



وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی
معاونت بهداشت

تغذیه در

بیماری‌های ذخیره گلیکوژن

Glycogen Storage Diseases

(راهنمای مبتنی بر شواهد)

دانشکده علوم تغذیه و رژیم‌شناسی 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 بیماری‌های ذخیره گلیکوژن (Glycogen Storage Diseases): (راهنمای مبتنی بر شواهد)/ مولفین مریم محمودی... [و دیگران]؛ [برای] وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی، معاونت بهداشت، اداره ژنتیک، دانشکده علوم تغذیه و رژیم‌شناسی دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی، درمانی تهران، مرکز پژوهش‌های علمی دانشجویان دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی، درمانی تهران.

مشخصات نشر: تهران: مهر طبوبی، ۱۳۹۵.

مشخصات ظاهری: ۱۷۰ ص: جدول، نمودار؛ ۲۲ × ۲۹ س.م.

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۷۶۷۱-۳۵-۱

وضعیت فهرست نویسی: فیپا

یادداشت: مولفین مریم محمودی، سعید طالبی، فاطمه سیاری‌فر، مینا حاجی‌محمدی، مینا عبدالمهی، محسن صدیقیان، شهاب‌الدین رضایی، فرنوش شمیرانی.

یادداشت: عنوان دیگر: تغذیه در بیماری‌های ذخیره گلیکوژن (راهنمای مبتنی بر شواهد)

عنوان دیگر: تغذیه در بیماری‌های ذخیره گلیکوژن (راهنمای مبتنی بر شواهد).

موضوع: گلیکوژن -- متابولیسم

موضوع: Glycogen -- Metabolism

موضوع: متابولیسم -- اختلالات -- تاثیر تغذیه

موضوع: Metabolism -- Disorders -- Nutritional aspects

موضوع: متابولیسم -- اختلالات

موضوع: Metabolism. Inborn errors of

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

رده بندی کنگره: ۱۳۹۵ ۷۸۲/۲ QP۷۰۲

رده بندی دیویی: ۵۹۹/۰۸۲۱

شماره کتابشناسی ملی: ۴۲۳۵۴۷۳

تغذیه در بیماری‌های ذخیره گلیکوژن

(راهنمای مبتنی بر شواهد)

خدمات نشر: انتشارات مهر طبوبی

صفحه بندی و جلد: کانون آگهی و تبلیغات چکامه آوا

شمارگان: یک‌هزار جلد

نوبت چاپ: اول

مولفین: دکتر مریم محمودی - دکتر سعید طالبی - دکتر فاطمه سیاری‌فر - مینا حاجی محمدی - مینا عبدالمهی - محسن صدیقیان -

