



衛生福利部國民健康署

部分內容係引用自社團法人台灣遺傳諮詢學會與
財團法人罕見疾病基金會授權之資料

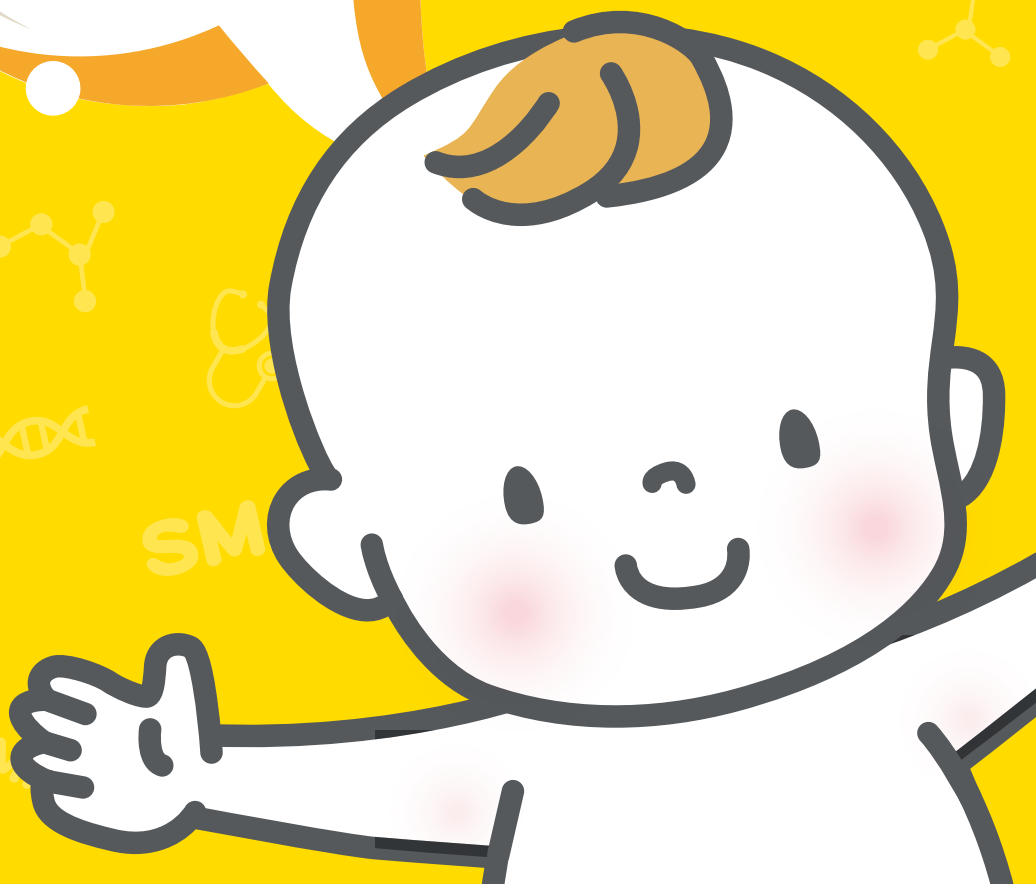
新生兒 篩檢衛教

諮詢
手冊

脊髓性肌肉萎縮症

Spinal Muscular Atrophy, SMA

SMN1



目錄 | contents

【壹】手冊目的及使用時機 1

【貳】認識疾病－什麼是脊髓性肌肉萎縮症（SMA） 4

- 一、疾病簡介 4
- 二、致病原因與機制 7
- 三、治療選項 11
- 四、藥物臨床試驗成果概覽 14



【參】認識 SMA 新生兒篩檢 15

- 一、SMA 新生兒篩檢檢測方法 15
- 二、SMA 新生兒篩檢相關數據 17
- 三、新生兒篩檢的限制 19

【肆】篩檢陽性個案後續轉介與處理 21

- 一、篩檢陽性個案轉介流程與相關衛教 21
- 二、篩檢陽性個案之確認診斷注意事項 23
- 三、確診個案的追蹤與治療 27

【伍】確診個案的遺傳諮詢與資源 31

- 一、遺傳諮詢 31
- 二、就醫資訊與社會資源 35

【陸】問答集 Q&A 45



壹 手冊目的及使用時機

本手冊在於提供第一線執行新生兒篩檢與轉介服務之醫療人員能夠了解並協助新生兒家長知曉脊髓性肌肉萎縮症（SMA）新生兒篩檢的目的與方法，共同協助所有新生兒可以及早完成此項篩檢。讓有可能患病的新生兒，可以儘速得到正確的診斷與良好的醫療照護規劃，共同促進寶寶的健康。



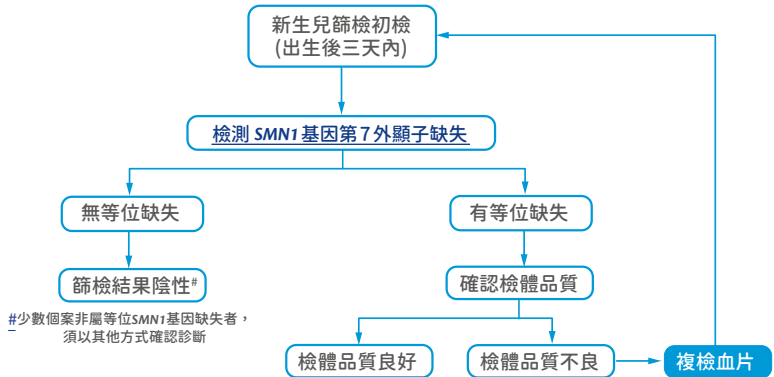
《圖 1-1》手冊使用時機與章節架構總覽

本圖依照脊髓性肌肉萎縮症（SMA）新生兒篩檢流程，標示出本手冊各章節適用之時間點與對象，協助專業人員依臨床情境引導家長閱讀對應內容，提供階段性衛教與諮詢支持。

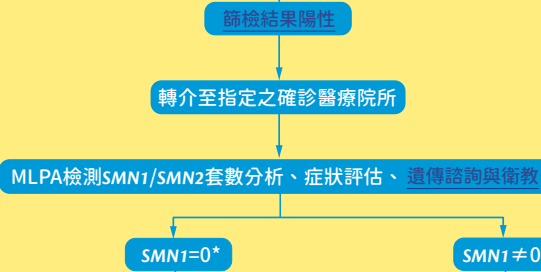




篩檢

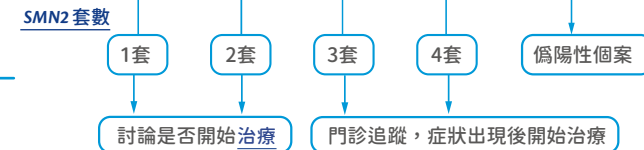


轉介確認



追蹤治療

* 本流程係依現行
治療規範繪製



*SMN1套數為0的個案，父母可能為帶因，建議與遺傳諮詢師討論後續檢驗與生育規劃



《圖1-2》脊髓性肌肉萎縮症（SMA）新生兒篩檢與確診後醫療照護流程

名詞解釋與索引

專業名詞	解釋	內文頁數參照
基因 (GENE)	DNA 上具有特定功能的一段序列，負責提供製造蛋白質或調控生理功能的遺傳資訊。	4
體染色體隱性遺傳	指疾病相關基因位於體染色體上，需同時自父母雙方各遺傳一個異常基因時才會發病；若僅帶有一個異常基因，通常不會出現症狀，稱為帶因者。	4
SMN1 基因	SMN1 (運動神經細胞元存活基因第一型，Survival of Motor Neuron 1) 基因，負責製造功能完整的 SMN 蛋白，是造成 SMA 的主要致病基因。	5,6
SMN2 基因	SMN2 基因為 SMN1 的近似副本，但大多數轉錄後產生的 SMN 蛋白無功能；其套數與疾病嚴重度相關。	5,6
套數	表示基因拷貝數 (copy number)，如 SMN2 基因可有 1 套、2 套或更多，套數愈多通常代表病情較輕。	5,6
等位缺失	指同一基因座上來自父母雙方的基因均發生缺失，若兩個 SMN1 等位基因皆缺失，即可導致 SMA 發病。	7,8
第 7 外顯子	基因中的一個重要區段，SMN1 基因的第 7 外顯子若發生缺失，為 SMA 最常見的致病機轉，亦為篩檢的主要目標。	7,15
帶因	指攜帶 1 套突變 SMN1 基因但本身無症狀的個體	8
外顯子 (EXON)	基因中實際會被用來製造蛋白質的 DNA 片段，多數基因檢測主要分析此區域。	15
多重連結探針擴增技術 (MLPA)	一種常用的基因定量檢測方法，可分析 SMN1/SMN2 套數	23,24
去氧核糖核酸 (DNA)	儲存在細胞中的遺傳物質，承載人體所有遺傳資訊，是基因的組成基礎。	47



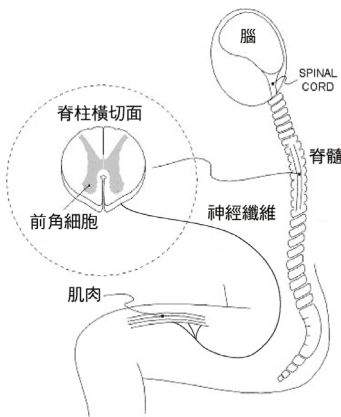
貳

認識疾病 – 什麼是脊髓性肌肉萎縮症 (SMA)

一、疾病簡介

脊髓性肌肉萎縮症 (Spinal Muscular Atrophy, 簡稱 SMA) 屬於體染色體隱性的遺傳疾病，是一種運動神經元退化疾病。在台灣為政府公告的罕見疾病，也是台灣第二常見的體染色體隱性遺傳疾病。

肌肉萎縮症疾病種類繁多，症狀也大致相似，SMA 是屬於其中一種肌肉萎縮症，是由神經退化所導致的肌肉萎縮。一般而言，脊髓內的運動神經細胞會傳達指令給肌肉細胞進行運動，而 SMA 由於基因功能缺失造成脊髓內的運動神經細胞 (又稱前角細胞) 漸進式退化或死亡，致使訊息傳遞出現問題，肌肉長期缺乏刺激會逐漸萎縮、軟弱無力，影響病人的日常動作如爬行、走路、吞嚥、呼吸、說話及頭頸部控制等功能。



《圖 2-1》人類的肌肉動作示意圖

圖片來源：罕見疾病基金會與台灣遺傳諮詢學會《脊髓性肌肉萎縮症基因檢驗衛教人員諮詢手冊》

SMA 的肌肉萎縮通常呈現對稱性、下肢較上肢嚴重、身體近端（靠近軀幹處）較遠端易受影響等特徵，另外，疾病並不會影響智力發展，部分患者的學業成績表現非常優秀。發病年齡按不同型別從出生到成年皆有可能，下列《表 2-1》依發病年齡、症狀及運動功能分為五個型別：

