

丙酸血症 (PA) 甲基丙二酸血症 (MMA) 钴胺素 (维生素 B12) 代谢障碍 (新生儿筛查结果: C3 水平升高, 伴或不伴 C3/C2 比值升高) 家长须知

所有在北卡罗来纳州出生的婴儿出生时都要接受筛查, 以查看是否存在及早发现后即可治疗的某些健康问题。

您宝宝的筛查结果显示, 一种名为 C3 的物质水平高于预期。这可能是某种罕见遗传性疾病的征兆, 该疾病会影响人体对蛋白质、脂肪或维生素 B12 的代谢。相关疾病包括丙酸血症 (PA)、甲基丙二酸血症 (MMA) 以及维生素 B12 (钴胺素) 代谢障碍。在某些情况下, 该结果也可能提示母体或宝宝体内维生素 B12 摄入不足。

筛查结果并非最终诊断。您的宝宝将被转诊至专科医生处接受进一步检查, 明确 C3 水平升高的原因。

什么是 PA、MMA 和钴胺素代谢障碍?

PA、MMA 和钴胺素代谢障碍是一类罕见的遗传性疾病, 会影响人体对食物中某些营养素的代谢。对于 MMA 和 PA 患者, 身体难以分解某些蛋白质和脂肪。对于钴胺素代谢障碍患者, 身体无法正常利用维生素 B12。因此, 有害物质会在血液和组织中积聚, 如果不进行治疗, 可能会导致健康问题。通过早期诊断、定期医疗护理和治疗, 很多此类疾病患者可以拥有健康、正常的生活。

经确诊的婴儿在新生儿期就可能出现健康问题。

从哪里可以获得更多信息?

使用手机摄像头扫描下方二维码。

PA:



[MedlinePlus](#)



[NBSIC](#)



[Organic Acidemia Association](#)

MMA:



[MedlinePlus](#)



[NBSIC](#)



[Organic Acidemia Association](#)

钴胺素代谢障碍



[MedlinePlus](#)



[NBSIC](#)



[Organic Acidemia Association](#)

接下来会发生什么?

筛查结果并非最终诊断。您的宝宝将被转介给专科医生进行额外检查。务请尽早完成这些检查, 因为及早开始这些疾病的效果最佳。

PA、MMA 和钴胺素代谢障碍有哪些体征和症状?

出生时可能无明显症状。对于未经治疗的患儿, 出生后最初几个月的常见症状包括:

- 体重增加或生长发育迟缓
- 肌张力弱/低下
- 呕吐
- 脱水
- 喂养困难
- 精神萎靡 (倦怠)
- 面色苍白
- 眼部疾病 (黄斑病变/视网膜变性)
- 癫痫发作

如果您的宝宝出现以下任何症状, 请联系宝宝的医疗服务提供者。如果无法联系上该提供者, 请立即带宝宝前往急诊科。

PA、MMA 和钴胺素代谢障碍该如何治疗?

治疗方法因具体诊断而异。患有 PA、MMA 或钴胺素代谢障碍的婴儿可能需要终身遵循限制蛋白质摄入的饮食方案, 这意味着他们必须限制蛋白质的摄入量。大多数患有上述任一疾病的人, 可能还需要食用特殊配方奶粉, 以确保获得生长发育所需的充足必需蛋白质和营养素。有些人可能需要补充维生素 B12、肉碱或叶酸。随着宝宝长大成人, 医生可能会向您推荐其他药物。



NC DEPARTMENT OF
HEALTH AND HUMAN SERVICES

北卡罗来纳州卫生与公众服务部 (DHHS) 公共卫生处

www.ncdhhs.gov

<https://slph.dph.ncdhhs.gov/newborn/default.asp>

NCDHHS 是一个机会均等的雇主和提供者。

本资料得到了卫生与公众服务部 (HHS) 卫生资源与服务管理局 (HRSA) 的支持, 系总额为 344,348 美元的财政援助项目的一部分, 资金 100% 由 HRSA/HHS 提供。本材料内容仅代表作者观点, 并不代表 HRSA/HHS 或美国政府的官方立场或认可。