



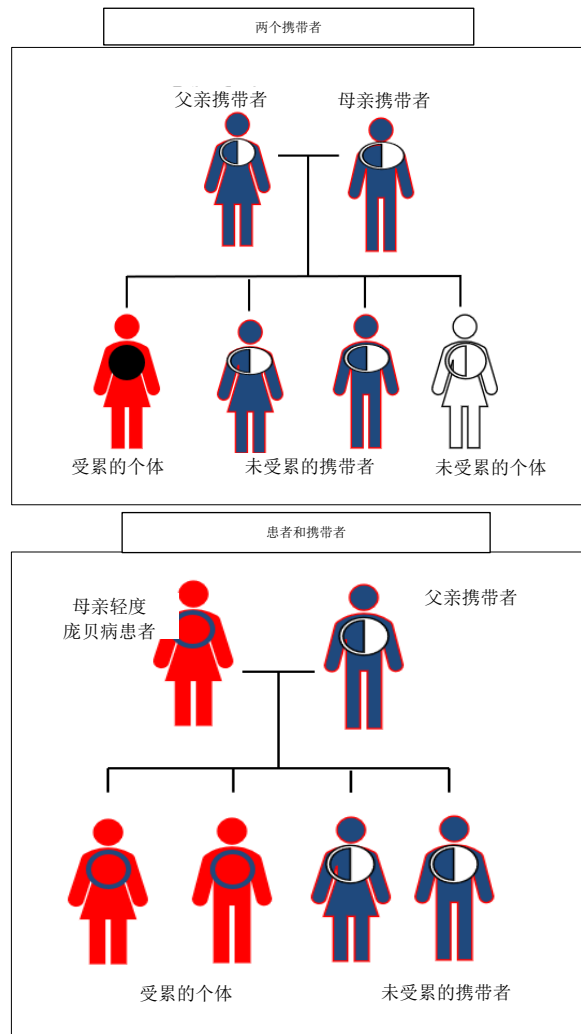
患有庞贝病时生育孩子

庞贝病是一种遗传性疾病。遗传性疾病是由基因或染色体异常引起的。遗传性疾病通过基因由父母遗传给孩子。基因是遗传的基本单位，由脱氧核糖核酸 (DNA) 小片段组成，这些小片段包含人体过程和结构的指令，以及使得每个个体独一无二的特征。有些基因控制性状和特征，如性别、身高和眼睛颜色。有些基因控制身体过程，例如制造帮助身体正常工作的酶。

庞贝病是由一种基因突变引起的，该突变可阻断一种称为**酸性 α -葡萄糖苷酶**的酶（一种蛋白质）的产生。这可导致全身肌肉损伤。只有当您从父母双方均遗传到 1 个缺陷基因拷贝时，您才会患上庞贝病，如图所示。这称为**常染色体隐性遗传**。如果父母双方均为庞贝病携带者，则有四分之一的几率生下患有庞贝病的孩子。因此，有庞贝病家族史的男性和女性可能会对生育孩子感到担忧。

如果父母中有一人患有庞贝病，那么生出患有庞贝病的孩子几率会增加。因此，庞贝病患者的伴侣可能想知道他们是否携带缺陷基因。如果一名携带者和一名庞贝病患者生育孩子，婴儿有 50% 的几率患上庞贝病。

患有庞贝病的女性也可能担心怀孕带来的健康风险，因为怀孕可能会给她们的身体和健康造成额外的压力。



患有庞贝病时生育孩子

如果您正在考虑生育孩子，重要的是要注意遗传该病的几率，以及怀孕前、怀孕期间和怀孕后可能出现的问题。如果您已经有孩子，您可能想知道他们患上或遗传该病的风险。本手册讨论了您需要考虑的一些问题。它还描述了一些有助于预测您的宝宝是否会患上庞贝病的检测。

问：什么是人类遗传学？它与庞贝病有什么关系？

答：人类的基因组成被编码成称为 **DNA**（脱氧核糖核酸的简称）的复杂化学结构。**DNA** 分子构成了称为染色体的结构的基础。每个人有 **46** 条染色体，分为 **23** 对，位于细胞核内。每条染色体本身又分为数千个更小的片段，称为基因。

