



新生兒代謝病篩查

香港中文大學 - 貝勒醫學院聯合醫學遺傳中心



家長資訊

脊髓性肌肉萎縮症

Spinal Muscular Atrophy (SMA)

查詢電話:

(852) 5569 6412 (辦公時間內)

(852) 3505 4219 (辦公時間以外設有留言服務)

網址:

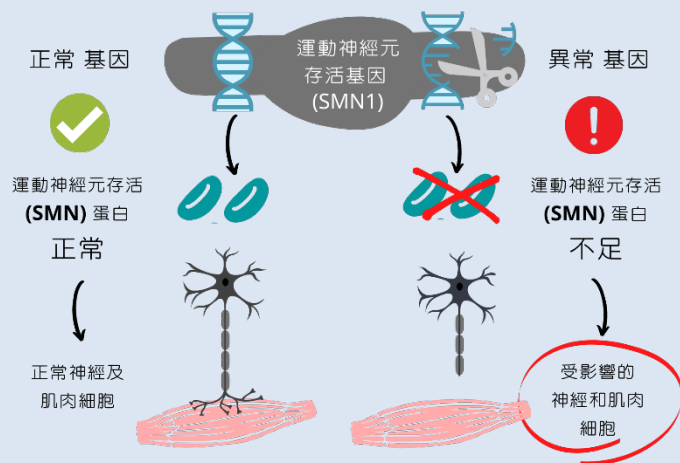
http://www.obg.cuhk.edu.hk/fetal-medicine/fetal-medicine_services/iem/

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。

什麼是脊髓性肌肉萎縮症？

脊髓性肌肉萎縮症 (Spinal muscular atrophy - SMA) 是一種罕見的遺傳疾病。最常見的一種 SMA 類型是由運動神經元存活基因1 (Survival motor neuron 1 gene - SMN1) 的基因突變所引起的。SMN1 對運動神經元存活 (SMN) 蛋白的製造至關重要，是運動神經細胞 (motor neuron) 的存活和正常運作所必需的。而 SMA 患者正是 SMN 蛋白的製造出現問題。

如果 SMN 蛋白的水平不足，運動神經就會分解並死亡。神經信號無法在大腦和肌肉之間傳遞，會導致骨骼肌無力和逐漸萎縮。有時 SMA 會影響與進食、吞嚥和呼吸相關的肌肉，容易導致生命危險。



SMA 的病徵是什麼？

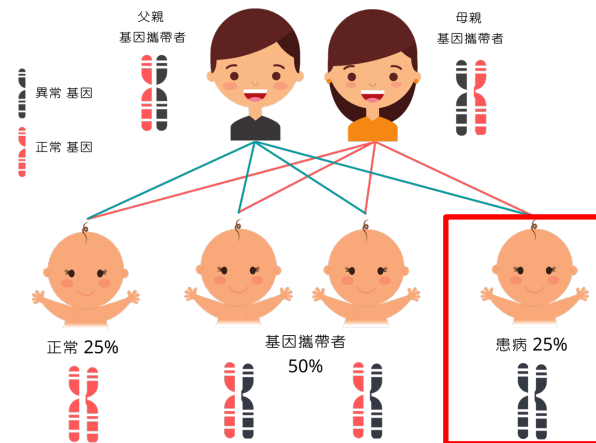
根據發病的年齡、症狀和病情進展，SMA 一般分為4種類型。SMA 的典型症狀包括軟弱無力、行動不便、顫抖、吞嚥和呼吸問題等。

第 I 型 SMA 是最嚴重的類型。患者一般在出生時或嬰兒期的前 6 個月內出現症狀。他們無法坐起來，哭聲微弱，有呼吸、進食和吞嚥困難。

第 II 型 SMA 不如 I 型嚴重。患者通常在 7 到 18 個月之間出現症狀，他們可能可以獨自坐著，但可能無法行走。

第 III 型和 IV 型 SMA 是相對溫和的形式。患者通常在 18 個月後出現症狀並且可以正常行走。

SMA 是怎樣遺傳？



脊髓性肌肉萎縮症 (SMA) 是一種常染色體隱性疾病。嬰兒需要從他們的父母遺傳各一個異常的運動神經元存活基因 (mutated SMN1) 才會患上 SMA。如果父母雙方都是 SMA 的基因攜帶者，就每次懷孕而言，嬰兒有 25% 機會患有 SMA，50% 機會是沒有任何病徵的 SMA 致病基因攜帶者，25% 機會則沒有遺傳任何 SMA 的異常基因。

新生兒 SMA 篩查的目標和過程

新生兒 SMA 篩查的目標是檢測出有患有 SMA 風險的嬰兒，提供早期治療和預防嚴重殘疾。新生兒 SMA 篩查是在寶寶出生之後 24 小時至 7 天之內，在嬰兒的腳跟後採集幾滴血到卡片，從而測量 SMN1 基因的拷貝數。所有篩查結果不正常的嬰兒都必須接受進一步的檢查，包括 SMN2 拷貝數，以確認病情的嚴重程度以及 SMA 的類型。

SMA 病人的治療和預後

現時 SMA 沒有完全根治的方法。然而，早期診斷可以幫助緩解疾病的進展。物理治療、職業治療和復健治療有助於改善患者的姿勢，防止關節活動受限，減緩肌肉無力的問題。適當的飲食對於維持體重和力量相當重要，要避免長時間禁食。Nusinersen 是香港獲批准和註冊的藥物，可幫助 SMA I 型嬰兒和年幼的遲發 SMA II 型兒童增加 SMN 蛋白的產生。