

بازمانده

هر جا که هنر طبابت مورد علاقه باشد،
در آنجا علاقه به انسانیت نیز وجود دارد.
(بقراط)

سرشناسه	: کسائی زادگان مهابادی، مهدیه سادات، ۱۳۶۸-
عنوان و نام پدیدآور	: مرور سریع بر کودکان، متابولیک: کتاب ویژه آزمون ارتقاء و بورد ۱۴۰۲... / ترجمه و تلخیص مهدیه سادات کسائی زادگان مهابادی.
مشخصات نشر	: تهران: کاردیا، ۱۴۰۲.
مشخصات ظاهری	: ۸۸ ص:؛ ۱۴/۵ × ۲۱/۵ س.م.
شابک	: ۹۷۸-۶۲۲-۵۵۶۰-۹۶-۳
وضعیت فهرست نویسی	: فیپا
یادداشت	: کتاب حاضر برگرفته از کتاب " Nelson textbook of pediatrics, 21st. ed, c2020" به ویراستاری رابرت کلیگمن... [او دیگران] است.
عنوان دیگر	: کتاب ویژه آزمون ارتقاء و بورد ۱۴۰۲...
موضوع	: ویراستار پورندیم . مرجان . ۱۳۶۰.
موضوع	: Communicable diseases in children
موضوع	: بیماری‌های واگیر در کودکان -- آزمون‌ها و تمرین‌ها
موضوع	: Communicable diseases in children -- Examinations, questions, etc.
موضوع	: پزشکی کودکان
موضوع	: Pediatrics
موضوع	: پزشکی کودکان -- آزمون‌ها و تمرین‌ها
موضوع	: Pediatrics -- Examinations, questions, etc.
شناسه افزوده	: کلیگمن، رابرت، ۱۹۵۵ - م.
شناسه افزوده	: Kliegman, Robert
شناسه افزوده	: نلسون، والدو امرسون، ۱۸۹۸-۱۹۹۷ م. اصول طب کودکان
رده بندی کنگره	: RJ۴۰۱
رده بندی دیویی	: ۹۲۹/۶۱۸
شماره کتابشناسی ملی	: ۷۴۹۹۷۳۳
وضعیت رکورد	: فیپا

عنوان کتاب: مرور سریع در کودکان، متابولیک	چاپ و لیتوگرافی: رزیدنت یار
خلاصه مفهومی و روان جهت آزمون ارتقا و بورد داخلی از:	نوبت چاپ: اول ۱۴۰۲
Nelson Text Book Of Pediatrics 2020 است.	شابک: ۹۷۸-۶۲۲-۵۵۶۰-۹۶-۳
ترجمه و تلخیص: دکتر مهدیه سادات کسائی زادگان مهابادی	بهاء: ۸۵،۰۰۰ تومان
ناشر: انتشارات کاردیا	
صفحه‌آرا: رزیدنت یار - سیده زهرا عربی زنجانی	
طراح و گرافیسیت: رزیدنت یار - مهرداد فیضی	

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

هر گونه کپی برداری از این اثر پیگرد قانونی دارد.

مرور سریع در کودکان متابولیک

کتاب ویژه آزمون ارتقاء و بورد ۱۴۰۲

Nelson Text Book Of Pediatrics 2020

ترجمه و تلخیص

دکتر مهدیه سادات

کسائی زادگان مهابادی

رتبه برتر بورد تخصصی کودکان کشور سال

۱۳۹۹

سخن ناشر:

سپاس و ستایش شایستهٔ پروردگاری که کرامتش نامحدود و رحمتش بی‌پایان 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 حقیقت‌جویان راحت قرارم ده و یاری‌ام کن تا در آموختن نلغزم و آن‌چه را آموختم، به شایستگی عرضه کنم.

رزیدنت‌یار، حامی و پیشرو در نظام کمک آموزشی پزشکی کشور به سبک نوین و مطابق با آخرین پیشرفت‌های آموزشی در حیطه پزشکی با کادری مجرب و آشنا طی ۱۳ 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 کودکان گردآوری شده و با استفاده از مفهومی نمودن مباحث و روان‌سازی توسط مؤلف محترم از منابع و رفرنس بوده و در روال گذر از گروه کنترل کیفیت رزیدنت‌یار 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

با ما در تماس باشید:

۰۲۱ - ۸۸ ۹۴۵ ۲۰۸

۰۲۱ - ۸۸ ۹۴۵ ۲۱۶

آدرس الکترونیک مؤسسه رزیدنت‌یار:

www.residenttyar.com
info@residenttyar.com

در تلگرام با ما همراه باشید:

<https://t.me/residenttyar>

بسم الله الرحمن الرحيم

و اذا مرضت فهو يشفين (شعر/ ۸۰)

