

XISHI
NEIKE
XUE

希氏内科学

第九分册

内蒙古人民出版社

第15版

主编

PAUL B. BEESON, M.D.

WALSH McDERMOTT, M.D.

JAMES B. WYNGAARDEN, M.D.

希氏内科学

第九分册 内分泌系统疾病和代谢性疾病

王贤才 译

傅杰青 校

内蒙古人民出版社

一九八六年 呼和浩特

希氏内科学

第九分册

内分泌系统疾病和代谢性疾病

主 编

Beeson McDermott Wyngaarden

王贤才 译

傅杰青 校

*

内蒙古人民出版社出版

内蒙古新华书店发行 江西印刷公司印刷

开本: 787×1092 1/16 印张: 23.5 字数: 521千 插页: 2

1986年3月第1版 1986年3月第1次印刷

印数: 1—18,930

统一书号: 14089·93 定价: 3.75元

出版者的话

世界医学名显《希氏内科学》自1927年初版问世以来，由于论述严谨、系统，特别着重于病理生理等科学原理的论述，一直受到好评。几十年来，屡经修订再版，现已扩大为美、英、法、西德、意、加等国共237位国际知名医学专家合作写成的巨著。风行世界各地，被誉为“标准参考书”。各国医学院校皆以此书为主要教材。五十年代初，我国曾翻译出版《希氏内科学》第9版，因此我国医学界对本书亦有深刻印象和好感。老一辈医学家当年几乎都是以它为蓝本，接受医学教育的。

鉴于本书的学术价值和对我我国医疗临床及医学教育界可能起到的积极作用，中国医学科学院院长黄家驷教授热情支持本书中文本的出版，并亲自为译本写了序言。

译本系按目前最新版本（第15版）原文译出。阅读本书，可以更好地指导临床实践，洞悉当前医学科学发展动向，对整个内科领域获有深刻、系统的了解。实为广大临床医师和医学院校学生、研究生必备参考书。

考虑到读者选购和出书方便，中译本将分10个分册出版。分册内容如下：

第一分册：总编（医学本质、人的生长和发育、遗传此理、环境因素与疾病、急救医学、药物相互作用、重要检验项目的正常值）

第二分册：传染病

第三分册：神经系统和行为疾病

第四分册：呼吸系统疾病、内科肿瘤

第五分册：心血管疾病

第六分册：肾脏疾病

第七分册：消化系统疾病

第八分册：血液和造血系统疾病

第九分册：内分泌系统疾病、代谢性疾病

第十分册：其它疾病（免疫疾病、结缔组织病、关节疾病、病因不明性肉芽肿、营养性疾病、骨骼疾病、某些具有明显系统表现的皮肤病、眼病）

序

《希氏内科学》是现由P.B.Beeson和W.McDermott等主编的《医学教科书》的译本。该书原为美国学者R.Cecil主编，1927年初版，是集合各方面专家共同执笔的内科学教科书。内容丰富，水平较高，故立即为许多医学院所采用，并多次再版。由于医学的不断发展，特别是基础科学与临床医学结合的重要性日益明显，到了四十年代，该书由Cecil约请R.Loeb 共同参加主编。Cecil 和 Loeb 退休后，即由Beeson和McDermott主编；最近15版出版，又增加J.B.Wyngaarden主持编务，并重新命名为《希氏内科学》，以纪念Cecil的业绩。

本书原按1975年第14版译出，该版有作者200人；除美国人外，尚有英、法、西德、巴西、澳大利亚和加拿大等国的学者参加，可说是国际学者的集体创作。译稿方成，又收到最新版本第15版，内容大为革新。为保证译本质量，及时反映最新内容，译者和出版社又决定废弃原定译稿，改为按第15版内容重译。这种严肃认真精神是值得赞扬的。

本书是一部四百多万字的巨著，王贤才同志费时数载，全部译出，现由内蒙古人民出版社分册出版。在我国正在实现四个现代化，医学教育极需提高的时候，本书将是一部很有价值的参考用书。

中国医学科学院

黄家驷

一九八一年六月于北京

亏得有了他们^①

春 潮

《希氏内科学》中译本开始出版了，默默无闻的王贤才一下子成了新闻人物，他的顽强拼搏的事迹在广大群众中产生了很大影响。

每当收到一本样书，王贤才总是情不自禁地念叨着：“亏得有了他们！……”话语里充满了喜悦和感激。

王贤才说的“他们”，是一支人数众多的队伍。他们用各种方式帮助和支持过他，使他闯过重重难关，劈荆斩棘，终于完成这部巨著的译述。他们当中，王贤才尤其念念不忘的是这三个人——

