

# 留意脊髓性肌肉萎缩症的 早期症状<sup>1-3</sup>

腿部和手臂  
无力

进食困难

快速腹式  
呼吸

头部  
控制  
不佳

弱小的  
哭声



# 留意脊髓性肌肉萎缩症的早期症状

每个婴儿的发育进展都不同，跟进您婴儿的发育情况至关重要。发育迟缓和其他症状可能是脊髓性肌肉萎缩症的病症，这是一种罕见的遗传性疾病，需要紧急就医。为了确保您婴儿的发育正常，了解需要注意的事项非常重要。<sup>4</sup>

如果您觉得您的婴儿有些不对劲，或者您的婴儿出现任何脊髓性肌肉萎缩症的早期症状，请相信您的直觉，并咨询您的医生。

## 目录

留意症状：0-6 个月	4-5
留意症状：6-18 个月	6-7
疑似脊髓性肌肉萎缩症？	8-9
了解脊髓性肌肉萎缩症	10-11
了解更多有关您婴儿的发育进展	12-13

请继续阅读，以了解如何察觉脊髓性肌肉萎缩症的早期症状。



# 察觉脊髓性肌肉萎缩症的症状： 年龄为 0 至 6 个月

每个婴儿的发育进展都不同，但发育迟缓和其他症状可能是脊髓性肌肉萎缩症的病症，这是一种罕见的遗传性疾病，此疾病需要紧急就医。为了确保您孩子的发育正常，了解需要注意的事项非常重要。<sup>4</sup>



## 年龄为 0 至 6 个月



### 头部控制不佳<sup>4</sup>

婴儿可能在侧向移动头部或在仰卧、被抱着或趴着时抬起头部时感到困难。<sup>2,5</sup> 他们可能会将头靠在一侧，几乎没有移动。



### 腿部和手臂无力<sup>2,3</sup>

婴儿在仰卧时，手臂和腿部活动或许有限，例如：很少踢腿或活动手臂。他们也可能难以抬起手臂和腿部，表现为软弱或无力，而且腿部可能处于“蛙腿”姿势。父母或看护者也可能注意到，他们在抱着婴儿时，婴儿的四肢感觉软弱无力到瘫软。<sup>3, 6</sup>



### 快速腹式呼吸<sup>3</sup>

父母或看护者可能会观察到婴儿即使在休息时，呼吸很快，并且没有深吸气或呼气。婴儿的胸部可能呈钟形，而在呼吸时，他们的腹部呼吸可能会比胸部更明显。<sup>3</sup> 这种情况在婴儿仰卧和上半身不穿衣服时最为明显。



### 进食/吞咽困难<sup>3,5</sup>

由于肌肉无力，婴儿在喂养时可能会出现吮吸或吞咽困难<sup>3,4</sup>，这可能导致哽噎，并使体重增加变得困难。<sup>5</sup> 基于婴儿会出现吞咽困难，父母或看护者也可能在喂养时注意到婴儿的喂食速度较慢。<sup>5</sup>



### 弱小的哭声和咳嗽无力

父母或看护者可能会注意到婴儿的哭声听起来微弱且难以听见。虚弱的婴儿可能会在咳嗽和清除胸部粘液方面遇到困难，导致咳嗽声音微弱，胸部听起来拥堵不畅。<sup>5</sup>



请记住，即使是患有脊髓性肌肉萎缩症的婴儿仍然能够保持警觉、反应迅速并且面带微笑。他们看起来很开心，没有痛苦的表现，这使得可能存在的问题的情况不太明显。如果您注意到以上任何症状，请立即联系您的医生。



# 察觉脊髓性肌肉萎缩症的症状： 年龄为 6 至 18 个月

看着您的婴儿长大是一个奇妙的旅程。随着孩子的成长，继续跟进其发育进展非常重要。脊髓性肌肉萎缩症的症状可在 10 个月前和最多 18 个月龄以内的任何时间观察到。



## 年龄为 6 至 18 个月



### 腿部和手臂无力<sup>1</sup>

婴儿的手臂和腿部可能看起来很软弱无力，缺乏力量，腿部更加明显无力。<sup>3,4</sup> 在俯卧时，他们可能难以用手臂撑起身子并保持姿势。在试图拿起或拿起玩具时，他们也可能表现出缓慢、疲劳的动作。在握住婴儿时，婴儿可能难以用腿部支撑自己。<sup>4</sup>



