

孕婦遺傳疾病分子生物學檢查
脊髓性肌肉萎縮症檢測

Spinal Muscular Atrophy, SMA



脊髓性肌肉萎縮症

Spinal Muscular Atrophy, SMA

- 致死性，體染色體**隱性**遺傳疾病
- 台灣**帶因率**(carrier rate)：1~3 %，僅次於 β -thalassemia
- 台灣新生兒罹患率：1/10000，每年約有25-30個新生兒
- 脊髓前角運動神經元漸進式退化
- 影響患者控制隨意肌肉的能力，肌肉會對稱性的逐漸軟弱、無力與萎縮
- 智力完全正常



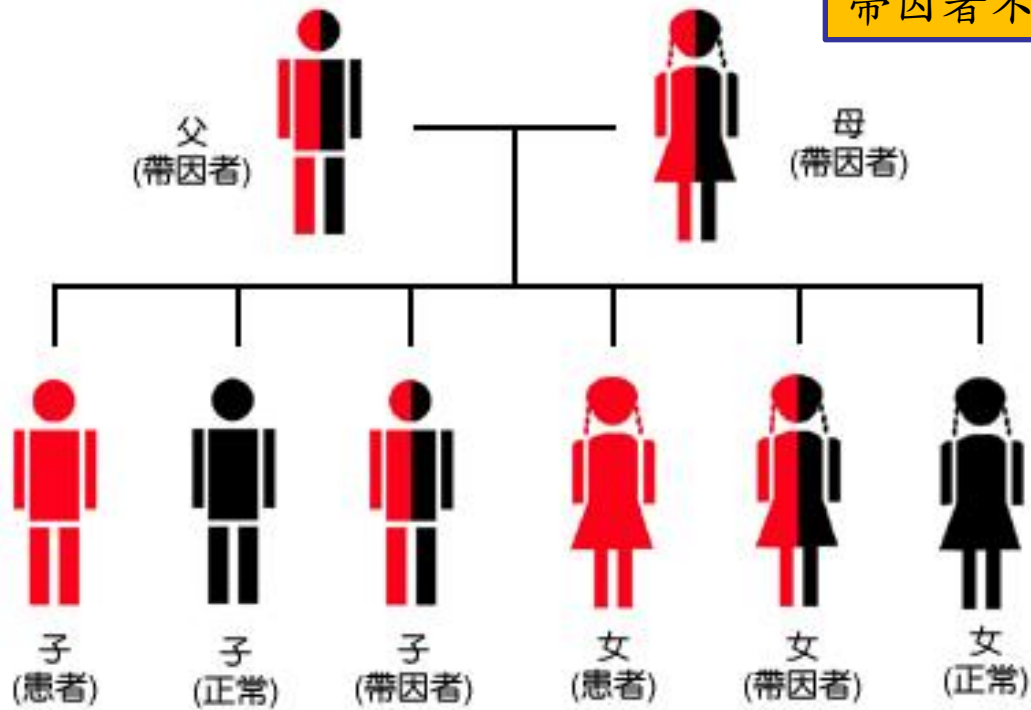
脊髓性肌肉萎縮症

分型	發病年紀	病狀	可能死亡年齡
第一型-重型	6個月內	呼吸吞嚥困難 全身肌肉嚴重無力	2歲前
第二型-中間型	6個月~1歲半	無法站立與行走	成年(依照護情況)
第三型-輕型	1歲半~成年	行動輕度不便	長期存活率高



