاهد برگزاری کنگره های سالیانه نورومتابولیک هستم و امسال در دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی و با همکاری با اعضای هیئت علمی این دانشگاه برگزار می‌گردد.

در هر سال بایک عنوان خاص این کنگره برگزار شده، امسال با عنوان بیماری های نورومتابولیک با تظاهرات Cerebral Palsy در روز اول و بیماری های نورومتابولیک با تظاهر Autism در روز دوم شاهد برگزاری این کنگره هستم. همچنین در روز ۲۱ آذرماه و قبل شروع کنگره شاهد برگزاری سه کارگاه با عناوین تزریق دیسپورت و بررسی پایگاه داده های ژنتیک و تجزیهات توانبخشی هستم.

هدف از انتخاب این عنوان آنکه خیلی از بیماری های نورومتابولیک اگر تشخیص زودرس داده شوند قابل درمان بوده و به دلیل تظاهرات وسیع بالینی ممکن است در تشخیص داده شده و از نگاه پزشکان پنهان باقی بماند.

در کنگره امسال که سخنرانها در روز، برگزار می شود به جزو Maine lecture پائل های متفاوتی در مورد بیماری های نورومتابولیک با تظاهرات CP و او تیمم برگزار می شود که اساتید ممتاز در این پائل با بحث های علمی می پردازند. امیدوارم که شاهد حضور کرم شاد تهران و دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی در چهاردهمین کنگره نورومتابولیک باشیم.

دکتر پروانه کریم زاده  
رئیس کنگره نورومتابولیک





## پیام دبیر علمی کنگره



بایاری خداوند چهاردهمین کنگره سالانه انجمن نور و متابولیک ایران با همکاری دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی در تاریخهای ۲۱ تا ۲۳ آذرماه ۱۴۰۳ در این دانشگاه برگزار میشود. روز اول همایش شامل برگزاری سه کارگاه است .

موضوع همایش امسال اختلالات تکاملی در حیطه حرکتی یا فلج مغزی و اختلالات تکاملی در حیطه ارتباطی یعنی طیف اوتیسم است که بحث در مورد مقلدهای آنها و بیماریهای ژنتیک و نور و متابولیک مطرح از موضوعات مهم مورد بحث در این سمینار است .

از زحمات اساتید کرامتدسر کارخانم دکتر کریم زاده، جناب آقای دکتر حسینی و جناب آقای دکتر ساکت و خانم نوباران مشکرفراوان دارم .

امیدوارم که بهکاران گرامی از سخنرانیهای اساتید و پانلمادرجست تبادل تجربه با کمک به بیمارنان بهره ببریم .

دکتر محمود ضا اشرنی  
دبیر علمی کنگره نور و متابولیک



## پیام دبیر اجرایی گنگره

باعث نیت اتقان و افتخارم است که اعلام دارم با لطف خدای مهربان و با بخت والای انجمن نور و متابولیک ایران و حمایت های بی شائبه ریاست مزبور و انجمنه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی، چهاردهمین گنگره سالیانه نور و متابولیک ایران در پایتخت کشور عزیزمان برگزار خواهد شد.

برای اولین بار برنامه های این گنگره در ۳ روز متوالی و در ۲ بخش کارگاهی و پانل های علمی مبتنی بر سخنرانی های کاربردی از صبح چهارشنبه ۲۱ آذر تا عصر روز جمعه ۲۳ آذرماه ۱۴۰۳ برگزار خواهند شد. روز چهارشنبه بیست و یکم آذرماه را با سه کارگاه جذاب آغاز خواهیم کرد: طی دو نیم ساعت کار علمی و کارگاهی سه استاد عزیز ژنتیک شام سروان کرامی رابا دیتمیس های ژنتیکی آشنا خواهند کرد. در سالن های فارابی، سه استاد در طی دو ساعت شام عزیزان رابا اندیکاسیون در درمان اسپاستیسیته کودکان به صورت تئوری و علمی آشنا خواهند نمود و ۵۰ استاد ارجمند در طی سه و نیم ساعت کار تئوری و علمی یکی ما را با اقدامات توانبخشی در کودکان مبتلا به اختلالات نور و متابولیک آشنا خواهند نمود. در روزهای پنجشنبه و جمعه، قریب به ۶۰ استاد ارجمند از سراسر کشور عزیزمان در رشته های تخصصی و فوق تخصصی مغز و اعصاب کودکان و نوجوانان، کار درمانی، مغز و اعصاب بالین، خدو و متابولیسم کودکان، گفتار درمانی، فیزیوتراپی، ارتوپدی کودکان، طب فیزیکی و توانبخشی، رادیولوژی، ژنتیک پزشکی، روانشناسی کودکان و نوجوانان، روان شناسی، کودکان و نوزادان در قالب ۱۰ پانل علمی، ۴ سخنرانی جامع و ۷ مقاله منتخب؛ با ارائه جدیدترین مطالب علمی در مورد بیماری های نور و متابولیکی که خود را به شکل تاخیر تکاملی و با تظاهرات سبب ال پالزی و اختلالات طیف اتیسم بروز خواهند داد؛ به بحث و تبادل نظر علمی خواهند پرداخت. ان شاء الله چون سالهای قبل، برگزاری مسابقه علمی چالش انگیز همراه با هدایای جوازه نغین، حسن ختام گنگره خواهد بود.

امیدوارم کوشش های ستودنی تمامی همکاران پر تلاش در کمیته های علمی و اجرایی چهاردهمین سمینار سالانه نور و متابولیک ایران شرایطی بسیار مطلوب فراهم آورد تا ارائه آخرین دستاوردهای ملی و بین المللی تواند زمینه ساز آینده ای روشن برای نوزادان، کودکان و نوجوانان عزیز زمین پر مهربان باشد. به امید دیدارتان در شهر زیبای تهران و در دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی.

سالم و شاد و پیروز و سربلند باشید.

دکتر سامان ساکت

دبیر اجرایی گنگره نور و متابولیک

## درباره انجمن

پایه‌گذاری انجمن علمی نورومتابولیک ایران از سال ۱۳۹۱ در بیمارستان کودکان منبید صورت گرفت. لیکن فعالیت اصلی انجمن پس از تصویب از سال ۱۳۹۴ آغاز و پی‌ریزی شد. اهداف انجمن شامل اهداف آموزشی، پژوهشی و درمانی بوده و استراتژی طولانی مدت در راستای اهداف انجمن طراحی شده است. در راستای این اهداف استراتژیک چشم‌انداز آینده انجمن برای سال ۱۴۰۵ رسیدن به رتبه بهترین و بالاترین انجمن کشور از نقطه نظر پژوهشی و آموزشی می‌باشد. این انجمن با اعضای تایید شده ۷۵ نفری و اعضای در انتظار تایید ۸۰ نفری خود یکی از انجمن‌های پیش‌رو می‌باشد که می‌تواند پاسخگوی قسمتی از نیازهای آموزشی و پژوهشی رشته‌های مغز و اعصاب، ژنتیک و خند باشد. ضمن اینکه ارتباط میانگنی با رشته‌های رادیولوژی، پاتولوژی و علوم تغذیه و طب فیزیکی و توان بخشی دارد. در رابطه با عملکرد انجمن برگزاری جلسات همگنی معرفی Case که به صورت مستمر در سه سال اخیر بدون وقفه ادامه یافته است، جلسات ماهانه نورومتابولیک و نهایتاً دوره نگره سالیانه نورومتابولیک است که حتی پیش از شروع به کار رسمی انجمن از سال ۱۳۹۱ برگزار گردیده است.

