

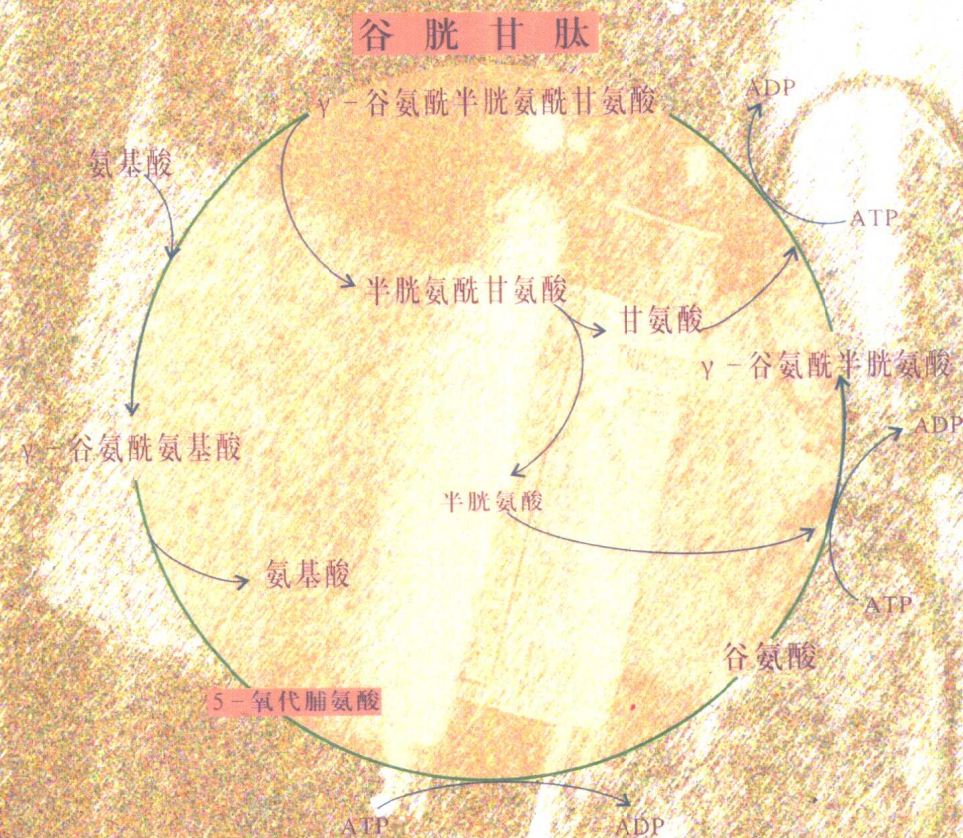
代谢性疾病实验室

诊断指南

Physician's Guide to the Laboratory
Diagnosis of Metabolic Diseases

■ [瑞士] N.布劳 [荷兰] M.杜兰 [美] 布拉斯科维克斯 著

■ 乐俊河 译



科学出版社

BL

代谢性疾病实验室诊断指南

Physician's Guide to the Laboratory Diagnosis of Metabolic Diseases

[瑞士]N. 布劳 [荷兰]M. 杜兰 著
[美]M.E. 布拉斯科维克斯
乐俊河 译
刘 丽 审校

科学出版社

2001

内 容 简 介

本书包括两大部分内容:第一部分详细地介绍了代谢性疾病的各种实验室检查项目,从常规检测到氨基酸分析、有机酸分析等最新的生化检查方法。第二部分以图表的形式展示了各类代谢性疾病的代谢途径、代谢缺陷及基因突变;以表格的形式归纳总结了标本采集和保存的方法,同时还提供了代谢病初期的应急治疗和措施。

本书适用于从事遗传、内分泌、神经实验室工作的科研人员及相关专业的医学院校师生,同时也适用于临床各科医务工作者。

N. Blau M. Duran M. E. Blaskovics

Physician's Guide to the Laboratory Diagnosis of Metabolic Diseases First edition 1996

© 1996 Edward Arnold Publishers Ltd.

