

罕見疾病叢書 ⑫

# 脊髓性 肌肉萎縮症基因檢驗

## 衛教人員諮詢手冊

Brochure of Spinal Muscular Atrophy  
(SMA)



脊髓性  
肌肉萎縮症基因檢驗  
衛教人員諮詢手冊

Brochure of Spinal Muscular Atrophy  
(SMA)



財團法人罕見疾病基金會  
TAIWAN FOUNDATION FOR RARE DISORDERS



社團法人台灣遺傳諮詢學會  
TAGC Taiwan Association of Genetic Counseling

共同印行

財團法人罕見疾病基金會  
社團法人台灣遺傳諮詢學會

共同印行

**脊髓性肌肉萎縮症**  
**( Spinal Muscular Atrophy, SMA )**  
**基因檢驗之衛教諮詢人員手冊**

## 目錄

手冊目的及使用時機.....	3
<b>認識疾病—什麼是脊髓性肌肉萎縮症 ( SMA ) ?</b>	
一、疾病簡介.....	4
二、致病原因與機制.....	6
三、治療.....	9
四、帶因率與遺傳模式.....	12
<b>基因檢查與遺傳諮詢</b>	
一、基因檢查的時機.....	13
二、採檢方式及檢驗資訊介紹.....	14
三、國內常見 SMA 基因檢驗技術平台比較.....	15
四、SMA 基因檢驗之標準流程.....	16
五、遺傳諮詢.....	18
A. 「帶因篩檢」前、後的遺傳諮詢.....	18
B. 「產前遺傳診斷」前、後的遺傳諮詢.....	23
六、就醫資訊與社會資源.....	27
七、情境問答 Q & A.....	30

## 手冊目的及使用時機

本手冊由罕見疾病基金會及台灣遺傳諮詢學會共同編撰，經由專家建議修正後印製，目的為提供醫療院所第一線衛教人員在面對脊髓性肌肉萎縮症 ( 簡稱 SMA ) 的帶因篩檢或產前遺傳診斷檢驗時，所提供檢驗前、後的衛教諮詢參考。

SMA 的帶因篩檢在台灣已施行多年且相當普遍，檢驗技術亦趨於成熟。近年來 SMA 陸續出現多種治療方式，面對如此高帶因率的疾病，治療的新選擇，無疑對個人、家庭與社會帶來重大影響；基於此情況下，帶因篩檢前、後，甚至產前遺傳診斷檢查的衛教諮詢更彰顯其重要性，有助於社會大眾了解疾病的特性。有鑒於此，本會與台灣遺傳諮詢學會共同出版「脊髓性肌肉萎縮症 ( SMA ) 基因檢驗之衛教人員諮詢手冊」，並邀請各界專家審閱，期望透過提供基因檢驗過程常見的情境及諮詢重點，讓衛教人員提供正確、完善的資訊給受檢者及家屬。

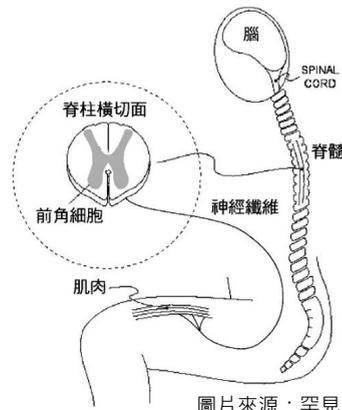
在此特別感謝林炫沛醫師、陳明醫師、陳燕麟醫師、蔡輔仁醫師、蔡甫昌教授、簡穎秀醫師、羅鳳菊遺傳諮詢師及鍾育志醫師協助本手冊的審閱指正(依姓氏筆畫排序)。

## 認識疾病—什麼是脊髓性肌肉萎縮症 ( SMA ) ?

### 一、疾病簡介

脊髓性肌肉萎縮症 ( Spinal Muscular Atrophy · 簡稱 SMA ) 屬於體染色體隱性的遺傳疾病，是一種運動神經元退化疾病。在台灣為政府公告的罕見疾病，也是繼海洋性貧血之後第二常見的體染色體隱性遺傳疾病。

肌肉萎縮症疾病種類繁多，症狀也大致相似，SMA 是屬於神經退化所導致的肌肉萎縮。一般而言，脊髓內的運動神經細胞會傳達指令給肌肉細胞進行運動，而 SMA 由於基因功能缺失造成脊髓內的運動神經細胞 ( 又稱前角細胞 ) 漸進式退化或死亡，致使訊息傳遞出現問題，肌肉長期缺乏刺激會逐漸萎縮、軟弱無力，影響病人的日常動作如爬行、走路、吞嚥、呼吸、說話及頭頸部控制等功能。



圖片來源：罕見疾病基金會脊髓肌肉萎縮症照護手冊

《圖一》 人類的肌肉動作是由腦部發出訊號，經由脊髓內的運動神經細胞 ( 又稱前角細胞 ) 傳遞，再經過神經纖維傳至肌肉而產生動作。

SMA 的肌肉萎縮通常呈現對稱性、下肢較上肢嚴重、身體近端 ( 靠近軀幹處 ) 較遠端易受影響等特徵，另外，疾病並不會影響智力發展，部分患者的學業成績表現非常優秀。發病年齡按不同型別從出生到成年皆有可能，下列《表一》依發病年齡、症狀及運動功能分為五個型別：

《表一》 SMA 疾病分型說明

型別	發病年齡	預期壽命	運動功能	可能症狀	SMN1 : SMN2 基因套數比例 <sup>註1</sup>
第0型	產前或出生時	數週至6個月	幾乎無	1. 嚴重肌張力不足 2. 虛弱 3. 缺少肌腱反射反應 4. 出生時呼吸衰竭 5. 面癱 6. 胎動下降 7. 心房中膈缺損 8. 關節攣縮	0 : 1 套
第1型	6個月內	約10個月內	有些具頭部控制能力，需支撐才能坐	1. 失去頭部控制能力 2. 輕微關節攣縮 3. 輕微面部無力 4. 吸吮與吞嚥困難 5. 逐漸呼吸衰竭	0 : 1 套 0 : 2 套 (多數) 0 : 3 套
第2型	6~18個月	七成存活超過25歲	可獨立坐，但無法行走	1. 因喪失運動功能造成發展遲緩 2. 肌腱反射減弱或消失 3. 手指姿勢性震顫 4. 逐漸但較為緩慢的呼吸衰竭	0 : 2 套 0 : 3 套 (多數) 0 : 4 套
第3型	18個月以上	與一般人無異	可獨立行走，但隨年紀退化	1. 近端肌肉無力 2. 逐漸失去運動能力 3. 易疲勞 4. 手指姿勢性震顫 5. 膝腱反射消失	0 : 3 套 (多數) 0 : 4 套 (多數) 0 : 5 套
第4型	成人	與一般人無異	與一般人無異或緩慢退化	近端肌肉無力 易疲勞	0 : 4 套 (多數) 0 : 5 套 (多數) 0 : 6 套

註1: SMN1 : SMN2 基因套數比例與症狀的關聯請見下章節第6頁之「致病原因與機制」說明。

參考資料出處：

1. GeneReviews: Spinal Muscular Atrophy (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1352/>)

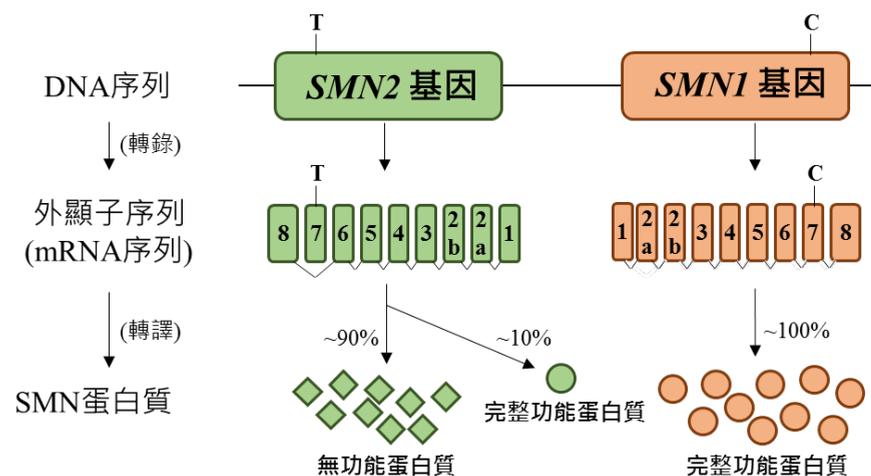
2. 罕見疾病一點通 (<https://web.tfd.org.tw/article.html?articleID=Spinal%2520Muscular%2520Atrophy%2520%28SMA%29&submenuIndex=0>)

