



CURE SMA

护理系列手册

父母及看护人指南

关于 SMA 诊断您需要知道和要做的事情

cure
SMA

Make today a
breakthrough.

尊敬的父母或看护人：

您可能会收到这个指南，因为您已经知道您的宝宝患有脊髓性肌萎缩症 (SMA)。这是一种罕见的遗传疾病，人们通常不太了解它，直到家人或朋友的孩子被诊断患有此病。

本指南旨在为您了解 SMA 提供一个基础。以下是您需要知道的最重要的事情：

- 该疾病有治疗方法。
- 您需要迅速行动。

不要等待 SMA 的迹象出现，最好的治疗时间是在出现症状之前。如果您等到发现肌肉无力（这是患有 SMA 的标志），那么您的孩子可能已经失去了一些可能永远无法恢复的功能。

请务必立即联系您的医生或其他医疗卫生专业人士，了解您的选项，并决定您的孩子是否需要立即开始用药，或者是否可以监测一段时间。

我们意识到，也许在您完全了解孩子的疾病之前，迅速采取行动是一项挑战。您必须做到这一点，因为您孩子的健康就取决于此。

我们也会为您提供帮助。我们是一个关注 SMA 的非营利性倡导组织。请联系我们以获取信息、指导和支持。



电话: 800.886.1762

电子邮箱: info@curesma.org

1. 什么是 SMA?
2. SMA 是由什么引起的?
3. SMA 是如何遗传的
4. 诊断 SMA
5. 预测 SMA 的严重程度
6. 治疗 SMA
7. 患有 SMA 后的生活
8. 资源

您现在应该做什么



如果您的宝宝是通过新生儿筛查测试确诊的，请联系您的儿科医生或其他医疗卫生专业人士，并分享您的检测结果（如果您还没有这样做的话）。说您的宝宝有急症需要预约。



您可能已经确认您的孩子患有 SMA，或者您可能正在等待血液检测来确认诊断。如果您在等待血液检测，可能需要一到两周才能得到结果。当您等待结果时，请继续照顾您的宝宝，就像您知道有可能患有 SMA 之前那样。在这段时间内，您的照顾不应与之前有异，除非他们表现出任何不寻常的迹象或症状。



让医疗卫生专业人士把您转诊给一位专家。通常（虽然不总是），您会被转诊给儿科神经学家，也就是一名专门研究儿童神经系统疾病的医生。



为您和医疗卫生专业人士获取更多信息。本手册还为医疗专业人员提供了一份指南，可从 Cure SMA 获取该材料。如需索取副本或询问任何其他问题，请致电 800.886.1762 联系 Cure SMA 或发送电子邮件至 info@curesma.org。



什么是 SMA?

SMA 会影响脊髓中负责向肌肉发送工作信号的细胞。当这些被称为运动神经元的特殊细胞不能正常工作时，肌肉就会变得非常虚弱。SMA 患者可能会因为肌肉无力而导致行走、进食甚至呼吸困难。

虽然患有 SMA 的儿童身体功能会受限，但他们的智力并没有受损。患有 SMA 的儿童可以思考、学习，并与他人建立关系。

SMA 类型

您可能会听到人们提到 SMA 的“类型”。新生儿在进行 SMA 筛查之前，患者通常只有在症状出现后才被诊断，然后根据症状首次出现的年龄和达到的最高体能里程碑将患者分为四种主要类型。既然新生儿可以在出现症状之前就被诊断出来，那么其类型可能并不总是用于诊断 SMA。尽管如此，熟悉它们仍然会很有帮助。

1 型

最严重和最常见的 SMA 形式，其症状（如“松软”或肌肉张力低）出现在出生后六个月内。患有 1 型 SMA 的宝宝不能自己完成翻身或坐立等任务，如果不治疗，通常会在 2 岁前死亡。