體染色體隱性遺傳

帶因者不會發病



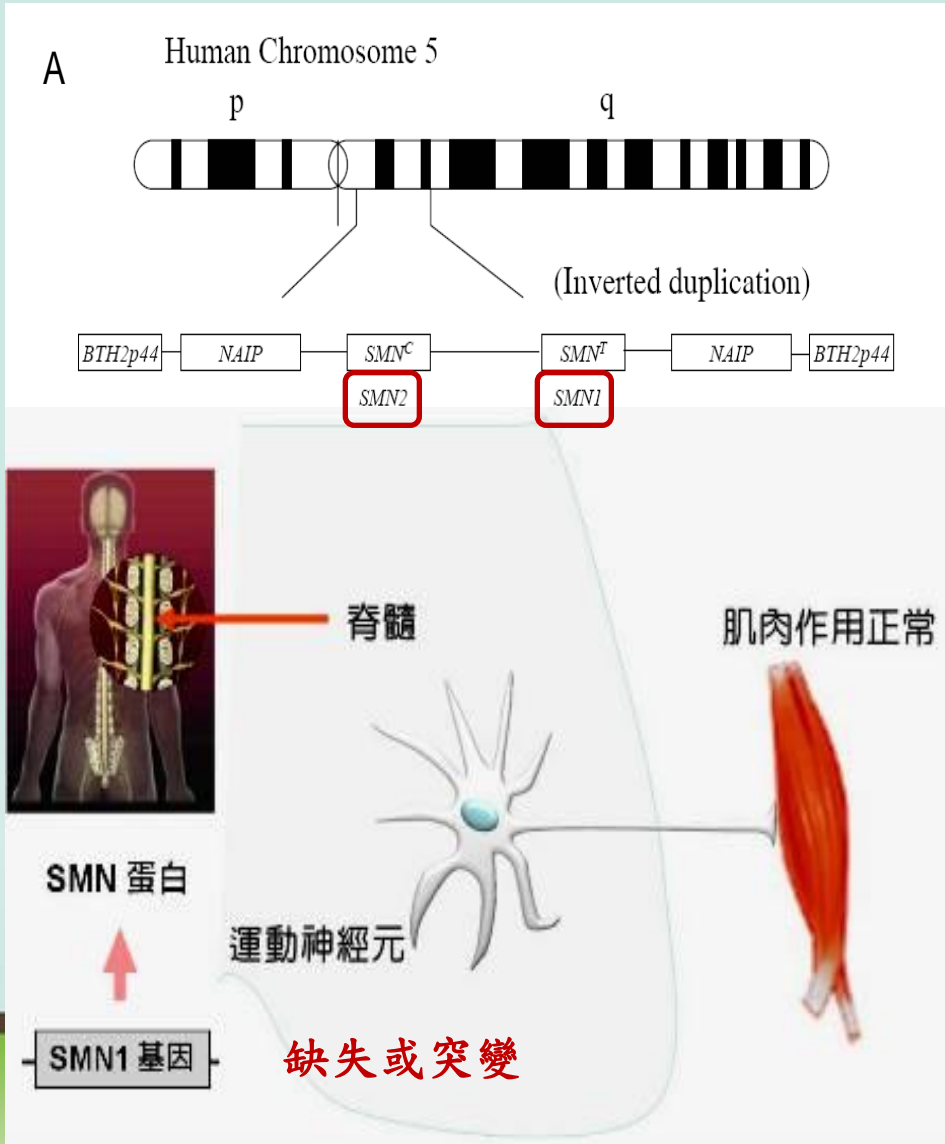
體染色體隱性遺傳
Autosomal Recessive

1/4 機率發病



運動神經元存活基因

Survival Motor Neuron gene (SMN gene)



