

# 临床生物化学

科学技术文献出版社

# 实用临床生物化学

	王明运	主编
徐松德	林毓琴	
马 帅	赵宝昌	
胡国良	王浩丹	编写
刘贤锡	姚泽贤	
邓景惕	崔 行	
张伟毅		

科学技术文献出版社

## 内 容 简 介

本书在简要介绍人体正常代谢的基础上，密切结合临床医学实践，对某些疾病的代谢变化及其生化诊断作了比较系统的论述，并对主要临床检验方法进行了评价，具有较高的理论价值和实用价值。

可供临床医师、临床检验工作者、医学院校高年级学生和其他有关科研人员参考使用。

## 实用临床生物化学

王明运 主编

科学技术文献出版社出版

(北京复兴路 15 号)

北京京辉印刷厂印刷

新华书店科技发行所发行 各地新华书店经售

787 × 1092 毫米 32 开本 19.625 印张 440 千字

1990 年 10 月第 1 版 1990 年 10 月第 1 次印刷

印数：1—6200 册

科技新书目：223—081

ISBN 7-5023-1256-0/R·246

定 价：10.00 元

# 前 言

《实用临床生物化学》是为青年医生、临床检验工作者、医学院校高年级学生和其他科研人员编写的一本关于临床生物化学的参考书，其目的在于较为系统地介绍某些疾病的发病原因、发病机制等有关生物化学的问题。因此，具有较大的实用价值。

临床涉及生物化学的问题很多，本书难以满足不同专科人员的全部需要，故在编写时只能注意共性的问题，其中重点内容是生化诊断，这也是本书采用以物质代谢和组织器官的生理生化为中心编述的原因。

书中除第十三章“血液及有关临床问题”系由大连医学院赵宝昌副教授编写外，其余各章均由山东医科大学教授和副教授撰写。编者认为本书肯定有许多不足之处，衷心希望读者指正。

编 者

于山东医科大学，1988.4.

# 目 录

## 前 言

第一章 糖类代谢及其紊乱	(1)
第一节 糖原代谢及其紊乱	(1)
一、糖原的合成与分解	(1)
二、糖原积累病	(3)
第二节 低血糖症	(15)
一、低血糖症的病因和分类	(15)
二、低血糖症的生化学	(16)
三、低血糖症的生化诊断	(19)
第三节 半乳糖代谢及其紊乱	(21)
一、半乳糖代谢	(21)
二、半乳糖血症	(22)
第四节 果糖代谢及其紊乱	(25)
一、果糖代谢	(25)
二、特发性果糖尿	(26)
三、遗传性果糖不耐	(26)
第五节 胰岛素、胰高血糖素与糖尿病	(27)
一、胰岛素	(27)
二、胰高血糖素	(36)
三、糖尿病的生化学基础	(37)
第二章 脂类代谢及其紊乱	(51)
第一节 血浆脂蛋白异常	(51)

一、	血浆脂蛋白的正常代谢	·	(51)
二、	高脂蛋白血症	·	(56)
三、	罕见的常染色体隐性遗传性脂代谢病	·	(59)
四、	动脉粥样硬化	·	(61)
五、	血浆脂类分析	·	(67)
第二节	脂类沉积症	·	(72)
一、	溶酶体及其功能	·	(72)
二、	主要的脂类沉积症	·	(74)
第三章	氨基酸代谢及其紊乱	·	(78)
第一节	体液氨基酸	·	(80)
一、	血液氨基酸	·	(80)
二、	脑脊液氨基酸	·	(83)
三、	其它体液的氨基酸	·	(85)
第二节	尿液氨基酸与氨基酸尿	·	(85)
一、	尿液氨基酸	·	(85)
二、	氨基酸在肾小管的转运	·	(87)
三、	氨基酸尿	·	(88)
第三节	氨基酸氮的分解代谢	·	(90)
一、	体内氨的来源	·	(90)
二、	氨的代谢	·	(92)
三、	高血氨综合征	·	(94)
第四节	氨基酸的特殊代谢途径	·	(98)
一、	苯丙氨酸和酪氨酸	·	(99)
二、	含硫氨基酸	·	(105)
三、	甘氨酸	·	(112)
四、	支链氨基酸	·	(117)
五、	色氨酸	·	(120)