第一个是山西太原某劳改单位的政委**李恒文**。1968年，王贤才从“右派”升级为“现行反革命”，判徒12年，在太原某劳改医疗单位服刑。1972年春，一位刚释放出去的“难友”（已平反）给他送来一部第13版《希氏内科学》。王贤才决心把它译出，实现学生时期的心愿。

这真是有点“史无前例”：一个“现行反革命”，在“四人帮”横行的时期，想在服刑期间，翻译集“资产阶级反动学术权威”之大成的“美帝国主义”书籍！但是认真地听过王贤才的汇报和介绍后，李恒文却说：“有这样好的书，你就动手吧！”他站起来，走了几步，又回来说：“需要什么，我们给你准备。这样的书，就是翻出来，也未必能出版。不要紧，我们拿钱给你印。”

好像“荒唐”而绝无可能的事，就这么定下来了。李恒文衡量事物的标准很简单：对人民有好处的事，就办。王贤才虽说是在这里服刑的“反革命”（“文化大革命”以来，这样的“反革命”他的确见得多了，很清楚这些“反革命”是些什么“问题”），但是把先进科学技术介绍过来，“洋为中用”，毛主席有话的；未必科学经过王贤才的笔，就会有毒！

支持不是一句空话。不久就给王贤才买了必要的工具书和参考书，还给他订了十多种医学杂志，让他能了解当前的医学发展动态，其中外文杂志实际上是王贤才“专用”的。稿纸更不用说了，要多少给多少：“实报实销”。

第二个是前中国医学科学院院长**黄家驷**教授。1976年春，头上还顶着几样帽子的王贤才，冒昧地给素不相识的黄家驷写了封信，说他译出了《希氏内科学》第13版全书。不久就收到黄家驷挂号寄来的亲笔回信，对他独力完成这样巨著的译述工作表示赞赏和惊异，认为中国很需要这样的书，建议联系出版，并以他这封信作为推荐。但是在那“阶级斗争为纲”的日子

^①本文曾在《人才天地》1984年第四期发表，征得作者同意，借用于此；付印前，作者作了一些修改。谨以此文向一切帮助和支持过我的同志们表示最诚挚的谢意。

里，王贤才这样的人：右派、反革命、劳改释放犯，眼下则是个以临时工身份做医务工作的人，怎么可能出书呢？不要牵累黄家驷吧。他还得等待。

而这样的一天，终于来了。“四人帮”被押上了人民的审判台。三中全会带来了科学的春天。内蒙古人民出版社决定出版《希氏内科学》。黄家驷又给予了热情的支持，亲自为中文版写了序言。

第三个是内蒙古人民出版社汉文科技编辑室主任徐诚。1980年秋，王贤才因落实政策到内蒙，为替一个朋友的书稿联系出版事，来到内蒙古人民出版社，初次见到徐诚。徐诚问他手头有什么稿子，他随口说出《希氏内科学》。的确是“随口”，因为他根本没有想到一个省级综合性出版社会对这样的大部头专业书籍感兴趣。可是徐诚却以他特有的敏感性，一下抓住不放了。他请王贤才把黄家驷给他的信从家中要来给他看；向出版社领导汇报后，专程去北京，访问黄家驷和首都医院内科专家，征询出版《希氏内科学》的看法和意见；又向全国有关出版社发出“查重”通知，明白宣告他们要出《希氏内科学》，如选题有重复或其他异议，请于十天内与内蒙古人民出版社取得联系。十天期满，徐诚就代表内蒙古人民出版社同王贤才签定了出版合同。一部几百万字的巨著，从初识王贤才到合同签订，一共不到两个月。这就是徐诚的速度。

不久前，笔者有幸见到这位编辑。我问他：怎么看准这件事的？他说：“我心里有数。”在他看来，一个人的翻译水平，是由三项因素决定的：一是外语，二是中文，三是专业。他看过王贤才早在五十年代出版的译著，知道他的外语根底。至于中文，他看过王贤才写的文学作品：小说、电影、散文都有，六十年代在内蒙，也发表过比较好的作品。至于专业：王贤才受过正规医学教育，“文化大革命”前，在呼和浩特医务界，就是个比较知名的医生。因此，他认定这样的人信得过，可以拍板。

