

## 2岁以下婴幼儿头号“杀手”——脊髓性肌肉萎缩症

2023-06-16原文



什么是脊髓性肌肉萎缩症？



**脊髓性肌肉萎缩症 (SMA)** 是一种常见的神经肌肉遗传病。是由于脊髓前角运动神经元变性，导致患者近端肌肉对称性、进行性萎缩和无力，最终导致呼吸衰竭甚至死亡，是2岁以下婴幼儿头号杀手。

## 01

### 脊髓性肌肉萎缩症可以治疗吗？

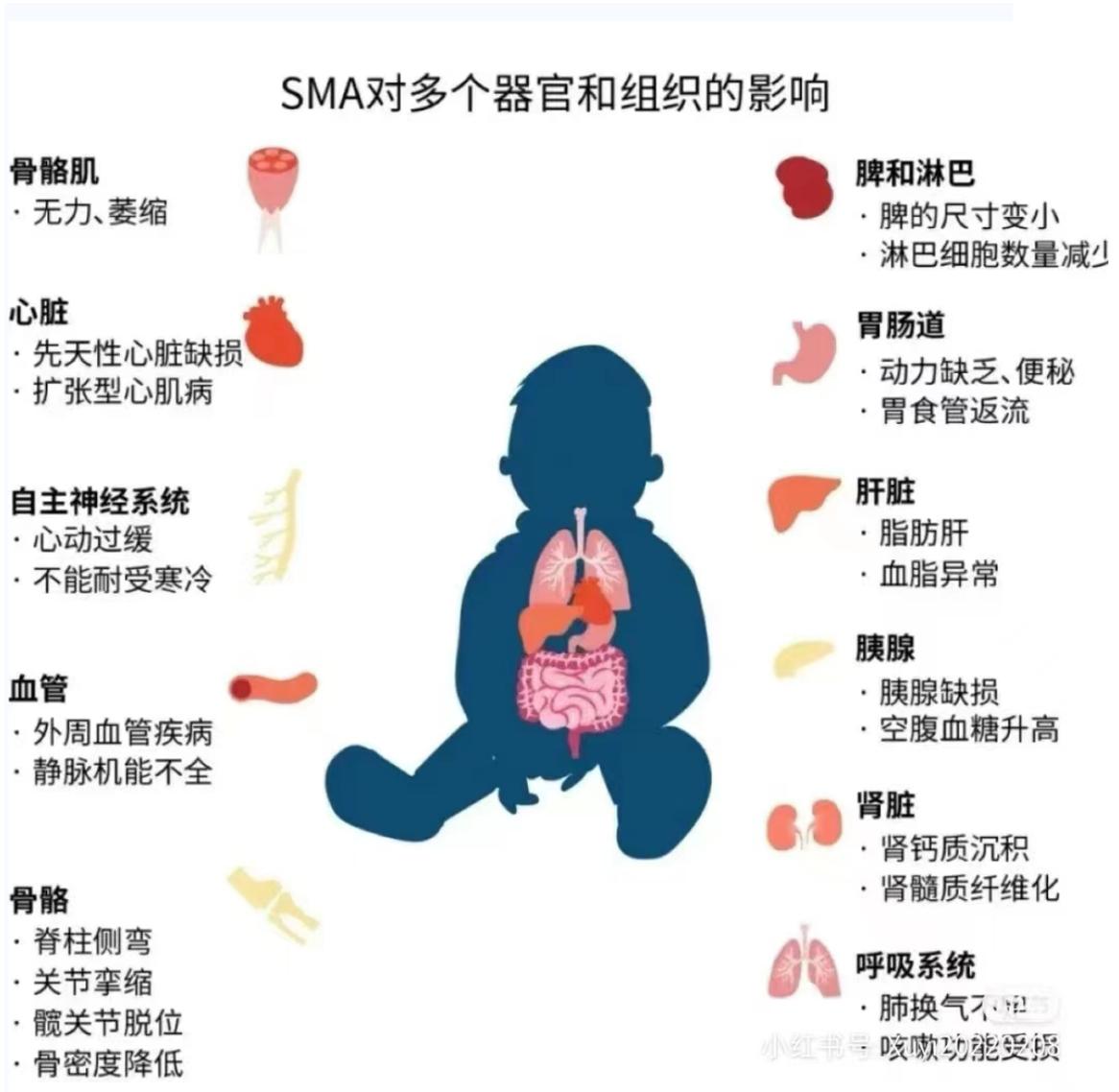
有药物可以治疗，但价格昂贵，而且要连续打很多针才能保证效果，故经济压力极为沉重。

## 02

### 脊髓性肌肉萎缩症的临床表现

脊髓性肌肉萎缩症患者一般在3-6个月开始发病，其典型表现是肌无力、肌张力低下、肌萎缩，正常站立、行走等运动功能受限等，运动发育显著落后正常儿童，甚至无法完成如咀嚼、吞咽、呼吸等一些维持生命活动的最基本动作，但其智力发育正常。

## 脊髓性肌肉萎缩症对器官和组织的影响



## 脊髓性肌肉萎缩症的分型

# 脊髓性肌萎缩症

## 依发病年龄可分四型

### 第一型

发病年龄

0-6个月

运动功能

终身无法独立坐稳

寿命

多数不超过两岁



### 第二型

发病年龄

7-18个月

运动功能

可独立坐稳，但无法独立行走

寿命

约70%可活超过25岁



### 第三型

发病年龄

>18个月

运动功能

可独立行走，但恐随病程退化

寿命

与正常人无异



### 第四型

发病年龄

20-30多岁

运动功能

不影响行动功能

寿命

与正常人无异



脊髓性肌肉萎缩症是一种常染色体隐性病，人群携带率为1/50-1/40，发病率为1/10000-1/6000。当夫妻双方均为脊髓性肌肉萎缩症携带者时，将有25%的几率生下脊髓性肌肉萎缩症患者，需进一步进行产前诊断确认胎儿是否为脊髓性肌肉萎缩症患者。



### 孕期为啥要进行脊髓性肌肉萎缩症携带者筛查？

A、脊髓性肌肉萎缩症是一种致死性的神经肌肉疾病，发病越早，病情越重，存活期越短，是2岁以下婴幼儿头号杀手。

B、脊髓性肌肉萎缩症携带者在人群中的几率约为1/50-1/40，即大约40个人中就有一个脊髓性肌肉萎缩症携带者。

C、两个脊髓性肌肉萎缩症携带者生育后代有1/4的概率为脊髓性肌肉萎缩症患者。

D、脊髓性肌肉萎缩症携带者无临床症状，而是和正常人一样，必须通过基因检测才能发现。

E、是否患有脊髓性肌肉萎缩症宝宝无法通过其他产前筛查项目发现。

F、脊髓性肌肉萎缩症患者治疗和康复费用高昂，每年约10-30万元人民币。

## 07

### 哪些人需要做脊髓性肌肉萎缩症检测？

建议所有备孕或已怀孕妇女及配偶进行脊髓性肌肉萎缩症检测。如果夫妻双方都为携带者，则需对胎儿进行介入性产前诊断确诊。



## 李驰花

### 副主任医师，产科副主任

毕业于川北医学院，于2017年在德国阿莎芬堡医院进修学习。2021年在华西附二院进修学习遗传咨询及产前诊断，2022年参加英国皇家伦敦妇产科在线研究项目学习，为四川省医学遗传专业委员会青年委员会会员，长期从事妇产科专业20年。擅长孕产妇保健，复发性流产，优生咨询，妇科疾病诊治及产科危急重症抢救及治疗。

## 精选留言

---

暂无...