مقدمه مولف

با سلام و عرض ادب و احترام خدمت تمامی همکاران گرامی؛
با توجه به گسترش روزافزون تحقیقات و نشر اطلاعات پزشکی در قالب تکست‌ها و مقالات و حجم بالای مطالب یکی از دغدغه‌های دستیاران که علاوه بر فعالیت بالینی همواره نیاز مبرم به مطالعه و دوره نکات مربوط به بیماری‌ها هم در جهت پیشبرد امر طبابت و هم در جهت آمادگی برای آزمون‌های ارتقا و به ویژه موفقیت در آزمون مورد دارند، محدودیت زمانی است.
در کتاب پیش رو سعی شده تا چکیده مطالب مهم چه از نظر بالینی و چه از جهت کفایت امر برای آمادگی آزمون‌ها به تفکیک هر فصل و بر اساس تکست نلسون و نیز بر اساس متن تست‌های پر تکرار سال‌های اخیر آورده شود.

روش مطالعه:

توصیه می‌شود پیش از شروع کتاب‌های "مرور سریع" جهت تفهیم مطالب و سرعت بیشتر در مرور آخر در طول سال تحصیلی با مطالعه تکست نلسون و یا کتاب‌های جامع که به تفصیل در آن‌ها توضیحات مربوطه پیرامون بیماری‌ها آورده شده پایه‌گذاری علمی لازم در ذهن دستیاران محترم انجام شود و در ماه‌های آخر جهت تسلط بیشتر از کتاب‌های "مرور سریع" استفاده شود. در این کتاب‌ها سعی شده تا به صورت تیتروار نکات مهم شامل علائم بالینی، روش‌های تشخیصی و درمان آورده شود تا با حجم اندک و به صورت مقایسه‌ای فرایند به ذهن سپاری با کیفیت بالاتری صورت پذیرد. همچنین برخی از فصول که چه از نظر بالینی و چه از نظر امتحانی اهمیت بسیار کمتری دارند حذف شده است. مطالب که با رنگ قرمز و فونت متفاوت (دست‌خط) آورده شده نکاتی است که از تست‌ها استخراج شده و در واقع در آزمون‌های سال‌های قبل تکرار شده، لذا دوره کردن و تسلط بر آن‌ها به شدت توصیه می‌شود، چه اینکه در ماه آخر پیش از آزمون

که فرصت بسیار کم است و نیاز به دوره اهم مطالب الزامی است حتما قسمت‌های مذکور مکررا مطالعه شوند تا با ضرب اطمینان بالایی موفقیت حاصل شود.

همچنین جداول و الگوریتم‌هایی که به آن‌ها اشاره شده و آورده شده اند، موارد صد در صد امتحانی هستند که باید مطالعه شوند.

امید است که توانسته باشم گامی در جهت کمک به همکارانم در زمینه ی آموزش نکات مهم طب اطفال برداشته باشم.

در انتها از پدر و مادر عزیزم که همواره راهنما و مشوقم در این راه بوده اند بسیار سپاسگزارم. همچنین قدردان تمامی زحمات آموزگارانم از ابتدای راه علم آموزی به ویژه معلم کلاس اول سرکار خانم شریفی و در ادامه تمامی اساتیدم در دوران پزشکی عمومی در مجموعه علوم پزشکی شهید بهشتی و نیز دوران تخصص در مرکز طبی کودکان، قطب علمی کشور می‌باشم و از خداوند متعال بهترین‌ها را برایشان خواهانم.

و من الله التوفیق

دکتر مهدیه سادات کسائی زادگان

رتبه برتر بورد تخصصی

فهرست

- فصل ۱۰۲ - برخورد با خطاهای مادرزادی متابولیسم ۱۱
- فصل ۱۰۳ - نقایص اسیدهای آمینه ۱۵
- فصل ۱۰۴ - اشکالات متابولیسم لیپید ۳۹
- فصل ۱۰۵ - اختلالات کربوهیدرات (Glycogen Storage Disease) ۵۵
- فصل ۱۰۶ - تشخیص بیماری‌های میتوکندریال ۶۷
- فصل ۱۰۷ - موکوپلی ساکاریدوز MPS ۶۹
- فصل ۱۱۰ - پورفیری ۷۵
- فصل ۱۱۱ - هیپوگلیسمی ۷۷



فصل ۱۰۲: بر خورد با خطاهای مادرزادی متابولیسم

نکته: یکی از روش‌های غربالگری بیماری‌های متابولیک: Tandem/mass spectrometry (µs/ms) است.

نکته: اکثر بیماری‌های متابولیک به صورت اتوزومال مغلوب به توارث می‌رسد، به جز ۲ بیماری

۱. کمبود OTC

۲. هانتز

نکته: اشاره به والدین منسوب در سوالات می‌تواند به نفع بیماری‌های متابولیک باشد.

