

Phenylalanine hydroxylase (PAH) tsis txaus Suav Nrog Daim Ntawv Qhia Txog Kev Mob Phenylketonuria (PKU) rau Cov Niam Txiv



Txhua tus me nyuam mos yug nyob hauv North Carolina yuav raug kuaj kiag thaum yug los txhawm rau kuaj qee yam kab mob los sis lwm yam teeb meem fab kev noj qab haus huv uas yuav tuaj yeem kho tau yog tias kuaj pom rau thaum ntxov. Cov txiaj ntsig ntawm kev kuaj mob rau cov me nyuam mos tshiab qhia tau tias tej zaum koj tus me nyuam yuav muaj mob phenylalanine hydroxylase (PAH) deficiency. Koj tus me nyuam mos yuav raug xa mus rau tus kws kho mob paub tshwj xeeb kom tau txais kev kuaj ntxiv kom paub tseeb.

Feem ntau yuav tsis muaj cov cim ntawm PAH tsis txaus thaum yug los.

Kev muaj cov PAH tsis txaus yog dab tsi?

Qhov tsis muaj PAH txaus yog ib tus mob los ntawm caj ces muaj tsawg uas tiv thaiv lub cev los ntawm kev rhuav tshem cov amino acid hu ua phenylalanine. Qhov tsis muaj PAH txaus yog ib qho spectrum uas muaj txij li mob me mus rau mob hnyav. Phenylketonuria (PKU) yog qhov tsis muaj PAH txaus uas pom ntau tshaj plaws. Hyperphenylalaninemia yog ib hom mob tsis muaj PAH txaus uas tsis hnyav heev, thiab cov mob pterin tsis txaus yog cov mob cuam tshuam nrog. Hauv cov tib neeg uas muaj cov mob no, phenylalanine sib sau ua ke hauv cov ntshav thiab tuaj yeem ua rau muaj teeb meem kev noj qab haus huv. Kev kuaj mob thiab kho mob thaum ntxov ntawm kev tsis muaj PAH txaus yuav tiv thaiv kev loj hlob qeeb los sis kev txawj ntse thiab lwm yam teeb meem kev noj qab haus huv loj.

Cov tsos mob ntawm kev tsis muaj PAH txaus yog dab tsi?

Cov tsos mob ntawm kev tsis muaj PAH txaus yuav tsis pom thaum yug los tab sis tuaj yeem tshwm sim hauv ob peb lub hlis ntawm lub neej yog tias tsis kho. Cov tsos mob yuav tuaj yeem muaj xws li:

- Ib tus ntxhiab tsw phem hauv cov zis thiab ua pa
- Tawv nqaij tawm pob
- Kev loj hlob qeeb
- Kev kawm paub qeeb
- Mob qaug dab peg

Yuav muaj dab tsi tshwm sim tom ntej?

Koj tus me nyuam tus kws kho mob me nyuam yuav xa koj tus me nyuam mus rau tus kws kho mob tshwj xeeb txog kev zom zaub mov uas paub txog tsis muaj PAH txaus ntawm UNC Chapel Hill Genetics thiab Metabolism PKU clinic. Koj tus me nyuam yuav tau txais kev kuaj mob taug qab kom paub tseeb tias nws tau kuaj pom tias muaj mob dab tsi.

Yuav kho tus mob tsis muaj PAH txaus li cas?

Cov neeg uas tsis muaj PAH txaus yuav tsum tau ua raws li qhov muaj cov kev noj haus tsawg hauv cov phenylalanine. Phenylalanine tau pom muaj nyob rau hauv ntau yam khoom noj, tshwj xeeb tshaj yog cov uas muaj protein ntau xws li qe, mis nyuj, cheese, txiv ntoo qhuav, taum pauv, laum huab xeeb, nqaij, thiab ntses. Feem ntau cov neeg uas muaj PKU kuj noj cov mis PAH/PKU kom paub tseeb tias lawv tau txais cov protein thiab cov txaub zaub mov txaus kom loj hlob thiab txhim kho. Thaum pom hauv chaw kuaj mob, cov me nyuam mos uas tsis muaj PAH txaus yuav pib noj zaub mov uas muaj protein tsawg thiab yuav tsum ua raws li cov kev noj zaub mov no mus tas lawv lub neej. Cov me nyuam mos thiab cov me nyuam yaus uas ua raws li kev noj zaub mov uas lawv pab neeg kho mob qhia feem ntau yuav loj hlob thiab txhim kho zoo xwm yeem. Tus kws kho mob ntawm koj tus me nyuam yuav pom zoo kom noj lwm yam tshuaj thaum koj tus me nyuam txhim kho thiab loj hlob mus ua neeg loj.

Yog xav paub ntxiv kuv yuav mus qhov twg?

Siv koj lub xov tooj lub koob yees duab los xab kees cov zauv QR hauv qab no.



[Lub Chaw Pab Cuam Muab Ntaub Ntawv Txog Kev Kuaj Nrhiav Kab Mob Rau Me Nyuam Mos Yug Tshiab](#)



[Kev Ntsuas Thawj Zaug Ntawm Tus Me Nyuam Mos](#)



[Lub Koom Haum PKU Hauv Teb Chaws](#)



[MedlinePlus](#)



[UNC Kev Tshawb Fawb Txog Genes thiab Metabolism rau Cov Me nyuam Yaus](#)



NC DEPARTMENT OF HEALTH AND HUMAN SERVICES

Xeev North Carolina Lub Tuam Tsev Hauj Lwm ntsig txog Cov Kev Pab Cuam Kev Noj Qab Haus Huv Thiab Tib Neeg Feem Hauj Lwm ntsig txog Kev Noj Qab Haus Huv Ntawm Zej Tsoom

www.ncdhhs.gov

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

NCDHHS yog ib tug tswv hauj lwm thiab lub chaw muab kev pab cuam uas muaj vaj huam sib luag.

Daim ntawv no tau txais kev txhawb nqa los ntawm Lub Chaw Hauj Lwm Saib Xyuas Chaw Muab Kev Pab thiab Cov Kev Pab Cuam Kev Noj Qab Haus Huv (HRSA), Lub Thawj Fab Hauj Lwm Saib Xyuas Cov Kev Pab Cuam Kev Noj Qab Haus Huv thiab Pab Cuam Tib Neeg (HHS) tam li yog ib feem ntawm kev pab fab nyiaj txiag uas muab tag nrho \$344,348 nrog rau tau txais kev pab nyiaj los ntawm HRSA/HHS 100 feem pua. Cov ntsiab lus no yog (cov)tus sau li thiab tsis tas yuav qhia txog txoj kev xav yam uas raug raws cai, los sis tsis tas muaj kev lees paub, los ntawm HRSA/ HHS los sis Tsoom Fwv Teb Chaws Meskas los tau.