

## 為健康幸福把關～

## 產前脊髓性肌肉萎縮症基因檢測

基因醫學部主治醫師 蘇怡寧

現任:台大醫院基因醫學部主治醫師  
 台大醫學院婦產科兼任助理教授  
 專長:遺傳諮詢暨基因診斷, 周產期醫學



孕育新生命是一件幸福的事，懷孕的準媽媽都希望肚子裡的胎兒健康完美，但不論待產過程中如何謹慎，新生命還是有可能受到基因突變、疾病遺傳的變數所影響，為減低每一個新生命發生遺憾的可能性，已有越來越多的科技投入產前檢查診斷，期望為新生命與全家人的幸福健康把關！

## 有些意外可以事先預防

醫學日益發展，目前海洋性貧血、唐氏症等都可以經由產前檢測得知，尤其是海洋性貧血的產前篩檢，經過教育宣導，10年來新增病例大幅下降，可說是遺傳疾病預防的一個成功經驗。

但帶因率僅次海洋性貧血的常見隱性遺傳疾病－脊髓性肌肉萎縮症(SMA)，卻還有努力的空間。SMA以往是在發病後才能做疾病診斷，留給家庭及社會沈重的壓力，所幸目前已經可以透過產前SMA基因檢測，大大降低此病的發生率。

## 何謂SMA脊髓性肌肉萎縮症

脊髓性肌肉萎縮症Spinal muscular atrophy，簡稱SMA，是一種可以致命的遺傳疾病，發病年齡從出生到成年皆有可能發生，並依發病年齡、疾病嚴重度及肌肉受影響程度分為三型。由於脊髓的前角「運動神經元存活

基因」突變，肌肉發生漸進性退化，逐漸影響患者控制隨意肌肉的能力，如走路、爬行、吞嚥、呼吸和控制頭、頸肌肉等日常動作。當發病時，患者的肌肉會產生對稱性、逐漸性地退化且軟弱無力的萎縮表現，一般來說，脊髓性肌肉萎縮症依其發病年齡、疾病嚴重度及肌肉受影響程度分為三型。

### 第一型脊髓性肌肉萎縮症 (Werdnig - Hoffmann Disease) 嚴重型

一般出生六個月內就會出現四肢及軀幹因嚴重肌張力減退而呈現無力症狀、肌腱反射消失、無法吞嚥、呼吸困難，通常嬰兒時期（約兩歲前）就會因呼吸衰竭而死亡。

### 第二型脊髓性肌肉萎縮症 (Dubowitz Disease) 中間型

出生後六個月至一歲半之間，患者開始出現對稱性下肢近端肌肉無力，導致無法走路與站立，偶而上肢受到影響產生手部顫抖，通常頭部肌肉較不受影響，可以有正常的臉部表情，少數患者在孩童期因併發感染而死亡，多數患者仰賴外來健康支援與照護可以活至成年。



### 第三型脊髓性肌肉萎縮症(Kugelberg-Welander Disease)輕型

發病年齡從一歲半至成年皆可能發生，通常以肢體近端肌肉表現輕度無力，僅在跑步或走樓梯等活動時造成輕微不便，通常這型患者可長期存活。

目前所了解的脊髓性肌肉萎縮症，它的發生主要是因為基因產生突變所致。它的基因是位於第五條染色體長臂的區域，是一種稱為「運動神經元存活基因」(SMN1)。約95%的脊髓肌肉萎縮症患者是因為SMN1的這段基因出現大片段缺失或轉換導致的，其它少數若無SMN1基因大片段缺失或轉換的患者，則可能是在SMN1基因上發生一些小突變而致病。大部份正常人具有二個以上之SMN1基因，帶原者只具有一個SMN1，而病人則完全沒有正常的SMN1。

根據統計，脊髓性肌肉萎縮症為體染色體隱性遺傳疾病，帶因率約為1/30，也就是說，30個人中就有一位為帶因者，可以說相當高。若不巧父母都帶有一個不正常的基因，雖然他們臨床上都不會表現出症狀來，但他們生下的每一胎不管男孩或女孩皆會有1/4的機會成為患者。

由於過去並無有效的帶因者檢驗方式，所以必須等到生下第一位重症寶寶才驚覺帶有此重症疾病的遺傳基因，更有一種常見的情況是：脊髓肌肉萎縮症兒到了國小或國高中才發病（屬於輕型／第三型），而發現的同時，家中其他兄弟姐妹也已陸續發病，無從挽回。

### 產前基因檢測

孕育健康的寶寶是所有準爸媽共同的願望，建議每一對有計劃生育的夫婦於結婚或懷孕後，都接受SMA帶因者的基因檢測，只需收集2cc全血就可以進行篩檢，準確度高達95%，若雙方皆為帶因者，建議於妊娠20周之前，接受產前胎兒基因診斷，通常採行侵入性的檢查包括絨毛膜穿刺術、羊膜穿刺術、或胎兒臍血抽取術，希望藉由此篩檢流程以降低國內脊髓性肌肉萎縮症患者的發生率。

孕育新生命不該是一場美麗的冒險，落實產前預防檢測，不僅能儘早確定胎兒的健康，亦將可避免日後發病後動輒數千萬元的龐大醫療負擔。透過此篇SMA介紹，希望喚起您對產前遺傳疾病檢測的重視，為新生命做最好的準備。