



وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی
معاونت بهداشت

تغذیه در تیروزینمیا Tyrosinemia (راستی می مبتنی بر شواهد) به همراه راهنمای رژیم نویسی در هموسیستینوری Homocystinuria

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 تیروزینمیا Tyrosinemia (راهنمای مبتنی بر شواهد) به همراه راهنمای رژیم‌نویسی در هموسیستینوری Homocystinuria/ 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: ۷۰ ص: جدول، نمودار؛ ۲۲ × ۲۹ س.م.

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۷۶۷۱-۴۱-۲

وضعیت فهرست نویسی: فیفا

یادداشت: مولفین مریم محمودی، سعید طالبی، محمدرضا علایی، مهران رحیملو، مینا عبدالمهی، محسن صدیقیان، مهسا کاظمی فر، منیره سادات سیدصالحی.

یادداشت: عنوان دیگر: تغذیه در تیروزینمیا به همراه راهنمای رژیم‌نویسی در هموسیستینوری (راهنمای مبتنی بر شواهد).

عنوان دیگر: تغذیه در تیروزینمیا به همراه راهنمای رژیم‌نویسی در هموسیستینوری (راهنمای مبتنی بر شواهد).

موضوع: متابولیسم -- اختلالات -- تأثیر تغذیه

موضوع: Metabolism -- Disorders -- Nutritional aspects

موضوع: اسیدهای آمینه -- متابولیسم -- اختلالات.

موضوع: Amino acids -- Metabolism -- Disorders

موضوع: متابولیسم -- اختلالات ارثی

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/ت۷/۶/۴۲۷/۶ RC

رده بندی دیویی: ۶۱۶/۳۹۰۷

شماره کتابشناسی ملی: ۴۲۳۴۰۶۱

تغذیه در تیروزینمیا

به همراه راهنمای رژیم نویسی در هموسیستینوری

(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 محمدرضا علایی - مهران رحیملو - مینا عبدالمهی - محسن صدیقیان - مهسا

کاظمی فر - منیره سادات سید صالحی

ISBN: 978-600-7671-41-2

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۷۶۷۱-۴۱-۲

«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	بخش اول: تیروزینمی
۱۰	۳. اختصارات
۱۱	۴. مقدمه و اپیدمیولوژی
۱۲	۵. متدولوژی
۱۵	۶. سوالات بالینی
۱۶	توصیه‌های کلید
۱۶	یاتوفیزیولوژی و علائم بالینی
۱۶	۶-۱. ویژگی‌های بالینی تیروزینمیا نوع I شامل چه علائم و مکانیسم‌هایی می‌باشد؟
۱۸	۶-۲. جهش در چه ژن‌هایی موجب بیماری تیروزینمیا می‌شود؟
۱۸	۶-۳. کدام ارگان‌های بدن بیشتر تحت تأثیر تیروزینمیا قرار می‌گیرند؟
۱۹	۶-۴. زمان و شدت بروز علائم تیروزینمیا نوع I، چه شکل می‌باشد؟
۱۹	۶-۵. ویژگی‌های بالینی تیروزینمیا نوع II به چه شکل می‌باشد؟
۱۹	۶-۶. ویژگی‌های بالینی تیروزینمیا نوع III به چه شکل می‌باشد؟
۲۰	درمان
۲۰	۶-۷. اهداف فرایند درمان کودکان مبتلا به تیروزینمیا نوع I چه می‌باشد؟
۲۰	۶-۸. مدیریت اورژانسی بیماران مبتلا به تیروزینمیا نوع I شامل چه مواردی می‌باشد؟
۲۲	۶-۹. مدیریت داروئی بیماران تیروزینمیا به چه نحوی صورت می‌گیرد؟
۲۲	۶-۱۰. تجویز NTBC در بیماران تیروزینمیا نوع I به چه عواملی بستگی دارد؟
۲۲	مدیریت تغذیه‌ای
۲۲	۶-۱۱. اهداف درمان تغذیه‌ای در بیماران تیروزینمیا شامل چه مواردی می‌باشد؟
۲۳	۶-۱۲. اصول رژیم غذایی بیماران مبتلا به تیروزینمیا به چه شکل می‌باشد؟
۲۳	۶-۱۳. اصولی که در تغذیه نوزادان مبتلا به تیروزینمیا باید رعایت شود شامل چه مواردی می‌باشد؟
۲۳	۶-۱۴. اصولی که در تغذیه نوجوانان و بزرگسالان مبتلا به تیروزینمیا نوع I باید رعایت شود شامل چه مواردی می‌باشد؟
۲۳	۶-۱۵. رژیم غذایی با تیروزین و فنیل آلانین محدود چگونه طراحی می‌شود؟
۲۳	۶-۱۶. در تنظیم رژیم غذایی سطوح تیروزین پلاسمايي چه میزان مد نظر قرار گیرد؟
۲۳	۶-۱۷. رژیم غذایی با پروتئین محدود شده به چه شکل تنظیم می‌شود؟
۲۳	۶-۱۸. میزان پروتئین مصرفی بیماران تیروزینمیا چگونه محاسبه می‌شود؟
۲۶	۶-۱۹. آیا برای بیماران مبتلا به تیروزینمیا مکمل یا فرمولا توصیه می‌شود؟
۲۶	۶-۲۰. مکمل‌های پروتئین با چه هدفی در بیماران تیروزینمیا نوع I استفاده می‌شوند؟

