



为人类健康创造一流分子诊断产品
Bring Technology to Life!

脊髓性 肌萎缩症(SMA) 基因检测方案

一次基因检测 一生安心相伴



西安天隆科技有限公司

地址:西安国家经济技术开发区朱宏路389号
电话:+86-29-8221 8051 传真:+86-29-8221 6680
<http://www.medtl.com>

苏州天隆生物科技有限公司

地址:苏州工业园区金鸡湖大道99号纳米城西北区7栋5层
电话:+86-512-6252 7726 传真:+86-512-6295 6337
<http://www.medtl.cn>

我国约有
30,000,000名
致病基因携带者!

不罕见的罕见病 脊髓性肌萎缩症 (Spinal Muscular Atrophy, SMA)

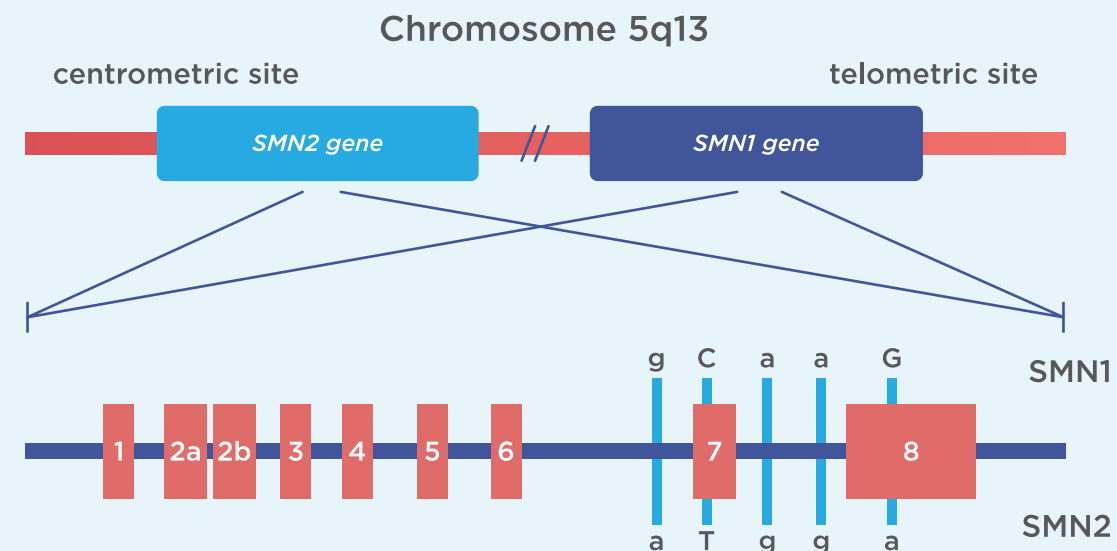
SMA 是一种罕见的遗传性神经肌肉病，以脊髓前角α-运动神经元退化变性导致的肌无力和肌萎缩为主要临床特征。目前，SMA 治疗方法有限，治疗药物价格昂贵，康复治疗仅能延缓疾病进展^[1]。

SMA 危害极大，大部分的患者运动功能残疾，包括呼吸和吞咽功能。严重者多死于窒息或营养不良，是 2 岁以下儿童致死性遗传病的头号杀手。

SMA 发病率为 1/6000-1/10000，我国约有 30000 名患者；致病基因人群携带率为 1/50 左右，我国约有 3000 万名携带者！2018 年，SMA 被列入我国《第一批罕见病目录》。

SMN1——SMA的 罪魁祸首

SMA 的致病基因为运动神经元存活基因 1 (Survival of Motor Neuron1, SMN1)，95% 的患者为 SMN1 第 7 和(或)第 8 外显子纯合缺失所致；修饰基因为运动神经元存活基因 2 (Survival of Motor Neuron 2, SMN2)，两种基因均位于 5 号染色体长臂区域 (5q13.2)。SMN1 决定疾病的发生，SMN2 影响疾病的严重程度和进展^[2]。



多个指南共识推荐 SMA致病基因检测

CONSENSUS RECOMMENDATION

- 2022年 脊髓性肌萎缩症的胚胎着床前遗传学检测专家共识
- 2020年 中国《脊髓性肌萎缩症遗传学诊断专家共识》
- 2020年 中国《脊髓性肌萎缩症的临床实践指南》
- 2019年 中国《脊髓性肌萎缩症多学科管理专家共识》
中国《罕见病诊疗指南》
SMA 的携带者和新生儿筛查在一些国家和地区已经常规开展。
- 2018年 美国卫生与公众服务部 (HHS) 将SMA致病基因携带者筛查纳入推荐普筛计划 (RUSP)
- 2017年 美国妇产科医师学会 (ACOG): SMA 筛查专家委员会共识
- 2008年 美国医学遗传学与基因组学学会 (ACMG): SMA 携带者筛查临床实践指南
- 2006年 中国台湾地区开始推广 SMA 疾病基因携带者筛查，如今已基本进入全民普筛阶段