《表 2-1》SMA 疾病分型說明

型別	發病年齡 ^(註 1)	預期壽命	運動功能	可能症狀	SMN1：SMN2 基因套數比例 ^(註 2)
第 0 型	產前或出生時	數週至 6 個月	幾乎無	1. 嚴重肌張力不足 2. 虛弱 3. 缺少肌腱反射反應 4. 出生時呼吸衰竭 5. 面癱 6. 胎動下降 7. 心房中膈缺損 8. 關節攣縮	0：1 套
第 1 型	6 個月內	多數於 2 歲前死亡	有些具頭部控制能力，需支撐才能坐	1. 失去頭部控制能力 2. 輕微關節攣縮 3. 輕微面部無力 4. 吸吮與吞嚥困難 5. 逐漸呼吸衰竭	0：1 套 0：2 套（多數） 0：3 套
第 2 型	6～18 個月	七成存活超過 25 歲	可獨立坐，但無行走	1. 因喪失運動功能造成發展遲緩 2. 肌腱反射減弱或消失 3. 手指姿勢性震顫 4. 逐漸但較為緩慢的呼吸衰竭	0：2 套 0：3 套（多數） 0：4 套



型別	發病年齡 ^(註1)	預期壽命	運動功能	可能症狀	SMN1 : SMN2 基因套數比例 ^(註2)
第3型	18個月以上	與一般人無異	可獨立行走，但隨年紀退化	1. 近端肌肉無力 2. 逐漸失去運動能力 3. 易疲勞 4. 手指姿勢性震顫 5. 膝腱反射消失	0 : 3套 (多數) 0 : 4套 (多數) 0 : 5套
第4型	成人	與一般人無異	與一般人無異或緩慢退化	近端肌肉無力易疲勞	0 : 4套 (多數) 0 : 5套 (多數) 0 : 6套



〔註1〕第1型中，發病時間為0-1個月屬於1a型，1-3個月屬於1b型，3-6個月屬於1c型；第2型中，發病時間為6-12個月屬於2a型，12-18個月屬於2b型；第3型中，發病時間為18個月至3歲屬於3a型，3-18歲屬於3b型。

〔註2〕SMN1 : SMN2 基因套數比例與症狀的關聯請見下章節第7頁之「致病原因與機制」說明

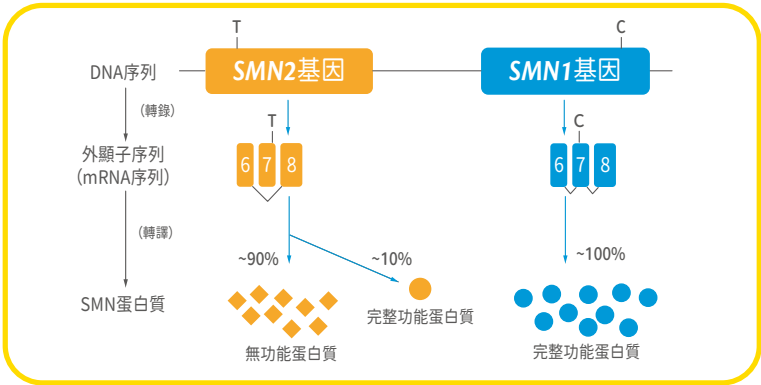
📖 參考文獻

- * Prior, Thomas W., Meganne E. Leach, and Erika L. Finanger. "Spinal muscular atrophy." *GeneReviews*[Internet] (2024).
- * 罕見疾病一點通：脊髓性肌肉萎縮症Spinal Muscular Atrophy (SMA)
- * Zerres, Klaus, and Kay E. Davies. "59th ENMC international workshop: spinal muscular atrophies: recent progress and revised diagnostic criteria 17-19 April 1998, Soestduinen, The Netherlands." *Neuromuscular disorders* 9.4 (1999): 272-278.

二、致病原因與機制

SMA 的致病原因是脊髓內的運動神經細胞發生退化及凋亡所致的肌肉萎縮症，背後原因是基因缺陷造成神經細胞生存必須的「SMN 蛋白質」無法足量製造。

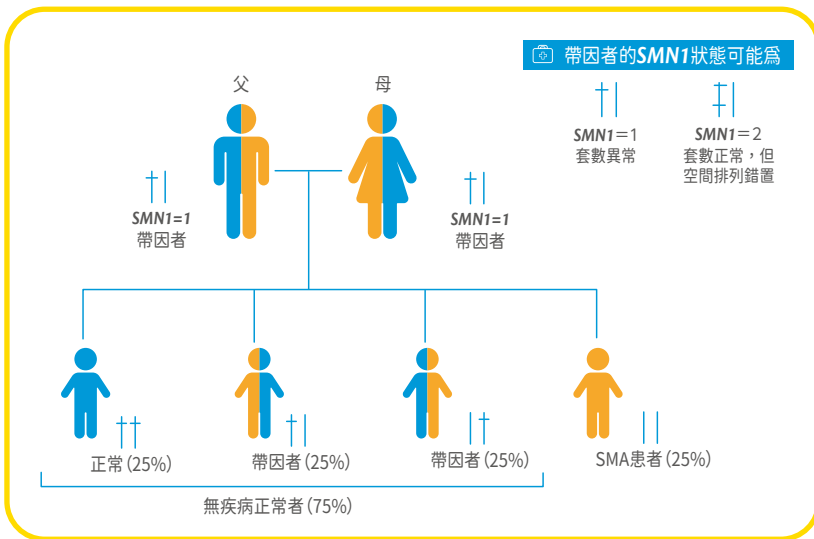
SMN 蛋白質的製造來源有二：分別是 *SMN1*（運動神經細胞元存活基因第一型）基因與 *SMN2*（運動神經細胞元存活基因第二型）基因。*SMN* 基因位於細胞中第五對體染色體長臂（5q13.2）區域，經轉錄和轉譯可產生「SMN 蛋白質」參與細胞生理作用。*SMN1* 為主要負責正常表現功能性蛋白的基因，*SMN2* 基因雖然在序列上和 *SMN1* 基因僅有五個核苷酸的差異，但最關鍵的核苷酸不同會造成第7外顯子的剪接機制失能，因此使得 *SMN2* 大多無法產生功能完整的蛋白質。所以 *SMN2* 基因在功能上又被稱為偽基因（pseudogene）。有別於 *SMN1* 基因可以製造功能完整的蛋白質，*SMN2* 基因製造的 SMN 蛋白質中僅有 10% 具完整功能。請見下《圖 2-2-1》：



《圖 2-2-1》SMN（Survival of Motor Neuron）
運動神經細胞元存活基因示意圖



因為 *SMN1* 基因位在第5號體染色體上，而一般情況下人類細胞中有兩條第5號體染色體，所以一般人應該有2套功能正常的 *SMN1* 基因，且分別座落於來自父/母的第5號染色體上。SMA 患者（patient）的基因檢查會顯示兩條第5號體染色體上的 *SMN1* 基因皆缺失（0套）或失去功能。如果只有一條第5號體染色體上的 *SMN1* 基因功能有異常，但另一條的功能是正常的，這種人屬於帶因者（carrier），這些帶因者，此時雖然僅剩1套 *SMN1* 基因，但所製造的 SMN 蛋白已經足夠讓細胞運行生理功能，帶因者將不會有疾病症狀。請見下《圖 2-2-2》：



《圖 2-2-2》SMA 遺傳模式

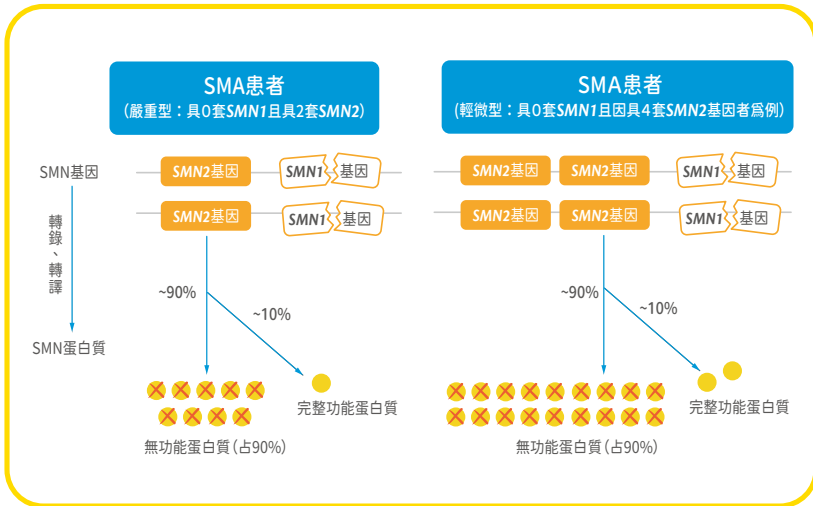


- ★ 一般帶因篩檢及產前遺傳檢查是針對「是否具有 SMN1 基因」進行檢驗，然而 SMN1 基因本身也可能突變（點突變）導致蛋白質沒有功能，一般檢驗內容上並沒有辦法看見「點突變」。因此，當受檢者的報告顯示 SMN1:SMN2 = 1:4 時，並沒有辦法排除 SMN1 基因點突變的可能性，臨床上亦見過 SMA 患者的檢驗報告呈現上述結果，但仍然具四肢無力等症狀。
- ★ 亦有情形為 SMN1 基因的套數正常，但由於空間排列錯置，造成技術上難以分辨的帶因者，也被稱為「沉默帶因者（silent carrier）」，在目前常規 SMA 基因篩檢是無法檢出。



SMN2 基因套數多寡可能與疾病嚴重程度相關

患者體內 SMN1 基因套數為 0 套，此時 SMN2 基因套數多寡可能與疾病嚴重程度相關。由於被稱為「偽基因」的 SMN2 基因大約可製造（gene expression）出 10% 功能正常的 SMN 蛋白，目前認為 SMN2 基因套數越多的患者，體內可製造功能正常的 SMN 蛋白數量也越多，症狀可能越輕微。臨床上患者 SMN2 基因套數從 1 套至 6 套皆曾被報導過。換句話說，一個人是否罹患 SMA，取決於正常功能的 SMN1 基因套數；而 SMN2 基因套數多寡則被認為與患者臨床症狀嚴重程度有關。一般而言，SMN2 基因套數越多，發病年齡越晚、臨床症狀越輕微。



《圖2-2-3》SMN 基因與疾病關係

檢驗報告上常以 SMN1：SMN2 基因套數比例表示。以第 I 型 SMA 患者為例，其 SMN1 基因套數為 0 套；SMN2 基因套數則可能為 1、2 套或 3 套，報告上呈現為 SMN1：SMN2=0：1、SMN1：SMN2=0：2 或 SMN1：SMN2=0：3。

若一位患者（SMN1 基因套數為 0 套），其 SMN2 基因套數達 5 套（報告以 SMN1：SMN2=0：5 呈現），則其臨床症狀可能較輕微或不發病，屬於第 3 型或第 4 型患者（也可能終生沒有症狀）。雖然可以用 SMN2 基因套數多寡粗略區分疾病嚴重度，但疾病嚴重度與 SMN2 套數並非完全相關，還有其他因素（特別是在輕微型的 SMA 患者）會影響患者疾病的嚴重度。

