

子附件 A1

新生儿脊髓性肌肉萎缩症（简称为**SMA**）筛查：家长须知

亲爱的家长们，
借此函我们特此征得您们的同意，让您的孩子参加新生儿**脊髓性肌萎缩症（SMA）**筛查，旨在疾病症状出现前（即在临床症状尚未显现的极早期阶段）及时发现，并开始进行治疗。

什么是新生儿筛查？

新生儿筛查(SN)是一项在意大利全国范围内执行的预防项目。旨在对某些遗传性疾病进行早期诊断，以便采取治疗措施，改变受影响新生儿的健康状况。

新生儿筛查主要针对罕见的遗传性疾病，在发病率、生化、分子和临床表现方面差异极大。这些疾病的早期诊断是非常重要的，因为它可以在对患病新生儿的健康造成严重损害之前，及时启动特定的治疗和饮食。

新生儿筛查的重要性。

新生儿筛查是新生儿成长的一个关键步骤，可以在他们出生后迅速检测出是否患有某些先天性疾病，可以在指定的高度专业化临床中心及早开始特定的药物或特殊饮食治疗，以保证患儿的正常发育和/或显著改善他们的健康状况。**因此新生儿筛查是非常重要的，它可以预防或限制这些疾病的典型损害，并确保尽可能多的患儿获得良好的生活质量。**米兰的**维托莱·布兹儿童医院（Ospedale dei Bambini V. Buzzi**，隶属 **ASST Fatebenefratelli-Sacco 地区卫生局**）是伦巴第大区指定的**新生儿筛查实验室（LRRSN）**，无论新生儿的出生地点（公立和私立医院、私立医疗机构），他/她的采样都会被送到该实验室进行分析。

新生儿筛查执行方法。

在新生儿出生后 **48 至 72 小时**内，出生点的工作人员会从新生儿的后脚跟采集几滴血液样本。血样由出生点送至米兰维托莱·布兹儿童医院地区新生儿筛查指定的实验室，用于对新生儿筛查包括的所有疾病项目进行实验室分析。

实验室收到血样后会立即进行分析，并将结果发送给出生医院：如果是**阴性**（无症状），新生儿的父母不会收到任何通知。在某些情况下，可能会出现**采样量不足**或对分析结果存在**质疑**的情况，需要第二次血样采集。如果分析结果是“**非阴性**”，则需要采取后续实验室控制措施（生化和分子），出生点的医务人员将与您们联系。如果实验室检测结果**确定呈阳性**，他们会立刻向地区指定临床中心报备新生儿，以便：

- 继续诊断（临床、实验室和遗传咨询等综合行动），直至正确鉴定或排除存在新生儿筛查所涉及的遗传性疾病；
- 必要时启动有针对性的治疗。

筛查检测结果呈阳性并不意味着新生儿“患病”，只是一个警报，新生儿需要进一步进行诊断检测。被召回的初检呈阳性新生儿，仅少数最终被确定为真正患病。出生医院的医务人员和护理人员会及时向家属提供有关控制测试及它们的意义的所有信息。

数据交流范围

为了正确执行和解释分析程序，地区新生儿筛查网络内的机构（出生点、指定的地区新生儿筛查实验室、确定症状的实验室及指定临床中心）之间需要交流新生儿的个人数据（身份、

健康状况和病史），以执行新生儿筛查。新生儿筛查经诊断后确诊为阳性的患儿将通过地区罕见病登记处(ReLMaR)向隶属国立卫生研究院(Istituto Superiore di Sanità)的国家罕见病登记处(RNMR)通报，同时按照现行法律的规定，采取适当的安全和预防措施以处理敏感个人数据。

采样保留时间

新生儿筛查完成后五年内，采样将被小心地保存在筛查地区指定的实验室内，五年保留时间被视为执行任何后续检查和控制新生儿健康状况所必需的时间段。随后，在征得新生儿亲属的同意下，采样将以匿名形式保留，用于可能的流行病分析，和/或新生儿筛查所包括的疾病或将纳入新生儿筛查的其他疾病的研究。

什么是脊髓性肌萎缩症 (SMA)?

