关于开展脊髓性肌萎缩症（SMA）基因测定的通知

各临床科室：

外周血“**脊髓性肌萎缩症（SMA）基因测定**”项目，原是外送的检测项目。根据产前诊断技术服务资质文件要求，为满足临床检测需求,从通知即日起,检验科独立开展外周血“脊髓性肌萎缩症(SMA)基因测定”项目，由产前诊断实验组--分子遗传实验室负责检测，具体通知如下：

一、项目收费代码及名称：

项目名称	收费代码	检测内容	价格(元)
脊髓性肌萎缩症（SMA）基因测定	57135	SMN1 基因的第 7 外显子和第 8 外显子	313.4

二、标本类型：全血

三、送检要求：用紫色抗凝管（EDTA-K2）抽取静脉血 2ml。

四、标本接收时间：随时送检随时接收。

五、报告时间：周一上午 9：00 前的标本，周二下午 16：00 出报告。节假日不检测，具体详见节假日检验科通知。

六、检测方法：荧光定量 PCR 法

七、临床意义：

脊髓性肌萎缩症(简称 SMA)，是由于脊髓运动神经元退行性变，导致骨髓肌萎缩和全身肌肉萎缩的遗传性神经肌肉疾病，属常染色体隐性遗传病。SMA 的致病基因主要是运动神经元存活基因 1（SMN1)，位于 5 号染色体 5q13.2 上，95%患者是第 7 外显子纯合缺失所致。

SMA 是 2 岁以下婴儿的“头号遗传病杀手”，疾病的早期筛查是

预防罹患 SMA 的重要手段，呼吁加强在 SMA 疑似及高危人群中的早期筛查，包括在表现出 SMA 典型病症特征的人群中进行筛查。此外，对于此前生育过 SMA 患者的家庭，再次生育前的遗传咨询、产前诊断极为重要，同时对于患者的直系亲属进行早期筛查也非常重要。有 SMA 家族史的夫妇，建议婚前或生育前进行 SMA 携带者基因筛查，及早了解生育风险。

八、注意事项：1.检测靶点为运动神经元存活基因 1（SMN1）基因第 7 外显子和第 8 外显子，占 SMN1 基因突变的 95%以上。2.SMN1 基因的点突变及“2+0”型不在该试剂盒的检测范围内，不能检出复杂的基因重排及 SMN1 和 SMN2 之间的基因转换时，不能排除脊髓性肌萎缩症的可能性。3.对进行过骨髓移植或接受长期输血者，检测结果可能与临床不符。

九、联系电话：外线：0758-2102770 内线：5770（分子遗传室）。

肇庆市第一人民医院 检验科

检 验 科

2023 年 08 月 10 日