王贤才牢牢记着李恒文、黄家驷和徐诚这些好同志。是的，“亏得有了他们”，《希氏内科学》中文版才能够问世。我们的四化大业，需要无数的“他们”。

但愿“他们”多些，更多些。

希氏内科学

第九分册

目 录

卷XX 代谢疾病

529. 绪论	(1)
530. 液体、电解质和酸硷平衡紊乱	(3)
容量缺失	(3)
血钠过低	(6)
血钠过高	(10)
钾平衡紊乱	(10)
血钾过低和钾缺乏	(11)
血钾过高和钾中毒	(13)
酸硷平衡紊乱	(15)
代谢性酸中毒	(15)
代谢性硷中毒	(21)
呼吸性酸中毒	(23)
呼吸性硷中毒	(25)
531. 糖类代谢紊乱	(27)
531.1. 糖尿病	(27)
531.2. 低血糖症	(53)
饱食状态时的低血糖	(54)
空腹状态时的自发性低血糖	(57)
功能性胰岛细胞瘤	(60)
伴有低血糖症的胰外新生物	(62)
与自体免疫机制有关的自发性低血糖	(63)
空腹时诱导性低血糖	(63)
531.3. 半乳糖血症	(64)
典型半乳糖血症	(65)
半乳糖激酶缺乏	(66)

531.4. 糖原贮积病	(66)
531.5. 戊糖尿	(68)
531.6. 果糖尿和遗传性果糖耐受不良	(68)
531.7. 原发性高草酸尿症	(69)
532. 脂类代谢紊乱	(71)
532.1. 引言	(71)
532.2. 脂类在血中的转运	(71)
532.3. 脂类转运失常性疾病的分类	(72)
532.4. 血浆脂蛋白浓度的正常调节	(73)
532.5. 先天性脂蛋白代谢缺陷	(75)
高脂蛋白血症	(75)
家族性高胆固醇血症	(75)
家族性异常 β -脂蛋白血症	(76)
原发性高甘油三酯血症	(77)
低脂蛋白血症	(79)
无 β -脂蛋白血症	(79)
低 β -脂蛋白血症	(80)
Tangler氏病 (α -脂蛋白缺乏)	(80)
卵磷脂-胆固醇酰基转移酶缺乏	(80)
532.6. 后天性脂蛋白代谢紊乱	(80)
高脂蛋白血症	(80)
高胆固醇血症和联合性血脂增高	(80)
内源性和混合性高甘油三酯血症	(81)
异常脂蛋白血症	(81)
低脂蛋白血症	(82)
532.7. 血管粥样硬化性病变时的高脂蛋白血症	(82)
533. 脂类贮积病	(84)
533.1. 糖鞘脂沉积病 (Fabry氏病)	(84)
533.2. Gaucher氏病	(85)
533.3. Niemann-Pick氏病	(87)
534. 先天性氨基酸代谢紊乱	(89)
534.1. 高氨基酸血症	(89)
534.2. 分支链氨基酸尿症	(99)
534.3. 高组氨酸血症	(100)
534.4. 高脯氨酸和羟脯氨酸血症	(100)
534.5. 尿素循环紊乱	(100)
534.6. β -氨基异丁酸尿症	(101)

534.7. 高甘氨酸尿症.....	(101)
534.8. 肾性高氨基酸尿症.....	(101)
534.9. Fanconi氏综合征	(102)
534.10. 高苯丙氨酸血症.....	(103)
典型苯丙酮酸尿症.....	(103)
高苯丙氨酸血症的表现类型.....	(104)
534.11. 尿黑酸尿症.....	(105)
534.12. 胱氨酸尿症.....	(107)
534.13. 高胱氨酸尿症.....	(108)
534.14. 白化病.....	(109)
535. 嘌呤和嘧啶代谢病	(111)
535.1. 痛风.....	(111)
535.2. 黄嘌呤尿.....	(125)
535.3. Lesch-Nyhan 氏综合征	(126)
535.4. 2,8-二羟腺嘌呤肾结石.....	(127)
535.5. 其它嘌呤代谢病.....	(128)
535.6. 嘧啶代谢病.....	(128)
536. 卟啉病	(130)
536.1. 引言.....	(130)
536.2. 先天性红细胞生成性卟啉病.....	(131)
536.3. 肝原性卟啉病.....	(131)
急性间发性卟啉病.....	(131)
遗传性粪卟啉病.....	(134)
变异型卟啉病.....	(134)
迟发性皮肤卟啉病.....	(135)
536.4. 原卟啉病.....	(136)
537. Wilson氏病	(137)
538. 遗传性结缔组织病	(139)
538.1. 粘多糖病.....	(139)
Scheie氏综合征	(140)
Hunter 氏综合征	(141)
Sanfilippo 氏综合征.....	(141)
Morquio 氏综合征.....	(141)
Maroteaux-Lamy 氏综合征	(141)
538.2. Marfan 氏综合征	(141)
538.3. Ehlers-Danlos 氏综合征.....	(142)
539. 其它代谢病	(146)

