

X-连锁肾上腺脑白质营养不良家长情况说明书

在北卡罗来纳州出生的所有婴儿在出生时都要接受筛查,以查看是否存在如果及早发现可以治疗的某些疾病。新生儿筛查结果显示,您的宝宝可能患有 X-连锁肾上腺脑白质营养不良 (X-ALD)。您的宝宝将被转介绍给专科医生进行额外的检测,以确定相关情况。

出生时通常没有 X-ALD 的病症。

什么是 X-ALD?

X-ALD 是一种罕见的遗传疾病,可以影响大脑和肾上腺。患有 X-ALD 的人无法分解极长链脂肪酸 (VLCFA)。如果 VLCFA 没有被分解,它们会在体内积聚并导致健康问题。男性比女性受到的影响更大。女性是 X-ALD 的携带者,可以将其传给孩子。

X-ALD 的症状是什么?

有三种不同类型的 X-ALD,症状从轻度到重度不等。症状的类型和发病时间因人而异,甚至在同一家庭成员之间也是如此。

- **大脑型 ALD:** 这种类型的 X-ALD 影响大脑和肾上腺。如果不及早发现和治疗,它可能导致失明,失去肌肉控制和死亡。
- **肾上腺脊髓神经病 (AMN):** AMN 影响脊髓。患者可能会出现行走和平衡问题、腿部麻木或僵硬以及泌尿紊乱。患有 ALD 的女性也可能在成年期出现这些症状。
- **艾迪生病:** 这种类型的患者身体产生的肾上腺激素水平不足,如果不治疗,可能会危及生命。

接下来会发生什么?

您宝宝的初级保健医生会将您转介绍 UNC Chapel Hill 的专科医生,他们熟悉 X-ALD,并将与您宝宝的医疗保健提供者合作。在就诊期间,专科医生将对您的宝宝进行检查并要求进行额外检测。该测试将包括采集宝宝的血液样本。

虽然额外的检测将确认您的宝宝是否患有 X-ALD,但在出现症状之前,不可能知道您的宝宝患有哪种类型的疾病。还存在其他可导致新生儿阳性 X-ALD 筛查结果的罕见情况。如果需要,您的宝宝也会接受这些检测。

如何监测和治疗 X-ALD?

如果及早发现,可以治疗 X-ALD。如果确诊为 X-ALD,您的孩子将需要定期进行专科医生团队看诊,以监测疾病进展。这种监测将包括常规血液检测和大脑核磁共振成像。皮质类固醇疗法可以治疗肾上腺问题。骨髓或干细胞移植可以减缓或阻止大脑变化进展。

您孩子的专科医生团队将向您提供有关治疗方案的信息,并帮助通过您孩子的医疗保健提供者协调护理。

我可以在哪获得更多信息?

使用手机的摄像头扫描下方二维码。



UNC 遗传学: <https://www.uncchildrens.org/uncmc/unc-childrens/care-treatment/genetic-disorders/#Newborn-Screening>



宝宝的第一次检测: <https://www.babysfirsttest.org/newborn-screening/conditions/adrenoleukodystrophy>



新生儿 ALD 筛查: <https://aldnewbornscreening.org/>



NC DEPARTMENT OF
HEALTH AND HUMAN SERVICES

北卡罗来纳州卫生与公众服务部
(DHHS)

www.ncdhhs.gov

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。