## 二、致病原因與機制

脊髓性肌肉萎縮症的致病原因是脊髓內的運動神經細胞 ( motor neuron cell, or anterior horn cell ) 發生退化及凋亡所致的肌肉萎縮症。背後原因是基因缺陷造成神經細胞生存必須的「SMN 蛋白質」無法足量製造。

SMN 蛋白質的製造來源有二：分別是一號與二號「運動神經元存活基因」( Survival of Motor Neuron, 簡稱為 **SMN1 基因** 與 **SMN2 基因** )。SMN 基因位於細胞中第五對體染色體長臂 ( 5q13.2 ) 區域，一般情況下經轉錄、轉譯可產生「SMN 蛋白質」參與細胞生理作用。

SMN2 基因在序列上和 SMN1 基因僅有五個核苷酸的差異，因此 SMN2 基因又被稱為偽基因 ( pseudogene )。有別於 SMN1 基因可以製造功能完整的蛋白質，SMN2 基因製造的 SMN 蛋白質中僅有 10% 具完整功能，其餘 90% 蛋白則功能不完整或沒有功能。因此，導致 SMA 疾病最主要的原因就是「SMN1 基因」的變異或缺失造成 SMN 蛋白功能異常。



《圖二》SMN ( Survival of Motor Neuron ) 基因示意圖

## 一般情況下帶因者(carrier)與患者(patient)的基因表現

- 兩套 SMN1 基因皆發生變異會導致 SMA 疾病

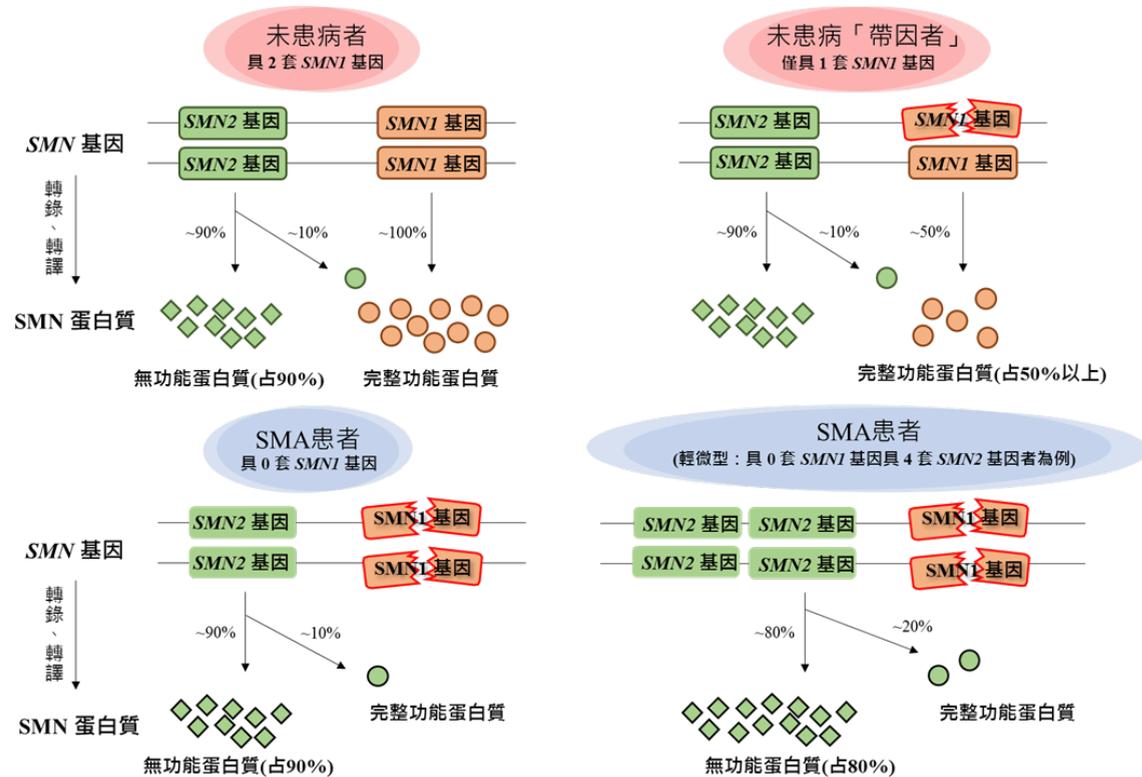
人類細胞中基因是兩兩成對的，也就是一般情況下，功能正常的 SMN1 基因應為成對的 ( 或稱 2 套功能正常的基因 )，且分別座落於來自父/母的同源染色體上。

帶因者 ( carrier ) 表示其只具有 1 套功能正常的基因，另 1 套發生變異，此時雖然僅剩 1 套 SMN1 基因，但所製造的 SMN 蛋白已經足夠讓細胞運行生理功能，這說明帶因者將不會有疾病症狀。

當 SMA 患者拿到 2 套分別來自父、母的變異基因而導致疾病，此時 SMN1 基因套數表示為 0 套。

★註 1：一般帶因篩檢及產前遺傳檢查是針對「是否具有 SMN1 基因」進行檢驗，然而 SMN1 基因本身也可能突變 ( 點突變 ) 導致蛋白質沒有功能，一般檢驗內容上並沒有辦法看見「點突變」。因此，當受檢者的報告顯示 SMN1 : SMN2 = 1 : 4 時，並沒有辦法排除 SMN1 基因點突變的可能性，臨床上亦見過 SMA 患者的檢驗報告呈現上述結果，但仍然具四肢無力等症狀。

★註 2：亦有情形為 SMN1 基因的數量正常，但由於空間排列錯置，造成技術上難以分辨的帶因者，也被稱為「沉默帶因者(silent carrier)」，在目前常規 SMA 基因篩檢是無法檢出。



《圖三》SMN 基因與疾病關係

● SMN2 基因套數多寡可能與疾病嚴重程度相關

患者體內 SMN1 基因套數為 0 套，此時 SMN2 基因套數多寡可能與疾病嚴重程度相關。由於被稱為「偽基因」的 SMN2 基因大約可製造 (gene expression) 出 10% 功能正常的 SMN 蛋白，目前認為 SMN2 基因套數越多的患者，體內可製造功能正常的 SMN 蛋白數量也越多，症狀可能越輕微。臨床上患者 SMN2 基因套數從 1 套至 6 套皆曾被報導過。

換句話說，一個人是否罹患 SMA，取決於正常功能的 SMN1 基因套數；而 SMN2 基因套數多寡則被認為與患者臨床症狀嚴重程度有關。一般而言，SMN2 基因套數越多，發病年齡越晚、臨床症狀越輕微。

檢驗報告上常以 SMN1 : SMN2 基因套數比例表示，請參考《表一》最右邊欄位說明。以第 1 型 SMA 患者為例，其 SMN1 基因套數為 0 套；SMN2 基因套數則可能為 1、2 套或 3 套，報告上呈現為 SMN1 : SMN2 = 0 : 1、SMN1 : SMN2 = 0 : 2 或 SMN1 : SMN2 = 0 : 3。

若一位患者 (SMN1 基因套數為 0 套)，其 SMN2 基因套數達 5 套 (報告以 SMN1 : SMN2 = 0 : 5 呈現)，則其臨床症狀可能較輕微或不發病，屬於第 3 型或第 4 型患者 (也可能終生沒有症狀)。雖然可以用 SMN2 基因套數多寡粗略區分疾病嚴重度，但疾病嚴重度與 SMN2 套數並非完全相關，還有其他因素 (特別是在輕微型的 SMA 患者) 會影響患者疾病的嚴重度。

### 三、治療

2016 年開始，SMA 治療藥物陸續獲准使用，目前已有三種藥物通過美國食藥署 (FDA) 認可用於治療 SMA，這些藥物通常具延緩或改變疾病進程之療效，機轉大致分為兩類：

- (1) 補強 SMN2 基因功能。如：脊瑞拉注射液 (Spinraza)、服脊立口服溶液用粉劑 (Evrysdi)。
- (2) 送入人造 SMN1 基因。如：諾健生靜脈懸液注射劑 (Zolgensma)。

