

父母庞贝氏症情况 说明书(迟发型 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**迟发型庞贝氏症 (LOPD)** 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 α -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:

- 迟发型庞贝氏症 (LOPD): 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。
- 婴儿期发病的庞贝氏症: 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 LOPD 更严重。

LOPD 的症状可能包括肌肉无力和运动技能迟缓。患有 LOPD 的婴儿可能难以坐起来和行走,并且比患有另一种庞贝氏症的婴儿症状更轻。患有 LOPD 的婴儿与患有婴儿期发病的庞贝氏症的婴儿一样,不会在出生时心脏增大或肌肉无力。

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,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 LOPD?

LOPD 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。

LOPD 的治疗通常不会立即开始。这与婴儿期发病的庞贝氏症的治疗不同。您的宝宝将由熟悉庞贝氏症的遗传学团队看诊。宝宝的遗传学团队将决定何时开始治疗。每个患有 LOPD 的儿童的治疗时间可能有所不同。

您的宝宝可能还需要其他类型的护理来保持肌肉健康,例如物理治疗。您的宝宝可能还需要到一些其他的专科医生处就诊。您宝宝的遗传学团队会与您交流此问题,并在宝宝需要时将其转介给这些医生。

我可以在哪里获取更多信息?

使用手机的摄像头扫描下方二维码。



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。