SMA诊断流程

DIAGNOSTIC PROCESS

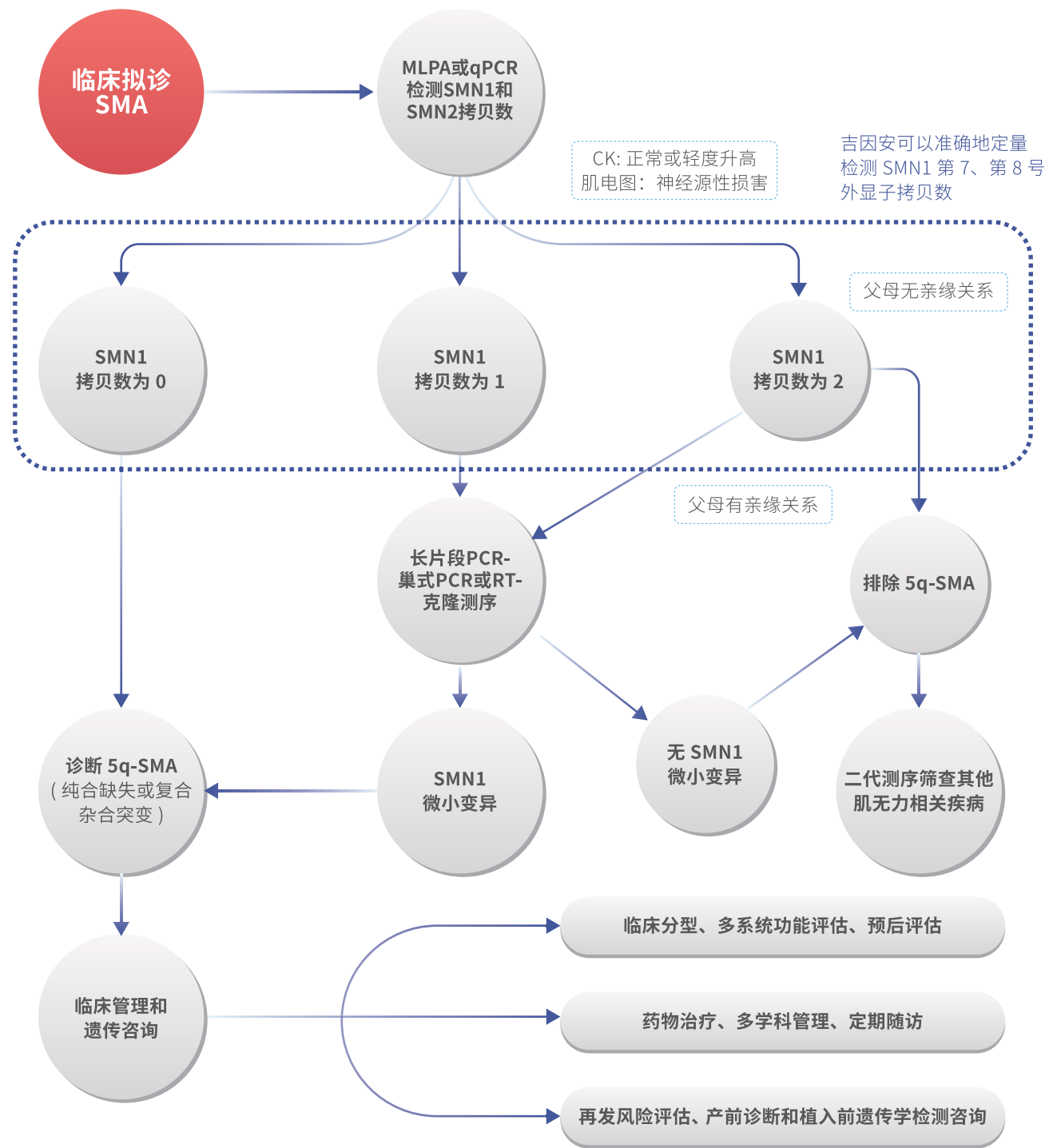


图1 SMA 诊断流程图^[3]