شهاب‌الدین رضایی - فرنوش شمیرانی

ISBN:978-600-7671-35-1

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۷۶۷۱-۳۵-۱

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

فهرست

۸	۱ پیشگفتار
۹	۲ مشارکت کنندگان در تدوین راهنما
۱۰	۳ متدولوژی
۱۳	۴ بیماری ذخیره‌ای گلیکوژن نوع یک
۱۴	۴-۱ اختصارات
۱۶	۴-۲ مقدمه و اپیدمیولوژی
۱۹	۴-۳ سوالات بالینی
۲۰	۴-۴ توصیه‌های کلیدی
۲۰	تشخیص بیماری GS.I
۲۰	تشخیص‌های افتراقی بیماری GS.I کدامند؟
۲۲	ارزیابی بالینی و آزمایشگاهی، چه چیزی صورت می‌گیرد؟
۲۲	آزمون‌های تشخیصی شامل چه مواردی هستند؟
۲۵	استراتژی انجام آزمایش برای GS.I چگونه است؟
۲۶	نگاهی اجمالی بر مدیریت بیماری GS.I
۲۶	اصول کلی تغذیه‌ای و مدیریت دستگاه گوارش به مدیریت بیماری شامل می‌شود؟
۲۶	مدیریت تغذیه در شیرخواران و کودکان خردسال چگونه است؟
۲۹	پایش گلوکز خون به چه نحوی انجام می‌شود؟
۳۰	درمان افت قند خون چگونه صورت می‌گیرد؟
۳۰	درمان بیش از حد و پیامدهای آن به چه صورت است؟
۳۱	مشکلات مربوط به تغذیه شامل چه مواردی می‌شود؟
۳۱	رژیم غذایی و بارداری شامل چه مواردی می‌شود؟
۳۲	عوارض بلندمدت و پیامدهای تغذیه‌ای شامل چه مواردی است؟
۳۴	اصول کلی مدیریت عوارض کبدی چه مواردی را شامل می‌شود؟
۳۸	اصول کلی مدیریت کلیوی چه مواردی را شامل می‌شود؟
۴۳	اصول کلی مدیریت جنبه‌های هماتولوژی چه مواردی را شامل می‌شود؟
۴۶	درمان نوتروپنی چگونه صورت می‌گیرد؟
۴۷	اصول کلی مدیریت جنبه‌های قلب و عروق چه مواردی را شامل می‌شود؟
۴۹	اصول کلی مراقبت‌های بالینی عمومی چه مواردی را شامل می‌شود؟
۵۱	توصیه‌های مدیریت جراحی و بیهوشی چه مواردی را شامل می‌شود؟
۵۳	توصیه‌های مراقبت‌های زنان و زایمان چه مواردی را شامل می‌شود؟
۵۴	همه‌انگهی خدمات مراقبتی و پشتیبانی به چه نحوی است؟

- ۵۵ مشاوره ژنتیک، تشخیص پیش از تولد و غربالگری به چه نحوی صورت می‌گیرد؟
- ۵۵ دستورالعمل‌های آینده و درمان‌های در حال ظهور به چه صورت است؟
- ۵۷ ۴-۵ منابع
- ۶۸ ۴-۶ ضمائ
- ۷۱ ۴-۷ راهنمای رژیم نویسی در بیماری ذخیره‌ای گلیکوژن نوع یک
- ۱۰۲ ۵. بیماری ذخیره‌ای گلیکوژن نوع دو (بیماری پمپه)
- ۱۰۳ ۵-۱ اختصارات
- ۱۰۵ ۵-۲ مقدمه و اپیدمیولوژی
- ۱۰۶ ۵-۳ سوالات بالینی
- ۱۰۶ ۵-۴ توصیه‌های کلیدی
- ۱۰۶ تشخیص بیمار، پمپه
- ۱۰۷ تشخیص افتراقی بیمار به چه شامل چه بیماری‌هایی می‌باشد؟
- ۱۰۸ ارزیابی بالینی شامل چه مواردی می‌شود؟
- ۱۰۹ تست‌های آزمایشگاهی شامل چه مواردی می‌شود؟
- ۱۱۳ نگاهی اجمالی بر مدیریت بیماری پمپه
- ۱۱۳ اصول کلی مدیریت قلب و عروق چه مواردی را شامل می‌شود؟
- ۱۱۴ اصول کلی مدیریت اختلالات ریوی چه مواردی را شامل می‌شود؟
- ۱۱۷ اصول کلی مدیریت دستگاه گوارش و تغذیه چه مواردی را شامل می‌شود؟
- ۱۱۹ اصول کلی مدیریت اسکلتی - عضلانی / عملکردی / توانیسی به مواردی را شامل می‌شود؟
- ۱۲۲ اصول کلی مدیریت نورولوژیک چه مواردی را شامل می‌شود؟
- ۱۲۴ اصول کلی مراقبت‌های بالینی عمومی چه مواردی را شامل می‌شود؟
- ۱۲۴ اصول کلی مدیریت جراحی و بیهوشی چه مواردی را شامل می‌شود؟
- ۱۲۵ هماهنگی خدمات مراقبتی و پرستاری به چه نحوی است؟
- ۱۲۶ مشاوره ژنتیک، تشخیص پیش از تولد و غربالگری به چه نحوی صورت می‌گیرد؟
- ۱۲۷ درمان جایگزینی آنزیمی و سایر درمان‌های در حال ظهور چگونه می‌باشد؟
- ۱۲۹ ۵-۵ منابع
- ۱۳۶ ۵-۶ ضمائ
- ۱۳۹ ۶. بیماری ذخیره‌ای گلیکوژن نوع سه
- ۱۴۰ ۶-۱ اختصارات
- ۱۴۲ ۶-۲ مقدمه و اپیدمیولوژی
- ۱۴۳ ۶-۳ سوالات بالینی
- ۱۴۴ ۶-۴ توصیه‌های کلیدی

