

黏多糖贮积症 I 情况说明书 (供家长使用)

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, 您的宝宝可能患有黏多糖贮积症 I 型 (MPS I)。您的宝宝将被转诊至专科医生进行更多检测, 以确定相关情况。

尽管 MPS I (黏多糖贮积症 I 型) 通常在出生时没有体征, 但若能于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 I?

MPS I 是一种罕见的遗传性疾病, 该疾病会影响人体大部分部位。MPS I 患者因缺失艾杜糖醛酸酶而无法降解一组被称为糖胺聚糖 (GAG) 的复合糖。因此, GAG 在细胞中积聚并导致健康问题。及早开始治疗 MPS I 已被证明有助于预防、阻止或延缓诸多与健康相关的问题。

新生儿筛查结果异常意味着什么?

通常宝宝出生后 24 小时, 医护人员会从宝宝足跟取血样进行两项检测, 用于新生儿 MPS I 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 (也称为 MPS I 标志物) 水平。

您宝宝的新生儿筛查结果提示 MPS I, 因为这两项检测结果都异常。

MPS I 有哪些症状?

MPS I 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 I (又称为赫勒氏综合症) 病例在出生后第一年就会显现体征。这些症状会迅速恶化。在 MPS I 较轻型 (即亚重型) 病例中, 可能直到童年后期才会出现症状。可能出现的症状各不相同, 包括以下几种:

- 发育迟缓 (如言语和行走迟缓)
- 头大 (巨头畸形)
- 眼睛混浊 (角膜混浊)
- 听力受损
- 经常流鼻涕
- 腹部增大 (由肝脏和脾脏肿大导致)
- 背部肿块 (脊柱后凸)
- 肚脐 (脐疝) 或尿布区域 (腹股沟疝) 周围出现大肿块或隆起 (疝气)

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 I。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 IDUA 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)。

如何治疗 MPS I?

治疗方案包括:

- **造血干细胞移植:** 来自捐赠者的骨髓或脐带血细胞被注入您宝宝的静脉 (IV), 这样他们的体内就可以制造缺失的酶。这种方法建议用于重型 MPS I 患儿。
- **酶替代疗法 (ERT):** ERT 是一种每周向婴儿静脉 (IV) 给药的药物治疗, 以替代缺失的酶。这种治疗方法建议用于亚重型 MPS I 患儿。

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 I, 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。

我可以在哪里获取更多信息?

使用手机摄像头扫描下方二维码。



[Muenzer MPS 研究与治疗](#)



[UNC 儿科遗传与代谢科](#)



[Baby's First Test](#)



[国家 MPS 协会](#)



[新生儿筛查信息中心](#)



[Kennedy Ladd Foundation](#)



NC DEPARTMENT OF
HEALTH AND HUMAN SERVICES

North Carolina 州卫生与公众服务部 (DHHS)
公共卫生处
www.ncdohhs.gov
<http://slph.ncpublichealth.com>
N.C. DHHS 是一个机会均等的雇主和提供者。

本情况说明书得到美国卫生与公众服务部 (HHS) 疾病控制和预防中心 (CDC) 的支持, 作为总额为 423,900 美元的财政援助金的一部分, 100% 由 CDC/HHS 资助。内容为作者观点, 并不代表 CDC/HHS 或美国政府的官方观点或认可。