

پایان خدا

طبابت هنر است،

هنر هماهنگی قلب و اندیشه.



سرشناسه	وفائی، ایمان ۱۳۶۵ -
عنوان و نام پدیدآور	متابولیک در کودکان: کتاب جامع آمادگی آزمون ارتقاء و بورد nelson text book of pediatrics 2020 (edition 21) ترجمه و تلخیص ایمان وفائی.
مشخصات نشر	تهران: مهراد، ۱۴۰۰.
مشخصات ظاهری	۴۰۲ ص: مصور (رنگی)، جدول (رنگی)، نمودار (رنگی).
شابک	۹۷۸-۶۲۲-۶۸۷۴-۳۵-۹ : ۳,۶۰۰,۰۰۰ ریال
وضعیت فهرست نویسی	فیپا
یادداشت	کتاب حاضر ترجمه و تلخیص بخش‌هایی از کتاب "nelson text book of pediatrics 2020 (edition 21)" به ویراستاری ژوزف W... [و دیگران] است.
موضوع	متابولیک - آزمون‌ها و تمرینات
موضوع	نیازهای تغذیه‌ای
موضوع	برخورد با خطاهای مادرزادی متابولیک
موضوع	نقایص اسیدهای آمینه
موضوع	کودکان
موضوع	اشکالات متابولیسم لیپید - آزمون‌ها و تمرین‌ها
موضوع	متابولیک - بیماری‌ها - آزمون‌ها و تمرین‌ها
موضوع	کودکان - آزمون‌ها و تمرین‌ها
شناسه افزوده	ژوزف دبلیو.
شناسه افزوده	Wein, Alan J.
رده بندی کنگره	RC۲۲۵:
رده بندی دیویی	۲۲۱۳۳۵/۵۲:
شماره کتابشناسی ملی	۳۲۶۹۶۵۴:

کتاب در برنامه متابولیک در کودکان برگرفته از کتاب "Nelson Text Book Of Pediatrics 2020(edition 21)" است.	چاپ و لیتوگرافی: رزیدنت یار
ترجمه و تلخیص: دکتر ایمان وفایی	نوبت چاپ: دوم ۱۴۰۰
ناشر: انتشارات مهراد	شابک: ۹۷۸-۶۲۲-۶۸۷۴-۳۵-۹
صفحه‌آرا: رزیدنت یار - فریبا کشاورز قدیانی	تیراژ: ۱۵۰ جلد
طراح و گرافیکست: رزیدنت یار - مهراد فیضی	تومان ۳۶۰.۰۰۰

آدرس: تهران میدان انقلاب - کارگر جنوبی - خیابان روانمهر - بن بست دولتشاهی پلاک ۱ واحد ۱۸
شماره تماس: ۶۶۴۱۹۵۲۰ - ۰۲۱

هر گونه کپی برداری از این اثر پیگرد قانونی دارد.

متابولیک در کودکان

کتاب جامع آمادگی آزمون ارتقاء و بورده ۱۴۰۱ و فوق تخصص

Nelson Text Book Of Pediatrics 2020

ترجمه و تلخیص

دکتر ایمان وفایی

بورده تخصصی کودکان، نوجوانان و تکامل

سخن ناشر:

سپاس و ستایش شایسته پروردگاری که کرامتش نامحدود و رحمتش بی پایان است. اوست که بشر را دانش بیاموخت و با قلم آشنا کرد. به انسان رخصت آن داد که علم را به خدمت گیرد و با قلم خود و رسم خطوط گویا آن را به دیگران نیز بیاموزد.

خدایا از شاگردان درگاهت و حقیقت جوینان راهت قرارم ده و یاری ام کن تا در آموختن نلغزم و آنچه را آموختم، به شایستگی عرضه کنم.

رزیدنت یار، حامی و پیشرو در نظام کمک آموزشی پزشکی کشور به سبک نوین و مطابق با آخرین پیشرفت های آموزشی در حیطه پزشکی با کادری مجرب و آشنا طی ۱۲ سال گذشته از منظر متخصصین همواره بهترین محصولات را ارائه و در دسترس مخاطبین خود قرار داده است.

اثر پیش رو با توجه به محتوی بسیار غنی در مبحث متابولیک کودکان گردآوری شده و با استفاده از مفهومی نمودن مباحث و روان سازی توسط مؤلف محترم از منابع و رفرنس بوده و در روال گذر از گروه کنترل کیفیت رزیدنت یار با جمعی از اساتید رتبه A را به خود اختصاص داده است، امید است با مطالعه تمام مباحث پیش رو با یاری خداوند متعال پیروز و پایدار باشید.

مدیرمسئول انتشارات - دکتر فیضی

با ما در تماس باشید:

۰۲۱ - ۸۸ ۹۴۵ ۲۱۶ - ۰۲۱ - ۸۸ ۹۴۵ ۲۰۸

آدرس الکترونیک مؤسسه رزیدنت یار:

www.residenttyar.com
info@residenttyar.com

در تلگرام با ما همراه باشید:

