

小儿半乳糖血症_儿科疾病库 PDF转换可能丢失图片或格式，
建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/609/2021_2022__E5_B0_8F_E5_84_BF_E5_8D_8A_E4_c22_609053.htm 半乳糖血症

(galactosemia) 是常染色体隐性遗传的半乳糖代谢障碍性疾病。由于酶的缺陷，半乳糖不能转变为葡萄糖，由于葡萄糖减少和半乳糖及其中间代谢产物的毒性作用而产生一系列症状。【诊断】(一) 临床表现患儿经母乳或牛奶喂养以后才会出现症状。症状表现的严重程度与摄入的奶量及时间有关。轻型者生后有一段时间较正常，尔后喂养困难，拒食，肝肿大，易患白内障，智力发育落后。重型者起病早，黄疸持续不退，呕吐，腹泻，肝、脾肿大，易并发败血症，可因低血糖而发生惊厥；继之可发生肝硬化、水肿、腹水以及出血倾向。(二) 实验室检查1. 血中半乳糖浓度增高。红细胞中半乳糖1 磷酸尿苷酰转移酶活性降低或缺如。2. 尿班氏试验阳性，尿葡萄糖试验阴性。可有蛋白尿及氨基酸尿。3. 肝功能异常。4. 国内外现已开展新生儿筛查半乳糖血症，以便于早发现、早治疗，有利于预防发病和智力低下。【治疗】(一) 饮食方面完全停止乳类食品，控制饮食至少需要3年。同时用谷类食物(如大米粉、糕干粉等)喂养，另加维生素，按时加辅食，其他类蛋白质(如肉、蛋等)及脂肪不忌。治疗开始宜早，晚治则神经系统损伤不能恢复。(二) 白内障需眼科手术治疗。(三) 其他对症治疗如治疗低血糖、纠正脱水、酸中毒、抗感染等。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