图字:01-99-0405

图书在版编目(CIP)数据

代谢性疾病实验室诊断指南/[瑞士]N. 布劳 [荷兰]M. 杜兰
〔美〕M.E. 布拉斯科维克斯著;乐俊河译.-北京:科学出版社,
2001.2

书名原文:Physician's Guide to the Laboratory Diagnosis of Metabolic Diseases

ISBN 7-03-008344-x

I. 代… II. ①布… ②乐… III. 代谢病-实验室诊断 IV. R58

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2000)第 04276 号

科学出版社 出版

北京东黄城根北街 16 号

邮政编码:100717

丽源印刷厂 印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2001 年 2 月第 一 版 开本:787×1092 1/16

2001 年 2 月第一次印刷 印张:27 1/4

印数:1-4 000 字数:498 000

定价:68.00 元

(如有印装质量问题,我社负责调换〈新欣〉)

撰稿者名录

Karl E. Anderson M.D.
The University of Texas Medical Branch
3.102 Ewing Hall (J-09)
PM & CH / Div. Human Nutrition
700 Harborside Drive
Galveston, TX 77555-1109
USA

Generoso Andria M.D.
Dipartimento di Pediatria
Università Federico II
Via S. Pansini 5
80131 Napoli
Italy

Kurt Baerlocher M.D.
Children's Hospital
Claudiusstrasse 6
CH-9006 St. Gallen
Switzerland

Peter G. Barth M.D. Ph.D.
University Hospital Amsterdam
Departments of Pediatrics and Neurology
Academic Medical Centre
Meibergdreef 9
1105 AZ Amsterdam
The Netherlands

R. Berger Ph.D.
Wilhelmina Children's Hospital
Lab. Metabolic Disease
Nieuwe Gracht 137
3512 LK Utrecht
The Netherlands

Italo Biaggioni M.D.
Vanderbilt University
Clinical Research Center
Nashville, Tennessee 37232
USA

Milan E. Blaskovics M.D.
Regional Metabolic Laboratory
Kaiser Permanente
10407 Magnolia Blvd
N. Hollywood, CA 91601
USA

Nenad Blau Ph.D.
Department of Pediatrics
Division of Clinical Chemistry
University of Zürich
Steinwiesstrasse 75
8032 Zürich
Switzerland

Johannes Brodehl M.D.
Children's Hospital
Department Pediatric Nephrology
and Metabolic Disorders
Konstanty-Gutschow-Strasse 8
30625 Hannover
Germany

Dennis J. Byrd Ph.D.
Children's Hospital
Department of Pediatric, Renal
and Metabolic Diseases
Medical School Hannover
30623 Hannover
Germany

Peter T. Clayton M.D. F.R.C.P.
Institute of Child Health
Division of Biochemistry and Genetics
30 Guilford Street
London WC1N 1EH
UK

Marinus Duran Ph.D.
Wilhelmina Kinderziekenhuis
University Hospital, Postbus 18009
Nieuwe Gracht 137
3512 LK Utrecht
The Netherlands

Orly N. Elpeleg M.D.
Shaare Zedek Medical Center
Metabolic Screening Laboratory
POB 3235
91031 Jerusalem
Israel

K. Michael Gibson Ph.D.
Baylor Research Institute
Metabolic Disease Centre
3812 Elm Street
Dallas, TX 75226
USA

Georg F. Hoffmann M.D.
University Children's Hospital
Dept. of Neuropediatrics and
Metabolic Diseases
Deutschhausstrasse 12
D-35037 Marburg
Germany

Keith Hyland Ph.D.
Baylor Research Institute
Metabolic Disease Center
3812 Elm Street
Dallas, TX 75226
USA

Michinori Ito M.D. Ph.D.
University of Tokushima
Department of Pediatrics
Kuramoto-cho 3
Tokushima 770
Japan

Jaak Jaeken M.D. Ph.D.
University Hospital Gasthuisberg
Dept. of Pediatrics
Div. of Metabolic Diseases
B-3000 Leuven
Belgium

Cornelis Jakobs Ph.D.
Free University Hospital
Department of Clinical Chemistry
De Boelelaan 1117
1081 HV Amsterdam
The Netherlands

H. Kresse M.D.
Westfälische Wilhelms Universität
Institut für Physiologische Chemie
und Pathobiochemie
Waldeyer Strasse 15
48149 Münster
Germany