注: SMA 为脊髓性肌萎缩症; CK 为肌酸激酶; MLPA 为多重连接依赖性探针扩增; qPCR 为实时荧光定量 PCR; RT 为逆转录

天隆SMA致病基因检测方案



人运动神经元存活基因1 (SMN1) 检测试剂盒 (PCR-熔解曲线法) 32测试/盒



天隆 SMA 致病基因检测方案涵盖系列自主研发的设备及试剂, 其中 SMN1 基因检测试剂 (即“吉因安”), 通过设计特异性 ARMS-PCR 引物, 并采用

熔解曲线法分析, 可以准确地定量检测 SMN1 基因第 7、第 8 号外显子拷贝数, 实现 SMA 患者的辅助诊断和携带者筛查。

SMA致病基因检测临床意义

中国是人口大国, 生殖健康事关国计民生, 也事关每一个家庭的幸福生活。健康中国行动 (2019—2030 年) 提出: 要健全出生缺陷防治网络, 提升出生缺陷综合防治服务可及性。

术可及性强; 同时, 早期筛查, 可为生育选择提供依据, 对提升新生儿人口素质具有重大意义。

SMA 具有致病基因人群携带率高、危害性大等特点, 对携带者进行检测, 技

对出现肌无力症状疑似 SMA 者进行基因检测, 辅助诊断。早检测, 早发现, 早干预, 能有效改善患者生存质量^[4]。

SMA致病基因检测适用人群



有 SMA 家族史的备孕夫妇



普通人群备孕夫妇



需要辅助生殖(胚胎植入前遗传学诊断)者



孕妇



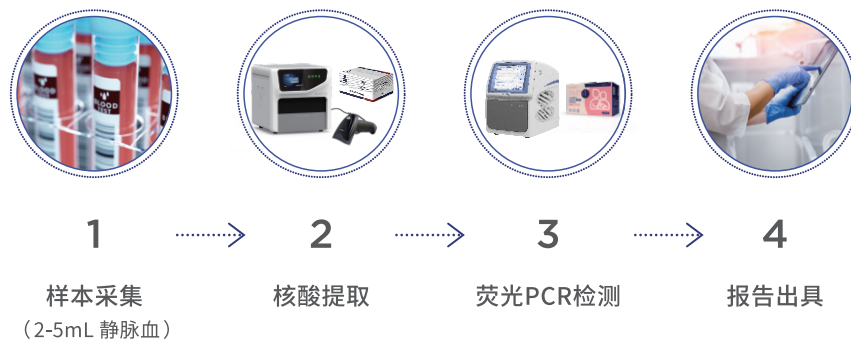
新生儿



肌无力等疑似 SMA 者

检测流程

DETECTION PROCESS



方案优势

PROGRAM ADVANTAGES



权威认证

获得中国 NMPA 认证、欧盟 CE 认证。



结果精准

引物特异，结合熔解曲线分析，纯合及杂合缺失皆可检测。



操作便捷

采用自动化核酸提取，并基于荧光 PCR 平台，操作简便，结果自动判读。



经济高效

相比 PCR-RFLP 及 MLPA 等方法，检测成本更低；2 小时左右即可完成 96 个样本检测。



安全可控

血样全程闭管检测，避免样本污染。

临床研究

CLINICAL RESEARCH

天隆科技 SMN1 基因检测试剂盒在中国医学科学院北京协和医院、浙江大学医学院附属第二医院、福建医科大学附属第一医院选择 1463 例临床样本进行临床试验。结果表明：天隆试剂与对照 MLPA 试剂在 SMN1 拷贝数不同的样本中结果符合率均为 100%。

100%

表 1. 天隆试剂与 MLPA 试剂检测结果对比分析 (SMN1 基因 7 号外显子)

		MLPA 法			合计
		零拷贝	单拷贝	两拷贝及以上	
天隆试剂	零拷贝	261	0	0	261
	单拷贝	0	31	0	31
	两拷贝及以上	0	0	1171	1171
	合计	261	31	1171	1463

表 2. 天隆试剂与 MLPA 试剂检测结果对比分析 (SMN1 基因 8 号外显子)

		MLPA 法			合计
		零拷贝	单拷贝	两拷贝及以上	
天隆试剂	零拷贝	236	0	0	236
	单拷贝	0	54	0	54
	两拷贝及以上	0	0	1173	1173
	合计	236	54	1173	1463

参考文献:

- [1] Mercuri, Eugenio et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular disorders* : 28,2 (2018): 103-115.
- [2] Rouzier, C., A. Chaussenot, and V. Paquis-Flucklinger. Molecular diagnosis and genetic counseling for spinal muscular atrophy (SMA). *Archives de Pédiatrie* 27.7 (2020): 7S9-7S14.
- [3] 北京医学会医学遗传学分会, 北京罕见病诊疗与保障学会. 脊髓性肌萎缩症遗传学诊断专家共识 [J]. *中华医学杂志*, 2020,100(40):3130-3140.
- [4] Serra-Juhe, Clara, and Eduardo F. Tizzano. Perspectives in genetic counseling for spinal muscular atrophy in the new therapeutic era: early pre-symptomatic intervention and test in minors. *European Journal of Human Genetics* 27.12 (2019): 1774-1782.