

小儿苯丙酮尿症\_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\\_E8\\_8B\\_AF\\_E4\\_c22\\_609055.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/609/2021_2022__E5_B0_8F_E5_84_BF_E8_8B_AF_E4_c22_609055.htm) 苯丙酮尿

症(phenylketonuria)是一种氨基酸代谢障碍的疾病，为常染色体隐性遗传病。大部分患者是由于肝内苯丙氨酸羟化酶缺乏，以致体内的苯丙氨酸不能转化为酪氨酸，结果引起一系列代谢异常。少数非典型苯丙酮尿症的患儿是由于四氢生物蝶呤代谢过程中缺乏合成或再生所需的酶，而影响了苯丙氨酸、酪氨酸和色氨酸的代谢，更加重了神经系统的损害。总之未能及早有效治疗的患儿可发生不可逆的脑损伤而成为智力低下，甚至抽风发作。我国发病率约为1:16500。【诊断】（一）临床表现1.新生儿期正常。少数患儿逐渐出现呕吐、易激惹、湿疹等表现。3~4月后渐渐出现智力落后，尿有臭味（鼠尿味或霉味），头发逐渐变黄，皮肤白细，一岁以内出现抽风或婴儿痉挛症者约占25%。2.智力低下随年龄增长，智力低下逐渐加重。95%以上患儿有不同程度的智力低下，其中80%为中重度智力低下。3.癫痫发作各种类型的癫痫发作约占患儿的30%以上。（二）实验室检查1.血苯丙氨酸增高，正常人在0.1mmol/l左右。患儿可升高至1.2mmol/l以上。现已开展的新生儿筛查苯丙酮尿症，对早发现、早治疗和预防智力低下非常重要。2.尿三氯化铁和二硝基苯胍试验均阳性。但多用于较大儿童的初筛。3.脑电图异常者占80%。4.当疑为非典型苯丙酮尿症时，应进一步做尿蝶呤分析，或采用外周血或皮肤成纤维细胞测定有关四氢生物蝶呤代谢的其他三种酶的活性。5.典型苯丙酮尿症患儿及其父母可通

过dna分析，以检查苯丙氨酸羟化酶的突变基因，并依此做下一步的产前诊断。【治疗】（一）凡血苯丙氨酸 $>1.2\text{mmol/l}$ 者都应限制苯丙氨酸的摄入量，用低或无苯丙氨酸奶方，使苯丙氨酸降到 $0.3-0.6\text{mmol/l}$ 之间为宜。应尽早从3个月以前开始治疗。超过1岁以后治疗虽可改善抽风情况，但智力低下是不可逆转的。限制苯丙氨酸饮食应持续到6~10岁。婴儿在吃低或无苯丙氨酸奶方时，应添加适量母乳以防苯丙氨酸过低。母乳中苯丙氨酸仅为牛奶中含量的 $1/4$ 。肉类、蛋类、豆类中含蛋白质高，苯丙氨酸也高，植物类食物含量相对较低。治疗时应根据年龄定期随访血中苯丙氨酸的变化以调整饮食中苯丙氨酸的摄入量，同时注意观察生长、发育情况。（二）现我国已有苯丙酮尿症的治疗奶粉生产，故凡有条件的地区应开展新生儿筛查苯酮尿症以利于早发现、早治疗预防智力低下。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)