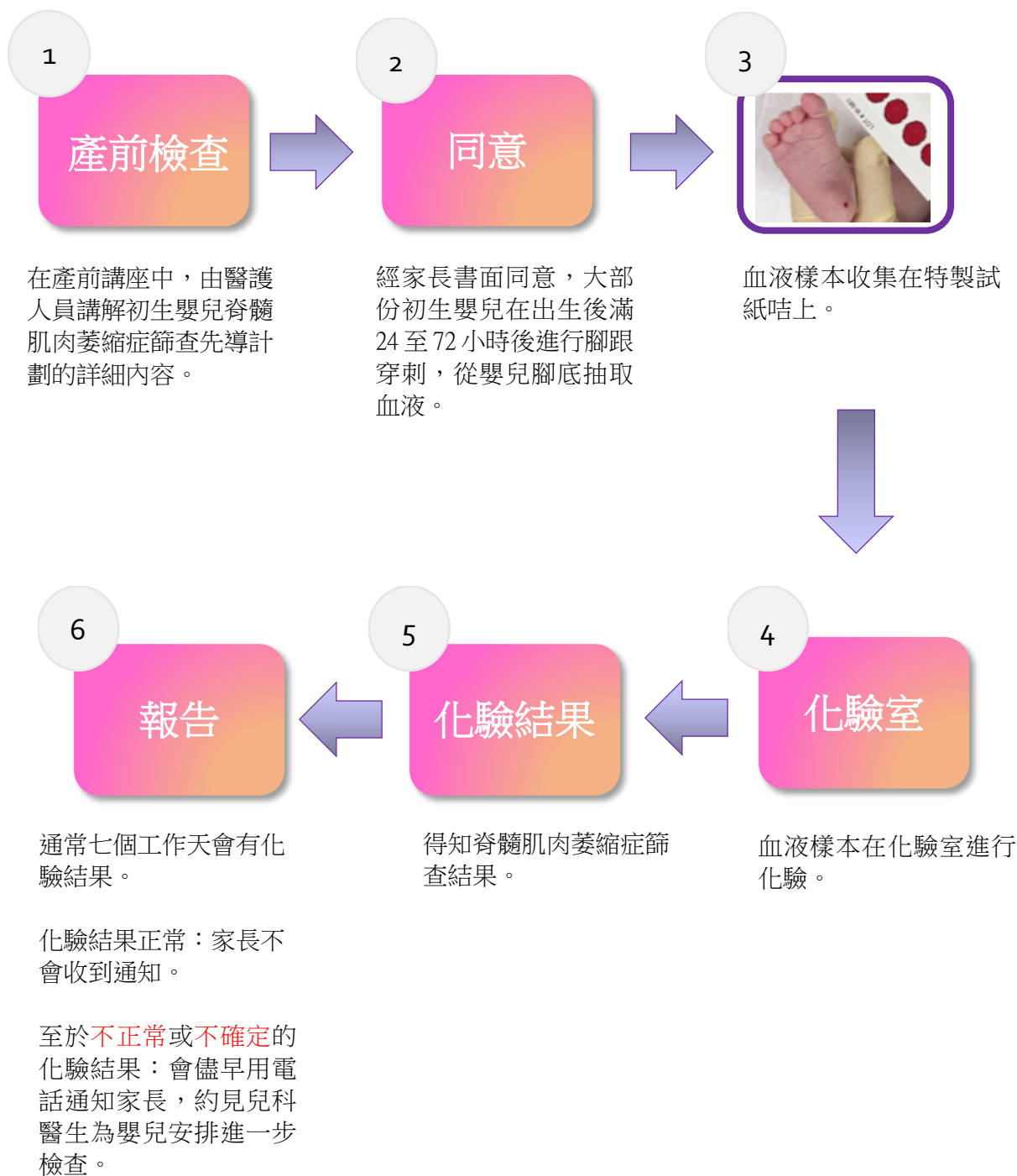


初生嬰兒脊髓肌肉萎縮症 篩查先導計劃

初生嬰兒脊髓肌肉萎縮症篩查流程一覽



甚麼是初生嬰兒篩查？

透過對初生嬰兒進行檢驗，以達致及早診斷出一些早期沒有明顯病徵但又可治療的疾病，從而減低殘疾和死亡的風險。

自 2015 年起，衛生署透過與醫院管理局進行先導計劃，擴大初生嬰兒篩查範圍。現時，初生嬰兒先天性代謝病篩查及初生嬰兒嚴重聯合免疫缺陷病篩查已為恆常服務，涵蓋全港八間設有產科的公立醫院。

醫院管理局會於 2023 年 10 月起推行初生嬰兒脊髓肌肉萎縮症篩查先導計劃。

甚麼是脊髓肌肉萎縮症？

脊髓肌肉萎縮症 (Spinal Muscular Atrophy, SMA) 是一個遺傳性神經肌肉疾病，因為運動神經元存活基因 1 (SMN1 基因) 的基因變異或缺失，導致脊髓和腦幹下方運動神經元衰退及壞死。當運動神經元和骨骼肌之間的信號受到干擾時，肌肉會變得無力甚至萎縮。受影響的嬰兒和病童會在運動功能，甚至飲食和呼吸方面逐漸出現困難。

