

# 胍基乙酸甲基转移酶 (GAMT) 缺乏症家长情况说明书

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能够治愈的某些健康问题。新生儿筛查结果显示，您的宝宝可能患有胍基乙酸甲基转移酶 (GAMT) 缺乏症。您的宝宝将被转诊到专科医生处，进行进一步检查以确认是否患病。

**出生时通常没有 GAMT 缺乏症的迹象。**

## 接下来会发生什么？

如果及早开始治疗，患有 GAMT 缺乏症的宝宝会更健康，因此必须尽快进行后续检查，以确定宝宝是否患有这种疾病。诊断性检测包括检测胍基乙酸 (GUAC) 这种氨基酸的水平，以及新生儿筛查检测呈阳性后检测血液中的低肌酸浓度。基因检测也会有所帮助。

## 什么是 GAMT 缺乏症？

GAMT 缺乏症是一种罕见的遗传病，患者体内无法产生足够的 GAMT 酶。制造肌酸需要 GAMT。肌酸为体内所有细胞提供能量，肌肉和大脑发育也需要肌酸。如果不进行治疗，GAMT 缺乏症会损害大脑和肌肉。早期诊断和治疗可以帮助患有 GAMT 缺乏症的儿童健康地生活。

## GAMT 缺乏症的症状是什么？

GAMT 缺乏症的症状或体征可在出生后 3 个月至 3 岁期间出现。症状或体征可能包括：

- 坐立或行走延迟
- 言语迟缓
- 肌肉无力
- 不受控制的动作
- 癫痫发作或癫痫症

## 如何治疗 GAMT 缺乏症？

GAMT 缺乏症是一种可以治疗的疾病。事实证明，早期诊断和持续治疗可预防智力障碍和其他 GAMT 缺乏症症状的发展。治疗方案通常包括口服肌酸和鸟氨酸补充剂，并配合蛋白质限制饮食。确诊患儿应定期随访其主治医生、GAMT 缺乏症专科医生及营养师。

## 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。



[Association for Creatine Deficiencies](#)



[新生儿筛查信息中心](#)



[Baby's First Test](#)



[UNC 儿科遗传与代谢科](#)



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](http://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，作为总额为 344,348 美元的财政援助奖励的一部分，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。