

نلسون



با مقدمه و تحت نظارت:
دکتر طبیعه زمان
فوق تخصص بیماری‌های متابولیک
استاد دانشگاه علوم پزشکی تهران

ترجمه:
دکتر شبنم معارفیان
متخصص اطفال فلوشیپ بیماری‌های متابولیک

بیماری‌های

متابولیک

۲۰۱

✓ سوالات ارتقاء و بورد کودکان (متابولیک)



معاون و نشر پدیدآور	بیمارستان‌های متابولیک نلسون ۲۰۱۶ به همراه سوالات مورد و ایرفا کودکان (مجموعه متابولیک) مؤلف: رابرت ام. کلیگمن - ژو
مشخصات نشر	بزرگان (۱) با مقدمه و تحت نظارت طلیعه زمان؛ ترجمه شیرین معارفیان
مشخصات ظاهری	تهران: اندیشه رفیع، ۱۳۹۴
شابک	۹۷۸-۹۶۴-۹۸۷-۶۰۲-۳
وضعیت فهرست نویسی	فهرست
یادداشت	کتاب حاضر ترجمه‌ای بخشهایی از کتاب "Nelson textbook of pediatrics, 20th ed, 2016" است.
یادداشت	نمونه
عنوان دیگر	اصول طب کودکان
موضوع	اصولان تشخیصی در کودکان
موضوع	متابولیسم - اختلالات در کودکان
موضوع	کودکان - بیماری‌ها
موضوع	پزشکی کودکان
شابک استاندارد	کلیگمن، رابرت، ۱۹۵۰ - ام
شابک استاندارد	Kingman, Robert
شابک استاندارد	معارفیان، شیرین، ۱۳۵۲ - مترجم
شابک استاندارد	زمان، طلیعه، مترجم
شابک استاندارد	نلسون، والدو امبرسون، ۱۸۹۸ - م - اصول طب کودکان
رده بندی کنگره	RJ۲۷/۳۰۹۷ ۱۳۹۴
رده بندی دیویی	۶۱۸/۹۲۰۰۲۲
شماره کتابشناسی ملی	۹۷۸۹۶۴۹۸۷۶۰۲۳



اندیشه رفیع
کتابخانه علوم پزشکی

نام کتاب:	بیماری‌های متابولیک نلسون ۲۰۱۶
مؤلف:	رابرت ام. کلیگمن
با مقدمه و تحت نظارت:	دکتر طلیعه زمان
ترجمه:	دکتر شیرین معارفیان
ناشر:	انتشارات اندیشه رفیع
حروفچینی و صفحه‌آرایی:	محمد بهمنی
طراح داخل متن:	فاطمه نویدی
نوبت چاپ:	اول - ۱۳۹۴
تیراژ:	۱۰۰۰
لیتوگرافی:	بهترین بازار
چاپ:	چاپ
صحافی:	چاپ
شابک:	۹۷۸-۹۶۴-۹۸۷-۶۰۲-۳
بها:	۲۴۰۰۰ تومان

دفتر مرکزی: اندیشه رفیع

خیابان انقلاب - خیابان ۱۲ فروردین - خیابان شهدای ژاندارمری

مقابل اداره پست - ساختمان ۱۲۶ - طبقه دوم - تلفکس: ۶۶۹۵۰۳۹۳

تلفن: ۶۶۹۷۰۵۱۸ - ۶۶۹۷۰۵۱۷ - ۶۶۹۷۱۴۱۴

www.andisherafi.com

info@andishe-rafi.com مدیریت

نماینده‌های فروش:

- بابل کتابفروشی اندیشه
- مشهد کتابفروشی مجد دانش
- تبریز معاونت پژوهشی جهاد دانشگاهی
- کتابفروشی شیرینک
- شیراز کتابفروشی بابک
- کتابفروشی جمالی
- انتشارات دانشگاه شیراز
- کرمان کتابفروشی پایپورس
- ارومیه شاهد و ایثارگران
- اردبیل کتابخانه خیام
- اهواز کتابفروشی رشد
- خرم‌آباد کتابفروشی نشر و قلم
- زاهدان کتابفروشی بیماری‌های خاص
- گرگان کتابفروشی جلالی
- قم کتابفروشی فایوس اندیشه
- بوشهر نمایشگاه دائمی دانشگاه پزشکی
- سمنان کتابفروشی اشراق
- شیراز کتابفروشی کالج
- قزوین کتابفروشی حکیم
- کاشان کتابخانه
- رشت کتابفروشی
- یاسوج کتابفروشی
- یزد کتابفروشی آرمان
- اصفهان کتابفروشی پارسا
- کتابفروشی مانی
- ساوه کتابفروشی کوثر
- ایلام کتابفروشی رشد

به نام خداوند جان و خرد

علم بیماری‌های متابولیک ارثی به طور روزافزون در حال گسترش و پیشرفت است. مبحث بیماری‌های متابولیک که از آخرین چاپ کتاب نلسون انتخاب شده است به صورت اجمالی به توصیف این علم وسیع پرداخته است. شیوع بیماری‌های متابولیک ارثی در ایران به علت میزان بالای ازدواج‌های فامیلی و عدم غربالگری تمام نوزادان به صورت دسته‌جمعی، بسیار زیاد است. امید است با ترجمه این مبحث توسط سرکار خانم دکتر شیرین معارفیان که از دانشجویان علاقمند و با پشتکار در این عرصه علمی با اندگامی به جلو در جهت تغییر رویکرد همکاران گرامی نسبت به این علم و رنقاء آن در ایران عزیز برداشته شود تا به سوی ایرانی با نسل سالم و عاری از بیماری‌های ارثی قابل پیشگیری با سلاح علم پیش برویم.

