



وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی
معاونت بهداشت

تغذیه

در

بیماری‌های متابولیک مادرزادی

Inborn Errors of Metabolism (IMD)

(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 متابولیک مادرزادی (Inborn Errors of Metabolism (IMD) : 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 طوبی، ۱۳۹۵.

مشخصات ظاهری: ۱۲۰ ص.: جدول، نمودار ؛ ۲۲ × ۲۹ س.م.

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۷۶۷۱-۳۴-۴

وضعیت فهرست نویسی: فیپا

یادداشت: مولفین مریم محمودی، سعید طالبی، صغری روحی‌دهبانه، محسن صدیقیان، مینا عبدالهی.

یادداشت: عنوان دیگر: تغذیه در بیماری‌های متابولیک مادرزادی (راهنمای مبتنی بر شواهد).

عنوان دیگر: تغذیه در بیماری‌های متابولیک مادرزادی (راهنمای مبتنی بر شواهد).

موضوع: متابولیسم -- اختلالات ارثی

موضوع: Metabolism, Inborn errors of

موضوع: متابولیسم -- اختلالات ارثی -- تشخیص

موضوع: Metabolism, Inborn errors of -- Diagnosis

موضوع: متابولیسم -- اختلالات -- تاثیر تغذیه

موضوع: Metabolism -- Disorders -- Nutritional aspects

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/ت۷ RC۶۲۷/۸

رده بندی دیویی: ۶۱۶/۳۹۰۴۲

شماره کتابشناسی ملی: ۴۲۳۵۴۷۰

تغذیه در بیماری‌های متابولیک مادرزادی

(راهنمای مبتنی بر شواهد)

خدمات نشر: انتشارات مهر طوبی

صفحه بندی و جلد: کانون آگهی و تبلیغات چکامه آوا

شمارگان: یک هزار جلد

نوبت چاپ: اول

مولفین: دکتر مریم محمودی - دکتر سعید طالبی - دکتر صغری روحی‌دهبانه - محسن صدیقیان - مینا عبدالهی

ISBN:978-600-7671-34-4

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۷۶۷۱-۳۴-۴

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

فهرست

۷	۱ پیشگفتار
۸	۲ مشارکت کنندگان در تدوین راهنما
۹	۳ اختصارات
۱۱	۴ مقدمه و اپیدمیولوژی
۱۲	۵ متدولوژی
۱۶	۶ سوالات بالینی
۱۷	توصیه‌های کلیدی
۱۷	تشخیص بیماری‌های متابولیک ارثی
۱۷	۶-۱. بیماران مبتلا به بیماری‌های متابولیک ارثی دارای چه علائم بالینی می‌باشند؟
۲۳	۶-۲. آزمون‌هایی که در تشخیص اولیه کودکان مشکوک به بیماری به کار می‌روند کدام‌اند؟
۳۳	۶-۳. آزمون‌هایی که خط دوم تشخیص را تشکیل داده و به‌عنوان آزمون‌های جانبی و تکمیلی جهت تشخیص قطعی به کار می‌روند کدام‌اند؟
۲۴	۶-۴. آزمایشات کیفی که می‌توانند در تشخیص افتراقی بیماری‌ها مفید باشند کدام‌اند؟
۳۴	۶-۵. الگوریتم‌های تشخیصی بر اساس سه شاخص کوشش‌یمیایی آمونیاک پلاسما، اسیدوز خون و قند خون به چه شکل می‌باشند؟
۳۴	۶-۶. احتیاط‌های لازم در هنگام جمع‌آوری نمونه‌ها به چه نحو می‌باشند؟
۳۷	درمان
۳۷	۶-۷. درمان اورژانسی و سریع در بیماران متابولیک چه زمانی آغاز می‌شود؟
۳۷	۶-۸. اهداف درمانی در درمان اورژانسی بیماران متابولیک ارثی چیست؟
۳۷	۶-۹. اصول کلی درمان‌های حمایتی و تغذیه‌ای چه مواردی را شامل می‌شود؟
۳۸	۶-۱۰. سمیت زدایی از بدن چگونه انجام می‌شود؟
۳۹	۶-۱۱. درمان هیپرامونمیا از چه طریقی انجام می‌شود؟
۴۰	۶-۱۲. درمان کتواسیدوز و اسیدوز از چه طریقی انجام می‌شود؟
۴۴	۶-۱۳. درمان هیپوگلاسمی چگونه انجام می‌شود؟
۴۶	۶-۱۴. درمان نوزادان مبتلا به تشنج مقاوم به درمان با علت نامشخص چگونه می‌باشد؟
۴۶	۶-۱۵. درمان‌های پیشگیرانه نوزادان بدون علامت با سابقه مرگ خواهر یا برادر مشکوک به بیماری‌های متابولیک ارثی چگونه است؟
۴۷	۶-۱۶. درمان طولانی مدت بیماری‌های متابولیک ارثی چگونه است؟
۴۸	پیشگیری و غربالگری
۴۸	۶-۱۷. پیشگیری و غربالگری در بیماری‌های متابولیک ارثی به چه نحو انجام می‌شود؟
۴۹	۷ منابع
۵۲	۸ ضمائم
۵۲	۸-۱. جداول

۵۹	۸-۲. نگاه کلی بر بیماری‌های متابولیک ارثی
۶۳	۸-۳. ترکیب تغذیه‌ای مایعات وریدی
۶۴	۸-۴. دریافت‌های مرجع رژیمی (DRI)
۷۶	۸-۵. میزان مایعات مورد نیاز
۷۷	۸-۶. الگوریتم‌های تشخیص
۹۷	ACT Sheet ۸-۷

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 متخصصین و کارشناسان تغذیه به‌عنوان بازوی مهم گروه ارائه دهنده خدمات بالینی در نظام سلامت، تولید راهنماهای بالینی برای این گروه اساسی و موثر در خدمت‌رسانی بهینه به بیماران به‌شمار می‌رود.

اداره ژنتیک وزارت بهداشت، در این راستا با همکاری پزشکانی که به‌کارگیری این مجموعه به‌عنوان مرجع مطالعات شبکه کارشناسان تغذیه در طرح‌های کشوری پزشکی و کنترل بیماری‌های متابولیک ارثی، تدوین و بومی‌سازی این مجموعه آموزشی را پیشنهاد نمود. پیرو این پیشنهاد و با حمایت صورت 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 بیماری‌های 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 صاحب‌نظران 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 تخصصی علوم تغذیه، دانشجویان دکتری و کارشناسی ارشد علوم تغذیه و کارشناسان تغذیه بیمارستان‌های منتخب برنامه کشوری 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