وجود موارد زیر در نوزاد نیازمند بررسی بیماری متابولیک است:

سابقه فرزند قبلی مبتلا به بیماری متابولیک

علائم شبیه PF/Sepsis

استفراغ‌های غیر قابل کنترل

لتارژی

تشنج

کوما

اپروچ اولیه در شک به بیماری متابولیک:

قدم اول آمونیاک و بعد VBC و تعیین AG

طبق الگوریتم در بررسی اولیه آمونیاک و AG و وجود اسیدوز باید چک شود؛ اگر AG بالا و اسیدوز داشتیم **ارگانیک اسیدی‌ها** مطرح می‌شوند و باید دنبال بیماری‌های گروه ارگانیک اسیدی می‌گردیم (ممکن است آمونیاک نرمال یا بالا باشد) ولی **اگر فقط آمونیاک**





بالا باشد اختلال سیکل اووره و اگر هم آمونیاک و هم AG نرمال باشند آمینواسیدوپاتی‌ها/ گالاکتوزمی مطرح می‌شود.

نکته: در صورت وجود اسیدوز، افتلالات سیکل اووره/گالاکتوزمی/AA پاتی‌ها مطرح نمی‌باشد. مثال: نوزادی که با pf مراجعه کرده، تاکی پنه و فونتانل برهسته دارد. در آزمایشات آمونیاک

بالا و در VBC اسیدوز ندارد؛ تشخیص = افتلال سیکل اووره

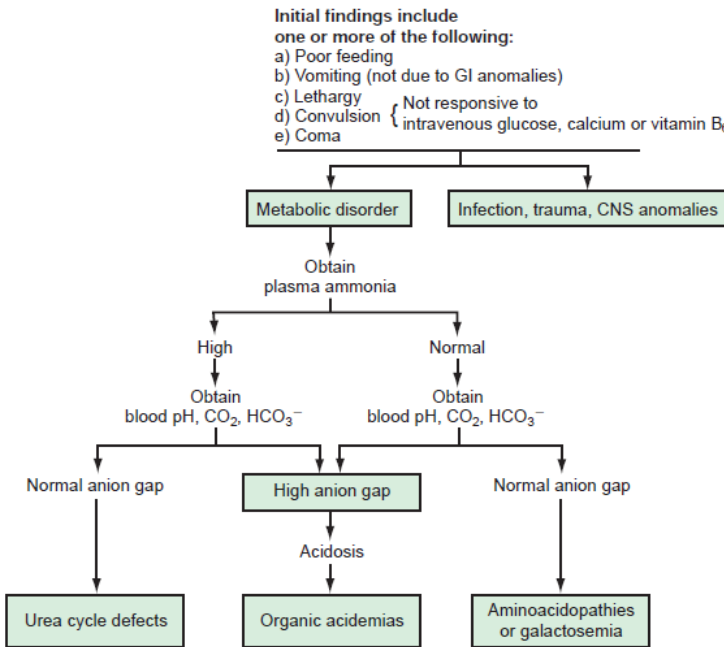


Fig. 102.1 Initial clinical approach to a full-term newborn infant with a suspected genetic metabolic disorder. This schema is a guide to elucidate some of the metabolic disorders in newborn infants. Although some exceptions to this schema exist, it is appropriate for most cases affected by disorders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





تشخیص برخی بیماری‌های متابولیک به کمک بوی ویژه:

Table 102.11

Inborn Errors of Amino Acid Metabolism Associated With Peculiar Odor

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

مثال:

- تری‌متیل آمینوری ← بوی ماهی‌گندیده
 - گلوتاریک اسیدمی تیپ II ← پای عرق کرده
 - ایزووالریک اسیدمی ← پای عرق کرده
 - Hawkinsinuria ← استخر شنا
 - MSUP ← شربت افرا
 - PKU ← موش / کپک
 - هیپرمتیونینمی ← کلم آب‌پز
 - ۳ هیدروکسی ۳ متیل گلوتاریک اسیدوریا ← ادرار گربه
 - کمبود مولتیپل کریوکسیلاز ← ادرار گربه
 - تیروزینمی ← کره ترشیده / کلم آب‌پز یا جوشیده
- نکته: در صورت شک به بیماری‌های متابولیک از والپروات به عنوان داروی ضد تشنج نباید استفاده کرد.





فصل ۱۰۳: نقایص اسیدهای آمینه

نکته: در کودکی که به افتلال متابولیسم مادرزادی اسید آمینه مشکوک هستیم اندازه‌گیری سطح آمونیاک سرم و انبام گازومتري (pH و بی‌کربنات) در ابتدا کمک‌کننده است. (مشهد ۹۵)

هایپر فنیل آلانینمی:

سطح نرمال فنیل آلانین = 2mg/dl .

