

غربالگری بیماریهای

متابولیک ارثی

نویسنده : دکتر پرستو رستمی

گروه ویراستاران علمی

دکتر پیمان سرخیل

دکتر مرجان شکینا

دکتر آریا ستوده

دکتر علی طالع

دکتر دانیال زمانفر

دکتر مرتضی علیجانیپور

دکتر حسین مروج

مرکز مدیریت بیماریهای غیر واگیر

اداره ژنتیک



سازمان اسناد و کتابخانه ملی جمهوری اسلامی ایران

سرشناسه : دکتر پرستو رستمی،

عنوان و نام پدیدآور : غربالگری بیماریهای متابولیک ارثی، دکتر پرستو رستمی.

مشخصات ناشر : تهران: بال نو، ۱۴۰۰.

مشخصات ظاهری : ۱۷۸ ص، جدول، رنگی

شابک : ۹۷۸-۶۲۲-۹۷۹۷۹-۰-۷

وضعیت فهرست‌نویسی: فیبای مختصر

یادداشت : فهرست‌نویسی کامل این اثر در نشانی: <http://opac.nlai.ir> قابل دسترسی است.

مندرجات : غربالگری بیماریهای متابولیک ارثی

شناسه افزوده : دکتر پیمان سرخیل، دکتر مرجان شکیبا، دکتر آریا ستوده، دکتر علی طالع، دکتر دانیال زمانفر، دکتر

مرتضی علیجانپور، دکتر حسین مروج - گروه ویراستاران علمی.

شماره کتابخانه ملی : ۷۵۵۴۴۵۷

غربالگری بیماریهای متابولیک ارثی

نویسنده : دکتر پرستو رستمی

گروه ویراستار علمی: دکتر پیمان سرخیل، دکتر مرجان شکیبا، دکتر آریا ستوده، دکتر علی طالع، دکتر دانیال زمانفر، دکتر

مرتضی علیجانپور، دکتر حسین مروج

ناشر : انتشارات بال‌نو

نوبت چاپ : اول، ۱۴۰۰

چاپ : ۳۳۹۵۴۴۰۵ : میران

صحافی : ۶۸۱۲۶۴۰ : میران

شمارگان : ۱۰۰۰ نسخه

شابک : ۹۷۸-۶۲۲-۹۷۹۷۹-۰-۷

قیمت : ۷۰۰۰۰ تومان

مرکز پخش: ۰۹۱۲۵۳۸۸۱۳۳ - ۰۲۱-۸۸۲۲۴۵۳۹

تهران: امیرآباد شمالی، بعد از جلال‌آل‌احمد، خیابان هفتم، مجتمع گلستان، شماره ۵۹، واحد

همه حقوق برای انتشارات بال‌نو، محفوظ بوده و هرگونه تقلید و استفاده از این اثر، به هر شکل، بدون اجازه کتبی، ممنوع و پیگرد قانونی دارد.

پیشگفتار

کتاب حاضر از مجموعه مستندات بالینی است که برای بهره برداری فوق تخصص های غدد اطفال و سایر رشته های پزشکی مرتبط که در بیمارستان های منتخب برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی به صورت شبکه فعالیت می نمایند، تهیه شده است.

از آنجائی که برنامه متابولیک ارثی تاکنون توسعه کمی و کیفی قابل انتظار را داشته و بر اساس برنامه ریزی تا پایان سالی جاری پوشش کامل خواهد یافت، ارتقاء مستمر استاندارد ها بویژه در حوزه بالینی از الزامات مورد تاکید برنامه و پیش نیاز های اجرای آن است.

برای تدوین کتاب حاضر اعضاء کمیته علمی بالینی برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی با استفاده از منابع معتبر و مشهور در حوزه بیماری های متابولیک ارثی، بهره بردند. بعلاوه ایشان با تعامل با یکدیگر الگوی واحدی را برای تدوین استفاده کردند. همچنین در روند تدوین نهایی کتاب، مورد بررسی مجدد و تکمیلی قرار گرفت.

قطعا علیرغم همه تلاش ها این مجموعه یک مجموعه کامل برای مراجعات پزشکان عزیز یاد شده نیست، اما موجب سازماندهی و یکپارچگی رویکردهای بالینی این اعضاء و دسترسی نظام مند و سریع خواهد شد. این موضوع در برنامه های کنسوری از اهم موضوعات است.

علاوه بر مجموعه فوق که به زبان فارسی نوشته شده است، مجموعه ای خلاصه به زبان انگلیسی برای دسترسی سریع تر، پیش تر آماده شده و برای مخاطبین یاد شده ارسال شده است.

به روز رسانی و ارتقاء این نوع مراجع به توسعه خدمات به مردم عزیز ایران بویژه نوزادان گرانقدر ایران زمین کمک می نماید و از سوی دیگر بر توسعه علمی کشور می افزاید. با این توصیف انتظار می رود خوانندگان محترم راهنمایی های خود را برای بهتر شدن این مجموعه از ما دریغ ننمایند.