在台灣，獲得衛生福利部食品藥物管理署罕見疾病藥物許可，用於治療 SMA 的藥物包括：脊瑞拉注射液 (Spinraza)、諾健生靜脈懸液注射劑 (Zolgensma)、服脊立口服溶液用粉劑 (Evrysdi)，截至目前 (2023 年 3 月)，Spinraza 已納入健保給付範圍內。各藥品的適應症及副作用不同，請諮詢專科醫師評估治療。目前亦有臨床試驗正在進行。整理藥物名稱與藥理機轉如下表：

《表二》SMA 藥物介紹

藥物商品名稱 (主成分)	藥理機轉	劑型/給藥途徑
脊瑞拉注射液 <b>Spinraza</b> ( Nusinersen sodium ) 俗稱：「脊椎注射的 RNA 藥物」	一種反義寡核苷酸分子 ( Antisense Oligonucleotide · ASO ) · 透過結合在 <i>SMN2</i> 基因切位點 ( splice site ) 進而改變或修正 <i>SMN2</i> 基因的剪接 · 增加製造完整 SMN 蛋白。	注射劑/髓鞘內注射 ( intrathecal injection )。
服脊立口服溶液用粉劑 <b>Evrystdi</b> ( Risdiplam ) 俗稱：「小分子口服藥物」	機制與 Spinraza 相似 · 不過是以小分子藥物 ( 而非 ASO ) 結合 <i>SMN2</i> 基因切位點 ( splice site ) · 補強 <i>SMN2</i> 基因功能 · 增加製造完整 SMN 蛋白。	Powder for oral solution/ 口服給藥。
諾健生靜脈懸液注射劑 <b>Zolgensma</b> ( Onasemnogene abeparvovec-xioi ) 俗稱：「一次性注射的基因藥物」	以 AAV-9 ( adeno-associated virus type 9 ) 為載體的基因治療藥物 · 透過靜脈注射將 <i>SMN1</i> 基因導入患者細胞內 · 使細胞能生成完整 SMN 蛋白 · 達到治療的效果。	靜脈注射懸浮液 ( Suspension for intravenous infusion )。

### 藥物治療相關研究

- (1) 脊瑞拉注射液 (Nusinersen)：臨床試驗研究結果針對 *SMN2* 基因套數為 2 或 3 的 SMA 患者於症狀出現前接受 Nusinersen 注射治療 33.9 個月後 · 所有受試幼兒皆存活且不需要氣管切開手術或依賴呼吸器 · 動作發展評估有顯著進步如可以獨自坐 · 近九成的受試者可以獨立行走<sup>註2</sup>。由於此藥物為脊髓內注射 · 對於脊椎側彎的患者可能發生給藥困難的情形。
- (2) 服脊立口服溶液用粉劑 (Risdiplam)：美國食品藥物管理局 (Food and Drug Administration, FDA) 於 2020 年 8 月 7 日核准適用於 2 個月以上的 SMA 患者；並於 2022 年 5 月底核准擴增 2 個月以下患者進入適應症。研究指出藥物分別改善各年齡患者動作功能<sup>註3</sup> · 包含：年齡 1~7 個月大的第一型 SMA 患者治療 1 個月後顯著增加患者動作功能 · 甚至可達到對應年齡的動作發展里程碑。年齡 2~25 歲之第二型、第三型患者藥物治療 1 年後也大幅改善動作功能；針對 6 個月~60 歲曾經接受過其他治療的第二、第三型患者 · 用藥 12 個月後 · 血液中 SMN 蛋白有持續增加效果。另外 · 此藥的給藥途徑為口服 · 方便性高 · 不過也因為全身性吸收緣故產生副作用的範圍較廣。
- (3) 諾健生靜脈懸液注射劑 (Onasemnogene abeparvovec-xioi)：2022 年 6 月完成臨床 3 期試驗 · *SMN2* 基因套數 2 或 3 的受試幼童於發病前接受藥物注射<sup>註4,5</sup> · 患者皆能達到與該年齡對應的動作里程碑 · 包括坐姿、站立及行走。根據患者體重計算 · 給予一次性緩慢靜脈注射 · 通常需要合併類固醇藥物使用。治療後需追蹤肝功能。

上述三種藥物為最新發展的藥物 · 長期的效果與影響仍需要更多觀察及研究 · 考量每種藥物的療效、副作用、給藥方式及健保審核給付等因素 · 因此應與醫師審慎討論藥物選擇。

註 2：Nusinersen initiated in infants during the presymptomatic stage of spinal muscular atrophy: Interim efficacy and safety results from the Phase 2 NURTURE study. *Neuromuscular Disorders*, 29(11), 842–856.

註 3：Risdiplam: A Review in Spinal Muscular Atrophy. 2022 Apr;36 (4):401-410.

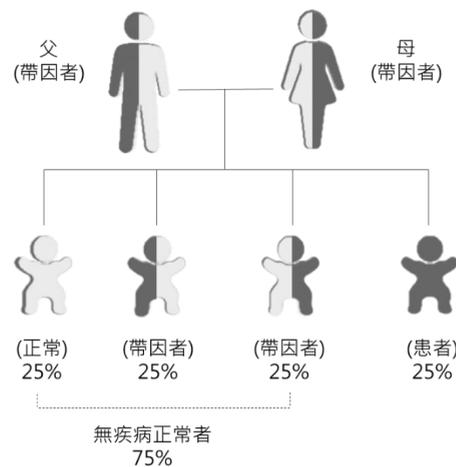
註 4：Strauss KA, Farrar MA, Muntoni F, et al. Onasemnogene abeparvovec for presymptomatic infants with two copies of SMN2 at risk for spinal muscular atrophy type 1: the Phase III SPRINT trial. Nat Med. 2022.

註 5：Onasemnogene Abeparvovec Gene Therapy in Presymptomatic Spinal Muscular Atrophy (SMA): SPRINT Study Update in Children with 3 Copies of SMN2 (4163)

除上述藥物外，支持性治療對患者減緩併發症亦是同等重要，例如感冒時避免引發肺炎，需要接受預防接種；透過按摩、水療及物理治療來改善肢體的活動度，延緩關節攣縮與脊柱側彎的發生；營養照顧也相當重要，避免營養不良、體重過輕或過重。另外，SMA 孩子的智能與一般人無異，因此如何以無障礙的學習軟硬體設施，來協助他們接受學習教育也是很重要的，同時要長期提供各類諮詢，包括如何保護關節、均衡飲食、選擇適合的休閒活動、改良生活及工作環境、做好心理社會調適等。

#### 四、帶因率與遺傳模式

SMA 的遺傳模式屬「體染色體隱性」遺傳。當父母同時皆為帶因者，則每一胎懷孕不論男孩或女孩皆有 1/4 (25%) 的機率罹患 SMA、1/2 (50%) 的機率與父母同為無症狀帶因者、另外 1/4 (25%) 的機率為正常者。實務臨床經驗上，少數個案父或母一方非帶因者，但因個案發生自發性突變而致病。



《圖四》體染色體隱性遺傳模式 (Autosomal Recessive Inheritance)

#### 為什麼要做 SMA 帶因篩檢?

由於 SMA 被認為是嚴重致死性疾病且帶因率高，包括台灣在內的統計，SMA 疾病帶因率約 1/40~1/60<sup>註6</sup>，也就是大約 50 個人中就有一個是帶因者。帶因者不會發病、沒有症狀，但當夫妻雙方皆為帶因者，卻可能生下患者，每次懷孕不論性別，胎兒有 1/4 (25%) 的機率為 SMA 患者。根據台灣新生兒篩檢統計研究，SMA 的疾病發生率約 1/17,818，以每年十多萬名新生兒來看，台灣一年估計有十多名 SMA 新生兒誕生，所以高帶因率的疾病篩檢，對於個人及家庭是重要的，有助於避免重症患者的誕生以及規劃家庭生活等。