Yasuhiro Kuroda M.D. Ph.D.
University of Tokushima
Department of Pediatrics
Kuramoto-cho 3
Tokushima 770
Japan

Agne Larsson M.D. Ph.D.
Department of Pediatrics
Karolinska Institute
Huddinge University Hospital
S-141 86 Huddinge
Sweden

Kay Latta M.D.
Children's Hospital
Department of Pediatric, Renal
and Metabolic Diseases
30623 Hannover
Germany

Anna Biason-Lauber M.D.
Department of Pediatrics
University of Zürich
Division of Clinical Chemistry
Steinwiesstrasse 75
8032 Zürich
Switzerland

Edward R.B. McCabe M.D. Ph.D.
UCLA School of Med.
Department of Pediatrics
22-412 MDCC
10833 Le Conte Avenue
Los Angeles, CA 90095-1752
USA

Alton Meister M.D. Ph.D.
Department of Biochemistry
Cornell University Medical College
1300 York Avenue
New York, NY 10021
USA

Won G. Ng Ph.D.
Children's Hospital of Los Angeles
4650 Sunset Boulevard
Los Angeles, CA 90027
USA

Torbjoern G. Nygaard M.D.
Columbia Presbyterian
Medical Center
Department of Neurology
New York, NY 10032
USA

William L. Nyhan M.D. Ph.D.
University of California San Diego
Department of Pediatrics
9500 Gilman Drive (0609A)
La Jolla, CA 92095-0609
USA

Giancarlo Parenti M.D.
Dipartimento di Pediatria
Università Federico II
Via S. Pansini 5
80131 Napoli
Italy

Hildegard Przyrembel M.D.
Federal Inst. For Health Protection
of Consumers and Veterinary Med.
Div. of Nutritional Medicine
P.O. Box 330013
D-14191 Berlin
Germany

Daniel J. Rader M.D.
University of Pennsylvania Med. Ctr
Inst. Human Gene Therapy
Stellar-Chance Laboratories
422 Curie Bird
Philadelphia, PA 19104-6069
USA

Thomas F. Roe M.D.
Children's Hospital of Los Angeles
4650 Sunset Boulevard
Los Angeles, CA 90027
USA

Wim Ruitenbeek Ph.D.
University Hospital Nijmegen
Department of Pediatrics
PO Box 9101
6500 HB Nijmegen
The Netherlands

Flemming Skovby M.D.
Department of Clinical Genetics
Rigshospitalet 4062
Blegdamsvej 9
2100 Copenhagen
Denmark

Charles R. Scriver M.D.
Montreal Children's Hospital
2300 Tupper Street
Montreal H3H 1P3
Canada

Keiya Tada M.D.
NTT Tohoku Hospital
2-29-1 Yamatomachi
Wakabayashi-ku, Sendai 983
Japan

Ruud B.H. Schutgens Ph.D.
University Hospital Amsterdam
Departments of Pediatrics and Clinical
Chemistry
Academic Medical Centre
Meibergdreef 9
1105 AZ Amsterdam
The Netherlands

Jess G. Thoene M.D.
University of Michigan
Department of Pediatrics
300 N. Ingalls Bldg.
Room 1182 SE
Ann Arbor, MI 48 109-0408
USA

Rob Sengers M.D.
University Hospital Nijmegen
Department of Pediatrics
PO Box 9101
6500 HB Nijmegen
The Netherlands

Frans Trijbels Ph.D.
University Hospital Nijmegen
Department of Pediatrics
PO Box 9101
6500 HB Nijmegen
The Netherlands

Vivian E. Shih M.D.
Harvard Medical School
Massachusetts General Hospital East
Amino Acid Disorders Laboratory
Building 149, 13th Street
Boston, MA 02129
USA

Mendel Tuchman M.D.
University of Minnesota Medical School
Dept of Pediatrics and Laboratory Medicine
and Pathology and Inst. of Human
Genetics
420 Delaware Street, SE
Minneapolis, MN 55455
USA

H. Anne Simmonds Ph.D.
Purine Research Laboratory
UMDS Guy's Hospital
18th Floor, Guy's Tower
St. Thomas' Street
London SE1 9RT
UK

Kurt Ullrich M.D.
University Hospital
Department of Pediatrics
Martinistrasse 52
20246 Hamburg
Germany