2 型

6 至 18 个月大出现症状（如运动技能发育迟缓和肌肉无力）。患有 2 型 SMA 的儿童通常可以在没有帮助的情况下坐起来，但他们永远无法站立，而且需要轮椅。

3 型

18 个月大后诊断出，但通常在幼儿期。患有 3 型 SMA 的儿童能够自己行走，但之后可能会失去这种能力。

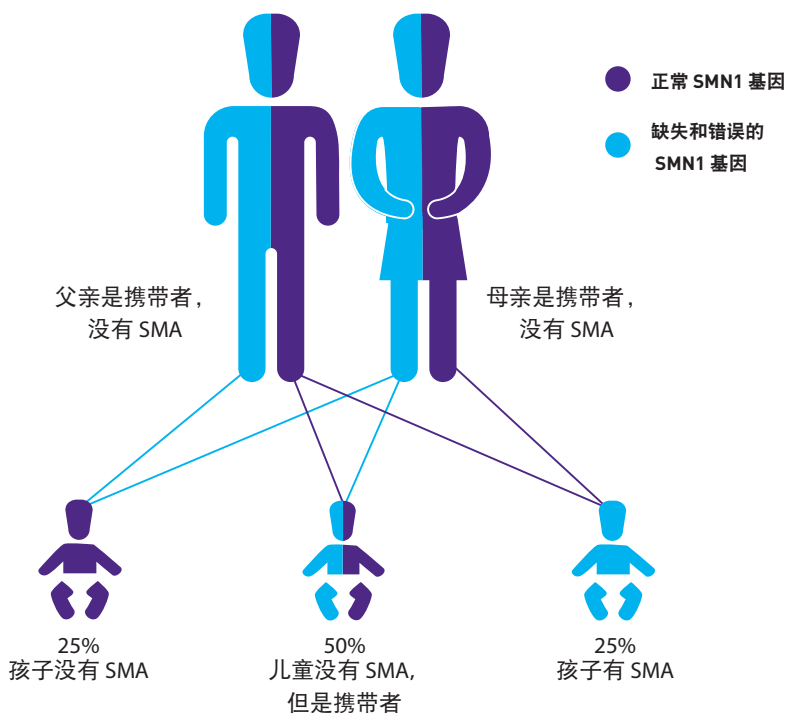
4 型

成人型 SMA 最罕见。症状（如肌肉无力、颤抖或抽搐）相对较轻。患有 4 型 SMA 的人通常在一些支持下能过完整的生活。

SMA 是一种遗传疾病，由父母传给子女。它是由一种缺失或有缺陷的基因——生存运动神经元基因 1 (SMN1) 引起的。在健康人体内，SMN1 基因会产生一种名为 SMN 蛋白的蛋白质，这种蛋白质对运动神经元（与肌肉交流的特殊神经细胞）很重要。没有这种蛋白质，运动神经元就无法正常工作，最终造成死亡，从而导致肌肉变弱和死亡。

SMA 是由什么引起的？

SMA 是如何遗传的



大约每 11000 个婴儿中就有一个患有 SMA。大约每 50 个美国人中就有一个是这种疾病的携带者——这意味着他们可能会把这种疾病遗传给他们的孩子，即使他们自己没有生病。SMA 可能会影响任何种族或性别。

婴儿通常会得到两个 SMN1 基因拷贝——来自父母双方各一个。患有 SMA 的婴儿从父母那里获得了缺失或错误的 SMN1 基因拷贝。

大多数患有 SMA 的儿童的父母都没有患病，但他们携带了这种疾病。这些父母有一个功能正常的 SMN1 基因，但他们的第二个基因拷贝缺失或出现故障。

一个孩子患有 SMA 并不会降低另一个孩子患病的几率。两名携带者每次怀孕生下患有 SMA 的孩子的几率为四分之一。这幅图显示了携带该疾病的父母每次生育后代时可能会遗传的基因组合。

诊断

SMA

2018 年，一些州开始对新生儿进行 SMA 检测，方法是在出生时检测少量血液中是否存在 SMN1 基因。缺失两个 SMN1 基因的婴儿的父母会收到通知，告知其婴儿可能患有 SMA。在新生儿筛查中发现 SMA 后，医生可能会要求进行检测以确认诊断。可能需要一到两周时间才能得到该测试的结果。

早期治疗的重要性

Liliana Grace 生来就患有 SMA。她在 12 天大时就开始通过一项药物研究使用 SPINRAZA 进行治疗。现在她 2 岁了，已经达到了这个年龄段的孩子应该达到的每一个发育里程碑。“不要等到需要寻求治疗的时候。我不知道该怎么强调这一点才好。”

- Denise, Liliana Grace 的母亲



在新生儿测试中加入 SMA 筛查，大大提高了患有这种疾病的婴儿得到早期诊断的机会。这种筛查测试使父母能够在婴儿出现症状前与医疗卫生专业人士讨论对 SMA 的治疗方案。这是防止严重的、甚至危及生命的问题发生的最好方法。

SMA 的一些症状（如身体发育迟缓）与其他疾病的症状相似。如果没有新生儿筛查测试，医生和其他医疗卫生专业人士可能需要进行多次测试，以排除这些症状的其他可能原因，然后才能确定这些症状是由 SMA 引起的。由于通常会首先考虑导致身体发育迟缓的更常见的原因，所以当症状出现时，SMA 并不总是能被迅速诊断出来。

除了用于确定婴儿患有 SMA 的新生儿筛查测试和确认测试外，还可进行额外测试以估计儿童患 SMA 的严重程度，并确定最佳治疗方案。

预测

SMA 的严重程度

影响 SMA 严重程度的因素有很多。其中一个可以检测的因素是是否存在第二种存活运动神经元基因，即 SMN2 基因。它类似于 SMN1，担任 SMN1 的部分备份。SMN2 不能产生与 SMN1 相同数量的蛋白质。它产生的蛋白质不足以维持运动神经元的健康。所以即使 SMN2 制造了一些 SMN 蛋白，运动神经元仍然会死亡，肌肉也会变弱。



SMN2 备份基因的拷贝数量因人而异。在 SMA 患者中，SMN2 拷贝的数量与他们疾病的严重程度有关。一般来说，SMN2 的拷贝越多越好，因为更多 SMN 蛋白意味着运动神经元获得更多向肌肉发送信号所需的物质。目前针对 SMA 的一些治疗方法主要集中在让 SMN2 产生更多蛋白质。

