



شماره سند: AH-Edu-PA-86-01
تاریخ تدوین: ۹۸/۱/۲۰
تاریخ بازنگری: ۰۴/۲/۲۰
تاریخ آخرین ویرایش: ۰۲/۴/۲۰
دانشگاه علوم پزشکی مشهد



بیماری های متابولیک



دانشگاه علوم پزشکی مشهد

مرکز آموزشی، پژوهشی و درمانی کودکان اکبر

واحد آموزش به بیمار

در صورت بروز علائم زیر به مراکز درمانی مراجعه
نمایید.



- تب
- کاهش قند خون
- تشنج
- تهوع و استفراغ
- اسهال

با آرزوی سلامتی برای کودک عزیزتان



اسکن کد با نرم افزار بارکدخوان جهت دسترسی به مطالب آموزشی



منبع: www.nursingconsult.com

www.uptodate.com

آدرس: بیمارستان: بلوار شهید کاوه—بیمارستان کودکان اکبر

تلفن: ۵-۳۸۷۱۳۱۰۰ دافلی ۱۳۱



مراقبت های پس از ترخیص:

- تهیه شیر خشک مناسب و تجویز شده توسط پزشک معالج
- رعایت رژیم غذایی کم پروتئین
- مراجعه به درمانگاه غدد
- توجه به حال عمومی کودک
- مصرف به موقع داروها و مکمل های غذایی
- پایش قند خون
- مراجعه به کارشناس تغذیه جهت رژیم غذایی مناسب با توجه به نوع خاص بیماری
- این کودکان نسبت به سایرین در مواجهه با بیماری های عفونی و سرماخوردگی حساس ترند و باید پیشگیری های لازم و شستن دستهای مداوم انجام شود و صورت بیماری سریعاً به مراکز درمانی مراجعه نمایید.

والدین گرامی:

این پمفلت شامل اطلاعاتی در مورد مراقبت و درمان از کودک شماست. امیدواریم با مطالعه این مطالب و رعایت نکات ذکر شده در آن، شاهد بهبودی سریعتر کودکان باشیم.



تعریف:

به گروهی از بیماری های ارثی گفته می شود که متابولیسم ماده ای در بدن دچار اختلال می باشد و منجر به تجمع مواد سمی می شود.



علائم:

- خواب آلودگی
- ضعف و بی حالی
- استفراغ مکرر
- هرگونه تاخیر تکاملی
- افت مکرر و توجیه نشده قند خون
- خوب شیر نخوردن و امتناع از خوردن
- تشنجی که به قند و کلسیم جواب ندهد
- بزرگی کبد و طحال
- بوی خاص بدن بخصوص در بیماری های حاد

تشخیص:

- علائم بیماری
- آزمایش ادرار
- آزمایش خون
- آزمایش ژنتیک



درمان:

- سعی در جلوگیری از تجمع متابولیت سمی و نیز جبران ماده متابولیکی که دچار کمبود شده است در فاز بحران از طریق سرم درمانی و بقیه مواقع داروهای خوراکی
- خروج ماده سمی تجمع یافته در بدن با روش های دارویی
- درمان با ویتامین ها در موارد نقص و کمبود گروه های مرتبط
- آنزیم درمانی

مراقبت ها:

در ازدواج فامیلی این نوع بیماری ها بیشتر می باشد. در نتیجه پیشگیری و انجام آزمایشات ژنتیک قبل از آن کمک کننده خواهد بود. در بدو تولد ممکن است این کودکان همانند کودکان عادی باشند. اما به مرور نشانه ها آشکار شود. استفراغ و اسهال منجر به تغییر در اسیدیته خون می گردد.