

糖原累积症 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__E7_B3_96_E5_8E_9F_E7_B4_AF_E7_c22_301909.htm 名称糖原累积症所属科室消化内科病因1.糖原累积症 Ⅰ型 病因为肝和肌肉内淀粉-1,6-葡萄糖苷酶（脱支酶）缺陷，糖原由磷酸化酶分解后，不能进一步彻底分解为葡萄糖。2.糖原累积症 Ⅱ型 由于淀粉-（1,4-1,6）-转葡萄糖苷酶（分支酶）缺陷所致。所积贮的糖原结构异常，外链长、分支减少，结构似支链淀粉，故又称支链淀粉病。所积贮的异常糖原溶解度远低于正常糖原。本病罕见，为常染色体隐性遗传，杂合子的成纤维细胞内有分子酶缺陷。病理1.糖原累积症 Ⅰ型 本型有 肝内纤维隔； 无脂肪沉积，此两点与GSD-Ⅱ不同。GSD-Ⅱ型，肝硬化往往发生在两个酶以上同时缺陷，即除脱支酶缺陷外，还有磷酸酶和/或磷酸激酶的缺陷。与GSD-Ⅱ比较，GSD-Ⅰ超微结构示脂肪滴小且少。除肝脏病变外，肌肉也有糖原累积。2.糖原累积症 Ⅱ型 本型肝脏呈小结节性肝硬化伴有宽纤维束围绕或插入肝小叶。门脉区胆管轻度增生。白色的两染性物质或嗜碱性染色物质沉积在肝细胞、心肌、骨骼肌和脑细胞。肝小叶周边细胞内可发现嗜酸性或无色包涵体沉积在细胞浆，把肝细胞核推向一侧，构成了GSD-Ⅱ的特征性病变。组织化学染色显示肝细胞内沉积物系异常糖原。临床表现1.糖原累积症 Ⅰ型 体检检查本身难与GSD-Ⅱ型区别。婴儿期肝肿大、发育障碍较突出，部分患儿在4~6岁时可出现脾肿大，此患儿可有肝纤维化的证据，但不一定发展为肝硬化和肝功能衰竭。除肝病外，大部分患者有肌无力，尤其疾走和爬山时，但不会发生肌肉痉挛。部分患者有肌肉萎缩。

糖原可累积在心脏，出现心脏增大。心电图有非特异性变化，但不发生心力衰竭和心律失常，肾脏不大。低血糖较GSD-轻，青春期时肝脏有缩小趋势，只有伴有磷酸酶或磷酸酶缺乏者才会走向肝硬化。

2.糖原累积症 Ⅱ型

Ⅱ型婴儿出生后几个月多无症状，一岁内症状隐匿，但最早出现症状可在3个月时，最晚是15个月。可有一些非特异性消化道症状，肝、脾肿大，肝功能不全生长迟缓等症状和体征，肌肉张力低、萎缩。随病情发展可有腹壁静脉曲张、肝硬化门脉高压、腹水和食道静脉曲张，该病诊断后存活期多为2~37个月，偶3~4年，最后多死于慢性肝功能不全、上消化道出血、心力衰竭、感染。

检查

1.糖原累积症 Ⅱ型

本型血脂升高，程度与血糖降低程度相关，但血脂升高幅度较GSD-Ⅰ小。少数患者有尿酸轻度升高，血清转氨酶升高（300~600IU）。半乳糖、蔗糖、氨基酸和蛋白质转变为糖的过程正常，因而这些食物可使血糖升高。空腹肾上腺素或胰高糖素反应差，若进食数小时后再作肾上腺或胰高糖素试验则反应正常。

2.糖原累积症 Ⅱ型

血清转氨酶和碱性磷酸酶升高，晚期胆固醇轻度升高，在肝功能衰竭发生后，可有一系列变化如低蛋白血症，胆红素升高，球蛋白升高及血氨变化。胰高糖素、肾上腺素耐量试验血糖呈阳性反应，使血糖升高0.83mmol/L至1.28mmol/L。高峰出现在注药后30min。口服葡萄糖和蔗糖耐量试验都正常。血清乳酸和丙酮酸正常。

诊断

糖原累积症 Ⅱ型 诊断靠酶学分析，并可根据酶学分析结果将GSD-Ⅱ分成不同亚型。

治疗

一、糖原累积症 Ⅱ型

高蛋白饮食可改善生长发育状态和肌力，但最近研究认为高淀粉、标准蛋白饮食效果更好。

二、糖原累积症 Ⅱ型

无特效疗法，高蛋白低糖饮食，加食玉米油未

能阻止肝硬化进程。用纯化的葡萄糖素未能取得肯定效果。曲霉菌属提取物可使肝糖原急剧减少，因而是一个有研究前途的治疗方法。此外，可施行肝移植。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