博奥晶典
CapitalBio Technology



脊髓性肌萎缩症（SMA）基因检测

精准识别正常人、携带者、患者

疾病介绍

脊髓性肌萎缩症（SMA）是一种以脊髓前角运动神经元变性、缺失为特征的常染色体隐性遗传的神经肌肉病，位居2岁以下儿童致死性遗传病的首位。SMA的致病基因（*SMN1*）位于染色体5q13区段，约95~98%的SMA患者是由于*SMN1*基因第7号外显子或7号和8号外显子纯合缺失导致，中国人群*SMN1*基因7号外显子缺失携带率高达1/42~1/48。通过三级预防策略，可有效降低SMA的发生。

分型	主要表型	发病年龄	预期寿命	发病率
0型	妊娠晚期胎动减少，出生时常合并重度肌无力及肌张力过低、反射消失。	出生前	＜6个月	较少
I型	严重肌张力减退，对称性弛缓性肌无力以及运动发育障碍。	＜6个月	＜2岁	40~60%
II型	出生早期肌张力低下，随年龄增长可缓慢获得运动能力，可独坐但无法行走。	6~18个月	25岁	30~40%
III型	早期可独立行走，但反复跌倒上下楼困难。	18个月至青少年期	自然寿命	10~20%
IV型	仅有轻微的运动障碍，不影响呼吸系统。	成人	自然寿命	较少

筛查的必要性

发病率高 在新生儿中的发病率约为1/6000—1/10000。

携带率高 全国无症状携带者约3000万，夫妻均为携带者，生育患儿的风险为25%。

危害严重 约50%的患儿在婴幼儿期死亡，约90%的患儿运动功能残疾。

治疗昂贵 年均治疗费用高昂，药物可及性低，且需终生治疗。

> 2023年中国《脊髓性肌萎缩症中国三级预防指南》建议所有育龄人群进行SMA基因携带者筛查。
>
> 2023年中国《脊髓性肌萎缩症新生儿筛查专家共识（2023版）》指出SMA新生儿筛查的目标疾病仅包括累及*SMN1*基因7号外显子纯合缺失所致的SMA。

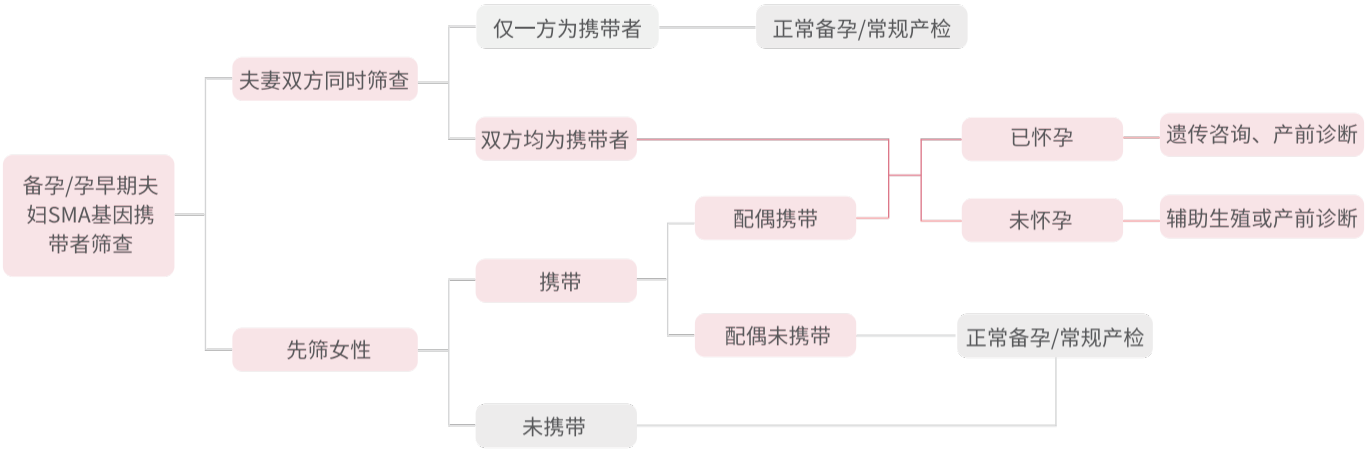
检测内容

采用PCR-荧光探针法，定性检测*SMN1*基因第7号外显子的拷贝数。

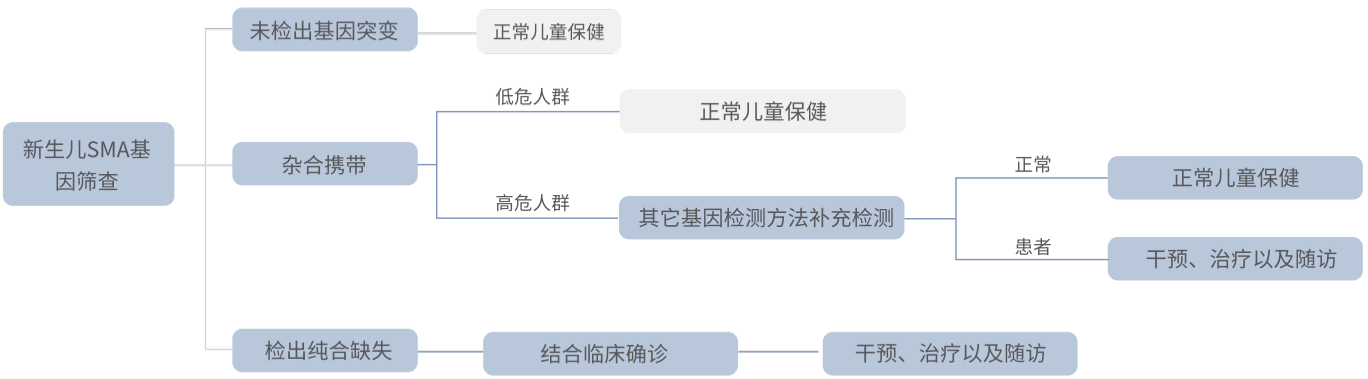
适用人群

- 备孕期和孕早期夫妇
- 肌无力等疑似SMA患者
- 有SMA家族史的高危人群
- 关注SMA患病风险的普通人群
- 新生儿

临床应用示例



最佳检测时间：孕前或孕20周前（为高风险孕妇的产前诊断和后续处理预留足够时间）



送检流程



样本采集及保存要求

类型	样本量	保存	运输	耗材
外周血	≥2 mL	2~8°C	2~8°C/72 h	EDTA抗凝管

检测周期

自实验室接收合格样本起，5个工作日出具检测报告。

5

北京博奥晶典生物技术有限公司

地址：北京市经济技术开发区科创六街生物医药园 C 座　　邮编：101111　　客服：400-9968-999　　http://www.capitalbiotech.com

©2025 CapitalBio Technology Inc. All rights reserved.

YSP-181-DY-2025-03