با توجه به اینکه شاهد مستقیم تلاش ها برای بهره برداری این مجموعه بودم، به سهم خود از همه دست اندرکاران تدوین این مجموعه تشکر می نمایم و قدردانی ویژه از جناب آقای دکتر طالبی به دلیل تلاش بی وقفه علی یک دهه برای توسعه برنامه غربالگری نوزادان برای بیماری های متابولیک ارثی و تدوین این مستندات دارم.

دکتر سماوات

رئیس اداره ژنتیک

فهرست

۱۷.....	کلیات عربالگری نوزادی
۱۹.....	فصل اول: برخورد آزمایشگاهی، بالینی، مدیریت و پیگیری بیماران مبتلا آمینواسیدپاتی‌ها
۲۱.....	برخورد آزمایشگاهی، بالینی، مدیریت
۲۱.....	پیگیری بیماران
۲۱.....	با سطح لوسین بالا در عربالگری نوزادی
۲۱.....	برخورد آزمایشگاهی، بالینی، مدیریت و پیگیری بیماران با سطح لوسین بالا در عربالگری نوزادی
۲۲.....	مدیریت نوزادی که در تست عربالگری، سطح لوسین بالا دارد
۲۳.....	بیماری ادرار شربت افرا (Maple Syrup Urine Disease)
۲۳.....	باتوفیرینوزی
۲۴.....	علائم بیماری ادرار شربت افرا
۲۴.....	علائم آزمایشگاهی
۲۶.....	درمان
۲۶.....	درمان فاز حاد MSUD
۲۷.....	کات
۲۸.....	درمانهای تجربی در MSUD
۲۹.....	سپید کید در بیماران با MSUD
۳۰.....	پیگیری بیماران مبتلا به MSUD

۳۰	 ويزيت بيماران
۳۰	 ارزيابي هاي روتين شامل
۳۱	 ساير ارزيابي ها
۳۳	 برخورد ازمايشگاهي، باليني، مديريت و پيگيري بيماران با افزايش سطح فنيلالانين در غربالگري نوزادي
۳۶	 مديريت نوزاداني كه سطح فنيل آلانين بالا در تست غربالگري دارند:
۳۶	 پاتوفيزيولوژي
۳۷	 فنيل كتونوري كلاسيك
۳۸	 فنيل كتونوري خفيف
۳۸	 هيپرفنيل آلانيني خفيف بدون فنيل كتونوري
۳۹	 كمبود تتراهيدروبيوپتيرين (BH4)
۴۰	 تشخيص فنيل كتونوري
۴۱	 غربالگري نوزادي فنيل كتونوري (PKU)
۴۲	 رژيم درماني
۴۴	 پيگيري بيمار مبتلا به PKU كلاسيك
۴۴	 پيش آگهي بيماري PKU
۴۵	 برخورد تشخيصي، باليني، مديريت و پيگيري بيماران با افزايش سطح تيروزين سرم در غربالگري نوزادي
۴۷	 متابوليسم تيروزين
۴۸	 تيروزيني تيب ۱
۵۰	 تيروزيني نوع II
۵۰	 علائم باليني
۵۰	 ضايعات چشمي
۵۰	 ضايعات پوستي
۵۱	 تيروزيني نوع III
۵۱	 هاوكين سينوري

۵۲.....	انکابتونوری
۵۲.....	علائم بالینی:
۵۲.....	تیروزینمی گذرا
۵۳.....	تشخیص افتراقی های هیپر تیروزینمی (۶)
۵۴.....	غربالگری نوزادی
۵۴.....	درمان
۵۴.....	تیروزینمی نوع ۱
۵۵.....	تیروزینمی نوع ۲
۵۵.....	تیروزینمی نوع ۳
۵۵.....	هاوکین سینوری
۵۵.....	تیروزینمی گذرا
۵۶.....	انکابتونوری
۵۶.....	پیگیری بیماران
۵۶.....	تیروزینمی نوع ۱
۵۷.....	برخورد تشخیصی، بالینی، مدیریت درمان و پیگیری بیماران مبتلا با اختلالات ارثی متابولیسم متیونین
۵۸.....	برخورد با نوزادی که در تست غربالگری سطح متیونین بالا یا پایین دارد (۱):
۵۸.....	اختلالات متابولیسم هموسیستئین
۵۹.....	هموسیستینوری کلاسیک
۶۰.....	علائم بالینی:
۶۰.....	تظاهرات چشمی:
۶۰.....	سیستم اسکلتی:
۶۰.....	رادیوگرافی:
۶۰.....	سیستم عصبی:
۶۱.....	سیستم عروقی:

