

2010年临床儿科：小儿苯丙酮尿症概述临床执业医师考试

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_649154.htm

常染色体隐性遗传。（1）发病机制 两个酶：苯丙氨酸羟化酶（PHA）、四氢生物蝶呤（BH4）（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。（3）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 $> 0.24\text{mmol/L}$ （ 4mg/dl ），应复查或采静脉血进行苯丙氨酸定量测定。患儿可高达 1.2mmol/L （ 20mg/dl ）以上。2）尿三氯化铁试验：非新生儿筛查。3）血浆游离氨基酸分析和尿液有机酸分析。4）尿蝶呤分析。百考试题(100test.com)5）基因诊断。（4）治疗。1）低苯丙氨酸饮食（奶粉、蔬菜、淀粉、水果）。2）非典型：BH4、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