### 在无支撑的情况下难以坐稳<sup>2,3</sup>

婴儿可能难以长时间保持坐姿，并可能向前或向一侧歪斜。<sup>2-4</sup> 最初，这种歪斜可能轻微，但随着他们继续坐着，他们可能会发现它越来越具有挑战性，需要进一步的帮助来维持姿势。<sup>4</sup>



### 无法翻滚<sup>3</sup>

婴儿可能左右摇摆，但难以完全翻身或者仰卧时很难翻身趴着。随着时间的推移，他们可能会发现这些动作越来越困难。<sup>4</sup>



### 手颤<sup>3, 5</sup>

当您的婴儿伸出手臂时，注意手指或手部是否有轻微震颤或颤抖。<sup>3</sup> 颤抖情况可能轻微，并且很难注意到。



### 身体发育迟缓/停止发育<sup>5</sup>

婴儿在发育里程碑中可能表现缓慢，例如：在没有支撑的情况下坐稳、站立或行走。<sup>2-4</sup> 虽然他们可能达到这些里程碑，但他们可能在日后会失去这些能力。<sup>4</sup>



请记住，即使是患有脊髓性肌肉萎缩症的婴儿仍然能够保持警觉、反应迅速并且面带微笑。他们看起来很开心，没有痛苦的表现，这使得可能存在问题的情况不太明显。但是，如果您察觉到有问题，请立即联系您孩子的医生。



# 疑似脊髓性肌肉萎缩症? 立即寻求医疗建议



## 与您的医生讨论

脊髓性肌肉萎缩症是一种快速进展的疾病，因此每一天都很重要。尽早注意到症状是关键，因为婴儿越早接受医生的护理，效果越好。如果您觉得您的婴儿有些不对劲，或者您的婴儿出现任何脊髓性肌肉萎缩症的早期症状，请相信您的直觉，并咨询您孩子的医生。

### 步骤 1

与您孩子的医生约诊。

### 步骤 2

做好准备

与您的医生讨论有关您婴儿的发育或健康状况时，感到焦虑是自然的反应。为了帮助您准备讨论，请遵循以下提示：

- 记下您对您婴儿发育的关键症状和顾虑。
- 记下您注意到的变化及其发生日期。
- 如果您有一系列视频显示运动里程碑迟缓或随时间逐渐减缓，或有其他症状的例子，请向您的医生展示可能会有所帮助。
- 事先写下您有的任何问题。