註 6：S.-F. Ou et al. / Brain & Development 43 (2021) 127-134

#### 基因檢查與遺傳諮詢

一、SMA 基因檢驗時機，根據檢驗目的可分為下列四種：

- (1) 臨床診斷：患者出現臨床症狀疑似 SMA (如肌肉無力等)，並已做過神經學相關檢查，透過基因檢驗進一步確認診斷。
- (2) 帶因篩檢：具有 SMA 家族病史的民眾，為確認自身帶因情況而接受篩檢；或無家族病史，因為高帶因率而願意自費篩檢的一般民眾或孕婦，可透過醫療院所提供的 SMA 帶因篩檢，得知自身是否為 SMA 帶因，再查驗配偶是否也為帶因者，進而對於未來生育或正在懷孕中的胎兒進行產前遺傳診斷檢查。
- (3) 產前遺傳診斷檢查：當夫妻雙方皆為帶因者，可選擇在懷孕期間透過絨毛採樣 (10~12 週) 或羊膜穿刺 (16~20 週) 檢查取得胎兒細胞，並取胎兒 DNA 進行基因檢查，以確認胎兒是否為 SMA 患者。做產前遺傳診斷時，務必與婦產科醫師或遺傳科醫師討論，接受遺傳諮詢，再做出最佳的選擇。

(4) 新生兒篩檢：出生 48 小時後的新生兒，採取少量的腳跟血液，寄交衛福部國民健康署指定之新生兒篩檢中心，進行先天性代謝異常疾病的檢測。目前 SMA 為新生兒篩檢自費項目。

## 二、採檢方式及檢驗資訊介紹

	臨床診斷	帶因篩檢	產前遺傳診斷檢查	新生兒篩檢
採樣方式	抽靜脈全血 2~3 ml 置於 EDTA 紫頭採血管		絨毛 (約 25 mg)、羊水 (約 5~10 ml)	新生兒出生滿 48-72 小時，於腳跟部位採取微量血液 (約 0.2~0.3 ml)
檢驗技術	MLPA、定量 PCR、ddPCR <sup>註7</sup>			
檢驗單位	國健署審查通過之「遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構」 <sup>註8</sup> 。	醫療院所、檢驗所或通過相關檢驗規範認證之生技公司。	國健署審查通過之「遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構」。	新生兒篩檢中心
檢驗時間	約 1~3 週			
備註	符合補助對象者，依國健署優生保健措施減免 (或補助) 辦法接受補助。	目前為自費檢測項目，若有需求應諮詢婦產科、遺傳科或相關科別醫師進行檢驗前諮詢。	符合補助對象者，依國健署優生保健措施減免 (或補助) 辦法接受補助。	目前為自費檢測項目，若有需求應諮詢婦產科、遺傳科或相關科別醫師進行檢驗前諮詢。

註 7：市面上所有 SMA 帶因檢查，不論以何種技術平台進行，僅能檢測 95% 的缺失型缺陷，其他情形如 *SMN1* 基因點位突變、胎兒 (產前) 自發性突變或 *SMN* 基因空間排列錯置 (又稱「沉默」帶因者 "silent" carrier) 等情形不在檢驗範圍內。

註 8：最新資訊請參考「遺傳性及罕見疾病檢驗機構審查平台」，網址：<http://tgss.com.tw/TW/home/Default.asp>。截至 2022 年 4 月，SMA 基因檢驗符合審查之機構包括：林口長庚紀念醫院、柯滄銘婦產科診所、彰化基督教醫院。

## 三、國內常見 SMA 基因檢驗技術平台比較

	MLPA ( Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification )	定量 PCR ( Quantitative PCR )	微滴式數字 PCR ( Droplet Digital PCR )
主要設備	PCR/Sequencer	qPCR	ddPCR system
試劑成本	高	中	高
偵測位置	Exon 1~8	Exon 7	Exon 7
準確度	針對 SMA 病患檢出率約 95%	針對帶因者檢測敏感性約 95%	針對 SMA 病患檢體，被認為與 MLPA 有相同的敏感度及準確度。
檢驗自費費用	約 NT 2,000 元 (此為帶因者/MLPA/ddPCR 的檢驗價碼，不是新生兒篩檢的價格)		

### 【重要提醒】：

- 市面上所有 SMA 帶因檢查，不論以何種技術平台進行，僅能檢測 95% 的缺失型缺陷，其他情形如 *SMN1* 基因點位突變、胎兒 (產前) 自發性突變或 *SMN* 基因空間排列錯置 (又稱「沉默」帶因者 silent carrier) 等情形不在檢驗範圍內。
- 若家族中有已知突變位置，則需以定序方式檢查。

- 根據美國婦產科醫學會 (ACOG) 2017 年指引<sup>註9</sup>指出，無 SMA 家族史的亞洲人，未接受帶因篩檢前，其族群帶因風險值為 1/53。若篩檢結果為陰性，其仍為帶因者 (residual risk) 的機率為 1/628。換句話說，帶因篩檢結果陰性者與未接受篩檢的人相比，帶因風險大約差了十倍，但也表示篩檢結果陰性不代表一定不是 SMA 帶因者，只是風險降低。

註 9: Carrier Screening for Genetic Conditions. ACOG, Committee Opinion Number 691. March 2017.

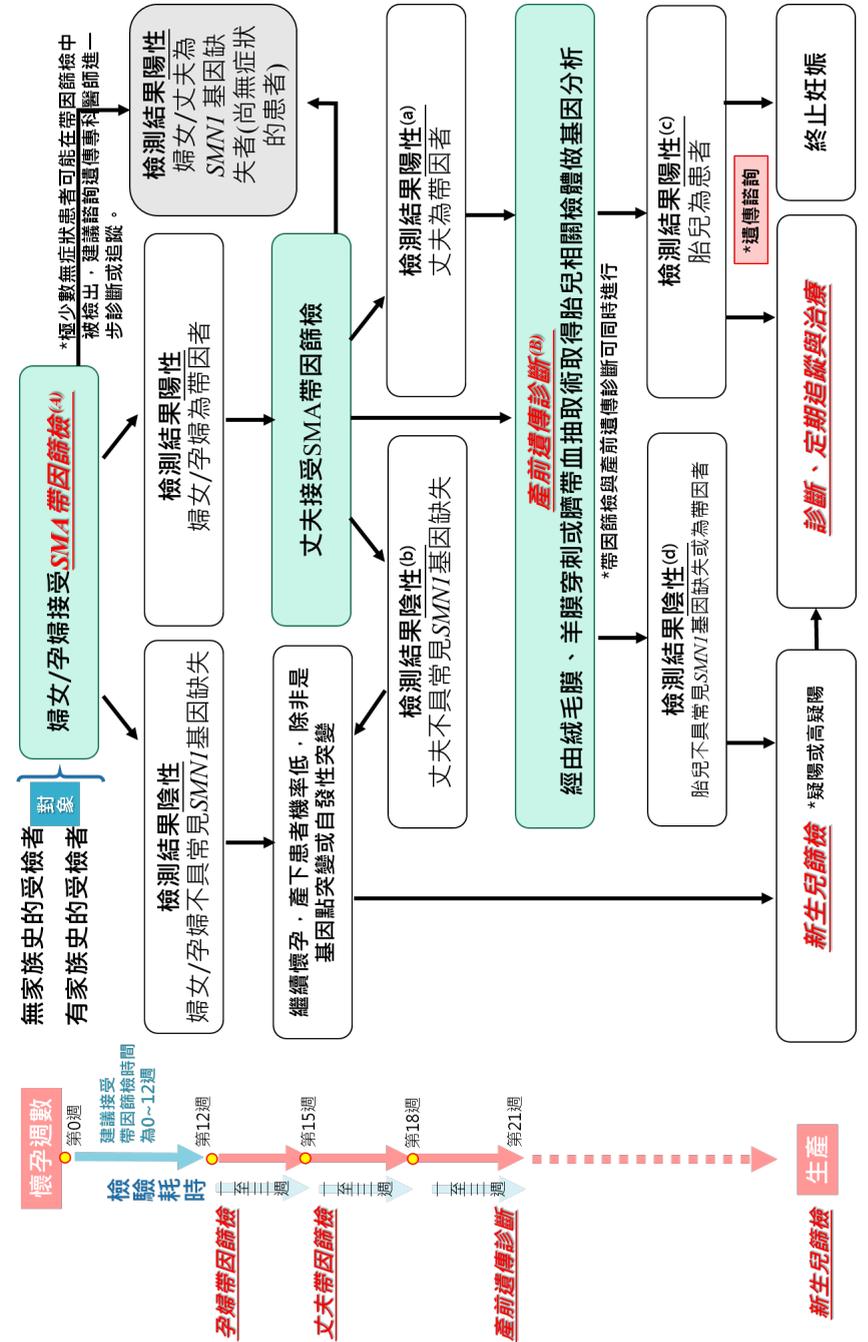
四、SMA 基因檢驗之標準流程：

從帶因篩檢至產前、產後遺傳診斷的流程如《圖五》所示，流程中各檢驗階段，受檢者需要接受的遺傳諮詢內容有所不同，遺傳諮詢重點也需要考量家庭成員理解程度、懷孕週數、胎次等不同情況而略做調整。

