

苯丙酮尿症 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\\_\\_E8\\_8B\\_AF\\_E4\\_B8\\_99\\_E9\\_85\\_AE\\_E5\\_c22\\_309269.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/309/2021_2022__E8_8B_AF_E4_B8_99_E9_85_AE_E5_c22_309269.htm) 名称苯丙酮尿症所属科室儿科诊断苯丙酮尿症是最早提出可治疗的遗传代谢性病之一,假如早期诊断,及早治疗,可以使患儿免遭智力损伤,能像正常人一样的生活。患儿的确诊主要依据血苯丙氨酸的测定,患儿血苯丙氨酸多在20mg/dl以上。

- 1、Guthrie法此法是应用最早,最经济实用的血苯丙氨酸半定量方法。其原理为:枯草杆菌(ATCC-6633)的生长需要苯丙氨酸,在含有 $\beta$ -2噻吩丙氨酸(抑制剂)培养基上,枯草杆菌不能生长,当放入血滤纸片标本时,血中的苯丙氨酸与培养基中的抑制剂相拮抗,使血滤纸片四周出现明显的细菌生长环,我们可以根据细菌生长环的大小,测定血滤纸片中苯丙氨酸浓度。
- 2、荧光光度测定法苯丙氨酸定量测定方法。
- 3、氨基酸层析法可用手指或足跟血的一种较简单的苯丙氨酸定量方法。
- 4、氨基酸分析法采用氨基酸分析仪进行血氨基酸自动分析的一种定量方法。可以根据苯丙氨酸、酪氨酸等氨基酸定量以及支链与芳香族氨基酸的比例,对氨基酸代谢病进行鉴别诊断。氨基酸分析法在区分苯丙酮尿症类型及高苯丙氨酸血症鉴别上有很重要意义。
- 5、苯丙氨酸耐量试验口服苯丙氨酸100mg/kg,1-4小时后查血中苯丙氨酸,如含量增高,而酪氨酸含量降低可确诊。典型患儿尿三氯化铁、2,4-二硝基苯胍试验阳性,但尿检易受其他因素影响,稳定性差,假阳性率高,易造成漏诊,只作为参考。经典的PKU应与不同基因突变引起的高苯丙氨酸血症进行鉴别。治疗低苯丙氨酸饮食疗法是目前治疗经典型PKU的惟一方法,治疗的目的是预防脑损伤。饮食疗法的原则是使苯

丙氨酸的摄入量能保证生长和代谢的最低需要量。由于患者肝脏苯丙氨酸羟化酶的缺少，使苯丙氨酸不能正常代谢生成酪氨酸而在血液中大量蓄积，造成神经系统损害，且苯丙氨酸又经旁路代谢生成苯丙酮酸、苯乙酸，经尿液大量排出，造成患儿尿液有鼠尿味。苯丙氨酸是必须氨基酸，供给不足也会导致生长发育迟缓，严重会导致死亡。所以，苯丙氨酸既不能摄入太多，也不能摄入太少，由于天然蛋白质中均含有4~6%的苯丙氨酸，所以必须控制天然蛋白质的摄入，而以低或无苯丙氨酸的奶粉、蛋白粉作为PKU患儿蛋白质的主要来源。总蛋白质摄入量中80%来自人工蛋白质，20%来自天然蛋白质，还要保证给予足够的热量。治疗中既要严格限制苯丙氨酸的摄入，以防止苯丙氨酸及其代谢产物的异常蓄积，又要满足机体的需要，从而保证患儿的正常发育。对乳儿母乳仍是最好的饮食，给予计算量的母乳，对患儿的发育十分有利，因此切忌停喂母乳。饮食治疗还必须考虑到个体的差异，由于患儿苯丙氨酸羟化酶的活性缺陷程度差别很大，因此饮食治疗要坚持个体化的原则，而且由于各年龄段患儿蛋白质、热量、苯丙氨酸需要量和耐受量的不同，应根据每个患儿的年龄、体重、血Phe浓度制定和调整食谱，使血苯丙氨酸浓度控制在适当的水平。（见表1、2、3）一般一岁以下患儿每个月调整一次食谱，一岁以上的可两个月调整一次，学龄儿童可以3~4个月调整一次。制定食谱时，先根据患儿情况计算出每日蛋白质、苯丙氨酸和热量的需要量，再安排具体饮食。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)