



CURE SMA

护理系列手册

患有脊髓性肌肉萎缩症的个人和体其家人的信息和支持来源。

了解 SMA

cure
SMA

Make today a
breakthrough.

脊髓性肌肉萎缩症

脊髓性肌肉萎缩症（SMA）是一种遗传性疾病。它通过影响脊髓中的运动神经，引起肌肉无力和萎缩（消瘦），从而夺取人们的体力。这些运动神经细胞负责控制用于呼吸、爬行、行走、头颈部控制和吞咽的肌肉。

事实：

- SMA 是一种罕见疾病，发病率约1/11000。
- 大约 1/50 的人携带一个 SMA 非工作基因，没有症状。
- SMA 是一种常染色体隐性遗传病。
- 一个受影响的人有 2 个 SMA 的非工作基因，分别从父母遗传一个。

SMA 是由运动生存神经元基因 1（SMN1）突变而引起的。在健康人体内，这种基因会产生一种对控制肌肉的神经功能至关重要的蛋白质。如果没有它，那些神经细胞就不能正常发挥功能，最终死亡，导致衰弱，有时甚至是致死性肌无力。在 SMA 患者体内，运动生存神经元基因 2（SMN2）是一个备用基因，也产生 SMN 蛋白，但效率低于 SMN1。SMN2 拷贝数对运动功能有影响，因为较少的 SMN2 基因拷贝数与更弱的体力相关，但也有例外。

SMA 是一种罕见疾病，发病率约1/11000。大约 1/50 的人携带一个 SMA 非工作基因，没有症状。SMA 是一种常染色体隐性遗传病。这意味着任何一个受影响的人有 2 个 SMA 的非工作基因，分别从父母遗传一个。

SMA 影响全身肌肉。在最常见的 SMA 类型中，腿部比手臂弱。此外，用于喂养、吞咽和呼吸的肌肉无力，这可能导致进食和体重增加困难。由于呼吸肌无力，咳嗽和深呼吸也可能很困难，尤其是在睡眠期间。当发生感冒或呼吸道感染时，SMA 患者发生肺炎的风险更高，并且可能因肌无力和疲乏加重而出现呼吸困难。然而，大脑的思维能力和身体感受触摸和疼痛的能力并不受影响。

通常根据症状开始的年龄和运动里程碑发展的最高水平，一般将 SMA 个体分为 4 型。通常，SMA 个体在症状开始时开始出现进行性运动功能丧失。



类型 1 SMA

发病年龄:6 个月前
里程碑:无法坐起



类型 2 SMA

发病年龄:6 - 18 个月
里程碑:可坐起,无法行走



类型 3 SMA

发病年龄:12 个月后的儿童期
里程碑:可步行



类型 4 SMA

发病年龄:30 岁后
里程碑:正常

SMA 对个体的影响不同。儿童期开始的症状可能具有不同的严重程度和进展速度。一些能力可能有所改善，而另一些能力可能有所损失。一些 SMA 患者可能是成人，症状轻微，进展可能非常缓慢。自近年来引入 SMA 的治疗方法以来，这种分类方法正在发生转变，病程也在发生变化。这意味着个体的 SMA 体验取决于其诊断时间、遗传情况、是否和何时开始治疗以及给予治疗时 SMA 症状的严重程度。早期诊断和治疗与较好的转归相关。SMA 诊疗护理和症状管理是基于无法坐起者、可坐起但无法行走者和可行走者的功能水平。

SMA 治疗前的 SMA 类型分类 (2016)

类型	症状发作时的年龄	发病率	流行率	达到的最大运动功能	SMN2 拷贝数	预期寿命
0	宫内	< 1%	< 1%	无; 胎动减少; 出生时挛缩	1	天-周
1	< 6 个月	60%	15%	无法独立坐起	1,2,3	< 2 岁
2	6 - 18 个月	25%	70%	可独立坐起	2,3,4	20-40 岁
3	1.5 - 10 岁	15%	15%	可步行, 然后退步	3,4,5	正常
4	> 35 岁	< 1%	< 1%	缓慢减退	4,5	正常