三、治療選項

自2016年起，SMA 的治療藥物陸續獲准使用，目前已有三種藥物通過台灣食藥署（ Food and Drug Administration，FDA ）認可用於治療 SMA，這些藥物通常具延緩或改變疾病進程之療效，機轉大致分為兩類：

- （1）補強 SMN2 基因功能。如：脊瑞拉注射液（ Spinraza ）、服育立口服溶液用粉劑（ Evrysdi ）。

《表 2-3》SMA 藥物介紹

藥物商品名稱 （主成分）	藥理機轉	劑型 / 給藥途徑
脊瑞拉注射液 Spinraza（ Nusinersen sodium ） 俗稱：「 脊椎注射的 RNA 藥物 」	一種反義寡核苷酸分子(Antisense Oligonucleotide，ASO)，透過結合在 SMN2 基因切位點(splice site) 進而改變或修正 SMN2 基因的剪接，增加製造完整 SMN 蛋白。	注射劑 / 髓鞘內注射。
服育立口服溶液用粉劑 Evrysdi（ Risdipram ） 俗稱：「 小分子口服藥物 」	機制與 Spinraza 相似，不過是以小分子藥(而非 ASO) 結合 SMN2 基 因 切 位 點(splice site)， 補 強 SMN2 基 因 功 能，增加製造完整 SMN 蛋白。	口服給藥。
諾健生靜脈懸液注射劑 Zolgensma（ Onasemnogene abeparvovec-xioi ）俗稱：「 一次性注射的基因藥物 」	以 AAV-9（ 腺相關病毒第 9 型 ）為載體的基因治療藥物，透過靜脈注射將 SMN1 基因導入患者細胞內，使細胞能生成完整 SMN 蛋白，達到治療的效果。	靜脈注射懸浮液。

* 健保給付對象請以最新健保署公告為準。



(2) 送入人造 *SMN1* 基因。如：諾健生靜脈懸液注射劑 (Zolgensma)。

在台灣，目前這些藥物均已納入健保給付範圍。各藥品的適應症、藥理機轉、副作用、給藥方式及健保審查條件均有不同，建議應與專科醫師充分討論藥物選擇，以下為三種藥物的簡要比較《表 2-3》：

多久用一次？	可能的副作用	目前健保給付對象 *
第一年打 6 次，之後每四個月打 1 次	頭痛、背痛、噁心、感染	18 歲以下發病確診
每天一次	腹瀉、發燒、皮膚紅疹、視力模糊	18 歲以下發病確診
一次性	肝功能異常、發燒、嘔吐、血小板下降	治療年齡為 6 個月以內的病人

除藥物治療外，支持性治療對患者減緩併發症亦是同等重要，包括預防接種、按摩、水療與物理治療等方式。例如感冒時避免引發肺炎，需要接受預防接種；透過按摩、水療及物理治療來改善肢體的活動度，延緩關節攣縮與脊柱側彎的發生；營養照顧也相當重要，避免營養不良、體重過輕或過重。

另外，SMA 孩子的智能與一般人無異，因此如何以無障礙的學習軟硬體設施，來協助他們接受學習教育也是很重要的，同時要長期提供各類諮詢，包括如何保護關節、均衡飲食、選擇適合的休閒活動、改良生活及工作環境、做好心理社會調適等。



📖 參考文獻

- * Darryl, C., et al. "Nusinersen initiated in infants during the presymptomatic stage of spinal muscular atrophy: Interim efficacy and safety results from the Phase 2 NURTURE study." *Neuromuscular Disorders* 29.11 (2019): 842-856.
- * Paik, Julia. "Risdiplam: a review in spinal muscular atrophy." *CNS drugs* 36.4 (2022): 401-410.
- * Strauss, Kevin A., et al. "Onasemnogene abeparvovec for presymptomatic infants with two copies of SMN2 at risk for spinal muscular atrophy type 1: the Phase III SPRINT trial." *Nature medicine* 28.7 (2022): 1381-1389.
- * Strauss, Kevin, et al. "Onasemnogene Abeparvovec gene therapy in presymptomatic spinal muscular atrophy (SMA): SPRINT study update in children with 2 copies of SMN2 (4190)." *Neurology* 96.15_supplement (2021): 4190.



四、藥物臨床試驗成果概覽

三種 SMA 藥物皆有多項臨床試驗證實其療效，特別是在嬰兒期即治療的族群中，有顯著延緩病情惡化、改善運動能力與提升存活率的效果。以下為三項關鍵臨床試驗結果摘要：

《表 2-4》藥物關鍵臨床試驗結果摘要

藥物名稱	研究名稱 & 病人族群	主要療效結果	安全性 & 副作用
脊瑞拉注射液 Spinraza (Nusinersen)	ENDEAR： I 型 SMA 嬰兒， 發病在 7 個月內 (SMN2≤2 套基因) (PMID:29091570)	追蹤約 14 個月，治療組有 61% 的孩子活下來而且不用長期呼吸器（對照組只有 32%）；運動功能進步（HINE-2 分數 ≥2 分）比例是 41% 比上 0%	腰椎注射給藥；脊椎側彎會增加打針困難；腰椎穿刺可能引起頭痛、背痛
服脊立口服溶液用粉劑 Evrysdi (Risdiplam)	FIREFISH： I 型 SMA 嬰兒， 1-7 個月大 (PMID:34320287)	治療 1 年後，29%（12/41）能自己坐 5 秒以上；85%（35/41）活著而且不用長期呼吸器；平均運動評分多了 6.6 分	口服方便；常見副作用有發燒（43%）、腹瀉（29%）、皮疹（27%）、嘔吐（22%）
諾健生靜脈懸液注射劑 Zolgensma (Onasemnogene aeparovovec)	STRIVE-US： I 型 SMA 嬰兒， 治療時 <6 個月 (PMID:33743238)	治療到 18 個月時，91%（20/22）活著且不用長期呼吸器；59%（13/22）能自己坐 30 秒以上，其中 77%（10/13）是在正常發育時間內做到	單次靜脈輸注；要搭配類固醇預防免疫反應；治療後要監測肝功能、血小板

無症狀前即進行介入治療之策略，非本手冊之討論範圍。

參

認識 SMA 新生兒篩檢

一、SMA 新生兒篩檢檢測方法與流程

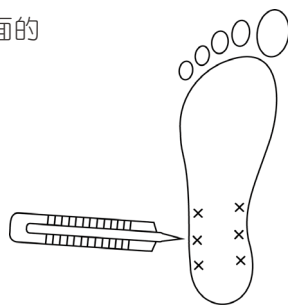
(1) 檢測方式

在台灣，目前執行的新生兒 SMA 篩檢是針對 *SMN1* 基因第 7 外顯子 (exon 7) 存在與否，進行檢測，主要採用即時定量聚合酶鏈鎖反應 (Real-time PCR, RT-PCR) 技術。*SMN1* 基因第 7 外顯子的缺失為 SMA 最常見的致病機轉，因此成為篩檢的主要目標。當檢測結果顯示 *SMN1* 基因缺失 (即為篩檢陽性) 時，將會安排進一步的確認檢查；若結果顯示未見缺失 (即為篩檢陰性)，則初步判定為篩檢無異常。

(2) 篩檢流程

SMA 新生兒篩檢會搭配現行的先天性代謝疾病新生兒篩檢一起進行。血液樣本的採檢通常會在嬰兒出生後滿 48 小時至 72 小時內完成，以利及早發現潛在疾病。然而，針對接受輸血的新生兒，為確保檢測結果的準確性，如未即時於輸血前採血，則建議輸血後 7 天安排補採。

採檢方式方面，目前多採用足跟側面的穿刺採血方式《圖 3-1》，並以濾紙卡收集血液樣本。採檢時應詳實記錄新生兒的個人資料、採檢時間、醫療機構代碼等資訊，以利後續檢驗與資料比對。

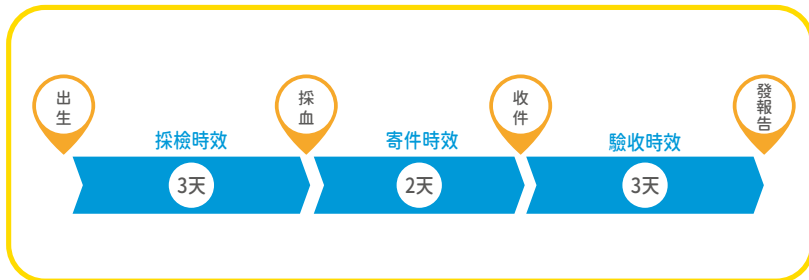


《圖 3-1》足跟穿刺採血法



完成採檢後，樣本需依規定時間（通常為 48 小時內）送達篩檢中心。運送過程中應注意保持樣本乾燥、避免受潮或汙染，並確保樣本的完整性與品質，以利後續分析。

樣本送達後，實驗室將進行檢測，通常約需 3 天完成初步分析。根據檢測結果，若篩檢結果無異常，則會回覆報告予醫療院所與家長；若結果顯示異常，則會轉介到有經驗的專科醫療機構，由轉介的醫療機構安排進一步的確認檢查，包括基因分析與相關多專科評估。整體篩檢報告預估時程如下圖《圖 3-2》：



《圖 3-2》新生兒篩檢報告預估時程

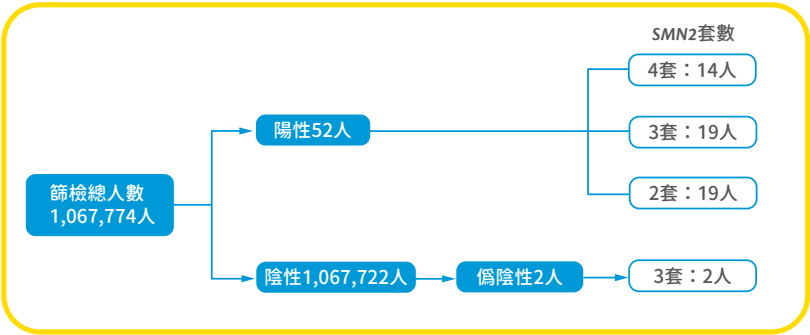
若經確認檢查後確診為 SMA，確診機構通報罕見疾病個案並啟動後續照護流程，包括長期的運動功能監測、藥物治療規劃及遺傳諮詢。如需使用藥物治療時，則將包括其他健保與社會保險資源協助，例如通報罕見疾病個案，健保重大傷病身分申請，健保藥物事前審查等，以減輕家庭負擔。

