



美儿SMA关爱中心
Meier Advocacy & Support Center for SMA



北京市美儿脊髓性肌萎缩症关爱中心

SMA

脊髓性肌萎缩症





About SMA

关于SMA

SMA（脊髓性肌萎缩症）是一种运动神经元性疾病。患者脊髓内的运动神经细胞受到侵害后，会逐渐丧失各种运动功能，甚至呼吸和吞咽。它是导致婴幼儿死亡的头号遗传性疾病。

SMA是由运动神经元存活基因1（SMN1）突变所致。在人体内，这个基因负责制造一种对运动神经元至关重要的蛋白，若缺少这种蛋白，人体用于控制肌肉活动的神经细胞就无法正常工作，并将最终死亡，进而导致患者日趋严重甚至是致命性的肌肉萎缩。

SMA侵害的对象不分男女和种族，它在新生儿中的发病率约为1/6000-1/10000，每50人中就有一个会是致病基因携带者。

基于患者的发病时间和所能达到的最大运动功能，SMA主要被划分为四个类型。

对SMA患者而言，完成诸如呼吸和吞咽这样的基本生活功能可能都会有困难，但他们思考、学习、与他人社交互动的能力并不受疾病的影响。

虽然目前尚未经科学认证的治疗方法，但SMA的治疗前景却非常光明。SMA的致病因已较明确，科研人员知道该如何研发有效的治疗方法，相关研究已经接近获得重大突破，可以帮助患者增强肌肉力量、延长生存时间，甚至最后治愈SMA。

Types of SMA

SMA的分型

基于患者的发病时间和所能达到的最大运动功能，SMA主要被划分为四个类型。SMA患者的病情各不相同。即便同属一个类型，疾病的进展也会有所差异。所以要依据不同个体的需要来做出护理和治疗选择。

I型

I型SMA也被称作Werdnig–Hoffmann病，约占到所有SMA病例的60%，是最常见且最严重的一型，经常在生命初期即可导致患儿夭折。患儿通常在6个月内发病，并且会面临许多身体功能方面的挑战，包括肌肉软弱无力，呼吸、咳嗽、吞咽困难。他们可能会需要接受呼吸支持或管饲喂养。

II型

患者通常在6–18个月间发病。最初症状往往是达到运动里程碑的时间延迟或无法完全达到。

患者的特征为可以独坐，尽管可能会需要辅助才能进入坐姿。但他们无法行走，需要使用轮椅。

III型

也被称作Kugelberg–Welander病，患者通常在18个月–3岁间发病，最迟也可能到10多岁才发病。患者最初能够行走，但运动功能受限的情况会随时间推移而逐渐加重，最终很多患者都需要使用轮椅。

IV型

比较罕见。患者往往成年后发病，症状出现可早至18岁，但通常都会晚于35岁。患者病情温和，运动功能受到的影响较小。

其他类型的SMA

有别于以上四型SMA，以下类型SMA的致病因并不位于SMN1基因上。

伴呼吸窘迫型SMA (SMARD)

SMARD属于I型SMA非常罕见的一种形式，相较于下运动神经元它会更多地侵害上运动神经元。患儿会出现严重的呼吸窘迫以及双臂及附近肌肉的无力。SMARD是由一个特定的基因突变所致，通过基因检测可以确诊。

远端型SMA

远端型SMA是另外一种罕见的SMA。与常见类型的SMA不同，其致病基因可仅遗传自父母中一方。患者肌肉无力的症状出现在双手和双脚处。

Genetics

遗传

SMA是由于运动神经元存活基因1（SMN1）的突变所致。

在健康人体内，这一基因可制造一种被称作为运动神经元存活的蛋白（简称SMN蛋白），这种蛋白对于控制人体肌肉活动的神经至关重要。若缺乏，运动神经元将无法发挥正常功能并最终死亡，进而导致进行性且经常是致命性的肌肉萎缩无力。

SMA可被称作为运动神经元性疾病或神经肌肉性疾病。

SMN1突变

大多数人都有两个SMN1基因拷贝。若某人只有一个功能性拷贝而另一个拷贝存在缺陷，那此人就是一个携带者。携带者不会发病，但会将缺陷基因遗传给孩子。

SMA是一种常染色体隐性遗传病。即通常情况下，父母双方同为携带者时孩子才会患病。且每次怀孕，都是25%的几率孩子健康，50%的几率孩子成为和父母一样不发病的携带者，25%的几率孩子患病。

