

丙酮酸激酶缺乏症_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__E4_B8_99_E9_85_AE_E9_85_B8_E6_c22_609076.htm 红细胞丙酮酸激

酶(pyruvate kinase, pk)缺乏症是一种常染色体隐性遗传性溶血性疾病。发病率仅次于g-6-pd缺陷症，但在我国少见。红细胞由于pk缺陷，导致atp产生明显减少，影响红细胞膜内及细胞内阳离子，使细胞膜僵化，易于被脾或肝内巨噬细胞破坏而发生溶血。本病杂合子多无临床症状和血液学改变，但红细胞内atp下降，红细胞过早衰老。【诊断】(一)病史 同胞中可有同样病史，双亲无同样病史。(二)临床表现 约1/3病例于新生儿期发病，生后数天内发生轻至重度溶血。黄疸重，可致成胆红素脑病，甚至胎儿水肿。多有肝脾肿大。婴幼儿期以后发病者症状较轻，呈慢性溶血性贫血(慢性非球形细胞性溶血性贫血)，可因急性感染等诱发再障危象。可合并胆石症。(三)实验室检查1.血象 贫血轻重不等，多呈正色素性大细胞性贫血，可见异形、多染性红细胞。网织红细胞增高。2.溶血检查 红细胞脆性增加，自溶试验红细胞破坏增加，仅在加入atp后能纠正，孵育试验阳性。血清间接胆红素增高。3.pk活性测定 pk荧光斑点试验呈中间值~完全缺陷。pk活性测定活性降低($< 1.2 \sim 2.2u$)。【治疗】尚无特异疗法。轻症不必治疗。重者(如新生儿溶血性黄疸)多需输血，为预防新生儿胆红素脑病必要时应用换血疗法。或试用腺嘌呤、鸟苷、肌苷每天静脉注射。重症病例也可考虑脾切除，可改善病情，减少输血。骨髓移植值得试用。100Test 下载频道开通，各类考试题目直接下载。详细请访问