脊髓性肌萎缩症（以下简称 SMA）是一种罕见的神经肌肉疾病，临床特征是由于患者失去自主运动控制而导致的进行性肌肉麻痹，但他们的智力发育是正常的。根据症状的严重程度和患者发病年龄段，SMA 可分为四种类型：

- **SMA I**（约 50-60% 的患者）：这是最严重的类型，在出生后 6 个月内发病，患者的预期寿命不到 2 年；通常死亡原因是肋间肌无力，导致呼吸衰竭。
- **SMA II**（约 30% 的患者）：中间型，一般在出生后 18 个月前出现症状。患儿在没有支撑的情况下不能行走。虽然预期寿命略有缩短，但由于活动受到极大限制，生活质量普遍较差。此外，患者几乎都会出现严重的脊柱侧弯症状，通常需要进行手术矫正。
- **SMA III**：其症状发生的时间不一定，从出生后 18 个月可能出现。患者可能丧失也可能不会丧失行走的能力。其预期寿命正常，但生活质量可能会受到影响，具体取决于行动受限制的程度。
- **SMA IV**：轻度类型，在成年后（20-60 岁）发病，且病情发展缓慢。

SMA 的病因是由于患者体内的“运动神经元存活1”基因（SMN1）缺失或变异所引起的。该基因负责产生运动神经元存活蛋白（即向肌肉传递信号，以实现运动、呼吸和吞咽的细胞）。

SMA 是一种常染色体隐性遗传基因缺陷性疾病，通常在家庭中以单个病例出现：这意味着患者的父母双方均为导致该遗传缺陷病的健康携带者，而他们的孩子因为同时继承了来自父母的有缺陷基因，才有可能患有 SMA。估计每 6000 - 8000 名新生儿中有 1 名新生儿患有此疾病；健康携带者的总体携带率相当高，大约 2 -3%。

目前有哪些 SMA 治疗方法?

到目前为止，SMA 的治疗方式十分有限，仅限于采用一些支持措施以延长患者的生存时间，而不会显著改变他们的生活质量；因此，对病情尤为严重的 SMA I 型和个别 SMA II 型患者，在当前这是一种无法治愈的疾病。近年来，针对这一病症已经开发了几种非常有前景的治疗方法，目前已经在意大利登记并可以正式开出药方。根据当前可使用的科学数据，表明接受治疗的患者即使无法完全康复，但却有明显的改善；此外事实证明，患者越早接受治疗，肌无力的恢复效果显然会更好。因此，及早诊断 SMA 对改善肌无力和生活质量是至关重要的。一些初步数据表明，被确诊且可能是 SMA 严重型（I 型或 II 型）的患者在出现症状前接受治疗，其运动发育几乎与未患病的儿童一样。

知情同意书：新生儿脊髓性肌萎缩症筛查

下列签名者

作为未成年人 _____

(出生日期: _____ 地点: _____) 的父母或法定监护人 _____

在阅读了相关信息文件后,我/我们同意让我/我们的孩子参加**脊髓肌萎缩症**新生儿筛查,并根据所收到的信息,使用强制性国家新生儿筛查及强制性扩展性新生儿筛查卡。此外我/我们声明:

- 我/我们已花时间思考让我/我们的孩子参加脊髓肌萎缩症新生儿筛查的意义。
- 我/我们已经收到了知情同意书的副本。
- 我/我们同意我的/我们的孩子参加脊髓性肌萎缩症新生儿筛查:
是 否
- 如果对我/我们的孩子的分析结果与临床相关,我/我们希望被告知结果:
是 否
- 我/我们同意让我/我们的家庭医生/儿科医生了解我/我们的孩子参加此项新生儿筛查的情况,以及临床相关结果:
是 否
- 我/我们希望采样以匿名形式保留,以便进行可能的流行病分析,和/或新生儿筛查所包括的疾病或将纳入新生儿筛查的其他疾病的研究:
是 否
- 最后,我们承诺,如果对所声明的意见发生任何变化,我们将及时通知贵方。

父亲/母亲名字(以正楷书写):

父母1签名:日期

父母2签名:日期

法定监护人名字(如果适用)(以正楷书写):

法定监护人签名:日期

见证人名字(如果参与者/父母/监护人无法签字的情况下)(以正楷书写)

见证人签名:日期

收集父母同意参与项目的医疗人员名字(以正楷书写)日期