

2010年临床儿科：小儿苯丙酮尿症的诊断和治疗临床执业医师考试 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

[https://www.100test.com/kao\\_ti2020/649/2021\\_2022\\_2010\\_E5\\_B9\\_B4\\_E4\\_B8\\_B4\\_c22\\_649152.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/649/2021_2022_2010_E5_B9_B4_E4_B8_B4_c22_649152.htm) 常染色体隐性遗传。（1）诊断来源：考试大 可治性遗传代谢病，力求早期诊断与治疗，避免神经系统的不可逆性损伤。1）新生儿期筛查：Guthrie细菌生长抑制试验，苯丙氨酸含量  $> 0.24\text{mmol/L}$ （ $4\text{mg/dl}$ ），应复查或采静脉血进行苯丙氨酸定量测定。患儿可高达 $1.2\text{mmol/L}$ （ $20\text{mg/dl}$ ）以上。2）尿三氯化铁试验：非新生儿筛查。来源：考试大 3）血浆游离氨基酸分析和尿液有机酸分析。4）尿蝶呤分析。 [www.Examda.CoM](http://www.Examda.CoM) 5）基因诊断。（2）治疗来源：考试大 1）低苯丙氨酸饮食（奶粉、蔬菜、淀粉、水果）。2）非典型： $\text{BH}_4$ 、5-羟色胺和L-DOPA。更多信息请访问：百考试题医师网校 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)