**لیست اعضای هیئت مؤسس انجمن:** خانم دکتر پروانه کریم زاده، آقای دکتر محمود رضا اشرفی، آقای دکتر فرزاد احمدآبادی، آقای دکتر مسعود هوشمند ویر، آقای دکتر محمد رضا عالی، آقای دکتر سعید طالبی، خانم دکتر فاطمه سرخیل، خانم دکتر مرجان شکیبا



## اعضای کمیته علمی

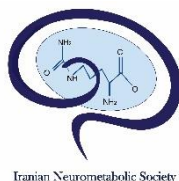
- |                          |                            |                          |
|--------------------------|----------------------------|--------------------------|
| ۱. دکتر پروانه کریم زاده | ۱۴. دکتر سرور ایتالو       | ۲۷. دکتر الهام رحمان     |
| ۲. دکتر محمود رضا اشرفی  | ۱۵. دکتر زرجب جعفری        | ۲۸. دکتر محمد مهدی تقدری |
| ۳. دکتر فرزاد احمدآبادی  | ۱۶. دکتر سید علی حسینی     | ۲۹. دکتر مرصیه بلایی     |
| ۴. دکتر سامان ساکت       | ۱۷. دکتر ابراهیم پیشاره    | ۳۰. دکتر شاداب صالح پور  |
| ۵. دکتر میترا خلیلی      | ۱۸. دکتر الهام لونی        | ۳۱. دکتر آیدین تبریزی    |
| ۶. دکتر سعید انوری       | ۱۹. دکتر ایرج عبداللہی     | ۳۲. دکتر ریناز حبیبی     |
| ۷. دکتر محمود روحانی     | ۲۰. دکتر فرهود سعید ارشادی | ۳۳. دکتر علی طالع        |
| ۸. دکتر علی نیکخواه      | ۲۱. دکتر محمد میریونی      | ۳۴. دکتر آریا توسلی      |
| ۹. دکتر محمد وفایی شاهی  | ۲۲. دکتر غلامرضا زمانی     | ۳۵. دکتر حسین اسلامیہ    |
| ۱۰. دکتر ہدیہ صانعی فرد  | ۲۳. دکتر سعید طالبی        | ۳۶. دکتر محمد رضا علایی  |
| ۱۱. دکتر مرتضی حیدری     | ۲۴. دکتر محمد کرامتی پور   | ۳۷. دکتر رضا شروین بدو   |
| ۱۲. دکتر کتوم موسویان    | ۲۵. دکتر امید یثینی        | ۳۸. دکتر فرزاد احمدآبادی |
| ۱۳. دکتر ہوشنگ میرزایی   | ۲۶. دکتر ششم بلایی         | ۳۹. دکتر مریم کوچی       |

- |                             |                            |                           |
|-----------------------------|----------------------------|---------------------------|
| ۴۰. دکتر نسرين دودانگي      | ۴۷. دکتر یلدا نیلی پور     | ۵۴. دکتر ابراهیم پشیره    |
| ۴۱. دکتر حسين نجم ابادی     | ۴۸. خانم دکتر فرياديادگاری | ۵۵. دکتر عطیه اشتری       |
| ۴۲. دکتر محمود محمدی        | ۴۹. دکتر محسن جوادزاده     | ۵۶. دکتر فرزانه عباسی     |
| ۴۳. دکتر حمیدرضا خرم خورشید | ۵۰. دکتر مسعود قنوه چی     | ۵۷. دکتر شهرام نصیری      |
| ۴۴. دکتر کیمیا کهریزی       | ۵۱. دکتر ابراهیم سلوهمیان  | ۵۸. دکتر فاطمه یاری فرد   |
| ۴۵. دکتر حمیده نژادیکلگری   | ۵۲. دکتر مریم بهشتیان      | ۵۹. دکتر مهران بیهقی طوسی |
| ۴۶. دکتر نایه میرزاده       | ۵۳. دکتر حسين نجم ابادی    | ۶۰. دکتر امین شاهرخی      |



## اعضای کمیته اجرایی

- |                           |                               |                                  |
|---------------------------|-------------------------------|----------------------------------|
| ۱. دکتر سامان ساکت        | ۶. دکتر محمد امین خواجه زاده  | ۱۰. سرکار خانم فاطمه روح الایمنی |
| ۲. دکتر پرواز کریم زاده   | ۷. دکتر دانیال عیسی پور       | ۱۱. سرکار خانم الهه خاری         |
| ۳. دکتر محمود رضا اشرفی   | ۸. دکتر سید امین جزایری       | ۱۲. سرکار خانم بهستی فدوی        |
| ۴. دکتر فرزاد احمد آبادی  | ۹. سرکار خانم فرزانه نورباران | ۱۳. سرکار خانم سعیده امین زاده   |
| ۵. دکتر اکبر میرجانی اقدم |                               |                                  |



## چهاردهمین سمینار سالیانه نورومتابولیک ایران

تاخیر تکاملی با زمینه بیماری های نورومتابولیک

Developmental Disabilities & Neurometabolic Disorders

رئیس سمینار: دکتر پروانه کریم زاده    دبیر علمی سمینار: دکتر محمودرضا اشرفی    دبیر اجرایی سمینار: دکتر ساسان ساکت

روز پنجشنبه مورخ ۱۴۰۳/۰۹/۲۲

ساعت	عنوان	سخنران
8:00-8:30	افتتاحیه نمایش کلیپ انجمن نورومتابولیک ایران - نمایش کلیپ دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی - قرآن و سرود	
8:30-9:00	CP و مقلدهای آن CP over view & CP Masqueraders	دکتر محمودرضا اشرفی (فوق تخصص اعصاب کودکان استاد دانشگاه علوم پزشکی تهران)
9:00-9:20	یافته های neuroimaging در مقلد های CP ، دیستونی و آتاکسی	دکتر میترا خلیلی (متخصص رادیولوژی استادیار دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی)
9:20-10:20	پانل بیماریهای نورومتابولیک مقلد CP همراه با اسپاستیسیتة Disorders with prominent spasticity	دکتر سرور اینالو (فوق تخصص اعصاب کودکان استاد دانشگاه علوم پزشکی شیراز) - دکتر سعید انوری (فوق تخصص اعصاب کودکان) - دکتر مرضیه بابایی (متخصص طب فیزیکی و توان بخشی - استادیار دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی) - دکتر مرجان شکیبیا (فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان - دانشیار دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی)
10:20-10:50	تنفس و پذیرایی	
10:50-11:50	پانل بیماریهای نورومتابولیک مقلد CP همراه با دیستونی Disorders with prominent dystonia	دکتر محمد روحانی (متخصص مغز و اعصاب - استاد دانشگاه علوم پزشکی ایران) - دکتر علی نیکخواه (فوق تخصص اعصاب کودکان استادیار دانشگاه علوم پزشکی تهران) - دکتر محمد وفایی شاهی (فوق تخصص اعصاب کودکان دانشیار دانشگاه علوم پزشکی ایران) - دکتر هدیه صانعی فرد (فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان - دانشیار دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی)
11:50-12:50	پانل بیماریهای نورومتابولیک مقلد CP همراه با آتاکسی	دکتر مرتضی حیدری (فوق تخصص اعصاب کودکان دانشیار دانشگاه علوم پزشکی تهران) - دکتر تکتّم موسویان (فوق تخصص اعصاب کودکان) - دکتر مریم کچویی (فوق تخصص اعصاب کودکان)



تخصص اعصاب کودکان استادیار دانشگاه علوم پزشکی ایران)- دکتر فاطمه سیاری فرد(فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان-دانشیار دانشگاه علوم پزشکی تهران)	Disorders with prominent ataxia	
دکتر سیدعلی حسینی (متخصص کاردرمانی، استاد دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی)- دکتر ابراهیم پیشیاره (متخصص کاردرمانی، دانشیار دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی)-دکتر الهام لونی(متخصص طب فیزیکی و توانبخشی، استادیار دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی)- دکتر ایرج عبداللهی(متخصص فیزیوتراپی، دانشیار دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی)-دکتر فرهود سعید ارشادی(متخصص ارتوپدی فنی، استادیار دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی)	Rehabilitation Approach in Neurometabolic Disorders mimic CP with prominent spasticity, Dystonia or Ataxia	12:50-13:50
نماز و ناهار		13:50-14:50
دکتر میریونسی(دکترای ژنتیک پزشکی-استادیار دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی ( دکتر غلامرضا زمانی( فوق تخصص اعصاب کودکان استاد دانشگاه علوم پزشکی تهران)- دکتر سعید طالبی(دکترای ژنتیک پزشکی-استادیار دانشگاه علوم پزشکی ایران)- دکتر محمد کرامتی پور(دکترای ژنتیک پزشکی-دانشیار دانشگاه علوم پزشکی تهران)	CP و ژنتیک CP in the Genetic era	14:50-15:50
دکتر امید یقینی ( فوق تخصص اعصاب کودکان دانشیار دانشگاه علوم پزشکی اصفهان)	بررسی تست های تکاملی	15:50-16
دکتر میثم بابایی( فوق تخصص اعصاب کودکان استادیار دانشگاه علوم پزشکی بجنورد)- دکتر امین شاهرخی ( فوق تخصص اعصاب کودکان استادیار دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی) - دکتر شهرام نصیری( فوق تخصص اعصاب - اهواز)	ارائه مقالات منتخب (محور مقالات: بیماران CP با زمینه بیماری نورومتابولیک)	16-17