نکته: فنیل آلانین < 20mg/dl = PKU کلاسیک.

ضریب تبدیل ۶۰ می‌باشد؛ مثال: در فنیل کتونوری کلاسیک سطح فنیل آلانین به بالای ۲۰mg/dl یا ۱۲۰۰micromole/L می‌گویند

✓ علایم از ابتدای نوزادی دیده نمی‌شود.

نکته: علت آسیب CNS = افزایش فنیل آلانین در بافت مغز .

نکته: هایپر فنیل آلانینمی برقیوم = ناشی از نقص یکی از آنزیم‌های تولید تا به گردش انداختن کوفاکتور BH4

✓ علایم:

- استفراغ

- MR

- راش گزمايي یا سپورٹیک

- بوی موش یا کپک

- تشنج

- میکروسفالی

- FIT





- پوره روشن / موی بور

- هیپوپلازی مینای دندان

- رفتارهای اتیستیک

- هایپر تونی

- EEG : ۵٪ موارد اِنرمال است

مثال: اگر غربالگری فنیل کتونوری با روش کالریمتریک $mg/dl < 9$ باشد انجام آزمایش‌های

زیر ضروری است: (تهران ۹۲)

اندازه‌گیری کمی سطح فنیل آلانین و تیروزین به روش HPLC

اندازه‌گیری نئوپترین و بیوپترین ادرار

اندازه‌گیری فعالیت DHP (dihydropyridine reductase)

نکته:

PKU خفیف: $20mg/dl <$ فنیل آلانین سرم $< 2mg/dl$

← احتمال کمبود BH4 .

درمان:

۱. در مواردی که فنیل آلانین سرم < 6 باشد:

مفروdit فنیل آلانین (و نه بدون فنیل آلانین) در تغذیه (شیر خشک با غلظت پایین

فنیل آلانین) تا آفر عمر.

نکته: می‌توان شیر بدون فنیل آلانین + شیر مادر داد (ارتقا) که میزان فنیل آلانین مورد نیاز

را برای بیمار تأمین می‌کند.

✓ هدف: سطح فنیل آلانین $2-6mg/dl$

سطح فنیل آلانین تا 12 سالگی باید در مفروده $2mg/dl$ فقط شود. / سطح فنیل آلانین بعد

از 12 سالگی باید در مفروده $10mg/dl$ فقط شود. (تهران ۹۶)





در نلسون ۲۰۲۰ مقدار طبیعی برای سنین هزف شده است و اعتقاد بر این است که در کل سنین فنیل آلانین در حدود کمتر از ۶ بهتر است فقط گردد.

۲. داروی $sapropterin =$ تتراهیدروبیوپترین فوراکلی که BH4 سنتتیک است و باعث ↓ فنیل آلانین می شود.

نکته: رژیم با مهوریت شدید فنیل آلانین نیز مشکل زاست؛

مثال: شیرفواری ۸ ماهه از نوزادی با تشفیس فنیل کتونوری تمت درمان است. از ۲ هفته قبل دچار بی اشتهاپی، لتارژی، اسهال و راش پوستی شده است. سطح فنیل آلانین بیمار 11mmol/L گزارش شده است. توصیه بعی پیست؟ (کاشان ۹۰) افزایش سطح فنیل آلانین رژیم غذایی

حاملگی در زنان مبتلا به هایپر فنیل آلانینی:

۱. طی حاملگی سطح فنیل آلانین زیر ۶ میلی گرم باید نگه داشته شود.
۲. مادران باید در رژیم مهورکننده فنیل آلانین باشند. (قبل از حاملگی و هم در طول حاملگی)
۳. بهترین پروگنوز زمانی است که مادر قبل از حاملگی و یا طی ۸ هفته اول حاملگی روی رژیم باشد.

مادران مبتلا به هایپر فنیل آلانینی اگر رژیم غذایی مناسب را در طی حاملگی به صورت مهوریت فنیل آلانین رعایت نکنند فرزندان در معرض خطر عقب ماندگی ذهنی، میکروسفالی و بیماری مادر زادی قلب و تافیر رشد هستند.

هایپر فنیل آلانینی ناشی از کمبود کوفاکتور (BH4) = تتراهیدروبیوپترین

اگر اشتباه در تشفیس وجود داشته باشد و به عنوان PKM (نقص آنزیم) درمان شوند و رژیم حاوی کم فنیل آلانین بدهیم علی رغم کنترل فنیل آلانین سرم دچار ضایعات مغزی/علائم نورولوژیک می شوند (به دلیل کمبود دوپامین و سروتونین (ارتقای بهشتی)





نکته: همه نوزادان که در غربالگری، هیپرفنیل آلانینمی هستند باید یک نوبت هم از نظر نقص BH4 هم غربالگری شوند.