- ۲۱-۶. مکمل‌های عاری از پروتئین با چه هدفی در بیماران تیروزینمیا نوع I استفاده می‌شوند؟ ۲۶
- ۲۲-۶. آیا دریافت رژیم کم تیروزین به تنهایی می‌تواند سبب بهبود کودکان مبتلا به تیروزینمیا شود؟ ۲۶
- ۲۳-۶. در چه زمانی مکمل یاری فنیل آلانین در بیماران تیروزینمیا توصیه می‌شود؟ ۲۶
- ۲۴-۶. چه مکمل‌های مواد معدنی و ویتامین برای بیماران مبتلا به تیروزینمیا نوع I توصیه می‌شود؟ ۲۶
- ۲۵-۶. نحوه پایش رژیم غذایی بیماران مبتلا به تیروزینمیا نوع I به چه شکل می‌باشد؟ ۲۶
- ۲۶-۶. آیا استفاده از شیرین کننده‌های مصنوعی در رژیم غذایی بیماران مبتلا به تیروزینمیا مجاز می‌باشد؟ ۲۷
- ۲۷-۶. انجام پیوند کبد در چه شرایطی برای بیماران مبتلا به تیروزینمیا نوع I توصیه می‌شود؟ ۲۸
- ۲۸-۶. فرایند درمان تیروزینمیا نوع II شامل چه مواردی است؟ ۲۸
- ۲۹-۶. فرایند درمان تیروزینمیا نوع III شامل چه مواردی است؟ ۲۹
۷. منابع ۳۰
۸. ضمایم ۳۲
۹. فرمولاهای موجود برای تیروزینمی ۳۴
۱۰. الگوریتم تشخیص و ACT SHEET ۴۶
- بخش دوم: هموسیستینوری ۴۹
۱. راهنمای رژیم نویسی در هموسیستینوری ۵۰
۲. فرمولاهای موجود برای هموسیستینوری ۵۹

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 گامی اساسی و موثر در خدمت‌رسانی به‌بینه 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، استیجاری 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 مبتلایان به متابولیک ارثی نمود. جهت تدوین مجموعه مذکور از راهنماهای بالینی و شواهد معتبر مطرح در دنیا استفاده شده است. این بوم‌سازی 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 کار علمی و کاربردی گردید تشکر و قدردانی نماییم. همچنین از زحمات استادان فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان و استازان 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، سپاس‌گزاری می‌نماییم.

دکتر مریم محمودی

مسئول کمیته تدوین و بومی‌سازی راهنماهای مبتنی بر شواهد

تغذیه در بیماری‌های متابولیک ارثی