روز جمعه مورخ ۱۴۰۳/۰۹/۲۳

سخنران	عنوان	ساعت
نمایش کلیپ انجمن نورومتابولیک ایران -نمایش کلیپ دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی-قرآن و سرود		8:00-8:30
دکتر پروانه کریم زاده ( فوق تخصص اعصاب کودکان استاد دانشگاه علوم پزشکی شهیدبهشتی )	بیماریهای مادرزادی متابولیک همراه با تظاهرات طیف اوتیسم ASD and Neurometabolic disorder over view	8:30-9:00
دکتر الهام رحیمیان(متخصص رادیولوژی)-دکتر ساسان ساکت ( فوق تخصص اعصاب کودکان استادیار دانشگاه علوم پزشکی شهیدبهشتی)	بررسی neuroimaging در بیماران نورومتابولیک با تظاهرات اوتیسم	9:00-9:20

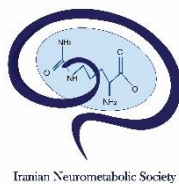


<p><b>دکتر شاداب صالح پور</b> (فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان - دانشیار دانشگاه علوم پزشکی شهیدبهشتی) - دکتر آیدین تبریزی (فوق تخصص اعصاب کودکان) - دکتر پریناز حبیبی (فوق تخصص اعصاب کودکان - استادیار دانشگاه علوم پزشکی تبریز) - دکتر علی طالع (فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان)</p>	<p>بیماریهای میتوکندریال و اوتیسم Mitochondrial diseases and Autism</p>	<p>9:20-10:20</p>
<p><b>پذیرایی</b></p>		<p>10:20-10:50</p>
<p><b>دکتر آریتا توسلی</b> (فوق تخصص اعصاب کودکان - دانشیار دانشگاه علوم پزشکی ایران) - دکتر حسین اسلامیه (فوق تخصص اعصاب کودکان - استادیار دانشگاه علوم پزشکی یزد) - دکتر آریا ستوده (فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان - دانشیار دانشگاه علوم پزشکی تهران) - دکتر محمدرضا علایی (فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان - دانشیار دانشگاه علوم پزشکی شهیدبهشتی)</p>	<p>اختلالات متابولیسم اسیدهای آمینه و اوتیسم Amino acid metabolic diseases and Autism</p>	<p>10:50-11:50</p>
<p><b>دکتر رضاشروین بدو</b> (فوق تخصص اعصاب کودکان - دانشیار دانشگاه علوم پزشکی تهران) - دکتر فرزاد احمدآبادی (فوق تخصص اعصاب کودکان - دانشیار دانشگاه علوم پزشکی شهیدبهشتی) - دکتر مهران بیرقی طوسی (فوق تخصص اعصاب کودکان - دانشیار دانشگاه علوم پزشکی مشهد) - دکتر فرزانه عباسی (فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان - استادیار دانشگاه علوم پزشکی تهران)</p>	<p>اختلالات پورین پریمیدین، کمبود کراتین و رسوب آهن در مغز و اوتیسم</p>	<p>11:50-12:50</p>
<p><b>دکتر هوشنگ میرزایی</b> (متخصص کاردرمانی - استادیار دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی) - دکتر عطیه اشتری (متخصص گفتاردرمانی - دانشیار دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی) - دکتر ابراهیم پیشبارة (متخصص کاردرمانی، دانشیار دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی) - دکتر نسرین دودانگی (روانپزشک - استادیار دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی)</p>	<p>رویکردهای توانبخشی در بیماریهای مادرزادی متابولیک همراه با تظاهرات طیف اوتیسم Rehabilitation Approach in ASD and Neurometabolic disorder</p>	<p>12:50-13:50</p>
<p><b>نماز و ناهار</b></p>		<p>13:50-14:50</p>
<p><b>دکتر حسین نجم ابادی</b> (دکترای تخصصی ژنتیک پزشکی - استاد دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی) - دکتر محمود محمدی (فوق تخصص اعصاب کودکان - استادیار دانشگاه علوم پزشکی تهران) - دکتر حمیدرضا خرم خورشید (دکترای تخصصی ژنتیک پزشکی - دانشیار دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی) - دکتر کیمیا کهریزی</p>	<p>ژنتیک طیف اوتیسم - وضعیت کنونی و کاربرد بالینی Current status of genetics of ASD</p>	<p>14:50-15:50</p>



<p>دکتر زهرا رضایی (فوق تخصص اعصاب کودکان استادیار دانشگاه علوم پزشکی تهران) - دکتر حبیبه نژادبیگنری (فوق تخصص اعصاب کودکان استادیار دانشگاه علوم پزشکی کرمان) - دکتر هانیه میرزاده (فوق تخصص اعصاب کودکان)</p>	<p>مقالات منتخب (محور مقالات: بیماران اوتیسم با زمینه بیماری نورومتابولیک)</p>	<p>15:50-16:20</p>
<p>دکتر محمد مهدی تقدیری (فوق تخصص اعصاب کودکان استادیار دانشگاه علوم پزشکی شهیدبهشتی) - دکتر یلدا نیلی پور (نوروپاتولوژیست - دانشیار دانشگاه علوم پزشکی شهیدبهشتی)</p>	<p>CPC</p>	<p>16:20-17:00</p>





## چهاردهمین سمینار سالیانه نورومتابولیک ایران

### برنامه کارگاه توانبخشی کودکان مبتلا به اختلالات نورو متابولیک

رئیس سمینار: دکتر پروانه کریم زاده      دبیر علمی سمینار: دکتر هوشنگ میرزایی      دبیر اجرایی سمینار: دکتر ساسان ساکت

تاریخ برنامه	ساعت	عنوان سخنرانی ، کارگاه ، میزگرد و...	نام و نام خانوادگی سخنران	تخصص سخنران
۱۴۰۳/۰۹/۲۱	۸:۰۰-۸:۳۰	ضرورت تشخیص و ارجاع بموقع	خانم دکتر نسرتین دو دانگه	روانپزشک دکترای فوق تخصصی روانپزشکی کودک استادیار دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی
	۸:۳۰-۸:۴۵	فرآیندها و الگوی ارجاع	خانم دکتر نسرتین دو دانگه	روانپزشک دکترای فوق تخصصی روانپزشکی کودک استادیار دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی
	۸:۴۵-۹:۰۵	رشد و اختلالات ان در کودکان مبتلا به اختلالات نورو متابولیک (عملی)	آقای دکتر ابراهیم پیشیاره	دکترای تخصصی علوم اعصاب - دانشیار دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی
	۹:۰۵-۹:۲۵	رشد گفتار و اختلالات ان در کودکان مبتلا به اختلالات نورو متابولیک (عملی)	خانم دکتر فریبا یادگاری	دکترای تخصصی گفتاردرمانی - استاد دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی
	۹:۲۵-۹:۴۵	اختلالات رفتار شناختی و ارتباطی ر کودکان مبتلا به اختلالات نورو متابولیک (عملی)	آقای دکتر هوشنگ میرزایی / خانم دکتر عطیه اشتری	دکتری تخصصی کاردرمانی / دانشیار - دکتری تخصصی گفتاردرمانی / استادیار - دانشگاه علوم توانبخشی



دانشگاه علوم توانبخشی وسلامت اجتماعی	خانم دکتر فریبا یادگاری آقای دکتر هوشنگ میرزایی آقای دکتر ابراهیم پیشیاره خانم دکتر عطیه اشتری	مداخلات توانبخشی در کودکان مبتلا به اختلالات نورومتابولیک (عملی)	۹:۴۵- ۱۰:۴۵	
دانشگاه علوم توانبخشی وسلامت اجتماعی	کلیه اساتید	جمع بندی نهایی و پرسش و پاسخ	۱۱-۱۱،۲۵	

### برنامه کارگاه تزریق دیسپورت

رئیس سمینار: دکتر پروانه کریم زاده    دبیر علمی سمینار: دکتر نرجس جعفری    دبیر اجرایی سمینار: دکتر ساسان ساکت

سخنران	عنوان	زمان
دکتر محسن جوادزاده فوق تخصص اعصاب کودکان دانشیار دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	اندیکاسیون های تزریق بوتولینیوم توکسین در اسپاسیتی کودکان	۸:۰۰-۸:۲۰
دکتر مسعود قهوه چی متخصص طب فیزیکی و توان بخشی دانشیار دانشگاه علوم پزشکی تهران	نحوه تزریق بوتولینیوم توکسین در اندام فوقانی به صورت تئوری	۸:۲۰-۸:۴۰
دکتر نرجس جعفری فوق تخصص اعصاب کودکان دانشیار دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	نحوه تزریق بوتولینیوم توکسین در اندام تحتانی به صورت تئوری	۸:۴۰-۹:۰۰
دکتر مسعود قهوه چی متخصص طب فیزیکی و توان بخشی دانشیار دانشگاه علوم پزشکی تهران	نحوه تزریق بوتولینیوم توکسین در اندام فوقانی (عملی)	۹:۰۰-۹:۳۰
دکتر نرجس جعفری فوق تخصص اعصاب کودکان دانشیار دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	نحوه تزریق بوتولینیوم توکسین در اندام تحتانی (عملی)	۹:۳۰-۱۰:۰۰