二、SMA 新生兒篩檢相關數據

台灣 SMA 新生兒篩檢相關數據統整如下《表 3-2》：

《表 3-2》台灣 SMA 新生兒篩檢相關數據

篩檢單位方法 / 期間	篩檢人數	陽性 / 偽陰性	SMN2 套數分佈 (例數)	發生率	診斷中位年齡
臺大醫院篩檢中心 RT-PCR 2014– 迄今	620,808	30 / 1	2 套：11 3 套：10 4 套：10	1 / 20,590	7 天
衛生保健基金會，台北病理中心 RT-PCR/MassArray 2017–2022	446,966	22 / 1	2 套：8 3 套：11 4 套：4	1 / 19,433	9 天
合計	1,067,774	52 / 2	2 套：19 3 套：21 4 套：14	約 1 / 20,535	–



在新生兒篩檢中，陽性預測值（ Positive Predictive Value，PPV ）是評估篩檢效能的重要指標之一，其定義為當篩檢結果呈現陽性時，實際上確診為疾病的機率。以台灣三家新生兒篩檢中心的實際數據為例，在完成先驅篩檢計畫轉為正式項目後，PPV 維持於 100%。



相對地，陰性預測值（Negative Predictive Value，NPV）則代表篩檢結果為陰性時，實際上沒有罹病的機率。其計算方式為： $NPV = TN / (TN + FN)$ ，其中 TN（True Negative）為篩檢陰性且實際無病的個案數，FN（False Negative）則指篩檢結果陰性但實際上罹病的個案，亦即篩檢偽陰性個案。在臺大醫院篩檢中心與另兩家篩檢中心出現的 2 例篩檢偽陰性之臨床個案，都是因為 *SMN1* 基因上出現單核苷酸多型性（SNP）變異，亦就是過往所謂的點突變，造成雖存在有 *SMN1* 但卻不能有功能。既然篩檢的目標為是否存在有 *SMN1* 基因（之第 7 外顯子），目前的方法可預期會有約 5% 的偽陰性個案。NPV 為 99.9%。如果篩檢無異常的個案後續出現有此疾病相關的臨床症狀，建議逕自重新檢驗 *SMN1* 基因的狀態，排除 SMA 的可能性。

根據台灣現行統計資料，SMA 的發生率約為每 20,535 名新生兒中有一位；而在一般族群中，SMA 帶因者的比例則約為每 50 至 60 人中即有一位。這些數據顯示，儘管 SMA 屬於罕見疾病，其實在台灣人口中並非極度稀有，進一步突顯出新生兒篩檢計畫的重要性與必要性。

🔗 參考文獻

- * 國健署、新生兒篩檢中心統計資料
- * Wang, Chen-Hua, et al. "Newborn screening facilitates early theranostics and improved spinal muscular atrophy outcome: five-year real-world evidence from Taiwan." *Orphanet journal of rare diseases* 20.1 (2025): 197.
- * Weng, Wen-Chin, et al. "CMAP changes upon symptom onset and during treatment in spinal muscular atrophy patients: lessons learned from newborn screening." *Genetics in Medicine* 23.2 (2021): 415-420.
- * Chien, Yin-Hsiu, et al. "Presymptomatic diagnosis of spinal muscular atrophy through newborn screening." *The Journal of pediatrics* 190 (2017): 124-129.

三、新生兒篩檢的限制

目前台灣所執行的新生兒 SMA 篩檢，是透過檢測 *SMN1* 基因的套數，以判斷是否缺乏功能正常的 SMN 蛋白。此方法可有效偵測因 *SMN1* 基因缺失所引起的 SMA 個案，這類個案約占全部 SMA 個案的 95%^[1]。

然而，約有 5% 的 SMA 患者雖具有正常套數的 *SMN1* 基因，但卻因單一鹼基變異（又稱為點突變，point mutation）或小型插入 / 缺失（indel）而導致基因功能異常，使產生的 SMN 蛋白無法正常發揮作用，這類變異無法透過標準的新生兒篩檢方法檢測出來。根據台灣本土的資料顯示，這類點突變的發生率大約是 4.3%^[2]。

也就是說，當新生兒篩檢結果顯示 *SMN1* 套數不為零，即判定為「無異常」時，仍可能隱藏致病性突變。若嬰兒在兩條染色體上的 *SMN1* 基因皆存在這類突變；或者其中一條染色體上出現 *SMN1* 基因缺失，而另一條染色體上的 *SMN1* 雖存在，卻帶有點突變或小型插入 / 缺失，導致兩條染色體皆缺乏功能性 *SMN1* 基因。在這樣的情況下，即使新生兒篩檢結果看似正常，仍可能罹患 SMA，進而導致新生兒篩檢偽陰性結果。簡言之，新生兒篩檢雖然能檢出絕大多數的 SMA 個案，但仍有極少數個案可能因基因變異類型特殊而無法被偵測出來。

此外，值得注意的是，目前新生兒篩檢所針對的為「5q 型 SMA」，即由第五對染色體長臂（5q13.2）之 *SMN1* 基因異常所引起的類型。然而，臨床上仍存在更為罕見之非典型 SMA 類型，統稱為非 5q 型 SMA（non-5q SMA），約占有 SMA 的 2-5%，這類疾病是由其



他與運動神經功能相關的基因突變所致^[2]。non-5q SMA 雖然罕見，然而其成因多樣，臨床表現與發病年齡差異甚大，且可能呈現體染色體顯性、體染色體隱性或性聯遺傳等等不同的遺傳模式。有些患者除了神經肌肉系統外，亦會出現其他器官的病變表現，使臨床診斷更加複雜，往往需要仰賴更全面的基因檢查來協助診斷。

總結而言，雖然現行 SMA 新生兒篩檢已能有效篩檢多數典型 SMA 個案，但仍有部分基因變異類型因篩檢技術侷限而難以偵測。因此，臨床醫師在面對肌肉無力或發展遲緩懷疑 SMA，但新生兒篩檢 *SMN1* 套數正常之嬰幼兒時，仍需綜合臨床表現、神經功能檢查、家族史、肌電圖或神經傳導檢查，必要時與進一步分子檢查（例如全外顯子或全基因定序），以進行完整診斷與處置。



🔗 參考文獻

- * [1] Farrar, Michelle A., and Matthew C. Kiernan. "The genetics of spinal muscular atrophy: progress and challenges." *Neurotherapeutics* 12.2 (2015): 290-302.
- * [2] Wang, Chen-Hua, et al. "Newborn screening facilitates early therapeutics and improved spinal muscular atrophy outcome: five-year real-world evidence from Taiwan." *Orphanet journal of rare diseases* 20.1 (2025): 197.

肆

篩檢陽性個案後續轉介與處理

一、篩檢陽性個案轉介流程與相關衛教

當新生兒 SMA 篩檢結果為陽性，狀態呈現「須確診」時，篩檢中心會轉介個案至指定之確診醫療院所，由該院所負責通知家屬安排就診事宜，並同步回報個案之轉介資訊予原採集單位。

確診醫院在聯絡家屬後，將說明篩檢結果，讓家屬理解篩檢陽性必須要儘速完成後續確認診斷以確保寶寶可以及時得到治療。確診醫院會初步說明 SMA 疾病的特性與成因、可能出現的症狀及疾病進程、後續的診斷流程與治療方式與時機，協助家屬理解篩檢結果的意義，並降低不必要的焦慮與誤解。最重要是儘速安排後續確認回診，並提醒就醫時應攜帶出生證明及健保卡等相關文件。

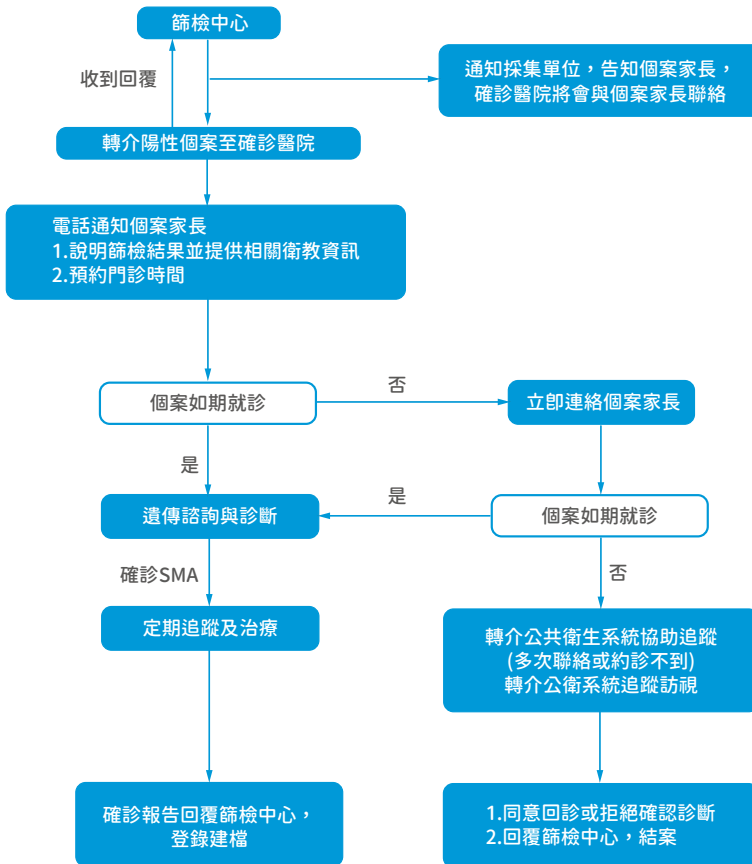
確診醫院將由具有 SMA 診斷與治療經驗的專科醫師安排診斷性基因檢測，確認 *SMN1* 及 *SMN2* 基因套數。報告完成時間約需 1~3 週。期間家長應維持正常的嬰幼兒照護，包括餵食、睡眠及發展觀察。若嬰兒出現異常症狀如餵食困難、哭聲微弱、肌肉張力低下或動作發展遲緩等，應立即回診。

個案就診時也將接受專業遺傳諮詢，除了釐清是否為 SMA 病患，並提供家族風險評估及後續生育諮詢等資訊。若家屬未能如期帶個案就醫，確診醫院將通報公共衛生系統，由公衛人員介入協助追蹤與家訪，確保每一位高風險個案都能獲得妥善且持續的醫療照護。

若經檢查確診為 SMA 個案，醫院將依照個別狀況，規劃後續追蹤



計畫、治療建議，並持續提供遺傳諮詢與心理支持，並將結果與後續處理情形回報篩檢中心，進行建檔與統計，以支持公共衛生政策制定與精準醫療的依據。詳見下《圖 4-1》：



《圖 4-1》篩檢陽性個案之轉介流程

二、篩檢陽性個案之確認診斷注意事項

SMA 的基因診斷是確認篩檢陽性個案是否罹患疾病的關鍵步驟。本節將說明 SMA 基因檢驗的相關資訊及其限制，以協助第一線醫療人員提供正確的資訊與諮詢。

基因檢驗資訊

◎ 採檢方式與檢驗流程

SMA 的臨床診斷基因檢測通常需抽取靜脈全血 2~3ml 置於 EDTA 紫頭採血管。檢體送至國健署審查通過之「遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構」進行檢測，檢驗時間約需 1~3 週。符合補助對象者，可依國健署優生保健措施減免辦法接受補助^[1]。