第四章 胶原代谢及其紊乱 .....	(123)
第一节 胶原的生物化学 .....	(123)
一、胶原的化学组成 .....	(123)
二、胶原的结构 .....	(124)
三、胶原的代谢 .....	(128)
四、胶原的变性 .....	(137)
五、胶原的免疫化学 .....	(137)
第二节 胶原的分布与生理功能 .....	(138)
第三节 修复的生物化学及病理性纤维化 .....	(139)
一、胶原对凝血系统的作用 .....	(139)
二、胶原在创伤修复中的作用 .....	(140)
三、胶原在动脉粥样硬化形成中的作用 .....	(142)
四、胶原与纤维化 .....	(144)
第四节 胶原代谢病 .....	(145)
一、胶原合成和加工过程中的生化缺陷 .....	(146)
二、非胶原分子异常继发影响胶原代谢的疾病 .....	(157)
三、影响胶原降解代谢的疾病 .....	(160)
四、胶原代谢改变的免疫遗传学机制 .....	(161)
第五章 水、电解质和酸碱平衡紊乱 .....	(163)
第一节 水与电解质 .....	(163)
一、体液的分布 .....	(163)
二、体液的组成 .....	(164)
三、体液平衡及其调节 .....	(166)
四、钠代谢及其紊乱 .....	(170)
五、钾代谢及其紊乱 .....	(174)
六、体液平衡紊乱 .....	(181)

第二节	酸碱平衡	.....	(184)
一、	缓冲机制	.....	(184)
二、	补偿机制	.....	(185)
三、	细胞内酸碱度	.....	(189)
四、	与酸碱平衡有关的生化指标	.....	(190)
五、	酸碱平衡紊乱	.....	(193)
六、	酸碱平衡紊乱的生化诊断	.....	(198)
第六章	肝胆系统的生化功能及检查	.....	(202)
第一节	肝脏疾病时对物质代谢的影响	.....	(203)
一、	肝脏疾病时对糖代谢的影响	.....	(203)
二、	肝脏疾病时对脂代谢的影响	.....	(204)
三、	肝脏疾病时对蛋白质代谢的影响	.....	(206)
四、	肝脏疾病时对生物转化的影响	.....	(208)
第二节	肝功能检查	.....	(210)
一、	与血浆蛋白质改变有关的试验	.....	(211)
二、	血浆酶类的试验	.....	(211)
三、	染料排泄试验	.....	(221)
四、	胆色素代谢的有关试验	.....	(223)
第三节	肝性脑病	.....	(228)
一、	氨代谢异常与肝性脑病	.....	(230)
二、	假神经递质学说	.....	(232)
三、	氨基酸不平衡与肝性脑病	.....	(234)
第四节	胆红素代谢	.....	(237)
一、	胆红素的正常代谢	.....	(237)
二、	胆红素的代谢障碍——黄疸	.....	(242)
第五节	胆汁与胆结石	.....	(246)
一、	胆汁酸的代谢	.....	(246)



二、胆汁酸代谢的调节 .....	(248)
三、胆石形成的生化机理 .....	(249)
<b>第七章 胃肠的生化功能及检查 .....</b>	<b>(252)</b>
<b>第一节 胃及十二指肠的生化功能及功能</b>	
<b>试验 .....</b>	<b>(252)</b>
一、胃的分泌功能 .....	(252)
二、胃分泌功能试验 .....	(256)
三、胃及十二指肠疾病的生化检查 .....	(260)
<b>第二节 胰腺的生化功能及功能试验 .....</b>	<b>(263)</b>
一、胰腺的外分泌功能 .....	(263)
二、胰腺外分泌功能试验 .....	(266)
三、急性胰腺炎的生化检查 .....	(270)
<b>第三节 小肠和大肠的生化功能及功能试验 .....</b>	<b>(271)</b>
一、糖的消化吸收障碍 .....	(271)
二、脂类的消化吸收障碍 .....	(276)
三、蛋白质的消化吸收障碍 .....	(283)
<b>第四节 胃肠道激素及其紊乱 .....</b>	<b>(286)</b>
一、概述 .....	(286)
二、胃肠激素紊乱 .....	(289)
<b>第八章 肾的生化功能及检查 .....</b>	<b>(295)</b>
<b>第一节 肾的生理功能 .....</b>	<b>(295)</b>
一、肾的排泄功能 .....	(295)
二、肾的内分泌功能 .....	(300)
<b>第二节 肾功能的生化学检查 .....</b>	<b>(305)</b>
一、肾小球滤过功能的测定 .....	(305)
二、近曲小管功能的测定 .....	(310)
三、髓袢和远曲小管功能的测定 .....	(312)

