

· 神经病学专题 · doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2026.01.002

网络首发 [https://link.cnki.net/urlid/50.1097.R.20250928.1641.011\(2025-09-29\)](https://link.cnki.net/urlid/50.1097.R.20250928.1641.011(2025-09-29))

## 宁夏地区孕妇脊髓性肌萎缩症携带者筛查及产前诊断分析\*

朱小燕<sup>1</sup> 韩华<sup>1</sup> 郭凤霞<sup>2</sup> 别荔<sup>1△</sup>

(1. 银川市妇幼保健院, 银川 750000; 2. 贺兰县人民医院, 银川 750200)

**[摘要]** **目的** 对宁夏地区 3 015 例孕妇进行脊髓性肌萎缩症(SMA)携带者筛查,探讨宁夏地区 SMA 携带情况,并对高风险人群的产前诊断进行分析。**方法** 采用 PCR-熔解法对孕妇的全血标本进行运动神经元存活基因 1(SMN1)基因 E7 和 E8 缺失情况进行检测,对筛查出的 SMN1 基因 E7 杂合缺失孕妇的配偶进行 SMN1 基因 E7 和 E8 拷贝数检测,若双方均为 SMN1 基因 E7 缺失突变携带者,则抽取羊水采用多重连接探针技术对高风险胎儿进行产前诊断。**结果** 3 015 例孕妇中共检出 SMN1 基因 E7、E8 拷贝数异常携带者 71 例(2.35%),其中 SMN1 基因 E7 和 E8 杂合缺失 38 例(1.26%),单纯 E7 杂合缺失 12 例(0.40%),单纯 E8 杂合缺失 21 例(0.70%)。71 例携带者中汉族 52 例、回族 19 例,且汉族与回族 SMN1 基因异常情况比较差异无统计学意义( $P>0.05$ )。对孕妇 SMN1 基因 E7 杂合缺失携带者的配偶进行 SMN1 基因检测,1 例配偶检出携带 SMN1 基因 E7 和 E8 杂合缺失,通过产前诊断确认胎儿基因型正常,并实现正常妊娠。**结论** 宁夏地区 SMA 携带率较高,孕早期联合配偶筛查可降低 SMA 出生风险,对于预防和控制出生缺陷具有重要的意义。

**[关键词]** 出生缺陷;脊髓性肌萎缩症;携带者筛查;运动神经元存活基因 1

**[中图分类号]** R714.2 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 1671-8348(2026)01-0009-05

## Screening and prenatal diagnosis analysis of carriers of spinal muscular atrophy among pregnant women in Ningxia region\*

ZHU Xiaoyan<sup>1</sup>, HAN Hua<sup>1</sup>, GUO Fengxia<sup>2</sup>, BIE Li<sup>1△</sup>

(1. Yinchuan Municipal Maternal and Child Healthcare Hospital, Yinchuan, Ningxia 750000, China;

2. Helan County People's Hospital, Yinchuan, Ningxia 750200, China)

**[Abstract]** **Objective** To screen the carriers of spinal muscular atrophy (SMA) on 3 015 pregnant women in Ningxia region, and to investigate the carrying status of SMA in Ningxia region and analyze the prenatal diagnosis of high-risk populations. **Methods** The PCR melting method was used to detect the deletion of exon 7 (E7) and exon 8 (E8) of survival motor neuron gene 1 (SMN1) gene in whole blood samples of pregnant women. The copy number testing of exon 7 (E7) and exon 8 (E8) of SMN1 gene was performed on the spouses of screened pregnant women with heterozygous deletion of SMN1 gene E7. If both parties were the carriers of SMN1 gene E7 deletion mutation, the amniotic fluid was extracted for prenatal diagnosis of high-risk fetuses by using the multiple ligation probe technology (MLPA). **Results** Among 3 015 pregnant women, 71 cases (2.35%) were detected as the carriers of abnormal copy numbers of E7 and E8 in the SMN1 gene. Among them, 38 cases (1.26%) had the heterozygous deletions of SMN1 gene E7 and E8, 12 cases (0.40%) had simple E7 single heterozygous deletion, and 21 cases (0.70%) had simple E8 single heterozygous deletion. Among 71 cases of carriers, there were 52 cases of Han ethnicity and 19 cases of Hui ethnicity, moreover there was no statistical difference in the SMN gene abnormal condition between Han ethnicity and Hui ethnicity ( $P>0.05$ ). The SMN1 gene testing was performed on the spouse of the pregnant woman with E7 heterozygous deletion of the SMN1 gene, 1 case of spouse was found to carry SMN1 gene with E7 and E8 heterozygous deletion, and the prenatal diagnosis confirmed that the fetal genotype was normal, furthermore a normal pregnancy was achieved. **Conclusion** The SMN1 carrier rate in Ningxia region is higher. Early pregnancy combined with spouse screening could reduce the risk of SMA birth, which is of great significance for

preventing and controlling SMA birth defects.

