

Daim Ntawv Qhia Qhov Tseeb Txog X-Linked Adrenoleukodystrophy rau Cov Kws Kho Mob

Tus kab mob X-ALD yog dab tsi?



X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD) yog kev tsis zoo txaus ntawm peroxisomal uas ua rau rais los ua ABCD1 gene, uas ua rau tsim muaj cov roj tsis paub yaj (VLCFA) uas yuav ua puas rau feem tsos dawb ntawm lub hlwb, tus pob txha qaj qaum, thiab tej qog nqaj. X-ALD mob rau cov txiv neej hnyav dua rau cov poj niam. Yeej ib txwm tsis pom muaj cov tsos mob X-ALD rau thaum yug thiab muaj kev txawv txav heev thiab raws li hnuv nyoog, hauv tsev neeg los yeej muaj tau. Nws muaj peb hom ntawm X-ALD uas cuam tshuam feem ntau rau cov txiv neej:

- **Kev mob hlwb ntawm me nyuam yaus** – Hom mob X-ALD no cuam tshuam rau lub hlwb thiab tej qog nqaj. Cov txiv neej tsis tshwm sim rau thaum yug tab sis thaum muaj hnuv nyoog 4-8 xyoo ces mam li tshwm sim tsos mob tuaj, txawm tias tej yam tsos mob yuav muaj ua ntej thaum muaj hnuv nyoog 2 xyoo los xij. Tej tsos mob yuav muaj xws li coj tus cwj pwm cuam tshuam dua qhov ib txwm muaj, tsis paub loj hlob thiab tsis paub tab, sib txuas lus tsis tau zoo, qaug dab peg, nqos mov nyuaj, thiab tsis pom kev thiab hnov lus tsis zoo.
- **Adrenomyeloneuropathy (AMN)** – AMN cuam tshuam rau tus pob txha qaj qaum. Cov tsos mob mas ib txwm pib rau thaum yav muaj nees nkaum tawm xyoo lawm thiab ua rau qaug zog rau tej ceg, tej leeg mob txawv txawv, thiab tej keeb hauv raum tsis muaj txaus.
- **Kab mob Addison** – Nyob rau hauv hom no, cov neeg mob yuav muaj cov keeb adrenocortical tsis txaus, uas tuaj yeem ua rau tuag tau yog tsis kho. Tuaj yeem pib muaj cov tsos mob rau thaum tseem me nyuam yaus los sis thaum loj lawm.

Vim hais tias hom ABCD1 gene nyob rau ntawm X chromosome, cov poj niam tuaj yeem kis tus mob no mus rau lwm tus tau. Txawm tias feem ntau tsis pom tshwm cov tsos mob, ib txhia yuav tshwm sim mob me ntsis tom qab, feem ntau yog tom qab 35 xyoo. Cov tsos mob no muaj xws li ua rau ib ce txhav, qaug zog, loog, mob pob qij txha, thiab mob txheeb zig.

Tus kab mob X-ALD raug txheeb xyuas thiab kuaj pom tau li cas?



Xeev North Carolina Lub Chaw Kuaj Kab Mob rau Kev Noj Qab Haus Huv Rau Pej Xeem (North Carolina State Laboratory of Public Health, NCSLPH) yuav kuaj ntshav rau txhua tus me nyuam mos yug rau hauv North Carolina los mus kuaj tus kab mob X-ALD los ntawm kev kuaj ntshav rau thaum yug. Kev kuaj tias muaj mob mas yuav tau kuaj ntshav ntxiv uas tau hais kom kuaj rau thaum teem caij tuaj rau ntawm UNC. Yuav siv sij hawm ntev li thaj tsam 7 txog 21 hnuv thiaj li kuaj pom. Yog pom tias tus me nyuam mos muaj VLCFAs thiab tus kab mob tus kab mob cuam tshuam kev hloov pauv rau hauv ABCD1 gene, kev kuaj li no thiaj li lees tias muaj X-ALD.

Yuav muaj lwm yam mob peroxisomal uas ua rau thaum kuaj tus me nyuam mos yug tshiab muaj kab mob rau thaum kuaj ntsuas VLCFAs xws li cov kab mob Zellweger syndrome, cov me nyuam mos yug tshiab uas muaj mob adrenoleukodystrophy, thiab tus kab mob infantile Refsum. Tej zaum yuav tau siv lwm yam kev kuaj mob ntxiv rau tej mob no.



Daim Ntawv Qhia Qhov Tseeb Txog X-Linked Adrenoleukodystrophy rau Cov Kws Kho Mob

Yuav kho tus kab mob X-ALD li cas?