遺傳諮詢可在整個流程中的任何時機進行，往往需要多次諮詢與討論，通常建議家人一併參與諮詢過程，避免資訊傳達錯誤或對諮詢內容的理解產生落差。一般而言，建議 SMA 帶因篩檢在備孕時或孕期初期（0~12 週）執行，並在第一次諮詢時讓受檢者瞭解各孕期與產前檢查項目的期程。

例如：篩檢結果證實父母雙方都是 SMA 帶因者，則每胎有四分之一的機率為 SMA 患者（或更精確地說，為 SMN1 基因缺失），因此懷孕後應考慮透過侵入式檢查，如絨毛取樣或羊膜穿刺取得胎兒的細胞進行 SMA 基因分析（產前遺傳檢驗）。若已經懷孕且確認夫婦其中一方為 SMA 帶因者，則建議另一方的 SMA 帶因檢驗與腹中胎兒的產前基因檢驗同時進行，以節省診斷時間。

每個家庭對於生育規劃與資源安排不盡相同，遺傳諮詢內容包含協助病家瞭解檢驗的意義、報告的解讀以及後續可能之相關作為，幫助判斷符合家庭全方位計畫之決定。



《圖五》、SMA 相關基因檢查之流程示意圖。

## 五、遺傳諮詢

遺傳諮詢需求可能發生在任何時機點，此處就懷孕期程以及受檢者的身份討論常見情況下遺傳諮詢重點。進行 SMA 基因檢驗的受檢者可能在短時間內面臨重大的抉擇（尤其是產前遺傳診斷），因此即時提供正確且全面的選擇將是遺傳諮詢的重點。

### A. SMA 帶因篩檢

#### 帶因篩檢前必要蒐集與提供的資訊

無論受檢者身份，帶因篩檢前有必要蒐集的個人資料（如是否有家族史、目前是否懷孕）以及必須告知資訊（如篩檢目的、採檢方式、技術方法侷限性、疾病簡介等），詳如下列第（2）點。由於在第一醫療現場，需於短時間內蒐集受檢者資料藉以判斷是否需要提供進一步諮詢，且提供資訊較繁瑣，通常會透過紙本同意書傳達這些必要資訊，亦可讓受檢者留存閱讀。所有步驟皆必須遵循個資法規範。

(1) 蒐集受檢者相關資料，包括：

- 個人基本資料：姓名、生日、採檢日期、連絡方式。
- 是否已懷孕（曾懷孕幾次，此為第幾次懷孕、預產期）、胞胎數、配偶是否已檢測 SMA 帶因篩檢（篩檢結果及配偶姓名）。
- 本身是否具 SMA 症狀、曾懷 SMA 胎兒、或家族中有 SMA 患者。

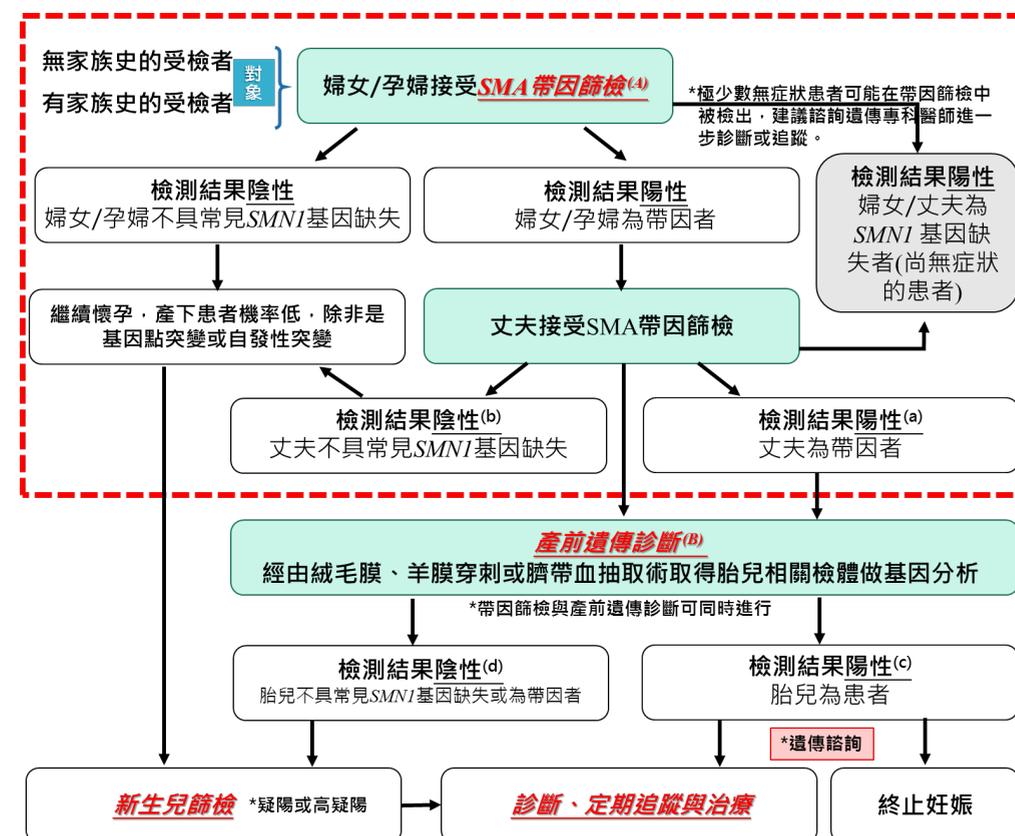
(2) 提供給受檢者的紙本資料，內容包括：

- 篩檢目的：使受檢者於孕期前期（或懷孕前），透過血液檢測自身是否為帶因者，並瞭解生下 SMA 患者的風險。
- 採檢方式：抽取 2~3ml 靜脈血進行 *SMN1* 基因套數（運動神經元存活基因）分析，檢驗前不需空腹，報告出具時間約 1~3 週。
- 篩檢技術方法準確度與其侷限性：例如使用 MLPA 檢驗檢出率達 95~98%，但對於極少數（小於 5%）如特殊突變點位、胎兒自發突

變、單點突變或 *SMN* 基因空間排列錯置(*in cis*)等情形，皆無法經由此技術檢測出。

- 其他注意事項：檢驗的準確度不受懷孕週數、胎次、年齡、多胞胎懷孕或禁食與否之影響；若檢體品質不良（如凝血、溶血、檢體量不足...）時將重新採檢；其他個資法相關必須告知事項。
- 疾病基本介紹：症狀、診斷、治療及預後、疾病分型與嚴重程度、遺傳模式等。

下面分別針對有/無家族疾病史的受檢者身份，提供遺傳諮詢之重點提示。



《圖六》、SMA 帶因篩檢前後之遺傳諮詢時機與對象。

### [無家族史的受檢者] 進行帶因篩檢時的遺傳諮詢

參與 SMA 帶因篩檢的對象，經常是出於篩檢的方便性（如產檢順便參加篩檢、自費金額不高...等），這樣的受檢對象仍有一些諮詢上需注意的方向。

無 SMA 家族疾病史的健康人，通常對疾病沒有深切的認識，也無親身照顧或接觸過病人，因此篩檢前衛教除了必要資料的蒐集外，諮詢方向通常會以疾病介紹及檢驗內容為主，例如高帶因率、疾病嚴重程度差異大、檢驗方法、目的與侷限性等。

這樣的受檢者，即使篩檢結果證實為帶因者，也可能不會影響自己或下一代的健康，因為他們的配偶剛好也是帶因者的機率低（1/50 的機率）；然而在實務上，卻常見在確認第一方為帶因者後，因為對疾病不瞭解而產生過度擔憂的情緒與焦慮；事實上，即使雙方皆確認為帶因者，其後代每胎為患者的機率為 1/4，總之，並非父母帶因就一定會生下患者。

### [有家族史或本身為患者] 的受檢者進行帶因篩檢的遺傳諮詢

有 SMA 家族病史的受檢者，比起一般大眾，對疾病瞭解程度可能較多，也因為有家庭成員為患者，受檢者對疾病可能有既定印象與想法，此時提供最新資訊就相對重要，如近年陸續出現的藥物治療方式，因此疾病照護與管理也將與過去不同。對於確定帶因的父母而言，生育規劃的選項比起過往已有更大的彈性。