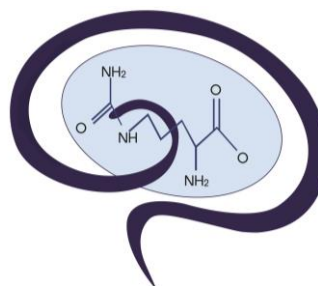
### برنامه کارگاه آشنایی با دیتابیس های ژنتیکی

رئیس سمینار: دکتر پروانه کریم زاده      دبیر علمی سمینار: دکتر حسین نجم آبادی      دبیر اجرایی سمینار: دکتر ساسان ساکت

سخنران	عنوان	زمان
دکتر حسین نجم آبادی فوق تخصص اعصاب کودکان دانشیار دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی	مقدمه-اهداف کارگاه	۹:۳۰-۱۰:۰۰
دکتر ابراهیم شکوهیان	معرفی و نحوه ی استفاده از دیتابیس های جمعیتی جهت آنالیز داده های ژنومی(عملی)	۱۰:۰۰-۱۱:۰۰
دکتر مریم بهشتیان	معرفی و نحوه ی استفاده از دیتابیس های حاوی اطلاعات بالینی جهت آنالیز داده های ژنومی(عملی)	۱۱:۰۰-۱۲:۰۰



برگزار کنندگان



انجمن علمی نورومتابولیک ایران

دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی



دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

انجمن علمی اعصاب کودکان



دانشگاه علوم پزشکی تهران



حامیان کنگره







## Extra-CNS Presentation of Common Neurometabolic Disorders that Mimic Cerebral Palsy: A Review

Meisam Babaei MD <sup>1\*</sup>, Negin Armideh <sup>2</sup>

<sup>1\*</sup> Department of Pediatrics, North Khorasan University of Medical Sciences, Bojnurd, Iran

<sup>2</sup> Department of Medicine, North Khorasan University of Medical Sciences, Bojnurd, Iran

### Abstract

A broad spectrum of disorders known as neurometabolic disorders are defined by metabolic dysfunctions that have the potential to cause major impacts on the central nervous system (CNS). While cerebral palsy (CP) is typically associated with non-progressive motor impairments due to early brain injury, several neurometabolic disorders can present with similar motor dysfunctions, spasticity, and developmental delays, leading to potential misdiagnosis. These neurometabolic diseases are prevalent in very consanguineous populations such as IRAN, so mistaking these conditions for cerebral palsy may result in inappropriate Management of these disease while early diagnosis of an underlying neurometabolic disorder is crucial because some of these entities may be curable. This review focuses on the extra-CNS presentation of these disorders, which often present along with motor symptoms that can mimic the clinical features of cerebral palsy. Additionally, we discuss the importance of comprehensive clinical evaluations, including metabolic screening and neuroimaging, to differentiate between CP and underlying neurometabolic etiologies. By providing this review, we aim to enhance clinician awareness of the broader spectrum of symptoms associated with these conditions and give general idea of features which must alert physician for further evaluation considering neurometabolic disorders.

### Keywords

- neurometabolic disorders
- cerebral palsy mimicker
- children
- extra-CNS presentations



# Interrelation Between Homocysteine Metabolism And Autism Spectrum Disorder

Hosein Eslamiyeh<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Assistant professor of pediatric neurology, Shahid sadoughi university of medical

## Abstract

Autism, or autistic spectrum disorder<sup>[a]</sup> (ASD), is a [neurodevelopmental disorder](#) characterized by repetitive, restricted, and inflexible patterns of behavior, interests, and activities, in addition to deficits in social communication and social interaction,

Increasing evidence shows that the autism spectrum disorder (ASD) relates to inborn errors of metabolism, such as disorders of amino acid metabolism and transport such as phenylketonuria, homocystinuria, urea cycle disorders (UCD), hartnup disease and other metabolic disorders like organic acidemias. Homocysteine is sulfur containing-amino acid, which plays several important roles in human physiology and in the central nervous system Homocysteine, is a metabolic intermediate in methionine metabolism and is crucial for methionine availability, nucleotide synthesis, and re-methylation reactions Although, homocystein has several known biological properties, its overproduction might be harmful.

Elevated serum homocysteine levels have been identified as a risk factor for several neurological and psychiatric disorders, including cognitive impairment, dementia and bipolar disorders. although experimental studies have been shown that increasing homocysteine level has direct neurotoxicity and induces mitochondrial dysfunction but, these observations have raised questions regarding whether elevated serum homocysteine is a biomarker or a therapeutic target for ASD.

Some disorders such as classic homocystinuria results to increased level of homocysteine and methionine in the blood without significant change in other metabolites in the blood. other disorders like cobalamine metabolism disorders induce homocystinuria combined with methyl malonic aciduria.

Cystathionine  $\beta$ -synthase (CBS) deficiency, also known as classical homocystinuria (HCU), is caused by biallelic mutations in the *CBS* gene.



CBS deficiency prevents the conversion of homocysteine to cystathionine, resulting in homocysteine increase.

Subjects with classical homocystinuria may have a clinical picture of varying severity and with different age of onset. It can start in childhood as a severe multisystemic disease or stay asymptomatic until adulthood. Untreated patients have various symptoms, including osteoporosis, thromboembolic events, and intraocular lens dislocation. These patients can also have a variety of CNS disturbances, including symptoms of ASD.

The importance of early diagnosis of neurometabolic disorders especially homocystinuria and cobalamin metabolism disorders is the treatability of these disorders. So, early diagnosis and treatment has a crucial role in later neurodevelopmental status of these patients.

## Keywords

- Homocystinuria
- Autism Spectrum Disorder
- Methyl Malonic Acidemia With Homocystinuria



## primary coq10 deficiency presented with neurodevelopmental delay and subsequent ataxia with coq8a gene mutation, a case report

Mohammad Barzegar<sup>1</sup>, Parinaz Habibi<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Dr mohammad barzegar, pediatric neurologist, professor, pediatric health research center, Tabriz university of medical sciences

<sup>2</sup> Dr parinaz Habibi, pediatric neurologist, assistant professor, pediatric health research center, Tabriz university of medical sciences

### Abstract

**Background:** Treatable inborn errors of metabolism with neurological insults, as a part of their cardinal picture (neurometabolic disorder), carry a great importance due to their significant response to treatment and supplementation. Delay in diagnosis may result in irreversible sequelae. Primary COQ10 deficiency is a clinically and genetically heterogeneous subtype of mitochondrial disease with potential response to COQ10 supplementation. Five major phenotypes have been described: encephalomyopathy, cerebellar ataxia, infantile multisystem form, nephropathy, and isolated myopathy. The initial presentation as neurodevelopmental delay was the unique picture of this category in our patient.

**Case report:** a 14-year-old girl with history of global delay and IUGR from consanguineous parents, and no remarkable family history, she started walking in 3 years old and her parents sought for neurologist visit when she was 4 years old due to unsteady gait and frequent falling. Initial investigation revealed cerebellar atrophy and other investigations remained pending due to parents' in adherence. The ataxia had slowly progressive nature along with other signs of cerebellar dysfunction as tremor and slurred speech. WES was done when she was 13 years old and an AR mutation in COQ8A gene revealed diagnosis of primary COQ10 deficiency. Her speech and gait showed dramatic improvement on COQ10 supplementation.

### Keywords

- Neurometabolic
- COQ10
- Ataxia, Cerebellar Atrophy
- Coq8a Gene

## Abstract: Neuro-Metabolic Disorders Mimicking Cerebral Palsy with Ataxia

Morteza Heidari<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Associate Professor of Pediatric Neurology, Children's Medical Center, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran.

### Abstract

Cerebral palsy (CP) is a common pediatric neurological disorder characterized by motor impairments resulting from non-progressive brain injuries occurring in the developing brain. However, certain neuro-metabolic disorders can present with clinical features resembling CP, particularly when accompanied by ataxia. Misdiagnosis of these conditions as CP can delay appropriate treatment and significantly impact patient outcomes.

