

脊髓性肌肉萎縮症

陽性帶因者篩檢結果

您最近得知您是脊髓性肌肉萎縮症 (Spinal Muscular Atrophy, SMA) 帶因者。以下是有關身為 SMA 帶因者的重要資訊。

身為帶因者不會影響您的健康。每個人都帶有不會起作用的基因。身為 SMA 帶因者，表示脊髓肌肉萎縮基因的一條複製基因無法正常運作。帶因者具有第二條可以正常運作的脊髓肌肉萎縮的複製基因。SMA 帶因者不會患上脊髓性肌肉萎縮。事實上，您的父母之一可能和您一樣，是 SMA 帶因者。如果您有兄弟姐妹，則他們也可能是帶因者。

如果您懷孕了，下一步就是為您的伴侶進行檢測。父母雙方都必須是 SMA 帶因者，嬰兒才有可能帶有 SMA。如果雙親之一的測試結果為陰性（正常），則嬰兒患有 SMA 的機率非常小。可在任一 Kaiser Permanente 實驗室可以進行檢測。基因諮詢師會告訴您如何安排檢測。

為什麼要檢測您的伴侶？

- 您想知道您的寶寶患有 SMA 的機率。
- 如果您的寶寶被發現有罹患 SMA 的風險，則您想要做好準備。
- 您可以考慮在懷孕期間對嬰兒進行 SMA 檢測。

為什麼不檢測您的伴侶？

- 您不想在懷孕期間了解 SMA 的風險。
- 檢測結果不會改變您在懷孕期間所做的任何事情。

如果我的伴侶是 SMA 帶因者會怎樣？

當父母雙方都是 SMA 帶因者時，嬰兒就有四分之一 (25%) 的機率罹患脊髓性肌肉萎縮症。嬰兒也有四分之三 (75%) 的機率不會罹患 SMA。如果您的伴侶是 SMA 帶因者，則會為您安排產前檢查，以確認您的嬰兒是否可能患有脊髓性肌肉萎縮症。羊膜穿刺或絨毛膜取樣檢查 (Chorionic Villus Sampling, CVS) 之類的程序能夠在懷孕期間診斷 SMA。這類檢測可以讓父母決定是否要繼續孕程。您也可以選擇等到寶寶出生後再做測試。

脊髓性肌肉萎縮症是什麼？



脊髓性肌肉萎縮症是一種遺傳性疾病，它會影響到神經和肌肉。控制肌肉的神經會逐漸停止運作。這會導致肌肉隨著時間變得越來越無力。SMA 患者可能無法坐立或行走，並可能會出現呼吸和吞嚥困難症狀。患有 SMA 的嬰兒可能頭部控制能力較差，且很少有肢體運動。

SMA 的病徵有時可能在出生前就出現。最常見的 SMA 類型發於嬰兒期，導致夭折。較輕類型的病症則是發於青少年或青壯年時期，且通常有正常的壽命。



目前尚無治癒脊髓性肌肉萎縮症的方法，不過正在進行相關研究，以尋找使 SMA 患者盡量保持健康的方法。早期診斷和治療有所幫助。可用藥物治療 SMA，但效果有限。

脊髓性肌肉萎縮症帶因者篩檢

任何人都可能是 SMA 帶因者，即使家族中沒有 SMA 病史。成為 SMA 帶因者的機率取決於個人的血統或種族背景。帶因者篩檢可檢測出大多數的 SMA 帶因者。

依祖先或種族背景的大致帶因機率：



- 高加索人：47 分之 1 (約 2%)
- 亞洲人：59 分之 1 (約 2%)
- 猶太人：67 分之 1 (小於 2%)
- 西班牙裔：68 分之 1 (小於 2%)
- 非洲人 (黑人)：72 分之 1 (小於 2%)
- 混血/其他：不一 (1-2%)

如果家族中有過 SMA 病史，則機率更高。在進行帶因者篩檢之前，如果您家族中有人患過 SMA 或是 SMA 帶因者，則有必要告知您的檢測服務提供者。可能會進行特殊檢測。

帶因者篩檢的限制：

- 少數帶因者的 SMA 基因發生了變化，常規檢測無法發現。這會導致實際為帶因者的人得到表面正常的結果。
- 在極少數情況下，嬰兒的 SMA 基因會發生新變化，而這種變化並非從父母之一那裡繼承而來。

新生兒脊髓性肌肉萎縮症檢測



在有罹患 SMA 風險的嬰兒出生後不久，即可申請對其進行檢測。早期診斷可以讓醫療護理盡早開始。目前，脊髓性肌肉萎縮症不在加州新生兒常規篩檢項目中。

本資訊無意診斷健康問題，也無法取代醫生或其他保健專業人員為您提供的醫療意見或護理。如果您有久治不癒的健康問題或有其他疑問，請諮詢您的醫生。