

بسم الله الرحمن الرحيم

منتخبی از بیماری های متابولیک کودکان

دکتر مهشید سر رشته داری

دکتر شبنم جلیل القدر

دکتر قسمت محمدزاده

سر رشته داری، مهشید، ۱۳۳۶

منتخبی از بیماریهای متابولیک کودکان / تألیف :

مهشید سر رشته داری، شبنم جلیل القدر، قسمت محمدزاده.

قزوین: حدیث امروز: دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی

قزوین، معاونت پژوهشی، ۱۳۸۳. ۹۶ ص. - مصور، جدول

ISBN:964-7536-65-8 فهرست نویسی بر اساس اطلاعات فیبا.

ص.ع. به انگلیسی: Selection of metabolic

diseases in children.

کتابنامه: ص ۸۸ - ۸۸.

۱ - متابولیسم - اختلالات در کودکان. ۲. کودکان - بیماریها.

الف. جلیل القدر، شبنم. ب. محمد زاده، قسمت، ۱۳۲۹ -

ج - دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی قزوین.

معاونت پژوهشی. د. عنوان. ۴ م ۳۹۰ / RJ ۶۱۸/۹۲۳۹

کتابخانه ملی ایران ۵۳۳۵ - ۸۳ م

نام کتاب : منتخبی از بیماری های متابولیک کودکان

تألیف : دکتر مهشید سر رشته داری ، دکتر شبنم جلیل القدر ، دکتر قسمت محمدزاده

قیراژ : ۱۰۰۰

حروفچینی : پروین رحمت پناهی - محسن ساکتی

صفحه آرا : تایپ نگار - محسن ساکتی ۷۵۲۵ ۱۸۲ ۰۹۱۲

چاپ یکم : زمستان ۱۳۸۳

ناشر : معاونت پژوهشی دانشگاه علوم پزشکی قزوین - حدیث امروز

تلفن و فاکس : ۳۳۵۰۰۵۶ و ۳۳۳۷۰۰۶ - ۲۸۱

شابک : ۹۶۴-۷۵۳۶-۶۵-۸

فهرست مطالب

صفحه

عنوان

۱	مقدمه
۲	نحوه برخورد تشخیصی در نوزادان مبتلا به بیماری های متابولیک
۳	علائم بالینی بیماری های متابولیک ارثی در کودکان
۴	درمان اورژانس های متابولیک

فصل اول : نقائص متابولیسم لیپیدها

۷	بیماری گوشه
۱۰	نیمن پیک
۱۰	نیمن پیک تیپ I
۱۳	نیمن پیک تیپ II
۱۳	گانگلیوزیدوز
۱۴	GM1 گانگلیوزیدوز با شروع دیررس
۱۸	تی ساکس فرم دیررس یا فرم جوانان GM2 تیپ III
۱۹	بیماری سندهوف گانگلیوزیدوز GM2 تیپ II
۲۱	فرم جوانان
۲۲	بیماری فابری
۲۳	جمع بندی از بیماری های ذخیره لیپیدها

فصل دوم : نقائص متابولیسم اسید های آمینه

۲۵	نقائص متابولیسم فنیل آلانین (فنیل کتونوری)
۲۵	P.K.U فرم کلاسیک
۲۶	حاملگی در زنان مبتلا به P.K.U
۲۷	تشخیص نوزادان مبتلا به P.K.U
۲۹	هیپرفنیل آلانینمی ناشی از کمبود کوفاکتور هیدروبیوپترین PH4
۳۱	هیپرفنیل آلانینمی خوش خیم
۳۲	هیپرفنیل آلانینمی گذرا
۳۲	نقائص متابولیسم تیروزین
۳۲	تیروزینمی تیپ I

فهرست مطالب

صفحه

عنوان

۳۳	فرم حاد تیروزینمی تیپ I
۳۴	فرم مزمن تیروزینمی تیپ I
۳۶	تیروزینمی تیپ II
۳۷	تیروزینمی گذرای نوزادی
۳۷	هاوکینسونوری
۳۸	نقائص ترییتوفان
۳۸	هارت ناپ
۳۹	ایندیکانوری
۳۹	کمبود سروتونین
۴۰	آلبینیسیم
۴۱	آلبینیسیم ژنرالیزه چشمی پوستی
۴۱	آلبینیسیم تیروزیناز منفی (تیپ I)
۴۱	آلبینیسیم تیروزیناز مثبت (تیپ II)
۴۱	سندرم چدیاک هیکاشی
۴۱	سندرم هرمانسکی بودلایک
۴۲	آلبینیسیم چشمی
۴۲	Nettlechip Falls آلبینیسیم چشمی
۴۲	Piebaldism Partial آلبینیسیم نسبی
۴۲	آلکاپتونوری
۴۳	نقائص متابولیسم والین ، لوسین ، ایزولوسین و اسیدمی ارگانیک
۴۵	بیماری شربت افرا M.S.U.D
۴۵	M.S.U.D تیپیک
۴۸	M.S.U.D متناوب
۴۹	M.S.U.D خفیف
۴۹	M.S.U.D با پاسخگویی به تیامین
۴۹	انواع متفرقه M.S.U.D
۴۹	اختلال سیکل اوره و هیپرآمونیمی
۵۰	کمبود آنزیم های سیکل اوره

