

آسیب‌های متابولیکی انسان

تألیف:

سیرین اسدی

حمیده محمدی

ویدا وحدانی کیا

رویا پورجعفر

شاهین اسعدی

سرشناسه	: اسعدی، شاهین، ۱۳۶۴-
مشخصات نشر	: تبریز: عمیدی، ۱۳۹۶.
مشخصات ظاهری	: ۶۳۰ص: مصور (بخشی رنگی)، جدول، نمودار(رنگی).
شابک	: 978-600-7902-42-4
وضعیت فهرست نویسی	: فیبا
عنوان و نام پدیدآور	: آسیب‌های متابولیکی انسان/ مولفان شیرین اسودی... [و دیگران]
پادداشت	: کتابنامه.
موضوع	: متابولیسم -- اختلالات
موضوع	: Metabolism -- Disorders
موضوع	: متابولیسم -- اختلالات -- تشخیص
موضوع	: Metabolism -- Disorders -- Diagnosis
موضوع	: متابولیسم -- اختلالات ارثی -- تشخیص
موضوع	: Metabolism, Inborn errors of -- Diagnosis
موضوع	: اختلالات ژنتیکی -- تشخیص
موضوع	: Genetic disorders -- Diagnosis
شناسه افزوده	: محمدزاده، حمیده، ۱۳۵۵ -
رده بندی کنگ	: RC۶۲۷/۵۴/۵ ۱۳۹۶
رده یابی	: ۳۹/۶۱۶
شماره کتبیشناسی ملی	: ۲۸۳۳۸۱۶

این اثر مشمول قانون حمایت از حقوق مؤلفان، مصنفان و هنرمندان مصوب ۱۳۴۸ است، هر کس تمام یا قسمتی از این اثر را بدون اجازه ناشر، نشر یا پخش یا عرضه کند تحت پیگرد قانونی قرار خواهد گرفت.



- نام کتاب: آسیب‌های متابولیکی انسان
- تألیف: شیرین اسودی - حمیده محمدزاده - ویدا وحدانی کیا - رویا پورجعفر - شاهین اسعدی
- نوبت و تاریخ چاپ: اول - پاییز ۱۳۹۶
- تعداد صفحات: ۶۳۰ صفحه وزیری
- شمارگان: ۱۰۰۰ نسخه
- ناشر: انتشارات عمیدی
- لیتوگرافی: چاردیز
- چاپ: اعظم
- شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۷۹۰۲-۴۲-۴۰
- قیمت: ۴۸۵۰۰ تومان

حق چاپ محفوظ است.

مراکز پخش:

تبریز، خیابان امام، بازار بزرگ تربیت، طبقه پایین، پلاک ۴۰، انتشارات عمیدی، تلفن: ۳۵۵۳۵۹۶۱
تهران، خیابان لبافی نژاد، بین اردیبهشت و فروردین پلاک ۲۳۸، کتابیران، تلفن: ۶۶۴۱۱۱۷۳

بیماری‌های متابولیکی بیماری‌های بیوشیمیایی ارثی هستند که در آنها مسیر سنتز یا تجزیه یک یا چند ماده در بدن دچار اختلال می‌شود که عمده ترین آنها، اختلال در عملکرد یک آنزیم یا کوفاکتور آن، یک رسپتور، غشاء یا جزء ساختمانی می‌باشد. این اختلالات باعث وقفه در مسیرهای متابولیکی شده و موجب می‌شود تا ماده اولیه به محصول نهایی تبدیل نشود. حال اگر ماده اولیه که مقدار آن در بدن افزایش یافته است سمی باشد و یا محصول آن ماده که تشکیل نشده است یک ماده ضروری و اساسی برای بدن باشد و یا مواد حاصل از متابولیسم انرژی ماده اولیه سمی باشند، بیماری ایجاد خواهد شد. این بیماری‌ها معمولاً با ارثی بوده و ناشی از وجود یک ژن معیوب یا جهش یافته هستند که از طرف پدر و مادر به ارث می‌رسد و یا از عوامل محیطی ایجاد می‌شوند.

در حال حاضر با پیشرفت امکانات و انجام تست‌های جدید غربال‌گری در بدو تولد می‌توان به وجود بیماری‌های متابولیکی ارثی پی برد و در صورت تشخیص صحیح و به موقع این بیماری‌ها تا حدودی قابل درمان خواهند بود. اخیراً در تشخیص و درمان بیماری‌های متابولیکی خطرناک است و به ازای هر ماه تأخیر در تشخیص و درمان در بیماری‌های متابولیکی ارثی، ظرفیت ضریب هوشی کودک $4/5$ واحد کاهش می‌یابد. اگر در یکسال اولیه تولد، بیماری کودک شناخته نشده و درمان آغاز نشود، حدود ۵۰ درصد ظرفیت ضریب هوشی کودک کاهش یافته و درمان وی در آینده با مشکلات فیزیکی روبه‌رو خواهد شد.