تشخیص:

اندازه‌گیری نفوپترین و بیوپترین در ادرار

درمان:

۱. درمان با BH4 + درمان با رژیم کم فنیل آلانین
۲. درمان در طول عمر با L-dopa یا carbidopa
۳. استفاده از فولیک اسید.

نکته: به دلیل کمبود دوپامین هیپرپرولاکتینمی وجود دارد بنابراین در این افراد باید سطح پرولاکتین در سرم چک شود

تیروزینمی ا: (بوی کلم جوشانده) / هیپاتورنال

بهران کبدی (به ویژه بعد از بیماری هار تب دار) ← هیپاتیت / ↑ آنزیم‌های کبدی و زردی / هیپوگلیسمی / هیپاتومگالی / افتلالات انعقادی و اکیموز
نکته: بحران کبدی خود بخود بهبود می‌یابد.

درگیری کلیوی:

- سندرم فانکونی با اسیدوز متابولیک با ACq نرمال

مثال: دفتر قائم ۱۰ ساله‌ای با درد شدید پاها از روز گذشته به اورژانس آورده شده است. در سابقه ریکتز داشته که با روکاترول و فسفات تحت درمان بوده است. در معاینه کبد 4cm زیر لبه دانه و سفت است. ضعف شدید در پاها داشته و پاها را نمی‌تواند بلند کند. تشقیص

= تیروزینمی نوع ۱

- نفرومگالی / نفروکلستینوز

تشخیص:

↑ افزایش سوکسیسیل استون در سرم و ادرار (ارتقا ۹۳)





درمان:

۱. NTBC (Nitisínone) (ارتقا)

۲. ممبرودیت مصرف فنیل آلانین و تیروزین

۳. درمان قطعی: پیوند کبد

نکته:

عارضه مهم تیروزینمی کارسینوم هپاتوسلولار است. در تیروزینمی ۱، Nitisínone از پیشرفت بیماری جلوگیری می‌کند ولی از سیروز کبدری یا کارسینوم هپاتوسلولار جلوگیری نمی‌کند.

مثال: کودک ۱/۵ ساله‌ای بعد از ابتلا به یک عفونت تنفسی با تابلوی تب، بی‌قراری، استفراغ و اکیموز پوستی، در بخش مراقبت‌های ویژه کودکان بستری شده است. در معاینه، هپاتومگالی و زردی وجود دارد. در آزمایش‌ها، هیپوگلیسمی، هایپر فسفاتوری، هایپوفسفاتی و افزایش سطح آلکالین فسفاتاز، افزایش ترانس آمینازهای سرم، افتلال تست‌های انعقادی، افزایش سطح ادراری سوکسینیل استون و آلفا - فئوپروتئین بالای سرم گزارش شده است.

تشخیص = تیروزینمی تیپ ۱

تیروزینمی II:

علامت: هیپرکراتوز (ضایعات دردناک و برون فارش) کف دست و پا و کراتیت (ضایعات شبیه هرپس) ناشی از رسوب تیروزین، اشک‌ریزش کبدر و کلیه = نرمال

درمان:

رژیم غذایی کم فنیل آلانین و کم تیروزین. (ارتقاء ۹۲) [دقت کنید که NTBC در این نوع نمی‌دهیم]





تشخیص:

سنجش غلظت تیروزین پلاسمایی (کروماتوگرافی اسید آمینه‌های فون)

مثال: کودکی به علت اشک‌ریزش و ضایعات هرپتیک هر ۲ هشم، ضایعات هیپرکراتوتیک در کف دست و پا و نوک انگشتان. درمان: رژیم غذایی به تنوعی

تیروزینمی: III

هیچ اختلال کلیوی / کبدی ندارند.

علایم:

آتاکسی و صرع.

درمان:

ویتامین C + رژیم با تیروزین کم

تیروزینمی گذرای شیرفواری (هیپرفنیل آلانینمی + هیپر تیروزینمی):

- در نوزادانی دیده می‌شود که رژیم پر پروتئین دریافت می‌کنند. مثال: نوزاد پره ترمی که تحت درمان شیر مادر با پروتئین افزوده است و دچار PF و بیضالی شده.

درمان: ↓ پروتئین غذا / تیویز C (مازندران ۹۶)

اکثراً به صورت خودبخودی بهبود می‌یابند.

نکته:

هیپر تیروزینمی در زمینه نارسایی کبیری یا اسکوروی و هیپر تیروئیدیسم نیز رخ می‌دهد.

