

同型胱氨酸尿症

同型胱氨酸尿症是先天性代谢疾病。它导致血液和尿液中同型半胱氨酸和蛋氨酸水平升高。因此可能导致近视、晶状体脱位、各种精神和行为障碍以及血管系统的并发症。全世界同型胱氨酸尿症新生儿的患病率约为 1/200000。早期发现同型胱氨酸尿症并限制低蛋白和蛋氨酸饮食是所有类型同型胱氨酸尿患者的最佳治疗方法。但不到 50%的通过限制高蛋白饮食或补充 B6 和叶酸未患者能显著降低血同型半胱氨酸水平。且该类治疗失败的患者患心血管疾病、神经退行性疾病、神经管缺陷和其他严重临床并发症的风险更高。

参考文献:

Al-Sadeq DW, Nasrallah GK. The Spectrum of Mutations of Homocystinuria in the MENA Region. *Genes (Basel)*. 2020;11(3):330. Published 2020 Mar 20. doi:10.3390/genes11030330