Marjo S. van der Knaap M.D. Ph.D.
Free University Hospital
Department of Child Neurology
De Boelelaan 1117
1081 HV Amsterdam
The Netherlands

Nanda M. Verhoeven
Free University Hospital
Department of Clinical Chemistry
De Boelelaan 1117
1081 HV Amsterdam
The Netherlands

Ronald J.A. Wanders Ph.D.
University Hospital Amsterdam
Department of Pediatrics and Clinical
Chemistry
Academic Medical Centre
Meibergdreef 9
1105 AZ Amsterdam
The Netherlands

Rebecca S. Wappner M.D.
Indiana University School of Medicine
J. Whitcomb Riley Hospital for Children
Department of Pediatrics and Medical
Genetics
Indianapolis, IN 46202-5225
USA

Udo Wendel M.D.
University Hospital Nijmegen
Department of Pediatrics
PO Box 9101
6500 HB Nijmegen
The Netherlands

Milo Zachmann M.D.
University of Zürich
Department of Pediatrics
Division of Endocrinology
Steinwiesstrasse 75
8032 Zürich
Switzerland

中译本序

20 世纪是医学取得巨大进展的时代，尽管 Garrod 早在 20 世纪初就提出了先天性代谢性缺陷的概念，但直至 60 年代，科学技术的发展才使我们对此类缺陷有了更多的认识。对出生缺陷的认识迅猛激增始于 80 年代，这是由于使用了气相层析、气相/质谱分析、串联质谱分析等一系列尖端技术，加上遗传学的进展，才使我们得以认识大量的代谢性出生缺陷。这些缺陷已由分子遗传学证实，由于我们已具有通过特异的突变分析确定缺陷的能力，故该医学领域极为可靠。

那么，在这个领域里还有哪些制约因素呢？近 20 年来，由于新发现的代谢性缺陷数量巨大，使早期诊断愈加困难，而诊断不明就无法实施有效的治疗。除了该领域的专家外，一般临床医师很难区分和识别如此众多的先天性代谢性缺陷的症状和体征，特别是那些与很多常见病重叠与混杂的症状和体征，更易造成不必要的误诊。

可以断言，在 21 世纪这方面会有更多的问题出现，此此同时，医学中的专科化倾向会越来越弱。由于上述理由，本书应运而生。本书中所列举的各种疾病的症状和体征，既适用于专家，也适用于这方面经验较少的医师、护士、实验室人员和教师。使用本书还可以及时发现由于症状和体征无特异性而漏诊的病人。这是一本教你如何利用适当的实验室技术以最直接的方式获得诊断的手册。最后，本书还列举了证实诊断所需的其它实验室技术。

这是迄今第一本也是惟一一本由好心的作者特意为临床医师和与病人密切相关的其他人士所写的书。本书的独到之处在于，它首次提供了试验的正常值、正常或异常试验结果的界定值、标本的采集和分析技术，还包括为诊断所做的试验及如何进行蔗糖的特殊资料。同时，本书还提供了从早产儿至成人的有关信息。



序

迄今一直很好地服务于医疗实践的医学模式表明，疾病的发生，无论何病何因，最初出现异常，终至出现临床表现的过程称之为发病。疾病以临床表现分类，由不同的临床表现导致不同的诊断，而正确的治疗又取决于诊断，因此，缺乏诊断依据或诊断有误，都将使疾病不可逆转地发展下去。

这是一本有关诊断的书。书中所介绍的疾病，是由个体基因突变造成的。Garrod认为，代谢性出生缺陷是生物化学个体性的表现。这个看法的重要性已被生物学家们普遍接受，但却未给他同时代的从业医师们留下什么印象。即使是今天，代谢性出生缺陷仍被认为是少见病，甚至认为在典型的医疗实践中根本看不到。时至1996年仍持这种看法是多么错误啊！代谢性出生缺陷可发生在人体的各个器官，可发生于从胎儿至老年的每个人生阶段，而且有很多可见的临床表现，但是却很少引起医师们的注意——不论是全科医师还是专科医师都如此。

