

第二型糖原累积病 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

[https://www.100test.com/kao\\_ti2020/308/2021\\_2022\\_\\_E7\\_AC\\_AC\\_E4\\_BA\\_8C\\_E5\\_9E\\_8B\\_E7\\_c22\\_308100.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/308/2021_2022__E7_AC_AC_E4_BA_8C_E5_9E_8B_E7_c22_308100.htm) 名称第二型糖原累

积病所属科室内分泌科临床表现 本病可分为婴儿型，青少年型及成年型。婴儿型多在3~6个月内出现症状，有的在出生时即有表现。临床表现为骨骼肌张力低，心脏明显扩大，舌体增大及不同程度的肝肿大，脸容可似克汀病婴儿，常有呛咳，呼吸困难，EKG可表现为QRS波增宽，PR间期缩短，多数患儿在2~3岁时因心脏病变及呼吸肌衰竭而死亡。青少年型表现为进行性肌营养不良，病人有步态异常，但无心脏表现。成年发病者仅表现为骨骼肌无力，症状有时非常稍微可无症状。 诊断 根据： 上述临床表现。 肌酶如肌酸磷酸酶和醛缩酶常增高。 肌肉，皮肤或肝脏活检，缺乏 $\alpha$ .1,4葡萄糖甙酶，或从血白细胞，皮肤活检后纤维母细胞培养中也找不到此酶的存在可确诊本病。 肝，肌肉组织电镜检查示糖原颗粒沉积较多，一种是单颗粒，另一种是多颗粒及包藏此种糖原的溶酶体膜。 早期妊娠时可从羊水中细胞直接找糖原颗粒伴溶酶体膜，或经培养3周后再找也可。 本病属常染色体隐性遗传，家属中携带此病的健康人白细胞及皮肤纤维母细胞中亦可找到病理证据。治疗 至今防治尚缺乏有效措施。有人采用黑色曲菌（*Aspergillus niger*）的 $\alpha$ -糖甙酶由腹腔注入大白鼠后，发现肝，心及肌肉糖原减少，也有试用于患者的，仅能使肝糖原暂时下降，但临床上尚属研究阶段。 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](http://www.100test.com)