四、肾血流量和血浆流量的测定 .....	(314)
五、与水、电解质、酸碱平衡有关的试验 .....	(315)
六、尿中酶活性的测定 .....	(319)
第三节 慢性肾功能衰竭的生化机制与代谢变化 .....	(321)
一、慢性肾功能衰竭的生化机制 .....	(321)
二、慢性肾功能衰竭的代谢变化 .....	(326)
第九章 生殖系统的生化功能及检查 .....	(332)
第一节 男性生殖系统生化功能 .....	(332)
一、睾丸的功能 .....	(332)
二、男性生殖器官功能的生化测定 .....	(341)
第二节 女性生殖系统的生化功能 .....	(346)
一、卵巢的生理功能与调节 .....	(346)
二、雌性激素的生理作用 .....	(359)
三、卵巢功能的生化测定 .....	(363)
四、妊娠期生殖内分泌的生化 .....	(364)
第十章 甲状腺的生化功能及检查 .....	(373)
第一节 甲状腺激素的代谢及其生物学作用 .....	(373)
一、甲状腺激素的合成 .....	(373)
二、甲状腺激素的贮存和释放 .....	(376)
三、甲状腺激素的运输 .....	(377)
四、甲状腺激素的降解 .....	(379)
五、下丘脑-垂体-甲状腺轴激素间的相互调节 .....	(380)
六、甲状腺激素的生物学作用 .....	(382)
第二节 甲状腺的代谢异常 .....	(383)
一、地方性甲状腺肿和碘致性甲状腺肿 .....	(383)

二、甲状腺功能亢进及甲状腺危象 .....	(385)
三、甲状腺功能低下 .....	(388)
第三节 甲状腺功能检查的原理及评价 .....	(390)
一、有关甲状腺摄碘及甲状腺激素合成分泌能力的试验 .....	(390)
二、循环血液中甲状腺激素水平的检测 .....	(393)
三、下丘脑-垂体-甲状腺轴激素间相互关系的检测 .....	(397)
第十一章 肾上腺的生化功能及检查 .....	(402)
第一节 肾上腺皮质激素 .....	(402)
一、肾上腺皮质激素的生物合成 .....	(403)
二、肾上腺皮质激素的分泌与代谢 .....	(407)
三、肾上腺皮质激素的生物学作用 .....	(410)
四、肾上腺皮质激素分泌的调节 .....	(417)
五、肾上腺皮质功能紊乱 .....	(422)
六、肾上腺皮质功能试验 .....	(424)
第二节 肾上腺髓质激素 .....	(433)
一、肾上腺髓质激素的生物合成 .....	(434)
二、儿茶酚胺的贮存、释放和摄取 .....	(437)
三、儿茶酚胺的代谢 .....	(438)
四、儿茶酚胺的生理作用 .....	(441)
五、嗜铬细胞瘤及其生化试验 .....	(443)
第十二章 下丘脑和垂体的生化功能及检查 .....	(447)
第一节 下丘脑-腺垂体调节激素 .....	(448)
一、促甲状腺激素释放激素 .....	(449)
二、促黄体生成激素释放激素 .....	(451)
三、生长激素释放激素 .....	(453)

