

半乳糖血症 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/301/2021_2022__E5_8D_8A_E4_B9_B3_E7_B3_96_E8_c22_301839.htm 名称半乳糖血症所属科室消化内科病因半乳糖血症是一种半乳糖代谢异常的遗传病，是由于1-磷酸半乳糖尿苷转酰移酶缺陷，使1-磷酸半乳糖和半乳糖醇沉积而致病，按红细胞及肝脏酶学变化，该酶有几种变异型。肝、肾、眼晶体及脑组织是主要受累器官。病理出生后几周、肝脏病包括胆汁淤积、广泛脂肪变性、无炎性细胞浸润，以后有假胆管形成、假腺体增生，肝细胞破坏，假腺体增生是半乳糖血症的特点，但无特异性。随疾病进展出现细纤维组织增生。纤维组织增生始于门脉四周，以后向门脉区延伸构成桥状联接，以后形成再生结节，在肝硬化过程中其变化与酒精性肝硬化相似，在整个病变过程中始终无明显的炎性细胞浸润。除肝脏病变外，肾皮质、髓质连接处肾小管扩张，门脉高压可致脾肿大，脑部病变稍微。临床表现疾病严重程度差异很大，某些患儿于第一次哺乳后即可出现急性、暴发性疾病，而更多的则表现为亚急性经过。消化道症状，包括黄疸、食欲不振、腹胀、腹泻、呕吐、低血糖。约2~5周出现腹水，出生后几日内即可出现白内障，如怀孕期间母亲食乳过多，则婴儿出生后即可有黄疸。检查血、尿半乳糖水平增高、高氯性酸中毒、蛋白尿、氨基酸尿和低血糖，以及肝功能异常。半乳糖尿可在摄不含半乳糖食物时缓解，静脉营养时3~4可消失。诊断初生婴儿出现上述临床表现者，应警惕本病的可能性。血、尿中半乳糖浓度增高，尤其尿液半乳糖检查尿糖阳性，葡萄糖氧化酶法尿糖阴性，则可诊断该病。如条件答应，可测定患儿红细胞中1-磷

酸半乳糖尿苷转移酶含量，此酶完全缺乏或近于完全缺乏。治疗早期诊断后应在饮食中摒除半乳糖。有人主张8岁后可不再限制饮食，但一般认为宜终身坚持。经过及时治疗，白内障、肝肿大和肝硬化等均可逆转。重要的是，无症状纯合女性，食高乳食品后血中半乳糖可升高，此女性生育的婴儿可能患半乳糖血症，尤其对以前生过半乳糖血症婴儿的母亲，在妊娠期间应限制半乳糖摄入。100Test 下载频道开通，各类考试题目直接下载。详细请访问 www.100test.com