



关于 ScreenPlus

Table of Contents

1. [酸性鞘磷脂酶缺乏症 \(Acid Sphingomyelinase Deficiency, ASMD\) 也称为 A 型和 B 型尼曼-匹克病](#)
2. [2 型蜡样脂褐质沉积症 \(CLN2\)](#)
3. [脑腱性黄色瘤病 \(CTX\)](#)
4. [法布里病](#)
5. [戈谢病](#)
6. [GM1 神经节苷脂贮积症](#)
7. [溶酶体酸性脂肪酶缺乏症 \(LAL-D\)](#)
8. [异染性脑白质营养不良 \(MLD\)](#)
9. [粘多糖贮积症 II 型 \(MPS II, 也称为亨特氏综合征\)](#)
10. [粘多糖贮积症 IIIB 型 \(MPS IIIB, 也称为 Sanfilippo 综合征 IIIB 型\)](#)
11. [粘多糖贮积症 IVA 型 \(MPS IVA, 也称为 Morquio 综合征 IVA 型\)](#)
12. [粘多糖贮积症 VI 型 \(MPS VI, 也称为 Maroteaux-Lamy 综合征\)](#)
13. [粘多糖贮积症 VII 型 \(MPS VII, 也称为 Sly 综合征\)](#)
14. [C 型尼曼-匹克病 \(NPC\)](#)
15. [Term Definitions](#)

酸性鞘磷脂酶缺乏症 (Acid Sphingomyelinase Deficiency, ASMD) 也称为 A 型和 B 型尼曼-匹克病

ASMD 是一种罕见疾病，会导致身体某些部位脂肪物质蓄积。ASMD-B 患者的肝脏和脾脏肿大，并伴有可能随着时间推移而恶化的肺部和肝脏疾病。最严重的 ASMD-A 还会影响大脑，通常会导致婴儿死亡。此外还有一种严重程度中等的 ASMD。

基因和酶功能:

SMPD1 基因突变会诱发 ASMD。*SMPD1* 基因通常指导人体产生酸性鞘磷脂酶，这种酶有助于分解一种称为鞘磷脂的脂肪物质。ASMD-B 患者的肝脏、脾脏、肺脏和骨髓中会有鞘磷脂蓄积；而患 ASMD-A 的婴儿和中间型 ASMD 患儿的脑部也会有鞘磷脂蓄积。

关于症状的更多信息:

ASMD-B（也称为 B 型尼曼-匹克病）患者一般表现为肝脏和脾脏肿大，且通常于儿童时期首次发现。随着时间的推移，部分 ASMD-B 患者会出现呼吸困难、肝病、出血问题、脂质异常和骨骼脆弱。许多 ASMD-B 患者可存活至成年。婴儿如患 ASMD-A（也称为 A 型尼曼-匹克病），通常会在出生后第一年确诊，因为其会表现出肝脏和脾脏肿大、体重增长欠佳和发育滞后。大多数患 ASMD-A 的婴儿会在 2-3 岁之间死亡。除 ASMD-B 相关症状外，中间型 ASMD 患儿还会出现脑部疾病，但这类疾病的进展速度比 ASMD-A 慢。

ASMD 的患病率如何?

所有形式的 ASMD 都是极为罕见的疾病，估计患病率约为 1:250,000。

ASMD 是如何遗传的?

所有形式的 ASMD 均以**常染色体隐性遗传**模式遗传

是否有相应的治疗方法?

此信息为截至 2020 年 11 月的最新信息。应始终与您的医疗服务提供者讨论决定是否、何时以及如何治疗这种疾病。

治疗

目前尚无获得 FDA 批准的 ASMD 疗法。

临床试验

点击[此处](#)以查看研究 ASMD-B 试验性**酶替代疗法**的**临床试验**。

其他信息和支持

- [Genetics Home Reference 和 MedlinePlus \(ASMD\)](#)
- [国家罕见疾病组织 \(ASMD\)](#)
- [国家尼曼-匹克病基金会](#)

资料来源

- [Genetics Home Reference \(GHR\) 和 MedlinePlus](#)

2 型蜡样脂褐质沉积症 (CLN2)

CLN2 是一种影响幼儿的脑部疾病。CLN2 患儿会出现癫痫发作、发育迟缓、协调问题和视力丧失。如不治疗，CLN2 患儿通常无法活过青少年时期。

基因和酶功能：

TPP1 基因突变会引起 CLN2。TPP1 基因通常可指导人体产生三肽氨基肽酶 1，这种酶有助于分解肽（蛋白质片段）。CLN2 患儿体内无法分解这些肽，因此会蓄积在脑部。