### 步骤 3

讨论您的顾虑

当与医生交谈时，您向他们提供的信息越多，他们就越能提供最佳建议或为您引导正确的方向。向您的医生询问有关接下来的步骤和预期需要进行的事项。

## 备注

记录关键的症状和发育问题以协助您与医生的对话。

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

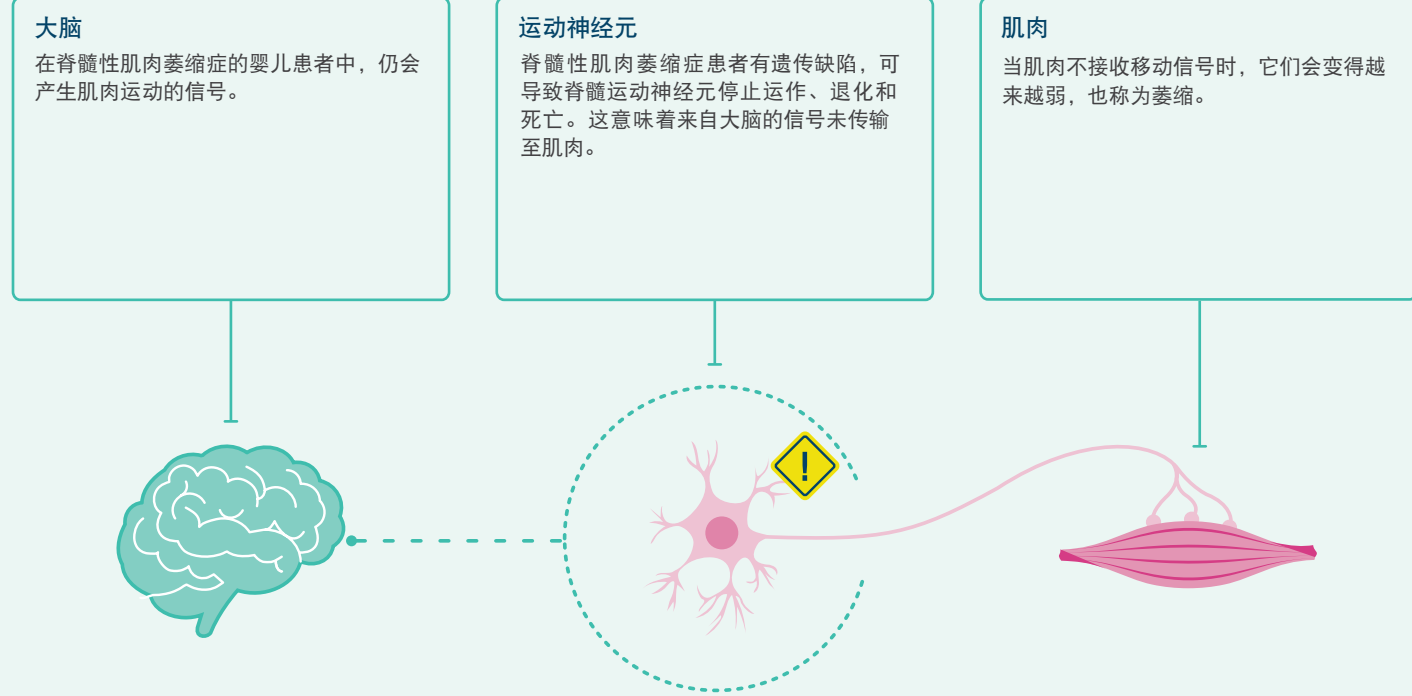
---

如果您看到这些症状，请立即预约与您的医生的就诊。



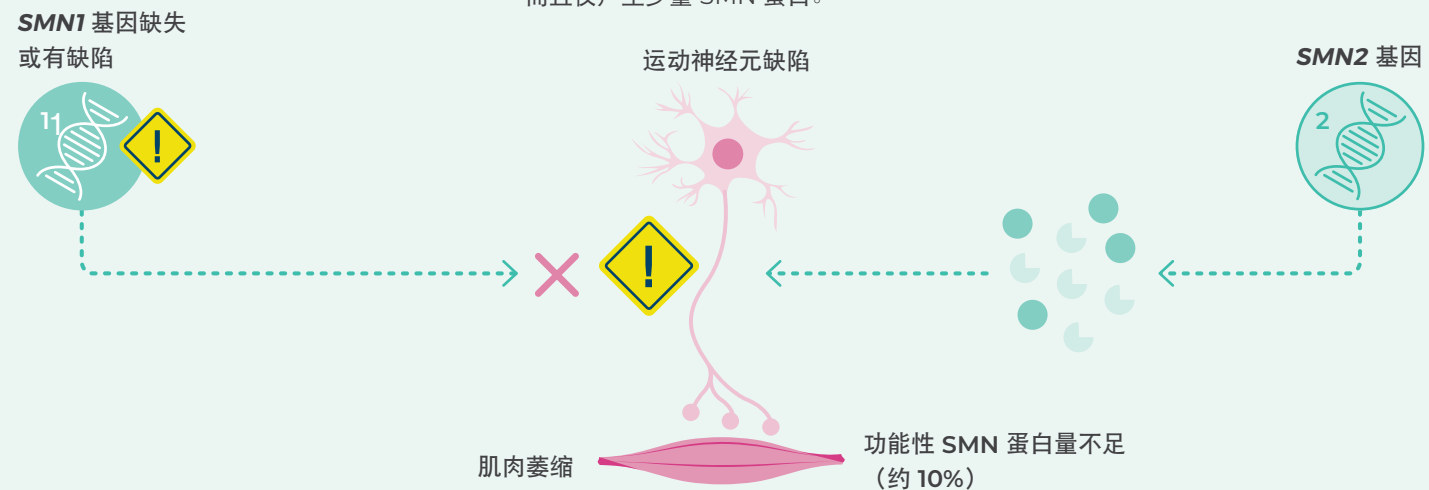
# 了解脊髓性肌肉萎缩症

脊髓性肌肉萎缩症是一种罕见的遗传性疾病。这是由于缺乏运动神经而导致肌肉无力。这疾病的产生是因为控制肌肉运动神经（称为运动神经元）会退化和停止运作。<sup>8-12</sup>



## 是什么导致了脊髓性肌肉萎缩症?

- SMN 蛋白对运动神经元能够正常运作至关重要。SMN 代表“运动神经元生存蛋白”。<sup>8</sup>
- 如果没有 SMN 蛋白，脊髓中的运动神经元会停止运作，而肌肉会变弱。<sup>12</sup>
- 体内的 SMN 蛋白是由 SMN 基因所产生。<sup>13-15</sup>
- 在脊髓性肌肉萎缩症中，主要 SMN 基因也称为 SMN1 患有缺陷或缺失。<sup>13,16,17</sup>
- 还有第二种 SMN 基因（被称为 SMN2），它的作用更像“备用”，而且仅产生少量 SMN 蛋白。<sup>8,13,18</sup>
- 在脊髓性肌肉萎缩症中，由于 SMN 蛋白的产生不足够，运动神经元停止运作而导致肌肉变弱。<sup>13,14</sup>



## 您如何患上脊髓性肌肉萎缩症?

脊髓性肌肉萎缩症通常是遗传性的，尽管它偶尔也是由 SMN1 基因中的随机病变所致。<sup>8-12</sup>

- 孩子从父母双方各遗传了一份 SMN1 基因。<sup>19</sup>
- 拥有一份健康的 SMN1 基因和一份有缺陷的 SMN1 基因的人被称为携带者，他们通常没有脊髓性肌肉萎缩症的症状。<sup>19</sup>
- 如果父母双方都是携带者，那孩子实际上遗传和患上脊髓性肌肉萎缩症的概率为 25%。<sup>19</sup>



