

半乳糖血症_消化内科疾病库 PDF转换可能丢失图片或格式，
建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/611/2021_2022__E5_8D_8A_E4_B9_B3_E7_B3_96_E8_c22_611149.htm

半乳糖血症是一种半乳糖代谢异常的遗传病，是由于1-磷酸半乳糖尿苷转酰移酶缺陷，使1-磷酸半乳糖和半乳糖醇沉积而致病，按红细胞及肝脏酶学变化，该酶有几种变异型。肝、肾、眼晶体及脑组织是主要受累器官。【诊断】初生婴儿出现上述临床表现者，应警惕本病的可能性。血、尿中半乳糖浓度增高，尤其尿液半乳糖检查尿糖阳性，葡萄糖氧化酶法尿糖阴性，则可诊断该病。如条件允许，可测定患儿红细胞中1-磷酸半乳糖尿苷转移酶含量，此酶完全缺乏或近于完全缺乏。【治疗措施】早期诊断后应在饮食中摒除半乳糖。有人主张8岁后可不再限制饮食，但一般认为宜终身坚持。经过及时治疗，白内障、肝肿大和肝硬化等均可逆转。重要的是，无症状纯合女性，食高乳食品后血中半乳糖可升高，此女性生育的婴儿可能患半乳糖血症，尤其对以前生过半乳糖血症婴儿的母亲，在妊娠期间应限制半乳糖摄入。【发病机理】半乳糖的代谢主要在肝脏内进行。半乳糖激酶、udp-半乳糖异构酶和1-磷酸葡萄糖尿苷酰转移酶缺乏（尤其是后者），可导致半乳糖血症，引起器官毒性作用的不是半乳糖本身，而是其代谢产物如1-磷酸半乳糖和半乳糖醇，且各成份对器官损伤有选择性，如半乳糖醇是致白内障的主要物质，而对肝、肾几天毒性作用。【病理改变】出生后几周、肝脏病包括胆汁淤积、广泛脂肪变性、无炎性细胞浸润，以后有假胆管形成、假腺体增生，肝细胞破坏，假腺体增生是半乳糖血症的特点，但

无特异性。随疾病进展出现细纤维组织增生。纤维组织增生始于门脉周围，以后向门脉区延伸构成桥状联接，以后形成再生结节，在肝硬化过程中其变化与酒精性肝硬化相似，在整个病变过程中始终无明显的炎性细胞浸润。除肝脏病变外，肾皮质、髓质连接处肾小管扩张，门脉高压可致脾肿大，脑部病变轻微。【临床表现】疾病严重程度差异很大，某些患儿于第一次哺乳后即可出现急性、暴发性疾病，而更多的则表现为亚急性经过。消化道症状，包括黄疸、食欲不振、腹胀、腹泻、呕吐、低血糖。约2~5周出现腹水，出生后几日内即可出现白内障，如怀孕期间母亲食乳过多，则婴儿出生后即可有黄疸。【辅助检查】血、尿半乳糖水平增高、高氯性酸中毒、蛋白尿、氨基酸尿和低血糖，以及肝功能异常。半乳糖尿可在摄不含半乳糖食物时缓解，静脉营养时3~4可消失。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