<https://t.me/residenttyar>

مقدمه مولف

- با سلام و عرض ادب خدمت همکاران گرامی
- از ابتدای ورود به عرصه مقدس پزشکی همواره سعی در نگارش کتب پزشکی جهت استفاده همکاران گرانقدرم داشتم تا بتوانم قدم هر چند کوچک در عرصه پزشکی برداشته باشم.
- همکاران گرامی مورد شهریور ۱۴۰۰ برای چندمین بار نشان داد که دیگر با خواندن چکیده و خلاصه نمی‌توان این آزمون سرنوشت‌ساز را با موفقیت گذراند، بنابراین بیش از پیش نیاز به مجموعه‌های کامل با مثال‌های فراوان و تصاویر کامل احساس می‌شود.
- کتاب حاضر گزیده‌ای از مطالب مهم در مبحث متابولیک نلسون 2020 می‌باشد. جهت مطالعه این کتاب نکات ذیل را خدمتتان یادآور می‌شوم:
۱. نکاتی بصورت بیشتر بدانید مطرح شده است که نکاتی برای فهم بیشتر و توضیحات لازم برای متن اصلی نیازمند می‌باشد.
 ۲. مواردی که در نلسون 2020 تغییر نموده یا اضافه شده است کاملاً مشخص گردیده است تا همکاران بتوانند نکات جدید را با دقت بیشتر مطالعه نمایند چرا که تجربه نشان داده است طراحان محترم سؤال نگاه ویژه‌ای به این مباحث دارند.
 ۳. همه سؤالات ارتقا و مورد تا سال ۱۴۰۰ بدون حذف حتی یک مورد در پایان هر فصل به تفکیک پاسخ کاملاً تشریحی همراه با مشخص کردن کلیدهای تشخیصی برای هر سؤال قرار داده شده است تا بی‌نیاز برای کتاب‌های تست گردید.
 ۴. از خدمات دیگری که برای شما عزیزان در این کتب انجام دادم آوردن سؤالات فوق تخصص در متن کتاب برای تفهیم بیشتر مطالب است.
 ۵. تصاویر مهم کتاب با توضیح کافی در هر مبحث گنجانده شده است تا با خواندن این مجموعه بتوانید برای آزمون مورد شفاهی (KFP) نیز همزمان آمادگی لازم را بیابید. هم‌چنین برای مرور آسکی تصاویر مهم بصورت جداگانه در پایان کتاب چاپ شده است تا شب امتحان آسکی با ورق زدن کتاب به هدف مورد نظرتان دست یابید.

۶. از دیگر ویژگی‌هایی که برای این مجموعه می‌توان نام برد این است که در پایان هر مبحث نکاتی با نام افشره آورده شده است که بتوان جمع‌بندی کوتاهی در پایان هر فصل داشت.

۷. همکاران گرامی طبق اصول خلاصه نویسی بر این باورم که مطالب مشترک در کتب مختلف بهتر است در همان جایگاه خودشان عنوان گردد ، زیرا که علاوه بر حافظه نوشتن و خواندن و شنیدن، حافظه تصویری بهترین حافظه‌ای است که به کمک افراد می‌آید تا مطالب را فراگیرند.

۸. از نقاط قوت دیگر این مجموعه گنجانیدن تصاویر خارج از کتاب برای سندرم های مهمی باشد که در کتاب نمونه مشابه نداشته که این امر منجر به یادگیری بسیار مفهومی مطالب خواهد شد.

۹. برای تفهیم بیشتر مطالب از تصاویر خارج از کتاب نیز استفاده شده است که مطالب برای همکاران کاملاً جا افتاده و از کتب دیگر بی‌نیاز شوند.

۱۰. همکاران گرامی برای تفهیم مطالب بیماری‌های متابولیک بصورت خلاصه وار شکل‌هایی بصورت نمودار توسط اینجانب طراحی شده است تا بتوانید بیماری‌های این فصل را به راحتی یادگیری فرمایید. همیشه بر این باور هستم که در ابتدای راه هستیم و برای رسیدن به قله موفقیت باید راه‌های طولانی طی کنیم. امیدوارم با مطالعه مجموعه فوق همکاران گرامی بتوانند بهترین نتیجه را در آزمون‌های ارتقا و مورد بدست آورند.

در پایان از زحمات پدرم، دکتر باقر وفایی متخصص اعصاب و روان استاد دانشگاه و مادرم مربی دانشگاه علوم پزشکی نهایت قدردانی و تشکر دارم که همواره راهنما، همراه و کارگشایم بوده‌اند. همچنین از تمام همکاران خود در مجموعه رزیدنت یار بخصوص مدیر مسئول محترم آقای دکتر فیضی و آقای دکتر رسولی نهایت سپاس را دارم.

در صورت وجود هر گونه سوال می‌توانید سوالات خود را در اینستاگرام از طریق لینک زیر بپرسید:

<https://instagram.com/dr.i.vafaei>

دکتر ایمان وفایی

متخصص کودکان، نوجوانان و تکامل

دارای مورد تخصصی



فهرست

فصل ۱۰۲ - برخورد با خطاهای مادرزادی متابولیسم	
سؤالات و پاسخنامه فصل ۱۰۲	
فصل ۱۰۳ - نقایص اسیدهای آمینه	
سؤالات و پاسخنامه فصل ۱۰۳	
فصل ۱۰۴ - اشکالات متابولیسم لیپید	
سؤالات و پاسخنامه فصل ۱۰۴	
فصل ۱۰۵ - اختلالات کربوهیدرات (Glycogen Storage Disease)	
سؤالات و پاسخنامه فصل ۱۰۵	
فصل ۱۰۶ - تشخیص بیماری‌های میتوکندریال	
فصل ۱۰۷ - موکوپلی ساکاریدوز MPS	
سؤالات و پاسخنامه فصل ۱۰۷	
فصل ۱۰۸ - بیماری‌های پورین و پیریمیدین	
فصل ۱۰۹ - هوچینسون - گیلفورد پروژریا	
فصل ۱۱۰ - پورفیری	
فصل ۱۱۱ - هیپوگلیسمی	
سؤالات و پاسخنامه فصل ۱۱۱	
اطلس آموزشی و مرور	



بر خورد با خطاهای مادرزادی متابولیسم

فصل ۱۰۲ Section 102

بیشتر بدانید:

همکاران گرامی این فصل در نلسون ۲۰۲۰ نسبت به نلسون ۲۰۱۶ تغییرات وسیعی داشته و کامل تر شده است. لطفاً به این فصل توجه ویژه‌ای داشته باشید چون پایه و اساس کل متابولیک می‌باشد.

