

临床医师 先天性代谢缺陷临床执业医师考试 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_594134.htm 先天性代谢缺陷

(inborn errors of metabo - lism) 又称为遗传性酶病，主要指代谢过程中酶缺陷所导致的疾病，是由于编码酶蛋白的结构基因发生突变而带来酶蛋白的结构异常；或者由于基因的调控系统异常而带来酶蛋白的量的变化，从而引起的先天性代谢紊乱。遗传方式一般都属常染色体隐性。在病毒和噬菌体以外的任何生物中都可以发生先天性代谢缺陷。各类营养缺陷型便是由于在氨基酸、核苷酸或维生素等的代谢过程中出现的先天性代谢缺陷的结果。营养缺陷型是遗传学研究，特别是微生物遗传学研究的重要工具。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