SMN 1

數目	定義
2個以上	正常
1個	帶因者
0個	患者

SMN2

在SMA患者有意義

數目與疾病的嚴重程度成正比

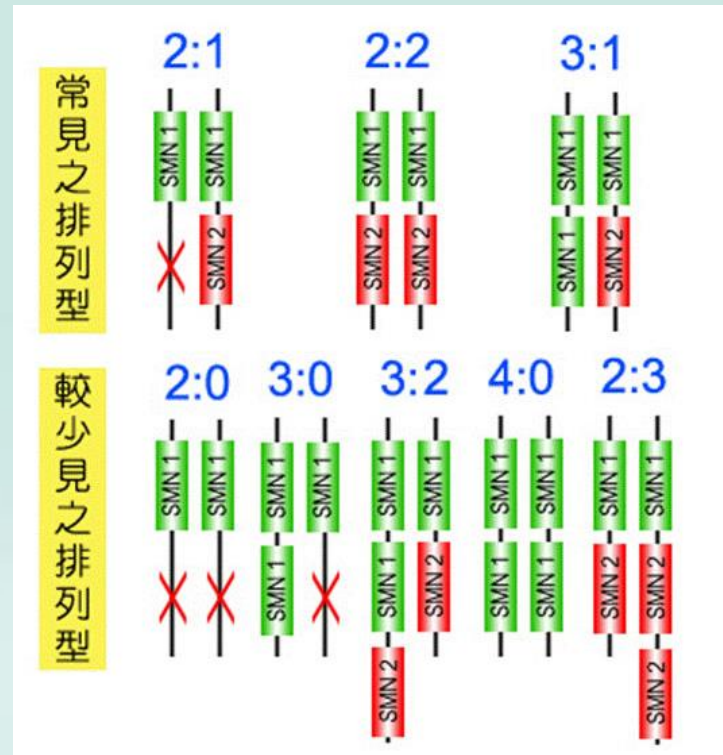
檢驗結果解釋

檢驗結果：無常見缺失型帶因

SMN1基因型:SMN2基因型

SMN1 基因套數 > 1

正常人之基因型



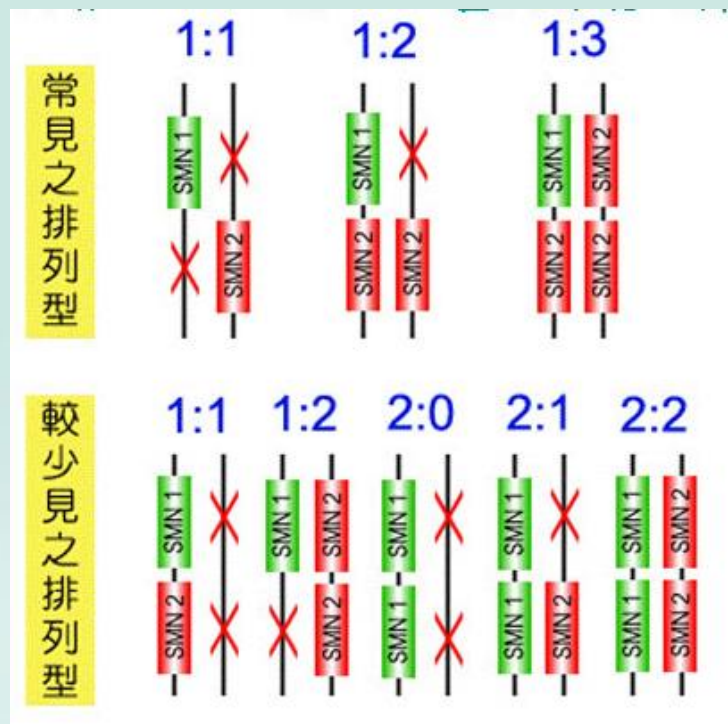
檢驗結果解釋

檢驗結果：脊髓性肌肉萎縮症缺失型帶因者

SMN1基因型:SMN2基因型

SMN1 基因套數 = 1

帶因者之基因型



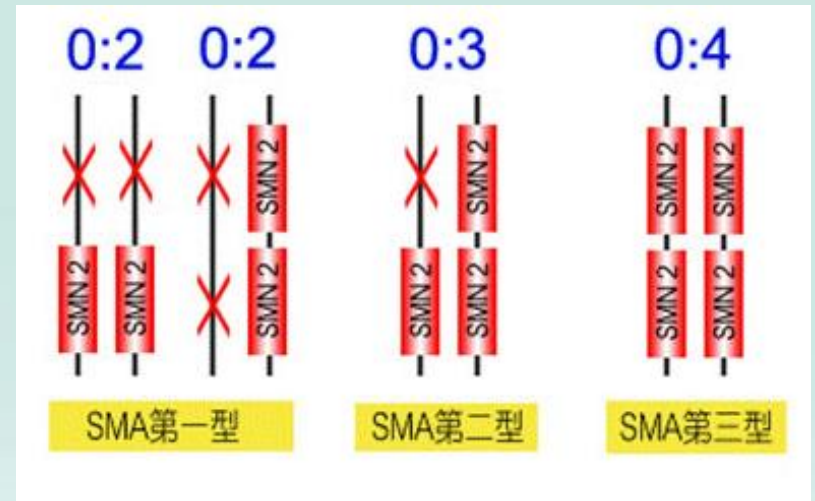
檢驗結果解釋