每 12,000 名活产婴儿中，约有 1 人会被脊髓性肌肉萎缩症所影响，这当中也包括任何种族或性别。<sup>1,13</sup>

每 58 人中就有超过 1 人是该疾病突变的携带者。<sup>14</sup>

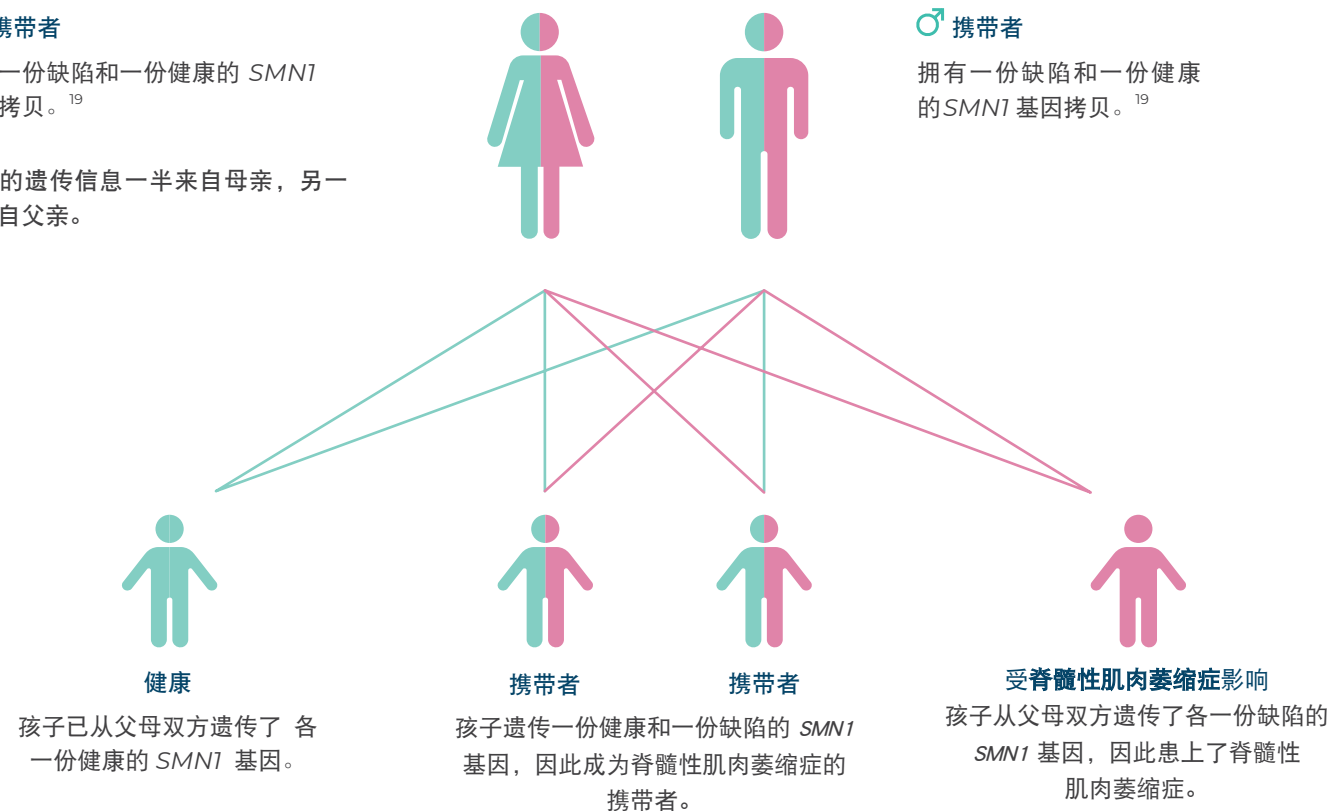
♀ 携带者

拥有一份缺陷和一份健康的 SMN1 基因拷贝。<sup>19</sup>

♂ 携带者

拥有一份缺陷和一份健康的 SMN1 基因拷贝。<sup>19</sup>

孩子的遗传信息一半来自母亲，另一半来自父亲。



● 健康      ● 携带者      ● 受脊髓性肌肉萎缩症影响

# 更深入地了解有关您婴儿的发育情况

运动（或发育）里程碑是衡量您婴儿在成长过程中身体发育的指标。

看着您的婴儿成长和发育是一个令人喜悦的体验——从出生开始，您将有很多令人兴奋的“第一次”值得期待。

下图说明了出生后最初几个月的典型发育模式，因此您可以看到您婴儿的发育情况。每个婴儿都是独特的，他们达到这些里程碑的确切年龄可能有所不同。



1个月大	2个月大	3个月大
<p>俯卧时，婴儿可以短暂抬起头部。<sup>22</sup></p>	<p>俯卧时，婴儿可以抬起头部，并会左右摇摆——也可以用手臂从地面撑起。<sup>22,23</sup></p>	<p>俯卧时，孩子可以抬起他们的头部和胸部。<sup>22</sup></p>
<p>可以将手移到面部和嘴部。<sup>22</sup></p>	<p>仰卧时，孩子可以移动和摆动手臂和腿部。随着孩子继续发育，这些动作将变得更加顺畅。<sup>22,23</sup></p>	<p>仰卧时，孩子挥动手臂并踢腿。<sup>22</sup></p>
<p>惊吓反射 - 当婴儿感到惊吓时（例如：响亮的噪音），他们会伸出手臂并张开手指。</p>	<p>可以短暂握住放在手中的玩具。<sup>23</sup></p>	<p>开始伸手去拿玩具，有意地抓住和握住物品。</p>

