

2010年临床儿科：小儿苯丙酮尿症的发病机制和临床表现  
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\\_649153.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/649/2021_2022_2010_E5_B9_B4_E4_B8_B4_c22_649153.htm) 常染色体隐性遗传。（1）发病机制 来源：[www.examda.com](http://www.examda.com) 两个酶：苯丙氨酸羟化酶

（PHA）、四氢生物蝶呤（BH<sub>4</sub>）（鸟苷三磷酸环化水合酶（GTP-CH）、6-丙酮酰四氢蝶呤合成酶（6-PTS）或二氢生物蝶呤还原酶（DHPR）缺乏）一个氨基酸：酪氨酸

<http://ks.100test.com> （2）临床表现 智能发育落后、黑色素合成不足（毛发、皮肤和虹膜色泽变浅）、尿和汗液有鼠尿臭味。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)