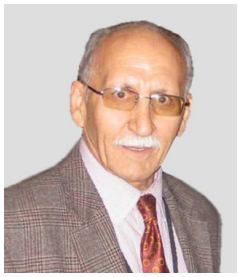
SJRM
SAREM JOURNAL OF REPRODUCTIVE MEDICINE

معرفی کتاب

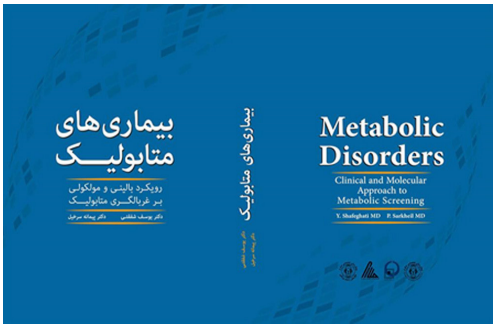


بیماری‌های متابولیک: رویکرد بالینی و مولکولی بر غربالگری متابولیک

نام کتاب: «بیماری‌های متابولیک: رویکرد بالینی و مولکولی بر غربالگری متابولیک»
تالیف: دکتر یوسف شفقتی، دکتر پیمانه سرخیل
چاپ اول: ۱۳۹۳
نشر: انتشارات کتاب صارم
قیمت: ۵۰۰/۰۰۰ریال

کتاب بیماری‌های متابولیک (رویکرد بالینی و مولکولی بر غربالگری متابولیک)، تألیف دکتر یوسف شفقتی و دکتر پیمانه سرخیل، در سیصد صفحه با تیراژ ۲۰۰۰جلد، توسط انتشارات کتاب صارم به چاپ رسید. این اثر در دوازده فصل کلی مقدمه‌ای بر تاریخچه بیماری‌های متابولیک، غربالگری متابولیک نوزادان، طبقه‌بندی بالینی و پاتوفیزیولوژیک بیماری‌های متابولیک، آمینواسیدوپاتی‌ها، ارگانیک اسیدمی‌ها یا ارگانیک اسیدوری‌ها، بیماری‌های چرخه اوره (UCD)، اختلالات اکسیداسیون اسیدهای چرب، چرخه بیوتین و نقص بیوتینیداز، گالاکتوزمی‌ها، هیپوتیروئیدسیم مادرزادی و هیپرپلازی مادرزادی آدرنال پژوهش و نگارش یافته است.

نکته اساسی و با اهمیتی که با این پژوهش عجین یافته، تجربه، تتبع و ژرف‌اندیشی نگارندگان این اثر است. آنان تلاش نمودند که تجربه علمی و عملی‌شان را در این شاخه از علوم که با رویکرد بالینی استاندارد و روزآمد تدوین شده، بعنوان تحفه‌ای به دانش پژوهان و همکاران جوان شاغل در این گروه که با بیماری‌های بسیار مهم معلولیت‌زا و کشنده (بیماری‌های متابولیک، علت ژنتیکی آنها، نقص آنزیمی مسئول، نشانه‌های بالینی، علایم آزمایشگاهی، نحوه رویکرد تشخیص، درمان و به ویژه تشخیص قبل از تولد و پیشگیری از این بیماری‌ها) ارتباط دارند، آشنا و رهنمون سازند.



[Downloaded from saremjrm.com on 2026-11-23]

[DOI: 10.29252/sjrm.1.4.195]