

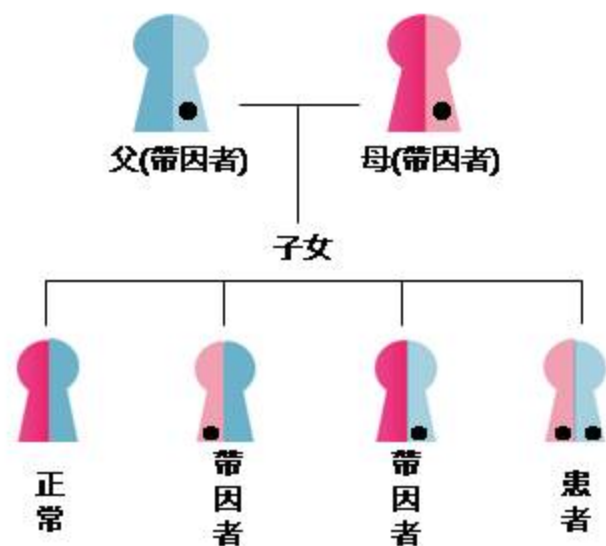
脊髓性肌肉萎縮症

Spinal Muscular Atrophy

SMA基因檢測

認識脊髓性肌肉萎縮症(SMA)

脊髓性肌肉萎縮症(spinal muscular atrophy 簡稱SMA)，是僅次於海洋性貧血，為第二高帶因率之染色體隱性遺傳疾病，帶因率約為1/50，發生率約為1/10000，屬罕見遺傳疾病。罕見遺傳疾病的發生機率雖不高，只降臨在很少數人的身上，但每個人的機會都相同，都會承擔風險。體染色體隱性遺傳疾病遺傳方式如下圖，當夫妻雙方皆為帶因者時，小孩會有1/4機率為患者。



SMA的致病原因

目前所了解的脊髓性肌肉萎縮症主要是因為基因發生異常所導致，該基因是位於第五號染色體(5q13)上的「第一運動神經元存活基因」(簡稱SMN1)。約有95%的脊髓肌肉萎縮症患者是因為SMN1基因出現異常而導致發病。大部份正常人具有二套以上的SMN1基因，帶因者只具有一套SMN1基因，而SMA患者則完全沒有SMN1基因。SMN2的基因數目與SMA疾病嚴重度成反比。

Q：夫妻雙方都很正常，也沒有家族史，也會生出SMA患者嗎？

A：SMA的帶因者不會有任何症狀，與一般人相同，若無進行基因檢測，無法得知是否為帶因者；若夫妻皆為帶因時，會有1/4機會生下SMA患者。

SMA的症狀

SMA患者脊髓的前角運動神經元會漸進性退化，使肌肉逐漸軟弱無力及萎縮，但智力發展完全正常，發病年齡從出生到成年皆有可能。可分為以下三型：

SMA 第一型	重度型，約佔95%患者；在出生六個月內會出現肌肉無力症狀、吞嚥及呼吸困難。一般在兩歲前會因呼吸衰竭而死亡。
SMA 第二型	中度型；出生後六個月~一歲半時發病，無法自行站立或行走，多數靠物理治療及呼吸照護存活至成年
SMA 第三型	輕度型；於一歲半~成年期間都有可能發病，於跑步、跳躍、上下樓梯會有輕度不便，存活率較高。



基因檢測流程

孕婦填寫同意書&採集周邊血3cc



進行SMA基因檢測確認是否帶因

正常↓

無生下SMA
患者之虞

帶因↓

配偶接受SMA
基因檢測

正常↓

無生下SMA
患者之虞

帶因↓

夫妻雙方皆為
帶因，則胎兒
有1/4機率為
患者，建議做
胎兒產前診斷

■ 哪些人適合做SMA基因檢測

- 有家族病史
- 曾生過SMA患者
- 擔心生下SMA患者

■ SMA基因檢測對象及流程

- 1.懷孕時，夫妻任何一方都可以接受SMA基因檢測，確認是否為SMA帶因者。
- 2.當夫妻雙方都為帶因者時，建議進行胎兒的SMA基因檢測。
- 3.若夫妻雙方皆未曾做過SMA基因檢測，亦可於羊膜穿刺時加做胎兒的SMA基因檢測。

- 本檢測為自費項目，檢測相關問題請與您的產檢醫師諮詢。
- 胎兒產前診斷進行前需經由專業醫師的遺傳諮詢，採檢胎兒絨毛或羊水來分析胎兒的SMN1基因。



基能米克斯生物科技股份有限公司
Genomics BioSci & Tech. Co., Ltd.
股票代號4195 電話: (02)2696-1658

脊髓性肌肉萎縮症 SMA基因檢測

- ▶ 在台灣，脊髓性肌肉萎縮症是帶因率第二高的體染色體隱性遺傳疾病，帶因率約為1/50。
- ▶ 當夫妻皆為帶因者時，胎兒會有1/4機會為患者，發生率約為1/10000。

SMA 帶因篩檢

