

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

تغذیه درمانی در بیماری‌های متابولیک وراثتی

مؤلفین:

دکتر بهناز عیسی

(متخصص علوم تغذیه)

دکتر محمدرضا وفا

(متخصص علوم تغذیه و استاد دانشگاه علوم پزشکی ایران)

www.ketab.ir

سروش‌نامه	: عبیری، بهناز، -
عنوان و نام پدیدآور	: تغذیه درمانی در بیماری‌های متابولیک وراثتی/ مولفین بهناز عبیری، محمدرضا وفا.
مشخصات نشر	: تهران: نواندیشان آریاکهن، ۱۴۰۰.
مشخصات ظاهری	: ۲۳۲ص: مصور، جدول.
شابک	: ۹۷۸-۶۲۲-۶۵۲۹-۵۱-۸ ریا۷۰۰۰۰
وضعیت فهرست نویسی	: فیبا
یادداشت	: کتابنامه.
یادداشت	: نمایه.
موضوع	: متابولیسم -- اختلالات ارثی -- تاثیر تغذیه
موضوع	: Metabolism, Inborn errors of -- Nutritional aspects
موضوع	: متابولیسم -- اختلالات -- تاثیر تغذیه
موضوع	: Metabolism -- Disorders -- Nutritional aspects
شناسه افزوده	: وفا، محمدرضا، -
رده بندی کنگره	: RC۶۲۰/۵
رده بندی دیویی	: ۶۱۶/۲۹
شماره کتابشناسی ملی	: ۷۵۸۹۵۵۹
اطلاعات رکورد کتابشناسی	: فیبا

بایبید به حقوق دیگران احترام بگذاریم
دوست عزیز، این کتاب حاصل دسترنج چندین
ساله مؤلف و ناشر آن است. تکثیر و فروش آن
به هر شکل بدون اجازه از پدیدآورنده کاری
غیراخلاقی، غیرقانونی و غیرشرعی است. نتیجه
این عمل نادرست موجب رواج بی‌اعتمادی در
جامعه و بروز بی‌آمدهای ناگوار در زندگی و
محیطی ناسالم برای خود و فرزندانمان
می‌گردد.

این اثر، مشمول قانون حمایت از مؤلفان و مصنفان
می‌باشد. هیچ بخشی از این کتاب به هیچ شکلی
اعم از فتوکپی یا بازنویسی مطالب بدون اجازه‌ی
کتابی ناشر موجب پیگرد قانونی قرار خواهد گرفت.
تمام حقوق مادی و معنوی این کتاب برای ناشر
محفوظ می‌باشد.

تغذیه درمانی در بیماری‌های متابولیک وراثتی

ناشر: نواندیشان آریاکهن

مؤلفین: دکتر دکتر بهناز عبیری، دکتر محمدرضا وفا

شابک: ۹۷۸-۶۲۲-۶۵۲۹-۵۱-۸

تیراژ: ۱۰۰۰ نسخه

نوبت و تاریخ چاپ: اول ۱۴۰۰

قیمت: ۷۵۰،۰۰۰ ریال



مرکز پخش:

تهران، میدان انقلاب، خیابان آزادی

ابتدای خیابان جمال‌زاده جنوبی، کوچه دانشور

پلاک ۳، واحد ۲

۶۶۵۷ ۸۲۰۰ - ۶۶۵۷ ۸۱۰۰ (۰۲۱)

فهرست

فهرست	۳
مقدمه	۹
بخش ۱- مقدمه‌ای بر بیماری‌های متابولیک وراثتی	۱۱
فصل ۱. پاتوفیزیولوژی بیماری‌های متابولیک وراثتی	۱۳
۱-۱- مقدمه	۱۳
۱-۲- پاتوفیزیولوژی اندام‌ها	۱۴
منابع	۲۵
فصل ۲. آنابولیسم: راه کارهای عملی	۲۷
۲-۱- مقدمه	۲۷
۲-۲- متابولیسم در شرایط گرسنگی و پس از دریافت غذا	۲۸
۲-۳- حملات حاد بیماری و بستری شدن در بیمارستان	۲۹
۲-۴- خلاصه	۳۰
منابع	۳۲
فصل ۳: نیازهای پروتئین در بیماری‌های متابولیک وراثتی	۳۳
۳-۱- مقدمه	۳۳
۳-۲- ارزش بیولوژیک و قابلیت هضم ترکیب پروتئینی	۳۴
۳-۳- بازگردش پروتئین	۳۵
۳-۴- سایر عوامل مؤثر بر میزان استفاده از پروتئین	۳۷
۳-۵- نیازهای پروتئین در جمعیت عمومی	۳۸

