



وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی
معاونت بهداشت

تغذیه

در

متیل مالونیک اسیدمی و پروپیونیک اسیدمی

Methylmalonic Acidemia/Propionic Acidemia

(MMA/PA)

(راهنمای بالینی 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 متیل مالونیک اسیدمی و پروپیونیک اسیدمی (Methylmalonic Acidemia/Propionic Acidemia) (راهنمای مبتنی بر شواهد) / 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 طب، ۱۳۹۵.

مشخصات ظاهری: ۹۸ ص: جدول، نمودار؛ ۲۲ × ۲۹ س.م.

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۷۶۷۱-۳۸-۲

وضعیت فهرست نویسی: فیپا

یادداشت: مولفین مریم محمودی، سعید طالبی، فرزانه عباسی، مرجان شکیبا، فروش نقاشیان، مینا عبدالمی، محسن صدیقیان، مینا حاجی محمدی.

یادداشت: عنوان دیگر: تغذیه در متیل مالونیک اسیدمی و پروپیونیک اسیدمی (راهنمای مبتنی بر شواهد).

عنوان دیگر: تغذیه در متیل مالونیک اسیدمی و پروپیونیک اسیدمی (راهنمای مبتنی بر شواهد).

موضوع: تغذیه -- نابسامانی‌ها در نوزادان

Nutrition disorders in infants: موضوع

موضوع: متابولیسم -- اختلالات

Metabolism -- Disorders: موضوع

موضوع: متابولیسم -- اختلالات ارثی -- تشخیص

Metabolism, Inborn errors of -- Diagnosis: موضوع

موضوع: متابولیسم -- اختلالات -- ژنتیک

Metabolism -- Disorders -- Genetic aspects: موضوع

موضوع: متابولیسم -- اختلالات -- تاثیر تغذیه

Metabolism -- Disorders -- Nutritional aspects: موضوع

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 / ۷ت۷ / RJ۳۹۹

رده بندی دیویی: ۶۱۸/۹۲۳۹

شماره کتابشناسی ملی: ۴۲۳۴۰۶۶

تغذیه در متیل مالونیک اسیدمی و پروپیونیک اسیدمی

(راهنمای مبتنی بر شواهد)

خدمات نشر: انتشارات مهر طب

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 عباسی - دکتر مرجان شکیبا - فروش نقاشیان - مینا عبدالمی -

محسن صدیقیان - مینا حاجی محمدی

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۷۶۷۱-۳۸-۲

ISBN:978-600-7671-38-2

«حق چاپ برای اداره ژنتیک، وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی محفوظ است»

فهرست

۱. پیشگفتار ۷
۲. مشارکت کنندگان در تدوین راهنما ۸
۳. اختصارات ۹
۴. مقدمه و اپیدمیولوژی ۱۰
۵. متدولوژی ۱۲
۶. سوالات بالینی ۱۶
- توصیه‌های کلیدی ۱۷
- تشخیص ۱۷
 - ۱-۶. علائم بالینی در بیماری MMA/PA چیست؟ ۱۷
 - ۲-۶. آزمون‌هایی که برای تشخیص MMA/PA به کار می‌روند کدامند؟ ۲۱
 - ۳-۶. تشخیص افتراقی در بیماران MMA/PA چگونه انجام می‌شود؟ ۲۱
 - ۴-۶. آزمایشات قبل از تولد برای تشخیص MMA/PA به چه صورت است؟ ۲۲
 - ۵-۶. غربالگری نوزادان برای MMA/PA به چه صورت انجام می‌گیرد؟ ۲۲
- درمان ۲۲
 - ۶-۶. درمان اولیه و اورژانسی در بیماران MMA/PA چگونه است؟ ۲۲
 - ۷-۶. درمان دارویی هاپیرآمونمی در بیماران MMA/PA چگونه است؟ ۲۴
 - ۸-۶. روند معکوس کردن کاتابولیسم در شرایط اورژانسی چگونه است؟ ۲۵
 - ۹-۶. تغذیه‌ی پیراروده‌ای در بیماران چه زمانی استفاده می‌شود؟ ۲۵
 - ۱۰-۶. سمیت زدایی خارجی در بیماران چگونه انجام می‌گیرد؟ ۲۶
 - ۱۱-۶. مدیریت مراقبت حاد عمومی به چه صورت است؟ ۲۶
 - ۱۲-۶. اختلال حاد در بیماران تشخیص داده شده‌ی MMA/PA به چه صورت است؟ ۲۷
 - ۱۳-۶. مدیریت تغذیه‌ی وریدی در بیماران چگونه است؟ ۲۸
 - ۱۴-۶. ترکیبات تغذیه‌ای رژیم غذایی اورژانسی در خانه چیست؟ ۲۸
 - ۱۵-۶. داده‌های آزمایشگاهی لازم برای هدایت درمان شرایط حاد چیست؟ ۲۹
- مدیریت بلند مدت MMA/PA ۳۰
 - ۱۶-۶. هدف از مدیریت بلند مدت بیماران چیست؟ ۳۰
 - ۱۷-۶. مدیریت تغذیه‌ای در بیماران MMA/PA چگونه است؟ ۳۰
 - ۱۸-۶. جنبه‌های عملی مدیریت تغذیه‌ای در بیماران چیست؟ ۳۲
 - ۱۹-۶. پایش رژیم و وضعیت تغذیه‌ای و پایش عوارض بلند مدت در بیماران چگونه است؟ ۳۴
 - ۲۰-۶. مدیریت بیماران در طی جراحی و یا ناشتایی طولانی مدت چگونه است؟ ۳۴

۳۷	۶-۲۱. پیوند اعضا در بیماران به چه صورت است؟
۳۷	۶-۲۲. مدیریت عوارض بلند مدت در بیماران چگونه است؟
۴۱	۶-۲۳. چه موارد خاصی در مراقبت بزرگسالان وجود دارد؟
۴۳	۷. منابع
۵۴	۸. راهنمای رژیم نویسی
۶۱	۹. مدیریت تغذیه در زمان بارداری
۶۸	۱۰. فرمولها
۹۸	۱۱. الگوریتم تشخیص 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 متخصصین و کارشناسان تغذیه به‌عنوان بازوی مهم گروه ارائه دهنده خدمات بالینی در نظام سلامت، تولید راهنماهای بالینی برای این گروه کاملاً اساسی و موثر در خدمت رسانی 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 دانش 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 این راهنما، تغذیه‌ای سعی شده است از نظرات، توصیه‌ها و راهنمایی صاحب نظران داخل کشور بهره گرفته شود. لازم به ذکر است در برپایش‌های 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 کارآمدی گردید تشکر و قدردانی نماییم. همچنین از زحمات استادان فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان و استادان متعصب 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