第二节	下丘脑-神经垂体激素	(455)
一、	抗利尿激素	(455)
二、	催产素	(460)
第三节	腺垂体激素	(461)
一、	生长激素	(462)
二、	催乳素	(470)
第十三章	血液的生化及有关临床问题	(477)
第一节	血浆蛋白质及其异常	(477)
一、	血浆清蛋白	(477)
二、	血浆球蛋白	(480)
三、	某些特异蛋白质	(485)
第二节	血液凝固及异常	(489)
一、	正常血液凝固过程	(489)
二、	凝血因子缺乏症	(492)
第三节	红细胞的代谢	(500)
一、	红细胞增殖和成熟的障碍	(500)
二、	血红蛋白病	(510)
三、	红细胞膜异常	(515)
四、	红细胞酶的缺陷	(518)
第十四章	免疫球蛋白及有关临床问题	(523)
第一节	免疫球蛋白生化	(525)
一、	免疫球蛋白的类型和结构	(525)
二、	免疫球蛋白的性质和功能	(529)
三、	免疫球蛋白的代谢	(533)
第二节	胎儿、婴幼儿的免疫机能	(545)
第三节	原发性体液免疫缺陷病	(549)
第四节	单克隆免疫球蛋白症	(553)

一、单克隆免疫球蛋白 .....	(553)
二、单克隆免疫球蛋白症 .....	(555)
第五节 继发性免疫球蛋白含量异常 .....	(558)
一、弥漫性高免疫球蛋白血症 .....	(559)
二、继发性免疫球蛋白缺乏 .....	(559)
第六节 自身免疫疾病 .....	(560)
一、自我识别问题 .....	(560)
二、自身免疫疾病的发病机理 .....	(561)
三、与自身免疫有关的疾病 .....	(562)
四、自身抗体在人类疾病中的意义 .....	(565)
第七节 抗体抗原反应 .....	(566)
一、抗体抗原反应过程 .....	(566)
二、抗体抗原反应的基本特征 .....	(567)
三、影响抗体抗原反应的因素 .....	(568)
四、常用的免疫学检查 .....	(569)
第十五章 肿瘤的生化及有关临床问题 .....	(575)
第一节 肿瘤的病因及发病机理 .....	(576)
一、理化致癌因素及体细胞突变学说 .....	(577)
二、病毒致癌作用与病毒基因嵌入学说 .....	(583)
三、癌基因及癌基因激活学说 .....	(586)
四、基因调控失常与癌瘤的发生 .....	(589)
五、免疫监视缺陷与癌瘤的发生 .....	(595)
第二节 癌瘤组织的代谢特点 .....	(596)
一、核酸结构与代谢的变化 .....	(597)
二、蛋白质代谢的特点 .....	(598)
三、酶谱的变化规律 .....	(598)
四、糖代谢的改变 .....	(599)

第三节 癌瘤的生化诊断 .....	(599)
一、以血浆蛋白类改变的生化指标 .....	(600)
二、血液中氨基酸代谢产物的检测 .....	(603)
三、胎儿蛋白质的检测 .....	(605)
四、癌瘤细胞的抗原及单克隆抗体 .....	(606)
第四节 细胞增殖周期和抗癌药物的应用 .....	(609)
一、抗代谢物的抗癌机理 .....	(610)
二、烷化剂 .....	(612)
三、抗菌素 .....	(612)
四、植物生物碱 .....	(613)
五、干扰素和免疫疗法 .....	(614)

# 第一章 糖类代谢及其紊乱

糖是机体的重要组成成分，其最重要的功能是供给生命活动所需要的能量。体内主要的糖是糖原和葡萄糖，随食物进入体内的糖还有半乳糖和果糖等。

本章在简要复习糖类的正常代谢基础上，重点介绍糖原积累症、低血糖症、半乳糖及果糖代谢紊乱等疾病的生物化学，还介绍了与糖代谢紊乱有关的糖尿病及其相关激素。

## 第一节 糖原代谢及其紊乱

糖原是葡萄糖在细胞内的贮存形式，它是由葡萄糖以 $\alpha 1,4-$ 、 $\alpha 1,6-$ 糖苷键连接具有分支的多糖。糖原分子的结构象一棵分支很多的树，整个分子仅有一个葡萄糖残基还原端，而在分子外周有许多非还原端。糖原的分解和合成均是从非还原端开始的。