539.1.家族性地中海热	(146)
539.2.过氧化氢酶缺乏症	(148)
539.3.家族性自主神经机能紊乱	(148)
539.4.Laurence-Moon 氏综合征	(149)
539.5.脂肪萎缩性糖尿病	(149)
539.6.类脂-蛋白沉积症	(149)
539.7.Werner 氏综合征	(149)

卷XXI 内分泌系统疾病

540.绪论	(151)
内分泌系统的功能	(151)
激素的生化本质和作用方式	(154)
激素作用的广泛性	(154)
内分泌病的分类	(155)
内分泌病诊断原则	(158)
激素的临床应用	(163)
541.激素的作用方式	(165)
一切激素的共同特性	(165)
类固醇激素	(165)
甲状腺激素	(165)
儿茶酚胺、多肽和蛋白类激素	(166)
激素作用的特异性; 激素信号的“放大”	(167)
生物学效应的发生和持续时间	(168)
受体结合调控	(169)
激素的结构和特异性	(169)
“生理”效应还是“药理”效应	(170)
542.垂体前叶分泌机能的调控	(171)
下丘脑神经分泌: 促垂体神经元	(171)
促垂体机能的生物胺控制	(173)
中枢肽能神经元系统	(174)
垂体腺的神经内分泌疾病	(175)
促垂体激素缺乏	(175)
GHRF调节失常	(177)
GnRH调节失常	(178)
PIF调节失常	(180)
应用下丘脑激素诊断垂体前叶疾病	(180)

543. 垂体前叶	(183)
543.1. 引言	(183)
543.2. 正常人和系统性疾病患者的垂体前叶机能	(185)
543.3. 垂体前叶的激素	(185)
生长激素	(185)
催乳素	(188)
促卵泡(配子)成熟激素	(188)
黄体化激素或间质细胞刺激素	(189)
促甲状腺激素	(190)
促肾上腺皮质激素	(191)
促黑素细胞激素	(192)
脂酸释放激素和内啡肽	(193)
543.4. 垂体前叶的功能检查	(193)
生长激素	(193)
催乳素	(194)
促性腺激素	(195)
促甲状腺激素	(195)
促肾上腺皮质激素	(196)
促黑素细胞激素	(197)
脂酸释放激素和内啡肽	(197)
543.5. 垂体肿瘤的诊断和治疗	(197)
543.6. 垂体机能减退	(201)
成人垂体机能不全	(201)
垂体前叶单项激素缺乏	(204)
垂体切除所致垂体机能减退	(205)
儿童垂体机能不全	(205)
543.7. 垂体机能亢进	(207)
肢端肥大症	(207)
巨人症	(210)
其它垂体激素的分泌亢进	(210)
544. 垂体后叶	(211)
544.1. 抗利尿激素	(211)
544.2. 尿崩症	(212)
545. 松果体	(215)
546. 甲状腺	(218)
546.1. 引言	(218)
发育和解剖学	(213)