关于症状的更多信息：

CLN2 也称为贝敦氏症，常见于 2-4 岁儿童。CLN2 患儿最初的患病迹象通常为癫痫发作和协调困难。此外，CLN2 患儿也会出现肌肉抽搐、视力丧失、运动技能和言语发展问题、智力残疾和行为问题。CLN2 还会导致先前获得的技能丧失。如不治疗，CLN2 患儿通常无法活过青少年时期。有些 CLN2 患儿直到儿童期后期才出现症状，可能会存活至成年期。

CLN2 的患病率如何？

CLN2 是一种极为罕见的疾病，其患病率尚不可知。

CLN2 是如何遗传的？

CLN2 以常染色体隐性遗传模式遗传。

是否有相应的治疗方法？

此信息为截至 2020 年 11 月的最新信息。应始终与您的医疗服务提供者讨论决定是否、何时以及如何治疗这种疾病。

治疗

目前已有一种获得 FDA 批准的酶替代疗法可用于治疗 CLN2 患者。

点击[此处](#)以了解关于 CLN2 治疗的更多信息。

临床试验

点击[此处](#)以查看评价 CLN2 试验性酶替代疗法和基因疗法的临床试验。

其他信息和支持

- [Genetics Home Reference 和 MedlinePlus \(CLN2\)](#)
- [贝敦氏症支持和研究协会](#)

资料来源

- [Genetics Home Reference \(GHR\) 和 MedlinePlus](#)

脑腱性黄色瘤病 (CTX)

CTX 患者的身体不同部位脂肪储存异常，导致通常在成年早期开始显现的神经系统症状。慢性腹泻和角膜混浊等其他 CTX 症状通常始于儿童时期。

基因和酶功能：

CYP27A1 基因突变会诱发 CTX。CYP27A1 基因通常可指导人体产生甾醇 27-羟化酶，这种酶可以协助胆固醇分解。CTX 患者体内的胆固醇和另一种脂肪物质胆甾醇会蓄积为脂肪结节，称为黄色瘤。黄色瘤最常见于连接肌肉和骨骼的大脑和肌腱。

关于症状的更多信息：

CTX 患者可能会在儿童时期出现慢性腹泻和白内障。患者成年早期通常会出现神经问题，包括癫痫发作、运动障碍、言语障碍、手臂和腿部感觉丧失、智力功能下降、幻觉和抑郁等。黄色瘤（皮肤异常淡黄色脂肪沉积）常见于青春期或成年早期，手部、肘部、膝盖、颈部和足跟肌腱均为多发部位。这会影响这些部位的灵活性。CTX 患者患心脏病的风险也会增加。

CTX 的患病率如何？

CTX 是一种极为罕见的疾病，估计患病率为 1:1,000,000。

CTX 是如何遗传的？

CTX 以常染色体隐性遗传模式遗传。

是否有相应的治疗方法？

此信息为截至 2020 年 11 月的最新信息。应始终与您的医疗服务提供者讨论决定是否、何时以及如何治疗这种疾病。

治疗

目前已有一种获得 FDA 批准的治疗方法可用于治疗 CTX 患者

点击[此处](#)以了解关于 CTX 治疗的更多信息

临床试验

点击[此处](#)以查看评价 CTX 试验性药物的[临床试验](#)。

其他信息和支持

- [Genetics Home Reference 和 MedlinePlus \(CTX\)](#)
- [国家罕见疾病组织 \(CTX\)](#)
- [United Leukodystrophy Foundation](#)

资料来源

- [Genetics Home Reference \(GHR\) 和 MedlinePlus](#)

法布里病

法布里病是一种罕见疾病，可导致身体某些部位脂肪物质蓄积。此类脂肪物质在心脏、肾脏和血管中蓄积，可能引起危及生命的并发症，包括心脏病、肾病和中风。

基因和酶功能：

GLA 基因突变可引起法布里病。GLA 基因通常可指导人体生成 α -半乳糖苷酶 A，这种酶可以分解称为酰基鞘醇醇三己糖的脂肪物质。法布里病患者的心脏、肾脏、神经和小血管中会有酰基鞘醇醇三己糖蓄积。

关于症状的更多信息：

典型的法布里病会引起肾脏疾病、心脏病和中风，这些疾病常见于成年早期。许多患有法布里病的男孩在童年时会出现手足疼痛，以及一种特征性的皮疹、出汗能力下降、眼角膜浑浊、胃肠道问题和听力丧失。严重程度较低的法布里病可能会在成年时期显现，主要影响心脏或肾脏。