آلکاپتونوریا

علائم:

- ادرار سیاه‌رنگ

- Ochronosis: لکه سیاه در اسکلرای چشم و غضروف گوش





آرتروز مفصل بزرگ.

تشخیص: هموژنتیک اسید ادرار

درمان: NTBC و علامتی

آلبینیسم:

سندرم های آلبینیسم

۱. سندرم هرمانسکی پولاک

نقص عملکرد نوتروفیل + آلبینیسم + استعداد خونریزی (به دلیل اختلال عملکرد Plt)

یافته های آزمایشگاهی

BT ↑ ، Plt نرمال .

۲. سندرم چدیاک هیگاشی

نقص سیستم ماکروفاژ و نقص سیستم فاگوسیت .

✓ آلبینیسم

✓ استعداد به عفونت

✓ اسمیر خونی

- Giant peroxidase

- Positive lysosomal

✓ تب / لنفادنوپاتی / بزرگی کبد / بزرگی طحال / سیتوپنی

✓ خطرناک ترین عارضه : HLH

۳. سندرم گریسلی

موی نقره‌ای - خاکستری، کاهش رنگدانه پوست





۴. Pie baldism:

کک و مک‌های سفیدرنگ (پیشانی سفید)

۵. سندرم واردنبرگ:

✓ پیشانی سفید

✓ کری حسی - عصبی

✓ کانتوس داخلی جابجا شده

هموسیستئینوری کلاسیک

علائم:

۱. در رفتگی نوز (بعد از ۳ سالگی) به سمت پایین دارند (در مارفان به سمت بالا است). / چشم آبی

۲. اختلالات شبیه مارفان دارند:

- اندام‌های دراز (آرآکتیل) / قد صدک بالا

- ژنواالگوم

- اسکولیوز / دندان‌های روی هم افتاده

- pes cavus

- گودی سینه

- تشنج / MR

۳. اپی‌زودهای ترومبوآمبولیک

تشخیص:

- متیونین بالا

- هموسیستئین بالا در ادرار





درمان:

- دوز بالای ویتامین B6
- اسید فولیک/ارژیم کم متیونین
- تجویز سیستئین
- در صورت مقاومت به Vit B6 باید از ویتامین C استفاده کرد..

سیستینوزیس و سیستئینوری:

علائم:

- ✓ دررفتگی دوطرفه لنز
- ✓ کلید تشخیصی: تشنج‌های مقاوم به درمان وابسته به Vit B6
- ✓ تشخیص: اندازه‌گیری سولفیت اکسیداز و کوفاکتور مولبیدن در فیبروبلاست و بیوپسی کبد

درمان:

- ✓ مقادیر بالایی B6 باعث کنترل تشنج می‌گردد.

تریپتوفان:

بیماری hart nup:

نیاسین در بدن کمبود دارد.

مثال: بیماری با راش پوستی و آگزهای مزمن قارش‌دار، عملات متناوب آتاکسی و علائم روانی پیدا می‌کند. در ادرار آمینواسیدوری دارد ولی پرولین، هیدروکسی پرولین و آرژینین در

ادرار یافت نمی‌شود. تشفیص ممتدل؟ (ایران ۹۲) Hartnup Disease

نکته: در بیماری هارت ناپ، آمینواسیدوری ژنرالیزه وجود دارد.

علائم کمبود نیاسین:

- ✓ علائم پوستی (Derm)





- ✓ ضایعات پوستی به صورت آفتاب سوختگی
- ✓ فوتوسنسیبیتی
- ✓ دیسفاژی (Disphagia) ← گلوستیت

درمان:

نیکوتینیک اسید یا نیکوتینامید + غذای پر پروتئین

والین، لوسین، ایزولوسین و ارگانیک اسیدی مربوطه:

MSUD □

بروز علائم در هفته اول نوزادی

- ✓ هاپیرتونیمی متناوب با دوره‌هایی از شلی / ژیریتی / ایستونوس
- ✓ تشنج که به هیپوگلیسمی که به درمان با شاکت جواب نمی‌دهد.
- ✓ اسیدوز متابولیک
- ✓ بوی خاص شربت افرا در ادرار / عرق / سرومن
- ✓ ادم مغزی (ارتقا) / فونتانل برجسته
- ✓ ↑ سطح پلاسمایی و سطح ادراری لوسین / ایزولوسین / والین و ↓ آلانین سرم // سطوح لوسین معمولاً بالاتر از سطح سه اسید آمینه دیگر است.
- نکته: کودک سالمی که در وضعیت استرس مثل بیماری‌های عفونی دچار استفراغ، آتاکسی، بی‌حالی به هم را اسیدوز متابولیک می‌شود به نفع MSUD است. مخصوصاً اگر در سوال اشاره کند که مثلاً سال قبل هم دچار همین تابلو شده است.
- تشخیص: با افزودن چند قطره ۳ و ۲ دی‌نیترو فنیل هیدرازین :
- به ادرار این افراد یک رسوب زرد رنگ که نشانه تست ⊕ است ایجاد می‌شود.
- نکته: CT اسکن مغزی ادم مغزی منتشر