**[Key words]** birth defects; spinal muscular atrophy; carrier screening; survival motor neuron gene 1

脊髓性肌萎缩症 (spinal muscular atrophy, SMA) 是一种常染色体隐性遗传的神经肌肉疾病, 其致病机制为运动神经元存活基因 1 (survival motor neuron gene 1, SMN1) 基因的双等位突变。该病以进行性加重的肢体近端与躯干肌群对称性无力、肌肉萎缩及运动功能丧失为主要临床特征, 具有较高的致死性。全球新生儿中 SMA 的发病率约为 1/10 000<sup>[1]</sup>, 有报道显示, SMA 主要的致病基因是位于 5q11.2-q11.3 上的 SMN1。据统计, 在中国 SMA 患者群体中, 约 95% 的病例源于 SMN1 基因第 7 外显子的纯合缺失, 且多数患者同时伴有第 8 外显子的缺失; 另有 5% 的患儿表现为第 7 号外显子杂合缺失伴随点突变或其他基因变异<sup>[2-3]</sup>。基于这一遗传特征, 临床筛查通常将 SMN1 基因 E7 拷贝数检测作为首要指标。然而, 现有研究发现少数病例仅存在 E8 外显子纯合缺失<sup>[4]</sup>, 因此本研究通过同时检测 E7 和 E8 外显子的缺失情况, 旨在建立更全面的诊断体系。SMA 人群携带率为 1/60~1/40<sup>[5-7]</sup>, 且目前在临床上有一些针对 SMA 治疗的药物, 但高昂的费用让很多家庭无力承担, 治疗后的患儿发育进展及预后尚不明确<sup>[8-9]</sup>。因此, 对育龄期女性或孕早期的孕妇开展 SMN1 基因产前携带者的筛查, 是预防 SMA 患儿出生的重要手段。本研究对宁夏地区 3 015 例孕早期孕妇行 SMA 产前筛查, 探究 SMN1 基因在本地区的突变携带率, 为 SMA 疾病筛查在本地区的遗传咨询及产前诊断提供参考依据, 并对筛查出的高风险胎儿行介入性产前基因诊断术, 有效避免 SMA 患儿的出生, 提升本地区区域健康水平。

## 1 资料与方法

### 1.1 一般资料

选取 2024 年 3 月至 2025 年 1 月在银川市妇幼保健院及贺兰县人民医院接受产检的 3 015 例孕妇作为研究对象, 其中汉族 2 321 例、回族 653 例、其他民族 41 例。纳入标准: 16~45 岁、孕 5~24 周且无生育史及遗传病家族史的孕妇。排除标准: 有生育经历或家族遗传病史者。本研究方案已通过医院伦理委员会批准 (审批号: 2022-71), 参与者均完成检测前告知并签署知情同意书。

### 1.2 方法

#### 1.2.1 标本采集

本研究采集孕妇静脉血 2~3 mL, EDTA 抗凝, 4℃ 冰箱保存备用; 孕妇筛查阳性 (SMN1 基因 E7 和 E8 杂合缺失、单纯 E7 杂合缺失均判定为孕妇筛查阳

性), 电话召回配偶, 采集静脉血 2~3 mL, EDTA 抗凝, 4℃ 冰箱保存备用。羊水标本采集: 夫妻双方均为 SMN1 基因突变携带者, 孕 18~24 周, 充分告知本研究的方法、研究意义及可能出现的相关风险, 签署相关知情同意书, 在 B 超引导下经腹行羊膜腔穿刺术, 抽取羊水 7~8 mL。

#### 1.2.2 检测

(1) 孕妇及配偶外周血 DNA 提取。本研究使用西安天隆科技 SMA-磁珠法全血提取试剂盒, 通过 Gene Rotex 96 全自动核酸提取平台完成外周血标本的 DNA 提取, 试验步骤均按照制造商提供的标准操作规程执行。(2) 孕妇及配偶外周血 SMN1 基因 E7、E8 拷贝数检测。依据西安天隆科技 SMN1 检测试剂盒操作规范, 运用 PCR-熔解技术定量分析 SMN1 基因 E7、E8 外显子拷贝数。该检测体系整合了实时荧光定量 PCR、竞争性扩增、饱和染料及熔解曲线分析等关键技术, 具有优异的特异性和准确性。