表 1 突出显示了在 SMA 基因改造疗法前的临床分类，将 SMA 类型与症状发作时的年龄和达到的最大运动功能相关联。粗体数字表示每种类型最常见的 SMN2 拷贝数。

表格改编自 SMA Europe 和 TREAT-NMD (2016)。SMA Europe、TREAT-NMD 和欧洲药品管理局会议的脊髓性肌肉萎缩症 (SMA) 临床试验准备简报。伦敦: 欧洲药品管理局。*

*https://www.ema.europa.eu/en/documents/other/briefing-document-clinical-trial-readiness-spinal-muscular-atrophy-sma-sma-europe-treat-nmd-european_en.pdf

无法坐起者/类型 1

在了解功能类别时，请记住，患者可能会随着 SMA 治疗时间的推移而发生类别改变。不能独自坐着的个人在功能上被归类为无法坐起者。无法坐起者受 SMA 影响最严重。无法坐起者的个体在 6 个月或更小时出现早期症状，并且大多数可能有更少的 SMN2 基因拷贝。

无法坐起的 SMA 患者可能会出现以下情况：

- 疲乏。
- 加重至无法控制头部。
- 手臂和腿部运动减少。
- 安静地哭。
- 说话困难。
- 舌颤搐（肌束震颤）。
- 睡眠时出汗。
- 喂食和吞咽困难。可能会进食或喝饮品时哽咽，或吸入食物或饮品。进食或饮水后，喉咙和胸部可能会有湿声或响声。在这种情况下，使用饲管可安全地提供营养。
- 便秘。
- 小胸部。
- 腹部呼吸急促。
- 咳嗽微弱。
- 呼吸肌无力。设备可用于辅助呼吸和咳嗽，以及监测呼吸。
- 脊柱弯曲（脊柱侧凸）。
- 髋关节脱位。
- 骨骼脆弱，可能容易断裂。应优化维生素 D 和钙的摄入量。

可坐起但无法行走者/类型 2

具有直立和无支撑坐立能力的个体在功能上被归类为可坐起但无法行走者。有些人可能需要帮助才能坐起来。

可以在没有帮助的情况下坐起但不能行走的 SMA 患者也可能出现：

- 疲乏。
- 手臂和腿部运动减少。
- 舌颤搐（肌束震颤）。
- 睡眠时出汗。
- 难以经口进食足够的食物以维持体重和生长。在这种情况下，可能需要使用（临时或永久）饲管。
- 便秘。
- 胸部较小。
- 由于疲乏和无力加重而咳嗽困难，尤其是在感冒期间。
- 呼吸肌无力。设备可用于辅助呼吸和咳嗽，以及监测呼吸。
- 脊柱弯曲（脊柱侧凸）。
- 髌关节脱位。
- 骨骼脆弱，可能容易断裂。应优化维生素 D 和钙的摄入量。
- 使用轮椅，电动或手动。



可行走者/类型 3

具有独立或辅助站立和行走能力的 SMA 个体被称为可行走者。



这些能够行走的个体可能会出现：

- 疲乏。
- 行走、跑步和爬楼梯困难。一些患者将丧失独立行走的能力，而其他患者在接受或未接受 SMA 药物治疗的情况下仍能行走。
- 脊柱弯曲（脊柱侧凸）。
- 疾病期间发生或与麻醉相关的呼吸肌无力。成年后呼吸可能变弱。
- 手指以及手和其他肌肉的颤抖和颤搐（震颤）。
- 关节和肌肉疼痛以及过度使用的症状。
- 骨骼脆弱，可能容易断裂。优化维生素 D 和钙可以帮助强健骨骼。