This study aims to review and highlight the key neuro-metabolic disorders that mimic CP with ataxia. By analyzing clinical presentations, neuroimaging findings, and biochemical markers, we aim to establish distinguishing features that facilitate accurate diagnosis. Disorders such as mitochondrial diseases, aminoacidopathies, and lysosomal storage diseases often present overlapping symptoms with CP but require specific therapeutic interventions. Early recognition of these mimickers is crucial for timely metabolic management, genetic counseling, and improving quality of life for affected patients and their families.

We further propose a diagnostic algorithm to assist clinicians in differentiating CP from neuro-metabolic disorders with ataxia. Incorporating advanced metabolic testing, genetic analysis, and neuroimaging criteria, this approach aims to streamline the diagnostic process in pediatric neurology practices.

This abstract underscore the importance of raising awareness among healthcare providers regarding these mimickers and advocates for interdisciplinary collaboration to enhance diagnostic accuracy and patient care in pediatric neurology.

### Keywords

- Cerebral palsy Coq8a Gene
- Ataxia
- Neuro-Metabolic Disorders
- Differential Diagnosis
- Pediatric Neurology



## Neurometabolic disorders mimicking spastic cerebral palsy

Soroor inaloo<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Professor of pediatric neurology, neonatal research center, shiraz university of medical sciences

### Abstract

Cerebral palsy is a syndrome that encompasses a large group of childhood movement and posture disorders that result from a non-progressive lesion occurring in the developing brain. The clinical presentation of many metabolic and genetic conditions, particularly in highly consanguineous populations, can mimic cerebral palsy particularly at early age. The aim of this lecture is to identify the clinical features that should alert the physician to the possibility of disorders that resemble cerebral palsy, the clinical and neuroimaging red flags, and highlight some metabolic and conditions which may present with spasticity. Red flags in the history and examination that should prompt the consideration of another diagnosis such as: No risk factors for CP, Positive family history of CP, Progressive neurological symptoms and normal neuroimaging. Metabolic disorders with prominent spasticity such as: Arginase deficiency, Biotinides deficiency, Sulfite oxidase deficiency/Molybdenum cofactor deficiency describe in this panel.

### Keywords

## A Case report of Cockayne Syndrome

Maryam Kachuei<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Department of Pediatric Neurology, Ali Asghar childrens' Hospital, School of Medicine, Iran University of Medical Sciences, Tehran, Iran

### Abstract

Cockayne syndrome is a genetic disorder with a recessive autosomal inheritance. It is characterized by microcephaly, short stature and delayed development. The signs and symptoms of this condition are usually apparent from infancy, and they worsen over time.

A 2-year-old boy presented with neurodevelopmental delay, beaklike nose, microcephaly and seizure. He was a Child of consanguineous marriage. Calcification was noted in brain ct. His sibling has died due to similar symptoms. Sensory motor polyneuropathy was reported in EMG NCS. Salt & pepper pigmentary retinopathy was detected in retinal examination. Sensory neural hearing loss was detected in both ears. Clinical and lab investigations were suggestive of cockayne syndrome. Early detection and differentiating the syndrome from other congenital disorder is essential as the prognosis of each disorder differs.

### Keywords

- Cockayne Syndrome
- Microcephaly
- Neurodevelopmental Delay



## Imaging In Cp Mimickers

Mitra Khalili<sup>1</sup>

<sup>1</sup> MD, assistant professor of radiology Mofid Children's Hospital, SBMU

### Abstract

Cerebral palsy (CP) is a clinical descriptive term based on history and physical examination. The onset of symptoms in CP is before age two years as a result of a nonprogressive cause. Perinatal asphyxia is considered the most prevalent cause of CP however it is estimated to cause only a minority of CP cases. A large number of genetic and metabolic disorders can give rise to the clinical picture of CP. Some suggest that genetic CP should be referred to as CP mimic. There is consensus on an international basis that cerebral MRI is important in the assessment of a child with cerebral palsy. Magnetic resonance imaging (MRI) is abnormal in more than 80% of children with CP, with the common imaging finding of perinatal asphyxia disclosing the pattern responsible for the neurological condition. There are some red flags in clinical and imaging findings which suggest CP mimickers. A correct diagnosis identifies treatable causes earlier and help in predicting prognosis and decision making for genetic evaluation. Imaging clues for CP mimickers are including normal neuroimaging in a CP patient, structural abnormalities, cerebellar atrophy, existence of typical radiologic findings for specific metabolic or genetic disease and incongruency between imaging findings and clinical findings. The scope of this presentation is describing the MRI findings in CP mimickers.

### Keywords



# The Relationship Between Aminoacid Metabolism Disorders and Autism Spectrum

Reihaneh Mohsenipour <sup>1</sup>

<sup>1</sup> Pediatric Endocrinologist, Associate 'professor of Tehran University of Medical Sciences

## Abstract

Autism spectrum disorder may be associated with inborn errors of metabolism, such as disorders of amino acid metabolism such as phenylketonuria, homocystinuria, S-adenosylhomocysteine hydrolase deficiency, branched-chain a-keto acid dehydrogenase kinase deficiency, urea cycle disorders, Hartnup disease, organic acidurias (propionic aciduria, L-2 hydroxyglutaric aciduria).

Because some of known metabolic disorders are treatable, physicians should have these disorders in their mind as differential diagnosis.

As always, taking history, do clinical and neurological examinations is the base of diagnosis but some metabolic test (such as ammonia, lactate, blood gas, urine and serum aminoacid chromatography, homocysteine level, B12 level, cholesterol, uric acid, urine organic acid, acylcarnitine profile) and genetic study can be helpful if we think about metabolic disease.

## Keywords



## Mitochondrial Diseases and Autism (Autistic Spectrum Disorders)

Shadab Salehpour<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Shahid Beheshti University of Medical Sciences

### Abstract

Mitochondrial disorders are a group of conditions that affect the mitochondria, the energy-producing organelles within cells. Recent research suggests a potential link between mitochondrial dysfunction and autism spectrum disorder (ASD).

**Energy Production:** Mitochondria are responsible for producing adenosine triphosphate (ATP), the primary energy source for cells. Dysfunction in mitochondria can lead to decreased ATP production, affecting various cellular processes, including those in the brain.

**Oxidative Stress:** Mitochondrial dysfunction can also lead to increased oxidative stress, which can damage cellular components, including DNA. Oxidative stress has been implicated in the development of neurodevelopmental disorders like ASD.

**Neurotransmitter Function:** Mitochondria play a role in the production and regulation of neurotransmitters, chemical messengers that facilitate communication between neurons. Mitochondrial dysfunction can disrupt neurotransmitter signaling, potentially contributing to the social and communication challenges seen in ASD.

**Inflammation:** Some studies suggest that mitochondrial dysfunction can trigger inflammation, which may contribute to the development of ASD.

*Evidence Supporting the Link:*

**Genetic Studies:** Several genetic studies have identified mutations in mitochondrial genes that are associated with both ASD and mitochondrial disorders.

**Biochemical Studies:** Biochemical studies have shown altered mitochondrial function in individuals with ASD, including decreased activity of enzymes involved in energy production and increased oxidative stress markers.

**Clinical Observations:** Individuals with ASD often exhibit symptoms that overlap with mitochondrial disorders, such as gastrointestinal issues, seizures, and developmental delays.

*Important Considerations:*

**Complex Etiology:** ASD is a complex disorder with multiple contributing factors, including genetic, environmental, and epigenetic factors. Mitochondrial dysfunction is likely one of several factors involved in the development of ASD.

**Heterogeneity:** ASD is a heterogeneous disorder, meaning that individuals with ASD can present with a wide range of symptoms and severities. The role of mitochondrial dysfunction may vary among individuals with ASD.

**Further Research:**

More research is needed to fully understand the role of mitochondrial dysfunction in ASD. This research could lead to the development of new diagnostic tools and targeted therapies for individuals with ASD who have underlying mitochondrial dysfunction.

Keywords



## An 8.5-Month-Old Girl with Seizure, Horizontal Nystagmus and Silver Hair

Sasan Saket<sup>1, \*</sup>, Parvaneh Karimzadeh<sup>2</sup>, Elham Rahimian<sup>3</sup>, Yalda Nilipour<sup>4</sup>, Massoud Houshmand<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Assistant Professor of Pediatric Neurology, Department of Pediatric Neurology, School of Medicine, Imam Hossein & Mofid Children's Hospitals, Iranian Child Neurology Center of Excellence (ICNCE), Pediatric Neurology Research Center, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Tehran, Iran.

<sup>2</sup> Professor of Pediatric Neurology, Department of Pediatric Neurology, School of Medicine, Mofid Children's Hospital, Iranian Child Neurology Center of Excellence (ICNCE), Pediatric Neurology Research Center, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Tehran, Iran.