#### 1.2.3 高风险胎儿产前诊断

在知情同意选择和遗传咨询的基础上, 行羊水穿刺术, 进行 SMN1 产前检测。产前诊断羊水与母体外周血标本均送至北京贝瑞基因生物检验所进行基因测序。

### 1.3 统计学处理

采用 SPSS25.0 进行统计学分析。计数资料采用例数或百分比表示, 组间比较采用  $\chi^2$  检验。以  $P < 0.05$  为差异有统计学意义。

## 2 结果

### 2.1 孕妇初筛结果分析

3 015 例孕妇中, 共检出 SMN1 基因 E7、E8 拷贝数异常携带者 71 例, 总携带率为 2.35%。其中 SMN1 基因 E7 和 E8 杂合缺失 38 例, 突变率 1.26%; 单纯 E7 杂合缺失 12 例, 突变率 0.40%, 单纯 E8 杂合缺失 21 例, 突变率 0.70%。

### 2.2 民族遗传异质性分析

71 例携带者中, 汉族 52 例, 占比 2.24% (52/2 321), 其中 SMN1 基因 E7 和 E8 杂合缺失 28 例 [1.21% (28/2 321)], SMN1 基因单纯 E7 杂合缺失 8 例 [0.34% (8/2 321)], SMN1 基因单纯 E8 杂合缺失 16 例 [0.69% (16/2 321)]; 回族 19 例, 占比 2.91% (19/653), 其中 SMN1 基因 E7 和 E8 杂合缺失 10 例 [1.53% (10/653)], SMN1 基因单纯 E7 杂合缺失 4 例 [0.61% (4/653)], SMN1 基因单纯 E8 杂合缺失 5 例 [0.77% (5/653)]。3 种突变类型在汉族与回族

携带者中的分布差异无统计学意义 ( $P > 0.05$ ), 见表 1。

表 1 不同民族 SMN1 基因异常情况比较 [ $n(\%)$ ]

突变类型	汉族( $n=52$ )	回族( $n=19$ )	$P$
SMN1 基因 E7 和 E8 杂合缺失	28(53.8)	10(52.6)	0.441
SMN1 基因单纯 E7 杂合缺失	8(15.4)	4(21.1)	0.333
SMN1 基因单纯 E8 杂合缺失	16(30.8)	5(26.3)	0.825

### 2.3 产前诊断结果分析及随访

50 例携带 SMN1 基因 E7 杂合缺失的孕妇, 电话召回其配偶行 SMA 检测, 召回 39 例同意 SMA 基因检测, 召回率 78.00%; 39 例完成配偶筛查的家庭中, 发现 2 例配偶携带 SMN1 基因突变(1 例 E7 和 E8 杂合缺失, 1 例单纯 E8 杂合缺失), 对同时携带 SMN1 基因 E7 杂合缺失的夫妻进行充分遗传咨询的前提下, 签署知情同意书, 行羊水穿刺术。结果显示, 接受产前诊断的 1 例胎儿未携带 SMN1 基因, E7 和 E8 拷贝数正常, 继续妊娠。后期电话随访, 胎儿神经及运动功能均正常。

### 2.4 不同区域孕妇 SMA 携带率比较

将宁夏地区孕妇 SMA 携带率与全国其他地区进行比较, 发现宁夏地区 SMA 携带率位于西北地区首位, 同时宁夏地区产检孕妇的 SMA 携带率略低于河北(2.76%)、江西萍乡地区(2.64%)、广东茂名地区(2.58%), 略高于山西太原地区(2.20%)、中国台湾(2.10%)、云南(2.03%), 远高于上海(1.91%)、江苏盐城地区(1.65%)、江苏(1.79%)、四川南充地区(1.62%)等。配偶召回率高于贵州(46.15%), 远低于全国其他地区, 见表 2。

