

Tus Mob Mucopolysaccharidosis I Daim Ntawv Qhia Qhov Tseeb rau Cov Kws Kho Mob

Tus mob Mucopolysaccharidosis I (MPS I) yog dab tsi?



Tus mob MPS I yog ib pawg ntawm cov kab mob uas khaws cov lysosomal los ntawm caj ces uas hu ua Mucopolysaccharidoses (MPS). Tus mob MPS I yog tshwm sim los ntawm qhov tsis muaj los sis muaj ib yam enzyme tshwjxeeb, uas yog alpha-L-iduronidase tsis txaus, uas yog yam uas yuav tsum muaj los zom cov piam thaj glycosaminoglycans (GAGs). Vim muaj qhov no tsis txaus, es cov GAGs thiaj li raug khaws cia tseg rau hauv cov plhaub mag thoob plaws hauv lub cev, uas ua rau cov plhaub mag muaj kev puas tsuaj ntau ntixv nrog rau cuam tshuam rau ntau yam.

Cov tsos mob thiab cov yam ntxwv mob ntawm tus mob MPS I yog zoo li cas?

Cov me nyuam mos uas muaj tus mob MPS I feem ntau yuav tsis pom muaj cov tsos mob thaum yug los, tab sis lawv tus mob yuav tuaj yeem huam tshwm tuaj hauv thawj 6 txog 12 lub hlis ntawm lub neej txoj sia thiab tuaj yeem tau txais txiaj ntsig los ntawm kev kho thaum ntxov. Tus mob MPS I tsim kev kub ntxhov rau ntau yam hauv lub cev, suav nrog cov hlab paj hlwb, cov hlab ua pa, plawv, thiab leeg nqaij-pob txha; tsis tas li xwb, kuj tseem cuam tshuam rau pob ntseg thiab qhov muag tib si thiab.

Tus mob MPS I yog ib yam kab mob sib txuas zus, uas yog qee cov neeg mob yuav muaj cov tsos mob fab lub hlwb thiab fab lub cev (Hurler syndrome) thiab qee tus muaj cov tsos mob loj rau fab lub cev (Hurler-Scheie los sis Scheie Syndromes).

Tus Yam Ntxwv Mob Hurler syndrome

Nyob rau hauv cov neeg mob MPS I (Hurler syndrome) hanyav, yuav pom tau tias muaj kev loj hlob qeeb tshwm sim nyob rau ntu kawg ntawm thawj lub xyoos, nrog rau muaj kev loj hlob me ntsis nyob rau lub xyoo thib ob ntawm lub neej tom qab ntawd ces yog kev loj hlob ntawm kev cim xeeb poob qis tuaj. Yuav muaj teeb meem fab kev hais lus vim tsis hnov lus thiab pob ntseg kis kab mob mus-mus los-los. Cov yam ntxwv ntawm lub cev ua ntej thaum kawg txhaj lub xyoo tuaj yeem muaj xws li nqaij hlauv, pob txha muaj teeb meem (feem ntau yog txha nqaj qaum nkhaus), noob muag nro, ntsej muag ntxhib, mob qhov ntswg tsis tu qab, pob qib txha txhav, thiab siab-po loj. Yog tias tsis muaj kev kho mob, cov me nyuam yaus uas muaj mob MPS I hanyav feem ntau yuav tag sim neej ua ntej muaj hnuv nyoog 10 xyoo vim muaj kev cuam tshuam txog lub hlwb, muaj kab mob rau txoj hlab ua pa ntu saum toj, thiab/los sis cov kab mob plawv.

Tus Yam Ntxwv Mob Hurler-Scheie los sis Scheie syndrome

Cov me nyuam uas muaj tus mob MPS I (Hurler-Scheie los sis Scheie) me ntsis yuav tuaj yeem muaj txij li kev txawj ntse hauj sim mus txog rau kev xiam oob qhab fab kev kawm me ntsis. Cov yam ntxwv fab lub cev yuav suav nrog cov mob hlab ua pa ntu saum toj, kev koom tes ntawm cov leeg nqaij nrog kev qoj mus los ntawm cov pob qib txha poob qis, noob muag nro, thiab mob cov nplaig plawv. Lub hnuv nyoog ua neeg ntawm cov tib neeg uas muaj mob me ntsis tuaj yeem nyob txij li tiav hluas mus txog rau cov neeg laus.

Yuav txheeb xyuas thiab kuaj tus kab mob MPS I tau li cas?



Txhua tus me nyuam mos uas muaj qhov txiaj ntsis kuaj tau tawm los tias muaj tus mob MPS I tsis thooj li ib txwm yuav tsum tau mus kuaj mob thiab xyuas qhov tseeb los ntawm kev kuaj cov GAG hauv cov zis, kuaj enzyme, thiab kev txheeb xyuas cov noob caj noob ces txog tus mob MPS I. Kev kuaj tus mob MPS I yog saib raws li kev ntaus nqi xyuas cov GAGs hauv cov zis thiab kev muaj cov alpha-L-iduronidase enzyme tsis txaus, nrog rau kev txheeb xyuas cov noob caj noob ces.



Tus Mob Mucopolysaccharidosis I Daim Ntawv Qhia Qhov Tseeb rau Cov Kws Kho Mob

Kuv yuav hais daws qhov kev tshuaj ntsuam tus mob MPS I uas muaj kev txawv txav li cas?



