

# 聚焦国际罕见病日 我市面向新婚女性 持续筛查脊髓性肌萎缩症

## 检出664位致病基因携带者和10对均为携带者夫妻

今年2月29日是第十七个国际罕见病日,这让与“常见病”相对的“罕见病”站上了“C位”。其实,对于罕见病患者的关注应当不止于2月29日,只有持续性的关注与行动才能汇聚微光,照亮这个不容忽视的群体,让他们的经历、呼声被广泛关注。此次罕见病日,记者再次将目光聚焦于近年来关注度颇高的罕见病脊髓性肌萎缩症(SMA),这一撬动社会力量广泛给予帮助与支持的罕见病,如今捷报频频……



新婚夫妻前来咨询接受SMA筛查。



在婚姻登记处,工作人员向新人科普SMA筛查工作的意义。

### 回访 7岁禾苗持续点燃家庭希望

脊髓性肌萎缩症(SMA)是一种常染色体隐性遗传病,它由运动神经元存活基因1(SMN1)突变引起,导致肌无力、肌萎缩为特征的神经肌肉病。SMA患者可表现为肌张力低下、运动发育显著落后,无法独立行走,甚至危及生命,具有高致残、致死率。作为两岁以下婴幼儿遗传病的头号杀手,SMA被列入国家卫健委发布的中国《第一批罕见病》目录。

7岁禾苗(化名)是一名SMA患儿,她先后两次被《青岛晚报》报道:一次是父亲节当天她和爸爸作为新闻人物登上报纸,另一次是药品纳入医保后,她的妈妈讲述了救治过程中不断看到的曙光。近日,记者再次联系禾苗时,她妈妈很高兴地说:“孩子现在非常好,每天都过得很开心,又有新的进步了。”和之前的规划一样,禾苗在爷爷奶奶的陪伴下,每天坚持康复训练,喜欢的画画也没有耽误。从坐到站到走,禾苗的每一点进步都让全家人兴奋不已。“经过7年的治疗,我们已经完全接纳了SMA,其实SMA的孩子是很聪明的,虽然行动能力差一些,但是他们的身心很健康,学东西速度很快。”禾苗妈妈说,随着年龄的增长,孩子的语言更加丰富了,常常会说一些让人忍俊不禁的话,俨然成为了家庭里的小大人,在康复机构也非常受医生和其他家长的欢迎。这些年,禾苗的医药费是家庭的一大开支,但随着药品纳入医保目录,花费从“无底洞”变成了每月只需要三四百元即可,这让全家人更坚定达成一致意见:我们要把病治下去。禾苗妈妈告诉记者,随着社会对SMA患儿和家庭的关注,以及医药研发领域不断推出新药,禾苗的未来充满了希望。

### 筛查 检出664位致病基因携带者

早在2022年,青岛在全国率先全面启动脊髓性肌肉萎缩症(SMA)免费筛查项目。最新数据显示,青岛持续开展新婚女性脊髓性肌肉萎缩症(SMA)筛查,38478名受检人群中检出664位致病基因携带者和10对均为携带者夫妻,确诊SMA患儿2例。筛查的目的为,夫妻在婚检时,通过SMA免费筛查可以及时发现是否携带SMA基因。如果夫妻双方均为SMA携带者,孕育一名SMA患儿的几率高达四



工作人员在SMA系统录入信息。

分之一。即便如此,女方在怀孕前还可以通过产前诊断和科学的辅助生殖两种方式避免产下SMA患儿。对已怀孕的夫妻,可以通过胎儿的产前诊断(羊水穿刺)开展生育选择,从而及时、有效地预防SMA患儿出生。

据了解,2023年3月青岛市首例SMA胎儿确诊,该对夫妇已及时到产前诊断机构进行了遗传咨询,并接受终止妊娠建议,有效避免SMA患儿的出生,减轻了家庭负担,实现真正意义上的优生优育;同时医生对其以后的生育问题,以及如何生育健康孩子提供咨询和指导,建议可利用植入前遗传学检测的辅助生殖和产前诊断等方法来避免SMA患儿出生,为其以后孕育健康宝宝提供保障。

### 奇迹 新生儿基因筛查救了女儿

近日,一则好消息在SMA家长群中“火”了。浙大儿院发布信息,我国首例在发病前治疗的SMA患儿,如今2周岁发育和正常同龄儿基本一样。

2022年春节贝贝出生,爸爸妈妈是一对年轻的90后夫妻。按常规新生儿要做新生儿疾病筛查,也就是最为熟知的足底采三滴血。当时医生问他们是否愿意参加其他的疾病筛查研究,夫妻俩同意参加,选择了新生儿SMA基因筛查,算是送给女儿的第一份健康礼物。让他们没想到的是,这一不经意的选择,可以说是挽救了孩子和家庭的命运。贝贝



出生后约19天,妈妈接到了来自浙江省新生儿疾病筛查中心的电话,被告知贝贝的新生儿筛查结果提示孩子可能患有SMA,需要尽快就医进行检查以明确诊断。经过基因检测证实贝贝是一名SMA患儿,如不进行干预很可能会在6-18个月内发病,导致神经肌肉发育异常,甚至可能危及生命。在浙大儿院遗传与代谢科、神经内科专家的联合指导下,也在爸爸妈妈的全力配合下,贝贝在不到2月龄时便接受了诺西那生钠注射液治疗。发病前就得到治疗,让贝贝拥有了其他SMA患儿不敢想象的治疗效果:2周岁的她发育和正常同龄儿基本一样。据了解,《脊髓性肌萎缩症新生儿筛查专家共识(2023版)》中提到,SMA患儿越早使用疾病修正治疗药物,预后越好,在出现症状之前给予治疗,患儿有机会获得接近于正常孩子的运动发育里程碑,因此,症状前诊断并予以疾病修正治疗优于症状后治疗。

### 落地 青岛可开展新生儿SMA基因筛查

一直以来,青岛十分重视新生儿疾病筛查。早在1996年启动新生儿遗传代谢病筛查工作,1997年将新生儿疾病筛查纳入市办实事之一。青岛免费筛查“四病”,即先天性甲状腺功能减低症(简称“呆小症”)、苯丙酮尿症(“不食人间烟火”的宝宝)、先天性肾上腺皮质增生症(“万里挑一”的宝宝)、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症(又称“蚕豆病”,南方发病率较高)。新生儿出生后通过足跟部“三滴血”检测就可以筛查。正常新生儿采血时间为出生48小时后、7天之内,并充分哺乳后,由所在接产医院相关人员根据新生儿疾病筛查相关要求采血,将血样滴在特殊干滤纸片上送检。对于各种原因(早产儿、低体重儿、正在治疗疾病的新生儿、提前出院者等)未采血者,采血时间一般不超过出生后20天。如果一旦收到复查通知,家长要尽快带宝宝去医院进行相关检测。

目前大多数欧美国家及日本、韩国均已开展SMA新生儿筛查。去年,《脊髓性肌萎缩症新生儿筛查专家共识》正式发布,让国内规范SMA的新生儿筛查有了新依据。记者了解到,目前新生儿SMA基因筛查并未列入青岛新生儿疾病筛查项目中,青岛妇儿医院已开展新生儿SMA基因筛查工作。

观海新闻/青岛晚报/掌上青岛 记者 于波 实习生 丁俊竹