法布里病的患病率如何？

法布里病是一种罕见疾病，男性群体的估计患病率为 1:60,000 至 1:40,000。女性群体的患病率尚不可知。这种疾病在男性群体中更常见，且通常更严重。

法布里病是如何遗传的？

法布里病以 **X 连锁遗传** 模式遗传。女性群体法布里病的严重程度从无症状到与典型患病男性严重程度相当。

是否有相应的治疗方法？

此信息为截至 2020 年 11 月的最新信息。应始终与您的医疗服务提供者讨论决定是否、何时以及如何治疗这种疾病。

治疗

目前已有获得 FDA 批准的**酶替代疗法**和**药理学伴侣疗法**可用于治疗携带特定 GLA 突变的法布里病患者。您的医疗服务提供者也可能会考虑采用其他疗法来帮助控制症状。

点击[此处](#)以了解关于法布里病治疗的更多信息

- [Fabrazyme](#)
- [Migalastat](#)

临床试验：

点击[此处](#)以查看研究法布里病试验性**酶替代疗法**、**底物减少疗法**和**基因疗法**的**临床试验**。

其他信息和支持

- [Genetics Home Reference 和 MedlinePlus \(法布里病\)](#)
- [国家罕见疾病组织 \(法布里病\)](#)
- [法布里病支持和信息小组](#)
- [Fabry International Network](#)

- [National Fabry Disease Foundation](#)

资料来源

- [Genetics Home Reference \(GHR\) 和 MedlinePlus](#)

戈谢病

戈谢病是一种罕见疾病，可导致身体某些部位脂肪物质蓄积。最常见的 1 型戈谢病患者可能有肝脏和脾脏肿大、骨病和出血问题。2 型戈谢病还涉及进行性神经系统疾病，通常在儿童早期即可致死。3 型戈谢病患儿的病症严重程度介于 1 型和 2 型之间。

基因和酶功能：

GBA 基因突变可引起戈谢病。*GBA* 基因通常指导人体产生 β -葡萄糖脑苷脂酶，这种酶可以分解称为葡萄糖脑苷脂的脂肪物质。1 型戈谢病患者的肝脏、脾脏和骨髓会有葡萄糖脑苷脂蓄积。2 型和 3 型戈谢病患者的脑部也会有葡萄糖脑苷脂蓄积。

关于症状的更多信息：

1 型戈谢病患者在儿童期到成年期的任何时间均可表现出症状。其症状从轻度到重度不等，包括肝脾肿大、贫血、容易出现瘀伤和骨骼问题（包括骨折和疼痛）。2 型或 3 型戈谢病患者还会出现脑部疾病。其症状包括眼球运动异常、癫痫发作和肌肉问题。2 型戈谢病较严重，常始于婴儿期，而 3 型戈谢病常见于儿童期，往往进展较慢。不幸的是，大多数患 2 型戈谢病的婴儿会在 1-3 岁之间死亡。极重度的围产期致死型戈谢病在婴儿出生前会引起危及生命的并发症，导致婴儿可能仅存活数日。罕见心血管型戈谢病患者主要伴有心脏疾病，但也可能出现眼部异常、骨骼问题和脾脏肿大。患有这种亚型的患者可能存活至成年。

戈谢病的患病率如何？

戈谢病是一种罕见疾病，估计患病率为 1:100,000 至 1:50,000。1 型戈谢病更常见于德系犹太人。

戈谢病是如何遗传的？

戈谢病以常染色体隐性遗传模式遗传。

是否有相应的治疗方法？

此信息为截至 2020 年 11 月的最新信息。应始终与您的医疗服务提供者讨论决定是否、何时以及如何治疗这种疾病。

治疗

目前已有获得 FDA 批准的酶替代疗法和底物减少疗法可用于治疗 1 型戈谢病患者。不幸的是，尚无获批用于治疗 2 型和 3 型戈谢病脑部症状的治疗方法。

点击[此处](#)以了解关于戈谢病治疗的更多信息

- [Cerezyme® \(伊米苷酶\)](#)
- [VPRIV® \(阿葡糖苷酶 \$\alpha\$ \)](#)
- [Ellelyso® \(taliglucerase \$\alpha\$ \)](#)
- [Cerdelga® \(eliglustat\)](#)
- [Zavesca® \(麦格司他\)](#)

