

介绍

随着时间的推移，SMA 的诊断已经有所进步。过去，SMA 的诊断基于无力症状、神经功能检查和肌肉活检。发现 SMA 致病基因运动神经元存活基因 1 (Survivor Motor Neuron1, SMN1) 后，SMA 的诊断被简化成检测 SMA 致病基因的血液检查。这项检测诊断了 95% 的 SMA 患者。在 SMA 治疗获得批准后，使用这种血液检查进行筛查，出生便患有 SMA 的婴儿在出生后不久通过全国范围内的新生儿筛查检测得到诊断。

建议是如何制定的？

来自美国和西欧的医疗卫生专业人员组成的工作组审查了今天 SMA 的诊断情况，并将其与上一次的 2018 年的 SMA 诊疗护理建议进行了比较。一个由 SMA 社区成员组成的工作组分享了他们在诊断、资源以及有助于在诊断中形成明智决定的信息方面的经验。收集到的信息为 SMA 社区建立并发布了以下建议。SMA 诊断要改进的两个优先领域是新生儿 SMA 筛查和成年型 SMA 的诊断。

核心建议

工作组强烈同意，SMA 患者和看护者是医疗保健工作重要的合作伙伴，必须在诊断、照护和治疗决策过程的各个层面知情并参与。



遗传学

SMA 是由运动神经元存活基因 1 (SMN1) 突变引起的。这种基因产生一种蛋白质，叫做运动神经元存活蛋白 (SMN 蛋白)，它对控制肌肉的神经功能至关重要。这些神经细胞在没有该蛋白质的情况下正常运作，导致肌肉无力。

大多数人都有两拷贝 SMN1 基因。当个体的两个 SMN1 基因拷贝都缺失或存在突变片段时，就会发生 SMA。

约 3-5% 的 SMA 婴儿不会通过当前的常规 SMA 基因检测识别出来，因为他们在一个 SMN1 基因上存在点突变。这种点突变可通过 SMN1 基因测序的进一步检测而发现。

什么是新生儿筛查？

新生儿筛查是在出生后不久完成的检测。这些检测发现的疾病，如果及早诊断和治疗，可以显著改善儿童的健康和生存质量。使用新生儿筛查在早期发现疑似 SMA，甚至可以在症状出现之前作出及时的诊断、护理和治疗。通过早期诊断和治疗，SMA 婴儿将有最好的机会获得更健康的生活。

在新生儿筛查期间，从婴儿足跟抽取少量血液，并送往实验室进行检测。然后分析该血斑，以寻找导致 SMA 的基因。



新生儿筛选后会发生什么？

SMA 新生儿筛查流程包括几个医务人员团队参与。每个团队都有各自的职责。工作组建议每个医务人员团队承担以下职责，以确保 SMA 新生儿筛查有效识别和治疗通过新生儿筛查发现的婴儿：

公共卫生K新生儿筛查 (NBS) 实验室开展新生儿筛查检测，应帮助确定所在州内具备专业知识能提供医疗保健的 SMA 专科诊疗护理中心。公共卫生实验室应在获得检测结果的当天通知婴儿的初级保健提供者，理想情况下还应通知 SMA 专科诊疗护理提供者。公共卫生 NBS 实验室应核实新生儿筛查结果呈阳性的患者进行了额外检测以确定 SMA 诊断，以及他们在 SMA 诊所就诊，就治疗进行了讨论，且家属已经有了诊疗护理计划。

初级保健提供者在获悉 SMA 新生儿筛查检测结果呈阳性后，应紧急将结果告知婴儿的看护者/家人，将婴儿转诊至 SMA 专科诊疗护理中心，并协助预约在 2-3 天内进行的门诊。

SMA 专科诊疗护理中心团队应安排婴儿首次门诊访视在 SMA 新生儿筛查结果呈阳性后 2-3 天内进行。

在 SMA 专科诊疗护理中心的首次门诊访视时会发生什么？

工作组建议，在 SMA 新生儿筛查检测结果呈阳性后的首次门诊访视期间，医务人员应确定孩子是否有任何 SMA 症状。这将包括询问有关婴儿出生和发育的问题，包括任何无力体征，如手臂或腿部活动减少或困难、喂养困难或呼吸困难，以及检查儿童是否出现 SMA 的早期体征或症状。医疗保健团队将与家属分享他们的发现。将提供有关 SMA 的信息，包括书面和在线资源。关键要点包括了解 SMA 是一种严重的疾病，有可用的治疗方案，以及治疗不是治愈。

