

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。

出生时通常没有 MPS I 的体征。

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。

MPS I 有哪些症状?

MPS I 患者会出现一系列症状或疾病体征。在重型病例中(也称为 Hurler 综合征),患有 MPS I 的婴儿在出生后第一年就会出现体征。这些症状会迅速恶化。在 MPS I 亚重型或较轻型病例中,可能直到童年后期才会出现症状。症状可能包括:

- 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?

您宝宝的儿科医生会将其转诊至 UNC 的专科医生进行后续检查。这些检测将检查您宝宝的血液和尿液,以确认您的宝宝是否患有 MPS I。可以进行三项检测:第一项检测将检查您宝宝的尿液中是否存在 GAG (复合糖) 的积聚(或高含量);第二项检测将检查是否艾杜糖醛酸酶的活性水平较低;第三项检测是使用血液对宝宝的基因 (DNA) 进行检查,以检查是否存在导致 MPS I 的基因变化(突变)。同时进行所有这三项检测,以确认您的宝宝是否患有 MPS I。

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。这种治疗方法建议用于重型 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。

如果您的宝宝被诊断出患有 MPS I, 您的宝宝将被转诊至其他专科医生,以帮助他们进行护理。

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。



[婴儿的第一次检测](#)



[美国国家 MPS 协会
\(National MPS Society\)](#)



[UNC 小儿遗传与代谢科
\(UNC Pediatric Genetics & Metabolism\)](#)



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.ncdhhs.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。