临床试验：

点击[此处](#)以查看研究戈谢病试验性治疗方法的[临床试验](#)。正在研究的疗法包括[基因疗法](#)和[底物减少疗](#)

法。

其他信息和支持

- [Genetics Home Reference 和 MedlinePlus \(戈谢病\)](#)
- [国家罕见疾病组织 \(戈谢病\)](#)
- [国家戈谢病基金会](#)

资料来源

- [Genetics Home Reference \(GHR\) 和 MedlinePlus](#)

GM1 神经节苷脂贮积症

GM1 神经节苷脂贮积症是一种罕见疾病，可导致进行性发育障碍、骨骼异常、肝脾肿大、视力丧失、骨病和特殊面容。患有最严重形式 GM1 神经节苷脂贮积症的儿童通常无法活过幼儿期。也有严重程度较低、进展较慢的 GM1 神经节苷脂贮积症。

基因和酶功能：

GM1 神经节苷脂贮积症由 *GLB1* 基因突变所致，而该基因可指导人体产生 β -半乳糖苷酶。 β -半乳糖苷酶是一种通常用于分解脂肪物质 GM1 神经节苷脂的酶。若体内缺乏 β -半乳糖苷酶，GM1 神经节苷脂会在脑部、肝脏、脾脏和其他器官的细胞中蓄积。这种毒性蓄积会引起疾病症状。

关于症状的更多信息：

GM1 神经节苷脂贮积症最常见的形式为 1 型，通常可在出生后第一年确诊，此时可发现婴儿出现发育迟缓并逐渐恶化。随着时间推移，患有 1 型 GM1 神经节苷脂贮积症的婴儿会出现肝脾肿大、惊厥和骨骼疾病。部分患儿还会出现面容“粗笨”和心脏病，多数患儿无法活过幼儿期。2 型 GM1 神经节苷脂贮积症会出现于婴儿晚期或儿童早期，其进展较慢。严重程度最低的是 3 型 GM1 神经节苷脂贮积症，该型会在青少年时期出现。

GM1 神经节苷脂贮积症的患病率如何？

GM1 神经节苷脂贮积症是一种极为罕见的疾病，估计新生儿患病率为 1:200,000 至 1:100,000。

GM1 神经节苷脂贮积症是如何遗传的？

GM1 神经节苷脂贮积症以常染色体隐性遗传方式遗传。

是否有相应的治疗方法？

此信息为截至 2020 年 11 月的最新信息。应始终与您的医疗服务提供者讨论决定是否、何时以及如何治疗这种疾病。

治疗

目前尚无获得 FDA 批准的 GM1 神经节苷脂贮积症治疗方法

临床试验

点击[此处](#)以查看研究 GM1 神经节苷脂贮积症试验性基因疗法的临床试验。

其他信息和支持

- [Genetics Home Reference 和 MedlinePlus \(GM1 神经节苷脂贮积症\)](#)
- [Cure GM1](#)
- [Hunter's Hope](#)

资料来源

- [Genetics Home Reference \(GHR\) 和 MedlinePlus](#)

溶酶体酸性脂肪酶缺乏症 (LAL-D)

LAL-D 患者体内缺少一种有助于分解脂肪的酶。LAL-D 会引起肝脏疾病，可危及婴儿的生命。更常见且严重程度较低的 LAL-D 会于稍后出现。

基因和酶功能：

LIPA 基因突变会引起 LAL-D。*LIPA* 基因通常可指导人体产生溶酶体酸性脂肪酶，而这种酶有助于分解脂肪。LAL-D 患者的肝脏会有脂肪蓄积。

关于症状的更多信息：

患有严重 LAL-D（也称为沃尔曼病）的婴儿会出现肝脾肿大、体重增长欠佳、黄疸和胃肠道问题，包括脂肪粪便。患儿会出现肝病、多器官衰竭和严重营养不良，通常存活期短于一年。严重型 LAL-D 患儿还会出现肾上腺钙沉积、贫血和发育迟缓。迟发型 LAL-D（也称为胆固醇酯贮积病）的症状会于儿童期至成年期的任何时间出现。迟发型 LAL-D 患者通常会出现肝脏肿大，也可能出现脾脏肿大、肝脏疾病、胃肠道问题，并且心脏病和中风的风险会增加。

