

临床医师 先天性代谢缺陷的预防临床执业医师考试 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\\_594138.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/594/2021_2022__E4_B8_B4_E5_BA_8A_E5_8C_BB_E5_c22_594138.htm)

从遗传方面减少群体中先天性代谢缺陷发病率的措施主要是：避免近亲结婚。

遗传咨询。根据家系中病员的分布，疾病的遗传方式，可推算生出有病儿童的几率，就可决定应否生育或继续妊娠等。

杂合体检出隐性遗传的杂合体外表正常，然而相应的酶的活性常界于正常人与隐性纯合体患者之间。因此可通过酶活性的测定检出杂合体，但如果测定的结果与正常值重叠

，就须用其他方法，例如采用苯丙氨酸耐量试验可以检出苯丙酮尿症杂合体。在高发地区的群体中检出杂合体可以有效地预防先天性代谢缺陷病的发生。产前诊断。某些先天性

代谢缺陷可以通过测定培养的羊水中胎儿脱屑细胞的酶活性而检出。到1979年为止，已经有75种先天性代谢缺陷可用此

法检出。某些代谢缺陷例如杜氏肌营养不良或称假肥大性营养不良可以通过胎儿内窥镜抽取胎儿血标本检出。自80年代

起已应用重组DNA技术产前诊断先天性代谢缺陷，从而进入基因诊断水平。这对于指导人工流产有很大的帮助，特别是

对于已生育过先天性代谢缺陷患儿的孕妇更有意义。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](http://www.100test.com)