خصوصیات بیماری‌های ژنتیکی متابولیسم:

۱. کودکان در زمان تولد می‌توانند نرمال باشند و در آینده دچار مشکل شوند. این خصوصیات در کودکانی که دچار مشکلاتی مثل تروما حین زایمان یا اختلالات ژنتیکی از بدو تولد وجود دارد.
 ۲. موتاسیون‌هایی که باعث اختلال عملکرد ژن می‌شوند بعد از تولد با علایم بالینی همراه هستند.
 ۳. اکثراً به صورت اتوزوم مغلوب به توارث می‌رسند.
- نکته بسیار مهم:** یک روش غربالگری مهم، Tandem/mass spectrometry ($\mu\text{s/ms}$) است، که با چند قطره خون روی فیلترهای مخصوص انجام می‌گردد.

بیشتر بدانید:

جمع بندی ویژه و مهم (افشره)

در این کتاب اکثر بیماری‌ها به صورت اتوزومال مغلوب به توارث می‌رسد، به جز ۲ بیماری

۱. کمبود OTC

۲. هانتز





Table 102.1 Disorders Recommended by the American College of Medical Genetics Task Force for Inclusion in Newborn Screening ("Primary Disorders")*

DISORDERS OF ORGANIC ACID METABOLISM	DISORDERS OF AMINO ACID METABOLISM
Isovaleric acidemia	Phenylketonuria
Glutaric aciduria type I	Maple syrup urine disease
3-Hydroxy-3-methylglutaric aciduria	Homocystinuria
Multiple carboxylase deficiency	Citrullinemia type 1
Methylmalonic acidemia (methylmalonyl-CoA mutase deficiency)	Argininosuccinic acidemia
Methylmalonic acidemia (cblA and cblB defects)	Tyrosinemia type I
Propionic acidemia	
3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	HEMOGLOBINOPATHIES
β -Ketothiolase deficiency	Sickle cell anemia (hemoglobin SS disease)
	Hemoglobin S/ β -thalassemia
	Hemoglobin S/C disease
DISORDERS OF FATTY ACID METABOLISM	
Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	OTHER DISORDERS
Very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Congenital hypothyroidism
Long-chain 3-hydroxy-acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Biotinidase deficiency
Trifunctional protein deficiency	Congenital adrenal hyperplasia
Carnitine uptake defect	Galactosemia
	Hearing loss
	Cystic fibrosis
	Severe combined immunodeficiency (SCID) [†]
	Critical congenital heart disease [†]



Table 102.2 Secondary Conditions Recommended by American College of Medical Genetics* Task Force for Inclusion in Newborn Screening

ORGANIC ACID METABOLISM DISORDERS Methylmalonic acidemia (cblC and cblD defects) Malonic acidemia 2-Methyl-3-hydroxybutyric aciduria Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency 2-Methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency 3-Methylglutaconic aciduria	AMINO ACID METABOLISM DISORDERS Hyperphenylalaninemia, benign (not classic phenylketonuria) Tyrosinemia type II Tyrosinemia type III Defects of biotin cofactor biosynthesis Defects of biotin cofactor regeneration Argininemia Hypermethioninemia Citrullinemia type II (citrin deficiency)
FATTY ACID OXIDATION DISORDERS Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency Glutaric acidemia type 2 Medium/short-chain 3-hydroxy-acyl-CoA dehydrogenase deficiency Medium-chain ketoacyl-CoA thiolase deficiency Carnitine palmitoyltransferase 1A deficiency Carnitine palmitoyltransferase II deficiency Carnitine:acylcarnitine translocase deficiency Dienoyl-CoA reductase deficiency	HEMOGLOBINOPATHIES Hemoglobin variants (including hemoglobin E) OTHERS Galactose epimerase deficiency Galactokinase deficiency





علائم بالینی بیماری‌های متابولیک:

بیماری‌های متابولیک ممکن است حتی با آزمایش‌های نرمال نیز تا آخر عمر علامت‌دار نشوند.

مثل: کمبود کربوکسیلاز Methy/crotony/ COA/C

علائم بالینی که ظن را به سم بیماری‌های متابولیک می‌برد:

- لتارژی، تغذیه ضعیف، تشنج، استفراغ در چند ساعت اول زندگی.

نکته: لتارژی/ ضعف تغذیه/ تشنج و کوما در هیپوگلیسمی/ هیپوکلسمی دیده می‌شود. بنابراین در این

موارد Ca و Bs را باید چک کرد.

پس در صورت وجود علائم بالا باید به بیماری متابولیک شک کرد.



Table 102.3

Select Inborn Errors of Metabolism Associated With Neurologic and Laboratory Manifestations in Neonates

DETERIORATION IN CONSCIOUSNESS	
Metabolic Acidosis	
Organic acidemias	Disorders of ketogenesis
Disorders of pyruvate metabolism	Organic acidemias
Fatty acid oxidation defects	Hyperinsulinemic hypoglycemias
Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency	Mitochondrial respiratory chain defects
Glycogen storage diseases	Neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin deficiency
Mitochondrial respiratory chain defects	Pyruvate carboxylase deficiency
Disorders of ketone metabolism	Carbonic anhydrase VA deficiency
Hypoglycemia*	Hyperammonemia**
Fatty acid oxidation defects	Urea cycle disorders
Disorders of gluconeogenesis	Organic acidemias
Disorders of fructose and galactose metabolism	Fatty acid oxidation disorders
Glycogen storage diseases	Disorders of pyruvate metabolism
	GLUT1-related hyperinsulinemic hypoglycemia
	Carbonic anhydrase VA deficiency

Continued





Table 102.3

Select Inborn Errors of Metabolism Associated With Neurologic and Laboratory Manifestations in Neonates—cont'd