درمان:

✓ سرم قندی ۱۰٪ ای‌کربنات وریدی /

✓ دیالیز صفاقی ← بهترین روش حذف آنها. / همودیالیز

✓ درمان ادم مغزی

✓ رژیم غذایی با ممتوای پایین اسید آمینه زنجیر شاقه‌دار و نه حذف آن. (تبریز ۹۴)

✓ پیوند کبد

نکته: تعویض خون کاربرد ندارد.

اساس درمان بعد از فاز حاد: تغذیه با فرمولای مخصوص

ارگانیک اسیدی ← اسیدوز ⊕ / کتوز ⊕

بررسی تشفیسی با ارگانیک اسیدهای ادرار

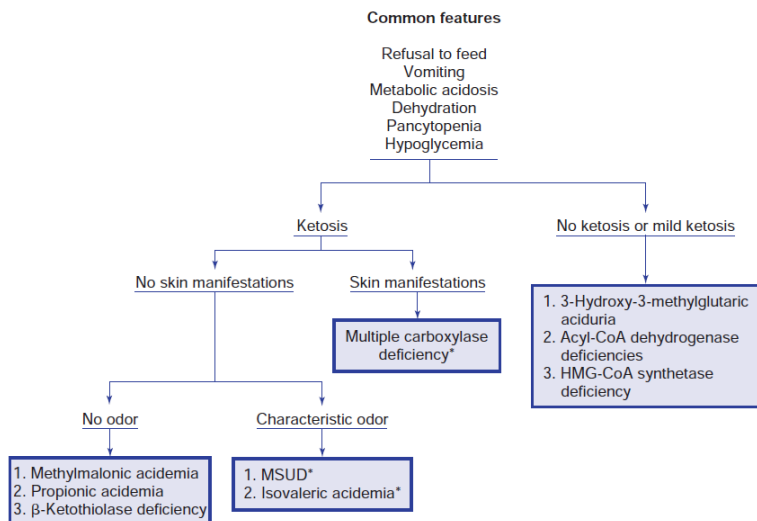


Fig. 103.6 Clinical approach to infants with organic acidemia. Asterisks indicate disorders in which patients have a characteristic odor (see text and Table 103.2). MSUD, Maple syrup urine disease.





این نمودار راجع به افتراق ارگانیک اسیدمی هاست:

(۱) علائمی که همگی دارند شامل \leftarrow PF - استفراغ - اسیدوز متابولیک - دهیدراتاسیون

پانسیتوپنی - هایپوگلیسمی

(۲) بعد نگاه به وضعیت کتون در آزمایشات می کنیم \leftarrow

اگر کتوز منفی باشد یا گتوز خفیف داشته باشد:

۳ هیدروکسی ۳ متیل گلوٹاریک اسیدوری

نقص آسیل کواد هیدروژناز

نقص HMG-CoA سنتتاز

اگر گتوز مثبت باشد \leftarrow اگر راش پوستی دارد \leftarrow نقص مالتیپل کربوکسیلاز

اگر بومی خاصی دارد:

MSUD

ایزووالریک اسیدمی

بدون راش و بدون بو:

MMA

پروپیونیک اسیدمی

نقص بتاکتوتیولاز

ارگانیک اسیدمی‌ها بر چند دسته زیر تقسیم بندی می‌شوند:

۱. اسیدمی پروپیونیک

۲. متیل مالونیک اسیدمی

۳. ایزووالریک اسیدمی

۴. گلوٹاریک اسیدمی I

۵. کمبود بیوتینیداز

۶. کمبود هولوکروبوکسیلاز





مثال: مریض با هاپوگلاسمی/کتون \oplus / اسیدوز \oplus - ارگانیک اسیدی... بدون علائم پوستی و بدون استشمام بوی فاسی به نفع متیل مالونیک اسیدی، پروپیونیک اسیدی، کمبود کتوتیولاز است.