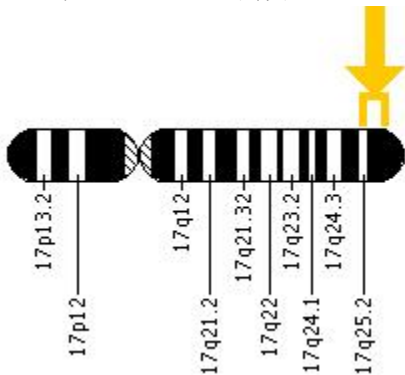
在 **23** 对染色体中，有一对称为性染色体，决定了一个人的性别。其他 **22** 对，称为常染色体，决定了所有其他与性别无关的性状。

由于基因是染色体的一部分，因此它们也成对存在——在生殖过程中，父母双方分别会将一半基因物质的拷贝传给后代。

每个基因对一起控制细胞内的特定功能或活动。有些基因对具有相对较小的意义，例如决定一个人的头发或眼睛颜色，而有些基因对则控制重要的细胞活动，例如产生身体良好运作所需的重要酶。

基因突变是基因的永久性改变。疾病是由于基因无法产生身体正常运作所需的蛋白质所致。基因突变引起的疾病可能是轻度的，也可能是严重使人衰弱的，甚至是致命的。

引起庞贝病的基因称为 **GAA**，位于 **17** 号染色体上，该染色体是常染色体。（更多相关内容请参见标题为“遗传异质性”的部分）。



有许多不同的缺陷或突变会影响 **GAA** 基因。大多数庞贝病患者会遗传两种不同的 **GAA** 基因突变，分别来自父母双方。研究人员已经发现了大约 **500** 种不同的突变（尽管并非每一种突变都会导致庞贝病），并且还在继续发现更多突变。

有关遗传异质性的更多详细信息，请访问鹿特丹伊拉斯姆斯大学医学中心 (**Erasmus MC**) 庞贝病中心 (**Pompe Center**) 网站

患有庞贝病时生育孩子

问：身为庞贝病携带者意味着什么？

答：就庞贝病而言，“携带者”一词是指可能将疾病遗传给孩子但实际上自己并未患有庞贝病的人。这是因为庞贝病携带者拥有 **GAA** 基因的一个不良拷贝，而庞贝病患者拥有两个拷贝。携带者拥有的一个 **GAA** 基因良好拷贝可以产生足够的酶来保持细胞正常运作。携带者的酶活性通常略低于正常水平，但通常不会出现任何症状。

问：庞贝病对某个种族的影响是否比对其他种族更大？

答：研究表明，庞贝病是一种泛种族疾病——它发生在所有族裔和种族的人身上。某些群体的发生率似乎略高：

- 在婴儿中，这种疾病在非裔美国人以及来自中国南方和台湾地区的人群中发生率更高。
- 在成人中，这种疾病在荷兰的发生率更高。

此外，还发现特定的基因突变在某些种族或民族中更为常见。尽管该疾病的遗传基础和家族遗传模式可能是主要的促成因素，但目前尚不清楚某些群体中发生率较高的确切原因。

问：庞贝病是如何遗传的？

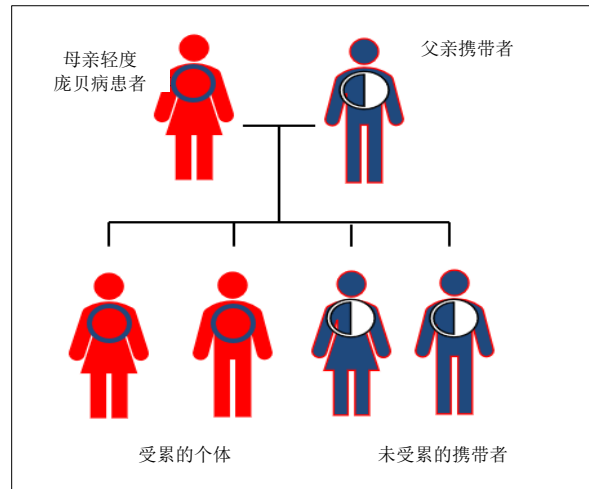
答：庞贝病是一种遗传性疾病，以常染色体隐性方式由父母遗传给孩子。常染色体隐性疾病相对罕见，因为您必须从父母双方均遗传该基因的一个不良拷贝，而不仅仅是从父母其中一方遗传，才会患上庞贝病。这意味着父母双方均必须至少拥有该基因的一个不良拷贝。