### 一、糖原的合成与分解

#### (一) 糖原合成

体内各组织均可利用葡萄糖合成糖原，主要在肝脏和肌肉。高糖膳食后肝糖原可达6%（总量为108g），而肌糖原很少超过1%（总量为245g），饥饿12—18小时后，肝糖原则几乎耗尽。

糖原生成过程如下：

### 1. 葡萄糖磷酸化

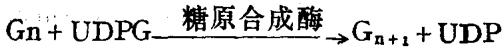
葡萄糖在己糖激酶、葡萄糖激酶的催化下，由ATP供给磷酸，生成葡萄糖-6-磷酸 (G-6-P)。再经磷酸葡萄糖变位酶作用，转变为 G-1-P。

### 2. 尿苷二磷酸葡萄糖的生成

在焦磷酸化酶催化下，G-1-P与尿苷三磷酸 (UTP) 反应，生成 UDPG 和焦磷酸 (PPi)。

### 3. $\alpha$ 1,4-糖苷键的形成

在糖原合成酶催化下，UDPG 中的葡萄糖残基转移到糖原引物的非还原端，并以  $\alpha$ 1,4-糖苷键相连。



### 4. $\alpha$ 1,6-糖苷键的形成

在糖原合成酶作用下糖链不断延长，当糖链延长到 6—11个葡萄糖残基时，分支酶 ( $\alpha$ 1,4 $\rightarrow$  $\alpha$ 1,6-葡萄糖苷转移酶) 发生作用，将距非还原端 6—7个葡萄糖残基的  $\alpha$ 1,4-键转变为  $\alpha$ 1,6-键并与之相连，形成一个新的分支。这样，在糖原合成酶和分支酶的交替作用下糖链不断延长，分支不断加多。

糖原合成酶是糖原合成的关键酶，有D、I两型。D型在G-6-P生理浓度下无催化活性，仅在高浓度G-6-P时才表现其活性；I型不依赖G-6-P的存在，具有高度催化活性。糖原合成酶D、I型的互变受细胞内cAMP水平的调节。有些激素如肾上腺素、去甲肾上腺素和胰高血糖素可使cAMP水平升高，导致糖原合成酶I磷酸化，转变为糖原合成酶D，使糖原合成受阻。

## (二) 糖原分解



糖原分解不是糖原合成的简单逆反应，而是由不同酶催化的各自独立的途径。

糖原首先在磷酸化酶催化下，从非还原端开始使  $\alpha 1,4$ -糖苷键磷酸分解生成 G-1-P，至距  $\alpha 1,6$ -键只有 4 个葡萄糖残基时，磷酸化酶则不再起作用，而由  $\alpha 1,4 \rightarrow \alpha 1,4$ -葡萄糖基转移酶催化，将分支链上的 3 个残基转移到主链的非还原端，由此暴露出分支点，然后经脱支酶作用，将已暴露的分支点上的  $\alpha 1,6$ -键水解，生成游离的葡萄糖(约占 10%)。

G-1-P 在变位酶作用下转变为 G-6-P 后继续代谢。肌糖原主要经糖酵解氧化供能，而肝糖原则可经内质网上的 G-6-P 酶的催化，生成游离葡萄糖，扩散进入血液，调节血糖平面。

磷酸化酶是糖原分解的限速酶，也有 a、b 两型，a 型有活性而 b 型则无活性。a、b 型互变受细胞内 cAMP 水平的影 响，当 cAMP 水平增高时，磷酸化酶 b 激酶被活化，促使磷酸化酶 b 磷酸化转变为磷酸化酶 a，使糖原分解。

## 二、糖原积累病

由于先天性缺乏与糖原代谢有关的酶，从而使糖原合成或分解发生障碍，或使糖原结构发生改变和/或糖原数量增加在组织内堆积，这类疾病统称为糖原积累病 (glycogen storage disease)。根据所缺乏的酶和临床表现的不同，本病分为以下几型见表 1-1。

(一) 肝性低血糖性紊乱型 (hepatic hypoglycemic disorder)

### 1. I 型糖原积累病

此型最为常见，发病率为 1/100 000—1/400 000，为常