

临床医师 先天性代谢缺陷的机理临床执业医师考试 PDF转换  
可能丢失图片或格式，建议阅读原文

[https://www.100test.com/kao\\_ti2020/646/2021\\_2022\\_\\_E4\\_B8\\_B4\\_E5\\_BA\\_8A\\_E5\\_8C\\_BB\\_E5\\_c22\\_646515.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/646/2021_2022__E4_B8_B4_E5_BA_8A_E5_8C_BB_E5_c22_646515.htm)

酶蛋白都由基因编码。如果编码某一种酶蛋白的基因发生的突变使所编码的蛋白质的活性中心发生了改变，那么这一种酶的活性往往降低甚至完全丧失，相应的生化反应也就不能顺利地进行，由此可以造成这一反应的底物或前体的积贮或者造成正常产物的不足或异常产物的出现。如果前体是有毒害的或正常产物是必需的，就会带来先天性代谢异常疾病。苯丙氨酸经苯丙氨酸羟化酶的催化成为酪氨酸（反应1）。如果编码这一酶的基因发生突变而使这一反应不能顺利进行，那么体内苯丙氨酸积贮，尿中出现苯丙氨酸的氧化产物苯丙酮酸、苯乳酸、苯乙酸和邻-羟苯丙酮酸等异常产物，从而导致苯丙酮尿症；患者脑发育受损害，多数智力低下。由于正常产物酪氨酸又是黑色素的前体，所以酪氨酸的不足使患者毛发和肤色都较浅。酪氨酸一方面经过许多生化反应而生成黑色素，另一方面经过两个生化反应而成为尿黑酸，后者又进一步分解成为延胡索酸和乙酰乙酸或转变成为一种褐黄色物质。如果基因突变使酪氨酸转氨酶失活，那么反应2便不能顺利进行，于是发生高酪氨酸血症（或称酪氨酸血症），患者血液中酪氨酸增多，智能低下。如果对-羟基苯丙酮酸氧化酶失活则反应3不能顺利进行，出现遗传性酪氨酸血症（或称酪氨酸血症），患者肝脏肿大，肾功能受损。如果尿黑酸氧化酶失活则反应4不能顺利进行，发生尿黑酸尿症，患者的尿液在接触空气后变为黑色，老年时容易由于褐黄色物质在软骨组织中的

沉积而引起关节炎。如果酪氨酸酶失活则反应5不能顺利进行，黑色素不能形成，于是导致白化症。更多信息请访问：百考试题医师网校 医师论坛 医师在线题库 百考试题执业医师加入收藏 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)