SMN2基因

除SMN1基因外，人体内还有一个被称作运动神经元存活基因2（SMN2）的“支持基因”。

相较于SMN1基因，大部分SMN2基因所制造的SMN蛋白都缺少一个关键的构件。使得SMN2无法完全弥补患者的SMN1缺陷。

SMN2基因拷贝数因人而异，通常拷贝数高的患者较拷贝数低的病情要轻。

Testing

诊断/检测

SMA必须经基因检测才能确诊。

SMA的早期症状

若孩子出现显著的肢体软弱无力，运动发育指标滞后时，医生可能会怀疑是SMA。这些症状包括：竖头、翻身、独坐、站立或行走的时间较正常情况晚。

SMA不是唯一会导致出现上述症状的疾病，所以需要进一步的临床及基因检测才能进行确诊。

诊断SMA

若医生怀疑是SMA，他们可能会：

- 要求抽血进行基因检测，或
- 将孩子转诊到神经内科医生处进行检查，然后再安排抽血做基因检测以确认诊断结果

由于明确导致SMA的突变已经被确认，所以直接通过基因检测即可检出。这样的检测可以检出约95%的SMA病例。另外5%是由一种罕见的突变所致，必须通过进一步的检测进行确认。

产前诊断

产前诊断用于检测胎儿是否患有某种遗传病。针对SMA常用的方法有羊水穿刺和绒毛穿刺。

- 羊水穿刺是最常见的产前诊断方式。医生会使用一根极细的针经孕妇腹壁穿刺抽取羊水。然后再通过羊水中所含有的胎儿DNA进行SMA检测。羊水穿刺在妈妈怀孕14周后即可进行，最高可能会伴有1/200的流产率。
- 绒毛穿刺经常最早于第10周即可进行。绒毛是构成胎盘的如手指样细小组织，其中含有可用于进行SMA检测的胎儿DNA。绒毛穿刺会伴有最高可能达1/100的流产率。



Carrier

携带者

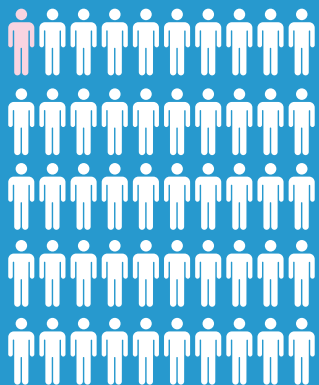
大多数人都有两个功能正常的SMN1基因拷贝，只有一个拷贝正常而另一个存在缺陷的人被称之为“携带者”。SMA携带者不会发病，但却会将缺陷基因遗传给孩子。常规人群，约每50人中就会有1个是携带者。而他们中的大多数，直到孩子被诊断出SMA，才会知道自己是一名携带者。

SMA的遗传方式

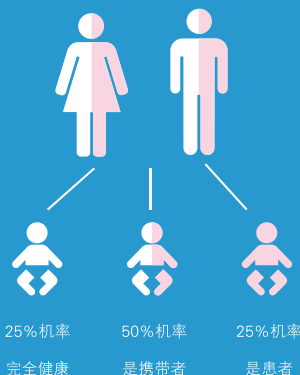
SMA是一种隐性遗传病，也就是说，通常只有父母双方都将自己所携带的SMN1突变基因遗传给孩子，孩子才会患病。

若父母中只有一方是携带者，孩子就只有50%的几率会成为携带者，而通常不会成为患者。然而，在一些非常极端的病例中，SMN1基因的突变是在父母的精子和卵子生成时产生的。这样的话，父母中就只有一方是SMN1突变基因的携带者。除此之外，有一小部分携带者的突变是用当前的检测手段无法确认的。这种情况下，疾病似乎就表现为仅由一个携带者所导致。

每50人中就会有1个是携带者



当父母同为携带者时，每次怀孕孩子都有：



携带者检测

DNA测试是确认携带者的唯一方法。只需抽取少量的血液即可完成这项检测。常规人群中，这一检测可以检出约95%的携带者。是否要进行这项检测是一个高度个人化的选择，我们强烈建议您就此向医生或遗传学顾问进行咨询。

再孕时的选择

对于已经生过SMA患儿的夫妻来说，再孕会是一个敏感的问题。可供考虑的选择有领养、产前诊断以及PGD试管婴儿。我们坚持，基于自身的价值观您有权做出任何自己认为最适合的选择。

What Diagnosis Means

SMA诊断意味着什么？

任何类型SMA的诊断都可能带来许多不确定性。诸多因素会让诊断对您及家庭意味着什么难以确切地预估。



SMA分型

SMA有4种不同的类型。I型最常见也最严重，患儿通常面临比其他类型更大的身体挑战，基于诸多因素，他们的生命周期会存在显著差异。

II、III、VI型患者往往拥有正常或接近正常的生命周期。但他们的身体功能各不相同，随时间推移也在不断变化，所以没有两者会是完全相同的。尽管SMA通常不被视作进行性疾病，但患者典型的表现就是随肌肉的不断弱化而丧失各种对应的身体功能。