SEIZURES AND HYPOTONIA Antiquitin deficiency (pyridoxine-dependent epilepsy) Pyridoxamine 5'-phosphate oxidase (PNPO) deficiency (pyridoxal phosphate-responsive epilepsy) Folate metabolism disorders Multiple carboxylase deficiency (holocarboxylase synthetase deficiency and biotinidase deficiency) Urea cycle disorders Organic acidemias Fatty acid oxidation disorders Disorders of creatine biosynthesis and transport Disorders of neurotransmitter metabolism Molybdenum cofactor deficiency and sulfite oxidase deficiency Serine deficiency disorders Glycine encephalopathy	Asparagine synthetase deficiency Mitochondrial respiratory chain defects Zellweger spectrum disorders Congenital disorders of glycosylation Purine and pyrimidine metabolism defects NEONATAL APNEA Glycine encephalopathy Asparagine synthetase deficiency Urea cycle disorders Organic acidemias Disorders of pyruvate metabolism Fatty acid oxidation defects Mitochondrial respiratory chain defects
---	---

*Refer to Table 102.4 for more details on the metabolic disorders associated with neonatal hypoglycemia.

**Refer to Table 102.5 for more details on the differential diagnosis of neonatal and infantile hyperammonemia.

Modified from El-Hattab AW: Inborn errors of metabolism, Clin Perinatol 42:413-439, 2015 (Box 1, p 415).



افشره مطالب

اپروچ اولیه به بیماری متابولیک (جمع بندی ویژه)

- قدم یک ← بررسی آمونیاک پلاسما:

✓ اگر نرمال باشد:

ABG می گیریم و AG را محاسبه می کنیم:

- AG نرمال باشد: گالاکتوزومی / آمینواسیدوپاتی

- AG بالا باشد + اسیدوز ← ارگانیک اسیدی

✓ اگر بالا باشد:

ABG چک شود:

- AG بالا + اسیدوز ← ارگانیک اسیدی

- AG بالا با pH نرمال ← چرخه اوره

جمع بندی بوی نامعمول:

- گلووتاریک اسیدی تیپ II ← پای عرق کرده

- ایزووالتریک اسیدی ← پای عرق کرده

- Hawkinsuria ← استخر شنا

- MSUP ← شربت افرا

- PKU ← موش / کپک

- هیپرمتیونینمی ← کلم آب پز

- ۳ هیدروکسی ۳ متیل گلووتاریک اسیدوریا ← ادرار گربه

- کمبود مولتیپل کربوکسیلاز ← ادرار گربه

- تیروزینمی ← کره ترشیده / کلم آب پز یا جوشیده





Table 102.11 Inborn Errors of Amino Acid Metabolism Associated With Peculiar Odor

INBORN ERROR OF METABOLISM	URINE ODOR	INBORN ERROR OF METABOLISM	URINE ODOR
Isovaleric acidemia	Sweaty feet, acrid	Trimethylaminuria	Rotten fish
Glutaric acidemia (type II)		Dimethylglycine dehydrogenase deficiency	
Maple syrup urine disease	Maple syrup, burnt sugar	Tyrosinemia type 1	Boiled cabbage, rancid butter
Multiple carboxylase deficiency	Cat urine	Hypermethioninemia	Boiled cabbage
3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency		Cystinuria	Sulfur
3-Hydroxy-3-methylglutaric aciduria		Tyrosinemia type I	
Phenylketonuria	Mousey or musty	Hawkinsinuria	"Swimming pool"
		Oasthouse urine disease	Hops-like





مثال: نوزادی با علائم سیتی سمی بستری شده اسیدوز high AG داشته - هیچ بویی اشتشمام

نمی شود / ضایعه پوشی ندارد. / کتون + است تشخیص چیست؟ (ایران ۹۲)

الف) متیل مالونیک اسیدمی ب) ایزووالریک اسیدمی (کمبود کربوکسیلاز)

ج) کمبود کربوکسیلاز (بوی پا) د) MSUD (بوی شربت افرا)

پاسخ: الف

مثال: دختر ۵ ساله با اسیدوز متابولیک / هیپرآمونمی / تأخیر تکاملی تحت درمان می باشد Cr:۲

BUN:۵۱ محتمل ترین تشخیص چیست؟ (بهشتی)

الف) پروپیونیک اسیدمی ب) متیل مالونیک اسیدمی

ج) ایزووالریک اسیدمی د) مالونیک اسیدوری

پاسخ: ب

نارسایی مزمن کلیه ≈ متیل مالونیک اسیدمی

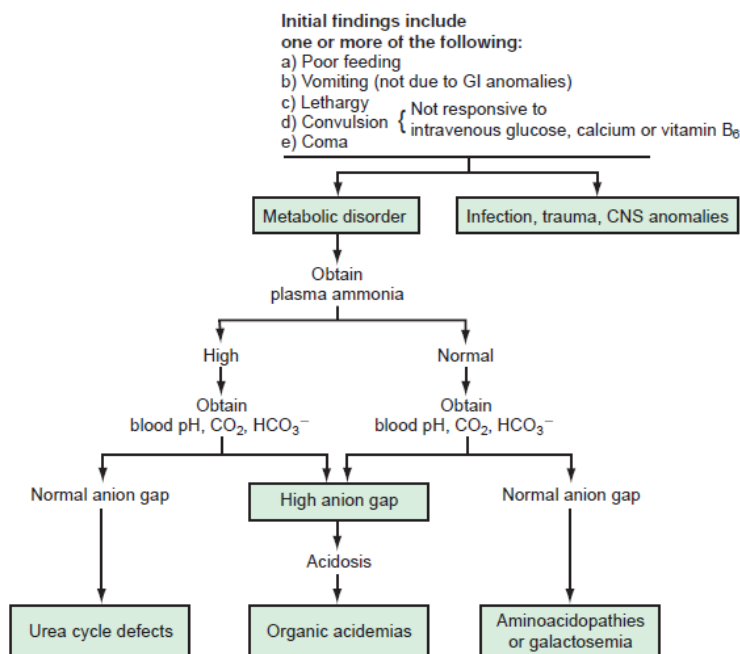


Fig. 102.1 Initial clinical approach to a full-term newborn infant with a suspected genetic metabolic disorder. This schema is a guide to elucidate some of the metabolic disorders in newborn infants. Although some exceptions to this schema exist, it is appropriate for most cases affected by disorders or intermediate metabolism. CNS, Central nervous system; GI, gastrointestinal; HCO_3^- , bicarbonate.