<sup>3</sup>Neuroradiologist, Haghghat Medical Imaging Research Center, Tehran, Iran.

<sup>4</sup> Associated Professor of Neuropathology, Department of Pathology, School of Medicine, Mofid Children's Hospital, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Tehran, Iran.

<sup>5</sup> Department of Medical Genetics, National Institute of Genetic Engineering and Biotechnology (NIGEB), Tehran, Iran.

### Abstract

Mitochondrial disorders are a group of conditions that affect the mitochondria, the energy-producing organelles within cells. Recent research suggests a potential link between mitochondrial dysfunction and autism spectrum disorder (ASD).

**Energy Production:** Mitochondria are responsible for producing adenosine triphosphate (ATP), the primary energy source for cells. Dysfunction in mitochondria can lead to decreased ATP production, affecting various cellular processes, including those in the brain.

**Oxidative Stress:** Mitochondrial dysfunction can also lead to increased oxidative stress, which can damage cellular components, including DNA. Oxidative stress has been implicated in the development of neurodevelopmental disorders like ASD.

**Neurotransmitter Function:** Mitochondria play a role in the production and regulation of neurotransmitters, chemical messengers that facilitate

communication between neurons. Mitochondrial dysfunction can disrupt neurotransmitter signaling, potentially contributing to the social and communication challenges seen in ASD.

**Inflammation:** Some studies suggest that mitochondrial dysfunction can trigger inflammation, which may contribute to the development of ASD.

Evidence Supporting the Link:

**Genetic Studies:** Several genetic studies have identified mutations in mitochondrial genes that are associated with both ASD and mitochondrial disorders.

**Biochemical Studies:** Biochemical studies have shown altered mitochondrial function in individuals with ASD, including decreased activity of enzymes involved in energy production and increased oxidative stress markers.

**Clinical Observations:** Individuals with ASD often exhibit symptoms that overlap with mitochondrial disorders, such as gastrointestinal issues, seizures, and developmental delays.

Important Considerations:

**Complex Etiology:** ASD is a complex disorder with multiple contributing factors, including genetic, environmental, and epigenetic factors. Mitochondrial dysfunction is likely one of several factors involved in the development of ASD.

**Heterogeneity:** ASD is a heterogeneous disorder, meaning that individuals with ASD can present with a wide range of symptoms and severities. The role of mitochondrial dysfunction may vary among individuals with ASD.

**Further Research:**

More research is needed to fully understand the role of mitochondrial dysfunction in ASD. This research could lead to the development of new diagnostic tools and targeted therapies for individuals with ASD who have underlying mitochondrial dysfunction.

Keywords

- Griscelli syndrome type 1
- silvery hair
- MYO5A gene
- pediatric



## Infantile Neuroaxonal Degeneration in Iran: A Report on *PLA2G6* Gene Variants in Three Pediatric Patients

Mehran Beiraghi Toosi<sup>1-2</sup>, Reza Jafarzadeh Esfehani<sup>3-4</sup>, Atieh Eslahi<sup>4-5</sup>, Ariane Sadr-Nabavi<sup>3-4</sup>, Mohammad Amin Kerachian<sup>3-4</sup>, Mahsa Sadat Asl Mohajeri<sup>4</sup>, Mahsa Farjami<sup>4-6</sup>, Farzaneh Alizade<sup>4</sup>, Majid Mojarrad<sup>3-4</sup>,

<sup>1</sup> Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Mashhad University of Medical Sciences, Mashhad, Iran.

<sup>2</sup> Neuroscience Research Center, Mashhad University of Medical Sciences, Mashhad, Iran.

<sup>3</sup> Medical Genetics Research Center, Mashhad University of Medical Sciences, Mashhad, Iran.

<sup>4</sup> Department of Medical Genetics, Faculty of Medicine, Mashhad University of Medical Sciences, Mashhad, Iran.

<sup>5</sup> Student Research Committee, Mashhad University of Medical Sciences, Mashhad, Iran.

### Abstract

**Background:** Infantile neuroaxonal degeneration (INAD) is a rare type of neurodegeneration characterized by brain iron accumulation, classified under the broader category of neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA) disorders.

This is a progressive condition which often begins in early childhood and typically presents with developmental delays with or without psychomotor regression, along with several other neurological findings. In this study, we examined three INAD patients who were diagnosed before the age of 10 via Whole-Exome Sequencing (WES) technique.

**Materials and Methods:** We assessed three affected children displaying clinical features of INAD who underwent Whole-Exome Sequencing (WES). To confirm the candidate variant, Sanger sequencing was conducted in probands and their parents. Moreover, an in-silico study was performed to determine the molecular functions of the identified genetic variants.



**Results:** We detected three novel genetic variants in the *PLA2G6* gene including a homozygous missense (NM\_003560.2; c.1949T>C; p. Phe650Ser), a splicing (NM\_001349864; c.1266-1G>A) and a frameshift variant (NM\_003560.4; c.1547\_1548dupCG; p. Gly517ArgfsTer29). Since these variants had not been reported in the literature or in population databases, their potential pathogenicity was conducted based on the in-silico studies.

**Conclusion:** The current study reports novel genetic variants in the *PLA2G6* gene in the Iranian population which highlights the critical role of high-throughput genetic testing to find out underlying molecular mechanisms in rare disorders. Further research is needed to explore the implications of these variants on clinical outcomes.

## Keywords

- Developmental disabilities
- Magnetic resonance imaging, Neuroaxonal dystrophies
- Pantothenate Kinaseassociated Neurodegeneration
- Whole exome sequencing



## نقش گفتاردرمانی در ارائه خدمات به کودکان مبتلا به اختلالات نورومتابولیک

### با تظاهرات اختلال طیف اتیسم

دکتر عطیه اشتری<sup>۱</sup>

<sup>۱</sup> عضو هیات علمی دپارتمان گفتاردرمانی دانشگاه علوم توانبخشی و سلامت اجتماعی

بیماری‌های متابولیک عصبی گروه خاصی از بیماری‌های متابولیک ارثی بوده که عمدتاً عملکرد مغز را تحت تأثیر قرار داده و در سنین مختلف باعث بروز علائم و نشانه‌های متنوعی می‌گردند. از آنجائی‌که مغز در ابتدای تولد هنوز بخوبی تکامل پیدا نکرده، در اثر بیماری‌های متابولیک ارثی بسیار در معرض آسیب می‌باشد. یکی از تظاهرات شایع در بیماری‌های متابولیک عصبی در کودکان، اختلال طیف اتیسم است که از اصلی‌ترین نشانه‌های آن می‌توان به نقص در تعاملات اجتماعی، ارتباط و زبان در این کودکان اشاره نمود. بنابراین ضروری است که در کنار مداخلات دارویی و پزشکی برای این کودکان، مداخلات توانبخشی از جمله گفتاردرمانی بصورت منظم و در زمان طلایی و از همان ماههای ابتدایی تشخیص بیماری صورت گیرد.

گفتاردرمانی یکی از اعضای تأثیرگذار در تیم چندرشته‌ای درمانی- توانبخشی کودکان دارای بیماری‌های متابولیک عصبی است که به بهبود کیفیت زندگی این کودکان و خانواده‌های آنها کمک شایانی می‌نماید. خدمات گفتاردرمانی شامل شناسایی، ارزیابی، تشخیص و مداخلات درمانی در زمینه مهارت‌های ارتباطی، زبانی، گفتاری و بلع این گونه کودکان و آموزش و توانمند سازی خانواده‌های این کودکان است.

از آنجایی‌که شناسایی و مداخله زودهنگام اختلالات موجود در این گونه کودکان بسیار ضروری است و وجود برخی اختلالات از جمله اختلالات بلع در این کودکان می‌تواند بطور جدی سلامتی و حیات این کودکان را با خطر جدی مواجه سازد. همچنین مشکلات تعاملی و ارتباطی موجود در این کودکان سبب می‌شود که این کودکان نتوانند ارتباط اجتماعی سازنده‌ای با اطرافیان خود داشته باشند. در نتیجه ضروری است که همکاری تیمی تنگاتنگی میان متخصصان اعصاب اطفال و آسیب شناسان گفتار و زبان در خصوص ارزیابی و درمان این کودکان صورت گیرد. از آنجایی‌که دوران طلایی رشد زبان تا حدود ۵ سالگی است، بسیار اهمیت دارد که این گونه کودکان بموقع جهت گفتاردرمانی ارجاع داده شوند. جهت این امر می‌توان جهت آگاهی بیشتر اعضای تیم درمان و توانبخشی کارگاه‌های آموزش و آگاهی بخشی برگزار نمود، چک لیست‌هایی جهت ارزیابی و غربالگری اولیه اختلالات ارتباطی، گفتار، زبان و بلع در دسترس پزشکان دخیل در امر ارزیابی و تشخیص این کودکان قرار گیرد و همچنین سیستم مدونی جهت ارجاع این کودکان به اعضای تیم توانبخشی تدوین و اجرا نمود.