檢驗結果：脊髓性肌肉萎縮症患者

SMN1基因型:SMN2基因型

SMN1 基因套數 = 0

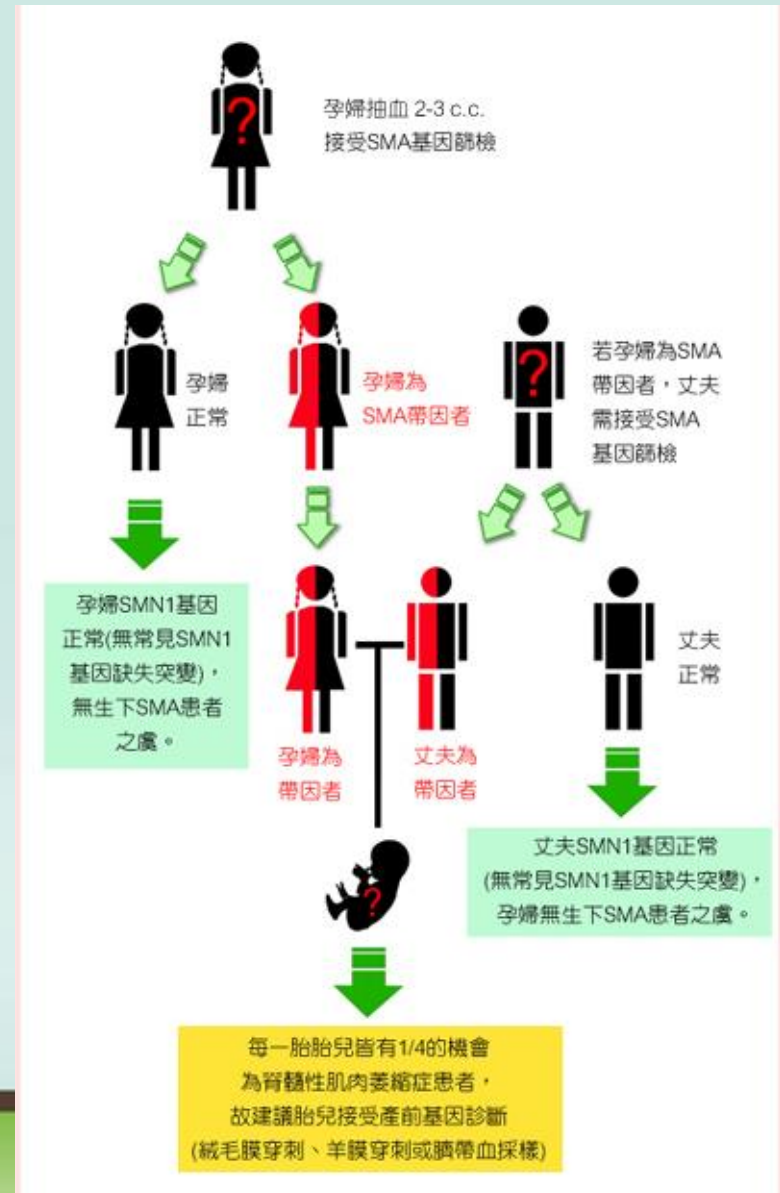
SMA患者之基因型



檢驗結果諮詢

孕婦為SMA帶因者

- 孕婦重新抽血送檢以MLPA方式外送覆檢
- 通知丈夫接受SMA基因篩檢
- 丈夫正常：寶寶正常
- 丈夫帶因者：寶寶有1/4機率為SMA患者
建議孕婦以絨毛穿刺、羊膜穿刺或臍帶血採樣確認胎兒基因型別



檢驗侷限性

- ▶ 少數SMA帶因者其二套的SMN1基因皆位於同一條染色體上，無法檢出
- ▶ 少數SMA帶因者的突變屬於SMN1基因內的突變，無法檢出
- ▶ 約2 %的SMA第一型患者屬於自發突變
- ▶ 檢驗結果之準確率約為95-98 %