- سایر علائم: ۶۱
- تشخیص: ۶۱
- غربالگری بعد از تولد: ۶۳
- درمان: ۶۳
- ویتامین B6: ۶۳
- فولیک اسید: ۶۴
- ویتامین B12: ۶۴
- ویتامین C: ۶۴
- هدف از درمان: ۶۴
- مانیتورینگ تغذیه در یک بیمار با هموسیستینوری: ۶۵
- هموسیستینوری ناشی از نقص در تشکیل متیل کوپالامین: ۶۵
- علائم آزمایشگاهی: آنمی مگالوبلاستیک، هموسیستینمی و همومیونینمی: ۶۶
- هموسیستینوری ناشی از کمبود متیلن تتراهیدروفولات: ۶۶
- اختلالات همراه هیپرمیونینمی (الگوریتم ۱۲): ۶۶
- کمبود آنزیم متیونین اس آدنوزیل ترانسفراز: ۶۷
- گلیسین ان متیل ترانسفراز: ۶۸
- کمبود اس آدنوزیل هموسیستین هیدرولاز: ۶۸
- فصل دوم، برخورد آزمایشگاهی، مدیریت درمان و پیگیری بیماران مبتلا به اختلالات اکسیداسیون اسیدهای
- چربدر غربالگری نوزادی: ۶۹
- شرایطی که بطور کاذب منجر به کاهش سطح CO می شوند: ۷۲
- شرایطی که بطور کاذب منجر به افزایش سطح CO می شوند: ۷۳
- نحوه مدیریت نوزادان مشکوک به CUD: ۷۳
- کمبود SCAD: ۷۴
- مدیریت نوزادان مشکوک به کمبود SCAD: ۷۵

۷۶.....	مدیریت نوزادان مشکوک به کمبود SCHAD
۷۷.....	نحوه مدیریت نوزادان مشکوک به کمبود MCAD
۷۸.....	در موارد زیر احتمال مثبت کاذب شدن تست وجود دارد:
۷۸.....	در موارد زیر احتمال تست منفی کاذب وجود دارد:
۸۰.....	نحوه مدیریت نوزادان مشکوک به کمبود VLCAD
۸۳.....	نحوه مدیریت نوزادی که در غربالگری مشکوک به گلووتاریک اسیدوری نوع ۲ است
۸۳.....	تأثیر بیولوژی اکسیداسیون اسیدهای چرب
۸۴.....	علائم بالینی اختلالات اکسیداسیون اسیدهای چرب و کتوزیز
۸۵.....	سایر تظاهرات کمبود CPT1
۸۵.....	سایر تظاهرات کمبود CPTII
۸۵.....	سایر تظاهرات کمبود SCHAD
۸۵.....	سایر تظاهرات کمبود VLCAD
۸۶.....	سایر تظاهرات کمبود LCHAT/TFP
۸۶.....	سایر تظاهرات کمبود اولیه کارنیتین
۸۷.....	تخصیص اختلالات اکسیداسیون اسیدهای چرب
۹۰.....	غربالگری نوزادی
۹۳.....	برخی درمانهای تجربی که در درمان اختلالات اکسیداسیون اسیدای چرب استفاده می‌شوند عبارتند از:
۹۶.....	میتوژینگ بیماران مبتلا به اختلالات اکسیداسیون اسیدهای چرب
۹۶.....	یگیری بالینی
۹۷.....	یگیری بیوشیمیایی
۹۹.....	بیش از همه اختلالات اکسیداسیون اسیدهای چرب
۹۹.....	کمبود اسیل کوآ دهیدروژناز متعدد (گلووتاریک اسیدوری تیپ ۲)
۹۹.....	علائم بالینی
۹۹.....	علائم آزمایشگاهی
۱۰۰.....	غربالگری نوزادی: افزایش C4 و C5 در نمونه DBS

۱۰۰	تیل مالونیک اسفالویاتی
۱۰۰	علائم و نشانه های بالینی
۱۰۰	یافته های MRI
۱۰۰	علائم آزمایشگاهی
۱۰۳	فصل سوم. برخورد آزمایشگاهی، بالینی، مدیریت و پیگیری بیماران مبتلا به آرگانیک اسیدمی
۱۰۴	برخورد با نوزادی که سطح C3 بالا در غربالگری دارد
۱۰۵	پروپیونیک اسیدمی
۱۰۷	متیل مالونیک اسیدمی
۱۰۷	ایزووالریک اسیدمی
۱۰۸	تشخیص ارگانیک اسیدمی ها
۱۱۳	درمان ارگانیک اسیدمی ها
۱۱۳	درمان اورژانس
۱۱۶	مدیریت ارگانیک اسیدمی در طی حملات حاد بیماری در منزل (Sick day management)
۱۱۶	مدیریت بیماران مبتلا به ارگانیک اسیدمی در جراحی ها
۱۱۶	مدیریت پس از جراحی
۱۱۷	درمان مزمن
۱۲۰	مانیتورینگ بیماران مبتلا به MMA, PA
۱۲۰	۱ مانیتورینگ متابولیک
۱۲۰	۲ مانیتورینگ رژیم و وضعیت تغذیه
۱۲۱	۳ مانیتورینگ عوارض طولانی مدت
۱۲۲	پیش آگهی
۱۲۲	متیل مالونیک اسیدمی و پروپیونیک اسیدمی
۱۲۴	مدیریت نوزاد با سطح C5OH بالا در برنامه غربالگری
۱۲۴	متیل کروتونیل گلیسینوری