## Abstract

## Keywords



## Cerebral Palsy and CP mimickers

Mahmoud Reza Ashrafi<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Professor of Pediatric Neurology Children's Medical Center, Tehran University of Medical Sciences

### Abstract

Developmental disabilities are a group of related early onset, nonprogressive and chronic neurologic or behavioral disabilities occurring in childhood and estimated to affect 5-10 % of children.

Development can be divided into three major streams or skill areas and CP is a developmental disability in the field of motor skills.

Currently, CP is defined by Rosenbaum et al as “a group of permanent disorders of the development of movement and posture, causing activity limitation, that are attributed to non-progressive disturbances that occurred in the developing fetal or infant brain”. (2007) The worldwide prevalence of cerebral palsy has remained stable at 2–3 per 1000 livebirths for more than four decades, despite substantial improvements in obstetric and neonatal care.

The causes of cerebral palsy have been attributed to a wide range of prenatal, perinatal, and postnatal factors that can present as single, isolated factors or as a combination of multiple potential risk factors. Although there is a clear role for hypoxic–ischemic injury in some cases of CP, estimates suggest that acute intrapartum hypoxia–ischemia accounts for fewer than 10% of cases. Some investigators suggest that ‘unknown pathophysiologic processes’ must be at work to account for a significant proportion of CP. Indeed, current estimates indicate that as many as 30% of CP cases may be genetic in nature.

A number of genetic and metabolic disorders may present with clinical features that fit a CP phenotype.

We consider a CP mimic to be a condition that manifests with a clinical syndrome consistent with CP, in the absence of documented risk factors or neuroimaging findings consistent with a history of brain injury or a congenital cerebral malformation.

Thorough history and a careful neurological examination are essential in the evaluation of a patient suspected to have CP.



MRI has become the most important diagnostic step after history taking, classifying the CP subtype and the additional conditions.

The possibility of a treatable metabolic or genetic etiology of CP, together with a more accurate diagnosis and genetic counseling, emphasizes the importance of being particularly vigilant in determining the etiology. A surprisingly high number of CP mimics were identified, totaling 67 treatable IEMs (54 evidence-based, 13 expert-identified) and 43 non-treatable IEMs. The increase use of next generation sequencing in neurological conditions will detect more and more CP spectrum disorders and CP mimics.

## Keywords



## The Clinical Features and Diagnosis of Adrenoleukodystrophy: A Case Series of Iranian Family

Karimzadeh P<sup>1-2</sup>, Jafari N<sup>1-2</sup>, Nejad Biglari Hb<sup>1</sup>, Jabbehdari S<sup>2-6</sup>, Alizadeh M<sup>3</sup>, Alizadeh Gh<sup>1</sup>, Nejad Biglari Hm<sup>4</sup>, Sanii S<sup>5</sup>

<sup>1</sup> Pediatric Neurology Research Center, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Tehran, Iran.

<sup>2</sup> Pediatric Neurology Center of Excellence, Department of Pediatric Neurology, Mofid Children Hospital, Faculty of Medicine, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Tehran, Iran.

<sup>3</sup> Pediatrician, Mahnesan Razi General Hospital, Zanzan Medical University of Medical Sciences, Zanzan, Iran

<sup>4</sup> General Physician, Seyed-o-Shohada NAJA General Hospital, Kerman, Iran

<sup>5</sup> Department of Peri-Natal Medicine and Neonatology, Mofid Children Hospital, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Tehran, Iran

<sup>6</sup> Students' Research Committee, Faculty of Medicine, Shahid beheshti University of Medical Sciences, Tehran, Iran

### Abstract

#### Objective

Adrenoleukodystrophy disorder is one of the x-linked genetic disorders caused by the myelin sheath breakdown in the brain. In this study, we present 4 yr experience on this disorder.

#### Materials & Methods

The patients diagnosed as adrenoleukodystrophy in the Neurology Department of Mofid Children's Hospital in Tehran, Iran from 2010 to 2014 were enrolled into the study. The disorder was confirmed by neuroimaging and clinical findings along with genetic and neurometabolic assessment at Reference Laboratory in Germany. We assessed age, gender, past medical history, developmental status, clinical manifestations, and neuroimaging findings of populous family with adrenoleukodystrophy.



## Abstract

### Results

All of the patients were one populous family with high rate of consanguineous marriages. This disorder was confirmed by genetic assessment, VLCFA and brain MRI.

c.253\_254insC, p. R85Pfs112\* was found in heterozygote state and the VLCFA assessment showed the typical pattern for adrenoleukodystrophy/ Adreno myeloneuropathy. This diagnosis was in agreement with the family history and the clinical history of the patient. Since there have been a number of cases in patient's family in the past, so intensive follow-up on the family especially detection the female members of the family of childbearing age was recommended. The amount of C-26, C24/C22 and C26/C22 was elevated. All patients with the same genotype had wide ranges of clinical presentation.

### Conclusion

Early diagnose of this disease might help us for early intervention and prenatal diagnosis for the disease in next sib lings.

## Keywords

- Adrenoleukodystrophy
- Neurometabolic disorder
- Early detection
- Early intervention

## Extra-CNS Presentation of Common Neurometabolic Disorders that Mimic Cerebral Palsy

Meisam Babaei MD <sup>1\*</sup>, Negin Armideh <sup>2</sup>

<sup>1\*</sup> Department of Pediatrics, North Khorasan University of Medical Sciences, Bojnurd, Iran

<sup>2</sup> Department of Medicine, North Khorasan University of Medical Sciences, Bojnurd, Iran

### Abstract

A broad spectrum of disorders known as neurometabolic disorders are defined by metabolic dysfunctions that have the potential to cause major impacts on the central nervous system (CNS). While cerebral palsy (CP) is typically associated with non-progressive motor impairments due to early brain injury, several neurometabolic disorders can present with similar motor dysfunctions, spasticity, and developmental delays, leading to potential misdiagnosis. These neurometabolic diseases are prevalent in very consanguineous populations such as IRAN, so mistaking these conditions for cerebral palsy may result in inappropriate Management of these disease while early diagnosis of an underlying neurometabolic disorder is crucial because some of these entities may be curable. This review focuses on the extra-CNS presentation of these disorders, which often present along with motor symptoms that can mimic the clinical features of cerebral palsy. Additionally, we discuss the importance of comprehensive clinical evaluations, including metabolic screening and neuroimaging, to differentiate between CP and underlying neurometabolic etiologies. By providing this review, we aim to enhance clinician awareness of the broader spectrum of symptoms associated with these conditions and give general idea of features which must alert physician for further evaluation considering neurometabolic disorders.

### Keywords

- Neurometabolic Disorders
- Cerebral Palsy Mimicker
- Children
- Extra-Cns Presentations



# A report of dual presentations of Pseudo-TORCH syndrome 1 and MCC2 deficiency and review of the literature

Golazin Shahbodaghkhan<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Department of Pediatrics, Division of Pediatric Neurology, Pediatrics Center of Excellence, Children's Medical Center, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran.

## Abstract

### Introduction:

Pseudo-TORCH syndrome, named as such due to the mimicry of intrauterine TORCH infections in the absence of infection, is a neurological disorder presenting primarily with congenital microcephaly, intracranial calcifications, simplified gyration and polymicrogyria, and severe developmental delay which can be attributed to variants in *OCLN* gene. MCC2 deficiency, a neurometabolic disorder due to impairments in the catabolism of Leucine, with highly variable clinical presentations in addition to landmark metabolic features is put down to variants in *MCCC2* gene.

### Case Presentation:

Known as independent conditions, the intriguing presence of dual manifestations in a 3.5-year-old boy was investigated in the study. The patient was referred to our Myelin disorders Clinic due to congenital microcephaly, developmental regression and medication-resistant epilepsy. WES was performed on patient's samples for variant detection and subsequent confirmation. Bioinformatics analysis was performed for prioritization and validation according to the standard criteria. The resultant findings were consequently confirmed in the proband and his parents by Sanger sequencing. WES revealed the presence of two concurrent variants in *OCLN* and *MCCC2* on the same chromosome, chromosome 5, both in homozygous state in the proband. Both variants are classified as pathogenic according to ACMG classification system having been previously reported in the literature.

