

2011年临床执业医师：氨基酸代谢病的临床表现 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/652/2021_2022_2011_E5_B9_B4_E4_B8_B4_c22_652836.htm

氨基酸代谢病的临床特征为出生时外表和活动正常半年或1岁以后逐步出现智能减退，适当氨基酸补充饮食控制、维生素等综合治疗后不少病例神经症状可以改善！目前氨基酸代谢障碍所引起的遗传性疾病已超过100多种随生物化学检测技术的不断进步新发现的仍将不断增加。氨基酸代谢病常可导致神经系统功能障碍当神经系统受累时，通常只出现轻度精神运动发育迟滞直到发病2~3年后才有明显症状。像其他遗传性代谢性疾病一样氨基酸病不影响胎儿的子宫内生长发育或分娩，早期可无体征。主要临床特征为出生时外表和活动正常半年或1岁以后逐步出现智能减退，适当氨基酸补充饮食控制、维生素等综合治疗后不少病例神经症状可以改善。

1.遗传性酪氨酸血症

(hereditary tyrosinemia) 或称Richner-Hanhart病是罕见的皮肤氨基酸病 (dermatocaminoacidopathy)。(1)约一半以上患儿有轻至中度智力衰退，可有自残行为和肢体运动不协调表现，语言缺陷较突出。1岁或快满1岁时由于角膜糜烂

(corneal erosion)常引起流泪、畏光和眼睛发红出现新生血管形成及角膜浑浊手掌和足底角化伴多汗和疼痛常见，是结晶酪氨酸沉积导致的炎症反应结节也是角膜病变的原因。

(2)可有肝脾大或肝硬化、腹水等肝功能衰竭表现，常于患病1年或数年后死亡。新生儿期酪氨酸血症可致肝功能衰竭和夭折。血酪氨酸及尿酪氨酸含量增高具有诊断意义，血蛋氨酸(甲硫氨酸)等氨基酸也可增高。

2.Hartnup病是较常见的

色氨酸转运障碍氨基酸病，是以第1个发病家族的名字命名的，发病率为1/2.4万活婴。（1）患儿出生时正常婴儿晚期或儿童早期出现症状，特征性临床表现是间断性出现红色鳞屑状皮疹，遍及面部、颈部、手和足等，颇似糙皮病的病损。

（2）可有生长发育迟滞发作性人格障碍如情感多变，不能控制脾气，精神错乱-幻觉性精神病发作性小脑性共济失调（步态不稳、意向性震颤及构音障碍等）偶可出现肌痉挛、眩晕、眼震复视和上睑下垂等体征。（3）日晒情绪应激反应和服用磺胺类药物等可激发症状发作持续约2周其后为一段时限不等的相对正常期随着患儿发育成熟，发作频率逐渐减少，有些患儿可遗留轻度持续性智力衰退。特别推荐

：[现场报名时间汇总](#) [2011年临床执业医师考试时间](#) [2011年临床执业医师考试大纲](#) 更多信息请访问：[2011年临床执业医师考试网校辅导](#) 相关推荐：[2011年临床执业医师考试：低血压的汇总](#) [2011年临床执业医师考试：川崎病汇总](#) [2011年临床执业医师考试：血友病乙汇总](#) 欢迎进入 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