

在托斯卡纳脊髓性肌萎缩症的新生儿疾病筛查。 进一步的信息

根据 2021 年 8 月 2 日的 DGR n° 796, 托斯卡纳大区提供脊髓性肌萎缩症的新生儿疾病筛查 (SMA)。
SMA 新生儿疾病筛查的目的是辨识症状前的患儿, 换句话说在非常早期的阶段, 当临床症状尚未表现。国际的试点项目证明 SMA 新生儿疾病筛查的功效。从 2019 年 9 月在拉齐奥和托斯卡纳历史两年的试点项目还证明功效。

SMA 是什么疾病?

SMA 是一类以肌无力和进行性肌萎缩为特征的罕见遗传性神经肌肉疾病。智力发展是正常的。根据疾病的严重性和患者起病年龄, 将 SMA 分为 3 型:

- **SMA1 型** (约占全部患者的 50-60%) 是最严重的型。患儿出生后 6 个月内起病, 有 2 岁以下的预期寿命; 死亡原因一般是呼吸功能不全。呼吸功能不全是由于肌无力所致。
- **SMA2 型** (约占全部患者的 30%) 即中间型, 患儿出生后 18 个月内起病。患儿不取得没有支撑的行走能力。预期寿命略微缩短, 但是造成重要的病残。
- **SMA3 型** 是最罕见和最不严重的型。患儿出生在 18 个月后起症状, 也过程是非常可变的。患儿可能失去不失去走的能力。预期寿命是正常的。

SMA 是由于常染色体隐性遗传缺陷引起的。这意味着 SMA 患儿的父母双方都是负责健康状况的遗传缺陷的健康携带者。除非父母双方把这个遗传缺陷给了孩子, 这个疾病才表现出来。据估计每 6.000 至 10.000 新生儿中, 就有 1 人受到影响。

在案例的 95-98% 中, 疾病是由于 SMN1 基因的特定突变引起的。SMN1 基因编码 SMN 蛋白 (Survival Motor Neuron)。SMN 蛋白对运动神经元的正常功能和存活至关重要。SMA 患儿有第二基因 (SMN2) 的可变拷贝数。SMN2 编码 SMN 蛋白质的缩略形式。与 SMN 全部蛋白相比 (它被健康的 SMN1 基因编码), 这个 SMN 蛋白的缩略形式有一个缩短的运行。所以 SMN2 基因拷贝数 (一般 1-4 拷贝数) 是疾病的伟大变异性的原因, 具有或多或少严重的型。

现在 SMA 的治疗方法都有哪些?

直到几年前, SMA 的治疗方法是症状性治疗、基于多学科的办法也它的目的是提高患儿的生活质量。现在, 在意大利有特定的治疗: 反义寡核苷酸和基因治疗。

反义寡核苷酸 (ASO) 作用于 *SMN2* 基因也允许生产全部和功能的 SMN 蛋白。提供鞘内注射和口服的配方。

基因治疗使用一个进入神经细胞、转移脱漏 SMN1 基因的病毒载体。病毒载体不融入人类基因组, 一直生产 SMN 蛋白。

SMA 新生儿疾病筛查的伟大好处是在症状前阶段收到治疗的患儿显示他们的成长阶段和健康孩子的阶段差不多。

如何进行 SMA 新生儿疾病筛查?

根据意大利法律, 为“强制新生儿疾病筛查”从婴儿脚跟采集小的血液样本。

根据 2021 年 8 月 2 日的 DGR n° 796, 托斯卡纳大区跟脊髓性肌萎缩症 (SMA) 增加成为强制新生儿疾病筛查对象的疾病。

筛选实验在于做一个SMN1基因的分子遗传分析（基因的纯合出席/缺席）。筛选实验用在新生儿的硬纸上吸取的血液DNA。你们要签署同意表格。

你们男/女孩子的生物样品发生了什么？

AOU Meyer新生儿疾病筛查的生物化学和药理学实验所将进行SMA的基因检测。在第一个过渡阶段，婴儿的血液样本将被发送给生命科学系与公共卫生部，罗马Cattolica Sacro Cuore大学的S. S. D. 医学遗传学。这里将进行SMA的基因检测。

分析结束以后提取出来的DNA将被摧毁，血液样本将被保存十年。

你们如何获悉基因检测的结果？

除特殊情况外，血液样本以后七个工作日以内你们得到基因检测的结果。

如果基因检测结果呈阴性（正常），就如强制新生儿疾病筛查的情况，没有任何直接的沟通。由于基因检测允许辨识大约98%的SMA患儿，却有一个小的残余风险($<1/300.000$)你们男/女孩子患有SMA。除非有使我们怀疑你们男/女孩子患有SMA的临床症状，否则这个风险不可能愈加缩小。如果基因检测结果呈阳性（所以表示SMA的遗传诊断），在AOU Meyer的SOC代谢病与遗传病里你们被要求进行评估。AOU Meyer临床证实你们男/女孩子、解释清楚检测结果的意思也一面采集你们男/女孩子的血液样本证实检测结果。你们会接受关于SMA疾病、有用的治疗机会、你们和你们亲属的生殖风险的所有信息。有关验证性检测的结果特异性诊断的书面报告将发出。

如果你们男/女孩子患有SMA，如何推进？

我们的基因检测（*SMN1* 缺席和 *SMN2* 份数的确定）使我们确定SMA的严重性，约80%的可靠性。所以，在佛罗伦斯的SOC AOU Meyer 遗传代谢病与肌肉疾病里这个资料允许确定对你们男/女孩子最合适的护理路径。在这里，按照国际共享的医护标准，SMA患儿接受治疗。

由于SMA新生儿疾病筛查所致的可能风险

预计不会额外风险，因为将采取你们男/女孩子的血液样本和强制新生儿疾病筛查的血液样本在一起。由于将只进行SMA诊断的基因检测，没有任何风险获得不要求的偶然信息。