

# 中链酰基辅酶 A 脱氢酶 (MCAD) 缺乏症或中链酮脂酰辅酶 A 硫解酶 (MCKAT) 缺乏症 (新生儿筛查结果: C8 及 C8/C10 比值升高)

## 家长须知

所有在北卡罗来纳州出生的婴儿都会在出生时接受筛查, 以发现那些及早发现即可治疗的健康问题。新生儿筛查结果显示, 您的宝宝可能患有中链酰基辅酶 A 脱氢酶 (MCAD) 缺乏症或中链酮脂酰辅酶 A 硫解酶 (MCKAT) 缺乏症。**C8 及 C8/C10 比值升高这一筛查结果最常见的诊断是 MCAD 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。

**MCAD 或 MCKAT 缺乏症在出生时通常没有明显体征。**

### 什么是 MCAD 缺乏症?

MCAD 缺乏症是一种罕见的遗传性疾病, 会阻止身体分解某些脂肪酸并将其转化为能量。当婴儿长时间未进食 (禁食) 时, 可能会导致低血糖 (低血糖症), 进而引发严重的健康问题, 甚至可能导致婴儿猝死。通过早期诊断和治疗, MCAD 缺乏症患者可以过上健康的生活。

### MCAD 缺乏症有哪些体征和症状?

MCAD 缺乏症的症状可能在出生时并不明显, 且并非每个人的症状都相同, 体征和症状可能包括:

- 低血糖
- 呕吐
- 精神萎靡
- 癫痫发作
- 呼吸困难
- 昏迷
- 死亡

### 接下来会发生什么?

您宝宝的儿科医生会将其转诊给一位专科医生, 该医生专门治疗患有 MCAD 缺乏症的婴幼儿。让您的宝宝尽快就诊专科医生非常重要。在此之前, 请每 2-3 小时喂养一次宝宝。您宝宝的医生可能会要求进行额外检查, 以确认您的宝宝是否患有 MCAD 缺乏症。

### 如何治疗 MCAD 缺乏症?

患有 MCAD 缺乏症的宝宝必须频繁进食, 即每 2-3 小时喂养一次。

- 如果您是母乳喂养, 请在每次母乳喂养后补充挤出的母乳或配方奶。
- 如果您担心宝宝的喂养情况, 请致电您的儿科医生。
- **如果您的宝宝出现呕吐或发烧, 或者您无法叫醒宝宝给其喂奶, 请拨打 911 或带宝宝前往急诊科。**

随着您的宝宝长大, 频繁进食依然很重要, 但喂养间隔时间会逐渐延长。患有 MCAD 缺乏症的学龄儿童和成人无需在夜间醒来进食。随着您的宝宝长大, 您宝宝的医疗保健提供者会提供管理方面的指导。MCAD 缺乏症是一种终身性疾病, 但通过适当的饮食和生活方式支持, 患有 MCAD 缺乏症的儿童可以正常发育, 并过上健康、积极的生活。

### 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。



[新生儿筛查信息中心](#)



[遗传与罕见病信息中心](#)



[脂肪酸氧化障碍 \(FOD\) 患者倡导组织](#)



[Mayo clinic](#)



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, 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。