چندین کلید تشخیصی مربوط به الگوریتم:

۱. نوزاد با استفراغ + اسیدوز = ارگانیک اسیدمی و اگر خلافتش ثابت شود (چه آمونیاک بالا باشد چه نباشد).
در صورت وجود اسیدوز قدم بعدی چک U/A از نظر وجود کتوز است.

$K^+A^+ \leftarrow$ قطعاً ارگانیک اسیدمی است.

$K^-A^+ \leftarrow$ اکسیداسیون اسید چرب

۲. وجود ضایعات پوستی می تواند در زمینه کمبود بیوتین باشد یا کمبود کربوکسیلاز است.

راه: beauty $\approx$ بیوتین

۳. علایم شبیه DKA در موارد ذیل دیده می شود، اما در شرح حال شواهدی از DKA نداریم:

- متیل مالونیک اسیدمی

- پروپیونیک اسیدمی

- کمبود کتوتیولاز $\leftarrow$ شبیه مسمومیت با آسپرین

شیرخوار ۴ ماهه ای به علت تشنج به اورژانس آورده شده است. در معاینه هیپوتون بوده و کبد ۳ سانتی متر زیر لبه دنده لمس می شود. در آزمایشات BS: 30 mg/dl، افزایش آمونیاک، ALT و AST دارد. کتون ادرار منفی است. کدام تشخیص محتمل تر است؟ (فوق تخصصی ۹۸)

الف) اختلال ذخیره گلیکوژن

ب) هیپرانسولینیزم

ج) اسیدوز ارگانیک

د) اختلال اکسیداسیون اسیدهای چرب

پاسخ: د





سوالات و پاسخنامه

فصل ۱۰۲ Section 102

۱. کمبود کدام یک از آنزیم‌های زیر باعث افزایش آمونیاک سرم بدون اسیدوز متابولیک می‌شود؟
(بورد ۱۴۰۰)

الف) Ornithine transcarbamylase

ب) B-Ketothiolase

ج) Biotinidase

د) Multiple carboxylase

پاسخ: الف

در مواردی که آمونیاک سرم بالا بوده و اسیدوز منفی است به نفع اختلال سیکل اوره است. اگر اسیدوز وجود داشته باشد ارگانیک اسیدمی مطرح است.

۲. شیرخوار ۸ ماهه‌ای به علت استفراغ، خواب‌آلودگی، تشنج و شیر نخوردن از دو روز قبل بستری شده است. والدین خویشاوند نزدیک هستند. در بررسی‌های اولیه، شواهدی از عفونت مغزی، ضربه و غیره یافت نشد. افزایش آمونیاک سرم بدون اسیدوز متابولیک گزارش شد. محتمل‌ترین تشخیص کدام است؟ (ارتقا ۱۴۰۰)

الف) گالاکتوزمی

ب) فنیل کتونوری

ج) بیماری شربت افرا

د) اختلال سیکل اوره



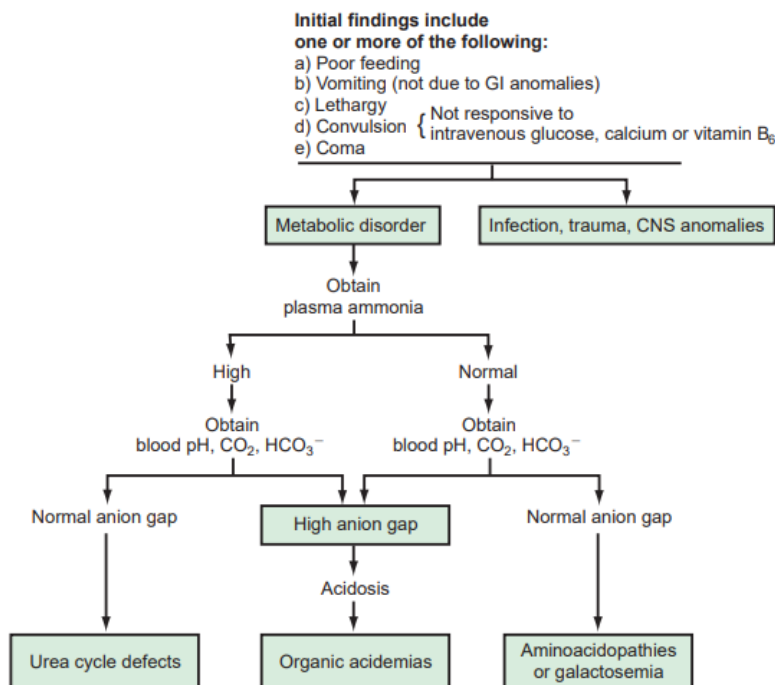


Fig. 102.1 Initial clinical approach to a full-term newborn infant with a suspected genetic metabolic disorder. This schema is a guide to elucidate some of the metabolic disorders in newborn infants. Although some exceptions to this schema exist, it is appropriate for most cases affected by disorders or intermediate metabolism. CNS, Central nervous system; GI, gastrointestinal; HCO_3^- , bicarbonate.

