

我的家庭中其他人没有庞贝氏症。我的宝宝是否仍有可能患上这种病？

是的。庞贝氏症是一种隐性遗传病，因此通常没有家族病史。

我的宝宝查出有假性缺陷等位基因。这是什么意思？

假性缺陷等位基因是 GAA 基因序列的一种改变，它会致使 GAA 酶活性降低，但是不会低到导致庞贝氏症的程度。只有一个假性缺陷等位基因的宝宝并没有患上庞贝氏症。有一个假性缺陷等位基因和一个 GAA 基因突变的宝宝很可能也没有患上庞贝氏症，但仍然需要由代谢遗传学家进行进一步评估以确定结果。

如果我对新生儿庞贝氏症筛检有其他问题，可以联系哪些人？

您可以从您宝宝的医生或纽约州新生儿筛检计划（NYS Newborn Screening Program）处获得有关新生儿庞贝氏症筛检的更多信息。您可以在周一到周五早上 8:00 到下午 4:45 拨打 518-473-7552，或是通过邮件地址 nbsinfo@health.ny.gov 联系新生儿筛检计划工作人员。

新生儿筛查 宝宝的 健康



家长信息
庞贝氏症



Department
of Health

4527

8/14



Department
of Health

Wadsworth
Center

什么是新生儿筛检?

每个州都设有新生儿筛检计划,用以识别有罕见疾病的婴儿,这些疾病在出生时一般检测不到。早期诊断并治疗这些疾病往往能防止严重健康问题的发生。

什么是庞贝氏症 (Pompe disease)?

庞贝氏症是纽约州新生儿筛检包含的 40 多种不同疾病中的一种。它是一种罕见的遗传性疾病,由一种称为糖原的复合糖在身体细胞中积聚而导致。糖原通常会由一种称为 α -葡萄糖苷酶 (GAA) 的酶进行分解,GAA 的正常工作有助于防止糖原积聚。在患有庞贝氏症的个体中,这种 GAA 酶完全缺失或者不能正常工作。这会导致糖原的积聚,而过多的糖原会导致某些器官和组织(例如肌肉)无法正常工作。

庞贝氏症有哪些症状?

庞贝氏症的症状因人而异,部分取决于患者首次出现症状的年龄。症状发作的年龄通常与活性 GAA 酶的存在数量密切相关(即酶的活性越弱,症状出现的就越早,程度也越严重)。因此,庞贝氏症有两种主要形式:

- **早发型:** GAA 酶完全或接近完全缺失。这些婴儿在出生后不久就会出现症状,包括肌张力低下、心脏扩大和衰弱、喂哺和发育不良以及呼吸困难。
- **晚发型:** GAA 酶只有部分缺失。这些个体的发病年龄具有不确定性,症状可能早在生命的前几个月就出现,也可能迟至成年后期。主要症状是肌肉无力并且会随时间推移而恶化,幼儿和婴儿可能出

现发育标志滞后的情况。这种形式的庞贝氏症不太可能涉及心脏。

纽约州如何筛检庞贝氏症?

纽约州通过测定婴儿血液样品中的 GAA 酶活性来筛检庞贝氏症。如果酶活性低,则会进行基因检测以查找 GAA 基因突变。该基因的突变会导致 GAA 酶活性降低。每个人都有两个该基因的副本。庞贝氏症是一种常染色体隐性遗传病,也就是说患有此病的个体的两个 GAA 基因副本都出现了基因突变。

身为庞贝氏症基因携带者意味着什么?

庞贝氏症基因携带者指两个 GAA 基因中有一个发生了突变的个体。这些个体还有一个没有发生突变的 GAA 基因。庞贝氏症基因携带者没有任何这种疾病的体征或症状,但如果伴侣也是基因携带者,他们的孩子会有四分之一 (25%) 的几率患有庞贝氏症。庞贝氏症患儿的父母双方几乎一定都会是庞贝氏症基因携带者。

我的宝宝新生儿筛检结果是庞贝氏症阳性。是否说明

我的宝宝一定患有这种病?

如果您的宝宝 GAA 基因两个都发生了突变,那么他/她很可能患有庞贝氏症。遗传学专家将对您的宝宝实施一整套医疗检查,还会进行其他检查以确定 GAA 酶活性程度以及是否存在该病的任何症状。

如果您的宝宝 GAA 基因有一个发生了突变,那么他/她可能患有庞贝氏症,也可能是庞贝氏症基因携带者。专家将对您的宝宝实施进一步的评估和检查,以确定

他/她是否患有庞贝氏症。

在 GAA 基因内部,我们知道至少有一种基因序列改变会致使 GAA 酶活性降低,但是不会低到出现庞贝氏症症状的程度。这种基因改变称为“假性缺陷等位基因”,在纽约州新生儿筛检过程中可以检出。

我怎样才能查出宝宝是否患有庞贝氏症?

您宝宝的医生会要求您带孩子去看一位特别的医生,叫做代谢遗传学家,他们是诊断和治疗庞贝氏症的专家。遗传学家会进行其他血液检测,以查出宝宝是否患有庞贝氏症。您宝宝的肝脏还可能接受特殊评估,因此还可能被转诊至小儿心脏医生处。这些检查和评估非常重要。如果延误了庞贝氏症的诊断和治疗,可能会导致您的宝宝出现严重的并发症。在一些情况下,这些并发症会危及生命。

庞贝氏症如何治疗?

患有庞贝氏症的个体会接受酶替代疗法 (enzyme replacement therapy, ERT)。这种疗法需要使用人造形式的 GAA 酶(称为阿葡糖苷酶 α) 来替代无法正常工作的 GAA 酶。方法是每月静脉输注两次这种酶。

一旦患有庞贝氏症的婴幼儿出现症状,必须尽早开始 ERT。ERT 已经证实能够成功延缓疾病进展,在许多情况下它会改善症状或令其完全消失。确诊为庞贝氏症但尚未出现症状的婴儿不需要马上开始治疗。代谢遗传学家会与您沟通以确定何时开始 ERT。