护理和治疗

所有SMA家庭都必须做出许多护理和治疗方面的决定。我们（美儿SMA关爱中心）不推崇任何特定的选择或决定。我们愿意和大家来讨论可供各自家庭考虑的选择。因为所有与SMA相关的决定都会是高度个人化的，每个家庭需要做出最适合自己的选择。

做出这些决定前，最好是能够寻求专业人员的支持，他们包括神经内科、呼吸内科、骨科、营养科医生、遗传学顾问、物理或作业治疗师以及社会工作者。来自他们的意见能帮助您设定符合自己价值观以及孩子和家庭优先权的特定目标。



个人价值观与生活质量

当面对一份SMA诊断书时，我们鼓励您和家人做决定，让患者可以获得最佳的生活质量，这可能意味着每个家庭的选择会有所不同。SMA丝毫不会影响患者的思维、学习以及与他人互动，建立关系的能力。我们的目标就是为确诊家庭提供所需的资讯和资源，帮助他们过积极、专注且有希望的生活。

SMA孩子应当尽量参与符合自身年龄及发展的活动，需要时可通过设施改装来协助实现。他们无论是在学校、在家和在社区都可以实现自身最大的潜能。

同样，成年SMA患者可以上大学，在自己的工作领域出类拔萃，享受旅游和娱乐活动，和常人一样与他人建立关系。基于身体的功能，可以通过一些设施改造来满足他们实际的需要，疾病不应当成为他们在工作场所、在家及在社区实现自身最大潜能的拦阻。

请记住：

每一个SMA家庭都有权利寻求支持。他们有权利提出问题，有权利拒绝或要求获得特定的治疗，也有权利改变自己的决定，有权利依据自己的价值观和优先考虑做决定。

Organization Introduction

机构介绍

北京市美儿脊髓性肌萎缩症关爱中心（简称：美儿SMA关爱中心），由青年演员冯家妹与SMA三型患者马斌共同发起，并于2016年在北京市民政局正式登记注册。

机构前身为SMA之家，通过网络及QQ群已服务于国内1000多病患家庭，覆盖了除西藏外的各省市自治区。编译了大量欧美SMA疾病科普、患者日常护理及药物研发进展的资料，填补了国内缺乏系统性SMA资讯的空白，为相关临床医生和患者家庭提供了诊疗与康复护理的科学参考依据。

机构未来将会在帮助和关爱患者与家庭、科普宣传疾病知识、呼吁倡导高危人群中的携带者筛查和产检普及等方面做出努力。

愿景：人们不再惧怕SMA

使命：帮助病患家庭更有希望和尊严地面对疾病

资助方介绍

罕见病发展中心（Chinese Organization for Rare Disorders,CORD）

罕见病发展中心(CORD)成立于2013年，是一家专注于罕见病领域的非营利性组织，本中心致力于增进罕见病患者群体、罕见病组织、医学专业人员、医药企业和政府部门等各相关方的交流与合作，加强社会公众对罕见病的了解，提高患者的罕见病药物的可及性，推动罕见病相关政策出台，开展罕见病领域国际交流合作，促进中国罕见病事业发展。

Contact

联系方式

全国SMA患者咨询热线：4006060749

邮箱：info@meier.org.cn

病友QQ群：91740628

网站：www.meier.org.cn

新浪微博：[@美儿脊髓性肌萎缩症关爱中心](#)



Tel: 86 10-8354 5711

Web: www.cord.org.cn

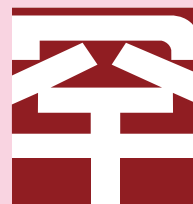
中国罕见病网:www.hanjianbing.org

E-mail:public@cord.org.cn

微博:[@中国罕见病](#)

微信公众号:中国罕见病

办公地址:北京市西城区南菜园街中华家园1号楼1单元701室 (100054)



罕见病发展中心
Chinese Organization for Rare Disorders

捐助我们

银行账号：

110060635018800009982

开户银行：

交通银行股份有限公司北京三元支行

开户名：

北京市美儿脊髓性肌萎缩症关爱中心

支付宝二维码



本手册原文资料来自
Cure SMA (美国) 网站



经脊髓肌肉萎缩症慈善
基金 (香港) 授权翻译

PLEASE SUPPORT US

