

脊髓肌肉萎縮症(SMA)

據估計，全球每11,000名新生嬰兒中，就有1人患有脊髓肌肉萎縮症(SMA)¹，通常發病於童年，是最常導致嬰兒死亡的遺傳疾病²。

SMA是由運動神經元存活1(SMN1)基因的突變所引起，導致身體無法產生足夠的運動神經元存活(SMN)蛋白，以維持肌肉的健康及正常功能²。

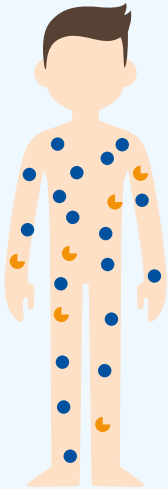
人體有2個相似的基因負責製造SMN蛋白：



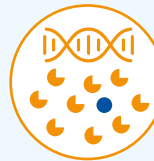
SMN1

製造正常且功能完整的SMN蛋白

正常情況



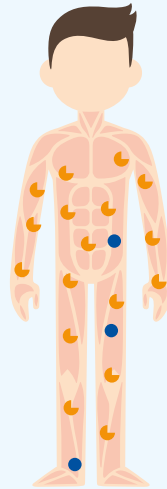
有足夠的功能性SMN蛋白
維持身體機能



SMN2²

僅製造少量(約10%)
具完整功能的SMN蛋白

SMA患者



必須依賴「備用」的SMN2基因，
但無法完全補償身體所需的
功能性SMN蛋白²

SMA是一種全身性疾病，可影響患者整個身體的肌肉和器官

根據症狀首次出現的年齡

SMA主要分為

3

種類型³：

I 型

發病年齡為6個月以下，大多數會在2歲前死亡



肌力很弱



無法自行坐穩



常出現呼吸問題和吞嚥困難

II 型

發病年齡為6-18個月期間。儘管預期壽命會縮短，大多數能活至成年



可以自行坐穩，但無法站立或行走



獨自坐穩的能力或會隨病情惡化而喪失



或會出現脊柱側彎和髖關節等問題



或出現呼吸和吞嚥困難

III 型

發病年齡為18個月至青年時期。預期壽命不受影響



可以自行坐立和行走，但會因為肌力弱而走路蹣跚



症狀或會緩慢地惡化



行走能力可能會在青春時期喪失

雖然SMA大多發病於童年，但它影響的年齡層相當廣，從嬰兒、青少年到成年人都可能受到影響。症狀越早出現，病情便越嚴重²。

References: 1. Belter L et al. Journal of Neuromuscular Diseases 5, 2018;167-176. 2. Bowerman et al. Disease Models & Mechanisms, 2017;(10):943-954. 3. Spinal Muscular Atrophy Information. Hospital Authority. Available at https://www31.ha.org.hk/hkch/Pages/Patients/Services/Neurology/docs/SMA/Spinal_Muscular_Atrophy_Information_Chi.pdf. Accessed 30 Jan 2024.

M-HK-00001527 valid until 19/02/2026 or until change is required in accordance with the regulatory requirements, whichever comes first.

Roche

羅氏大藥廠香港有限公司
香港九龍灣常悅道18號富通中心22樓
電話: (852) 2723 2832