

# 苯丙氨酸羟化酶 (PAH) 缺乏症 含苯丙酮尿症 (PKU) 家长告知书



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疾病或其他健康问题。本次新生儿筛查结果显示，您的宝宝可能患有苯丙氨酸羟化酶 (PAH) 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。

**PAH 缺乏症患者出生时通常没有明显体征。**

## 什么是 PAH 缺乏症？

PAH 缺乏症是一种罕见的遗传性疾病，会导致人体无法分解一种名为苯丙氨酸的氨基酸。PAH 缺乏症病情轻重不一，呈疾病谱系分布。苯丙酮尿症 (PKU) 是最常见的 PAH 缺乏症类型。高苯丙氨酸血症是病情较轻的 PAH 缺乏症亚型，而蝶呤缺乏症是与之相关的疾病。在这些疾病的患儿中，苯丙氨酸会在血液中蓄积，进而引发各类健康问题。尽早确诊并规范治疗 PAH 缺乏症，可有效避免患儿出现发育迟缓、智力低下及其他严重健康损害。

## PAH 缺乏症有哪些症状？

PAH 缺乏症的症状在出生时可能并不明显，但如果不加以治疗，出生数月内会逐渐显现。症状可能包括：

- 尿液和呼吸带有霉味
- 皮疹
- 发育迟缓
- 智力发育落后
- 癫痫发作

## 接下来会发生什么？

您宝宝的儿科医生会将其转诊至北卡罗来纳大学教堂山分校遗传与代谢科 PKU 专科门诊，由擅长小儿代谢疾病的专科医师接诊。您的宝宝将接受后续检查以确诊。

## PAH 缺乏症如何治疗？

确诊 PAH 缺乏症的患儿需长期执行低苯丙氨酸饮食方案。苯丙氨酸广泛存在于各类食物中，鸡蛋、牛奶、乳制品、坚果、豆制品、豆类、肉类及鱼虾等高蛋白食物中含量最高。多数 PKU 患儿需长期食用专用 PAH/PKU 配方食品，补充生长发育必需的蛋白质与营养物质。PAH 缺乏症患者一经确诊，即可开始低蛋白饮食管控，且需终身遵从饮食规范。严格遵循医疗团队饮食建议的患儿，一般可正常生长发育。随着宝宝长大成人，医护人员可能会向您推荐其他药物。

## 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](#)



[Baby's First Test](#)



[美国国家 PKU 联盟](#)



[MedlinePlus](#)



[UNC 小儿遗传与代谢科](#)



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，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。