嬰兒期發病的脊髓肌肉萎縮症患者病情最嚴重，患兒在六個月大之前出現病徵，安坐、呼吸和進食時都有困難。若沒有胃造口和呼吸機維生，通常在兩歲前死亡。

孩童期發病的脊髓肌肉萎縮症患者會在七至十八個月大時發病。患者不能步行，亦會逐漸失去安坐能力，有脊柱側彎，呼吸和吞嚥困難。

兒童及青年期發病的脊髓肌肉萎縮症患者會在一歲半以後發病。患者可以行走，但會逐漸失去步行能力，亦會出現脊柱側彎，但不大影響壽命。

成年期發病的脊髓肌肉萎縮症患者較罕見，病情亦明顯較輕。

幸好，現時已有有效的脊髓肌肉萎縮症治療，而及早治療可達至最好的治療效果。

初生嬰兒脊髓肌肉萎縮症篩查為何重要？

脊髓肌肉萎縮症在早期並沒有明顯徵狀，父母甚至醫護專業人士都未必能察覺得到。脊髓肌肉萎縮症可以在短時間內惡化，而由於已經死亡的運動神經元無法復原，所以若患者在未發病時開始接受治療，就能保留更多運動神經元功能和活動能力，達至最佳的治療效果。

透過現今醫療化驗科技，為初生嬰兒進行篩查，能夠及早識別和確診，達致及早治療效果，不單可以減少死亡，亦可避免因脊髓肌肉萎縮症而引致的嚴重問題，令患兒有更好的體能發展和健康的生活。

初生嬰兒脊髓肌肉萎縮症篩查先導計劃涵蓋哪些範圍？

初生嬰兒脊髓肌肉萎縮症篩查現時為一項先導計劃，會與現行之初生嬰兒先天性代謝病篩查及初生嬰兒免疫缺陷病篩查一併為在公立醫院出生的嬰兒提供。初生嬰兒只需接受一次採血，便能夠進行以上各項篩查。

初生嬰兒脊髓肌肉萎縮症篩查是利用分子技術，分析血液樣本中SMN1基因有否出現變異或缺失。

我的初生嬰兒可參加此計劃嗎？

所有在八間設有產科服務的公立醫院出生之嬰兒，只需經父/母親簽署同意書後，均可參加此計劃。參加屬自願性質，費用全免。

篩查的程序如何？

脊髓肌肉萎縮症篩查程序包括健康教育、血液樣本的採集和送檢、化驗室檢測、陽性（不正常或不確定）病例診斷等，流程將與初生嬰兒先天性代謝病篩查及初生嬰兒免疫缺陷病篩查同步進行。脊髓肌肉萎縮症篩查結果為陽性的初生嬰兒將由醫院管理局轄下的香港兒童醫院兒童腦神經科專科醫生評估及跟進。若您同意為初生嬰兒進行脊髓肌肉萎縮症、先天性代謝病及/或免疫缺陷病篩查，只需一次採血，便可完成以上各項篩查。然而，以下情況的初生嬰兒需要接受額外的抽血安排*：

1. 早產（懷孕週期少於 34 週）或
2. 出生時體重少於 2 公斤或
3. 需要接受兒科深切治療。

*所有抽取的血液樣本會送往醫院管理局轄下的化驗所進行化驗。

篩查的結果及跟進

篩查結果		跟進
正常	大部份篩查結果都是正常的，表示嬰兒患有脊髓肌肉萎縮症的風險很低。	家長不會特別收到通知。
不正常	表示嬰兒患有脊髓肌肉萎縮症的風險很高。	醫護人員會在 七個工作天內 以電話聯絡家長，嬰兒安排抽血及進一步診斷檢測。
不確定	少於 1% 的樣本會出現不確定的結果。	

診斷性的檢測

若篩查結果是**不正常或不確定**，便須作出跟進。為此，您將會收到電話通知，需帶同嬰兒到香港兒童醫院，讓專科醫生評估及抽血以確定診斷。往後之醫療服務將按醫院管理局住院或專科門診收費。

診治安排

確診脊髓肌肉萎縮症的嬰兒會被安排住院或於專科診所接受診治。往後之醫療服務將按醫院管理局住院或專科門診收費。

篩查有多準確？

脊髓肌肉萎縮症篩查的準確度一般很高，但並非百分之一百準確。實際上有些患兒未能從篩查中檢驗出來（即假陰性）；因此，正常的篩查結果只能表示嬰兒患有脊髓肌肉萎縮症的機率較低，並不同於嬰兒完全正常。如果嬰兒有脊髓肌肉萎縮症的徵狀，即使初生嬰兒篩查結果屬陰性，亦應諮詢兒科醫生作評估

相反，亦有些健康的初生嬰兒被錯誤懷疑患病（即假陽性）。所以不確定或不正常的篩查結果並不表示嬰兒一定患病，只表示需要由兒科醫生作進一步評估。

查詢

一般查詢，可致電：

5741 4280 (醫院管理局醫學遺傳科)

有關初生嬰兒脊髓肌肉萎縮症篩查先導計劃的進一步查詢，請於產前檢查覆診時向你的醫護人員提出。