

# NORTH CAROLINA 新生儿筛查计划

## 半乳糖血症家长情况说明书

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,您的宝宝可能患有半乳糖血症。您的宝宝将被转诊到专科医生处接受更多检查。

**宝宝出生时可能没有半乳糖血症的迹象。**

### 什么是典型半乳糖血症?

典型半乳糖血症是一种罕见的遗传性疾病,会影响孩子消化牛奶和奶制品的能力。患有典型半乳糖血症的人缺乏(不足)半乳糖-1-磷酸尿苷酰转移酶(GALT)。这意味着他们无法分解和利用半乳糖,这是一种存在于牛奶和乳制品中的糖。因此,孩子不能分解和利用母乳或牛奶。如果不及早开始治疗,可能会出现危及生命的并发症。

### 典型半乳糖血症的症状是什么?

典型半乳糖血症患者会出现一系列症状或疾病体征。症状通常在出生后的第一周内出现,可能包括:

- 喂养不佳
- 呕吐
- 皮肤和眼白发黄(黄疸)
- 精力不足(嗜睡)
- 出血
- 头顶隆起(囟门隆起)
- 白内障(眼睛晶状体浑浊)

### 什么是杜阿尔特半乳糖血症?

杜阿尔特半乳糖血症是一种轻微半乳糖血症,不太可能出现症状,也不需要治疗。这种病症有时被确定为新生儿典型半乳糖血症筛查的一部分。

### 接下来会发生什么?

您宝宝的儿科医生可能会根据宝宝的具体新生儿筛查结果将宝宝转诊给专科医生进行后续检查。同时,儿科医生可能会要求您改用大豆配方奶粉。

### 如何治疗半乳糖血症?

针对典型半乳糖血症疑似患儿的治疗手段包括:

- **避免食用含有半乳糖的食物:**这包括母乳和奶制品。相反,使用大豆婴儿配方奶粉。妈妈饮食的改变不会影响母乳中的半乳糖水平。
- **如果您对宝宝的任何症状感到担忧,请立即联系您宝宝的儿科医生。如果您的新生儿有半乳糖血症的症状,则其可能需要前往医院。**

### 我可以在哪里获取更多信息?

使用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/classic-galactosemia>



遗传和罕见病信息中心: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/13639/classic-galactosemia>



NC DEPARTMENT OF  
HEALTH AND  
HUMAN SERVICES

NC 卫生与公众服务部  
[www.ncdhhs.gov](http://www.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。