

# 父母庞贝氏症情况 说明书(婴儿期发 病的庞贝氏症)

在北卡罗来纳州出生的所有婴儿在出生时都要接受某些疾病的筛查,以便能够接受治疗,预防严重疾病。这称为新生儿筛查。您宝宝的新生儿筛查的婴儿期发病的庞贝氏症(IOPD)结果呈阳性。这也称为糖原贮积病 II 型。

庞贝氏症的体征在出生时可能并不明显。在某些情况下,如果不进行治疗,庞贝氏症会很快变得严重。您的宝宝需要尽快进行更多检查以确诊。

## 什么是庞贝氏症?

庞贝病是一种罕见但可治疗的疾病,主要影响婴儿的肌肉。庞贝病患者不能分解某种类型的糖(称为糖原),因为他们不能生成足够的称为酸性 $\alpha$ -葡萄糖苷酶(GAA)的酶。因此,糖原在体内积聚并导致健康问题。

## 庞贝氏症有哪些症状?

庞贝氏症有两种类型:

- 婴儿期发病的庞贝氏症(IOPD): 此类患者的 GAA 较低或没有。症状通常在出生后不久开始出现,通常比迟发型庞贝氏症更严重。
- 迟发型庞贝氏症: 此类患者有一些 GAA 酶。症状可能在一岁或在童年或青春期开始出现。

患有 IOPD 的婴儿可能会出现心脏增大,肌肉无力和进食方面的问题。如果不尽快开始治疗,症状可能会危及生命。

## 接下来会发生什么?

在您第一次预约遗传学检查时,医生将采集宝宝的血液和尿液样本进行更多检查,以确认宝宝是否患有庞贝氏症。有人会打电话给您,分享检查结果。打电话的人员会告诉您后续步骤。

现在,带宝宝回家并提供日常护理。如果您对宝宝的健康有任何担忧,请联系宝宝的常规医生(儿科医生)。

## 如何治疗 IOPD?

IOPD 可以用酶替代疗法(ERT)治疗。这种药物通过静脉注射每周或每隔一周提供一次。如果需要 ERT,您需要尽快返回给您的遗传学提供者。

您的宝宝可能还需要其他类型的治疗来保持健康。这可能包括物理治疗或进食治疗。您的宝宝可能还需要到一些专科医生处就诊。您宝宝的遗传学团队会在宝宝需要时将其转介绍给这些医生。

## 我可以在哪里获取更多信息?

使用手机的摄像头扫描二维码。



[杜克儿科遗传学](#)



[酸性麦芽糖酶缺乏症  
协会](#)



[婴儿的第一次测试](#)



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  
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。