如果您注意到您的孩子在预期年龄范围内未达到上述任何里程碑，或者他们无法再达到他们之前能够达到的里程碑，请立即向您的医生咨询。

**如果您担心您孩子的发育情况，请向您的医生咨询。**



4个月大	6个月大	9个月大
<p>当他们趴着时，他们能够保持头部挺直并四处看。<sup>22,23</sup></p>	<p>开始在没有帮助的情况下坐稳。</p>	<p>用双手和膝盖爬行。<sup>22,23</sup></p>
<p>仰卧时，他们会左右摇摆。<sup>22</sup></p>	<p>从侧面翻滚，从前到后翻滚。<sup>22,23</sup></p>	<p>可以扶着东西自己站起来。<sup>22,23</sup></p>
<p>趴着时用肘部向上推。<sup>22</sup></p>	<p>开始用腿支撑体重，并在有帮助下站立。</p>	<p>可以扶着东西自己站立。<sup>22</sup></p>
<p>他们抓起并晃动手中的玩具。<sup>22,23</sup></p>	<p>开始用手和膝盖爬行。<sup>22,23</sup></p>	<p>开始迈出几步，同时抓住家具作为支撑。<sup>22</sup></p>
12个月大		
<p>无需帮助下可独自站立。<sup>22,23</sup></p>	<p>开始独自迈出几步。<sup>22,23</sup></p>	<p>可以独自进入坐姿并且坐得稳。<sup>22,23</sup></p>
18个月大		
<p>可以独自走稳。<sup>22,23</sup></p>	<p>开始爬楼梯和跑步。<sup>22,23</sup></p>	<p>开始用勺子进食和用杯子喝饮料。<sup>22</sup></p>

## 参考文献

1. Kolb SJ and Kissel JT. *Neurol Clin.* 2015;33(4):831^6.
2. Prior TW, Leach ME, Finanger E. Spinal Muscular Atrophy. 2000 Feb 24 [Updated 2019 Nov 14]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020.
3. Wang CH, et al. *J Child Neurol.* 2007;22(8): 1027^9.
4. Qian Y, et al. *BMC Neurology.* 2015;15:217
5. Markowitz JA, et al. *J Obstet Gynecol Neonatal Nurs.* 2004;33:12-20.
6. Pera MC, et al. *PLoS One.* 2020;15(3):e0230677.
7. Leyenaar J, et al. *Paediatr Child Health.* 2005;10(7):397^00.
8. Verhaart IEC, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2017;12:124.
9. Richter T, et al. *Value Health.* 2015;18(6):906-14.
10. Mercuri E, et al. *Neurol.* 2019;93(13):e1241-7.
11. Mercuri E, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2020; 15(1 ):84.
12. Schorling DC, et al. *J Neuromuscl Dis.* 2020;7:1-13
13. Coovert DD, et al. *Hum Mol Genet.* 1997;6(8):1205-14.
14. Glascock J, et al. *J Neuromuscul Dis.* 2018;5(2): 145-58.
15. Serra-Juhe C and Tizzano EF. *Eur J Human Genet.* 2019;27(12):1774-82.
16. Lefebvre S, et al. *Cell.* 1995;80:155-65.
17. National Institute for Health (NIH) (2020a). Genetics home reference. Your guide to understanding genetic conditions. SMN1 gene. Available at: <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/SMN1>. Date accessed: June 2023.
18. National Institute for Health (NIH) (2020b). Genetics home reference. Your guide to understanding genetic conditions. SMN2 gene. Available at: <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/SMN2>. Date accessed: June 2023.
19. Cure SMA (2019). Genetics. Available at: <https://www.curesma.org/genetics/>. Date accessed: June 2023
20. Cure SMA (2019). About SMA. Available at: <https://www.curesma.org/about/>. Date accessed: June 2023
21. Verhaart IEC, et al. Additional file 2: Table S1. Overview carrier frequencies of SMA. Supplementary material to Verhaart IEC, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2017;12:124. Available at: <https://orjrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-017-0671-8>. Date accessed: June 2023.
22. Help me grow MM. Motor Developmental Milestones. Available at: <https://helpmegrowmn.org/HMG/DevelopMilestone/MotorMilestones/index.html> Date accessed: June 2023.
23. Cambridgeshire Community Services NHS Trust. Child Development milestones. Available at: <https://www.cambscommunityservices.nhs.uk/advice/childhood-development/milestones>. Date accessed: June 2023.