بخش ۳ - افزایش اسیدهای آلی خون ۱۴۷

فصل ۱۰: افزایش سطح اسیدهای آلی خون ۱۴۹

۱۰-۱- مقدمه ۱۴۹

۱۰-۲- تظاهرات بالینی بیماری ۱۵۱

۱۰-۳- عوارض بیماری ۱۵۳

۱۰-۴- پاتوفیزیولوژی ۱۵۴

۱۰-۵- درمان ۱۵۶

۱۰-۶- تغذیه درمانی ۱۵۹

۱۰-۷- پایش وضعیت بیمار ۱۶۲

۱۰-۷- خلاصه ۱۶۳

منابع ۱۶۴

فصل ۱۱: تغذیه درمانی طی بارداری در شرایط ابتلا به ۱۷۵

۱۱-۱- مقدمه ۱۷۵

۱۱-۲- مدیریت اختلالات متابولیکی طی بارداری ۱۷۶

۱۱-۳- مدیریت تغذیه‌ای طی بارداری ۱۷۷

۱۱-۴- خلاصه ۱۷۹

منابع ۱۸۰

بخش ۴ - اختلالات متابولیسم کربوهیدرات‌ها ۱۸۳

فصل ۱۲: تغذیه درمانی در گالاکتوزمی ۱۸۵

۱۲-۱- مقدمه ۱۸۵

۱۲-۲- تغذیه درمانی ۱۸۷

۱۲-۳- پایش وضعیت بیمار ۱۸۹

۱۲-۴- خلاصه ۱۹۱

منابع ۱۹۲

فصل ۱۳: تغذیه درمانی در بیماری‌های ذخیره گلیکوژن ۱۹۵

۱۳-۱- مقدمه ۱۹۵

۱۹۸.....	۱۳-۲- بیماری های ذخیره گلیکوژن
۲۰۰.....	۱۳-۳- تغذیه درمانی
۲۰۶.....	۱۳-۴- سایر درمان های خوراکی
۲۰۸.....	۱۳-۵- مدیریت تغذیه ای در برخی شرایط خاص
۲۰۹.....	۱۳-۶- پایش وضعیت بیمار
۲۱۱.....	۱۳-۷- پیوند کبد و/یا کلیه
۲۱۱.....	۱۳-۸- خلاصه
۲۱۲.....	منابع
۲۱۷.....	بخش ۵- اختلالات اکسیداسیون اسیدهای چرب
۲۱۹.....	فصل ۱۴: تغذیه درمانی در اختلالات اکسیداسیون اسیدهای چرب
۲۱۹.....	۱۴-۱- مقدمه
۲۱۹.....	۱۴-۲- تغذیه درمانی در اختلالات اکسیداسیون اسیدهای چرب بلند زنجیر
۲۲۳.....	۱۴-۳- تغذیه درمانی در کمبود استیل کوآ دهیدروژناز متوسط زنجیر
۲۲۴.....	۱۴-۴- تغذیه درمانی در اختلالات اکسیداسیون اسیدهای چرب طی شرایط حاد
۲۲۴.....	۱۴-۵- پایش وضعیت بیمار
۲۲۵.....	۱۴-۶- خلاصه
۲۲۶.....	منابع
۲۲۹.....	نمایه

مقدمه

بیماری‌های متابولیک وراثتی در اثر فقدان یا عملکرد غیرطبیعی یک آنزیم یا کوفاکتور آن، از بدو تولد، ایجاد می‌شوند، و با تجمع یا عدم وجود متابولیت خاصی در بدن همراه بوده و در نتیجه رشد و تکامل طبیعی فرد مبتلا مختل می‌گردد. شیوع اختلالات متابولیک به طور مجزا نادر است اما مجموعاً بیماری‌های متابولیک شیوعی برابر با ۱ در ۸۰۰ تا ۱ در ۲۵۰۰ تولد زنده را به خود اختصاص می‌دهند که در کل از شیوع بالایی برخوردار است. تشخیص زودهنگام این بیماری‌ها و پیگیری درمان آن‌ها بسیار حائز اهمیت می‌باشد. چون به این وسیله می‌توان از آسیب‌های دائمی به سیستم عصبی، عقب افتادگی‌های ذهنی و صدمات جبران ناپذیر دیگر و حتی مرگ این بیماران پیشگیری نمود. در بسیاری از نقاط جهان برای این دسته از بیماری‌ها، از برنامه‌های غربال‌گری نوزادی استفاده می‌شود تا با تشخیص و درمان به موقع بتوان از عوارض آن جلوگیری نمود و یا آن‌ها را به حداقل رساند. هدف تغذیه درمانی در این بیماری‌ها، تصحیح عدم تعادل متابولیکی جهت کاهش خطر مرگ و میر مرتبط با اختلال و نیز ارتقاء رشد و نمونرمال، با فراهم نمودن تغذیه کافی و مناسب، می‌باشد.

فصل‌های موجود در این کتاب در مورد پاتوفیزیولوژی بیماری‌های متابولیک وراثتی، و اساس تغذیه درمانی در بسیاری از اختلالات مرتبط با متابولیسم آمینواسیدها، کربوهیدرات‌ها، و چربی‌ها نکاتی را بیان می‌نمایند. به این ترتیب که در هر فصل، مدیریت تغذیه‌ای، و نیز شاخص‌های مرتبط با پایش وضعیت بیمار بیان می‌گردد. امید است این کتاب با بیان رویکردهای تغذیه‌ای مناسب، نتایج درمان بیماران را به حداکثر رسانده و کیفیت زندگی آنان را بهبود بخشد، و همچنین، یک منبع اطلاعاتی برای متخصصین امر سلامت فراهم نماید.