ایزووالریک اسیدی

- ✓ بوی پنیر ابوی پای عرق کرده
- ✓ هیپرآمونمی/کتوز/اسیدوز
- ✓ نوتروپنی - ترومبوسیتوپنی (و حتی پان سیتوپنی)
- ✓ \uparrow اسیدایزووالریک (در ادرار)
- قنر بالا (شبه DKA)
- هیپاتومگالی

درمان:

- حملات حاد: هیدراتاسیون / اصلاح اسیدوز متابولیک
- تجویز گلیسین
- تجویز ال کارنیتین
- رژیم غذایی کم پروتئین

مثال: شیرفوار ۱۱ ماهه‌ای با سابقه حملات مکرر استفراغ و فوآب‌آلودگی به علت تشنج و کاهش سطح هوشیاری در ICU بستری می‌باشد. در معاینه کبد سرد ۴ سانتیمتر زیر لبه دهنه لمس می‌شود و بررسی‌های آزمایشگاهی به شرح زیر می‌باشد: (کرمان ۹۴)

PH = 6.95 HCO₃ = 5 mEq/l BS = 380 mg/dl
 Ca⁺⁺ = 2.5 mg/dl urine keton = 3+
 CBC: (WBC = 2800/mm³ Hb = 8.5 gr/dl Plt = 50000/mm³)





کمبود بیوتینیداز:

کلیدهای تشخیصی: آلپوسی / علایم عصبی / راش پوستی / کری عسی و عصبی

تشخیص: اندازه‌گیری آنزیم

درمان: دادن بیوتین آزاد

مثال: شیرفوار ۴ ماهه با تشنج مکرر، هیپوتونی و ضایعات پوستی به شکل درماتیت سبورئیک

ارباع شده است و بعداً دچار افتلال شنوایی و نقص ایمنی می‌گردد. در آزمایشات، کتواسیدوز

و آمونیاک بالا مشاهده می‌شود. درمان: بیوتین (بورد ۹۰)

کمبود هولوکربوکسیلاز سنتتاز (مالتیپل):

راش پوستی / آلپوسی / FTT / ادرار شبیه ادرار گربه نر = بوی Tom Cat Urine

یافته‌های آزمایشگاهی: اسیدوز / کتوز / آمونیاک بالا

نکته: کمبود بیوتینیداز و کمبود هولوکربوکسیلاز سنتتاز جزء نقایص سیکل بیوتین

هستند. پس علائم نزدیک به هم دارند.

پروپیونیک اسیدمی:

علایم:

✓ کتوز ⊕

✓ اسیدوز ⊕ ← high AG

✓ وهور عفونت (ارتقای ۹۴)

✓ نوتروپنی

✓ کاردیومیوپاتی + نارسایی قلب

درمان:

مرحله حاد

۱. هیدراتاسیون

۲. تصحیح اسیدوز TPN





۳. غذای کم پروتئین (0/۲۵gr/kg)

۴. L-کارنی تین خوراکی

۵. دادن AB

۶. بیوتین

مزمون:

۱. رژیم کم پروتئین

۲. L-کارنیتین

متیل مالونیک اسیدمی:

علایم مهم بیماری:

کتوز / اسیدوز / آمی / نوتروپنی / ترومبوسیتوپنی / پان سیستوپنی / هیپرآمونمی / هایپرکلایسمی

طبق الگوریتم: برون ضایعه پوستی، برون بوی فاس

عارضه مهم این بیماری، نارسایی مزمن کلیه است.

۱۵ = نرمال .

درمان:

به ویتامین B12 جواب نمی دهد.

مثال: شیرخوار ۳ ماهه با والدین منسوب به علت فوآب آلودگی، استفراغ، تنفس تند و

هیپوتونی در ICM بستری شده است. در معاینه، تب ۳۹ درجه سانتیگراد دارد. در بررسی

آزمایشگاهی، اسیدوز متابولیک با آنیون گپ بالا، نوتروپنی، ترومبوسیتوپنی، هیپوگلیسمی و

آمونیاک بالا و در ادرار کتون + گزارش شده است.

تشخیص = MMA





گلو تاریک اسیدوری تیپ I :

علائم:

(۱) ماکروسفالی

(۲) هایپوتونی

(۳) تشنج، کره آتوز

(۴) دیستونی

تشخیص: اسید گلو تاریک در ادرار، CSF، خون، اسیدوز متابولیک، آمونیاک بالا
سی تی اسکن مغز: ماکروسفالی و آتروفی کورتیکال بخصوص در نواحی فرونتو تمپورال دارد.

Rx:

(۱) غذای کم pr

(۲) دوز بالای ریوفلاوین و ال کارنیتین

(۳) آنالوگ GABA

(۴) والپروات

کمبود سوکسینیل کوآ

- کتواسیدوز +

- اسیدوز متابولیک / کتونوری + \uparrow استواساتانی و ۳ هیدروکسی بوتیرات در خون یا ادرار

- Glc خون طبیعی است.

درمان:

هیدراته کربن / اصلاح اسیدوز / رژیم پر کالری

اسیدوری موالونیک:

✓ IUGR / FTT / MR / هیپوتونی / آتاکسی / بزرگی کبد / کاتارکت / تندرنس در لمس مفاصل

✓ low set ear / برآمدگی پیشانی / مژه بلند

