

什么是黏多糖贮积症 I 型 (MPS I)?



MPS I 属于一组遗传性溶酶体贮积症,称为黏多糖贮积症 (MPS)。MPS I 是由于缺失或缺乏降解糖胺聚糖 (GAG) 所需的一种特定酶 (α -L-艾杜糖醛酸酶) 而导致。由于这种缺乏, GAG 储存在全身的细胞中,从而导致多系统受累的进行性细胞损伤。

MPS I 有哪些体征和症状?

MPS I 患儿通常在出生时没有症状,但他们可能在出生后的前 6 至 12 个月内发展为临床疾病,并且可以从早期干预中受益。MPS I 会影响多个系统,包括神经系统、呼吸系统、心脏系统和肌肉骨骼系统;该疾病还会影响听力和视力。

MPS I 是一种连续谱系疾病,一些患者出现神经和躯体症状 (Hurler 综合征),而其他患者则主要出现身体症状 (Hurler-Scheie 或 Scheie 综合征)。

Hurler 综合征

在重型 MPS I (Hurler 综合征) 中,发育迟缓在出生后第一年末时表现明显,在出生后第二年期间平稳发展,随后会出现进行性认知能力下降。由于听力受损和复发性耳部感染,语言能力可能受到限制。第一年结束前的身体特征可能包括疝气、骨骼异常 (通常是腰椎后凸)、角膜混浊、面部特征粗糙、慢性鼻炎、关节僵硬和肝脾肿大。如果不进行治疗,重型 MPS I 患儿通常会在 10 岁之前因神经系统受累、阻塞性上呼吸道疾病和/或心脏并发症而死亡。

Hurler-Scheie 或 Scheie 综合征

亚重型 MPS I (Hurler-Scheie 或 Scheie) 患儿可能智力正常,也可能有轻度学习障碍。身体特征可能包括阻塞性上呼吸道疾病、肌肉骨骼受累伴关节活动度下降、角膜混浊和心脏瓣膜病。亚重型患者的寿命可能到青少年时期,也可能到成年时期。

如何识别和诊断 MPS I?



所有 MPS I 新生儿筛查结果异常的婴儿都需要通过尿液 GAG 分析、酶检测和 MPS I 基因分析进行临床检查和确认。MPS I 的诊断基于尿液 GAG 升高和 α -L-艾杜糖醛酸酶缺乏以及基因分析。



黏多糖贮积症 I 情况说明书 (供提供者使用)

如何处理 MPS I 筛查异常?



新生儿筛查可测定干血斑中 α -L-艾杜糖醛酸酶的活性水平。及早诊断对于开始治疗以达到最佳长期结果非常重要。如果您获悉您的一位患者的 MPS I 新生儿筛查结果呈阳性, 请将该婴儿转诊至 UNC 小儿遗传与代谢科进行评估和确认检测 (984-974-1401)。

如何治疗 MPS I?



目前的治疗方案可用于预防症状恶化和改善生活质量。治疗可包括以下内容, 必要时可针对特定症状进行支持性治疗:

- 对于重型 MPS I (Hurler 综合征) 患者, 造血干细胞移植 (HSCT) 是推荐的治疗方法。HSCT 用能够产生缺失酶的健康血液干细胞替代人体内的骨髓。如果及早 (最好在 6 至 12 个月龄之前) 进行移植, HSCT 已被证明可以防止重型 MPS I 患儿神经系统疾病和认知障碍的进展。HSCT 还可以防止 MPS I 的某些身体症状的进展, 但骨病和角膜混浊可能不受 HSCT 的影响。
- 对于亚重型 MPS I 患者, 静脉酶替代疗法 (IV ERT) 可以预防或减缓某些身体症状的发展。这种治疗方法通过每周进行静脉输注来替代缺失或缺乏的酶 (α -L-艾杜糖醛酸酶)。IV ERT 预计不会影响神经系统疾病, 因为通过静脉 (IV) 给药的酶不会穿过血脑屏障。

目前可在 North Carolina 实施这些治疗方法, UNC 跟进团队将与患者家属进行讨论。



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。



[UNC 健康信息和转诊](#) ↗



[ACMG MPS I 行动表](#) ↗



[MedlinePlus](#) ↗

我应该让家长在哪里获取信息?

使用手机的摄像头扫描下方二维码。



[National MPS Society, Inc.](#) ↗



[婴儿的第一次检测](#) ↗



[美国国家罕见病组织 \(National Organization for Rare Disorders\)](#) ↗



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。