医疗保健团队将讨论可选治疗方案，包括每种治疗的说明、效果、风险和益处，以及随着时间的推移为检查副作用而做的任何额外检测。将安排检测（血液检查）以确认 SMA 诊断以及开具药物或治疗处方前可能需要进行的其他检测。医务人员可能会在此次访视时开具治疗处方。第一次访视可能会有几位医务人员参与。见下文。医疗保健团队将与患者和家属合作制定诊疗护理计划和随访门诊的目标。我们鼓励家属提出问题。诊所团队应提供其他问题的联系信息，以及帮助协调和安排诊所访视和检测的人员。在离开科室之前，应安排门诊随访。

下一步是什么？

SMA 专科诊所的随访访视通常包括询问更多问题，并检查孩子自上次访视以来的进展和变化。可完成评估运动功能和力量的测试，并审查可用的测试结果。将再次讨论有关 SMA 的信息，以回答任何问题。SMA 专科诊疗护理中心也可能开立治疗 SMA 的药物。



产前检查

产前检查是在妊娠期间完成的医学检查。它们可能用于确定未出生的婴儿是否遗传了遗传性疾病。在与医生讨论后，如果孩子已知有患 SMA 的风险，一些家庭可能会选择这种类型的检测。

即使完成产前检查，也要在出生后对孩子进行检测，以确认 SMA 的诊断以及 SMN1 和 SMN2 基因拷贝数。

当确诊 SMA 时，诊疗护理是什么样的？

患者家庭和诊疗护理团队将确定治疗计划。该计划应包括：

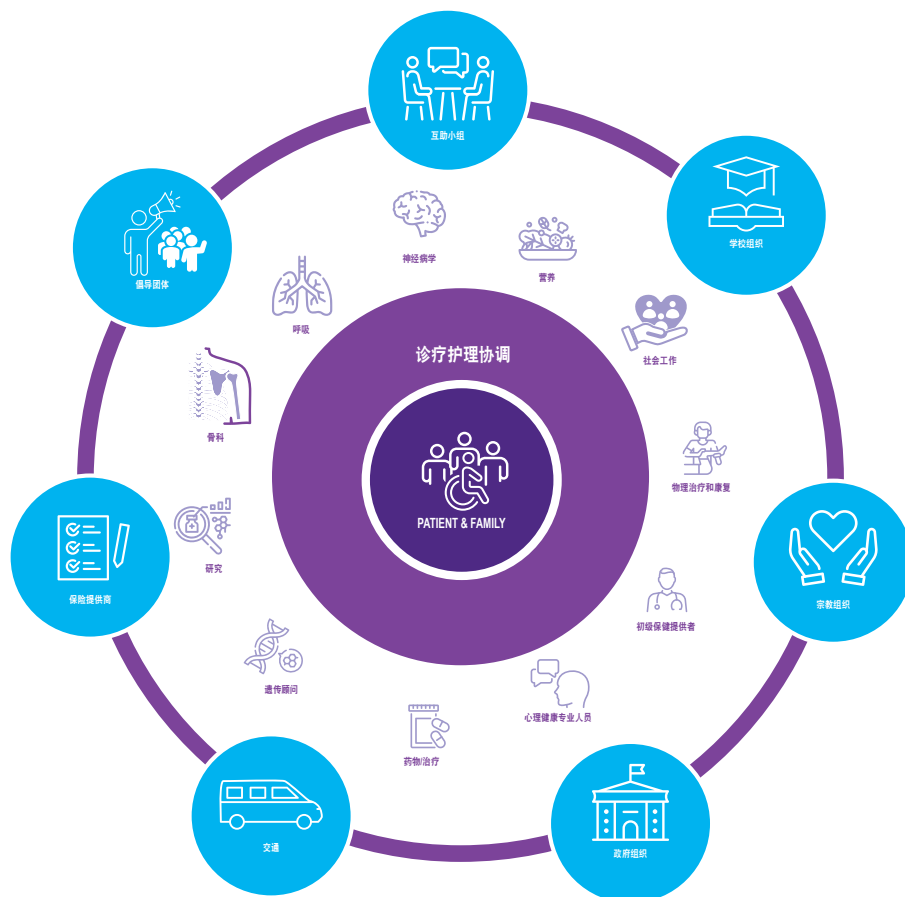
- 检查孩子的运动技能和发育情况；
- 讨论可用的不同治疗方案，包括如何实施这些治疗方案、实施多长时间以及副作用；
- 检查保险并撰写治疗获得医疗审批所需的材料；
- 提供有关 SMA 的书面信息，包括所讨论的不同治疗方案的资源；
- 社区资源，包括倡导团体、社区资源和互助小组；以及
- 确保家庭和孩子是所有诊疗护理协调以及护理和治疗决策的中心。

