

# 生物素酶缺乏症家长情况说明书

在 North Carolina 出生的所有婴儿在出生时都要接受某些疾病的筛查,以便这些疾病能够得到治疗,从而预防严重疾病。这称为新生儿筛查。新生儿筛查结果显示,您的宝宝可能患有生物素酶缺乏症。您的宝宝将被转诊到专科医生处接受更多检查,以确定病情。

**一些新生儿可能没有出现生物素酶缺乏症的迹象,但是这种症状可能会在以后出现。**

## 什么是生物素酶缺乏症?

生物素酶缺乏症是一种罕见的遗传性疾病,会影响孩子分解某些食物以产生能量的能力。缺乏生物素酶的儿童无法正确利用维生素生物素,而维生素生物素对于许多在体内产生能量的酶至关重要。

早期治疗可以预防生物素酶缺乏症的症状。

## 生物素酶缺乏症的症状是什么?

生物素酶缺乏症患者会出现一系列症状或疾病体征。患有生物素酶缺乏症的新生儿在出生时通常没有症状。症状通常在出生后的最初几周或几个月后出现。未经治疗的个体的症状可能包括:

- 精力不足(嗜睡)
- 喂养不佳
- 肌张力下降(肌张力减退)

未经治疗的生物素酶缺乏症儿童可能有以下其他症状:

- 癫痫
- 脱发(脱发症)
- 皮疹
- 呼吸急促(过度换气)
- 呼吸暂时停止(呼吸暂停)

## 接下来会发生什么?

首先,您宝宝的医生会检查宝宝的症状。接下来,医生会开具更多检查医嘱,以确定您的宝宝是否患有生物素酶缺乏症。医生可能会建议您在等待检查结果期间给宝宝服用生物素。

如果您的宝宝被确诊患有生物素酶缺乏症,将为您的家人进行专科医生转诊,以帮助照顾您的孩子。专科医生将解释您孩子的治疗方案。

## 如何治疗生物素酶缺乏症?

患有生物素酶缺乏症的儿童需要终生每天服用生物素补充剂。这种治疗的目标是提供足够的生物素来恢复正常的酶功能。

## 我可以在哪里获取更多信息?

使用您智能手机的摄像头扫描下方二维码。



宝宝的**第一次检查**: <https://www.babysfirsttest.org/newborn-screening/conditions/biotinidase-deficiency>



视频: <https://www.youtube.com/watch?v=cIRS9vJWEpA>



Medline Plus: <https://medlineplus.gov/download/genetics/condition/biotinidase-deficiency.pdf>



NC DEPARTMENT OF  
HEALTH AND HUMAN SERVICES  
Division of Child and Family Well-Being

North Carolina 州卫生与公众服务部

[www.ncdhhs.gov](http://www.ncdhhs.gov)  
<https://slph.dph.ncdhhs.gov/>

NCDHHS 是一个机会均等的雇主和提供者。

本情况说明书得到美国卫生与公众服务部 (HHS) 疾病控制和预防中心 (CDC) 的支持,作为总额为 423,900 美元的财政援助金的一部分,100% 由 CDC/HHS 资助。内容为作者观点,并不代表 CDC/HHS 或美国政府的官方观点或认可。