甲状腺的生理学.....	(218)
甲状腺机能试验.....	(223)
546.2. Graves 氏病和甲状腺机能亢进	(227)
Graves 氏病的合并症	(235)
546.3. 甲状腺炎.....	(238)
桥本氏甲状腺炎.....	(238)
Riedel 氏甲状腺炎.....	(240)
急性甲状腺炎.....	(240)
亚急性甲状腺炎.....	(241)
546.4. 甲状腺机能减退和粘液水肿.....	(242)
甲状腺机能减退的若干特殊问题.....	(244)
546.5. 多结节性甲状腺肿.....	(246)
多结节性甲状腺肿的合并症.....	(247)
546.6. 地方性甲状腺肿.....	(248)
地方性呆小病.....	(249)
546.7. 甲状腺激素产生、转运和作用的代谢缺陷.....	(250)
甲状腺激素生成的先天性代谢缺陷.....	(250)
激素转运缺陷.....	(252)
遗传性抗甲状腺激素作用.....	(253)
546.8. 甲状腺新生物.....	(253)
甲状腺腺瘤.....	(254)
甲状腺癌.....	(255)
547. 肾上腺皮质	(258)
547.1. 肾上腺类固醇及其功能.....	(258)
547.2. 肾上腺皮质类固醇分泌的调节.....	(260)
547.3. Addison 氏病.....	(261)
547.4. 肾上腺卒中.....	(266)
547.5. 垂体机能减退继发肾上腺机能不全.....	(266)
547.6. 由于皮质类固醇抑制垂体-肾上腺体系所致继发性肾上腺机能不全	(267)
547.7. Cushing 氏综合征.....	(268)
547.8. 原发性醛固酮增多症.....	(275)
547.9. 继发性醛固酮增多症.....	(277)
547.10. 先天性肾上腺增生.....	(277)
547.11. 男性化肿瘤.....	(281)
547.12. 女性化肾上腺肿瘤.....	(282)
548. 睾丸	(283)
548.1. 引言.....	(283)

胚胎发育·····	(283)
性附属结构·····	(283)
睾丸激素的化学和生理学·····	(283)
睾丸机能的检查·····	(284)
548.2. 男子的青春发育·····	(286)
548.3. 性早熟·····	(287)
548.4. 性腺功能减退·····	(288)
原发性性腺机能减退·····	(289)
Klinefelter氏综合征 (细精管发育不良) ·····	(290)
染色体阴性的Klinefelter氏综合征·····	(291)
XYY 综合征 ·····	(291)
生精上皮发育不全 ·····	(291)
肌强直性营养不良 ·····	(292)
睾丸缺失 ·····	(292)
男性不育 ·····	(292)
继发性性腺机能减退·····	(293)
548.5. 男子假两性畸形·····	(294)
睾丸女性化综合征·····	(294)
男子假两性畸形的表现程度·····	(295)
548.6. 隐睾症·····	(295)
548.7. 阳萎·····	(296)
548.8. “男性更年期”·····	(297)
548.9. 睾丸炎·····	(297)
548.10. 睾丸肿瘤·····	(297)
生殖细胞肿瘤·····	(297)
间质细胞肿瘤·····	(298)
549. 卵巢 ·····	(299)
549.1. 卵巢的组织结构和机能·····	(299)
卵巢激素的作用; 促性腺激素和类固醇激素的关系; 胎儿、儿童 和青春期促性腺激素的分泌·····	(300)
成年女子的类固醇和肽激素的周期性关系·····	(300)
反馈系统·····	(300)
卵巢激素的作用: 子宫内膜周期·····	(301)
卵巢类固醇的生物合成·····	(302)
FSH 的作用部位 ·····	(302)
类固醇的局部作用·····	(303)
549.2. 内科领域中的卵巢疾病·····	(303)

卵巢机能评价.....	(303)
临床诊断.....	(304)
青春期.....	(307)
性早熟.....	(307)
闭经.....	(309)
闭经的具体病因	(311)
卵巢多囊病	(315)
闭经的治疗	(318)
不孕症的检查.....	(323)
节制生育.....	(324)
人口控制	(324)
类固醇避孕剂	(324)
宫内避孕器材	(328)
妇科咨询.....	(328)
550. 肾上腺髓质和交感神经系统	(332)
肾上腺髓质和交感神经系统的激素.....	(332)
嗜铬细胞瘤.....	(334)
交感组织发生的其它肿瘤.....	(340)
551. 类癌综合征	(342)
552. 甲状旁腺	(349)
552.1. 甲状旁腺激素和降钙素.....	(349)
552.2. 甲状旁腺机能亢进.....	(349)
552.3. 甲状旁腺机能减退.....	(356)
552.4. 假性和伪假性甲状旁腺机能减退.....	(357)
552.5. 搐搦.....	(359)
552.6. 降钙素和甲状腺髓样癌.....	(360)

