



وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی
معاونت بهداشت

تغذیه

در

احتلالات سیکل اوره

Urea Cycle Disorders (UCD)

(راهنمای مبتنی بر شواهد)

دانشکده علوم تغذیه و رژیم شناسی دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی تهران
مرکز پژوهش‌های علمی دانشجویان دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی تهران
با همکاری دانشگاه علوم پزشکی شیراز

اداره ژنتیک

۱۳۹۵

عنوان و نام پدیدآور: تغذیه در اختلالات سیکل اوره (راهنمای مبتنی بر شواهد)/مؤلفین مریم محمودی...[و دیگران]؛ [تهیه کننده]وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی، معاونت بهداشت، اداره ژنتیک، دانشکده علوم تغذیه و رژیم‌شناسی دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی تهران و مرکز پژوهش‌های علمی دانشجویان دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی تهران. مشخصات نشر: تهران: مهر طبوبی، ۱۳۹۵.

مشخصات ظاهری: ۹۴ص: جدول، نمودار. ۲۲ × ۲۹ س.م.

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۷۶۷۱-۴۲-۹

وضعیت فهرست نویسی: فیبا

یادداشت: مؤلفین مریم محمودی، سعید طالبی، شاداب صالح پور، فرنوش نقاشیان، اکرم السادات مرتضوی، مینا عبدالمهی، محسن صدیقیان.

موضوع: اوره

موضوع: Urea

موضوع: آمونیاک -- سم‌شناسی

موضوع: Ammonia -- Toxicology

شناسه افزوده: محمودی، مریم، ۱۳۵۵ -

شناسه افزوده: ایران. وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی. معاونت بهداشت

شناسه افزوده: دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی تهران. دانشکده علوم تغذیه و رژیم‌شناسی

شناسه افزوده: دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی تهران. مرکز پژوهش‌های علمی دانشجویان

رده‌بندی کنگره: ۱۳۹۵۴، ت. ۸۱ / QP۸۰۱

رده‌بندی دیویی: ۵۹۶/۰۱۴۴

شماره کتابشناسی ملی: ۴۱۳۴۰۶۳

تغذیه در اختلالات سیکل اوره

(راهنمای مبتنی بر شواهد)

خدمات نشر: انتشارات مهر طبوبی

صفحه بندی و جلد: کانون آگهی و تبلیغات چکامه آوا

شمارگان: یک هزار جلد

نوبت چاپ: اول

مؤلفین: دکتر مریم محمودی - دکتر سعید طالبی - دکتر شاداب صالح پور - فرنوش نقاشیان - اکرم السادات مرتضوی - مینا عبدالمهی -

محسن صدیقیان

ISBN:978-600-7671-42-9

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۷۶۷۱-۴۲-۹

«حق چاپ برای اداره ژنتیک، وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی محفوظ است»

فهرست

۶	۱. پیشگفتار
۷	۲. مشارکت کنندگان در تدوین راهنما
۸	۳. اختصارات
۱۰	۴. مقدمه و اپیدمیولوژی
۱۱	۵. متدولوژی
۱۳	۶. سوالات بالینی
۱۵	توصیه‌های کلیدی
۱۵	تشخیص
۱۵	۶-۱. علائم حاد و مزمن اختلالات چرخه اوره کدامند؟
۱۷	۶-۲. محرک‌های بالقوه ر ایجاد بحران هایپر آمونمی کدامند؟
۱۷	۶-۳. یافته‌های آزمایشگاهی در تشخیص UCD شامل چه مواردی می‌باشند؟
۱۸	۶-۴. تشخیص افتراقی چگونه از هم می‌گردد؟
۱۹	۶-۵. آنالیز بیوشیمیایی در تشخیص UCD چه نقشی دارد؟
۲۰	۶-۶. آزمایش‌های پیش از تولد شامل چه مواردی شامل و با چه روش‌هایی انجام می‌گیرد؟
۲۲	غربالگری
۲۲	۶-۷. غربالگری نوزاد در چه مواردی انجام شده و مریا و مناسب آن چه می‌باشد؟
۲۳	درمان‌هایپر آمونمی حاد
۲۳	۶-۸. درمان ابتدائی هایپر آمونمی حاد شامل چه مواردی می‌باشد؟
۲۳	۶-۹. درمان یک نوزاد در خطر UCD در بدو تولد چگونه انجام می‌شود؟
۲۵	۶-۱۰. معیارها و روش‌های به کار رفته در مسمومیت زدایی خارجی شامل چه مواردی می‌باشند؟
۲۵	۶-۱۱. درمان رژیمی در طول اختلال حاد چگونه صورت می‌گیرد؟
۲۷	درمان بلند مدت UCD
۲۷	۶-۱۲. درمان بلند مدت بر پایه چه عواملی شکل می‌گیرد؟
۲۷	۶-۱۳. رژیم کم پروتئین در درمان بلند مدت چگونه است؟
۳۰	۶-۱۴. چه مواد مغذی نیاز به مکمل یاری دارند؟
۳۰	۶-۱۵. جنبه‌های عملی مدیریت رژیمی در رژیم کم پروتئین کدامند؟
۳۲	پایش
۳۲	۶-۱۶. پایش بیماران مبتلا به UCD چگونه صورت می‌گیرد؟
۳۴	۷. منابع
۴۰	۸. ضمائم
۴۱	۱. رژیم نویسی در اختلالات سیکل اوره
۴۹	۲. مدیریت تغذیه در زمان بارداری
۵۵	۳. فرمولاهای اختلالات سیکل اوره
۹۰	۴. الگوریتم‌های تشخیص و ACT Sheets

