



四川大学

华西第二医院 | 同心学堂

West China Second University Hospital | Sichuan University



甲基丙二酸血症的护理

小儿遗传代谢内分泌科



四川大学

华西第二医院 | 同心学堂

West China Second University Hospital | Sichuan University

CONTENTS

目录

1 定义

2 常见分型

3 VitB12负荷试验

4 护理要点



四川大学

华西第二医院 | 同心学堂

West China Second University Hospital | Sichuan University

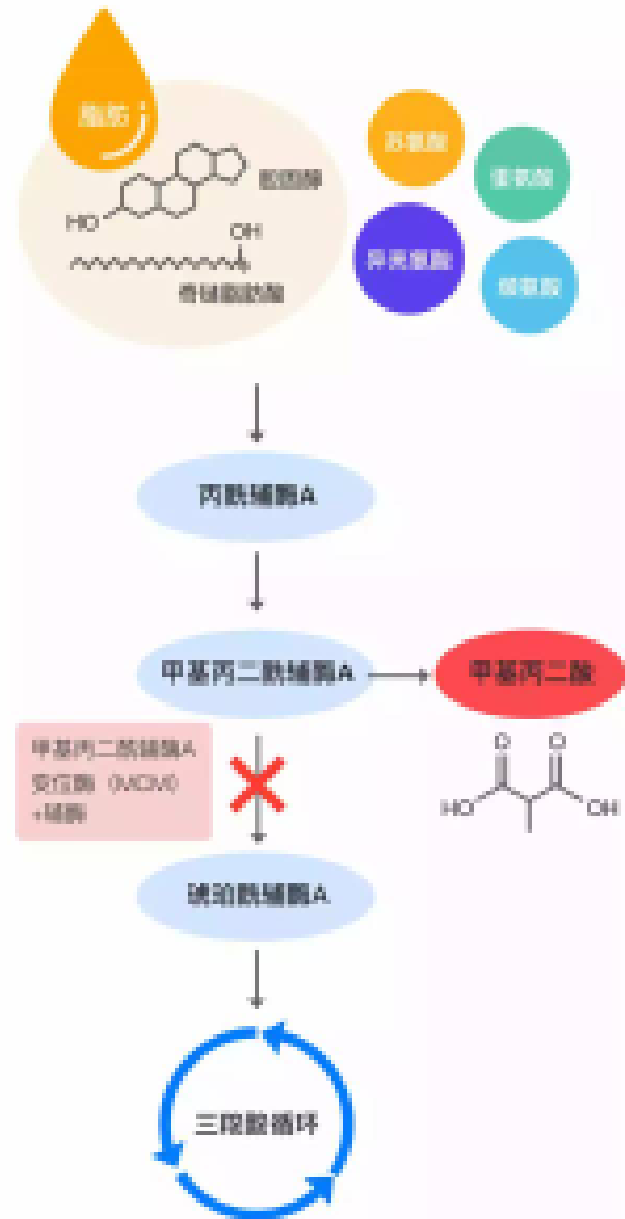


01 定义



• 什么是甲基丙二酸血症

- 甲基丙二酸血症(methylmalonic acidemia, MMA) 是一种最常见的有机酸血症, 属于常染色体隐性遗传病, 主要是由于甲基丙二酰辅酶A变位酶或其辅酶钴胺素 (VitB12) 代谢缺陷所致。





