

اطلس

بیماری‌های نادر ایران

بیماری‌های متابولیک نادر

حقوق مادی و معنوی این اثر متعلق به بنیاد بیماری‌های نادر ایران می‌باشد

تألیف:

دکتر شاداب صالح پور، فوق تخصص غدد درون ریز و متابولیسم کودکان،

عضو هیأت علمی دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی،

عضو شورای علمی و کمیسیون پزشکی بنیاد بیماری‌های نادر ایران

گروه مؤلفین:

- ♦ پروفسور داریوش فرهود، استاد دانشگاه علوم پزشکی تهران - متخصص ژنتیک پزشکی
- ♦ دکتر حمیدرضا ادراکی، عضو هیأت علمی دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی - متخصص رادیولوژی
- ♦ دکتر مهدی نوروزی، عضو هیأت علمی دانشگاه علوم پزشکی تهران - متخصص ژنتیک مولکولی
- ♦ دکتر علی تقوی، متخصص پزشکی اجتماعی
- ♦ دکتر سعیده مهدی پور، پزشک عمومی - کارشناس دانشگاه علوم پزشکی ایران
- ♦ دکتر کامران یعقوب پور، فوق تخصص غدد و متابولیک
- ♦ دکتر سمیه ستاوند، پزشک عمومی، کارشناس ارشد مدیریت سلامت
- ♦ دکتر هیمین مرادی سردره، دکترای بیوشیمی بالینی
- ♦ دکتر هاجر شکری افرا، دکترای بیوشیمی بالینی
- ♦ فاطمه نامور جاه، کارشناس ارشد بیوشیمی بالینی
- ♦ سمانه سادات رانی ورعی، دکترای بیوشیمی



- سرشناسه : صالح پور، شاداب
- عنوان و نام پدیدآور : اطلس بیماری‌های نادر ایران : بیماری‌های متابولیک نادر / تألیف: شاداب صالح پور، گروه مؤلفین، داریوش فرهود ...
- مشخصات نشر : تهران : آفرینندگان ، ۱۴۰۰.
- مشخصات ظاهری : ۳۲۸ ص. مصور، جدول، نمودار.
- شابک : ۹۷۸-۶۰۰-۸۹۸۹-۸۰-۶ - ۸۰۰۰۰۰۰۰ ریال
- وضعیت فهرست نویسی : فیپا
- یادداشت : گروه مؤلفین: داریوش فرهود، حمیدرضا ادراکی، مهدی نوروزی، علی تقوی، سعیده مهدی پور، کامران یعقوب پور، سمیه ستاوند، هیمن مرادی، مریم حاج شکر افرا، فاطمه نامور جاهد، سمانه سادات رانی وری.
- یادداشت : کتابنامه.
- عنوان دیگر : بیماری‌های متابولیک نادر.
- موضوع : بیماری‌های نادر -- ایران
- Rare diseases – Iran**
- اختلالات ژنتیکی -- ایران
- Genetic disorders – Iran**
- شناسه افزوده : فرهود، داریوش.
- شناسه افزوده : بنیاد بیماری‌های نادر ایران
- رده بندی کنگره : RC۴۸/۸
- رده بندی دیویی : ۶۱۶
- شماره کتابشناسی ملی : ۸۵۲۸۸۵۳
- اطلاعات رکورد کتابشناسی : فیپا

بنیاد بیماری‌های نادر ایران: تهران، خیابان جمالزاده شمالی، بعد از تقاطع نصرت، کوچه شهید مهاجری خامنه، پلاک ۱۴ طبقه اول

کدپستی: ۱۴۱۸۸۵۳۱۳۵ - تلفن: ۸ الی ۶۶۹۱۳۲۴۴ فکس: ۶۶۴۳۷۹۳۱

انتشارات آفرینندگان: تهران، خیابان جمهوری، بین خیابان باستان و خیابان گلشن، کوچه نوری، بن بست دوم، پلاک ۱، واحد ۵.

