

檢驗項目：脊髓性肌肉萎縮症 (SMA)

健保編號：010422Z

院內檢驗：■ 委外代檢 (台灣生醫)

檢體採檢：取血液送檢

採檢容器：紫蓋真空採血管 (含 EDTA)

報告時效：一般件 (7~14 天)

參考區間：無

危險值：無

臨床意義：

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。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。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。

補單、複檢時效：無

影響檢驗結果的原因：參閱注意事項

**產前基因檢測同意書**

基本資料

受檢者姓名	生日	民國	年	月	日	病歷號碼
聯絡地址	市(縣) 區(鄉、鎮、市) 里(村) 路(街) 段 巷 弄 號 樓					電話
性 別						探樣日期
探 體 類 別	<input type="checkbox"/> 2ml 全血(EDTA) <input type="checkbox"/> 10ml 羊水 <input type="checkbox"/> 其他					年 月 日
是否為孕婦： <input type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 是 (配偶姓名：)						檢驗結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 帶因者
配偶是否已檢測： <input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否						是否為多胎胎： <input type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 是
醫 院 名 稱						看 診 醫 師

勾選檢驗項目

脊髓性肌肉萎縮症 (SMA)  
 X 染色體斷折症 (FXS)  
 X 染色體斷折症 (FXS) + 脊髓性肌肉萎縮症 (SMA)

本人委請 貴院施行上述產前帶因基因篩檢，了解這項檢查是由抽取受檢者之血清、由血清中抽取 DNA，進行基因分析，藉以篩檢出帶因者。本人了解並接受下列情形：

- 若檢體因各種因素(凝血、溶血、白血球減少等)導致 DNA 品質不良時，則須重新抽取血液。
- 依據全世界的醫學文獻報告，此兩項基因檢測技術可以快速篩檢出帶因者，準確率高達 98%，但對於該基因特殊突變點及以下各項，不在本檢測之檢驗範圍內，故無法藉由本方法檢測出。  
(1) 針對 SMA; SMN1 基因特殊突變點、胎兒白發性突變或 SMN1 基因排列數量(小於 2%)。  
(2) 針對 FXS; FMR1 基因屬於缺失型突變(小於 1%)。
- 本項檢測結果之準確性並不會受到懷孕週數、胎數、年齡或是進食與舌的影響。
- 本資料僅提供醫院及檢驗單位使用，絕對保證保護您的個人隱私。
- 受檢者之檢體會被妥善使用、處理和保存，並且於檢測完畢後，將以無法辨認個人資料之方式保存與確實銷毀。受檢者之個人資料及隱私，會確實予以保密。
- 本同意書之適用範圍僅限於受檢者醫療相關之必要的檢測。

對上述帶因篩檢之說明與限制，本人已充分了解，並要求施行此項基因檢測。

是否需患簽署同意書：是

注意事項：

採檢後，請 180 度輕微搖晃 8~10 次，以利抗凝劑混合均勻。

不需離心，直接外送。