◎ 國內常見 SMA 基因檢測技術平台

目前國內常用的 SMA 基因檢測技術主要有三種：多重連接探針擴增技術（ Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification，MLPA ）、定量聚合酶連鎖反應（ qPCR ）及微滴式數字聚合酶連鎖反應（ ddPCR ）。這些技術在偵測位置、準確度及成本上各有不同，其中 MLPA 可偵測外顯子（ Exon ） 1~8，而 qPCR 及 ddPCR 主要偵測外顯子（ Exon ） 7。三種技術對 SMA 患者的檢出率約為 95%^[2]。MLPA 及微滴式數字 PCR 因可同時檢測 SMN2 套數，可正式用於 SMA 診斷性基因檢測。



《表 4-2》國內常見 SMA 基因檢測技術平台

技術特性	MLPA	定量 PCR	微滴式數字 PCR
主要設備	PCR/Sequencer	qPCR	ddPCR system
偵測位置	Exon 1~8	Exon 7	Exon 7
準確度	針對 SMA 病患檢出率約 95%；帶因者檢測敏感性約 90-95% ^[2,5]	針對 SMA 病患檢出率約 95%；帶因者檢測敏感性約 90-95% ^[2,5]	與 MLPA 有相同的敏感度及準確度
檢驗自費費用	約新台幣 2,000 元 (符合優生保健措施減免辦法者可申請四聯單補助)	約新台幣 2,000 元	約新台幣 2,000 元
檢測週期	1-3 週	1-3 週	1-3 週

資料來源：整理自罕見疾病基金會與台灣遺傳諮詢學會之《脊髓性肌肉萎縮症基因檢驗衛教人員諮詢手冊》^[3]

◎ 檢測技術的診斷限制

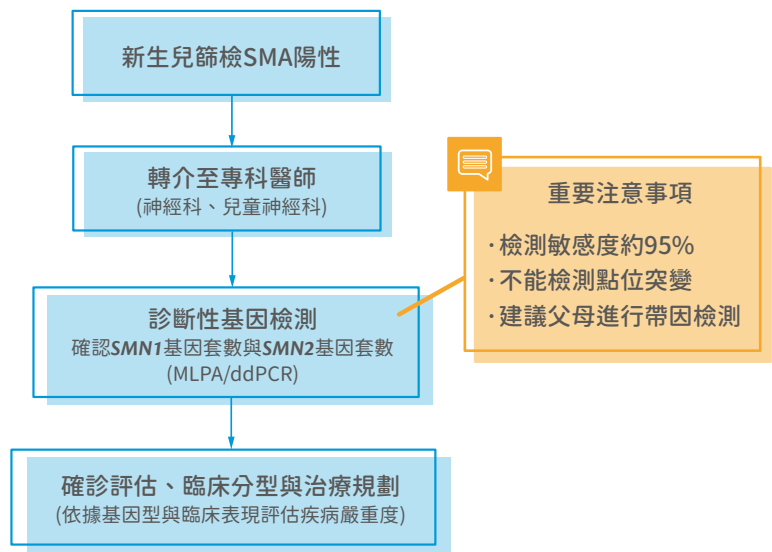
在進行 SMA 基因檢測前，醫療人員應先確認檢測適用對象，包括新生兒篩檢陽性個案、有 SMA 家族史者，或臨床疑似 SMA 症狀之個案。確認適用對象後，醫療人員需了解並向病患家長說明以下重要限制：

(1) 檢測敏感度限制

市面上所有 SMA 基因檢查，不論以何種技術平台進行，僅能檢測 95% 的缺失型缺陷，其他情形如 *SMN1* 基因點位突變、自發性突變或 *SMN* 基因空間排列錯置（「沉默」帶因者）等情形不在檢驗範圍內^[3]。

(2) 已知家族突變的檢測方式

若家族中已知確認個案（先證者，affected case）已確認為缺失型突變，其家族成員可採用標準檢測方法。若先證者為點位突變，則家族成員需以定序方式檢查特定突變位點，以確保檢測的準確性。



註：此流程圖展示了從篩檢陽性至確診與治療評估的標準路徑。

《圖 4-2》SMA 基因檢測與確診流程

* 資料來源：改編自《脊髓性肌肉萎縮症基因檢驗衛教人員諮詢手冊》^[3]。



診斷確認建議流程

篩檢陽性個案應轉介至具有 SMA 診斷與治療經驗的專科醫師處理，安排診斷性基因檢測，確認 *SMN1* 及 *SMN2* 基因套數，並結合臨床表現評估疾病嚴重度^[4]。針對確診個案，建議其父母進行帶因者檢測，以利遺傳諮詢與後續生育計畫制定。



參考文獻

- * [1] 衛生福利部國民健康署。(2017)。優生保健措施減免或補助費用辦法。取自：<https://www.hpa.gov.tw/Pages/Detail.aspx?nodeid=831&pid=4644>
- * [2] Prior, Thomas W., Meganne E. Leach, and Erika L. Finanger. "Spinal muscular atrophy." *GeneReviews*[Internet] (2024).
- * [3] 罕見疾病基金會與台灣遺傳諮詢學會。(2023)。脊髓性肌肉萎縮症基因檢驗衛教人員諮詢手冊。台北：台灣罕見疾病基金會。
- * [4] Glascock, Jacqueline, et al. "Treatment algorithm for infants diagnosed with spinal muscular atrophy through newborn screening." *Journal of neuromuscular diseases* 5.2 (2018): 145-158.
- * [5] Wirth, Brunhilde, et al. "Twenty-five years of spinal muscular atrophy research: from phenotype to genotype to therapy, and what comes next." *Annual review of genomics and human genetics* 21.1 (2020): 231-261.

三、確診個案的追蹤與治療

SMA 新生兒篩檢制度的建立，早期診斷及早期治療，以利改善長期預後。個案一旦確診，SMN2 基因套數是影響發病年齡、疾病惡化速度與臨床嚴重度的最關鍵因素。因此，應依據 SMN2 基因套數進行風險分級與擬定後續追蹤與治療計畫，說明如下《表 4-3》：

《表 4-3》SMA 確診個案 SMN2 套數與追蹤治療建議

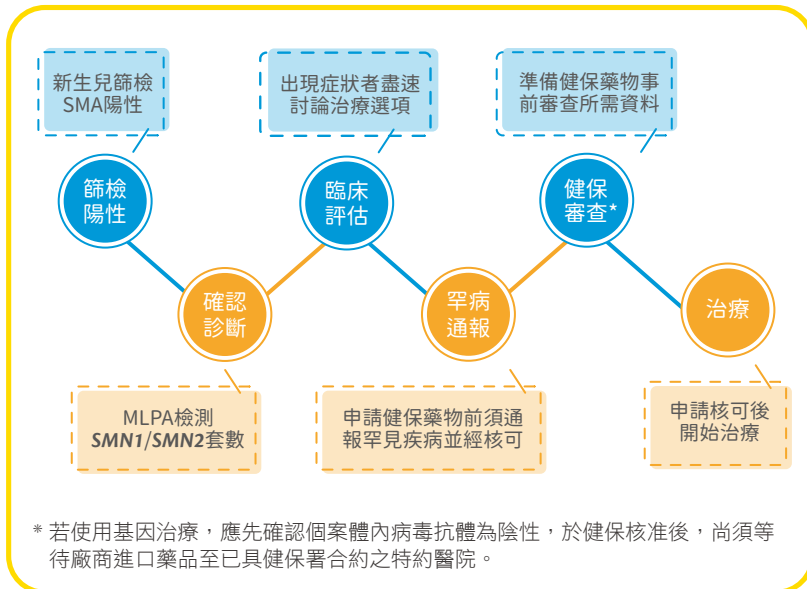
SMN2 基因套數	預期臨床表現與嚴重度	建議追蹤與治療時機
1	極罕見，通常為死胎或出生即極重症型個案（type 0）。	由多專科團隊評估可行治療介入機會，並與家屬討論後續照護方向。
2	多為出生或出生後三個月內發病的 type 1a 或 1b，病程快速惡化。	醫療團隊應向家屬說明早期介入之重要性，協助家屬理解不同的選項，並決定後續處置方式。如確定要治療者，建議於確診後早期治療。
3	多數於出生後3個月至1歲內發病，屬 type 1c、2 或 3，病程仍進展迅速。	建議依照醫師回診要求密切追蹤，於適當時機時，與父母或照顧者討論是否開始治療；評估時應由醫療團隊向家屬說明相關效益。
4（含）以上	發病年齡差異大，常見於 type 3，發病越早，退化越快，臨床表現越嚴重。	定期追蹤功能狀況；症狀出現時，由醫療團隊與個案及家屬共同決定治療方式。

◎ 不同型別之治療

台灣目前對於罕見疾病 SMA 的治療，原則上須等出現症狀後方可開始啟動後續治療流程，包括經醫師通報、且經衛福部國健署委託專



家審查認定為 SMA 病患後，才可依規定向健保署提出藥物治療申請並開始治療，自備齊文件開始通報程序至開始治療約需 2-4 周的時間(見下《圖 4-3》)。



《圖 4-3》確診 SMA 後藥物申請流程

然而，因為 $SMN2=2$ 套數的新生兒，多於出生後至遲於 4 周齡出現臨床症狀，因此針對 $SMN2=2$ 套數的新生兒，醫療團隊會向家屬說明早期介入之重要性，協助家屬理解不同選項並決定後續處置。如確定要治療者建議於確診後早期治療。 $SMN2=4$ 套數的新生兒，則會先以 $SMN2$ 基因的套數作為判斷未來病情嚴重程度與預後的重要依據，進行規律追蹤。 $SMN2=3$ 套數的新生兒，由於在 6 個月前的發病風險

高，建議依照醫師回診要求密切追蹤，於適當時機時，與父母或照顧者討論是否開始治療。

目前三種SMA藥物皆有健保給付，但因為每種藥物的作用機轉、適用條件、施用方式與取得途徑等條件不同，另外，還需考慮個案緊急程度，個案臨床表現，個案年紀與家屬照護能力等綜合評估，由醫療團隊與家長共同決策，量身訂做個體化的最佳方案。此外，治療前亦需完成相關檢查包括肝腎功能、心肺功能評估等，確保治療安全性。

◎ 未發病個案之定期追蹤與評估建議

為能及早辨識發病徵象並及時介入治療，建議對尚未出現臨床症狀之確診個案進行下列追蹤與評估：

(1) 首次評估：

於確診後7天內儘快(愈快愈好)完成，由具經驗的多專科團隊進行初步功能評估並提供家屬衛教。

(2) 後續追蹤頻率建議(依基因套數)

- 1.SMN2=3套數的新生兒：建議每1-2週回診追蹤評估，以便及早偵測初期症狀或徵兆儘早給予治療。
- 2.SMN2=4(含)以上套數的新生兒：建議出生至兩歲每1-3個月回診追蹤評估一次，兩歲至五歲每6個月追蹤一次，大於五歲每年追蹤一次，以便及早偵測初期症狀或徵兆給予治療。

