

# GALE、GALM 和 GALK 缺乏症家长情况说明书

所有在 North Carolina 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。新生儿筛查结果显示，您的宝宝可能患有影响半乳糖分解的疾病，半乳糖是一种存在于食物中的糖。您的宝宝将被转诊到专科医生处接受更多检查以确认其是否有任何这些病症。

## 什么是 GALE、GALK 和 GALM 缺乏症？

半乳糖是一种存在于牛奶和乳制品中的糖。半乳糖在体内由酶进行分解。当这些酶不能正常工作时，婴儿可能会出现称为 GALE (尿苷二磷酸-半乳糖-4-表异构酶) 缺乏症、GALK (半乳糖激酶) 缺乏症和 GALM (半乳糖变位酶) 缺乏症的疾病。具体诊断取决于哪种酶不正常工作。这些疾病通常不会产生持久影响，但可能需要治疗以预防症状。出生时通常没有这些病症的迹象。

## 这些病症的症状是什么？

### GALE 缺乏症: 如果不治疗, 可能的症状包括:

- 肝功能异常导致肝脏肿大和黄疸 (皮肤和眼白泛黄)
- 喂养不良和呕吐
- 白内障

### GALK 和 GALM 缺乏症: 如果不治疗, 可能的症状包括:

- 白内障

## 接下来会发生什么？

您宝宝的儿科医生会将其转诊到专科医生处进行后续检查。这些检查将检测宝宝的血液，以确定宝宝是否患有这些疾病。在您等待这些检查结果时，应给您的宝宝食用大豆配方奶粉，而非母乳或牛奶配方奶粉。通过早期诊断和谨慎饮食，可以防止健康损害，使您的孩子健康成长。医生、营养师和遗传咨询师会与家庭密切合作，以控制疾病发展。

## 如何治疗这些疾病？

**GALE 缺乏症:** GALE 缺乏症患者需接受无半乳糖饮食治疗。这意味着要避免大多数乳制品和其他高乳糖食物。婴儿要改用不含半乳糖的配方奶粉。

**GALK 和 GALM 缺乏症:** GALK 和 GALM 缺乏症患者需接受低半乳糖饮食治疗。这意味着要限制大多数乳制品和其他高乳糖食物。婴儿要改用不含半乳糖的配方奶粉。

## 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: GALE 缺乏症

<https://www.babysfirsttest.org/newborn-screening/conditions/galactosepimerase-deficiency>



### 宝宝的第一次检查: GALK 缺乏症

<https://www.babysfirsttest.org/newborn-screening/conditions/galactokinase-deficiency>