- Thaum koj tham nrog UNC X-ALD Tus Kws Lis Hauj Lwm Kuaj Me Nyuam Mos Yug Tshiab, tiv toj kiag rau tsev neeg tam sis mus piav qhia txog qhov kuaj tau los ntawm tus me nyuam mos yug tshiab. Hais tias yuav tau kuaj ntsuas ntxiv thiaj li yuav lees tau tias tus me nyuam mos muaj los sis tsis muaj X-ALD. Ceeb toom rau tsev neeg tias UNC X-ALD Tus Kws Lis Hauj Lwm Kuaj Me Nyuam Mos Yug Tshiab mam li hu mus teem caij nrog lawv kom rov qab kuaj ntxiv rau hauv ib lub vij. Muab tej xov tooj rau kev soj qab xyuas ntawm pab pawg UNC qhia rau tsev neeg (919-966-4202).
- Phab ntawv UNC X-ALD Tus Kws Lis Hauj Lwm Kuaj Me Nyuam Mos Yug Tshiab (919-216-1622) thaum koj hu rau tsev neeg lawm.
- Hu rau UNC Mus Teem Caij (984-974-1401) kom xa mus rau UNC Pediatric Genetics and Metabolism. Tuaj yeem pom tej ntaub ntawv xa no nyob rau hauv lawv lub website (saib tus QR qhauj thiab lub link hauv qab no). Tus kws kuaj noob neej caj ceg mam li xa tus me nyuam mos mus rau ib tug kws kuaj mob me nyuam yaus thiab kws kho mob hlwb yog pom tias muaj tus kab mob X-ALD lawm.

Yuav soj qab xyuas thiab kho tus mob X-ALD li cas?



Yuav tsum tau soj qab xyuas cov tsos mob ntawm X-ALD mus ntev rau ntawm cov kws kho mob tshwj xeeb uas sib txawv.

Nws muaj ntau hom kev kho mob uas sib txawv rau hom mob X-ALD.

- Rau hom mob hlwb rau me nyuam yaus uas muaj tus kab mob X-ALD, kev cog cov keeb hematopoietic stem cell transplant (HSCT)/ kev cog hlwb pob txha qaj qaum rau thaum ntxov mas thiaj li tuaj yeem tiv thaiv tau kom txhob huam mob tuaj rau cov txiv neej uas muaj mob lawm. Lub sij hawm tsim nyog rau kev phais cog mob mas txiav txim ua raws li qhov hloov pauv hauv lub hlwb uas raug txheeb xyuas los ntawm qhov MRI thiab lwm yam kev kuaj ntsuas. Pawg kho mob mam li xa mus rau tus kws phais thiab cog.
- Rau AMN, kev kho mob mas muaj xws li kev kho lub cev, kev pab tswv yim, thiab kev hloov corticosteroid.
- Kev kho mob rau tus kab mob Addison muaj xws li kev phais hloov corticosteroid.

Kuv yuav mus nrhiav cov ncauj lus qhia ntxiv qhov twg?



Tej Ntaub Ntawv Kev Noj Qab Haus Huv txog Kev Xa rau ntawm UNC: <https://www.uncchildrens.org/uncmc/unc-childrens/care-treatment/genetic-disorders/referrals/>



Kev Ua Pov Thawj Txog Noob Neej Caj Ceg Rau Thawj Phab Ntawv: <https://medlineplus.gov/genetics/condition/x-linked-adrenoleukodystrophy/>



Daim ntawv hais txog ACMG ACT: <https://www.acmg.net/PDFLibrary/X-ALD-ACT-Sheet.pdf>



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



NC DEPARTMENT OF HEALTH AND HUMAN SERVICES

Xeev North Carolina Lub Tsev Hauj Lwm Saib Xyuas Kev Noj Qab Haus Huv thiab Tib Neeg Feem Saib Xyuas Kev Noj Qab Haus Huv Rau Pej Xeem

www.ncdhhs.gov

<http://slph.ncpublichealth.com>

N.C. DHHS yog ib tug tswv ntiav hauj lwm thiab muab kev pab cuam uas muab vaj huam sib luag.

Daim ntawv qhia qhov tseeb no raug txhawb nqa los ntawm Cov Chaw Tswj thiab Tiv Thaiv Kab Mob Tebchaws Meskas Chav hauj lwm Saib Xyuas Kev Noj Qab Haus Huv thiab Pabcuam Tib Neeg (HHS) raws li ib feem ntawm qhov kev pabcuam peev nyiaj tag nrho \$423,900 nrog peev nyiaj pab 100 feem pua los ntawm CDC/HHS. Cov ntsiab lus no yog tus sau li thiab tsis tas yog sawv cev rau kev tshaj tawm kev pom raws cai, los sis kev pom zoo los ntawm CDC/HHS, los sis Tsoomfwv Meskas.