患有庞贝病时生育孩子

遗传情景：

- 如果父母一方患有庞贝病，而另一方未受累：
 - 孩子有 **100%** 的机会成为携带者。患有庞贝病的父亲或母亲拥有该基因的两个不良拷贝，因此孩子总是会从该父亲或母亲那里获得该基因的一个不良拷贝，并从未受累的父亲或母亲那里获得一个良好的基因拷贝。
- 如果父母一方患有庞贝病，而另一方是携带者：

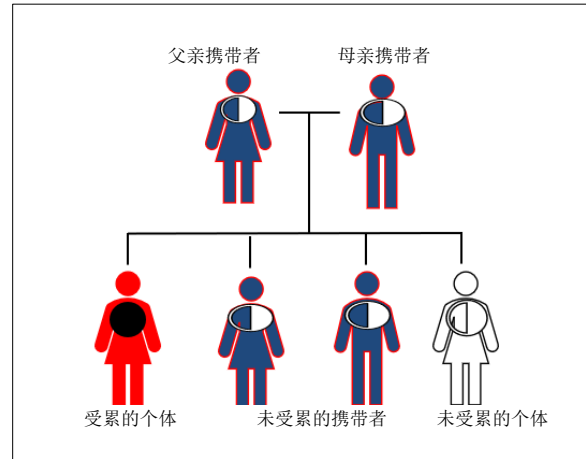
- 孩子有 **50%** 的机会患上庞贝病。孩子将从患有庞贝病的父亲或母亲那里获得该基因的一个不良拷贝，并有 **50%** 的机会从作为携带者的父亲或母亲那里获得第二个不良基因拷贝。
- 孩子有 **50%** 的机会成为携带者。孩子将从患有庞贝病的父亲或母亲那里获得该基因的一个不良拷贝，并有 **50%** 的机会从作为携带者的父亲或母亲那里获得一个良好基因拷贝。



- 如果父母一方是庞贝病携带者，而另一方未受累：
 - 孩子不可能患上庞贝病。孩子总是会从未受累的父亲或母亲那里获得该基因的一个良好拷贝，并有 **50%** 的机会从作为携带者的父亲或母亲那里获得第二个良好基因拷贝。
 - 孩子有 **50%** 的机会成为携带者。孩子总是会从未受累的父亲或母亲那里获得该基因的一个良好拷贝，并有 **50%** 的机会从作为携带者的父亲或母亲那里获得一个不良基因拷贝。

患有庞贝病时生育孩子

- 如果父母双方均为携带者，则其所生的每个孩子都有：
 - 25% 的几率患上该病
 - 50% 的几率成为该病的携带者
 - 25% 的几率既没有患上该病，也没有成为该病的携带者



问：我有庞贝病家族史。是否有检查可以确定我的伴侣和我是否是庞贝病携带者？

答：许多国家/地区都可以进行孕前检查，确定父母是否携带庞贝病基因。孕前检查应在遗传咨询师的指导下进行。这涉及采集唾液或血液样本，从细胞中分离出 DNA，然后寻找已知会导致庞贝病的特定突变。目前在庞贝病患者中已经鉴定出 GAA 基因的 500 多个突变，使 DNA 突变的分子检测成为可能。其中一些突变仅限于特定的种族。

突变分析是识别携带者的唯一方法，这些携带者没有患病，但“携带”基因缺陷，并可能将其遗传给自己的孩子——在有该病史的家族中识别携带者尤为重要。然而，应该理解的是，孕前检查可能不具有确定性，因为尚未鉴定出庞贝病的所有突变。