《代谢性疾病实验室诊断指南》一书的问世，是我们这个时代的一个标志——这样一本书可能是Garrod一直希望有的，但作为现实主义者，他绝不可能期望在他的藏书巾会出现这本书。即使在他去世（1935年）后半个世纪的今天，也很少有医师在遗传性代谢性疾病的诊断方面具有令人信服的经验。大约30年前，一家有远见的出版社坚定地医师们推出了一系列有关这方面进展的专著，这些专著论述了涉及大量病人的临床问题，这些问题一经提出便很快能找出对策并加以解决，然后再出下一版。这些专著着力于讨论遗传性和代谢性疾病的主题，这个题目的出现即表明：时代已经变了。

同时，已广泛建立起筛查计划，以便早在症状出现前就有选择地检出遗传性代谢性疾病。《代谢性疾病实验室诊断指南》一书中所讨论的大多数疾病，首先是介绍给从业医师的，因为他们最先接触病人并进行诊断。这是一个挑战，也是为什么本书首先突出这些疾病临床表现的原因。

为什么已经相当劳累的编辑们和作者们还心甘情愿地花时间组稿撰写《代谢性疾病实验室诊断指南》一书呢？也许我能提供答案。

- 总的说来，出生缺陷确实并不罕见，它们普遍存在，而且人数不断增加的大量病人，需要细致的、通常是终生的健康护理。因此，诊断正确十分重要。

- 本书中介绍的诊断方法也适用于对这类病人进行监控和治疗的人。

- 代谢性出生缺陷由一组具有大量信息的疾病所组成。事实上，这类疾病几乎比任何其他系列的疾病所提供的信息都多。掌握这方面的知识对医师和患者都有益。

- 如果仍有人认为代谢性出生缺陷深奥难懂，则可查阅任何一本儿科学或普通医学方面的综合性教科书，也可以查阅《牛津医学指南》（*Oxford Medical Companion*）第二版。前者介绍了有关这方面的内容；后者则是一部有关医学理论和实践的、内容极广的百科全书，对代谢性出生缺陷列有详细的条目。在医学领域里，这个题目已经完成了大量的课题。

《代谢性疾病实验室诊断指南》每章内容的共同核心包括：

- 最初诊断过程中的主要临床症状和生化改变。在很多情况下，它们被视为诊断规则。也许以后在CD-ROM上会被进一步译成更易理解的文本。

- 简单的试验，包括筛查试验和能在床边、医师办公室或非特定实验室做的试验。这些试验资料可取代大量过时的手册和大约 30 年前的出版物上的资料。

- 在特定实验中心做的特殊试验及对结果的解释，是本书资料中最为丰富独到的部分。书中还介绍了一些在实际操作中极为有用的东西，例如怎样采集和保存标本。

- 表型试验，主要强调的是化学和生物化学水平（代谢物和酶）上的试验，它所提供的遗传信息可表明有多少遗传性和等位异质性与表型有关。本书以后的版本也许会扩展到突变检出和 DNA 诊断的领域，但在目前，表型试验仍是全面的，而且是富于权威性的。

- 作者们超出诊断之外还提供了有关应初期疗的意见。

可以说，《代谢性疾病实验室诊断指南》是一部充满奉献精神的著作，如果世间确有公平的话，它应该能在很多医师的书架上找到自己的位置，使用它的人将不再局限于少数专家。我再强调一下，遗传性代谢性疾病的诊断和治疗，现已超出了专业医师的小团体，扩展到了所有的临床医师，这是由于诊断和治疗的进步，儿童患者可长大成人，从而由儿科扩展到了内科。因此，本书不仅是一本诊断参考书，也是对这个领域中其他重要著作的极好补充。

Charles R. Scriver

于 蒙特利尔

前 言

你也许会问，为什么我们会需要这样一本有关“罕见和深奥”的疾病的书，一本有关代谢性出生缺陷的书？答案很简单。对于我们这些把全部医学生涯都致力于代谢性出生缺陷的诊断、治疗和研究的人来说，这是个十分简单的问题，因为很多婴儿和儿童由于没有得到正确的诊断而死亡或被延误治疗。由于众多的原因，医学发展的总趋势是远离专科化，而全科医师，顾名思义，他们对遗传性代谢性疾病所知相对较少，这就是本书出现的原因。