卷XX 代谢疾病

529. 绪 论

代谢意味着机体内发生的无数化学反应过程。这些反应通常可分为以下两大类：一类是合成性的，由此所产生的分子，一般都比参与反应的任何反应物为大，称为组成代谢；这类反应通常都要消费能量。另一类反应是降解的，即由大分子分解为较小的分子，称为分解代谢；这类反应几乎都能产生能量。从营养物进入机体起，到其全部化学产物排出机体时止，在此期间经历的一切反应过程，即所谓中间代谢。有关碳水化合物、脂类和蛋白质的中间代谢，通常虽都作为单独课题分别考虑，实际三者之间并无截然界限可言。所谓基础代谢是指在肌肉作功以及消化和食物代谢活动等影响极微的情况下，保持细胞和组织生活机能继续运行所需的能量。

本卷内容即论述代谢疾病。任何一种疾病，如以化学改变或反应过程失常为其发病的基础，即可列入代谢疾病的范畴。很多代谢疾病都是特异性酶的异常造成的，一般都是酶的缺乏，但也有少数代谢疾病是由某种酶活力过强引起的。如果这类酶缺陷是由于遗传异常引起的，则称为先天性代谢紊乱。从特异性酶缺陷所引起的疾病中，已发现100种以上的酶可以引起缺陷性疾病，大多已在本书它处有过论述，此处不再一一重复。如由于特异性酶缺陷所致溶血性贫血，连同其它溶血性疾病一起，已在本书卷XVⅢ《血液和造血系统疾病》中述及；特异性酶缺陷所致肾上腺增生，另于本书卷XⅪ《内分泌

系统疾病》中论述。本卷主要讨论具有多系统临床症状或以生化和遗传因素为其主要病因的代谢疾病。

目前还不能从酶活动水平阐明所有先天性代谢异常。像有些转运过程失常的先天性疾病，目前还只能从膜水平看作一种机能缺陷，如胱氨酸尿、Hartnup氏病、肾性糖尿等。还有一类较新的先天性疾病，是由于细胞膜内或胞浆、细胞核内受体分子失常引起的，如家族性高胆固醇血症、假性甲状旁腺机能减退、肾原性尿崩症等，可能都与受体蛋白或膜蛋白的特异性结构失常有关。还有些先天性疾病涉及到循环蛋白的异常，如凝血或转运因子失常。血红蛋白的 α 和 β 链结构异常，已发现100种以上，它们的特异性氨基酸取代、缺失或增添情况，几乎都已得到阐明。Pauling及其同事创用的分子病，是指由于大分子（镰状细胞血红蛋白）结构异常所致特异性功能改变引起的临床疾病。在许多疾病中，临床表现型可以追溯到酶功能的缺失和酶结构的改变；现已阐明，在这些疾病中，许多酶的分子是异常的。可见以血红蛋白病型出现的分子病与酶功能失常的代谢性疾病之间，并无绝对界线。

很多代谢病是由于后天而非遗传性原因，这方面的例证也是不胜枚举的。痛风就有原发和继发性两种。继发性痛风是由于骨髓增生性疾病和慢性溶血性贫血时核酸周转过多，也可能由于药物作用于肾或获得性

肾脏疾病的影响,致使尿酸排出障碍所致。有些卟啉病是后天性中毒的产物。尿中脂蛋白排出过多,常见于甲状腺机能减退、肾变病综合征、急性和慢性酒精中毒、胆道梗阻等病时。还有很多疾病,遗传和环境因素的相互作用具有重要影响,如肥胖、糖尿病以及苯丙酮尿病患者摄入含苯丙氨酸的蛋白食物和半乳糖血症患者饮用乳类等;如无后天因素刺激,这类疾病本来是可以保持静止的。

有些代谢病相当常见,如糖尿病和高脂血症,前者在美国的患病率高达5%左右。有些则极罕见,它们中间,有些也许只宜看作生化异常而非正式疾病,如戊糖尿。研究这些

罕见代谢病,有助于对正常代谢机制的了解,有些病例及早发现,可以通过饮食调整而使其临床症状得到有效的防范,如半乳糖血症和苯丙酮尿症。具体查明酶缺陷,还有可能进行酶融合的替代疗法(Gaucher氏病, Fabry氏病)或器官移植(免疫缺陷性疾患时的骨髓移植,胱氨酸尿、Fabry病和 Gaucher氏病时的肾移植等)。

有关液体、电解质和酸碱平衡失常类疾病,亦将在本卷讨论,因为临床所见酸、硷中毒都是多系统的严重代谢紊乱,而对细胞内、外液组成和紊乱的正确认识,又是正确处理代谢和本卷其它很多疾病的重要基础。