

## 檢測平台



Copyright © by 6636 CREATIVE, © Illustration by Ariel Chi.

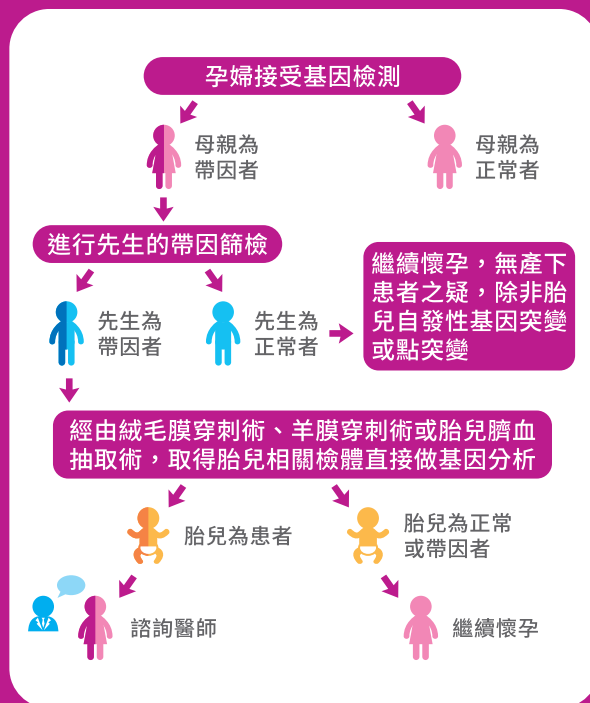
我們自2003年開始研發脊髓性肌肉萎縮症基因檢測之後，終於成功的建立了世界上第一套的脊髓性肌肉萎縮症基因檢測系統，已有18萬人接受過此一檢測，為目前台灣在此一檢測中的領先團隊。此外，在這中間不斷研究與精進測試，目前我們的平台檢測系統(MLPA)，可以同時具備高通量、高敏感度與高特異性，通過這樣的高效率篩檢系統，可快速且準確地篩檢出帶因者(準確度達95%~98%)，讓處於高危險之家庭，提早於產前清楚知道潛在面臨的風險，並加以因應。

一開始也有人懷疑，連美國也沒有進行帶因者檢測，為什麼我們有能力做？現在證明，我們堅持走的路是正確的，美國醫學遺傳學會(American College of Medical Genetics, ACMG)於2008年11月發表了一份針對脊髓性肌肉萎縮症基因檢測之臨床指引建議，由文中清楚知道，美國基因醫學之專家團體亦肯定此項檢測之臨床意義與重要性，很高興地，在這條基因檢測的路上，我們並不孤獨。

SMA資訊



## 脊髓性肌肉萎縮(SMA) 檢測流程



### 檢測方式與檢測時間

檢測方式	如一般抽血，收集全血2~3c.c放置於含EDTA的紫頭採血管。並利用血液檢體萃取出DNA，直接進行基因檢測。
檢測時間	約10個工作天可得知結果。

慧智基因醫學實驗室

T +886-2-2382-6615 F +886-2-2382-6617

100 台北市中正區寶慶路27號

www.sofiva.com.tw

© 2024.10 慧智基因股份有限公司 SOFIVA GENOMICS. All Right Reserved.

## 脊髓性肌肉萎縮症 基因檢測-SMN基因

Spinal Muscular Atrophy (SMA)  
Genetic Testing-SMN Gene

SOFIVA  
GENOMICS

# 什麼是脊髓性肌肉萎縮症(SMA)?

脊髓性肌肉萎縮症 (Spinal muscular atrophy, SMA)是一種可以致命的遺傳疾病，發病年齡從出生到成年皆有可能發生。當發病時，患者的肌肉會產生對稱性、逐漸性地退化且軟弱無力的萎縮表現，逐漸影響患者控制隨意肌肉的能力，如走路、爬行、吞嚥、呼吸和控制頭、頸肌肉等日常動作。一般來說，脊髓性肌肉萎縮症依其發病年齡、疾病嚴重度及肌肉受影響程度分為三型。