۳. شیرخوار ۹ ماهه ای متعاقب تب دچار علائم آنسفالوپاتی شده است، فعلاً در بخش مراقبت ویژه بستری است. وضعیت بیمار بصورت Opisthotonus است. در ارزیابی آزمایشگاهی اسیدوز دارد و آمونیاک وی نیز بالا گزارش شده است. کدامیک از تشخیص های زیر برای وی مطرح است؟ (کرمان ۹۶)

الف) Arginase Deficiency

ب) Arginosuccinic lyase Deficiency

ج) Ornithine Transcarbamoylase Deficiency

د) Methylmalonic Acidemia





پاسخ: د

با توجه به کلیدهای تشخیصی: تب + وجود اسیدوز و آمونیاک بالا احتمال ارگانیک اسیدی مطرح است. که در گزینه‌ها فقط «د» به نفع ارگانیک اسیدی است.

۴. شیرخوار ۳ ماهه به علت بی حالی، استفراغ و کاهش سطح هوشیاری به بیمارستان آورده شده است. در شرح حال خانوادگی پدر و مادر منسوب می‌باشند. در معاینه کبد ۳ سانتی متر زیر لبه دنده لمس می‌شود. نتایج آزمایشات بیمار به شرح زیر می‌باشد:

Blood sugar: 50mg/Dl

Ammonia: 150mmol/L

PH:7.1

Hco3:8mEq/L

تمام اختلالات زیر برای این شیرخوار مطرح است، بجز؟ (تهران ۹۶)

(الف) اختلال اکسیداسیون اسیدهای چرب (ب) ارگانیک اسیدی

(ج) بیماری ادرار شربت افرا (د) نقص آنزیم سیکل اوره

پاسخ: د

با توجه به وجود اسیدوز، اختلالات سیکل اوره مطرح نمی‌باشد.

۵. در کودکی که به اختلال متابولیسم مادرزادی اسید آمینه مشکوک هستیم کدام آزمایش در ابتدا کمک کننده است؟ (مشهد ۹۵)

(الف) اندازه گیری سطح آمونیاک سرم و انجام گازومتری (pH و بی کرینات)

(ب) بررسی ژنتیکی و ارزیابی ژن ابنورمال

(ج) اندازه گیری سطح آنزیم اختصاصی

(د) اندازه گیری سطح لاکتات و پیرووات سرم

پاسخ: الف

طبق الگوریتم ۱-۱۰۲ اولین اقدام برای بررسی اختلالات متابولیک بررسی آمونیاک سرم و VBG جهت بررسی pH و HCO3 نیاز می‌باشد.





۶. شیرخوار پسر ۵ هفته‌ای به علت تاکی‌پنه و بی‌قراری به اورژانس آورده شده است. در معاینه تنفس تند داشته سرتاسر بدن دچار راش اریتماتو می‌باشد و آلپوسی جلب نظر می‌کند. آزمایشات وی به شرح زیر می‌باشد:

PH:7.1

PCO₂:24

HCO₃:8

(NL:50-80) میکرومول در لیتر آمونیاک: ۱۲۰ میکرومول در لیتر (NL:50-80) آمونیاک، قند ادرار

منفی و کتون ادرار: +۳

محتمل‌ترین تشخیص کدام است؟ (بورد ۹۳)

ب) کمبود کربوکسیلاز مولتیپل

الف) اختلال سیکل اوره

د) اسیدوری متیل مالونیک

ج) فنیل کتونوری

پاسخ: ب

اسیدوز متابولیک + کتون ⊕ همراه با آلپوسی و راش پوستی طبق الگوریتم ۱-۱۰۲ به نفع کمبود مالتیپل کربوکسیلاز است.

۷. نوزاد ۲۰ روزه‌ای با عدم شیر خوردن، استفراغ، تشنج و افت هوشیاری بستری شده است.

بررسی‌ها از نظر عفونت منفی بوده و سطح آمونیاک خون بالاست، اسیدوز متابولیک دارد.

محتمل‌ترین تشخیص کدام است؟ (تبریز ۹۴)

ب) organic acidemia

الف) urea cycle disorder

د) aminoacidopathies

ج) galactosemia

پاسخ: ب

اسیدوز ⊕ / آمونیاک بالا به نفع ارگانیک اسیدمی است.



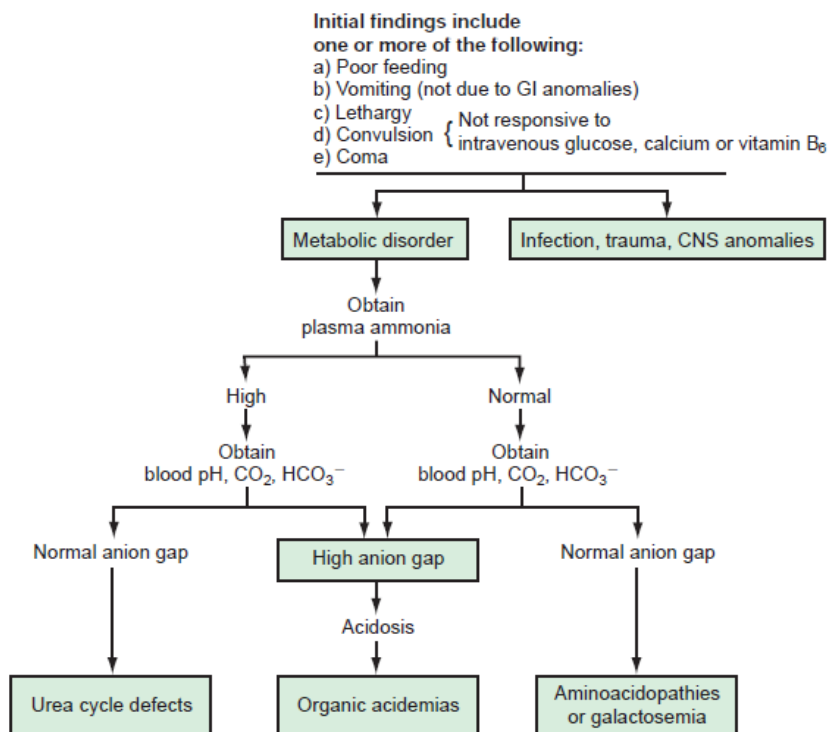


Fig. 102.1 Initial clinical approach to a full-term newborn infant with a suspected genetic metabolic disorder. This schema is a guide to elucidate some of the metabolic disorders in newborn infants. Although some exceptions to this schema exist, it is appropriate for most cases affected by disorders or intermediate metabolism. CNS, Central nervous system; GI, gastrointestinal; HCO_3^- , bicarbonate.

