

小儿糖原贮积症_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_E7_B3_96_E5_c22_609054.htm 糖原累积症（glycogen storage disease）是由于碳水化合物代谢失常所引起的疾病，为常染色体隐性遗传。以大量糖原累积在不同组织为特点。肝、心、肾、肌肉累积糖原为多见，其他如胰脏、肾上腺、胃肠与脑亦可有糖原累积。糖原是葡萄糖在体内贮备的主要形式，由许多葡萄糖分子组成。糖原的合成和分解都需要多种酶参加，当某种酶缺乏时就能使糖原分解阻滞而累积体内成病。【诊断】（一）临床表现根据酶缺陷和主要受累器官的不同可分为12型。临床常见的类型如下。1.肝型出生即有肝大，肝脏增大而坚实，但无黄疸，脾不增大。常易出现低血糖，表现为呕吐、昏睡及惊厥等。严重者在新生儿期即可发生脱水、酸中毒，肾脏亦可增大。随年龄长大，可见生长发育迟缓，形成侏儒状态。多肥胖，智力正常，往往有下肢肌肉无力。2.心型往往从新生儿开始起病。呕吐，厌食，生长发育迟缓，肌肉无力，以后出现心功能不全症状，如呼吸困难、紫绀、烦躁、咳嗽及浮肿，心脏肥厚、扩大呈球形，杂音可有可无。肝、脾不肿大。3.肌型起病较晚，1岁左右出现症状，症状如肝型而较轻，肌张力低下且力弱。（二）实验室检查1.肝型（1）清晨空腹血糖较低，甚至发生低血糖。糖原增高。（2）葡萄糖耐量试验：上升极峰不一定很高，但降落缓慢。（3）血中乳酸增高，口服半乳糖或升血糖素后尤为增高。（4）血脂升高。血清甘油三酯、胆固醇、磷脂以及尿酸、丙酮酸均增高。（5）尿比重增高，尿酮体可阳性。（6）x

线检查可见骨质疏松和肾肿大。(7) ct扫描在少数病程较长的患儿可发现肝中有单个或多个腺瘤。

2. 心型 (1) 空腹血糖、糖耐量试验、升血糖试验及尿酮体均正常。(2) x线检查心脏增大呈球形。(3) 心电图示qrs增宽、st段下降及t波倒置。

3. 肌型肌电图可有肌病表现。

【治疗】 (一) 注意个人卫生，增强体质，避免传染病。(二) 应用低脂肪、高蛋白、高葡萄糖饮食，日间多次少量进食，夜间用鼻饲管持续点滴高碳水化合物液 (婴儿每分钟8~10mg/kg，儿童5~7mg/kg) 以维持血糖水平在4~5 mmol/l，不仅可清除临床症状，且可使患儿正常生长发育。近年来改用每4~6小时口服玉米淀粉1.75~2.5g/kg，亦可达同样疗效。(三) 注意纠正脱水、酸中毒。(四) 心型有心力衰竭时用洋地黄。(五) 控制低血糖可用肾上腺皮质激素、高血糖素、甲状腺片等。

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