(3) 評估內容建議：

- 1.神經學檢查：至少涵蓋肌張力、肌腱反射、姿勢控制與吞嚥能力等，建議使用 HINE (Hammersmith Infant Neurological Examination) 量表作為輔助工具。
- 2.發展性或運動功能評估工具：依年齡選用適當量表，如 CHOP INTEND、HINE、HFMSE、RULM、MFM32、6分鐘步行測驗(6MWT)等。



- 3.神經電生理檢查，如：複合式肌肉動作電位 (Compound Muscle Action Potential, CMAP) 等。
- 4.營養、呼吸與骨骼健康：應由營養師與相關專業科別定期評估。

SMN2套數雖可作為風險分層之參考，惟同套數個案間之臨床表現與疾病進程仍可能存在顯著個體差異。實際追蹤間隔與評估安排，仍應由具 SMA 照護經驗之主治醫師依個案臨床狀況判斷與調整；如出現疑似早期病徵，建議加密追蹤並啟動治療評估流程。

◎ 已發病個案之定期追蹤與評估建議

(1) 藥物治療相關追蹤評估：

症狀出現後，醫療團隊會向家屬說明儘速啟動治療的必要性，並依健保規範完成後續評估流程（每4個月一次），評估內容以健保規定選擇適當的功能評量工具（如CHOPINTEND、HINEsection2、HFMSE、RULM、WHOMotormilestone、MFM32、6MWT等）。

(2) 其他追蹤評估項目：

藥物可改善疾病進展，但無法根治，患者仍可能出現營養、呼吸、骨骼或吞嚥等問題。因此對於治療個案的評估應建議定期進行全面性評估，至少涵蓋吞嚥、營養、呼吸、骨骼健康與神經電生理檢查，並與家屬討論個別化的復健與照護計畫，以期讓藥物治療發揮更好的效果。

◎ 多專科團隊照護的重要性

SMA為多系統影響之慢性疾病，需整合跨領域多專科共同參與照護。建議成立完整之多專科照護團隊 (Multidisciplinary Team, MDT)，透過團隊合作與持續追蹤，提供全方位照護，包括運動功能維持、營養支持、呼吸照護及發展促進等服務，可確保個案獲得完整、連續且以病人為中心的醫療照護。

伍 確診個案的遺傳諮詢與資源

一、遺傳諮詢

SMA 透過新生兒篩檢，早期發現早期治療，其療效預後越好。在接獲新生兒篩檢陽性結果或診斷確診後，提供完整的遺傳諮詢，是協助案家理解疾病、預防重複發生與思考未來家庭計劃的重要環節。

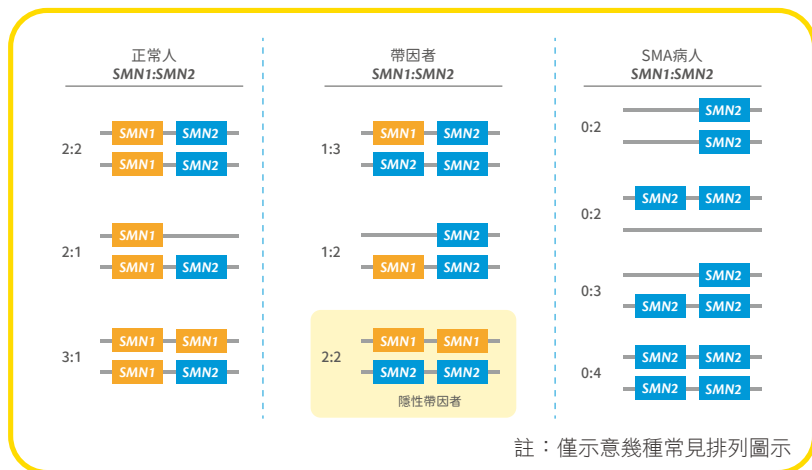
當新生兒篩檢結果為 SMA 陽性，案家常處於高度焦慮與不確定的情緒中，此階段的主要任務是協助案家理解篩檢結果的意義與後續流程，並與案家建立信任關係。由於新生兒篩檢只是初步風險評估，無法做為診斷依據，諮詢時須解釋後續確診方式，包含以基因檢測分析 *SMN1* 和 *SMN2* 套數進行確認；並協助案家初步認識疾病及了解治療方式，透過藥物早期治療，其成效越好，鼓勵案家積極配合檢查。同時提供情緒支持，幫助其度過等待確診期間的不安，讓案家知道醫療團隊能提供需要的資源與協助，建立友善的醫病關係。

針對已經確認診斷為 SMA 之個案，無論是否有臨床症狀，都需儘速轉介神經肌肉專科評估，並安排正式的遺傳諮詢。此時的諮詢內容除了解釋疾病與治療方式，更要著重於協助案家理解 SMA 之遺傳特性，以及對整個家庭可能造成的影響，協助思考家庭未來經濟、照護等問題，並提供心理支持。SMA 為體染色體隱性遺傳疾病，多數個案是從父母各自遺傳一套異常的 *SMN1* 基因。因此，當個案確診為 SMA，幾乎等同間接揭露父母皆為帶因者，這種結果常引發父母自責、內疚或彼此指責的情緒反應。遺傳諮詢應針對這些情緒提供



理解與支持，協助案家了解並不是任何一方的錯，而是基因組合的自然結果。

下一步遺傳諮詢重點為釐清家庭成員之遺傳風險，建議父母進行帶因者檢測以確認遺傳狀態，此檢測結果將影響後續生育計畫和家族成員風險評估。大多數 SMA 個案的父母皆為無症狀帶因者，少數父母可能為無症狀的 *SMN1* 基因缺失者，家族中並未出現過有臨床症狀的 SMA 患者，亦不清楚 SMA 的遺傳模式和相關風險。故產前未執行帶因篩檢的父母，建議執行 *SMN1* 基因檢測，以確認帶因狀況。若曾做過帶因篩檢，但是新生兒仍確診為 SMA 個案，應進一步說明檢驗方法的侷限性，目前常用的檢測方式仍有 5% 帶因者無法有效辨別^{[1][2]}，可能誤判為非帶因者。*SMN1* 與 *SMN2* 基因可能排列模式可參考《圖 5-1》。



《圖 5-1》*SMN* 基因之可能套數及排列方式

對於未來仍有生育規劃的家庭，父母帶因狀況將是重要的資訊，若確認父母皆為帶因者，則未來每一胎有25% 機率罹患 SMA、50% 為帶因者、25% 為正常。若是父母一方為 SMA，另一方為帶因者，則每胎寶寶將有 50% 的機會罹患 SMA。

此外，個案已出生的手足也應視情況進行 *SMN1* 基因檢測，若檢測為確診個案，需進一步專科醫師之評估，若為帶因者則建議到達婚育年齡可至遺傳門診做進一步諮詢。同時，父母雙方的其他親屬，例如有生育計畫的兄弟姊妹亦應考慮執行 SMA 帶因篩檢，以降低家族內再次出現確診個案之可能風險。

對於仍有生育規劃的案家，遺傳諮詢應提供完整的生育選項建議，無論是自然懷孕或人工生殖都有可選擇的診斷方式，兩者除了費用上的差異，後續亦可能面對不同的壓力問題，例如終止妊娠或植入失敗等。不同選項各有利弊與倫理考量，應進行充分討論，協助案家做出符合家庭需求的決定。

遺傳諮詢過程應使用清楚易懂的語言，避免過多專有名詞，並適時提供書面圖文資訊輔助說明。此外，也應關注案家的情緒反應，面對篩檢陽性或確診消息，案家往往處於情緒低落或恐慌狀態，建議給予適當空間表達情緒，必要時可轉介臨床心理諮商，或鼓勵加入病友團體，透過病友家庭交流分享，在照護經驗與心理支持上都有所幫助。

除了以上的醫療諮詢和社福資源，醫療團隊亦會主動告知並協助進行罕病通報流程，由於 SMA 屬於《罕見疾病防治及藥物法》公告



罕病之一，醫療團隊依法須於病患出現症狀後有通報義務並提出罕病通報申請，經專家審核通過後個案即具有公告罕病身分，後續申請醫療與社福照顧等相關資源，包括取得罕病藥物健保給付、重大傷病卡及其他醫療照護補助等。後續也可視案家需求和個案臨床狀況申請身心障礙證明，以獲得長期照護、喘息服務等相關資源。

SMA 新生兒篩檢陽性或確診個案的遺傳諮詢，除了提供疾病說明、治療照護、遺傳模式和社會福利資源等資訊，結合專業知識與同理心，協助案家思考不同面向的問題，承接情緒給予支持，都是遺傳諮詢重要的一環。



📖 參考文獻

- * [1] Prior, Thomas W., Meganne E. Leach, and Erika L. Finanger. "Spinal muscular atrophy." *GeneReviews* [Internet] (2024).
- * [2] Davidson, Joanne E., et al. "The carrier frequency of two SMN1 genes in parents of symptomatic children with SMA and the significance of SMN1 exon 8 in carriers." *Genes* 14.7 (2023): 1403.

二、就醫資訊與社會福利資源

就醫資訊

下列表格為衛生福利部國民健康署審查通過之 14 間遺傳諮詢中心名單：

區域	機構	姓名	職稱	電話	地址
北	國立臺灣大學醫學院附設醫院	陳乃琦	遺傳諮詢師	02-2312-3456 #271923	台北市中正區中山南路8號19樓
	臺北榮民總醫院	鄭之雅	遺傳諮詢師（兒科）	02-2871-2121 #21020	台北市北投區石牌路二段201號醫學科技大樓8樓8056室 遺傳諮詢中心
		林稚琇	遺傳諮詢師（產前）	02-2875-7826 #324	
	台北馬偕紀念醫院	張淑媛	遺傳諮詢師（產前）	02-2543-3535 #2547	台北市中山區中山北路二段92號平安樓5樓
		邱慧菁	遺傳諮詢師（兒科）	02-2543-3535 #3089	福音樓11樓染色體實驗室
		張雅惠	遺傳諮詢師（兒科）	02-2543-3535 #3149	福音樓11樓罕見疾病中心
	長庚醫療財團法人	吳明純	遺傳諮詢師（兒科）	03-328-1200 #8544	桃園市龜山區復興街5號3K 新生兒篩檢中心
		林毓婷	遺傳諮詢師（產前）	03-328-1200 #8278	桃園市龜山區復興街5號兒童大樓J棟9樓胎兒醫學檢查室