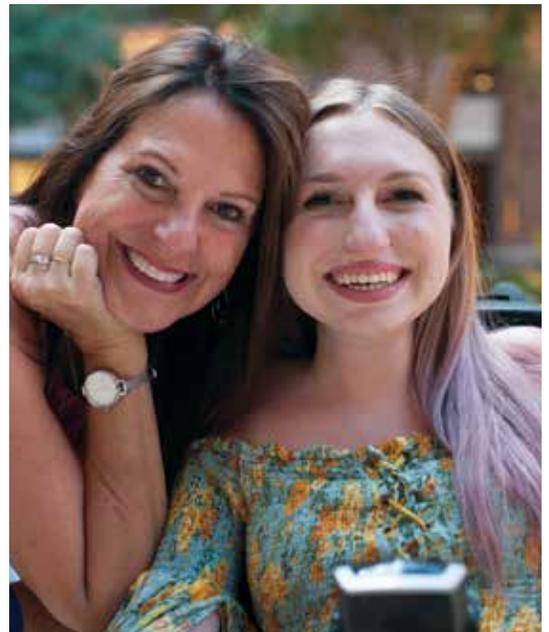


成人发病/类型 4

这些是 18 岁后出现症状的 SMA 患者。最常见的症状开始于 35 岁以后。对呼吸、肌肉骨骼系统和个体营养的影响往往是轻度的。运动无力通常进展较慢。

成人发作的 SMA 患者可能出现：

- 疲乏。
- 手指和手或其他肌肉的颤抖或颤搐（震颤）。
- 肌肉不适和疼痛。
- 骨骼变得脆弱，可能容易断裂。优化维生素 D 和钙还可以帮助强健骨骼。



诊断

可通过以下方式诊断 SMA 患者：

- 产前基因检测。
- 新生儿筛查。
- 经基因检测证实的临床表现/症状。

早期诊断可提供早期治疗机会。随着产前基因检测机会的增加，更多的个体可能在出生前被诊断。

截至 2018 年，美国联邦政府在推荐统一筛查小组 (RUSP) 中增加了 SMA，该小组列出了 35 种核心疾病，建议对美国所有新生儿进行筛查。每个州确定哪些条件将被添加到新生儿筛查中。新生儿 SMA 筛查阳性会触发跟进基因检测。新生儿筛查可在出现症状之前提早治疗 SMA。值得注意的是，在所有 SMA 患者中，高达 5% 的患者无法通过新生儿 SMA 筛查确诊。如果疑似 SMA 且 SMN1 检测显示一个 SMN1 拷贝，您的医生可以安排 SMA 基因测序，以进一步检测 SMA。

在未进行新生儿筛查或缺乏阳性新生儿筛查结果的情况下，根据肌无力的体征和症状诊断 SMA。当观察到个体虚弱，或发育里程碑延迟或丧失时，可能怀疑 SMA。在儿童中，这些发育里程碑包括：抬头、翻身、独立坐起、站立或步行晚于预期。在青少年和成人中，当个体出现运动功能丧失时，可能怀疑 SMA。在审查完整病史并进行体格检查后，医务人员应通过血液样本进行 SMA 基因检测，个体可转诊至神经肌肉专家。

在某些情况下，很难诊断 SMA，特别是在较轻的形式中。类似的症状可能与其他神经系统疾病相似。



诊断后预期会发生什么

SMA 在个体间存在差异。在考虑护理的不同方面时，记住这一点很重要。没有两个个体完全相同。治疗和护理计划应量身定制，以满足个体需求。这可以通过专业护理中心的跨学科护理团队来实现。

同样重要的是要记住，SMA 不会影响一个人的思考、感觉和学习能力。因此，SMA 个体具有正常的认知能力。鼓励尽可能多地参与年龄和发展合适的活动，并在必要时进行调整。

治疗选择

研究人员正在研究的 SMA 治疗方法有两种。一种 SMA 治疗方法是通过靶向基因和增加体内运动生存神经元 (SMN) 蛋白的量来解决原有疾病原因。这些方法被称为“基于 SMN”或“SMN 增强”方法。

目前美国食品药品监督管理局 (FDA) 批准的针对 SMA 的 SMN 增强治疗包括：

- Evrysdi (risdiplam) 是一种每日口服或通过胃管服用的小分子，可导致 SMN2 基因产生更多完整的 SMN 蛋白。
- Spinraza (nusinersen) 是一种靶向 SMN2 基因的注射液，使其产生更多完整的蛋白质。
- Zolgensma (onasemnogene abeparvovec-xioi) 是一种基因疗法，提供互补和独立的 DNA 来替代缺失或突变的 SMN1 基因的功能。