فهرست

گذری بر زندگی‌نامه بنیان‌گذار بنیاد بیماری‌های نادر ایران مرحوم دکتر علی داودیان	۷
سخن رئیس هیأت مدیره	۸
سخن مدیرعامل	۹
سخن سرگروه مؤلفین	۱۰
سخن پروفیسور داریوش فرهود، پدر علم ژنتیک ایران	۱۱
پیشگفتار	۱۲
بخش اول: اختلالات متابولیسم آمینو اسید	۱۴
فصل ۱- آمینواسیدوری (Aminoaciduria)	۱۵
فصل ۲- فنیل کتونوری (Phenylketonuria)	۲۱
فصل ۳- آلکاپتونوری (Alkaptonuria)	۳۵
فصل ۴- تیروزینمی ارثی نوع I (Tyrosinemia Type I)	۳۹
فصل ۵- تیروزینمی ارثی نوع II (Tyrosinemia Type II)	۴۵
فصل ۶- تیروزینمی ارثی نوع III (Tyrosinemia Type III)	۴۹
فصل ۷- آلبینیسم (Albinism)	۵۲
فصل ۸- اختلال در متابولیسم اسیدهای آمینه شاخه‌دار (بیماری ادرار شربت افرا) (Maple Syrup Urine Disease)	۵۸
فصل ۹- ایزوالریک اسیدمی / اسیدوری (Isovaleric Acidemia)	۶۴
فصل ۱۰- پروپیونیک اسیدمی (Propionic Acidemia)	۶۹
فصل ۱۱- اختلالات سیکل اوره و متابولیسم آمونیاک (Urea Cycle Disorder Metabolism)	۷۶
فصل ۱۲- سندرم هیپراورنیتینمی، هیپر آمونمی، هموسیترولینوری (HHH Syndrome)	۹۰
فصل ۱۳- هموسیستینوری (Homocystinuria)	۹۴
فصل ۱۴- هیپر گلایسینمی غیر کتوتیک (Nonketotic Hyperglycinemia)	۱۰۱
فصل ۱۵- عدم تحمل پروتئین لیزینوریک (Lysinuric Protein Intolerance)	۱۰۷
فصل ۱۶- گلو تاریک اسیدوریا نوع ۱ (Glutaric Aciduria Type 1)	۱۱۳
فصل ۱۷- هیدروکسی گلو تاریک اسیدوری (Hydroxyglutaric Aciduria)	۱۲۱
بخش دوم: اختلالات متابولیسم کربوهیدرات	۱۲۸
فصل ۱۸- گالاکتوزمی کلاسیک (Classic Galactosemia)	۱۲۹
فصل ۱۹- بیماری‌های ذخیره‌ای گلیکوژن (Glycogen Storage Diseases)	۱۳۴
فصل ۲۰- بیماری پمپه (Pompe Disease)	۱۳۶
بخش سوم: اختلالات متابولیسم چربی	۱۴۰
فصل ۲۱- سندرم بارت (Barth Syndrome)	۱۴۱