فهرست مطالب

عنوان	صفحه
هیپرامونی می گذرای نوزادی	۵۶
هیپرامونی می گذرای شدید	۵۶
فصل سوم : نقائص متابولیسم کربوهیدرات	
گالاکتوزومی	۵۸
کمبود گالاکتوکیناز	۵۸
گالاکتوزومی ناشی از کمبود گالاکتوزا-فسفات یوریدیل ترانسفراز	۵۹
بیماری های ذخیره گلیکوژن (G.S.D)	۶۳
بیماری ون زیرکه (GSD Ia)	۶۳
تیپ GSD Ib	۶۵
تیپ II گلیکوژنوز بیماری پمپه	۶۶
GSD o	۶۹
GSD Ia	۶۹
GSD Ib	۶۹
GSD Ic	۶۹
GSD IIab	۶۹
GSD III	۶۹
GSD IV	۷۰
GSD V	۷۰
GSD VI	۷۰
GSD VII	۷۰
GSD VIII	۷۰
GSD IX	۷۰
GSD X	۷۰
GSD XI	۷۱

فصل چهارم : نقایص متابولیسم موکوپلی ساکاریدها

۷۴	موکوپلی ساکاریدوز
۷۴	سندرم هورلر
۷۸	سندرم شیئی
۷۸	سندرم هورلر شیئی
۷۸	سان فلیپو
۸۱	سندرم ماروتوکس لامی
۸۱	سندرم SLY
۸۲	سندرم هانتز
۸۲	تیپ A
۸۳	تیپ B
۸۳	سندرم مورکیو
۸۵	کراتان + هپاران سولفاتوری
۸۷	تشخیص افتراقی موکوپلی ساکاریدوز
۸۸	منابع

یکی از تفاوت‌های عمده طب اطفال از سایر رشته‌های طب بحث بیماری‌های ارثی ژنتیکی می‌باشد. یک دسته از اختلالات ارثی اختلال در زمینه متابولیسم است در این گروه از بیماری‌ها نقص ژنتیکی و متعاقب آن اختلال در مسیر متابولیسم طبیعی سبب ظهور علائم بالینی مشخص می‌شود. این دسته از بیماری‌ها تحت عنوان *Inborn error of metabolism* (نقص ژنتیکی متابولیسم) نامیده می‌شوند. اولین بار این بیماری‌ها توسط *Garrod* در سال ۱۹۰۸ معرفی شد.

جهش ارثی می‌تواند موجب تغییر در ساختمان اولیه پروتئین، تغییر میزان ساخت یا قدرت عملکرد پروتئین خاصی گردد. اعم از اینکه این پروتئین می‌تواند یک آنزیم، یک گیرنده، یک عامل انتقال، یا جزئی از ساختمان سلول باشد. تغییرات ایجاد شده ممکن است نسبی یا شدید بوده که براساس آن شدت علائم متفاوت خواهد بود. بیماری‌زایی تقریباً همیشه در اثر تجمع متابولیت خاص یا کمبود محصولات حاصل از واکنش بخصوصی می‌باشد. در برخی موارد ماده اولیه در همه ارگان‌ها بطور منتشر انباشته می‌شود. اما در برخی دیگر مثل بیماری‌های ذخیره‌ای لیزوزومال تجمع موضعی است. برخی از اختلالات متابولیسم در دوره نوزادی و بعضی در دوران کودکی تظاهر می‌کنند. تعدادی از اختلالات در شرایط خاصی نظیر استرس و عفونت خودنمایی می‌کنند. اختلالات متابولیسم که در دوره نوزادی ظاهر می‌شوند معمولاً شدید و اغلب در صورت عدم درمان مناسب کشنده هستند.

علائم بالینی بیماری‌های متابولیک ارثی در نوزادان معمولاً غیر اختصاصی و شبیه به سپتی‌سمی می‌باشند. هر نوزادی با علائم ۱- شیر نخوردن ۲- استفراغ ۳- خواب آلودگی و بی‌حالی ۴- تشنج ۵- کما مخصوصاً اگر به تزریق قند و کلسیم پاسخ ندهند، باید از نظر بیماری‌های متابولیک بررسی شوند.

نحوه برخورد تشخیصی در نوزادان مشکوک به این بیماری‌ها به این ترتیب است که آزمایش آمونیاک پلاسما و گازهای خون انجام می‌شود. در صورتی که آمونیاک پلاسما بالا و pH خون طبیعی باشد اختلالاتی نظیر اختلال در سیکل اوره مطرح می‌شود، در صورتی که آمونیاک بالا و pH خون نشانگر اسیدوز باشد اختلالاتی نظیر اسیدمی ارگانیک مطرح است اگر آمونیاک طبیعی و گازهای خون نیز طبیعی باشد اختلالاتی نظیر آمینواسیدوپاتی یا گالاکتوزمی مطرح می‌گردد.