LAL-D 的患病率如何？

LAL-D 是一种极为罕见的疾病，估计患病率为 1:300,000 至 1:40,000。迟发型更常见。

LAL-D 是如何遗传的？

LAL-D 以常染色体隐性遗传模式遗传。

是否有相应的治疗方法？

此信息为截至 2020 年 11 月的最新信息。应始终与您的医疗服务提供者讨论决定是否、何时以及如何治疗这种疾病。

治疗

目前已有一种获得 FDA 批准的酶替代疗法可用于治疗 LAL-D 患者。

点击[此处](#)以了解关于 LAL-D 治疗的更多信息

临床试验

点击[此处](#)以查看是否有任何研究 LAL-D 试验性治疗方法的[临床试验](#)

其他信息和支持

- [Genetics Home Reference 和 MedlinePlus \(LAL-D\)](#)
- [国家罕见疾病组织 \(LAL-D\)](#)
- [SOLACE 组织](#)
- [American Liver Foundation](#)

资料来源

- [Genetics Home Reference \(GHR\) 和 MedlinePlus](#)

异染性脑白质营养不良 (MLD)

芳基硫酸酯酶 A 缺乏引起的异染性脑白质营养不良是一种罕见的进行性神经系统疾病，其会导致智力残疾、运动技能丧失和其他异常。最常见的 MLD 通常会在儿童期致死。轻型 MLD 会于儿童期至成年期的任何时间出现。

基因和酶功能：

大多数因芳基硫酸酯酶 A 缺乏而患 MLD 的患者都存在 ARSA 基因突变。ARSA 基因通常可指导人体产生芳基硫酸酯酶 A，这种酶可以分解称为硫苷脂的脂肪。MLD 患者脑内硫苷脂毒性蓄积，其会导致临床患病迹象和症状。少数 MLD 患者存在 PSAP 基因突变，而非 ARSA 基因突变。ScreenPlus 不会检测 PSAP 基因突变引起的 MLD。

关于症状的更多信息：

MLD 患者会出现神经功能进行性下降，导致智力功能和运动技能进行性丧失。其他典型症状包括手臂和腿部感觉丧失、失禁、癫痫发作、瘫痪、言语丧失、失明和听力丧失。患有最常见 MLD（晚期婴儿型）的婴儿通常无法活过儿童期。MLD 的青少年和成人发病形式可表现为说话困难、癫痫发作以及行为和性格改变。

MLD 的患病率如何？

MLD 是一种罕见疾病，估计患病率为 1:160,000 至 1:40,000。

MLD 是如何遗传的？

MLD 以常染色体隐性遗传模式遗传。

是否有相应的治疗方法？

此信息为截至 2020 年 11 月的最新信息。应始终与您的医疗服务提供者讨论决定是否、何时以及如何治疗这种疾病。

治疗

目前可通过骨髓移植治疗部分 MLD 患者。

临床试验

点击[此处](#)以查看研究 MLD 试验性酶替代疗法和基因疗法的临床试验。

其他信息和支持

- [Genetics Home Reference 和 MedlinePlus \(MLD\)](#)
- [国家罕见疾病组织 \(MLD\)](#)
- [Cure MLD](#)
- [MLD 基金会](#)
- [Hunter's Hope](#)
- [United Leukodystrophy Foundation](#)

资料来源

- [Genetics Home Reference \(GHR\) 和 MedlinePlus](#)

粘多糖贮积症 II 型 (MPS II, 也称为亨特氏综合征)

MPS II 是一种罕见疾病，患者体内复杂的糖分子会积聚在身体的多个部位。MPS II 患者通常会出现发育障碍、特殊面容和严重健康问题。如不治疗，严重型 MPS II 患儿无法存活。

基因和酶功能：

IDS 基因突变会引起 MPS II。*IDS* 基因通常可指导人体产生艾杜糖醛酸 2-硫酸酯酶，这种酶可以分解称为糖胺聚糖 (GAGs) 的大糖分子。MPS II 患者的肝脏、脾脏、心脏、骨骼、皮肤、肺部和脑部会有 GAGs 蓄积，导致出现疾病症状。

关于症状的更多信息：

较严重型 MPS II 患者通常会在婴儿期确诊。这类婴儿会出现特殊的“粗笨”面容、气道狭窄、肝脾肿大、脐疝或腹股沟疝、身材矮小、特殊皮疹和骨病。此外还可能出现视力下降、听力丧失、肺病、心脏病、发育障碍和行为障碍。较轻型 MPS II 患者的病程进展可能较慢。