區域	機構	姓名	職稱	電話	地址
中	臺中榮民總醫院	郭穎蓁	遺傳諮詢師 (產前)	04-2359-2525 #4436	台中市西屯區台灣大道四段1650號 第二醫療大樓4樓 413室
		蕭雅慧	遺傳諮詢師 (兒科)	04-2359-2525 #5938	
	中山醫學大學附設醫院	陳素珍	遺傳諮詢師 (兒科)	04-2473-9595 #20225	台中市南區建國北路一段110號遺傳諮詢中心
		張靜儀	遺傳諮詢師 (婦產科)	04-2473-9595 #20727	
	中國醫藥大學附設醫院	張晏殷	遺傳諮詢師	04-2205-2121 #2128	台中市北區育德路2號(兒科衛教室)
		童宜賢	遺傳諮詢師	04-2205-2121 #2132	
	彰化基督教醫療財團法人彰化基督教醫院	李美慧	遺傳諮詢師	04-723-8595 #7244	彰化縣彰化市南校街135號
		楊錦雯	遺傳諮詢師	04-723-8595 #2323	
南	國立成功大學醫學院附設醫院	潘慧萍	遺傳諮詢師	06-235-3535 #3551	台南市勝利路138號遺傳諮詢中心
	奇美醫療財團法人(奇美醫院)	郭美金	遺傳諮詢師	06-281-2811 #53907	台南市永康區中華路901號遺傳暨罕見疾病中心
	高雄醫學大學附設中和紀念醫院	王禎鞠	遺傳諮詢師	07-311-4995	高雄市三民區自由一路100號遺傳諮詢中心
		郭佩雯	遺傳諮詢師	07-311-4995	
	長庚醫療財團法人(高雄長庚紀念醫院)	梁益誌	遺傳諮詢師 (兒科)	07-731-7123 #6230	高雄市鳥松區大埤路123號兒童醫院2樓遺傳諮詢中心
		張沛育	遺傳諮詢師 (婦產科)	07-731-7123 #8220	
	高雄榮民總醫院	李修榕	遺傳諮詢師	07-342-2121 #75023	高雄市左營區大中一路386號醫療大樓三樓遺傳諮詢中心
東	佛教慈濟醫療財團法人花蓮慈濟醫院	翁純瑩	遺傳諮詢師	03-856-1825 #13780	花蓮縣花蓮市中央路三段707號遺傳諮詢中心
		簡純青	遺傳諮詢師	03-856-1825 #13783	

* 聯絡人及電話請以各中心最新公告為主

社會資源

國際間與國內皆有 SMA 相關病友組織，這些組織多以病友為主體，由患者、家屬及志工所組成的，除了提供此疾病治療及醫護照顧之訊息，還提供了病友家屬之間支持的管道，家屬們可以視自己的需求，妥善利用各種資源。

國際病友組織

(1) 國際肌肉萎縮協會 Muscular Dystrophy Association; MDA
網址 https://www.mda.org
(2) 美國 SMA 病友家族 Cure SMA
網址 https://www.curesma.org
(3) 英國 SMA 病友家族
網址 https://smauk.org.uk

國內病友組織

(I) 社團法人中華民國肌萎縮症病友協會 https://mda.org.tw	
總會：807 高雄市三民區九如一路 58 號 3F-3	(07) 380-1000
中區辦事處：434 台中市龍井區龍北路 312 巷 66 號	(04) 2639-2046
北區辦事處：115 台北市南港區南港路二段 60 巷 13 號	(02) 2346-5497



(2) 社團法人台灣脊髓肌肉萎縮症病友協會 <http://www.taiwansma.org.tw>

801 高雄市前金區中正四路 103 號 10F 之 1

(07) 201-0675

(3) SMA 台灣生命之窗慈善協會 <https://www.smabma.org/>

737 台南市鹽水區西門路 12 巷 2 號

0902-380-591

(4) 財團法人罕見疾病基金會 <http://www.tfrd.org.tw>

總會：104 台北市中山區長春路 20 號 6 樓

(02) 2521-0717

罕見家園：306 新竹縣關西鎮東平里 9 鄰小東坑 7 之 6 號

(03) 547-5528

中部辦事處：404 台中市北區進化北路 238 號 7 樓之 5

(04) 2236-3595

南部辦事處：800 高雄市新興區民生一路 206 號 9 樓之 3

(07) 229-8311

衛生福利資源

SMA 屬政府公告之罕見疾病，病患一經診斷後，於出現臨床症狀時，醫師須向國民健康署指定窗口進行罕見疾病個案通報。通報時須檢附相關病歷與檢驗報告。如經醫療專家審核後確認具有罕見疾病 SMA（身分經核定後，起算日期可回溯自罕病通報日），則可進一步向中央健保署申請重大傷病身分與相關社福資源。

第一線醫療人員在衛教時，可簡要說明資源概要，並轉介個案給罕病照護服務計畫中的個案管理師，協助後續福利說明與整合，以減輕長期醫療與照護之負擔。

(1) 全民健康保險重大傷病

主管機關	中央健康保險署
申請方式	由主治醫師開立30日內診斷證明書，檢附病歷摘要或相關檢查報告，填具重大傷病證明申請書後，由本人或委託代理人向健保署分區業務組提出申請。
減免福利	核准後於有效期間內，至健保特約醫療院所就醫，若診治項目與證明所載疾病相關，可免除部分負擔，減輕醫療費用壓力。
相關資訊查詢	健保署重大傷病專區
諮詢電話	0800-030-598（市話免費） 02-4128-678（手機付費）

(2) 身心障礙證明

主管機關	社會及家庭署及各地縣市政府
申請方式	向戶籍所在地區公所提出申請，取得「身心障礙者鑑定表」後，至指定醫療機構接受功能鑑定，由社政單位評估福利與服務需求後核發證明。
享有福利 （相關福利依各縣市政府公告為主）	• 經濟補助（含生活補助、租金補貼）。 • 照顧與輔具補助（日間照顧、住宿式服務、輔具及無障礙改善等）。 • 多元照顧服務（含小作所、社區居住、自立生活、短期照顧等）。 • 稅務福利（牌照稅、所得稅或扣除額）。 • 身心障礙者專用停車位。
相關資訊查詢	衛福部身心障礙服務專區
諮詢電話	02-8590-6666（衛福部） 02-2653-1776（社會及家庭署） 各地縣市政府 1999



(3) 長期照護資源

主管機關	衛生福利部長期照顧管理中心
申請資格	• 65 歲以上失能老人 • 55 歲以上原住民 • 50 歲以上失智患者 • 領有身心障礙證明者
申請方式	• 電話撥打 1966 • 聯絡當地<u>長期照顧管理中心</u> • 住院期間聯絡<u>出院準備銜接長照服務小組</u> • <u>線上申請</u>
主要服務	• 照顧服務及專業服務：照顧服務主要為透過居家服務、日間照顧中心、家庭托顧等服務，提供身體與日常照顧服務。專業服務則是由專業醫事及社工人員如物理治療師、職能治療師、語言治療師、護理師、營養師、心理師等，針對自我功能提升、飲食、護理、困擾行為等提供個案及照顧者專業指導。 • 交通接送：提供就醫及復健交通接送服務。 • 輔具及居家無障礙環境改善：如果家人有輔具或是居家環境需要裝設扶手、移除門檻等改善工程，皆可以申請。 • 喘息服務：家中主要照顧者若需要休息，可以申請喘息服務，讓長輩到日間照顧中心、巷弄長照站、住宿式機構，或是請照顧服務員到府協助照顧。
相關資訊查詢	<u>衛福部長期照顧專區</u>
諮詢電話	電話撥打 1966 長照服務專線

(4) 國民健康署「罕見疾病照顧服務計畫」

國民健康署結合全台灣北、中、南、東的醫療機構，成立跨專業領域的照護服務團隊，提供罕病病人及其家屬有關說明疾病影響、心理支持、生育關懷及照護諮詢等四大面向核心服務，並協助對外連結社會福利及民間病友團體等資源，相關內容及聯繫資訊請參閱下方：

分區	承作團隊	聯絡窗口及電話	照顧服務計畫專區連結
臺北區	國立臺灣大學醫學院附設醫院	02-2312-3456 #271908、272292	 連結網址
	臺北榮民總醫院	02-2871-2121#21019	 連結網址
	台灣基督長老教會馬偕醫療財團法人馬偕兒童醫院	02-2543-3535#3149	 連結網址



分區	承作團隊	聯絡窗口及電話	照顧服務計畫專區連結
北區	長庚醫療財團法人 林口長庚紀念醫院	03-328-1200#2562	 連結網址
	中國醫藥大學附設 醫院	04-2207-0995 04-2205-2121#14832	 連結網址
中區	中國醫藥大學附設 醫院	04-2207-0995 04-2205-2121#14832	 連結網址
	彰化基督教醫療財 團法人彰化基督教 醫院	04-723-8595#8379	 連結網址

分區	承作團隊	聯絡窗口及電話	照顧服務計畫專區連結
中區	臺中榮民總醫院	04-2359-2525#5947	 連結網址
南區	國立臺灣大學醫學院附設醫院雲林分院	05-532-3911#565007	 連結網址
	奇美醫療財團法人奇美醫院	06-252-3940 06-281-2811#53716	 連結網址
	國立成功大學醫學院附設醫院	06-235-3535#3551	 連結網址



分區	承作團隊	聯絡窗口及電話	照顧服務計畫專區連結
高屏區	長庚醫療財團法人 高雄長庚紀念醫院	07-731-7123#6231	 連結網址
	財團法人私立高雄 醫學大學附設中和 紀念醫院	07-312-1101#5142	 連結網址
東區	佛教慈濟醫療財團 法人花蓮慈濟醫院	03-856-1825#13780	 連結網址

📌 資料來源

- * 全民健康保險重大傷病專區，中央健康保險署
<https://www.nhi.gov.tw/ch/cp-13698-9d097-2957-1.html>
- * 衛生福利部長期照顧 <https://1966.gov.tw/LTC/cp-6533-70777-207.html>
- * 衛生福利部國民健康署>罕見疾病>罕見疾病服務及表單>罕見疾病照顧服務計畫 <https://www.hpa.gov.tw/Pages/List.aspx?nodeid=4957>

A 疾病認識篇

Q1 什麼是脊髓性肌肉萎縮症 (SMA) ? 會傳染嗎？發生率是多少？

A 脊髓性肌肉萎縮症（以下簡稱 SMA）是一種體染色體隱性遺傳疾病，由於 *SMN1* 基因缺失或突變，造成脊髓運動神經細胞退化，導致肌肉無力與萎縮。每 2 萬名新生兒約有一人罹患，若父母皆為帶因者，每胎子女有 25% 機率罹病。SMA 為遺傳性疾病，不會因後天因素改變病程，不會傳染，與環境因素亦無關聯。

Q2 SMA 都是兒童時期發病嗎？ 會影響壽命嗎？

A SMA 並不僅限於兒童期發病，不同型別的 SMA 發病年齡可能從嬰兒期、兒童期到成人期。
第一型（最嚴重）患者接受早期診斷及早期治療時，已可存活超過兩歲。其他型別的肌肉無力的進程較緩慢，若配合適當治療與定期追蹤，亦有機會活到成年，甚至可能不會影響壽命。