儿童和家长将会与许多专注于满足他们独特的医疗需求的医务人员见面。医疗保健团队可能包括以下人员：

- 神经科医生
- 肺科医生
- 营养师/饮食专家
- 呼吸治疗师
- 诊疗护理管理员或协调员
- 社会工作者

还有谁参与诊疗护理？

除了 SMA 专科诊疗护理团队外，SMA 患者的诊疗护理人员还包括许多人，例如保险提供商、药剂师和初级保健提供者。它还包括社区互助小组、倡导团体和当地州资源，其中可能包括交通服务或家庭健康工作人员。SMA 患者及其家人是该团队的核心，重要的是要有人协调诊疗护理的各个方面。



今天应该如何描述 SMA？

在历史上以及在疾病修饰治疗可用之前，对 SMA 的描述和分型是依据症状开始的年龄和身体发育所达到的最高阶段。随着 SMA 治疗和新生儿筛查的引入，工作组确定，通过新生儿筛查确诊的 SMA 患儿在治疗开始前应依据 SMN2 拷贝数、当前运动机能、症状（如有的话）开始时的年龄、以及症状的严重程度进行描述。

成人型 5q SMA 诊断

成人发病型或 SMA 4 型 占 SMA 确诊患者的一小部分。成人发病型 SMA 的症状与许多肌肉无力疾病一样，而这会导致诊断延误。

成人发病型 SMA 症状通常始于青春期晚期或成年期，包括：

- 上臂和大腿肌肉无力
- 独立行走，但经常跌倒
- 肌肉疼痛、痉挛或抽搐
- 肌肉僵硬
- 由于越来越疲倦和无法跟上别人（耐力下降）而难以参加运动

诊断研究：

- 肌酸激酶（CK）可能偏高
- 肌电图（EMG）可能显示非特异性神经变化
- 通过检测 *SMN1* 基因和 *SMN2* 基因进行明确诊断
 - 如果只有一个 *SMN1* 拷贝，则可能存在 *SMN1* 单核苷酸变异或点突变，额外检测 *SMN1* 基因序列将有助于诊断
 - 通常为 4-6 个 *SMN2* 拷贝

一些有上述症状和 EMG 显示神经源性发现的患者可能患有 SMA，应完成基因检测。

需要进一步研究来评估成人型 SMA 的自然病史。

更多资源

您或您认识的人是否被诊断患有 SMA？请发送电子邮件至 infopack@curesma.org 并提供您的姓名和邮寄地址，以便我们直接向您发送关于 SMA 的无偏倚全面资讯包。资讯包包括我们的 SMA 诊疗护理系列小册子，涵盖做出治疗和护理决策所需的一系列话题和信息。还包括遗传学和检测、当前研究进展、日常生活管理等内容。发送电子邮件后，我们的团队成员将联系您提供资源和支持，帮助您顺利完成诊断。”

如需更多信息，请查看以下附加资源。

[资源指南申请表](#)

[了解 SMA](#)

[诊疗护理系列手册](#)

若想回顾关于诊断建议的既往发表手稿：

[脊髓性肌萎缩症最新最佳实践：诊断考虑因素建议](#)

2018 年指南：

[脊髓性肌萎缩症的诊断和管理：第 1 部分：诊断、康复、骨科和营养护理建议](#)

[脊髓性肌萎缩症的诊断和管理：第 2 部分：肺部和急症护理；药物、补充剂和免疫接种；其他器官系统；以及伦理](#)