婴儿拥有的 SMN2 拷贝的数量将帮助医生决定是建议立即治疗还是监测一段时间。如果婴儿拥有超过四个 SMN2 拷贝，医生可能会建议在开始治疗前仔细监测他们的情况。然而，这种情况非常罕见。通常医生会建议在孩子出生后尽快开始治疗。



治疗 SMA

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 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。

针对 SMA 的其他治疗方法正在临床试验中进行测试。关于可用治疗方法和公开临床试验的信息经常会发生变化，所以最好查看 Cure SMA 的网站：

<https://www.curesma.org/clinical-trials/>

或者，请在做出关于治疗的最终决定之前，与您的医疗卫生专业人士谈谈当前的选项。

目前，美国食品药品监督管理局（FDA）批准了三种针对 SMA 的 SMN 增强疗法。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 APOB10 protein) 是一种基因疗法，能替代缺失或突变的 SMN1 基因的功能。

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。其中一些是针对“非 SMN”的方法，它们专注于体内受 SMN 蛋白影响的其他系统、途径和过程。这种方法的例子是增加肌肉力量或运动神经元功能的药物。

早治疗效果更好

早期治疗是孩子尽可能保持健康的最好机会。

如果缺失或缺陷的 SMN1 基因或备份的 SMN2 基因没有足够的蛋白质，运动神经元会迅速死亡。在没有任何治疗的情况下，患有最严重的 SMA 的婴儿在 6 个月大时就会失去 90% 的运动神经元。

运动神经元一旦失去，就无法被替换。身体不会产生新的运动神经元，现有的或正在研究的治疗方法也无法产生新的运动神经元。

这意味着最好的时机可能是在婴儿显示出生病迹象之前进行治疗。这样做的目的是尽可能多地保存运动神经元，这样才能使婴儿的肌肉正常发育。

A child holding a teddy bear, with a blue and purple circular graphic overlay.

患有 SMA 后的生活

通过新生儿筛查、早期诊断和早期治疗，许多患有 SMA 的儿童或许能够过上更健康的生活。尽管如此，他们可能偶尔需要在体能需求和日常活动方面的帮助。

食物和营养

对于一些患有 SMA 的儿童来说，获得适当的营养是一项挑战，因为无力的肌肉会使他们难以咀嚼、吞咽和消化食物。

医疗卫生专业人士可能会把您转诊给营养师，他们可能会根据孩子的个人需求，建议改变他们的饮食。这些食物包括容易吞咽的软食物，或不会加剧由胃壁或食道周围肌肉薄弱引起的反酸的低脂食物。

自适应设备

存在各种各样的支持和辅助设备，能帮助解决由肌肉无力引起的日常挑战。请向您的医生咨询，或者在 Cure SMA 的网站上查看选项。

呼吸和咳嗽

患有 SMA 的人可能呼吸困难，或咳嗽强烈到足以清除呼吸道。这是因为肋骨之间的肌肉（称为肋间肌）非常薄弱。这可能是一个问题，特别是当孩子感染了影响肺部或上呼吸道（包括鼻子和喉咙）的病毒时。

常见的建议包括：

- 转诊至肺科医生（专注于肺部问题的医生），该医生可以监测您孩子的呼吸量。
- 一种帮助儿童清除呼吸道粘液、痰和其他分泌物的咳嗽辅助设备。
- 呼吸支持，可能是在晚上或孩子生病时。双水平气道正压通气 (BiPAP) 是一种通过口罩提供无创支持的方法。

新生儿筛查 注册表

Cure SMA 新生儿筛查 注册表 (NBSR)

是一个在线注册表，它旨在帮助我们的 SMA 群体（包括受影响的个人、家庭、临床医生和研究人员）更多地了解 SMA，随着时间推移更好地管理症状，并开发新的治疗方法。

我们邀请您访问 NBSR 网站
www.curesma.org/nbsr，
并按照指导向 Cure SMA
提供您孩子的信息。

NBSR 是 Cure SMA 旗下的一个项目。Cure SMA 是 NBSR 及其材料的唯一保管者。NBSR 信息可能会被用于改善临床护理和支持新疗法的开发。其他疾病的注册表在推动研究和临床护理方面也有着悠久的历史。

请访问 NBSR 门户网站 www.curesma.org/nbsr，获取更多信息或为您的孩子注册。

笔记

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

我们建议您在访问医疗卫生专业人士时携带本指南。 为医生和其他医疗卫生专业人士专门编写的护理指南也可以在 www.curesma.org/care-series-booklets/ 上找到。另外，还可以致电 800.886.1762 联系 Cure SMA，或发送电子邮件至 info@curesma.org。



twitter.com/cureSMA



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



facebook.com/cureSMA



youtube.com/user/FamiliesofSMA1



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



925 Busse Road, Elk Grove Village, IL 60007

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

最后更新日期: 2021 年 6 月