

同型胱氨酸尿症 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

[https://www.100test.com/kao\\_ti2020/309/2021\\_2022\\_\\_E5\\_90\\_8C\\_E5\\_9E\\_8B\\_E8\\_83\\_B1\\_E6\\_c22\\_309255.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/309/2021_2022__E5_90_8C_E5_9E_8B_E8_83_B1_E6_c22_309255.htm) 名称同型胱氨酸尿症

所属科室儿科病因本病是常染色体隐性遗传病，基因位于21号染色体长臂（21q22）。本病至少有三种不同的生化缺陷型：

胱硫醚合成酶缺乏型（简称“合成酶型”），是由同型半胱氨酸变为胱硫醚的代谢途径发生阻滞。本型最为多见。维生素B6是胱硫醚合成酶辅酶，故应用大剂量B6对部分病例有效。甲基四氢叶酸-同型半胱氨酸甲基转移酶缺乏型（简称“”），是同型半胱氨酸变为蛋氨酸的代谢途径发生紊乱。这个代谢过程由两种甲基转移酶来催化，而维生素B12是甲基转移酶的辅酶。5，10-N-甲烯四氢叶酸还原酶缺乏型（简称“”）。正常时，这个还原酶为同型半胱氨酸提供甲基，以转变为蛋氨酸。此酶缺乏时，同型半胱氨酸的甲基化作用不足就与同型半胱氨酸共同蓄积于体内。病理“”的病变主要见于各种血管，在各器官，包括脑组织的血管内膜有增厚和纤维化，可有血栓形成。主动脉可有狭窄或扩张。脑内有多发性梗塞灶。本病常有晶体异位和骨骼畸形。这些病理改变的原因可能是由于过多的同型胱氨酸激活凝血因子，抑制胶原的形成，引起结缔组织异常。临床表现典型的症状见于胱硫醚合成酶缺乏型的病例。患儿初生时正常，5~9个月间起病。主要症状是骨骼异常、晶体脱位、血栓形成、智力发育落后、惊厥等。骨骼畸形有四肢和指趾细长（蜘蛛指趾），易误认为是马凡氏综合征。X线检查可见骨质疏松，椎体背侧呈双凹形，以及脊柱侧弯等。眼部

症状多有晶体脱位，多发生于3~10岁间，常伴青光眼，视网膜剥离。血栓形成可发生于任何器官，约50%的病例发生过一次或多次血栓栓塞发作，颅内血管、冠状动脉、肾动脉、肺血管、皮肤血管等均可有血栓形成，并出现相应的症状。神经系统症状较明显，可有智力低下，惊厥发作。多发性脑血管意外可致偏瘫、假性球麻痹，也可有精神症状。其他症状也可见到，如颧部潮红、皮肤大理石花纹、皮肤薄、毛发稀少易折，凝血酶原减少、肌病等。本病的“症状较轻，可有骨骼畸形，体格和智力发育迟缓，但很少见晶体异位和血栓形成。本型还可合并甲在丙二酸尿症。本病的“以神经系统状为主，如惊厥、智力低下、精神分裂症状、肌病等。没有骨畸形、晶体异位，无血管症状。诊断根据临床表现以及实验检查。尿同型胱氨酸测定，可用筛查法，即硝普钠试验：尿液1ml加入5%氰化钠水溶液，放置5分钟，加入5%硝普钠水溶液一滴，出现红色或紫红色为阳性，表示尿中有过量的含硫氨基酸。确诊要靠酶活性测定，可用皮肤成纤维细胞测定酶的活性，也可用此法检出杂合子。产前诊断可测羊水细胞的酶活性。本病需与马凡氏综合征鉴别。二者的共同点是晶体异位、蜘蛛指趾、心血管症状。但遗传方式和病情发展不同。本病为隐性遗传马凡氏综合征是常染色体显性遗传，指趾细长自初生即可见到；而同型胱氨酸尿症在初生为正常，数年后骨骼的生长不成比例，而四肢加长，此外还有血栓栓塞症状，骨质疏松，椎骨有双凹畸形等。更重要的是马凡氏综合征没有本病那种生化代谢异常。治疗本病的“应限制蛋氨酸摄入量的或限制蛋白。rdquo.和rdquo.则不应限制蛋氨酸入量。本病各型均可试用大剂量

维生素治疗。可先用维生素B6100 ~ 500mg/d，连用数周，有效后渐减量，然后维持于最低有效量（约为25mg/d）。B6无效者可加叶酸10 ~ 20mg/d，维生素B60.5 ~ 1.0mg/d。可酌情联合应用并高剂量。大剂量维生素完全无效者，应限制蛋氨酸入量，补充胱氨酸，加用甜菜碱。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)