

临床医师 先天性代谢缺陷简史临床执业医师考试 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/594/2021_2022__E4_B8_B4_E5_BA_8A_E5_8C_BB_E5_c22_594132.htm 英国医学家 AE加罗德在1902 ~ 1908年对尿黑酸尿症、胱氨酸尿症、白化症和戊糖尿症的患者进行了详细的研究，指出这些疾病都是由于某一代谢途径中的某一酶促反应发生遗传性障碍所造成，从而提出了先天性代谢缺陷概念。加罗德的假设在半个世纪以后才被证实。1952年美国学者GT发现糖原累积病I型是由于患者肝脏内缺乏葡萄糖-6-磷酸酶而引起的。1955年日本学者九木田等证实了白化症患者毛囊基质内的黑色素细胞缺乏酪氨酸酶。1958年法国学者BN拉迪等证实了尿黑酸尿症患者肝脏内缺乏尿黑酸氧化酶。1970年YM王等证实了戊糖尿症患者的红细胞内缺乏木糖醇脱氢酶。上述疾病都是中间代谢发生障碍的结果。更多信息请访问：百考试题医师网校 医师论坛 医师在线题库 百考试题执业医师加入收藏 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