

SMA脊髓性肌肉萎縮症基因檢測

Q 什麼是脊髓性肌肉萎縮症？

A 脊髓性肌肉萎縮症(Spinal Muscular Atrophy , SMA)是一種可以致命的遺傳疾病，由於脊髓的前角「運動神經元存活基因」突變，肌肉發生漸進性退化，逐漸影響患者控制隨意肌肉的能力。當發病時，患者會出現四肢及軀幹因嚴重肌張力減退而呈現無力症狀、肌腱反射消失、無法吞嚥、呼吸困難，嚴重者兩歲之前即會死亡。

Q 為什麼要做脊髓性肌肉萎縮症基因帶因檢測？

A 根據統計，脊髓性肌肉萎縮症之帶因率約為1/30~1/50，也就是說，每30~50個人中就有一位為帶因者。在台灣，這個疾病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。

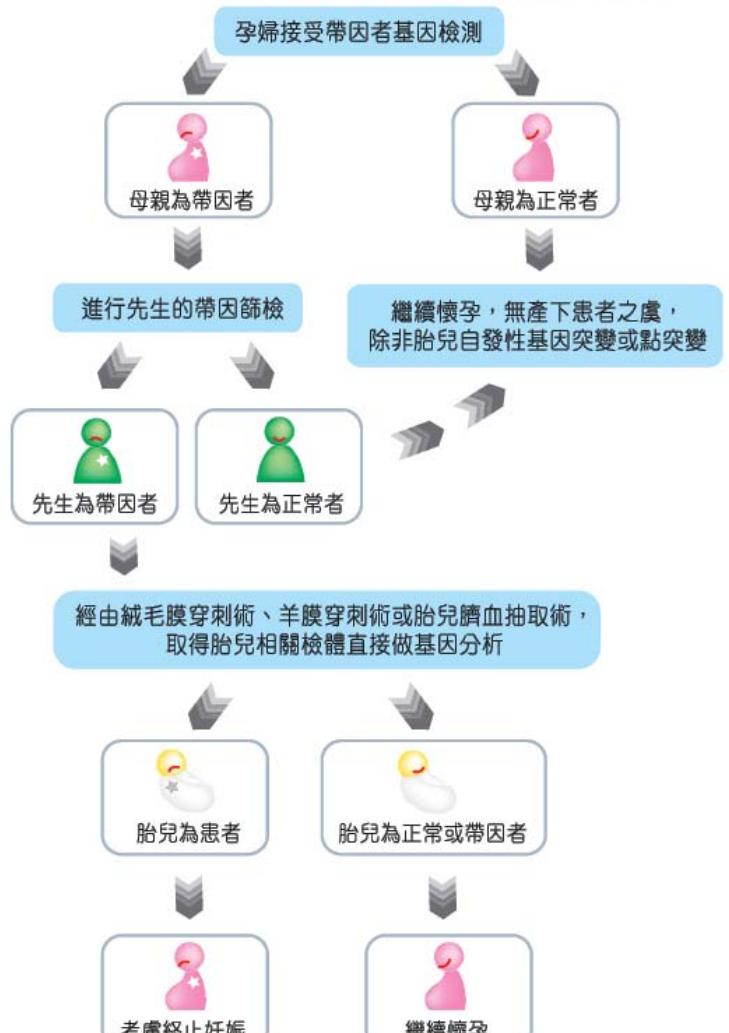
Q 脊髓性肌肉萎縮症的檢測方式？

A 如同一般抽血，收集全血2~3c.c.即可進行基因檢測。

Q 檢測時間？

A 建議於妊娠初期接受基因帶因檢測，約三星期可得知檢測結果。

孕婦脊髓性肌肉萎縮症 基因帶因篩檢流程



*此檢查非健保給付，必須自行負擔費用。