

致家长的克拉伯病情况说明书

在北卡罗来纳州出生的所有婴儿，都会在出生时接受筛查，以排查某些可通过早期诊断进行治疗的疾病或其他健康问题。本次新生儿筛查结果显示，您的宝宝可能患有克拉伯病。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。

克拉伯病患者在出生时通常无相关体征。

什么是克拉伯病？

克拉伯病是一种罕见的遗传性疾病，会对神经系统造成损伤。克拉伯病患者无法合成一种名为半乳糖神经酰胺酶（GALC）的酶。GALC 负责分解一种名为神经鞘氨醇半乳糖苷的物质。当 GALC 缺乏或活性不足时，神经鞘氨醇半乳糖苷就会在体内蓄积，并可能导致严重的健康问题。克拉伯病分为两种类型：婴儿型和晚发型。确诊为婴儿型克拉伯病的宝宝，必须尽快接受专科医生诊疗。

克拉伯病有哪些症状？

克拉伯病为终身性疾病，每个患儿的表现各不相同。

婴儿型克拉伯病的体征和症状通常在出生后几周到几个月内开始出现。在晚发型克拉伯病中，症状可能要到婴儿期后期、儿童期、青春期甚至成年后才显现。

婴儿型克拉伯病的常见体征包括：

- 喂养困难（易被误认为肠绞痛）
- 极度烦躁易怒
- 肢体僵硬、肌肉痉挛
- 发育里程碑缺失或无法达到
- 肌肉无力
- 癫痫发作
- 视力丧失

接下来会发生什么？

您的孩子将被转诊至杜克大学儿科移植与细胞治疗项目（PTCT）的克拉伯病专科团队。他们会在 1-2 天内为您安排预约就诊。医生会检查宝宝血液中的神经鞘氨醇半乳糖苷水平和 GALC 酶活性。若 GALC 酶活性低下或缺失，宝宝很可能确诊为克拉伯病。还可能进行以下后续检查：

- 脑部核磁共振成像
- 脑脊液蛋白水平检测
- 神经功能检查
- GALC 基因突变的 DNA 检测

克拉伯病如何治疗？

请务必与医护人员沟通，为宝宝选择最合适的治疗方案。治疗方式主要包括：

- 干细胞移植：将捐献者的骨髓细胞或脐带血细胞通过血液输给宝宝。移植成功后，宝宝的身体便可合成缺失的酶。该疗法推荐用于婴儿型及晚发型克拉伯病患者。
- 针对以下症状的治疗：
 - 胃食管反流
 - 喂养困难
 - 肌肉痉挛/僵硬
 - 呼吸系统问题
- 此外，基因治疗及其他临床试验也可能作为可选方案

尽早并持续接受治疗的患儿，可延长生存期、提高生活质量。

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。



[亨特希望基金会 \(Hunters Hope\)](#)



[克拉伯病互助社区 \(Krabbe Connect\)](#)



[新生儿筛查信息中心](#)



[Baby's First Test](#)



[杜克大学儿科移植与细胞治疗项目 \(PTCT\)](#)



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
<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。