۸. شیرخوار ۶ ماهه‌ای به علت FTT، بی‌قراری شدید، ناتوانی در شیرخوردن و حملات تب و استفراغ ارجاع شده است. بیمار اخیراً دچار تشنج شده و در معاینه هیپرتون است. DTR پاسخ نمی‌دهد. در MRI درگیری ماده سفید مغز و در آنالیز مایع CSF افزایش پروتئین گزارش شده است. درخواست کدام آزمایش جهت تأیید تشخیص مناسب است؟ (اهواز ۹۰)

- الف) enzyme assay ب) Serum lactate
ج) Serum Ammonia د) serum Aminoacid

پاسخ: الف

طبق نمودار ۱-۱۰۲ در شک به بیماری متابولیک اولین اقدام بررسی آمونیاک در VBG است.



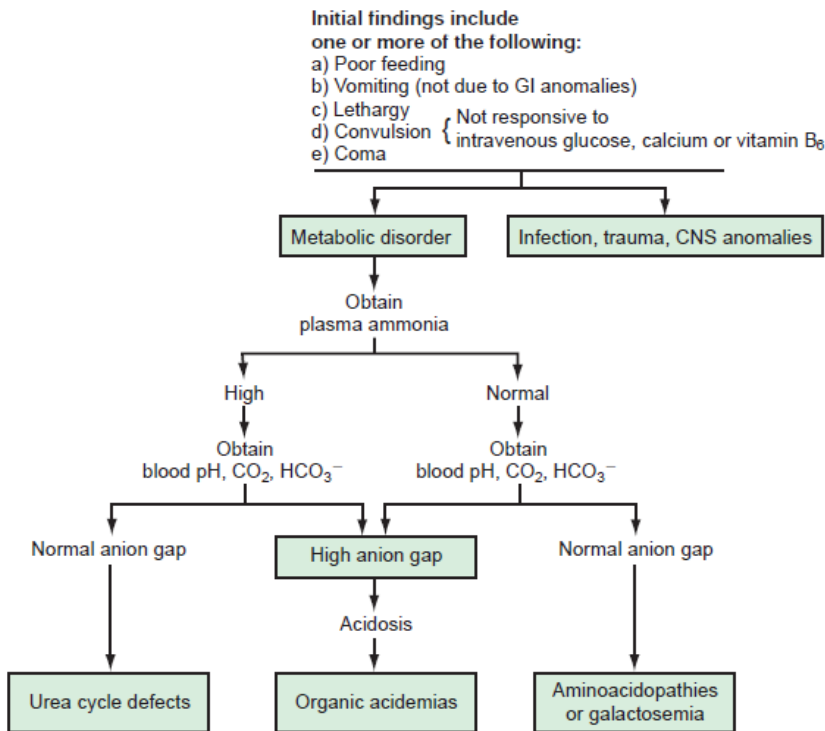


Fig. 102.1 Initial clinical approach to a full-term newborn infant with a suspected genetic metabolic disorder. This schema is a guide to elucidate some of the metabolic disorders in newborn infants. Although some exceptions to this schema exist, it is appropriate for most cases affected by disorders or intermediate metabolism. CNS, Central nervous system; GI, gastrointestinal; HCO₃⁻, bicarbonate.

۹. کدامیک از یافته‌های زیر در بیماری اختلال در سیکل اوره مشاهده نمی‌شود؟ (شیراز ۹۰)

الف) افزایش آمونیاک ب) اسیدوز

ج) تاکی‌پنه د) تشنج

پاسخ: ب

طبق شکل ۱۰۲-۱ اسیدوز جزء علائم اختلال سیکل اوره نیست.

۱۰. شیرخوار یک ساله‌ای که از بدو تولد با تشخیص فنیل کتونوری تحت رژیم غذایی با مقدار بسیار

کم فنیل آلانین بوده است، دچار علائم نورولوژیک شده است. احتمال کمبود کدامیک از موارد

زیر بیشتر است؟ (شهید بهشتی ۸۹)





(ب) بیوتین

(د) تیامین

الف) کارنیتین

ج) تتراهیدروبیوپترین

پاسخ: ج

با توجه به سؤال که شیر بدون فنیل آلانین به بیمار تجویز شده است، احتمالاً گزینه الف صحیح می باشد. اگر شیر کم فنیل آلانین تجویز شده بود و دچار علائم می شد میزان فاکتور βH^+ کمی می باشد.

۱۱. بیمار شیرخوار ۴ ماهه ای است که تاکنون مشکلی نداشته و با شکایت بی حالی پیشرونده و تغذیه نامناسب ارجاع شده است. در معاینه ماکروگلوکوسی داشته و در سمع قلب ریتم گالوپ و تاکی کاردی دارد. واضحاً هیپوتون بوده اما هوشیار است. قند خون $mg/dl 85$ دارد. تاکی کاردی سینوسی با کوتاه شدن فاصله PR در نوار قلبی مشاهده می شود. انجام کدام بررسی زیر در تشخیص این بیماری کمک کننده نیست؟

(ب) EMG

(د) MRI از مغز

الف) ALT و AST، CPK

ج) بیوپسی عضله

پاسخ: د

با توجه به شرح حال احتمال بیماری متابولیک مطرح است که Brain MRI جایگاهی ندارد.

