新生婴儿代谢病筛查

香港中文大学 - 贝勒医学院联合医学遗传中心



家长资讯

黏多醣贮积症1型（MPS 1）

筛查简介

查询电话：

☎(852) 5569 6412 (办公时间内)

☎(852) 3505 4219 (设有留言服务)

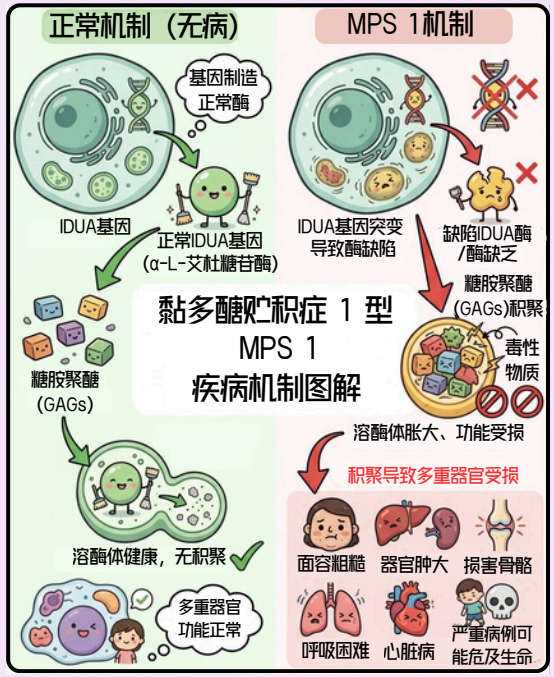
如阁下欲参与此项筛查计划，
请于产前期间向妇产科医生查询
或于产后七天内尽快与儿科医生联络。

网址：

什么是黏多醣贮积症 1 型 (MPS1)?

黏多醣贮积症第一型（MPS1）是一种罕见遗传性疾病，由 IDUA 基因突变引起。该基因负责制造 α-L-艾杜糖苷酶，此酶是分解糖胺聚醣(GAGs) 的必需物质。

缺乏此酶会导致糖胺聚醣持续累积，破坏多重器官功能。毒性物质堆积会损害骨骼、关节、心脏、呼吸道及神经系统，导致面容粗糙、器官肿大、关节僵硬、呼吸困难、心脏病及发展迟缓。严重病例可能危及生命。



黏多醣贮积症 1 型（MPS 1）的病征是什么?

黏多醣贮积症1型（MPS1）根据严重程度可分为三种类型：

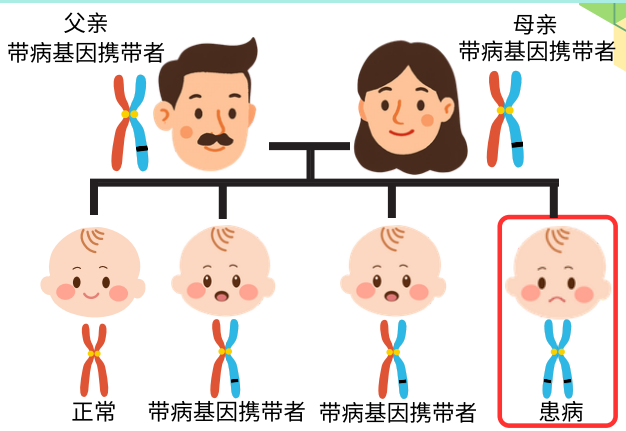
轻度型（Scheie 症）：
征状在5岁后才出现，智力正常，主要影响关节、视力及心脏问题。

中间型（Hurler-Scheie 症）：
征状在1至5岁之间出现，可能有轻度智力障碍，主要问题为关节僵硬。

严重型（Hurler 症）：
征状通常在1岁前出现，包括神经退化、骨骼畸形及心脏病变。若未接受治疗，存活期通常少于10年。

透过新生婴儿筛查，早期诊断后可及早治疗。若延迟诊断，可能导致不可逆的损伤。

黏多醣贮积症 1 型（MPS1）是如何遗传的?



黏多醣贮积症第一型（MPS1）是一种染色体隐性遗传疾病，这意味着婴儿需要从父母双方各遗传一个囊性纤维化致病基因才会生病。如果父母双方都是带因者，那么每个婴儿有四分之一的机率患上囊性纤维化，二分之一的机率成为无征状携带者，还有四分之一的机率根本不携带致病基因。

黏多醣贮积症1型（MPS1）筛查的目标和过程

新生婴儿筛查旨在尽早发现患有黏多醣贮积症1型(MPS 1)风险的婴儿，一经诊断，及时治疗可预防严重残疾。

于婴儿出生24小时至7天内，透过足跟采血收集五滴血液滴在检测卡上，检测IDUA酶活性浓度。

所有筛查结果阳性者均需进一步检查，以确认是否患上黏多醣贮积症1型（MPS 1）。



黏多醣贮积症1型（MPS1）患者的治疗与预后

早期诊断极为重要。诊断后可进行酶替代疗法（ERT），ERT主要用于控制身体症状，但无法防止认知功能下降。

对于严重型（Hurler 症），建议尽早进行造血干细胞移植（HSCT），以保护大脑发育。

患者需要多学科团队提供持续照护，包括物理治疗和外科手术介入。生病期间，应给予标准的支持性治疗。虽然没有特定的饮食治疗，但均衡营养有助维持整体健康。