

# 北卡罗来纳州新生儿筛查计划 黏多糖贮积症 I 型 (MPS II) 家长资料



所有在北卡罗来纳州出生的宝宝在出生时都要接受筛查，以检测及早发现即可治疗的某些疾病或其他严重健康问题。新生儿筛查结果显示，您的宝宝可能患有黏多糖贮积症 II 型 (MPS II)。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。

尽管 MPS II 通常在出生时没有体征，但若能在婴儿期及早发现并治疗，将有助于预防或延缓多种健康问题的发生。

## 什么是 MPS II?

MPS II 又称 Hunter 综合征，是一种罕见的遗传病，可影响身体多个部位。MPS II 患者体内缺乏一种名为艾杜糖醛酸-2-硫酸酯酶 (I2S) 的酶，故而无法分解一组名为黏多糖 (GAG) 的复杂糖类。因此，GAG 会在细胞内贮积，导致健康问题。

## 新生儿筛查结果异常意味着什么?

通常宝宝出生后 24 小时，医护人员会从足跟取血样进行两项检测，以作为 MPS II 新生儿筛查。首先，新生儿筛查实验室会测量宝宝的酶水平。如果该水平过低，他们会进行第二项检测，测量宝宝的 GAG 水平（也称为 MPS II 标志物）。您宝宝的新生儿筛查结果提示 MPS II，因为这两项检测结果都异常。

## MPS II 有哪些症状?

MPS II 患者会出现一系列症状，具体取决于病情的严重程度。重型 MPS II 患儿在出生后第一年就会显现体征，并且症状会逐渐加重。轻型（又称减弱型）患儿往往到童年后期才出现症状，进展也较缓慢。可能出现的症状各不相同，包括以下几种：

- 发育迟缓（如言语迟缓和行走迟缓）
- 头大（巨头）
- 听力损失
- 独特的面部特征，如前额突出、鼻梁宽、舌体增大
- 长期流鼻涕
- 频繁上呼吸道感染
- 大肚臍（由肝脏和脾脏过大引起）
- 肚脐（脐疝）或尿布区（腹股沟疝）周围出现大块或隆起（疝气）
- 关节僵硬

## 接下来会发生什么?

您的宝宝将被安排到 UNC Health Care 在 Chapel Hill 设立的 Muenzer MPS Center，由专科医生进行进一步评估和后续检查，以确认宝宝是否患有 MPS II。其中一项检测将检查宝宝尿液中 GAG（复合糖）的贮积（或高水平）情况。第二项检测将检查血液中的 I2S 酶水平是否偏低。根据您孩子的新生儿筛查结果，可能还需要进行其他检测，这些检测将与您在 Muenzer MPS Center 的医疗服务提供者协调。

如有疑问，请致电 MPS Center (919-228-2432)。

## MPS II 如何治疗?

推荐的 MPS II 治疗方法是酶替代疗法 (ERT)。ERT 是一种药物，每周一次注入宝宝静脉（静脉注射），用于替代宝宝体内缺少的酶。可能还有其他治疗方案，宝宝的医疗服务提供者将与您讨论这些方案。如果您的宝宝被诊断出患有 MPS II，我们会将宝宝转诊到其他专科医生，以协助进行医疗护理。

北卡罗来纳州可以提供治疗，UNC Muenzer MPS Center 的专科医生会在您前去看诊时向您介绍所有治疗方案。

## 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。



[Muenzer MPS 研究与治疗](#) ↗

- 如您孩子的新生儿筛查结果有任何疑问和/或想咨询 MPS Center 的工作人员，请致电 919-228-2432。



[UNC 儿科遗传与代谢科](#) ↗



[Baby's First Test](#) ↗



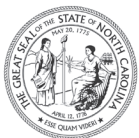
[国家 MPS 协会](#) ↗



[Project Alive](#) ↗



[新生儿筛查信息中心](#) ↗



NC DEPARTMENT OF  
HEALTH AND HUMAN SERVICES

北卡罗来纳州卫生与公众服务部公共卫生处

[www.ncdhhs.gov](http://www.ncdhhs.gov)

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

北卡罗来纳州卫生与公众服务部 (NC, DHHS)  
为平等机会雇主与服务提供机构。

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。本资料内容仅代表作者观点，并不代表 HRSA/HHS 和美国政府的官方立场或认可。