表 2 宁夏地区孕妇 SMA 携带率与全国不同地区 SMA 携带率比较

地区	筛查总量 ( $n$ )	筛查阳性 总量( $n$ )	携带率 (%)	配偶召回 人数( $n$ )	召回率 (%)
宁夏	3 015	71	2.35	39	78.00
新疆 <sup>[10]</sup>	3 302	58	1.76	46	79.31
甘肃 <sup>[11]</sup>	13 022	236	1.81	227	96.19
陕西 <sup>[7]</sup>	6 616	123	1.86		
河北 <sup>[12]</sup>	4 568	126	2.76	126	100.00
山西太原 <sup>[13]</sup>	910	20	2.20	20	100.00
上海 <sup>[14]</sup>	4 719	90	1.91		
江苏连云港 <sup>[15]</sup>	1 226	25	2.04	24	96.00
江苏盐城 <sup>[16]</sup>	4 429	73	1.65	60	82.19
江苏 <sup>[17]</sup>	5 576	100	1.79	91	91.00
江西 <sup>[18]</sup>	7 558	133	1.76		
江西萍乡 <sup>[19]</sup>	1 741	46	2.64	46	100.00
山东淄博 <sup>[20]</sup>	23 750	440	1.85	405	92.05

续表 2 宁夏地区孕妇 SMA 携带率与全国不同地区 SMA 携带率比较

地区	筛查总量 ( $n$ )	筛查阳性 总量( $n$ )	携带率 (%)	配偶召回 人数( $n$ )	召回率 (%)
中国台湾 <sup>[21]</sup>	107 611	2 262	2.10		
广东南海 <sup>[22]</sup>	10 995	197	1.79	179	90.86
广东江门 <sup>[23]</sup>	14 378	337	2.34	239	95.21
广东茂名 <sup>[24]</sup>	1 898	49	2.58		
广东深圳 <sup>[25]</sup>	3 162	66	2.09		
广东佛山 <sup>[26]</sup>	19 297	286	1.48	286	100.00
四川南充 <sup>[27]</sup>	4 325	70	1.62		
贵州 <sup>[28]</sup>	1 163	26	2.24	12	46.15
云南 <sup>[3]</sup>	3 049	62	2.03	12	46.15

### 3 讨论

SMA 是一种婴幼儿致死性常染色体隐性单基因遗传性疾病, 人群携带率高, 遗传学致病原因明确, 对孕早期携带者进行筛查可降低 80% 以上的发病率, 是预防 SMA 的主要手段<sup>[8-9]</sup>。

#### 3.1 宁夏地区孕产妇 SMA 携带率与其他地区的比较

我国 SMA 的人群携带率为 1/60~1/40<sup>[29]</sup>。本研究对 3 015 例孕妇进行筛查, 检出携带者 71 例, 携带率为 2.35%。与国内已报道的各地区的人群携带率比较, 发现宁夏地区 SMA 携带率位于西北地区首位, 同时宁夏地区产检孕妇的 SMA 携带率略低于河北(2.76%)<sup>[12]</sup>、江西萍乡地区(2.64%)<sup>[19]</sup>、广东茂名地区(2.58%)<sup>[24]</sup>, 略高于中国台湾(2.10%)<sup>[21]</sup>、四川南充地区(2.11%)<sup>[27]</sup>和山西太原地区(2.20%)<sup>[13]</sup>, 远高于江苏(1.79%)<sup>[17]</sup>、上海(1.91%)<sup>[14]</sup>、江苏连云港地区(1.65%)<sup>[15]</sup>。这可能与筛查病例数量有关, 也可能与地域特点有关, 具体差异性还需进一步分析。

#### 3.2 宁夏地区回、汉族孕产妇 SMA 携带率特点分析

宁夏地区位于中国西北部, 是主要的回族聚集区, 本研究发现, 汉族孕妇携带率为 2.24% (52/2 321), 回族孕妇携带率为 2.91% (19/653), 回族略高于汉族, 与新疆地区相关研究一致<sup>[10]</sup>, 这种现象可能与民族聚居模式和通婚习俗差异存在一定的关联。宁夏为回族主要聚居区, 该地区普遍存在族内通婚现象(包括近亲、内婚及表亲联姻), 血缘关系较近, 可能导致回族人中单基因隐性遗传病的患病率明显高于汉族群体。已有研究表明, 不同地区 SMA 基因携带率出现明显的差异性, 可能因人群遗传背景差异而波动<sup>[16-21, 30-32]</sup>, 但目前尚无权威研究直接对比汉族、少数民族等不同群体 SMA 携带率差异, 推测可能与基因筛查覆盖范围及样本量有限有关, 后续有必要加大

