



وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی
معاونت بهداشت

تغذیه

در

بیماری گالاکتوزمیا

Galactosemia (GALT Deficiency)

(راهنمای مبتدی 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 بیماری گالاکتوزمیا (Galactosemia (GALT Deficiency) (راهنمای مبتنی بر شواهد)/مؤلفین 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: ۵۲ص: جدول، نمودار ؛ ۲۲ × ۲۹ س.م.

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۷۶۷۱-۳۷-۵

وضعیت فهرست نویسی: فیا

یادداشت: مؤلفین مریم محمودی، دسعید طالبی، محمدرضا علایی، منیره سادات سیدصالحی، مینا عبدالمهی، محسن صدیقیان، - مرجان نوروززاده.

یادداشت: عنوان دیگر: تغذیه در بیماری گالاکتوزمیا (راهنمای مبتنی بر شواهد).

عنوان دیگر: تغذیه در بیماری گالاکتوزمیا (راهنمای مبتنی بر شواهد).

موضوع: افزایش گالاکتوز خون

Galactosemia

موضوع: افزایش گالاکتوز خو - تأثیر تغذیه

Galactosemia - 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 ت ۷۳ الف / ۶۳۲

رده بندی دیویی: ۶۱۶/۳۹۹

شماره کتابشناسی ملی: ۴۲۳۳۸۴۸

تغذیه در بیماری گالاکتوزمیا

(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

مؤلفین: دکتر مریم محمودی - دکتر سعید طالبی - دکتر محمدرضا علایی - منیره سادات سید صالحی - مینا عبدالمهی - محسن صدیقیان - مرجان نوروز زاده

ISBN:978-600-7671-37-5

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۷۶۷۱-۳۷-۵

«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
۹	۴. مقدمه و اپیدمیولوژی
۱۲	۵. متدولوژی
۱۵	۶. سوالات بالینی
۱۶	توصیه‌های کلیدی
۱۶	مدیریت تغذیه‌ای
۱۶	۶-۱. اصول کلی درمان‌های حمایتی و تغذیه‌ای چه مواردی را شامل می‌شود؟
۲۲	راهنمای رژیم نویسی در بیماری گالاکتوزمیا
۲۹	۶-۲. فرمولاهای مورد استفاده برای بیماران مبتلا به گالاکتوزمیا کدام‌اند؟
۳۷	۶-۳. مکمل‌های توصیه شده در بیماران گالاکتوزمیا کدام‌اند؟
۳۹	۶-۴. درمان طولانی مدت بیماران گالاکتوزمیا چگونه است؟
۴۰	۶-۵. درمان‌های توصیه شده در دوران بلوغ و بارداری کدام‌اند؟
۴۱	پیشگیری
۴۱	۶-۶. پیشگیری و غربالگری در بیماران گالاکتوزمیا به چه نحوی انجام می‌شود؟
۴۲	۷. منابع
۴۳	۸. ضمائم
۵۰	۹. الگوریتم و ACT 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 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 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، پیشگام و کنترل بیماری‌های متابولیک ارثی، تدوین و بومی‌سازی این مجموعه آموزشی را پیشنهاد نمود. پیرو این پیشنهاد، با استعانت از سوی وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی، دانشکده علوم تغذیه و رژیم‌شناسی دانشگاه علوم پزشکی تهران، همکاری مرکز پژوهش‌های علمی دانشجویان دانشگاه علوم پزشکی تهران اقدام به تهیه راهنماهای مبتنی بر شواهد تغذیه‌ای برای 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 متخصص علوم تغذیه، دانشجویان دکتری و کارشناسی ارشد علوم تغذیه و کارشناسان تغذیه بیمارستان‌های منتخب برای تسهیل شوری بیماری‌های متابولیک ارثی که با ارائه پیشنهادات و نظرات ارزشمند خود ما را در بهبود کیفیت این مجموعه یاری رساندند، استغذاری می‌نماییم.

دکتر مریم محمودی

مسئول کمیته تدوین و بومی‌سازی راهنماهای مبتنی بر شواهد

تغذیه در بیماری‌های متابولیک ارثی