

致家长的脊髓性肌肉萎缩症情说明书

在北卡罗来纳州出生的所有婴儿在出生时都要接受筛查，以查看是否存在如果及早发现可以治疗的某些疾病。新生儿筛查结果显示，您的宝宝有可能患有脊髓性肌肉萎缩症。您的宝宝需要尽快进行二次检查才能确切诊断。



SMA 有哪些迹象和症状？

脊髓性肌肉萎缩症（或 SMA）是一种影响脊髓神经的疾病。当这些神经不发挥作用时，肌肉就无法发挥作用并变得非常虚弱。根据出现症状的年龄和症状严重程度，SMA 可分为不同类型。对于患有 1 型 SMA 的婴儿，迹象可能会在出生后的最初几周几个月内出现。对于患有 2 型、3 型或 4 型 SMA 的婴儿，迹象可能直到童年后期甚至成年后才会出现。症状可能包括呼吸困难、进食或吞咽困难、难以达到动作发展指标和/或肌无力。如果不加治疗，这些症状将随着时间的推移恶化。

SMA 可以治疗吗？

可以，有不同类型的治疗方法。如果您的宝宝确实患有 SMA，医生将审阅治疗方案，然后你们共同决定最适合您宝宝和家庭的方案。由于 SMA 患儿在及早治疗后往往会有更好的结果，因此，治疗应尽早开始。

接下来我该做什么？

- 您的宝宝的儿科医生或家庭医生会想要立即看您和您的宝宝。儿科医生或家庭医生会把您和您的宝宝转介给小儿神经科医生，即专攻肌肉和神经问题的医生。
- 小儿神经科医生会要求进行检查，以确认您的宝宝是否患有 SMA。小儿神经科医生还会进行体检以查看您的宝宝是否有任何早期症状。
- 您和您的宝宝也可以去看遗传学医生或遗传咨询师，他们将帮助您了解 SMA 对您的宝宝和您的家庭意味着什么。
- 如果 3 天内没有遗传学医生或神经科医生的消息，请联系宝宝的儿科医生或家庭医生。

我可以在哪获得更多信息？



遗传学家庭参考：

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/spinal-muscular-atrophy>



治疗 SMA：

<https://www.curesma.org/newborn-screening-for-sma/>



肌肉萎缩症协会：

<https://www.mda.org/disease/spinal-muscular-atrophy>

如果您有疑问，请致电 919-218-6460 联系新生儿筛查跟进计划，或致电 1-800-737-3028 联系有特殊医疗保健需求的儿童帮助热线。



Public Health
HEALTH AND HUMAN SERVICES

北卡罗来纳州
卫生与公众服务部 (DHHS) 公共卫生处
www.ncdhhs.gov
<https://slph.dph.ncdhhs.gov/>

N.C. DHHS 是一个机会均等的雇主和提供者。

致提供者的脊髓性肌肉萎缩症情说明书

脊髓性肌肉萎缩症 (SMA) 是一种遗传性神经肌肉障碍，由 SMN1 基因突变引起，这种突变导致脑干和脊髓运动神经元的不可逆损失。功能性运动神经元的损失导致进行性肌无力以及呼吸和延髓功能受损。

SMA 有哪些迹象和症状？

根据发病年龄和症状严重程度，SMA 可分为不同类型。最常见的类型是 1 型 SMA，在出生后的前几周或几个月内出现症状。SMA 的早期症状包括张力减退、运动发育不足和肌无力。最严重类型的患儿也可能出现导致吮吸或吞咽问题的舌肌震颤。一些患儿也可能出现呼吸困难。迟发性 SMA 在 6 - 18 个月（2 型）、儿童早期（3 型）或成年（4 型）中的病程较轻，通常与越来越高的运动功能水平相关。

SMA 可以治疗吗？

可以，有不同类型的治疗方法，包括 FDA 批准的鞘内注射（诺西那生钠/Spinraza）和静脉基因治疗产品（诺健生静脉悬液注射剂/Zolgensma）。由于 SMA 是一种进行性疾病，因此，治疗应尽早开始。得到及早治疗的 SMA 患儿往往会有更好的结果。

当新生儿 SMA 筛查呈阳性时，我该怎么办？

鉴于 SMA 症状的发展速度，尽快联系患者家属并将患儿转介给专家进行确认检测至关重要。记住，新生儿筛查不是诊断检查，虽然假阳性很少见，但也是有可能的。请采取以下行动：

- 在 24 小时内联系患者家属，说明新生儿筛查结果、提供 SMA 家长情况说明书并确定患者家属首选的专业护理中心。SMA 情况说明书中含有家庭教育资源的链接。
- 将患儿及其家属转介至专业护理中心，与小儿神经科医生协调跟进。参见资源列表中的联系信息。
- 专业护理中心将在 72 小时内跟进家属以安排预约。

我可以在哪获得更多信息？



遗传学家庭参考：

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/spinal-muscular-atrophy>



治疗 SMA：

<https://www.curesma.org/newborn-screening-for-sma/>



ACMG 行动表：

<https://www.acmg.net/PDFLibrary/SMA-ACT-Sheet.pdf>

如果您有疑问，请致电 919-218-6460 联系新生儿筛查跟进计划，或致电 1-800-737-3028 联系有特殊医疗保健需求的儿童帮助热线。

本情况说明书得到美国卫生与公众服务部（HHS）疾病控制和预防中心的支持，作为总额为 423,900 美元的财政援助金的一部分，100% 由 CDC/HHS 资助。内容为作者观点，并不代表 CDC/HHS 或美国政府的官方观点或认可。



Public Health
HEALTH AND HUMAN SERVICES

北卡罗来纳州
卫生与公众服务部（DHHS）公共卫生处
www.ncdhhs.gov
<https://slph.dph.ncdhhs.gov/>

N. C. DHHS 是一个机会均等的雇主和提供者。