MPS II 的患病率如何？

MPS II 是一种极为罕见的疾病，男性群体的估计患病率为 1:170,000 至 1:100,000。

MPS II 是如何遗传的？

MPS II 以 **X 连锁隐性遗传** 模式遗传。

是否有相应的治疗方法？

此信息为截至 2020 年 11 月的最新信息。应始终与您的医疗服务提供者讨论决定是否、何时以及如何治疗这种疾病。

治疗

目前已有一种获得 FDA 批准的酶替代疗法可改善 MPS II 的部分症状，但无法治疗典型的神经系统症状。

点击[此处](#)以了解关于 MPS II 治疗的更多信息

临床试验

点击[此处](#)以查看研究 MPS II 试验性**酶替代疗法**和**基因疗法**的**临床试验**。

其他信息和支持

- [Genetics Home Reference 和 MedlinePlus \(MPS-II\)](#)
- [国家罕见疾病组织 \(MPS-II\)](#)
- [国家 MPS 学会](#)

资料来源

- [Genetics Home Reference \(GHR\) 和 MedlinePlus](#)

粘多糖贮积症 IIIB 型 (MPS IIIB, 也称为 Sanfilippo 综合征 IIIB 型)

MPS IIIB 是一种罕见疾病，患病者大脑中有复杂的糖分子蓄积，其会导致随时间进一步恶化的严重发育障碍和行为问题。

基因和酶功能：

NAGLU 基因突变会导致 MPS IIIB。*NAGLU* 基因通常可指导人体产生 α -N-乙酰氨基葡萄糖苷酶，这种酶可以分解称为糖胺聚糖 (GAGs) 的大糖分子。MPS IIIB 患者的脑部和脊髓会有 GAGs 蓄积。

关于症状的更多信息：

MPS IIIB 患儿通常在学龄前确诊。常见的典型症状包括言语延迟、行为问题、睡眠问题和智力残疾。MPS IIIB 患儿也可能出现自闭症特征和癫痫发作，并且随着年龄的增长可能会逐渐丧失一些运动技能。部分 MPS IIIB 患儿面容轻度粗笨，并伴有肝脏肿大、视力及听力丧失、脐疝或腹股沟疝。

MPS IIIB 的患病率如何？

MPS IIIB 是一种罕见疾病，估计患病率低于 1:70,000。

MPS IIIB 是如何遗传的？

MPS IIIB 以常染色体隐性遗传模式遗传。

是否有相应的治疗方法？

此信息为截至 2020 年 11 月的最新信息。应始终与您的医疗服务提供者讨论决定是否、何时以及如何治疗这种疾病。

治疗

目前尚无获得 FDA 批准的 MPS IIIB 治疗方法。

临床试验

点击[此处](#)以查看研究 MPS IIIB 试验性酶替代疗法和基因疗法的临床试验。

其他信息和支持

- [Genetics Home Reference 和 MedlinePlus \(MPS-IIIB\)](#)
- [国家罕见疾病组织 \(MPS-IIIB\)](#)
- [国家 MPS 学会](#)
- [Cure Sanfilippo 基金会](#)

资料来源

- [Genetics Home Reference \(GHR\) 和 MedlinePlus](#)

粘多糖贮积症 IVA 型 (MPS IVA, 也称为 Morquio 综合征 IVA 型)

MPS IVA 是一种罕见疾病，患病者骨骼中会有复杂的糖分子蓄积，可引起进行性骨病、身材矮小和其他骨骼异常。

基因和酶功能：

GALNS 基因突变会引起 MPS IVA。GALNS 基因通常可指导人体产生 N-乙酰半乳糖胺 6-硫酸酯酶，这种酶可以分解称为糖胺聚糖 (GAGs) 的大糖分子。MPS IVA 患者骨骼中会有 GAGs 蓄积。

关于症状的更多信息：

MPS IVA 通常于婴儿期确诊，因为骨病通常会导致脊柱、关节畸形和身材矮小。部分 MPS IVA 患儿还会出现心脏病、眼角膜混浊、肝脏轻度肿大、气道狭窄、脐疝或腹股沟疝、听力丧失等。MPS IVA 通常不会影响智力。症状严重者只能存活至儿童期晚期或青春期，而症状较轻者可存活至成年期。

MPS IVA 的患病率如何？

MPS IVA 是一种极为罕见的疾病，估计患病率为 1:300,000 至 1:200,000。

MPS IVA 是如何遗传的？

MPS IVA 以常染色体隐性遗传模式遗传。

是否有相应的治疗方法？

此信息为截至 2020 年 11 月的最新信息。应始终与您的医疗服务提供者讨论决定是否、何时以及如何治疗这种疾病。

治疗

目前已有一种获得 FDA 批准的酶替代疗法可用于治疗 MPS IVA 患者。

点击[此处](#)以了解关于 MPS IVA 治疗的更多信息

临床试验

点击[此处](#)以查看是否有任何新的 MPS IVA 临床试验

其他信息和支持

- [Genetics Home Reference 和 MedlinePlus \(MPS-IVA\)](#)
- [国家罕见疾病组织 \(MPS-IVA\)](#)
- [国家 MPS 学会](#)