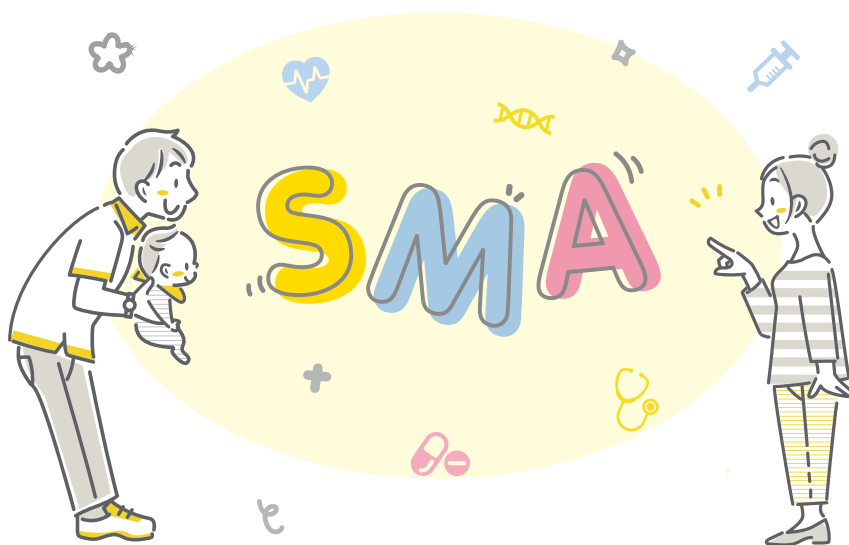


Q3

特殊的飲食療法或維他命補充對於 SMA 有療效嗎？

A

目前沒有科學實證顯示任何特定飲食療法或維他命補充可以治療 SMA，但均衡的營養攝取對 SMA 患者的體力維持與健康照護非常重要，搭配治療與復健，能進一步提升生活品質。



B 臨床表現與診斷篇

Q1 SMA 寶寶有哪些症狀？需要複檢嗎？結果會受「懷孕周數」或「出生體重」影響嗎？

A 第一型 SMA 可能出現肌肉張力低（像布娃娃），哭聲微弱、吸吮力差，四肢活動少，下肢無力明顯，漸漸出現呼吸困難或吞嚥障礙。

SMA 新生兒篩檢不需要複檢，其結果不受懷孕周數、早產兒或寶寶出生體重影響，因 SMA 新生兒篩檢是檢測是基因（*SMN1* 缺失），基因序列在受孕時就已決定，與體重或週數無關。若有疑問，仍可與醫療團隊討論，獲得進一步的專業協助與說明。

Q2 若寶寶曾輸血，SMA 篩檢需要重驗嗎？

A 需要，建議在輸血7天後再次採檢重驗。因為 SMA 篩檢檢測的是血液中白血球的去氧核糖核酸（DNA），如寶寶曾接受輸血，血液中可能會暫時有供血者白血球的去氧核糖核酸（DNA），因此而掩蓋寶寶自身 *SMN1* 基因缺失，導致偽陰性結果。



Q3 SMA 新生兒篩檢和 SMA 確診檢測內容有何不同

A 新生兒篩檢是使用足跟血片檢測 *SMN1* 基因套數，血量少，較擔心有干擾或其他因素造成偽陽性。

如被通知需要進行確診，將安排寶寶抽血，使用 MLPA 的基因檢測檢驗技術，確認 *SMN1* 及 *SMN2* 基因套數，並結合臨床表現評估疾病嚴重度，以確診診斷並作為治療與追蹤計畫的參考。

Q4 如果寶寶確診 SMA 後，父母需要做基因檢測嗎？未來再次懷孕時該注意什麼？

A 如果寶寶確診為 SMA，建議轉介至遺傳諮詢門診，讓父母接受遺傳諮詢與帶因者檢測，了解自身帶因狀態與後續生育計畫制定。

若父母皆為帶因者，由於每胎生育皆有 25% 的機會為 SMA 的患者，為提前預知胚胎或胎兒的 *SMN1* 基因狀態，生育規劃中可以參考以下兩種做法，預作準備：

- ◆ 產前診斷：自然懷孕後可於 10-12 週（絨毛膜取樣）或 16-18 週（羊膜穿刺）時進行胎兒 *SMN1*/*SMN2* 檢測，了解是否為 SMA 患者。
- ◆ 胚胎植入前基因診斷：進行試管嬰兒於植入前進行基因檢測，選擇沒有罹患 SMA 的胚胎植入子宮。

如確認有未來的生育規劃，建議需進一步接受專業團隊的協助與完整評估。

C 篩檢與報告篇

Q1 為什麼需要做 SMA 新生兒篩檢？

A SMA 新生兒篩檢可幫助寶寶早期診斷，早期治療與復健，減緩病程惡化，提升生活品質，也讓家庭做好未來照護與生育規劃。

Q2 SMA 新生兒篩檢如何進行？

A SMA 新生兒篩檢利用寶寶接受新生兒先天代謝疾病篩檢所採檢的血片檢體，取得寶寶的 DNA，檢驗其中 *SMN1* 基因套數。預計有 95% 的患者可因此檢驗得知罹病狀況，但有約 5% 的患者，因為 *SMN1* 基因套數正常，但因為基因突變導致功能不正常，而無法由此檢測法檢出，因而得到陰性的結果。





Q3 產前父母已驗過 SMA 帶因篩檢，寶寶出生後還需要做新生兒篩檢嗎？

A 因為檢測技術或遺傳形式的限制，即使父母曾在產前接受過 SMA 帶因篩檢，仍無法完全排除寶寶罹患 SMA 的可能性。舉例來說，有些父母屬於「沉默帶因者（silent carrier）」，其 *SMN1* 基因套數表面看起來正常，但實際上因空間排列錯置，導致遺傳給下一代而未被檢出。此外，目前帶因篩檢僅檢測 *SMN1* 套數，無法檢測出攜帶點突變的帶因者。少數 SMA 個案可能源自新發突變（*de novo* mutation），即非來自父母遺傳，而是在胚胎發育過程中自行產生。

因此，新生兒接受 SMA 篩檢可以提供寶寶多一分保障，也是早期發現及早期治療的重要步驟。

Q4 SMA 篩檢結果要如何查詢？異常會電話通知嗎？如果沒有電話通知，就代表是正常嗎？

A 篩檢結果可至原採集院所送檢之新生兒篩檢中心網站查詢或回原採集院所看紙本報告。

如結果異常，新生兒篩檢中心會轉介至確診醫院，由確診醫院主動聯絡家屬安排後續檢查；若未接到通知，通常表示篩檢結果無異常。

D 治療與照護篇

Q1 SMA 目前有哪些治療方法？

A 健保目前已有三種藥物可用於治療 SMA：脊瑞拉注射液（Spinraza）、諾健生靜脈懸液注射劑（Zolgensma）、服脊立口服溶液用粉劑（Evrysdi）。目前，中央健保全面給付這三種 SMA 治療藥物，但各藥品的適用範圍及副作用不同，請諮詢專科醫師評估治療。目前亦有臨床試驗正在進行。患者應定期回診追蹤，注意營養及健康狀態，因為此病會有進行性的肌肉無力，需要搭配復健以減緩肌肉無力的症狀，必要時需要使用呼吸器以改善呼吸肌無力的症狀。

Q2 若寶寶確診，有哪些社會福利資源可協助？

A SMA 為公告罕見疾病，確診後可申請重大傷病、罕病藥物補助、身心障礙證明及長照服務（各縣市福利依公告為主）。家屬可與主治醫師、個管師或院內社工師討論，了解可申請之醫療資源與福利資源，以協助寶寶獲得最適切的照護。



Q3 哪些醫院可以進行 SMA 確診檢查？

A 依國健署所建議指定或合作醫院，請家長依據新生兒篩檢中心轉介之確診醫院聯絡內容安排後續檢查。

Q4 為何不能一出生就接受治療？

A 目前因為僅有基因變異不能直接認定一定會發病，需出現臨床症狀者方可經由罕見疾病通報系統認定為病人，因此透過新生兒篩檢診斷寶寶有 *SMN1* 基因缺失者、但 *SMN2* 套數為4或更多者，建議規律在門診接受醫師及專業人員的評估與檢查，有利於及早辨識發病徵象並早期介入治療。

E 迷思澄清篇

Q1 SMA 與媽媽孕期的飲食有關嗎？若媽媽吃素，會造成寶寶罹患 SMA 嗎？

A SMA 是體染色體隱性遺傳疾病，無關媽媽孕期的飲食或營養攝取，也不是因為吃素造成。即使媽媽營養均衡，若父母雙方皆為帶因者，仍可能生下 SMA 寶寶。

Q2 我們家族都沒有 SMA 病史，寶寶篩檢異常，會不會驗錯？

A SMA 為體染色體隱性遺傳疾病，帶因者無症狀，因此不易察覺。但父母雙方皆為帶因者時，每一個子女患病之機率為 25%，才會顯現出病徵。另外，雖然機率極低，病人也可能因為自體突變（*de novo*）而非由父母雙方都帶因而導致此病的可能。新生兒篩檢與確診檢查準確度很高，若有疑問，建議與主治醫師或遺傳諮詢師討論。



Q3 肌肉萎縮症都是 SMA 造成的嗎？

A 肌肉萎縮症是一群會造成肌肉不正常萎縮的疾病之總稱，SMA 是其中之一。這類疾病之致病基因與表現差異很大，建議與您的主治醫師詢問合適的檢查方式與診斷。



脊髓性肌肉萎縮症 Spinal Muscular Atrophy, SMA

新生兒篩檢衛教諮詢手冊



本手冊為衛生福利部國民健康署委託中華民國人類遺傳學會編撰，內容整合國內神經科、遺傳醫學、醫事檢驗、新生兒篩檢及遺傳諮詢等跨領域專家之最新證據與臨床經驗，提供第一線新生兒篩檢與轉介人員之實務參考。

主編單位

中華民國人類遺傳學會

撰稿委員（依姓氏筆畫排列）

李忠霖、胡閔慧、翁奴謹、黃于珊、陳鈺涵、陳薈安、蔡力凱

審稿委員（依姓名筆畫排列）

丁慧嫻、李忠霖、何慧珍（台北病理中心）、周宜卿、柯申、高淑敏（衛生保健基金會）、許晉婕、陳乃琦、陳薈安、蔡力凱、潘慧萍、簡穎秀、鍾育志、蘇珮君

資料授權與協力單位

社團法人台灣遺傳諮詢學會、財團法人罕見疾病基金會

（部分內容引用自兩會共同出版之「脊髓性肌肉萎縮症基因檢驗衛教人員諮詢手冊」。）

發行單位 | 衛生福利部國民健康署

發行年月 | 2025年12月

新生兒 篩檢衛教

諮詢
手冊

脊髓性肌肉萎縮症

Spinal Muscular Atrophy, SMA



衛生福利部國民健康署

經費由國民健康署運用菸品健康福利捐支應