新生嬰兒代謝病篩查

香港中文大學 - 貝勒醫學院聯合醫學遺傳中心



家長資訊

黏多醣貯積症1型 (MPS 1)

篩查簡介

查詢電話：

☎ (852) 5569 6412 (辦公時間內)

☎ (852) 3505 4219 (設有留言服務)

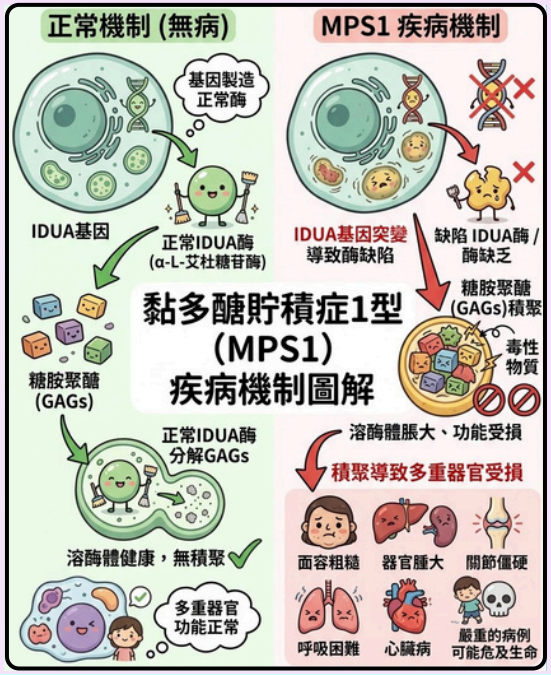
如閣下欲參與此項篩查計劃，
請於產前期間向婦產科醫生查詢
或於產後七天內盡快與兒科醫生聯絡。

網址：

甚麼是黏多醣貯積症 1 型 (MPS1)?

黏多醣貯積症第一型（MPS1）是一種罕見遺傳性疾病，由 IDUA 基因突變引起。該基因負責製造 α-L-艾杜糖苷酶，此酶是分解糖胺聚醣(GAGs) 的必需物質。

缺乏此酶會導致糖胺聚醣持續累積，破壞多重器官功能。毒性物質堆積會損害骨骼、關節、心臟、呼吸道及神經系統，導致面容粗糙、器官腫大、關節僵硬、呼吸困難、心臟病及發展遲緩。嚴重病例可能危及生命。



黏多醣貯積症 1 型 (MPS 1) 的病徵是什麼?

黏多醣貯積症1型（MPS1）根據嚴重程度可分為三種類型：

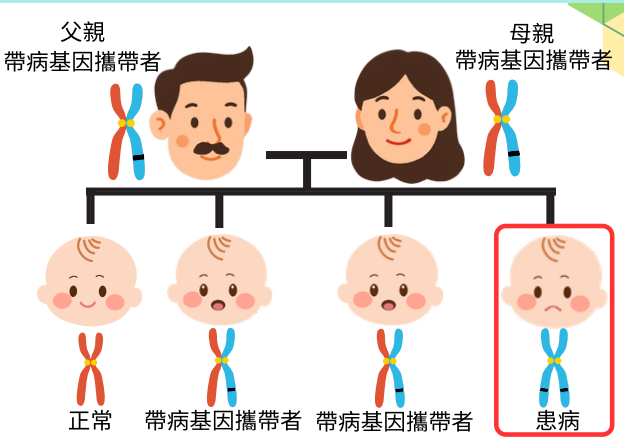
輕度型（Scheie 症）：
徵狀在5歲後才出現，智力正常，主要影響關節、視力及心臟問題。

中間型（Hurler-Scheie 症）：
徵狀在1至5歲之間出現，可能有輕度智力障礙，主要問題為關節僵硬。

嚴重型（Hurler 症）：
徵狀通常在1歲前出現，包括神經退化、骨骼畸形及心臟病變。若未接受治療，存活期通常少於10年。

透過新生嬰兒篩查，早期診斷後可及早治療。若延遲診斷，可能導致不可逆的損傷。

黏多醣貯積症 1 型 (MPS1) 是如何遺傳的?



黏多醣貯積症第一型（MPS1）是一種染色體隱性遺傳疾病，這意味著嬰兒需要從父母雙方各遺傳一個囊性纖維化致病基因才會生病。如果父母雙方都是帶因者，那麼每個嬰兒有四分之一的機率患上囊性纖維化，二分之一的機率成為無徵狀攜帶者，還有四分之一的機率根本不攜帶致病基因。

黏多醣貯積症1型 (MPS1) 篩查的目標和過程

新生嬰兒篩查旨在盡早發現患有黏多醣貯積症1型(MPS 1)風險的嬰兒，一經診斷，及時治療可預防嚴重殘疾。

於嬰兒出生24小時至7天內，透過足跟採血收集五滴血液滴在檢測卡上，檢測IDUA酶活性濃度。

所有篩查結果陽性者均需進一步檢查，以確認是否患上黏多醣貯積症1型（MPS 1）。



黏多醣貯積症1型 (MPS1) 患者的治療與預後

早期診斷極為重要。診斷後可進行酶替代療法（ERT），ERT主要用於控制身體症狀，但無法防止認知功能下降。

對於嚴重型（Hurler 症），建議盡早進行造血幹細胞移植（HSCT），以保護大腦發育。

患者需要多學科團隊提供持續照護，包括物理治療和外科手術介入。生病期間，應給予標準的支持性治療。雖然沒有特定的飲食治療，但均衡營養有助維持整體健康。