资料来源

- [Genetics Home Reference \(GHR\) 和 MedlinePlus](#)

粘多糖贮积症 VI 型 (MPS VI, 也称为 Maroteaux-Lamy 综合征)

MPS VI 是一种罕见疾病，患病者身体多个部位会有复杂的糖分子蓄积。MPS VI 患者通常会出现特殊面容和影响身体多个部位的疾病，包括可能危及生命的心脏和气道变化。MPS VI 患者一般智力正常。如不治疗，最严重型 MPS VI 患儿无法存活至成年。

基因和酶功能：

ARSB 基因突变会导致 MPS VI。ARSB 基因通常可指导人体产生芳基硫酸酯酶 B，这种酶可以分解称为糖胺聚糖 (GAGs) 的大糖分子。MPS VI 患者体内不同组织会有 GAGs 蓄积。

关于症状的更多信息：

较严重型 MPS VI 患儿通常会在儿童期早期确诊。这类患儿通常会有骨病、身材矮小、关节畸形、面容“粗笨”、肝脾肿大等问题。此外还可能会出现气道狭窄、脐疝或腹股沟疝、视力下降、听力丧失和心脏病。MPS VI 通常不会影响智力。症状严重者只能存活至儿童期晚期或青春期，而症状较轻者可存活至成年期。

MPS VI 的患病率如何？

MPS VI 是一种极为罕见的疾病，估计患病率为 1:600,000 至 1:250,000。

MPS VI 是如何遗传的？

MPS VI 以常染色体隐性遗传模式遗传。

是否有相应的治疗方法？

此信息为截至 2020 年 11 月的最新信息。应始终与您的医疗服务提供者讨论决定是否、何时以及如何治疗这种疾病。

治疗

目前已有一种获得 FDA 批准的酶替代疗法可用于治疗 MPS VI 患者。

点击[此处](#)以了解关于 MPS VI 治疗的更多信息。

临床试验

点击[此处](#)以查看是否有任何针对 MPS VI 的研究性临床试验。

其他信息和支持

- [Genetics Home Reference 和 MedlinePlus \(MPS-VI\)](#)
- [国家罕见疾病组织 \(MPS-VI\)](#)
- [国家 MPS 学会](#)

资料来源

- [Genetics Home Reference \(GHR\) 和 MedlinePlus](#)

粘多糖贮积症 VII 型 (MPS VII, 也称为 Sly 综合征)

MPS VII 是一种罕见疾病，患病者身体多个部位会有复杂的糖分子蓄积。MPS VII 患者通常会出现特殊面容和影响身体多个部位的疾病，包括可能危及生命的心脏和气道变化。许多 MPS VII 患者存在一定程度的智力残疾。

基因和酶功能：

GUSB 基因突变会导致 MPS VII。*GUSB* 基因通常可指导人体产生 β -葡萄糖醛酸酶，这种酶可以分解称为糖胺聚糖 (GAGs) 的大糖分子。MPS VII 患者体内不同组织会有 GAGs 蓄积。

关于症状的更多信息：

患有最严重型 MPS VII 的婴儿体内液体过多，通常会在出生后不久死亡。其他 MPS VII 患儿会在儿童期早期出现症状，包括面容粗笨、肝脾肿大、心脏病、脐疝或腹股沟疝、身材矮小、骨病等。这类患儿还可能会出现气道狭窄、视力下降和听力丧失。许多 MPS VII 患儿还存在发育障碍，但部分患儿智力相对正常。

MPS VII 的患病率如何？

MPS VII 是最罕见的 MPS 类型之一，估计患病率为 1:250,000。

MPS VII 是如何遗传的？

MPS VII 以常染色体隐性遗传模式遗传。

是否有相应的治疗方法？

此信息为截至 2020 年 11 月的最新信息。应始终与您的医疗服务提供者讨论决定是否、何时以及如何治疗这种疾病。

治疗

目前已有一种获得 FDA 批准的酶替代疗法可用于治疗 MPS VII 患者。

点击[此处](#)以了解关于 MPS VII 治疗的更多信息

临床试验

点击[此处](#)以查看是否有任何针对 MPS VII 的研究性临床试验

其他信息和支持

- [Genetics Home Reference 和 MedlinePlus \(MPS-VII\)](#)
- [国家罕见疾病组织 \(MPS-VII\)](#)
- [国家 MPS 学会](#)