所有 SMN 增强治疗的共同主题是，早期治疗与更好的结局相关。

其他类型的疗法正在临床试验中或甚至处于研究的早期阶段，这些疗法可能在未来可用于临床。由于运动生存神经元蛋白的缺失也会影响体内的许多其他系统、通路和过程，因此治疗 SMA 的另一种方法是直接解决这些其他系统、通路和过程。这些方法通常被称为“非 SMN”方法。这种方法的一些例子是增加肌肉力量或运动神经元功能的药物。

进行对话

与您的医疗保健团队密切合作非常重要。交谈与 SMA 护理和治疗以及可能的结局有时可能很困难。这是尽可能多了解 SMA 的一部分，以便您能够做出最佳决策。请提问并与您的医疗保健团队讨论您的问题。

SMA 研究的重点领域



基础科学研究

基础科学研究着眼于生命的基本构件，包括分子、蛋白质、细胞和基因。通常被称为“实验室”或“台架”研究，这些研究是由研究人员在实验室中通过测试构想来更好地理解 SMA 进行的。

基础研究是开发 SMA 治疗和治愈方法的第一步。基础研究项目调查 SMA 的生物学和病因，以便确定药物研发的最有效策略。SMA 生物学中的关键问题，包括当一个人患有 SMA 时体内会发生什么，都是通过基础科学研究来解答的。它给研究人员许多线索，导致更先进的研究。



药物发现研究 - 转化研究

药物发现也称转化研究，是药物开发过程的第二步。药物发现将基础研究中发现的种子想法，第一阶段，转化为有用的药物，然后可以在第三阶段，临床试验中进行测试。这包括进行 FDA 要求的一系列安全性和有效性测试，以开始人体试验。这些结果被纳入允许开始人体临床试验的试验性新药（IND）中。收集这些数据可能是一个漫长而困难的过程。失败经常发生，很难预测哪些药物会成功。



临床研究

临床研究是对选择参与的人类进行的研究。研究者（研究人员）在研究项目期间直接与参与者互动。临床试验可以是观察性或干预性的。观察性临床试验研究了未经治疗的人群中的疾病或问题，以更好地了解疾病中发生了什么。干预性研究测试新药和治疗。它还可以测试使用已被批准用于其他疾病的药物或治疗方法的新方法（例如，使用不同组合或用于不同疾病的药物）。该过程可能很长、复杂和困难。平均而言，只有 10% 的处于临床开发阶段的药物最终成为 FDA 批准的药物。这些独特的挑战需要一个经过深思熟虑而确定的战略。

这些不同类型的研究都有相同的目标：帮助受 SMA 影响的个体。

CURE SMA



Cure SMA 是一个非营利组织，也是全球最大的家庭、临床医生和研究科学家网络，共同努力推进 SMA 研究，支持受影响的个人/照顾者，并对公众和专业社区进行关于 SMA 的教育。

可以通过 Cure SMA 获得无偏倚支持。我们在这里帮助所有患有 SMA 的个体及他们的亲人，不会倡导任何具体的选择或决定。个人和照顾者对自己的情况做出不同的选择，以符合自己的个人信念。父母和其他重要家庭成员应该能够讨论他们对这些主题的感觉，并询问有关自己 SMA 护理团队的问题。此类决定应该谨慎作出，在作出所有选择之前应仔细考虑和权衡。与 SMA 相关的所有选择均为高度个人选择，应反映个人价值观，以及对每个个体及其照顾者最好的选择。



请记住，您的医疗保健团队和 Cure SMA 为您支持。如需获取更多信息，请参见其他可用的护理系列小册子：

- 呼吸基础知识
- 肌肉骨骼系统
- 护理选择
- 营养基础知识
- SMA 遗传学



twitter.com/cureSMA



[@curesmaorg](https://www.instagram.com/curesmaorg)



[facebook.com/cureSMA](https://www.facebook.com/cureSMA)



[youtube.com/user/FamiliesofSMA1](https://www.youtube.com/user/FamiliesofSMA1)



www.linkedin.com/company/families-of-sma



800.886.1762 • 传真 847.367.7623 • info@cureSMA.org • cureSMA.org

最后更新日期: 2020 年 9 月