۱. پیشگفتار

امروزه با توجه به شیوع روزافزون بیماری‌های متابولیک ارثی و نقش بسیار پررنگ و حیاتی تغذیه در مدیریت بیماری و بقای بیماران، لزوم وجود راهنمای تغذیه‌ای استاندارد به‌خوبی احساس می‌گردد. راهنمای بالینی تغذیه‌ای مبتنی بر شواهد و به‌کارگیری راهنماهای بالینی در کشور می‌تواند سبب ارتقای کیفیت ارائه خدمات و رضایت‌مندی بیماران و نیز کاهش هزینه‌ها گردد. در این راستا و جهت حصول اهداف مذکور راهنمای تغذیه‌ای بالینی بایستی بر اساس روشی استاندارد و کارآمد و به‌صورت یکپارچه و مدون در سراسر کشور قابل اجرا باشد تا بدین ترتیب امکان ارزیابی اقدامات انجام شده بر اساس اصول استاندارد قابل ارزیابی گردد. با توجه به جایگاه تخصصی و کارشناسان تغذیه به‌عنوان بازوی مهم گروه ارائه دهنده خدمات بالینی در نظام سلامت، تولید راهنماهای بالینی برای این گروه اساسی و موثر در خدمت رسانی بهینه به بیماران به‌شمار می‌رود.

اداره ژنتیک وزارت بهداشت، در این آموزش پزشکی به‌منظور تولید و به‌کارگیری این مجموعه به‌عنوان مرجع مطالعات شبکه کارشناسان تغذیه در طرح‌های کشوری و محلی، کنترل بیماری‌های متابولیک ارثی، تدوین و بومی‌سازی این مجموعه آموزشی را پیشنهاد نمود. پیرو این پیشنهاد و با حمایت وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی، دانشکده علوم تغذیه و رژیم‌شناسی دانشگاه علوم پزشکی تهران با همکاری مرکز پژوهش‌های علمی دانشجویان دانشگاه علوم پزشکی تهران اقدام به تهیه راهنماهای مبتنی بر شواهد تغذیه‌ای برای متابولیک ارثی نمود. جهت تدوین مجموعه مذکور از راهنماهای بالینی و شواهد معتبر مطرح در دنیا استفاده شده است. جهت بومی‌سازی راهنماهای تغذیه‌ای سعی شده است از نظرات، توصیه‌ها و راهنمایی صاحب نظران داخل کشور بهره گرفته شود. لازم به ذکر است در ویرایش‌های بعدی تلاش می‌گردد اشکالات موجود در راهنما شناسایی و مرتفع گردد.

در پایان لازم می‌دانیم از تلاش‌های اداره ژنتیک که باعث شروع و ادامه این رسالتی و کاربردی گردید تشکر و قدردانی نماییم. همچنین از زحمات استادان فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان و استادان متخصص علوم تغذیه، دانشجویان دکتری و کارشناسی ارشد علوم تغذیه و کارشناسان تغذیه بیمارستان‌های منتخب برنامه کشوری بیمارستان‌های متابولیک ارثی که با ارائه پیشنهادات و نظرات ارزشمند خود ما را در بهبود کیفیت این مجموعه یاری رساندند، سپاسگزار می‌نماییم.

دکتر مریم محمودی

مسئول کمیته تدوین و بومی‌سازی راهنماهای مبتنی بر شواهد

تغذیه در بیماری‌های متابولیک ارثی