



وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی
معاونت بهداشت

تغذیه

در

بیماری ادرار شربت افرا

Maple Syrup Urine Disease (MSUD)

(راهنمای مبنای 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 بیماری ادرار شربت افرا (راهنمای مبتنی بر شواهد)/مولفین 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: ۱۴۸ص: جدول، نمودار.؛ ۲۲ × ۲۹ س.م.

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۷۶۷۱-۳۹-۹

وضعیت فهرست نویسی: فیپا

یادداشت: مولفین مریم محمودی، سعید طالبی، فرزانه روحانی، فهیمه آق، وحید ملکی، محسن صدیقیان، مینا عبدالمهی.

موضوع: اسیدهای آمینه -- متابولیسم -- اختلالات.

موضوع: Amino acids -- Metabolism -- Disorders.

موضوع: نوزاد نو رسیده -- خطرسنجی بهداشت

موضوع: Newborn infants -- Health risk assessment

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 رالف / RC۶۳۲

رده بندی دیویی: ۶۱۶/۳۹۹۵۰۴۲

شماره کتابشناسی ملی: ۴۲۳۴۰۷۱

تغذیه در بیماری ادرار شربت افرا

(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 فرزانه روحانی - فهیمه آق - وحید ملکی - محسن صدیقیان - مینا عبدالمهی -

ISBN:978-600-7671-39-9

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۷۶۷۱-۳۹-۹

«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
۱۰	۴. مقدمه و اپیدمیولوژی
۱۲	۵. متدولوژی
۱۶	۶. سوالات بالینی
۱۸	توصیه‌های کلیدی
۱۸	تشخیص بیماری MSUD
۱۸	۶-۱. غربالگری نوزادان چگونه انجام می‌شود؟
۱۸	۶-۲. انجام کدام آزمایش‌ها تایید کننده‌ی MSUD می‌باشد؟
۱۸	علت بیماری MSUD
۱۸	۶-۳. نحوه توارث این بیماری به چه صورت می‌باشد؟
۱۸	۶-۴. در این بیماری کدام مسیرها و شش‌هایی مختل می‌شوند؟
۲۰	مراقبت‌های تغذیه‌ای در MSUD
۲۰	۶-۵. اهداف تغذیه درمانی در MSUD کدامند؟
۲۰	۶-۶. ارزیابی وضع تغذیه در MSUD چه مواردی را شامل می‌شود؟
۲۲	۶-۷. کدام مواد مغذی در یافتی بیماران MSUD باید با استانداردهای موجود مقایسه گردد؟
۲۴	۶-۸. شایع‌ترین مشکلات تغذیه‌ای در MSUD کدام موارد می‌باشد؟
۲۶	۶-۹. هدف از مداخلات تغذیه‌ای در MSUD چیست؟
۲۶	توصیه‌های تغذیه‌ای در MSUD در شرایط مختلف
۲۶	۶-۱۰. در افراد مبتلا یا مشکوک به MSUD، هنگام بیماری، تروما یا جراحی برای دستیابی به نتایج مطلوب چه مداخلات تغذیه‌ای باید شروع شود؟
۳۴	۶-۱۱. در افراد درمان‌شده از طریق اصلاح رژیم غذایی، چه مقدار از سطوح خونی LCA منجر به پیامدهای مطلوب تغذیه‌ای، پزشکی و افزایش کیفیت زندگی می‌شود؟
۳۶	۶-۱۲. در افراد مبتلا به MSUD، موثرترین روش برای شروع، دوز و ارزیابی پاسخ به مکمل تیامین کدام می‌باشد؟
۳۹	۶-۱۳. در یک زن مبتلا به MSUD، در دوران بارداری، هنگام زایمان و پس از زایمان برای دستیابی به نتایج مطلوب برای مادر و نوزاد تازه متولد شده چه مداخلات خاص تغذیه‌ای باید شروع شود؟
۴۴	۶-۱۴. در افراد مبتلا به MSUD که تحت عمل پیوند کبد قرار گرفته‌اند؛ کدام مداخلات تغذیه‌ای منجر به پیامدهای مطلوب وضعیت تغذیه‌ای، پزشکی و کیفیت زندگی می‌شود؟
۴۷	پیگیری یا پایش
۴۷	۶-۱۵. در پایش و ارزیابی بیماران MSUD چه بیومارکرهایی باید مدنظر باشد؟
۴۹	منابع حمایت کننده اجرای توصیه‌های تغذیه‌ای در MSUD
۴۹	۶-۱۶. منابع موجود برای حمایت تغذیه‌ای بیماران MSUD شامل چه مواردی می‌باشد؟

- ۴۹ ۶-۱۷. اهداف آموزش والدین یا خانواده‌های بیماران مبتلا به MSUD کدام‌اند؟
- ۴۹ فواید و مضرات اجرای توصیه‌های تغذیه‌ای در MSUD
- ۴۹ ۶-۱۸. مضرات بالقوه اجرای توصیه‌های تغذیه‌ای کدام می‌باشد؟
- ۵۰ ۶-۱۹. اجرای توصیه‌های تغذیه‌ای دارای چه مزایایی می‌باشد؟
- ۵۰ موانع اجرای توصیه‌های تغذیه‌ای در MSUD
- ۵۰ ۶-۲۰. موانع اجرای توصیه‌های تغذیه‌ای در MSUD منجر به چه عوارضی می‌گردد؟
- ۵۰ ۶-۲۱. کدام موانع زیرساختی مانع اجرای توصیه‌های تغذیه‌ای در MSUD می‌گردد؟
- ۵۰ ۶-۲۲. کدام مشکلات مربوط به خود بیماران مانع اجرای توصیه‌های تغذیه‌ای می‌گردد؟
- ۵۰ ۶-۲۳. چه قوانینی به‌عنوان موانع اجرای توصیه‌های تغذیه‌ای در MSUD در نظر گرفته می‌شود؟
- ۵۱ زمینه برای تحقیقات آینده
- ۵۱ ۶-۲۴. برای بررسی‌های بیشتر کدام روش‌های درمانی در MSUD پیشنهاد می‌شود؟
- ۵۲ ۷. منابع
- ۵۷ ۸. راهنمای رژیم نو سی در بیماری MSUD
- ۶۷ ۹. مدیریت تغذیه ای در طول دوران بارداری
- ۷۵ ۱۰. فرمولای MSUD
- ۱۲۶ ۱۱. ضمائم
- ۱۴۹ ۱۲. الگوریتم تشخیص و AC-SHEET

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 ارائه‌دهنده خدمات بالینی در نظام سلامت، تولید راهنماهای بالینی برای این گروه علمی اساسی و موثر در خدمت رسانی بهینه به بیماران به‌شمار می‌رود.

اداره ژنتیک وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی به‌منظور تولید و 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 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 تخصص 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 مجموعه‌یاری رساندند، سپاسگزار می‌نماییم.

دکتر مریم محمودی

مسئول کمیته تدوین و بومی‌سازی راهنماهای مبتنی بر شواهد

تغذیه در بیماری‌های متابولیک ارثی