



وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی
معاونت بهداشت

تغذیه در

بیماری کمبود گلوتاریل کوآ دهیدروژناز (گلوتاریک اسیدمی نوع ۱)

Glutaric Acidemia type 1 (GA-1)

(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

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۷۶۷۱-۳۱-۳

شماره کتابشناسی ملی: ۴۲۳۵۴۷۲

عنوان و نام پدیدآور: تغذیه در بیماری کمبود گلووتاریل کوآ دهیدروژناز (گلووتاریک اسیدمی نوع ۱) (GA-1) Glutaric Acidemia type ۱ (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: ۱۰۸ص: مصور (بخش رنگی)، جدول، نمودار (بخشی رنگی).

یادداشت: مولفین مریم محمودی، سعید طالبی، مرجان شکیبا، مرجان نوروززاده، مینا عبدالمهی، محسن صدیقیان، مونا کاوسی، فرنوش شمیرانی.

موضوع: اسیدهای آمینه -- متابولیسم -- اختلالات.

موضوع: Amino acids -- Metabolism -- Disorders.

موضوع: متابولیسم -- اختلالات ارثی

موضوع: Metabolism, Inborn errors of:

رده بندی دیویی: ۶۱۶/۳۹۰۴۲

رده بندی کنگره: RC۶۲۷/۸: ۱۳۹۵

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

وضعیت فهرست نویسی: فیا

تغذیه در بیماری کمبود گلووتاریل کوآ دهیدروژناز (گلووتاریک اسیدمی نوع ۱)

(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 مرجان شکیبا - مرجان نوروززاده - مینا عبدالمهی - محسن صدیقیان -

مونا کاوسی - فرنوش شمیرانی

ISBN:978-600-7671-31-3

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۷۶۷۱-۳۱-۳

«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
۱۱	۵ متدولوژی
۱۶	۶ سوالات بالینی
۱۷	توصیه‌های کلیدی
۱۷	تشخیص بیماری گلوتاریک اسیدوری
۱۷	۶-۱. تشخیص گلو تاریک اسیدوری چگونه صورت می‌گیرد؟
۱۷	۶-۲. تأیید تشخیص کمبود C2H1 چگونه صورت می‌گیرد؟
۱۷	درمان متابولیک نگهدارنده
۱۷	۶-۳. تجویز درمان تغذیه‌ای یا دارویی نیازمند چه ارزی‌هایی می‌باشد؟
۱۷	۶-۴. درمان زودرس و درمان تنذیه‌ای در بیماران مبتلا به ارزی‌های دار؟
۱۸	۶-۵. اهداف اصلی درمان نگهدارنده چیست؟
۱۸	۶-۶. درمان تغذیه‌ای بیماران مبتلا چگونه صورت می‌گیرد؟
۱۸	۶-۷. فردی سازی درمان تغذیه به چه علت صورت می‌گیرد؟
۱۸	۶-۸. اهداف رژیم محدود از لیزین و رژیم محدود از پروتئین چیست؟
۱۹	۶-۹. دلایل انتخاب لیزین به عنوان هدف اصلی درمان تغذیه‌ای در مقابل تریپتوفان چیست؟
۱۹	۶-۱۰. دلیل ضروری بودن استفاده از مکمل‌های اسید آمینه‌ای در درمان تغذیه‌ای چیست؟
۱۹	۶-۱۱. درمان تغذیه‌ای پس از ۶ سالگی به چه شکل صورت می‌گیرد؟
۲۰	۶-۱۲. در مورد کودکان دچار مشکلات تغذیه‌ای چه مواردی را باید در نظر گرفت؟
۲۰	۶-۱۳. مدیریت مشکلات تغذیه‌ای به چه شکل می‌باشد؟
۲۰	۶-۱۴. مزایای مکمل یاری کودکان مبتلا با L-کارنیتین چیست؟
۲۱	۶-۱۵. آیا تجویز ریبوفلاوین و داروهای محافظت کننده نورونی در این بیماران توصیه می‌گردد؟
۲۳	درمان اورژانسی
۲۳	۶-۱۶. اصول مقدماتی درمان اورژانسی شامل چه مواردی می‌باشد؟
۲۳	۶-۱۷. مدیریت درمان اورژانسی به چه صورت می‌باشد؟

- ۱۸-۶. درمان اورژانسی سرپایی/خانگی به چه شکل می‌باشد؟ ۲۴
- ۱۹-۶. درمان اورژانسی بیماران بستری به چه شکل می‌باشد؟ ۲۴
- ۲۰-۶. درمان اورژانسی کودکان بزرگ‌تر از ۶ سال به چه شکل می‌باشد؟ ۲۶

مدیریت عوارض نورولوژیکی

- ۲۱-۶. شایع‌ترین عوارض نورولوژیکی در این بیماری شامل چه مواردی می‌باشد؟ ۲۶
- ۲۲-۶. مدیریت اختلالات حرکتی به چه شکل صورت می‌گیرد؟ ۲۶
- ۲۳-۶. چه داروهایی برای اختلالات حرکتی به کار می‌رود؟ ۲۶

درمان نظارتی

- ۲۴-۶. هدف پایش چیست و توسط چه کسانی صورت می‌گیرد؟ ۲۷
- ۲۵-۶. نظارت بالینی در این بیماری به چه شکل صورت می‌گیرد؟ ۲۷
- ۲۶-۶. پایش بیوشیمیایی روتین در کمبود GCDH شامل چه مواردی می‌باشد؟ ۲۸
- ۲۷-۶. نظارت بیوشیمیایی در طول بیمار را چگونه صورت می‌گیرد؟ ۲۹

۷ منابع

۳۰

۸ ضمائم

۳۵

۹ راهنمای رژیم نویسی در بیماری گلوکزیک اسیدس نوع ۱

۴۶

۱۰ فرمولاهای بیماری گلوکزیک اسیدمی نوع ۱

۵۵

۱۱ الگوریتم تشخیص و ACT Sheet

۱۰۸

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 تغذیه به‌عنوان بازوی مهم گروه ارائه دهنده خدمات بالینی در نظام سلامت، تولید راهنماهای بالینی برای این گروه علمی اساسی و موثر در خدمت‌رسانی 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 پیشگیری 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 بیماران مبتلا به بولیک 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 که 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 درس علم و کاربردی گردید تشکر و قدردانی نماییم. همچنین از زحمات استادان فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان و استادن متخصص علوم تغذیه، دانشجویان دکتری و کارشناسی ارشد علوم تغذیه و کارشناسان تغذیه بیمارستان‌های منتخب برنامه کشوری‌های متابولیک ارثی که با ارائه پیشنهادات و نظرات ارزشمند خود ما را در بهبود کیفیت این مجموعه‌یاری رساندند، سپاسگزاری می‌نماییم.

دکتر مریم محمودی

رئیس کمیته تدوین و بومی‌سازی راهنماهای مبتنی بر شواهد

تغذیه در بیماری‌های متابولیک ارثی