در خصوص اجرای طرح غربالگری بیماری‌های متابولیکی و غدد، جامعه باید بیماری‌های متابولیکی که در حال تشدید هستند را شناسایی کرده تا بتواند اقدامات پیشگیرانه از جمله انجام تست‌های غربالگری را در خصوص آن بیماری انجام دهد. از طرفی اگرچه فرد مبتلا به بیماری متابولیکی بعد از درگیری با این بیماری به پزشک مراجعه می‌کند اما با وجود انجام اقدامات درمانی نمی‌توان به او به عنوان یک فرد سالم نگریست، بنابراین باید

برخورد آینده نگر را که یکی از بهترین راهکارها برای پیشگیری از بیماری های متابولیک است در نظر گرفت.

امید است که تلاش مسئولین کشور در زمینه غربالگری و شناخت دقیق این بیماری ها به نتایج قابل قبول در این زمینه برسد و شاهد کاهش روزافزون بیماری های متابولیکی در کشور عزیزمان ایران باشیم.

زندگی ارزش مبارزه دارد.



گروه علمی یوزنیک

فهرست مطالب

فصل ۱- آسیب های متابولیکی انسان (A)

سندرم مغز آلی حاد.....	۱-۶
سندرم حلقه آوران.....	۷-۱۲
سندرم آندرسون فابری.....	۱۳-۲۳
اسیدوز متابولیک و آلکالوز متابولیک.....	۲۵-۴۲
بیماری آدیسون.....	۴۳-۵۶
سندرم آشرمن.....	۵۷-۶۴
مروری بر آزمایش آمیلاز.....	۶۵-۶۹

فصل ۲- آسیب های متابولیکی انسان (B)

سندرم بانتیس.....	۷۱-۷۸
سندرم بارلو.....	۷۹-۸۸
سندرم براون سکوآرد.....	۸۹-۱۰۰
سندرم پارگی مری.....	۱۰۱-۱۰۷
سندرم بود-کیاری.....	۱۰۹-۱۱۶

فصل ۳- آسیب های متابولیکی انسان (C)

متابولیسم کلسترول و اختلالات آن.....	۱۱۷-۱۳۹
سندرم کرومکایت-کانادا.....	۱۴۱-۱۴۵
سندرم کوشینگ.....	۱۴۷-۱۶۰

فصل ۴- آسیب های متابولیکی انسان (D)

دیابت.....	۱۶۱-۲۰۰
------------	---------

فصل ۵- آسیب های متابولیکی انسان (E)

اختلالات ناشی از اریتروپویتین..... ۲۱۰-۲۰۱

فصل ۶- آسیب های متابولیکی انسان (G)

گاما گلوبولین ترانسفراز..... ۲۱۷-۲۱۱

گلوکز-۶-فسفات دهیدروژناز..... ۲۳۲-۲۱۹

دیابت حاملگی..... ۲۴۱-۲۳۳

بیماری گالاکتوزمی..... ۲۵۳-۲۴۳

بیماری پیرس..... ۲۷۳-۲۵۵

فصل ۷- آسیب های متابولیکی انسان (H)

ایزوآنزیم های اندامی بافت قلب..... ۲۹۸-۲۷۵

بیوستر و اختلالات ناشی از پیرلیسم هم..... ۳۳۰-۲۹۹

فصل ۸- آسیب های متابولیکی انسان (I)

سندرم روده تحریک پذیر..... ۳۶۴-۳۳۱

فصل ۹- آسیب های متابولیکی انسان (L)

متابولیسم لاکتات دهیدروژناز..... ۳۷۱-۳۶۵

اختلالات کبدی و بررسی های آزمایشگاهی آن..... ۳۹۲-۳۷۳

فصل ۱۰- آسیب های متابولیکی انسان (M)

بیماری ادرار شربت افرا..... ۴۰۹-۳۹۳

سندرم متابولیک..... ۴۲۱-۴۱۱

فصل ۱۱- آسیب های متابولیکی انسان (N)

بیماری نیم-پیک..... ۴۳۲-۴۲۳

فصل ۱۲- آسیب های متابولیکی انسان (P)

فیل کتونوری.....	۴۴۰-۴۴۳
فتو کروموسیتوما.....	۴۵۴-۴۴۱
سندرم تخمدان پلی کیستیک.....	۴۷۶-۴۵۵
متابولیسم پروتئین ها.....	۵۰۴-۴۷۷

فصل ۱۳- آسیب های متابولیکی انسان (R)

بیماری راشیتیس.....	۵۱۰-۵۰۵
سندرم ری.....	۵۱۶-۵۱۱

فصل ۱۴- آسیب های متابولیکی انسان (S)

سندرم استوکس-آدامز.....	۵۲۴-۵۱۷
متابولیسم قندها.....	۵۴۲-۵۲۵

فصل ۱۵- آسیب های متابولیکی انسان (T)

بیماری تی ساکس.....	۵۵۰-۵۴۳
---------------------	---------

فصل ۱۶- آسیب های متابولیکی انسان (U)

اختلال و آنالیز ادرار.....	۵۷۷-۵۵۱
----------------------------	---------

فصل ۱۷- آسیب های متابولیکی انسان (V)

متابولیسم ویتامین ها.....	۶۰۲-۵۷۹
---------------------------	---------

فصل ۱۸- آسیب های متابولیکی انسان (W)

بیماری ولمن.....	۶۱۲-۶۰۵
------------------	---------

فصل ۱۹- فهرست واژگان کاربردی در ژنتیک پیوشیمیایی.....

۶۲۰-۶۱۳