۱۲. در صورت شک به بیماری های متابولیک از کدام یک از داروهای ضد تشنج نباید استفاده کرد؟

الف) کاربامازپین

(ب) فنی توئین

ج) والپرویک اسید

(د) لاموتریزین

پاسخ: ج

والپروات باعث افزایش آمونیاک سرم و نارسایی کبدی و pH پایین استفراغ، تهوع، علائم مشابه بیماری متابولیک و باعث کاهش کارنیتین سرم می شود.





۱۳. شیرخواری است ۵ ماهه که دچار کاهش تغذیه، استفراغ، لتارژی و تشنج شده و به حال اغما رفته است. به تزریق داخل وریدی کلسیم و قند پاسخ نداده است. در بررسی انجام شده آمونیاک بالا است. اقدام بعدی شما چیست؟
- الف) اندازه گیری آسیل کارنیتین خون
- ب) بررسی گازهای خون، کالر، سدیم و پتاسیم
- ج) اندازه گیری اسید اروتیک ادرار
- د) کروماتوگرافی قندها و آمینواسیدهای ادرار

پاسخ: ب

طبق نمودار ۱-۱۰۲ اگر سطح آمونیاک خون بالا باشد قدم بعدی تعیین pH و HCO_3 خون است.

۱۴. در بیماری با تشخیص احتمالی اختلالات متابولیک، آمونیاک سرم سه برابر حداکثر نرمال، PH سرم 7.03 و قند خون 45 mg/dl می باشد. تشخیص شما کدام یک از موارد زیر است؟
- الف) آمینواسیدوپاتی
- ب) گالاکتوزمی
- ج) بیماری چرخه اوره
- د) اسیدمی ارگانیک

پاسخ: د



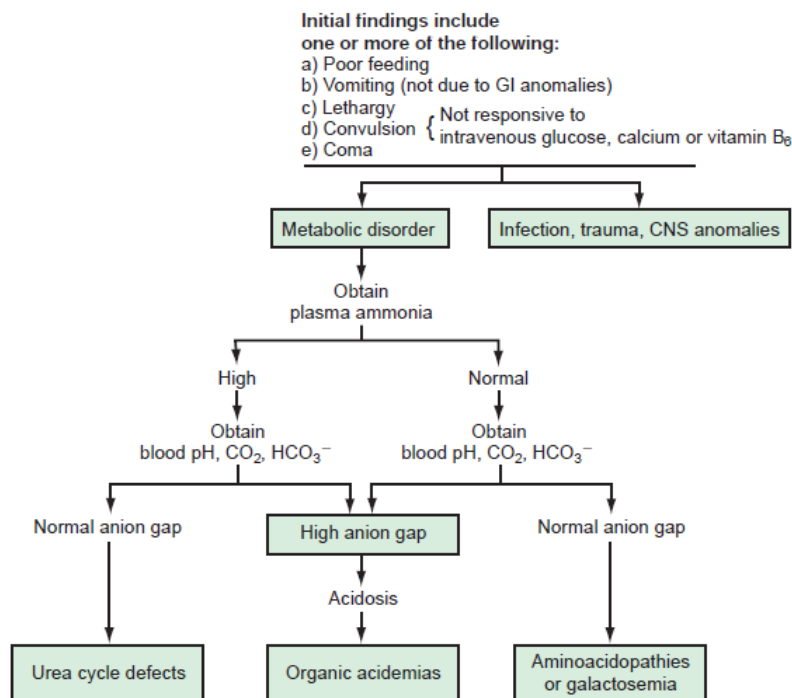


Fig. 102.1 Initial clinical approach to a full-term newborn infant with a suspected genetic metabolic disorder. This schema is a guide to elucidate some of the metabolic disorders in newborn infants. Although some exceptions to this schema exist, it is appropriate for most cases affected by disorders or intermediate metabolism. CNS, Central nervous system; GI, gastrointestinal; HCO_3^- , bicarbonate.

طبق نمودار ۱۰۲-۱ اسیدوز منفی / کتون منفی است به نفع ارگانیک اسیدی است.

۱۵. والدین پسر یک ساله‌ای را با سابقه تأخیر تکاملی و FTT، به علت لتارژی پیشرونده به اورژانس می‌آورند. در چند روز گذشته چندین نوبت استفراغ و عدم تمایل به خوردن داشته است. اسهال و تب ندارد. در بررسی آزمایشگاهی، آمونیاک سرم $\text{mg/dl} 496$ ، قند خون 70 ، $\text{PH:} 7.3$ ، پتاسیم $5/1$ ، سدیم 143 ، $\text{BUN}=5$ و کراتینین $5/3$ دارد. بررسی ادرار با dipstick از نظر کتون $+$ است. بررسی با کدام یک از تست‌های زیر مطرح‌کننده محتمل‌ترین تشخیص در این بیمار است؟

- (الف) پروفایل لیپیدهای سرم
- (ب) اسیدهای آمینه سرم
- (ج) اسیدهای ارگانیک ادرار
- (د) پروفایل آسیل کارنیتین





پاسخ: ج

طبق نمودار ۱۰۲-۱ اسیدوز متابولیک همراه با کتون (K^+A^+)

۱۶. در کدام یک از موارد زیر بررسی از نظر متابولیک در یک نوزاد ضرورت ندارد؟

الف) سابقه فرزند قبلی مبتلا به بیماری متابولیک

ب) علائم شبیه Sepsis

ج) استفراغ‌های غیر قابل کنترل

د) کریپتوآرکیدیسم

پاسخ: د

استفراغ‌های غیر قابل کنترل به علائم شبیه سپسیس، سابقه فرزند قبلی بیماری متابولیک ← به نفع بیماری‌های متابولیک است.....