四川大学

华西第二医院 | 同心学堂

West China Second University Hospital | Sichuan University



02

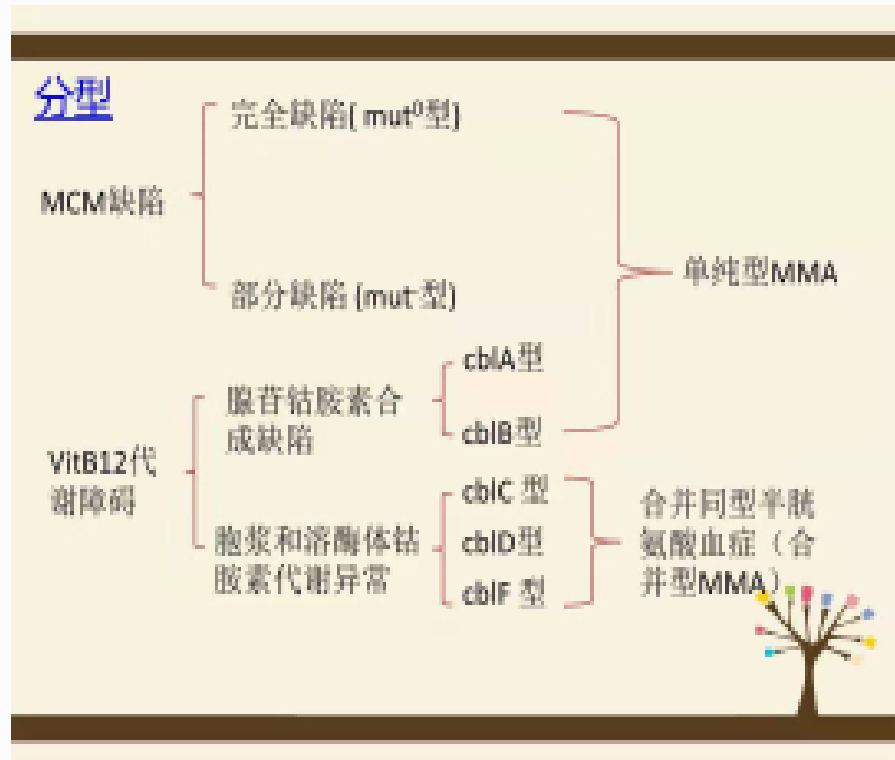
分型



- 甲基二酰辅酶A变位酶缺陷 (MCM缺陷)

- 辅酶钴胺素代谢障碍 (VitB12代谢障碍)

- 备注: 单纯型新生儿期发病最常见的类型,
- 多由于变位酶缺陷引起。出生时可正常, 但
- 迅速进展为嗜睡、呕吐并有脱水, 出现代谢
- 性酸中毒、呼吸困难、肌张力低下并发脑病,
- 死亡率极高。





四川大学

华西第二医院 | 同心学堂

West China Second University Hospital | Sichuan University



03

VitB12负荷实验



四川大学

华西第二医院 | 同心学堂

West China Second University Hospital | Sichuan University

ADD THE TITLE WORDS

VitB12负荷实验

01

连续3 d肌内注射VitB12 1 mg / d，若症状好转，生化异常改善，则为VitB12有效型。无改善者则为无效型。

02

cb1C、cb1D、cb1F型多为VitB12有效型，cb1A、cb1B型部分有效。

03

其中cb1C型患儿最常见，主要表现为巨幼红细胞贫血、生长障碍及神经系统症状

Please replace text, click add relevant headline, modify the text content, also can copy your content to this directly. Please replace text, click add relevant headline, modify the text content, also can copy your content to this directly.



四川大学

华西第二医院 | 同心学堂

West China Second University Hospital, Sichuan University



临床表现



四川大学

华西第二医院 | 同心学堂

West China Second University Hospital, Sichuan University

临床表现

01

常见表现:喂养困难、呕吐、呼吸急促、惊厥、肌张力异常、嗜睡、智力、运动落后或倒退。

02

急性表现:可见昏迷、呼吸暂停、代谢性酸中毒、酮症、低血糖、高乳酸血症、高氨基酸血症、肝损害、肾损害,严重时脑水肿、脑出血。

03

其他表现:神经系统表现多于婴儿期出现智力、运动落后,肌张力低下;肝脏明显肿大,肝功异常;骨质疏松较为常见;肾功能损害:肾小管酸中毒、间质性肾炎、高尿酸血症;血液系统异常多见巨幼细胞性贫血、粒细胞减少,血小板减少;少数患者合并口炎、舌炎、角膜溃疡、一过性糖尿病等;婴儿常表现为相似面容:高前额、宽鼻梁、内眦赘皮、三角形嘴。



四川大学

华西第二医院 | 同心学堂

West China Second University Hospital | Sichuan University

04

护理要点



护理要点

01



一般护理

密切观察患儿病情变化,注意观察生命体征、意识及患儿运动发育情况。

02



饮食护理

- 1) VitB12无效型患者饮食的原则是:低蛋白饮食,以淀粉类、糖类食物为主要能量来源,以减少机体蛋白质的分解。
- 2) VitB12有效型患者饮食控制不需过于严格。

03



皮肤护理

保持患儿的皮肤和床单位清洁干燥,防止压疮,出汗多时,及时擦洗,更换干净衣裤。

运动护理

- 1) 由于患儿智力、运动能力低下,住院期间护士在进行各种治疗时与患儿多进行语言交流,促进患儿听力和语言的发展;早期给予视听感知刺激:选用颜色鲜艳的红、黄色彩球于患儿上方20cm处,促进视力发展。
- 2) 早期给予运动功能训练:仰卧位拉起训练头控能力,俯卧位训练头控及躯体抗重力伸展,做四肢关节的被动活动训练。

04



药物护理

向患儿家属说明该病为遗传性疾病,药物和饮食控制需要终身坚持,有效地治疗需要他们的配合。

05



健康教育

患儿肌张力低,坐立不稳,使用床档,专人看护,防止受伤。
患儿呕吐时,头偏向一侧,清理口腔内呕吐物,以免呕吐物呛入气管,避免窒息。

06





小儿遗传代谢内分泌科