资料来源

- [Genetics Home Reference \(GHR\) 和 MedlinePlus](#)

C 型尼曼-匹克病 (NPC)

NPC 是一种罕见疾病，其会导致身体某些部位胆固醇和其他脂肪物质蓄积。大多数 NPC 患者都有神经系统疾病，可能包括进行性发育迟缓、步态不稳、癫痫发作、吞咽困难和精神症状。此外，NPC 也会引起肝脏和肺部疾病。

基因和转运蛋白功能：

NPC1 基因或 *NPC2* 基因突变会导致 NPC（分别为 C1 型和 C2 型）。*NPC1* 和 *NPC2* 基因通常可指导人体产生 NPC 细胞内胆固醇转运蛋白 1 和 NPC 细胞内胆固醇转运蛋白 2，这两种蛋白是协助细胞内胆固醇和其他脂肪移动的蛋白。NPC 患者的肝脏、脾脏和脑部会有胆固醇和脂肪异常蓄积，会导致临床患病迹象和症状。

关于症状的更多信息：

尽管 NPC 可能因人而异，但 NPC 的典型常见症状包括垂直凝视麻痹、肝脾肿大。随着时间的推移，NPC 患者可能会出现协调、言语和吞咽问题，以及智力残疾、痴呆、癫痫发作、肝病和肺病等。NPC 的迹象会在婴儿期至成年期出现，生存期取决于症状的严重程度和发作情况。

NPC 的患病率如何？

NPC 是一种极为罕见的疾病，估计患病率为 1:150,000。

NPC 是如何遗传的？

NPC 以常染色体隐性遗传模式遗传。

是否有相应的治疗方法？

此信息为截至 2020 年 11 月的最新信息。应始终与您的医疗服务提供者讨论决定是否、何时以及如何治疗这种疾病。

治疗

目前尚无获得 FDA 批准的 NPC 治疗方法

临床试验

点击[此处](#)以了解对各种治疗方法进行研究的 NPC **临床试验**相关信息。

其他信息和支持

- [Genetics Home Reference 和 MedlinePlus \(NPC\)](#)
- [国家罕见疾病组织 \(NPC\)](#)
- [Firefly 基金](#)
- [国家尼曼-匹克病基金会](#)
- [Ara Parseghian 医学研究基金](#)

资料来源

- [Genetics Home Reference \(GHR\) 和 MedlinePlus](#)

Term Definitions

常染色体隐性遗传：人体内的大多数基因都有两个拷贝，分别遗传自父母双方。**常染色体隐性遗传**是指某个基因的两个拷贝都有影响基因功能的异常（“突变”），而这可能导致疾病症状。

(链接至 <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance/inheritancepatterns>)

X 连锁疾病由 X 染色体上基因的异常 (“突变”) 诱发。大多数男性有一条 X 染色体和一条 Y 染色体 (XY)。由于男性只有一条 X 染色体, 因此 X 染色体上一个疾病基因的突变会引起疾病症状。而大多数女性有两条 X 染色体 (XX), 因此其中一条 X 染色体上一个疾病基因的突变会被另一条 X 染色体上基因的健康拷贝所平衡。就 X 连锁疾病而言, 男性通常比女性更可能出现疾病症状。

临床试验是指测试特定干预措施的研究。正在研究新试验性药物的临床试验必须证明该药物安全有效, 才可获得美国食品与药品监督管理局 (Food and Drug Administration, FDA) 的批准。

酶替代疗法是指替换特定疾病中不能正常发挥作用的特定酶。大多数酶替代疗法通过静脉给药, 但也有一些药物直接进入中枢神经系统。

底物减少疗法是通过阻断一种物质的产生来减少其毒性累积的一种方法。大多数底物减少疗法使用的是口服药物。

基因疗法是以功能正常的健康基因拷贝替换异常疾病基因的一种方法。一些较新的基因疗法通过使突变基因失活来减少疾病表现。由于基因疗法是相对较新的医学领域, 因此许多基因疗法仍在临床研究中。

药理学伴侣疗法是一种使用支持或稳定异常蛋白质结构以使其能够更好地发挥作用的药物治疗某些疾病的方法。

骨髓移植是一种替换患者骨髓, 以尝试治愈某些危及生命的罕见疾病的医疗程序。