若受檢者本身為 SMA 患者，來執行帶因篩檢的會是其配偶，以遺傳模式看來，若配偶也是帶因者，則後代每胎有一半機率生下患者，此時疾病型別就可以參考雙方 *SMN2* 基因套數。

**[注意]** 肌肉萎縮症的疾病種類相當多，有肌肉萎縮症家族史並不代表就是脊髓性肌肉萎縮症（SMA），因此當受檢者勾選有家族病史時，需要確定患者的診斷，才能在諮詢上有完整且正確的評估。

#### **[實例分享]**

曾有新生兒篩檢為 SMA 患者，為確認父母的帶因情形，父方執行基因檢驗，卻偶然發現自身亦有 *SMN1* 基因缺失，未來可能出現 SMA type 4 的症狀。因為帶因篩檢，而間接診斷自身疾病，一方面解釋了成年後肢體無力等症狀的病因，另一方面，由篩檢結果揭露疾病，對個人、其他家庭成員的衝擊屬於非預期之結果，諮詢時亦需要被考慮在內。

## 帶因篩檢，檢驗後的諮詢內容：

### a. 帶因篩檢結果陽性：

- (1) 說明結果代表的意義：帶因篩檢結果為陽性且尚未懷孕，則伴侶也需要進行帶因篩檢；帶因篩檢結果為陽性且已經懷孕，則伴侶的帶因篩檢及腹中胎兒的產前基因檢驗建議同時執行。
- (2) 父母篩檢結果陽性，生下 SMA 患者風險預估情形：
  - 母方篩檢為帶因者，而父方未進行篩檢，則每次懷孕，胎兒為 SMA 患者的機率為 1/212 (約 0.5%)。
  - 母方篩檢為帶因者，父方篩檢結果為陰性，則每次懷孕，胎兒為 SMA 患者的機率約為 1/2,512 (約 0.04%)。
  - 母方篩檢為帶因者，父方亦是帶因者，則每次懷孕，胎兒為 SMA 患者的機率約為 1/4 (約 25%)。
- (3) 確定夫妻兩人皆帶因，轉介遺傳科/婦產科進行產前遺傳檢驗及遺傳諮詢。遺傳諮詢內容包括提供可能的生殖選擇 (見 p.30 情境問答 Q3)：
  - 已懷孕可進行產前遺傳診斷：透過絨毛膜及羊膜穿刺，得知胎兒的基因型，再決定要繼續孕期或終止妊娠。
  - 若尚未懷孕且希望藉人工生殖來避免罹病，可選擇試管受精搭配胚胎著床前基因檢測 (Preimplantation Genetic Diagnosis, PGD 或稱 Preimplantation Genetic Testing for Monogenetic Disorder, PGT-M)，在試管中先確認早期胚胎是否帶有 *SMN1* 基因缺失。
  - 精卵捐贈。

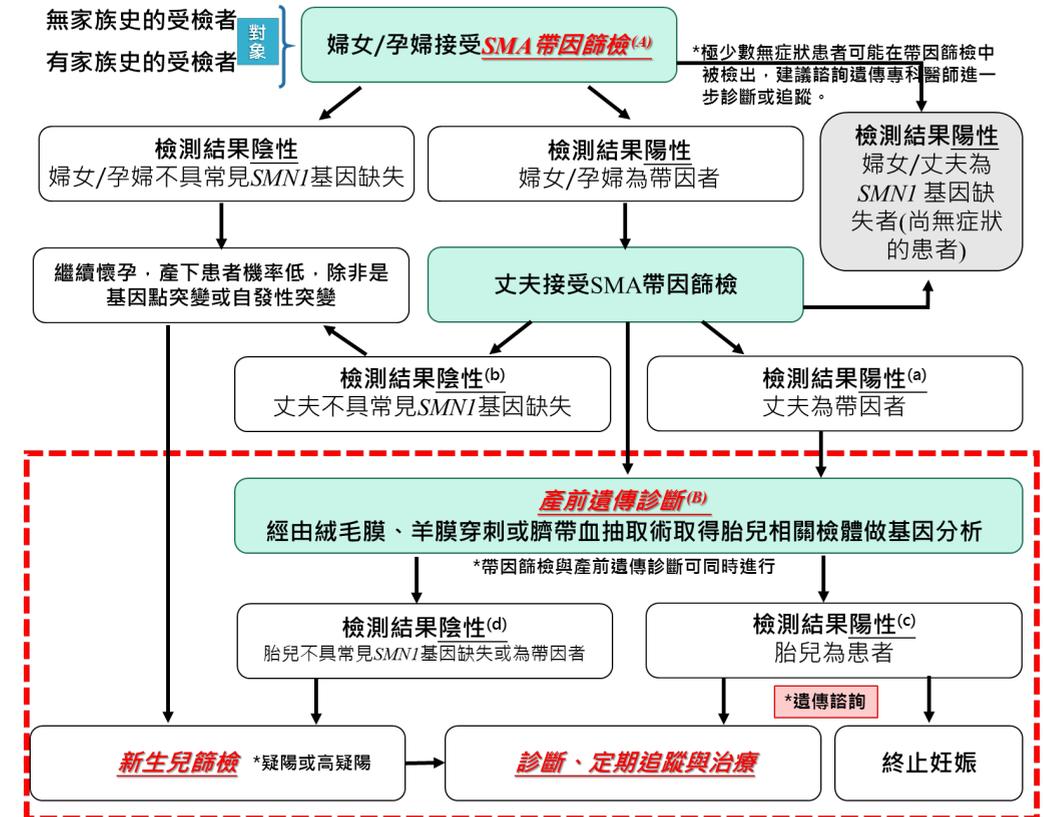
### b. 帶因篩檢結果陰性：

- (1) 說明檢驗結果代表意義：每種檢驗方法都有其侷限性，帶因篩檢結果陰性不代表受檢者一定非 SMA 帶因者，而是風險降低。
  - 母方篩檢結果為非帶因者，而父方未進行篩檢，則每次懷孕，胎兒為 SMA 患者的機率為 1/133,136 (約 0.0008%)。

- 母方篩檢結果為非帶因者，父方篩檢結果亦為非帶因者，則每次懷孕，胎兒為 SMA 患者的機率為 1/1,577,536 (約 0.00006%)。
- (2) 提醒仍應按一般產檢時程與項目定期檢查。
  - (3) 參考見 p.30 情境問答 Q2 及 p.31 情境問答 Q6。

### B. 產前遺傳診斷前後的遺傳諮詢

父母雙方帶因且已懷孕的情況下，可透過取得胎兒的細胞，進行產前基因檢測，以瞭解胎兒的情況。一般而言常見的檢查方法如 10~12 週的絨毛膜取樣檢查，或 16~20 週時做羊膜穿刺術。



《圖七》、胎兒產前/產後遺傳診斷之遺傳諮詢時機。

## 產前遺傳診斷，檢驗前諮詢內容：

- (1) 說明絨毛膜取樣或羊膜穿刺術屬侵入式檢查，檢查介紹與其風險性。
  - 絨毛膜取樣檢查：於超音波導引之下，經由子宮頸或腹部，將導管或細長針，穿入胎盤組織內，吸取少量的絨毛，作染色體、基因或酵素分析，以診斷胎兒染色體或基因異常的方法。
    - ◆ 檢查時機：懷孕 10~12 週 ( 從最後月經起始日計算 ) 以後都可以接受絨毛採樣。世界衛生組織曾追蹤 21 萬多位接受絨毛採樣的孕婦，發現懷孕 10 週以後的絨毛採樣不會增加流產機率 ( 約 1% )，也不會導致新生兒的畸形，如肢體缺陷等。
  - 羊膜穿刺：懷孕 16~20 週於超音波的引導下，將一根細細長長的針穿過孕婦肚皮、子宮壁，最後到達羊水腔，抽取約 20c.c 的羊水，來分析羊水細胞中，胎兒染色體的狀態。相關風險：
    - ◆ 羊膜穿刺流產：做羊膜穿刺流產的發生率約為千分之三。
    - ◆ 羊膜穿刺後胎兒損傷：由於羊膜穿刺是在超音波的引導下，避開胎兒所在的位置進行，因此發生率極低，小於千分之一。
    - ◆ 感染：感染的問題並不常見，一般認為發生率小於千分之一。
- (2) 確認瞭解疾病遺傳模式：父母皆為帶因者，則每次懷孕不論胎兒性別皆有 1/4 ( 25% ) 機率是 SMA 患者、1/2 ( 50% ) 機率是與父母相同無症狀帶因者、剩下 1/4 ( 25% ) 機率完全不具有 *SMN* 基因的變異。
- (3) 告知檢驗結果不僅單純分為陰性與陽性，報告上會載明 *SMN1* 基因與 *SMN2* 基因套數比例：雖然文獻顯示 *SMN2* 基因套數多寡與患者發病年齡及疾病的嚴重度有關<sup>註 10</sup>，然而實際上 SMA 疾病型別的判定仍需依據胎兒出生後的發病年紀及臨床症狀表現來診斷，這也是產前遺傳診斷後，諮詢的困難處：無法確定疾病型別。因此，基因檢測報告的臨床意義必須由醫師綜合評估並當面諮詢。
- (4) 提供疾病、型別與疾病發展、嚴重程度、治療結果與預後及療效研究結果等資料，由於有 1/4 機率胎兒可能為 *SMN1* 基因缺失，請夫妻開始瞭