Kev kuaj tshuaj ntsuam tus me nyuam yug tshiab qib alpha-L-iduronidase hauv cov teev ntshav qhuav. Kev tshuaj ntsuam xyuas thaum ntxov yog ib qho tseem ceeb rau kev pib kho kom zoo mus rau ncuu sij hawm ntev. Yog tias koj tau txais kev ceeb toom tias muaj koj ib tug neeg mob raug kuaj pom muaj tus kab mob MPS I rau tus me nyuam yug tshiab lawm, ces muab tus me nyuam xa mus rau UNC Pediatric Genetics thiab Metabolism rau kev ntaus nqi xyuas thiab kev kuaj xyuas kom paub meej (984-974-1401).

Tus mob MPS I yuav raug kho li cas?



Cov kev xaiv kho mob tam sim no yog muaj los tiv thaiv kev mob loj tuaj ntawm cov tsos mob thiab txhim kho kom lub neej zoo tuaj. Kev kho mob tuaj yeem suav nrog cov hauv qab no, nrog rau kev saib xyuas txhawb pab rau cov tsos mob tshwj xeeb raws li qhov tsim nyog:

- Hais txog rau cov tib neeg uas muaj mob MPS I (Hurler Syndrome) hnyav, kev cog cov plhaub mag uas yog lub hauv paus tsim cov ntshav (HSCT) yog qhov kev kho mob uas xav qhia kom ua. HSCT hloov cov hlwb pob txha hauv lub cev nrog cov plhaub mag tsim cov ntshav uas muaj zog uas muaj peev xwm tsim tau cov enzyme uas lub cev tsis muaj. Yog ua kom ntxov, qhov zoo tshaj plaws ua ntej hnuv nyoog 6 txog 12 lub hlis, pom tau tias HSCT tuaj yeem tiv thaiv kev loj hlob ntawm cov kab mob paj hlwb thiab kev muaj teeb meem kev cim xeeb hauv cov me nyuam uas muaj mob MPS I hnyav. Tsis tas li xwb, HSCT kuj tseem tuaj yeem tiv thaiv kev loj hlob ntawm qee cov tsos mob fab lub cev ntawm tus kab mob MPS I tau tib si thiab, tab sis tus kab mob pob txha thiab noob muag nro yuav tsis raug cuam tshuam los ntawm HSCT.
- Hais txog rau cov tib neeg uas muaj tus mob MPS I me ntsis, kev kho mob los ntawm kev hloov cov enzyme raws cov leeg ntshav dub (IV ERT) tuaj yeem tiv thaiv los sis ncuu kev loj hlob ntawm qee cov tsos mob fab lub cev. Qhov kev kho mob no yog kho los ntawm kev dai dej raws cov hlab ntshav dub txhua lub lim tiam txhawm rau hloov cov enzyme (alpha-L-iduronidase) uas tsis muaj los sis muaj tsis txaus. IV ERT yuav tsis stim kev kub ntxhov rau cov kab mob fab lub hlwb vim tias cov enzyme uas muab dhau los ntawm IV yuav tsis hla cov plhaub mag quas cov ntshav-lub hlwb.

Tam sim no muaj cov kev kho mob no nyob rau hauv North Carolina lawm thiab yuav raug koj mus sib tham nrog cov tsev neeg los ntawm UNC pab neeg soj qab saib.



Kuv yuav mus nrhiav cov ncauj lus qhia ntxiv qhov twg?

Siv koj lub xov tooj ntawm tes lub koob yees duab los thajj tus zauv QR hauv qab no.



[UNC Cov Ntaub Ntawv Qhia Txog Kev Noj Qab Haus Huv thiab Kev Xa Mus](#)



[Daim Ntawv ACMG MPS I ACT](#)



[MedlinePlus](#)

Kuv yuav xa cov ntaub ntawv mus rau cov niam cov txiv qhov twg?

Siv koj lub xov tooj ntawm tes lub koob yees duab los thajj tus zauv QR hauv qab no.



[National MPS Society, Inc.](#)



[Tus Me Nyuam Qhov Kev Kuaj Thawj Zaug](#)



[National Organization for Rare Disorders](#)



Lav North Carolina Feem Hauj Lwm Saib Xyuas Kev Noj Qab Haus Huv thiab Kev Pab Cuam Tib Neeg Feem Saib Xyuas Kev Noj Qab Haus Huv Rau Zej Tsoom

www.ncdhhs.gov

<http://slph.ncpublichealth.com>

N.C. DHHS yog ib tug tsw ntiav hauj lwm thiab muab kev pab cuam uas muab vaj huam sib luag.

Daim ntawv qhia qhov tseeb no raug txhawb nqa los ntawm Cov Chaw Tswj thiab Tiv Thaiv Kab Mob Tebchaws Meskas Chav hauj lwm Saib Xyuas Kev Noj Qab Haus Huv thiab Pabcuam Tib Neeg (HHS) raws li ib feem ntawm qhov kev pabcuam peev nyiaj tag nrho \$423,900 nrog peev nyiaj pab 100 feem pua los ntawm CDC/HHS. Cov ntsiab lus no yog tus sau li thiab tsis tas yog sawv cev rau kev tshaj tawm kev pom raws cai, los sis kev pom zoo los ntawm CDC/HHS, los sis Tsoomfwm Meskas.