فصل ۲۲- لیپودیستروفی (Lipodystrophy)	۱۴۶
بخش چهارم: اختلالات مرتبط با ارگانل های سلولی	۱۵۴
فصل ۲۳- سیستینوزیس (Cystinosis)	۱۵۵
فصل ۲۴- بیماری تای-ساکس (Tay-Sachs Amaurotic Familial Disease)	۱۶۳
فصل ۲۵- بیماری گوشه (Gaucher's Disease)	۱۷۲
فصل ۲۶- بیماری نیمن-پیک نوع A و B (Niemann-Pick Disease Types A & B)	۱۸۰
فصل ۲۷- بیماری نیمن-پیک نوع C (Niemann-Pick Disease Type C)	۱۸۶
فصل ۲۸- لکودیستروفی (Leukodystrophy)	۱۹۲
فصل ۲۹- لکودیستروفی متاکروماتیک (Metachromatic Leukodystrophy)	۲۱۹
فصل ۳۰- آدرنولکودیستروفی وابسته به X (X-Adrenoleukodystrophy)	۲۲۴
فصل ۳۱- بیماری فاربر یا لیپوگرانولوماتوز (Farber Disease)	۲۲۹
فصل ۳۲- بیماری کراب (Krabbe Disease)	۲۳۳
فصل ۳۳- موکوپلی ساکاریدوز (Mucopolysaccharidosis)	۲۳۸
فصل ۳۴- موکولپیدوز نوع ۴ (Mucopolipidosis Type 4)	۲۴۸
فصل ۳۵- لیپوفوشینوز سروئید نورونی یا بیماری بتن (Batten Disease)	۲۵۱
بخش پنجم: اختلالات متابولیسمی غیر طبقه بندی شده	۲۵۸
فصل ۳۶- نقص بتا-کتوتیلاز (Beta Ketothiolase Deficiency)	۲۵۹
فصل ۳۷- سندرم جدیاک-هیگاشی (Chediak - Higashi Syndrome)	۲۶۴
فصل ۳۸- آمیلوئیدوز (Amyloidosis)	۲۶۹
فصل ۳۹- ۴-هیدروکسی بوتیریک اسیدوری (4-Hydroxybutyric Aciduria)	۲۷۶
فصل ۴۰- بیماری ویلسون (Wilson Disease)	۲۸۰
فصل ۴۱- سندرم ولفرام (Wolfram Syndrome)	۲۸۶
فصل ۴۲- پورفیریا (Porphyria)	۲۹۴
فصل ۴۳- لپرچانیسم (Leprechaunism)	۳۰۰
فصل ۴۴- پروتئینوز لیپوئید (Lipoid Proteinosis)	۳۰۳
منابع (References)	۳۰۹
نمایه (Index)	۳۱۰
کد بندی بیماری های نادر (List of Codings for Rare Metabolic Diseases)	۳۱۴
مؤلفین	۳۱۸
عوامل بیماری های نادر در یک نگاه (Rare Diseases At A Glance)	۳۲۰

سخن رئیس هیأت مدیره

کتاب پیش روی شما، جلد سوم از مجموعه چند جلدی اطلس بیماری‌های نادر ایران با عنوان بیماری‌های متابولیک نادر می‌باشد که ۴۴ گونه از این دسته بیماری‌های نادر را شامل می‌شود. اهم بیماری‌های نادر شاخه متابولیک که در این کتاب به آن‌ها پرداخته شده شامل اختلالات آنزیمی، قند و چربی، آمینواسید و... می‌باشد که توصیف، شیوع، علت، مدیریت و درمان آن‌ها را در بر می‌گیرد.

مجموعه چند جلدی اطلس بیماری‌های نادر ایران حاصل تلاش شبانه روزی محققان این حوزه در طی سال‌های متمادی فعالیت این بنیاد می‌باشد که با پشتوانه و حمایت شادروان دکتر علی داودیان (بنیان‌گذار بنیاد بیماری‌های نادر ایران-وفات آبان ماه ۱۳۹۶) شکل گرفته و همچنان به پاس قدردانی از زحمات ایشان، این خدمت خالصانه در قالب گردآوری و انتشار این مجموعه چند جلدی توسط پزشکان، محققان و متخصصان و اعضای کمیسیون پزشکی این بنیاد با هدف جلب رضایت خداوند و تسهیل نمودن خدمت‌رسانی به بیماران نادر کشور ادامه دارد.

این کتاب امر دسترسی به اطلاعات پزشکی برای محققان، متخصصان، پزشکان، سازمان‌ها و ارگان‌های مرتبط و نیز بیماران نادر در سراسر کشور را تسریع می‌بخشد. جلد اول با عنوان بیماری‌های ژنتیکی و مادرزادی در سال ۱۳۹۸ و جلد دوم با عنوان بیماری‌های داخلی نادر در سال ۱۴۰۰ منتشر گردیده است. باشد که این یادگار باعث شادی هر چه بیشتر روح بنیان‌گذار این امر خیر شود. برای دکتر علی داودیان که یک نفر بود، اما بی‌شمار ناجی...

یاسر داودیان

رئیس هیأت مدیره بنیاد بیماری‌های نادر ایران