### Conclusion:

The two variants observed in our patient, a homozygous missense change and a homozygous deletion interestingly occurring on the same chromosome, leads us to think that either these two conditions may be totally independent of each other, having co-occurred by chance or there may be an underlying association



## Keywords

between the two variants, rendering their co-occurrence as a haplotype more possible.

- Pseudo-TORCH syndrome 1
- MCC2 deficiency
- WES
- Co-Occurrence
- OCLN
- MCCC2



# NGLY1-Related Congenital Disorder of Deglycosylation

Neda Hosseini Moshkenani<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Pediatric Neurologist Assistant Professor of Isfahan University of Medicine.

## Abstract

NGLY1-CDDG is a rare disorder. At least 46 individuals with the condition have been described in the medical literature.

Individuals with NGLY1-related congenital disorder of deglycosylation (NGLY1-CDDG) typically display a clinical tetrad of developmental delay / intellectual disability in the mild to profound range, hypo- or alacrima, elevated liver transaminases that may spontaneously resolve in childhood, and a complex hyperkinetic movement disorder.

The diagnosis of NGLY1-CDDG is established in a proband by the identification of biallelic pathogenic variants in NGLY1 on molecular genetic testing. Typical serum screening tests for congenital disorders of glycosylation (i.e., analysis of serum transferrin glycoforms, N and O glycan profiling) will NOT reliably detect NGLY1-CDDG. Treatment is supportive .

Herein we want to report a case of NGLY1-Related Congenital Disorder of Deglycosylation.

The patient is a 17-month-old boy from a consanguineous marriage without any perinatal event .Which was investigated due to motor delay. In addition to developmental delay, the patient had alacrima during examination. The brain imaging was normal, but the liver enzymes had increased more than 5 times. Then the liver ultrasound and metabolic tests were performed, which were all normal. Finally, a genetic study was performed for the patient and a homozygous mutation in the NGLY1 gene was reported. Which was consistent with Congenital Disorder of Deglycosylation 1.

## Keywords





## Beyond the Omics Revolution: Prioritizing Omics Evaluation for Clinical Advancement

Sima Binaafar<sup>1</sup>

<sup>1</sup> University of Applied Sciences & Technology, Tehran, Iran

### Abstract

Neuro-metabolic disorders encompass a significant category of disabling conditions, imposing profound burdens on patients and healthcare systems. These challenges are particularly pronounced in early-onset cases that disrupt critical periods of neurological development. Disorders such as phenylketonuria (PKU) and complex epilepsy subtypes associated with neurotransmitter deficiencies originate from metabolic abnormalities that concurrently impair neurological function.

The integration of omics-based research, spanning gene identification and biochemical pathway analysis, has ushered in an era of unprecedented diagnostic precision and therapeutic innovation. Recent advancements have revolutionized neuro-metabolic screening, diagnostics, and management. Molecular studies have illuminated pathophysiological mechanisms, facilitating the identification of actionable therapeutic targets. For instance, the development of consensus guidelines for diagnosing and managing tetrahydrobiopterin (BH4) deficiencies underscores the importance of standardized care pathways, early interventions, and optimized therapeutic strategies for BH4-related neurotransmitter disorders.

High-throughput genetic testing combined with advanced bioinformatics has further elevated diagnostic accuracy, enabling timely and individualized care. Pharmacogenetic approaches now permit the tailoring of treatment regimens, maximizing therapeutic efficacy while minimizing adverse effects. Additionally, the application of genetic data in prenatal care offers robust family planning strategies, significantly reducing the incidence of affected births.

In conclusion, the convergence of genomic and molecular advancements is redefining the management of neuro-metabolic disorders. Enhanced newborn screening, precision diagnostics, and personalized treatment protocols not only



## Keywords

hold the promise of reducing disease incidence but also of delivering superior outcomes. These advancements epitomize the transition toward modern, targeted medical practices that align with the overarching goals of precision medicine.

- Neuro-metabolic disorders
- Omics
- Personalized Medicine
- Newborn Screening
- Precision Diagnostics

## فلج مغزی (CP) در عصر ژنتیک

دکتر غلامرضا زمانی<sup>۱</sup>

<sup>۱</sup> فوق تخصص اعصاب کودکان، عضو هیات علمی علوم پزشکی تهران

فلج مغزی (CP) یک اختلال حرکتی غیرپیشرونده است که به طور سنتی ناشی از آسیب‌های زودهنگام به مغز در دوران قبل از تولد، پری‌ناتال یا نوزادی تلقی می‌شود. با این حال، پیشرفت‌های اخیر ژنتیک نشان داده است که در درصد قابل توجهی از این موارد، عوامل ژنتیکی می‌توانند نقش اساسی در بروز آنها ایفا کنند. این کشف به‌ویژه در مواردی که شواهد واضحی از آسیب محیطی وجود ندارد، حایز اهمیت است. شناسایی عوامل ژنتیکی در فلج مغزی، به تغییر نگرش نسبت به این بیماری و ارائه فرصت‌های جدید برای تشخیص دقیق‌تر و درمان‌های هدفمند منجر شده است.

### هدف

هدف از این بحث ارائه بینش‌هایی جدید به متخصصین بالینی در مورد نحوه استفاده از ابزارهای ژنتیکی برای بهبود مراقبت‌های پزشکی و ارائه راهکارهای درمانی دقیق‌تر است.

### محورهای کلیدی

۱. نقش ژنتیک در فلج مغزی: پژوهش‌ها نشان داده‌اند که حدود ۱۰ تا ۳۰ درصد موارد فلج مغزی می‌توانند ریشه ژنتیکی داشته باشند. این موارد شامل جهش در ژن‌های مرتبط با رشد و توسعه عصبی (مانند TUBA1A و GNAO1)، مسیرهای متابولیک و عملکردهای مرتبط با مهاجرت نورونی هستند.
۲. ابزارهای تشخیصی جدید:
  - توالی‌یابی نسل جدید (NGS) و توالی‌یابی اگزوم: این فناوری‌ها تشخیص دقیق‌تر و سریع‌تر علل ژنتیکی در موارد مشکوک به فلج مغزی را امکان‌پذیر کرده‌اند.
  - اهمیت تست ژنتیک در موارد غیرمعمول: در بیماران با علائم آتیپیک مانند پیشرفت تدریجی علائم، سابقه خانوادگی مشکوک یا درگیری سیستم‌های دیگر بدن، بررسی ژنتیکی ضروری است.
۳. تأثیر بر مدیریت بالینی:
  - درمان‌های هدفمند: شناسایی عوامل ژنتیکی امکان توسعه درمان‌های اختصاصی را فراهم می‌کند؛ به‌عنوان مثال، درمان‌های مرتبط با اختلالات متابولیک یا بررسی ظرفیت درمان‌های ژن‌درمانی.
  - پیش‌بینی پیش‌آگهی: نتایج تست‌های ژنتیکی می‌توانند در پیش‌بینی شدت و سیر بیماری مؤثر باشند و به طراحی برنامه‌های توانبخشی فردی کمک کنند.

## Abstract



- مشاوره ژنتیکی و برنامه‌ریزی خانواده: یافته‌های ژنتیکی به خانواده‌ها کمک می‌کند تا تصمیمات آگاهانه‌ای درباره حاملگی‌های آینده بگیرند.
- ۴. چالش‌ها و ملاحظات اخلاقی:
- هزینه‌های بالای آزمایش‌های ژنتیکی و عدم دسترسی گسترده به این خدمات در بسیاری از مناطق.
- ملاحظات اخلاقی در رابطه با یافته‌های تصادفی یا اطلاعات پیش‌بینی‌کننده که ممکن است بر خانواده‌ها فشار روانی وارد کند.
- نیاز به آموزش متخصصین برای تفسیر دقیق نتایج و اطلاع‌رسانی مناسب به بیماران و خانواده‌ها.

#### نتیجه‌گیری

ادغام دانش ژنتیکی در مدیریت فلج مغزی تحولی بنیادین در درک و درمان این اختلال ایجاد کرده است. این پیشرفت‌ها نشان می‌دهد که فلج مغزی، برخلاف دیدگاه سنتی، می‌تواند در مواردی ناشی از ناهنجاری‌های ژنتیکی باشد که قابلیت درمان‌های اختصاصی را فراهم می‌کنند. حرکت به سمت یک رویکرد بین‌رشته‌ای که شامل متخصصین مغز و اعصاب، ژنتیک، توانبخشی و مشاوره ژنتیکی باشد، برای بهبود نتایج بیماران و افزایش کیفیت زندگی آن‌ها ضروری است.

#### Keywords

- فلج مغزی
- ژنتیک
- درمان‌های هدفمند
- چالش‌های اخلاقی