解並討論如果胎兒具有 *SMN1* 基因缺失，則家庭資源整合與分配之調適方式。例如協調照護人力、選擇適合治療、配合治療後復健及其他醫療追蹤照護、成長各階段之心理支持、輔具協助等。

註 10: Presymptomatic Diagnosis of Spinal Muscular Atrophy Through Newborn Screening. J Pediatr. Chien YH. 2017 Nov;190:124-129.

## 產前遺傳診斷後諮詢內容：

### c. 產前遺傳診斷結果陽性 ( 胎兒為患者 ):

- (1) 瞭解報告之意義：最好由父母共同前往諮詢。一般而言，報告上會載明 *SMN1* 基因與 *SMN2* 基因套數比例。文獻顯示 *SMN2* 基因套數多寡與患者發病年齡及疾病的嚴重度有關<sup>註 11</sup>，*SMN2* 套數為兩套者，統計上約有 80% 為第一型患者，但套數為三套以上者，則較難準確預測型別。父母應綜合所有相關資訊，並共同決定是否繼續妊娠。
- (2) 國外建議產前確定 *SMN2* 基因套數，若有 2 套或 3 套，出生後就治療。第一型 SMA 患者通常出生後 12 週內開始出現症狀，因此若產前診斷為患者且決定生產，建議出生後應持續密集追蹤，掌握接受治療最佳時機。約 80% *SMN2* 基因套數為三套患者會在 1 歲前出現症狀，而目前所有文獻皆指向越早開始治療，患者的動作能力越佳。
- (3) 除了瞭解 SMA 各型別的疾病進程、嚴重程度、治療方式等資訊，父母亦需考量家庭資源 ( 如照護人力、經濟情形、保險、支持性 ) 及社會資源 ( 社會福利、健保、病友團體 ) 等情況，並根據檢驗結果安排生活。
- (4) 優生保健法規定，妊娠 24 週以上非醫療的理由不得實施人工流產。胎兒先天性疾病或畸形不受此限，選擇終止妊娠仍需要瞭解相關風險，必要時協助安排心理支持/諮商。若決定繼續懷孕，則需安排產後診

斷，包括新生兒篩檢或確認診斷之基因檢驗，以及相關追蹤檢查項目。

**d. 產前遺傳診斷結果陰性 ( 胎兒為健康者或帶因者 ):**

- (1) 告知檢驗範圍與侷限性：現行技術僅能檢測約 95% 的 SMA 缺失型突變，其他如 *SMN1* 基因單點突變、( 產前 ) 胎兒自發性突變或 *SMN* 基因空間排列錯置等等... 少見 ( 共約占 5% ) 的突變情形，不在此檢驗範圍內。
- (2) 造成神經肌肉異常相關疾病種類繁多，不見得都是由 *SMN1* 基因突變所致，有許多相關疾病可能導致與 SMA 類似的症狀，因此檢測無 SMA 不代表胎兒沒有神經肌肉異常相關疾病，也不能排除其他先天性異常情形，例如小胖威利症患者在嬰兒時期也有低肌肉張力的症狀。
- (3) 先天性異常之一般風險宣告與處置：根據目前醫學報告，活產新生兒中約有 3% 可能會伴有先天性異常，如先天性心臟病或唇顎裂。因此 SMA 產前遺傳診斷結果陰性並無法保證胎兒完全健康。

註 11. Prior TW, RussmanBS. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1352/>. Accessed March 2016.

六、就醫資訊與社會資源

**就醫資訊**

下列表格為衛生福利部國民健康署審查通過之 14 間遺傳諮詢中心名單：

區域	機構	姓名	職稱	電話	地址
北	國立臺灣大學醫學院附設醫院	陳乃琦	遺傳諮詢師	02-23123456 #71923	台北市中正區中山南路 8 號 19 樓
	臺北榮民總醫院	鄭之雅	遺傳諮詢師 ( 兒科 )	02-28712121 #1020	台北市北投區石牌路二段 201 號 醫學科技大樓 8 樓 8056 室遺傳諮詢中心
		林稚琇	遺傳諮詢師 ( 產前 )	02-28757826 #324	
	台北馬偕紀念醫院	張淑媛	遺傳諮詢師 ( 產前 )	02-2543-3535 #2547	台北市中山區中山北路二段 92 號 平安樓 5 樓 遺傳諮詢中心
		邱慧菁	遺傳諮詢師 ( 兒科 )	02-2543-3535 #3089	福音樓 11 樓 染色體實驗室
		張雅惠	遺傳諮詢師 ( 兒科 )	02-2543-3535 #3149	福音樓 11 樓 罕見疾病中心
	長庚醫療財團法人 林口長庚紀念醫院	吳明純	遺傳諮詢師 ( 兒科 )	03-3281200 #8544	桃園市龜山區復興街 5 號 3K 新生兒篩檢中心
		林毓婷	遺傳諮詢師 ( 產前 )	03-3281200 #8278	桃園市龜山區復興街 5 號 兒童大樓 J 棟 9 樓胎兒醫學檢查室
中	臺中榮民總醫院	羅鳳菊	遺傳諮詢師 ( 產前 )	04-23592525 #4436	台中市西屯區台灣大道四段 1650 號 第二醫療大樓 4 樓 413 室
		蕭雅慧	遺傳諮詢師 ( 兒科 )	04-23592525 #5938	
	中山醫學大學附設醫院	陳素珍	遺傳諮詢師 ( 兒科 )	04-24739595 #20225	台中市南區建國北路一段 110 號 遺傳諮詢中心
		張靜儀	遺傳諮詢師 ( 婦產科 )	04-24739595 #20727	
	中國醫藥大學附設醫院	張晏殷	遺傳諮詢師	04-22052121 #2128	台中市北區育德路 2 號 兒科衛教室
		童宜賢		04-22052121 #2132	

區域	機構	姓名	職稱	電話	地址
	彰化基督教醫療財團法人 彰化基督教醫院	李美慧	遺傳諮詢師	04-7238595 #7244	彰化縣彰化市南校街 135 號
		楊錦雯	遺傳諮詢師	04-7238595 #2323	
南	國立成功大學醫學院附設醫院	潘慧萍	遺傳諮詢師 ( 婦產科 )	06-2353535 #3551	台南市勝利路 138 號 遺傳諮詢中心
	奇美醫療財團法人 奇美醫院	郭美金	遺傳諮詢師	06-2812811 #53907	台南市永康區中華路 901 號遺傳暨罕見疾病中心
	高雄醫學大學附設中和紀念醫院	王禎鞠	遺傳諮詢師	07-3114995	高雄市三民區自由一路 100 號 遺傳諮詢中心
		郭佩雯	遺傳諮詢師	07-3114995	
	長庚醫療財團法人 高雄長庚紀念醫院	梁益誌	遺傳諮詢師 ( 兒科 )	07-7317123 #6230	高雄市鳥松區大埤路 123 號兒童醫院 2 樓 遺傳諮詢中心
		張沛育	遺傳諮詢師 ( 婦產科 )	07-7317123 #8220	
	高雄榮民總醫院	李修榕	遺傳諮詢師	07-3422121 #75023	高雄市左營區大中一路 386 號 醫療大樓三樓遺傳諮詢中心
東	佛教慈濟醫療財團法人花蓮慈濟醫院	翁純瑩	遺傳諮詢師	03-8561825 #13780	花蓮縣花蓮市中央路三段 707 號 遺傳諮詢中心
		簡純青	遺傳諮詢師	03-8561825 #13783	