- ۱۴۴ تشخیص بیماری GSD III
- ۱۴۵ تشخیص افتراقی GSD III شامل چه بیماریهایی است؟
- ۱۴۶ ارزیابی بالینی و آزمایشگاهی شامل چه مواردی می‌شود؟
- ۱۴۸ آزمون‌های تشخیصی شامل چه مواردی است؟
- ۱۴۸ تشخیص آزمایشگاهی GSD III به چه صورت است؟
- ۱۴۹ آنالیزهای بیوشیمیایی فعالیت GDE و محتوای گلیکوژن چگونه است؟
- ۱۵۰ تجزیه و تحلیل جهش DNA به چه نحو است؟
- ۱۵۰ نگاهی اجمالی بر مدیریت GSD III
- ۱۵۱ اصول کلی مدیریت قلب و عروق چه مواردی را شامل می‌شود؟
- ۱۵۲ اصول کلی مدیریت دستگاه گوارش و تغذیه چه مواردی را شامل می‌شود؟
- ۱۵۲ مدیریت تغذیه در شب بیداران و کودکان خردسال مبتلا به GSD IIIa و IIIb به چه صورت است؟
- ۱۵۵ مدیریت تغذیه در بزرگسالان مبتلا به GSD IIIa و IIIb به چه صورت است؟
- ۱۵۶ اصول کلی مدیریت کبد در بیماران مبتلا به GSD IIIa و IIIb چه مواردی را شامل می‌شود؟
- ۱۵۸ اصول کلی مدیریت اسکلتی-عضلانی/عصبی/توانبخشی چه مواردی را شامل می‌شود؟
- ۱۶۱ اصول کلی مراقبت‌های بالینی عمومی چه مواردی را شامل می‌شود؟
- ۱۶۲ اصول کلی مدیریت زنان و زایمان/مراقبت‌های زایمانی چه مواردی را شامل می‌شود؟
- ۱۶۳ توصیه‌های مدیریت جراحی و بیهوشی چه مواردی را شامل می‌شود؟
- ۱۶۳ هماهنگی خدمات مراقبتی و پرستاری به چه نحوی است؟
- ۱۶۳ مشاوره ژنتیک، تشخیص پیش از تولد و غربالگری به چه صورت انجام می‌شود؟
- ۱۶۴ دستورالعمل‌های آینده و سایر درمان‌های در حال ظهور شامل چه مواردی است؟
- ۱۶۶ ۵-۶ منابع

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 گامی اساسی و موثر در خدمت‌رسانی به‌بیماران به‌شمار می‌رود.

اداره ژنتیک وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی به‌منظور تولید و به‌کارگیری این مجموعه به‌عنوان مرجع مطالعات شبکه کارشناسان تغذیه در طرح‌های تشخیصی و کنترلی بیماری‌های متابولیک ارثی، تدوین و بومی‌سازی این مجموعه آموزشی را پیشنهاد نمود. پیرو این پیشنهاد با حمایت صریح گرفته از سوی 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 تغذیه در بیماران دارای متابولیک ارثی نمود. جهت تدوین مجموعه مذکور از راهنماهای بالینی و شواهد معتبر مطرح در دنیا استفاده شده است. جهت و 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 روش علمی 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 برنامه‌شده در بیماری‌های 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