## 嚴重型 第一型脊髓性肌肉萎縮症 Werdnig-Hoffmann Disease

一般出生六個月內就會出現四肢及軀幹因嚴重肌張力減退而呈現無力症狀、肌腱反射消失、無法吞嚥、呼吸困難，通常嬰兒時期（約兩歲前）就會因呼吸衰竭而死亡。

## 中間型 第二型脊髓性肌肉萎縮症 Dubowitz Disease

出生後六個月至一歲半之間，患者開始出現對稱性下肢近端肌肉無力，導致無法走路與站立，偶爾上肢受到影響產生手部顫抖，通常頭部肌肉較不受影響，可以有正常的臉部表情，少數患者在孩童期因併發感染而死亡，多數患者仰賴外來健康支援與照護可以活至成年。

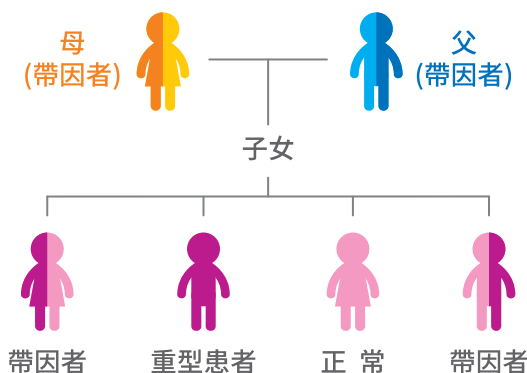
## 輕微型 第三型脊髓性肌肉萎縮症 Kugelberg-Welander Disease

從一歲半至成年皆可能是發病年齡，通常以肢體近端肌肉表現輕度無力，僅在跑步或走樓梯等活動時造成輕微不便，通常這型患者可長期存活。

## 脊髓性肌肉萎縮症(SMA)遺傳模式

脊髓性肌肉萎縮症的發生主要是因為第五條染色體上一種稱為「運動神經元存活基因」(SMN)產生突變所致。

此疾病是自體隱性遺傳的疾病，帶因者雖不會發病，但當父母雙方都是帶因者時，每一胎有四分之一的機會生下罹患重症的寶寶，約95%的脊髓肌肉萎縮症患者是因為SMN1基因出現大片段缺失或轉換導致，其它少數若無SMN1基因大片段缺失或轉換的患者，則可能是在SMN1基因上發生一些小突變而致病。大部份正常人具有二個以上之SMN1基因，帶因者只具有一個SMN1基因，而病人則完全沒有正常的SMN1基因。台灣約每40人就有一位是帶因者，是帶因率僅次於海洋性貧血的遺傳疾病。



脊髓性肌肉萎縮症 (SMA) 是一種高發生率且治療費用昂貴的疾病，對家庭和社會帶來沉重負擔。目前健保雖已涵蓋多項治療方式，但「早期篩檢」仍然是減少疾病發生與降低後續醫療成本的重要關鍵！

## 美國醫學遺傳學會建議

針對脊髓性肌肉萎縮症基因檢測的建議：

- 1 脊髓性肌肉萎縮症存在於各樣人種，各種種族的夫婦都應該要被提供脊髓性肌肉萎縮症基因的檢測。理想狀況是在懷孕前或早期懷孕時就可以進行，讓夫妻雙方都是帶因者時可以進行關於生育的選擇。
- 2 在進行此基因檢測時一定要提供正式的遺傳諮詢，讓受試者充分了解若是帶因者並不會發病，但是有機會把異常基因傳給下一代。諮詢內容應該包含對於疾病的說明以及疾病的各種嚴重程度。關於脊髓性肌肉萎縮症的教育手冊應該要提供給想要生育的所有夫婦，並且也要讓他們了解基因檢測的限制。
- 3 所有被檢測出帶因者要轉診給後續提供基因諮詢的專業醫師，討論胎兒或下一胎的罹病風險，產前診斷和胚胎著床前單基因檢測都應該提供給這類夫婦。
- 4 陰性的基因檢測結果會降低生出脊髓性肌肉萎縮症重症患者的風險，但並非完全不會生出重症患者，因為檢測的敏感度並不是百分之一百，偵測度約只有九成左右。此外，讓受試者了解帶因者的基因檢測並無法提供基因型與表現型的相關性是非常重要的，約有七成的患者屬於第一型的脊髓性肌肉萎縮症，而另外兩種較輕型的脊髓性肌肉萎縮症則約佔三成左右。
- 5 正如所有基因檢測一樣，這個檢測一定要受試者自願參加。