## 社會資源

國際間與國內皆有SMA相關病友組織，這些組織多以病友為主體，由患者、家屬及志工所組成的，除了提供此疾病治療及醫護照顧之訊息，還提供了病友家屬之間支持的管道，家屬們可以視自己的需求，妥善利用各種資源。

### ◎國際病友組織

<b>1) 國際肌肉萎縮協會 Muscular Dystrophy Association; MDA</b>	
網址	<a href="https://www.mda.org">https://www.mda.org</a>
<b>2) 美國SMA 病友家族 Cure SMA</b>	
網址	<a href="https://www.curesma.org">https://www.curesma.org</a>
<b>3) 英國SMA 病友家族</b>	
網址	<a href="https://smauk.org.uk">https://smauk.org.uk</a>

### ◎國內病友組織

<b>1) 社團法人中華民國肌萎縮症病友協會 <a href="https://mda.org.tw">https://mda.org.tw</a></b>	
總會：807 高雄市三民區九如一路58號3F-3	( 07 ) 380-1000
中區辦事處：434 台中市龍井區龍北路312巷66號	( 04 ) 2639-2046
北區辦事處：115 台北市南港區南港路二段38巷6號1樓A室	( 02 ) 2346-5497
<b>2) 中華民國運動神經元疾病病友協會(漸凍人協會) <a href="http://www.mnda.org.tw">http://www.mnda.org.tw</a></b>	
總會：104台北市中山區民族東路2號7樓之1	( 02 ) 2585-1367
中區辦公室：401台中市東區建功街13號1樓	( 04 ) 2280-4832
南區辦公室：802高雄市苓雅區中正二路56巷33弄8號	( 07 ) 2228116
<b>3) 社團法人台灣脊髓肌肉萎縮症病友協會 <a href="http://www.taiwansma.org.tw">http://www.taiwansma.org.tw</a></b>	
801 高雄市前金區中正四路103號10F之1	( 07 ) 201-0675
<b>4) 財團法人罕見疾病基金會 <a href="http://www.tfrd.org.tw">http://www.tfrd.org.tw</a></b>	
總會：104 台北市中山區長春路20號6樓	( 02 ) 2521-0717
罕見家園：306 新竹縣關西鎮東平里9鄰小東坑7之6號	( 03 ) 547-5528
中部辦事處：404 台中市北區進化北路238號7樓之5	( 04 ) 2236-3595
南部辦事處：800 高雄市新興區民生一路206號9樓之3	( 07 ) 229-8311

## 七、情境問答 Q & A

Q1：我身體健康也沒有家族史，怎麼可能帶因？

A：脊髓性肌肉萎縮症（SMA）屬體染色體隱性疾病，要兩條染色體上的 *SMN1* 基因同時喪失功能，才会有疾病症狀，帶因者（僅有一條正常功能的 *SMN1* 基因）與一般人無異。若家族中的成員都屬帶因者，則很有可能沒有家族疾病史。當兩個沒有症狀的帶因者碰上，每次懷孕不論男女，每一胎都有 1/4（25%）的機率成為患者。

Q2：家族中有人罹患神經肌肉異常疾病，所以我來做 SMA 帶因篩檢，檢測結果我不具有 *SMN1* 基因缺失，是否我就不會生下神經肌肉異常的孩子？

A：不一定。神經肌肉異常相關疾病種類繁多，不見得是由 *SMN1* 基因突變所致，有許多相關疾病可能導致與 SMA 類似的症狀。因此建議優先確認家族成員罹病原因，並諮詢臨床醫師，再決定進行檢查項目。

Q3：既然每胎只有 1/4 的機會是患者，那麼如果已經生過一位 SMA 的寶寶，下一胎就不會再生到 SMA 患者吧？若希望在懷孕前排除罹患 SMA 的可能，有哪些選擇？

A：曾經生下 SMA 患者，很高的機率父母皆為帶因者（胎兒自發突變也有，但機率低）。帶因父母每一胎都有 1/4 機率懷上患者，這個機率並不會因為生產過病患而減少。建議雙方帶因父母諮詢主治醫師產前胎兒遺傳診斷相關檢查，或選擇胚胎著床前基因檢測（Preimplantation Genetic Diagnosis, PGD）。

Q4：若胎兒確認為 SMA 患者，該如何考慮決定要繼續懷孕生下孩子，還是終止妊娠？

A：這並不是個容易的決定。過去 SMA 沒有很好的治療方式，僅能針對發病後做症狀治療。自 2016 年美國 FDA 核准第一個治療藥物後，也陸續新增許多其他藥物。目前研究指出越早開始治療，患者的發展能力及預後會越好，如果在症狀發作前即開始治療，則可能與一般兒童生長發育無異。但目前尚未有 10 年以上的藥物長期追蹤療效報告，因此長期影響與效果有待更

多研究。除了醫療狀況，家庭照顧人力、經濟、宗教信仰等因素，也應一併納入考慮。在考慮的階段，建議需再次向醫師諮詢疾病最新資訊，也可以向病友團體諮詢以瞭解不同型別病友的生活現況。另外，接受心理諮商可以幫助瞭解家庭成員面對壓力事件下，心理層面最擔心的部份是否能獲得解決？家庭成員的想法、決策模式及彼此間的溝通模式。不論決定為何，都希望決策是在家庭成員（主要是夫妻）充分瞭解醫療事實、溝通及評估後做出共同的最終決定。

Q5：已確定肚子中的寶寶無 *SMN1* 基因（即可能為 SMA 患者），並決定生下他，請問有哪些資源能幫助我們？

A：建議您諮詢遺傳專科醫師，了解報告代表的意義、疾病可能的型別與其對應治療方式（藥物治療及研究可參考本手冊第 9 至第 11 頁），即早開始準備。國民健康署審查通過之 14 間遺傳諮詢中心名單可參考本手冊第 27-28 頁。

生產前，告知醫院您的產前檢驗報告結果，並於產後替寶寶執行確診相關檢驗，以利後續追蹤及醫療照護及時接軌。確診後取得相關社會資源，如重大傷病卡或身心障礙手冊；加入國內 SMA 病友協會或罕見疾病基金會，認識其他病友及家屬、善用民間資源，如罕病基金會心理諮商輔導，就學、就業、安養、醫療補助，或下一胎的生育關懷補助等。

Q6：產前已做過夫/妻的帶因篩檢，且其中一方為陰性，新生兒篩檢還需要做 SMA 項目嗎？

A：目前台灣能自費做新生兒 SMA 篩檢，目的是在嬰兒出生後，早期進行檢測，早期發現患有先天性異常疾病的孩子，給予妥善的治療或處置，降低疾病造成身體的損害。夫妻其中一方帶因篩檢結果為陰性，循常規流程而未進一步篩檢配偶的帶因情況，於胎兒出生後可進行新生兒篩檢進一步確認胎兒罹病風險。



財團法人罕見疾病基金會  
TAIWAN FOUNDATION FOR RARE DISORDERS



社團法人台灣遺傳諮詢學會  
TAGC Taiwan Association of Genetic Counseling

罕見疾病叢書 22

## 脊髓性肌肉萎縮症基因檢驗之衛教人員諮詢手冊

---

發行人：財團法人罕見疾病基金會、社團法人台灣遺傳諮詢學會

編輯群：洪瑜黛、陳冠如、陳素珍、陳怡禎、陳玲招、郭美金、郭佩雯、  
黃品嘉、黃宥芯、黎羿鈴、謝佳君、簡純青 (按姓氏筆畫排序)

顧問群：林炫沛、陳明、陳燕麟、蔡輔仁、蔡甫昌、簡穎秀、羅鳳菊、  
鐘育志 (按姓氏筆畫排序)

出版者：財團法人罕見疾病基金會

地址：104 台北市中山區長春路 20 號 6 樓

電話：02-25210717

傳真：02-25673560

郵政劃撥：19343551 (戶名：財團法人罕見疾病基金會)

網址：www.tfrd.org.tw | E-mail: tfrd@tfrd.org.tw

印刷設計：晶銀印刷設計有限公司

出版日期：2023 年 03 月出版一刷

---

版權所有，翻印必究