استادان جوانا توفیق ایشان در کسب مراتب عالی‌تر علمی را خواستارم.

دکتر طلحه زمان

تهران - پاییز ۹۴

مقدمه مترجم

لا راحتا فی کسب العلم

در کسب علم راحتی وجود ندارد. امام علی (ع)

کتاب نلسون که مرجع طب کودکان در ایران می باشد در سال های گذشته توسط همکاران به فارسی برگردانده شده است. با توجه به پیشرفت روزافزون دانش پزشکی و همین طور طب اطفال و تغییرات این کتاب در هنگام تجدید چاپ، همچنین به علت نیاز به مطالعه به روز پزشکان و سایر علاقمندان بر آن شدیم تا بخش متابولیک از آخرین چاپ کتاب نلسون را به فارسی برگردانیم تا شاید قدمی در جهت یاری همکاران و علاقمندان به بیماری های متابولیک ارثی برای پویایی و توسعه این علم در ایران باشد. در تمام مراحل ترجمه و ویرایش این مبحث سعی شده در ضمن رعایت امانت ترجمه ای بدون اشتباه و روان ارائه گردد. با این حال ضمن پوزش از خطای احتمالی از نظرات منتقدین در جهت رفع نواقص استقبال می کنیم. از استاد گرامی سر خانم دکتر زین که افتخار نظارت بر این اثر را دادند کمال تشکر را دارم و از خداوند متان سلامتی و رفیق روزافزون ایشان را خواستارم.

دکتر شیرین معارفیان

تهران - پاییز ۹۴

فهرست مطالب

فصل ۸۴ - رویکرد بالینی به اختلالات ذاتی متابولیسم ۹

فصل ۸۵ - نواقص در متابولیسم اسیدهای آمینه ۱۴

۸۵-۱. فنیل آلانین ۱۴

۸۵-۲. تیروزین ۲۰

۸۵-۳. متیونین ۲۹

۸۵-۴. سیستین / سیستین ۳۵

۸۵-۵. تریپتوفان ۳۶

۸۵-۶. والین، لوسین، ایزولوسین و آرگانیک اسیدهای وابسته ۳۷

۸۵-۷. گلیسین ۵۶

۸۵-۸. پرلین ۶۲

۸۵-۹. پرولین ۶۳

۸۵-۱۰. گلیکول ۶۴

۸۵-۱۱. اختلالات ژنتیکی: روتانسیترها ۶۷

۸۵-۱۲. اختلالات سین اوره (ژن، سیتروکسین و اورنیتین) ۷۴

۸۵-۱۳. هیستیدین ۸۵

۸۵-۱۴. لیزین ۸۵

۸۵-۱۵. اسپارتیک اسید (بیماری کاناو) ۸۹

فصل ۸۶ - نقص متابولیسم لیپیدها ۹۱

۸۶-۱. اختلالات میتوکندریال بتا اکسیداسیون اسیدها: چرب ۹۱

۸۶-۲. اختلالات اسیدهای چرب بازنجیره خیلی طولانی ۱۰۲

۸۶-۳. اختلالات متابولیسم و انتقال لیپوپروتئین ها ۱۱۵

۸۶-۴. لیپیدوزها (بیماری های ذخیره ای لیپوزومی) ۱۳۸

۸۶-۵. موکولپیدوز ۱۵۴

فصل ۸۷ - نواقص متابولیسم کربوهیدرات ها ۱۵۵

۸۷-۱. بیماری های ذخیره گلیکوژن ۱۵۷

۸۷-۲. نواقص متابولیسم گالاکتوز ۱۷۵

۱۷۸	۸۷-۳. نواقص متابولیسم فروکتوز.....
۱۷۹	۸۷-۴. نواقص متابولیسم حد واسط کربوهیدرات‌ها که همراه اسیدوز لاکتیک است.....
۱۸۸	۸۷-۵. نواقص متابولیسم پنتوز.....
۱۸۹	۸۷-۶. اختلالات ساختار و تجزیه گلیکوپروتئین.....
۱۹۵	فصل ۸۸- موکوپلی ساکاریدوزها.....
۲۰۷	فصل ۸۹- اختلالات متابولیسم پورین و پیریمیدین.....
۲۲۶	فصل ۹۰- سندرم پروژنریا هوجینسون-گیلفورد.....
۲۳۱	فصل ۹۱- پرفیریا.....
۲۶۴	فصل ۹۲- میوگمی.....
۲۹۳	آزمون‌های مورد ارتف که کان (متابولیک).....
۲۹۵	واژه‌یاب.....