问：我目前怀孕了。是否有办法查明我未出生的孩子是否患有庞贝病？

答：是的，可以在怀孕早期进行产前筛查，以确定您的胎儿（未出生的孩子）是否受到庞贝病影响。

绒毛膜绒毛（胎盘中的微小指状生长物）采样或 CVS 在怀孕第 10 周至第 12 周之间进行。这项检查涉及从正在生长的胎盘（这是将发育中的胎儿连接到子宫壁的器官，从而通过母亲的血液供应摄取营养、清除废物和交换气体）采集一小份组织样本，并测量酶活性。

还可以通过对从羊水中提取的羊水细胞（羊水细胞是悬浮在羊水中的胎儿细胞）进行酶分析来进行产前检查（羊膜穿刺术）。羊膜穿刺术最早可以在怀孕第 12 周进行，最快几天即可得出结果。这项检查可测量酶活性，并可通过检测从子宫液体中提取的细胞进行 DNA 分析。

还可以进行 DNA 检测，将胎儿的 DNA 与父母或受累的兄弟姐妹的 DNA 进行比较。

这些产前检查的结果可以帮助指导怀孕选择，并为婴儿的到来做好准备。

患有庞贝病时生育孩子

问：我的家族有庞贝病史，医务人员建议我在怀孕前接受遗传咨询。什么是遗传咨询师？

答：遗传咨询师是在医学遗传学和咨询领域均具有独特的专业研究生学位和经验的医疗保健专业人士。遗传咨询师作为医疗保健团队的成员工作，为有庞贝病等各种遗传疾病风险或被诊断患有此类疾病的个人和家庭提供风险评估、教育和支持。遗传咨询师还可解释基因检测，提供支持性咨询，并担任患者权益代表。

如果您或您的家人患有庞贝病或者是庞贝病携带者，遗传咨询可以帮助您了解您会有多大几率生下患有该病的婴儿。**在您怀孕前**与遗传咨询师谈话将帮助您理清可能影响您生育决定的所有问题：

遗传咨询师将能够：

- 解释家族遗传模式，并识别潜在的风险个体。
- 提供有关基因检测所涉及内容的平衡信息，从而帮助决定谁应接受检测
- 帮助您的家庭成员应对阳性检测结果。
- 提供有关生育计划和产前检查等遗传问题的指导。

如果您已经怀孕，遗传咨询师可以与您讨论胎儿的产前检查。如果您选择进行基因检测，遗传咨询师将帮助您预约检测，并在获得检测结果后为您提供所需的支持。例如，如果您发现您未出生的孩子患有庞贝病，遗传咨询师可以帮助您了解您拥有的选择，并应对您面前的艰难抉择。由于接受检测和等待结果的过程需要时间，因此尽早寻求遗传咨询非常重要。

问：如果我怀孕了，我应该接受酶替代治疗吗？

答：请访问下面的链接，查阅有关酶替代治疗和妊娠的临床文章 参考文献 1 和 2

问：如果我患有庞贝病，我可以怀孕吗？

答：庞贝病似乎不会影响生育力（怀上孩子的能力）。诊断患有庞贝病的女性似乎也没有更高的流产（小产）风险。

问：我患有庞贝病，而我想组建家庭。怀孕会对我的健康有何影响？

答：虽然患有庞贝病不应影响您怀孕或足月分娩的能力；但有一些健康问题需要注意，尤其是在病情较重的情况下。您应该与您的主治专科医生讨论诸如体重增加、呼吸变化、分娩和恢复等问题。

在哪里可以了解更多信息：请参见“更多信息”部分

参考文献 1 Genetic counseling in Pompe disease

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3298105/?report=classic>

Antonella Taglia, Esther Picillo, Paola D'Ambrosio, Maria Rosaria Cecio, Emanuela Viggiano, Luisa Politano

参考文献 2 Pompe disease treated with enzyme replacement therapy in pregnancy

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33035415/>

患有庞贝病时生育孩子

Zoltán Grosz¹, Katalin Visy Várdi², Judit Mária Molnár¹

本出版物旨在提供有关所涵盖主题的一般信息。它作为一项公共服务由国际庞贝病协会分发，对此应了解，国际庞贝病协会不参与提供医疗或其他专业服务。医学是一门不断变化的科学。由于可能存在人为错误和实践变化，因此我们无法保证此类复杂材料完全准确无误。需要通过其他来源（尤其是医生）确认这些信息。