当前，大多数介绍代谢性出生缺陷的书都极其详细而复杂，需要大量的时间才能阅读和领会。这样的书不适宜于快速查阅，也不适宜于繁忙的临床医师和生化实验室人员浏览。这些内容多、部头大而复杂的书，尽管为专家们所需要，却使普通医师们望而却步。

本书的阅读对象是临床医师，但是，对于从事临床化学、生物化学的实验室人员及病理学家一样有用。训练医师们去收集资料，通过症状、体征，直观或推导得出最有可能的结论，然后找出最有可能的诊断。接着，医师们选择试验以证实自己的试探性诊断。假如试验确证了诊断，便可以继续进行下一个步骤。

本书开始所介绍的试验，都是用于确定代谢性出生缺陷的，提供了氨基酸、有机酸、糖、嘌呤和嘧啶等常规实验室检查的标准数据，同时还介绍了可能影响试验结果的因素以及对这些因素的解释。

每一章由一位公认的权威所写，通过短小而简明的描述，介绍与临床有关的内容及其已知的疾病。症状和体征全部用表格表示，特殊试验则用流程图和文字作介绍，以便确实能很快将一个可能的诊断推导为正确的诊断。

本书的实用方面还包括，症状和体征、试验和疾病可相互参照索引。

Nenad Blau
Marinus Duran
Milan E. Blaskovics

使用说明

本书旨在为临床医师和临床生化实验室人员提供便利而快捷地诊断遗传性代谢性疾病的数据，因此并不详尽介绍有关的试验方法，更确切地说，着重介绍的只是试验数据与临床症状、体征之间的关系。本书的条目可由任何一个索引查出，不论是症状和体征索引、试验索引还是疾病索引均如此。由于遗传性代谢性疾病的临床表现多样，在考虑给予的症状和体征时，不能只局限于一种疾病。

大多数章节的设计都和下面给出的版式相同，不过，有几章无法这样安排，在这样的章节里，资料完全是按疾病的分组介绍的。

简介

每章都有一个对该病总体看法的简短介绍，以及与该病有关的生化异常。为方便进一步的阅读，还给出了关键文献。

术语表

每章介绍的疾病均按照相应的 MIM 号码^[1]和已知的染色体定位编号。

代谢途径

在缺陷明确的代谢步骤上，通过相应的参照号码鉴别疾病。大多数章节都给出了病理性代谢物（“标记物”）。

症状和体征

每一种疾病的症状和体征，即使不是全部，也大部分以表格形式给出，包括文献编号及与年龄有关的重要试验结果。所有病例的症状和体征都是未经治疗（自然）状态下的。

- ± 症状或体征可能出现但并非一定存在。
- + 症状或体征总是或几乎总是存在。如果临床症状和体征同时发生变化，则用 + → + + + 表示。
- n 正常。只在有意义而且在鉴别诊断中有时才标注。

有关物质、化合物、代谢物等等的增加或减少用箭头表示，例如，代谢物 X：↑ → ↑ ↑ ↑。假如代谢物 X 可能发生变化，则用 n-↑ 表示可能增加或用 ↓ -n 表示可能减少，一概如此。

在所有的表格里，均列出了标本取材、试验物和代谢物，并在圆括号里给出了它们的来源，如（尿）、（血）、（脑脊液）、（血浆）或（红细胞）。用一个箭头或多个箭头表示增加/减少，或有关的增加/减少。

对体液、细胞、组织等规定如下：

P	血浆	CV	绒膜绒毛
S	血清	AF	羊水
B	全血	AFC	羊水细胞
U	尿液	CCV	培养的绒膜绒毛
CSF	脑脊液	PLT	血小板
RBC	红细胞	WBC	白细胞
LYM	淋巴细胞	Hb	血红蛋白
FB	成纤维细胞	creat	肌酐

对年龄组规定如下：

新生儿	出生～1 个月
婴儿	1～18 个月
儿童	1.5～11 岁
青少年	11～16 岁
成人	>16 岁

正常值/病理值/鉴别诊断

根据标本（如血浆、尿液、脑脊液等）和年龄的不同，列出了与诊断有关的所有正常值和病理值。由于采用的方法不同，章与章间的正常值可能不同。必要处对方法有详细说明。根据疾病的不同，列出的病理值可能是绝对值，也可能只用符号表示（如↑，↓等）。选择性筛查的标准值，由设备良好的实验室提供。大部分没有给酶学测定的数据。

