

X-连锁肾上腺脑白质营养不良提供者情况说明



什么是 X-ALD?

X-连锁肾上腺脑白质营养不良 (X-ALD) 是一种罕见的过氧化物酶体疾病, 由 ABCD1 基因突变引起, 这种突变可导致极长链脂肪酸 (VLCFA) 的积聚, 损害大脑, 脊髓和肾上腺的白质。X-ALD 在男性中比女性更严重。出生时通常没有 X-ALD 的病症, 症状的严重程度和发病年龄也存在很大差异, 即使在家庭内部也是如此。

主要影响男性的 X-ALD 有三种形式:

- **儿童大脑型** - 这种类型的 X-ALD 影响大脑和肾上腺。男性出生时表现正常, 但通常在 4-8 岁时出现症状, 尽管有些人可能在 2 岁之前出现症状。症状可能包括行为过度活跃、发育和运动技能丧失、协调性差、癫痫、吞咽困难以及视力和听力丧失。
- **肾上腺脊髓神经病 (AMN)** - AMN 影响脊髓。症状通常始于 20 多岁, 包括腿部无力、括约肌异常和肾上腺皮质功能不全。
- **艾迪生病** - 这种类型的患者会出现肾上腺皮质功能不全, 如果不治疗, 可能会危及生命。症状可能始于儿童期或成年期。

由于 ABCD1 基因位于 X 染色体上, 因此女性是该病症的携带者。虽然大多数人没有表现出任何症状, 但有些人可能会在以后的生活中 (通常在 35 岁以后) 表现出轻微的症状。症状可能包括进行性僵硬、无力、麻木、关节疼痛和泌尿问题。



如何识别和诊断 X-ALD?

北卡罗来纳州公共卫生实验室 (NCSLPH) 通过测量出生时获得的血斑样本中的某些生物标志物, 对北卡罗来纳州出生的每个婴儿进行 X-ALD 标本筛查。阳性筛查必须通过额外的血液检查来确认, 这些血液检查要求在 UNC 的确认性检测预约期间进行。大约需要 7 到 21 天可获得结果。如果发现婴儿的 VLCFA 升高和 ABCD1 基因的致病突变, 这将证实 X-ALD 诊断。

在测量 VLCFA 时, 还有其他过氧化物酶体疾病可导致新生儿筛查阳性, 包括 Zellweger 综合征、新生儿肾上腺脑白质营养不良和小儿雷夫叙姆病。可能需要额外的检测来鉴别这些疾病。



X-连锁肾上腺脑白质营养不良提供者情况说明书

如何处理 X-ALD 异常筛查?



- 您与 UNC X-ALD 新生儿筛查协调员交谈后,请立即与家人联系以描述新生儿筛查结果。强调需要进行诊断性检查以确认婴儿是否患有 X-ALD。通知家人,UNC X-ALD 新生儿筛查协调员将在一周内与他们联系,进行确认性检测预约。向家人提供 UNC 随访团队的联系信息 (919-966-4202)。
- 致电家人后,呼叫 UNC X-ALD 新生儿筛查协调员 (919-216-1622)。
- 致电 UNC Scheduling (984-974-1401) 以转诊到北卡罗来纳大学儿科遗传与代谢科 (UNC Pediatric Genetics and Metabolism)。有关转诊的信息可以在他们的网站上找到 (请参阅下方二维码和资源链接)。如果确诊 X-ALD,遗传学家会将婴儿转诊给儿科内分泌学家和神经科医生。

如何监测和治疗 X-ALD?



需要由不同的专科医生进行长期监测,以监测 X-ALD 的症状。

每种类型的 X-ALD 都有不同的治疗方法。

- 对于儿童大脑型 X-ALD,早期造血干细胞移植 (HSCT)/骨髓移植可预防受影响男性的疾病恶化。移植的合适时间可以根据通过专门的 MRI 和其他检测确定的大脑的特定变化来确定。移植专家的转诊将由治疗团队负责。
- 对于 AMN,治疗包括物理治疗、咨询和皮质类固醇替代疗法。
- 艾迪生病的治疗包括皮质类固醇替代疗法。

我可以在哪获得更多信息?



关于转诊的 UNC 健康信息:<https://www.uncchildrens.org/uncmc/unc-childrens/care-treatment/genetic-disorders/referrals/>



遗传学家庭参考:<https://medlineplus.gov/genetics/condition/x-linked-adrenoleukodystrophy/>



ACMG ACT 表:<https://www.acmg.net/PDFLibrary/X-ALD-ACT-Sheet.pdf>



ALD Alliance:<https://www.aldalliance.org/>



NC DEPARTMENT OF
HEALTH AND HUMAN SERVICES

北卡罗来纳州卫生与公众服务部
(DHHS) 公共卫生处

www.ncdhhs.gov

<http://slph.ncpublichealth.com>

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。