

檢驗名稱	spinal muscular atrophy (SMA)	中文名稱	SMA 脊髓性肌肉萎縮症基因檢測
檢驗代碼	sma	健保編號(點數)	自費
檢體種類	全血	檢驗方法	Realtime PCR
採集容器	EDTA紫頭管	操作時間	每日
採檢體量	3ml	報告時間	10 天
送檢時間	每日	操作單位	訊聯醫事檢驗所
採檢注意 (病人準備)	無		
檢體保存	2-8°C 保存		
生物參考區間	SMN1、SMN2 基因套數 1. Target gene: SMN1/ SMN2 基因 Exon 7 2. Report Form: <ul style="list-style-type: none"> SMN1 基因套數：0、1、2、3、4 SMN2 基因套數：0、1、2、3、4 常見基因套數型：2:1、2:2、3:1、2:0、3:0、3:2、2:3、1:1、1:2、1:3 無常見缺失型帶因：為 SMN1 基因套數出現 2、3、4 而 SMN2 基因套數出現任何 0、1、2、3、4。 脊髓性肌肉萎縮症缺失型帶因者：為 SMN1 基因套數出現 1 而 SMN2 基因套數出現任何 0、1、2、3、4。 脊髓性肌肉萎縮症缺失型患者：為 SMN1 基因套數出現 0 而 SMN2 基因套數出現任何 0、1、2、3、4。 		
臨床意義	<p>脊髓性肌肉萎縮症(spinal muscular atrophy 簡稱 SMA)是僅次於海洋性貧血，為第二高帶因率之自體隱性遺傳疾病。這是因 SMN 基因缺失導致脊髓的前角運動神經元漸進性退化，使肌肉逐漸軟弱無力、萎縮的一種疾病。發生率為萬分之一，帶因率約 1/40 ~ 1/60，其主要致病原因為第五條染色體(5q13)，是一種稱為「運動神經元存活基因」(SMN1)發生突變所導致，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，其它少數患者可能是在 SMN1 基因上發生一些小突變。</p> <p>正常人具有二個以上之 SMN1 基因，帶因者只具有一個 SMN1，而 SMA 患者則完全沒有正常的 SMN1。</p> <p>如果夫妻皆為 SMA 帶因者，則胎兒無論男女皆有 1/4 的機會為 SMA 患者；1/2 的機會為 SMA 帶因者；另 1/4 的機會為正常，因此懷孕時建議進行產前診斷。SMN2 為 SMN1 的假性基因，SMN2 的基因數目與 SMA 疾病嚴重度呈反比。基因篩檢流程設計的優點：</p> <ol style="list-style-type: none"> 本檢驗以 realtime PCR 技術檢查 SMN 基因 Exon 7，偵測 PCR 擴增產物增加的情況，利用所偵測到的產物，分別計算 SMN1 與 SMN2 基因的絕對數目，此基因檢測方法只能偵測到基因出現大片段缺失的異常(95%)，對於少數患者在 SMN1 基因上發生一些小突變無法利用此方法檢測(5%)。這一檢驗方法加入了內標準物質來作為基因數目校正的工具，提高篩檢報告的準確性 		

	<p>2. 報告呈現的數值為 SMN1 基因數目：SMN2 基因數目，當 SMN1 基因數目為 2 以上代表無基因大片斷缺失(正常)，當 SMN1 基因數目為 1 代表 SMA 帶因者。有在 SMN1 基因數目為 0，代表 SMA 患者，才需要參考第二個數字 SMN2 基因數。</p>
備註	<p>一、參考檢驗：無。 二、干擾因素：無。 三、注意事項：無。</p>