负荷试验

对试验有一个简短的介绍，用表格或图加以说明。

诊断流程图

流程图采用简单的有/无规则系统来表示鉴别诊断的顺序；先采用临床症状或一般试验，尔后是特殊试验和最后诊断。

标本采集

该表列出了诊断中所用的每个参数的试验要求、取材、标本处理以及注意事项。

产前诊断

该表列出了诊断每种病所需检测的组织或标本、应选择的时间以及可能出现的问题。

初期治疗

这部分介绍的是每一种（或一组）病在确诊前可以考虑采取的主要治疗措施。本书

不考虑长期治疗，其他书籍中有关于这方面的内容。

索引

包括三个索引：①疾病；②症状与体征；③试验。每一条目都与相应的疾病或章节相连。

参考文献

1. McKusick, V. A. (1994) *Mendelian Inheritance in Man*, 11th ed., Johns Hopkins University Press, Baltimore, MD.

缩写词表

$\Delta 4A$	雄烯二酮
AA	氨基酸
AADC	芳族- <i>L</i> -氨基酸脱羧酶
abn.	异常
ACTH	促肾上腺皮质激素
ADA	腺苷脱氨酶
ADP	δ -氨基- γ -酮戊酸脱水酶缺乏性卟啉病
ADP	二磷酸腺苷
AE	肠病性肢皮炎
AF	羊水
AFC	羊水细胞
AGT	丙氨酸:乙醛酸氨基转移酶
AHC	先天性肾上腺发育不良
AICA	氨基咪唑甲酰胺
AIP	急性间歇性卟啉病
Ala	丙氨酸
ALA	δ -氨基- γ -酮戊酸
ALAD	δ -氨基- γ -酮戊酸脱水酶
ALAT	丙氨酸氨基转移酶
ALD	肾上腺脑白质营养不良
Aldo	醛固酮
ALP	碱性磷酸酶
a. m.	午前
AMPD	一磷酸腺苷脱氨酶
AnA	邻氨基苯甲酸
ANT	腺嘌呤核苷酸易位体
apo	载脂蛋白
APRT	腺嘌呤磷酸核糖基转移酶
Arg	精氨酸
ARG	精氨酸血症
ASA	精氨酸琥珀酸尿症
ASAT	天冬氨酸氨基转移酶
Asn	天冬酰胺
Asp	天冬氨酸
ATP	三磷酸腺苷
ATPase	三磷酸腺苷酶
AV	主动脉瓣

B	血液
B/A	3-羟基丁酸/乙酰乙酸
BAEP	脑干听觉诱发电位
BCKD	支链 α -酮酸脱氢酶
BH ₄	四氢生物蝶呤
Bio	生物蝶呤
Br	脑
BUN	血尿素氮
bw	体重
CAD	冠状动脉病
CAFC	培养的羊水细胞
CAH	先天性肾上腺皮质增生症
CAT	计算机辅助 X 射线断层扫描
cbl	钴胺素
CBS	胱硫醚 β 合成酶
CCV	培养的绒膜绒毛
CDP	二磷酸胞苷
CDPC	二磷酸胞苷胆碱
CE	毛细管电泳
CETP	胆固醇酯转移蛋白
CFTR	囊性纤维化跨膜调节因子
5CH ₃ -THF	5-甲基四氢叶酸
Chol.	胆固醇
CITR	瓜氨酸血症
CK	肌酸激酶
CNS	中枢神经系统
CoA	辅酶 A
CPC	氯化十六烷基氨基吡啶
CPS	氨甲酰磷酸合成酶
CPT	肉碱棕榈酰基转移酶
Creat	肌酐
CS	硫酸软骨素
CSF	脑脊液
CT	计算机辅助 X 射线断层扫描
CTH	γ -胱硫醚酶
CTP	三磷酸胞苷
CTX	脑腱状黄瘤病
CV	绒膜绒毛
Cys	半胱氨酸
DA	多巴胺
dAdo	脱氧腺苷
dATP	脱氧三磷酸腺苷
D β H	多巴胺 β -羟化酶