民族聚集区样本筛查, 积累更多数据, 进行相关差异性分析。

### 3.3 宁夏地区 SMA 携带者产前诊断及筛查模式探讨

SMA 携带者筛查的核心目标在于早期识别高风险胎儿以便及时干预, 其产前诊断需满足以下条件: 夫妻双方均检出 SMN1 基因缺失或具有相关生育史。本研究中 50 例携带 SMN1 基因 E7 杂合缺失的孕妇, 电话召回其配偶行 SMA 检测, 召回 39 例同意 SMA 基因检测, 召回率 78.00%; 高于贵阳地区 (46.15%)<sup>[28]</sup>, 但明显低于全国其他地区。宁夏地区 SMA 筛查接受度可能与本地区群众对 SMA 疾病的认知程度不够及经济条件有限相关。因此, 后续卫生健康机构需通过加强 SMA 疾病筛查宣教、优化检测流程、完善政策支持等提升召回效率。同时, 当地政府可通过对“孕妇+配偶”费用部分减免或项目支撑的模式, 提高本地区 SMA 产前筛查率, 降低高风险胎儿的出生率, 从源头控制 SMA 相关出生缺陷的发生。39 例接受 SMA 基因筛查的配偶中检出 2 例配偶携带 SMN1 基因突变, 其中 1 例为 SMN1 基因 E7 和 E8 杂合缺失、1 例为 SMN1 基因单纯 E8 杂合缺失。对于夫妻双方均为 SMN1 基因 E7 杂合缺失的携带者, 本研究对其胎儿进行产前诊断, 结果显示, 胎儿 SMN1 基因 E7、E8 均未缺失, 随访妊娠结局均正常分娩, 后期进行电话随访, 胎儿神经及运动功能均正常。对于 1 例单纯 E8 杂合缺失的家庭, 不做产前诊断, 后期定期随访。

综上所述, 本研究对宁夏地区孕妇 SMA 携带者进行筛查, 探讨 SMN1 基因在本地区的突变携带率, 为 SMA 携带者在本地区的遗传咨询及产前诊断提供参考依据, 并对筛查出的高风险胎儿行介入性产前基因诊断术, 有效避免 SMA 患儿的出生, 提升本地区区域健康水平。本研究旨在通过 SMA 的一、二级预防, 有效降低本地区 SMA 患儿出生率, 减轻家庭和社会的沉重负担。

**利益冲突:** 所有作者声明不存在利益冲突

### 参考文献

[1] 李焯荣, 张菁菁, 吕娟. 脊髓性肌萎缩症携带者筛查技术研究进展[J]. 临床检验杂志, 2022, 40(1): 52-56.

[2] 李毅, 曾宪琪, 周慧, 等. 脊髓性肌萎缩症携带者筛查及产前诊断结果分析[J]. 罕见疾病杂志, 2024, 31(6): 8-10.

[3] 章印红, 王蕾, 贺静, 等. 云南地区 3 049 名育龄人群脊髓性肌萎缩症携带者筛查结果分析[J].

中华医学遗传学杂志, 2020, 37(4): 384-388.

[4] QU Y J, BAI J L, CAO Y Y, et al. Mutation spectrum of the survival of motor neuron 1 and functional analysis of variants in Chinese spinal muscular atrophy[J]. J Mol Diagn, 2016, 18(5): 741-752.

[5] LIU W L, LI F, HE Z X, et al. Molecular analysis of the SMN gene mutations in spinal muscular atrophy patients in China[J]. Genet Mol Res, 2013, 12(3): 3598-3604.

[6] SHINOHARA M, NIBA E T E, WIJAYA Y O S, et al. A Novel system for spinal muscular atrophy screening in newborns: Japanese pilot study[J]. Int J Neonatal Screen, 2019, 5(4): 41.

[7] 徐盈, 黎昱, 宋婷婷, 等. 6 616 例脊髓性肌萎缩症携带者筛查及高风险胎儿产前诊断分析[J]. 实用妇产科杂志, 2020, 36(1): 42-47.

[8] OGBONMIDE T, RATHORE R, RANGREJ S B, et al. Gene therapy for spinal muscular atrophy (SMA): a review of current challenges and safety considerations for onasemnogene APOB-related protein 1 (Zolgensma)[J]. Cureus, 2023, 15(3): e36197.

[9] 脊髓性肌萎缩症临床实践指南工作组, 熊晖, 王艺. 脊髓性肌萎缩症临床实践指南[J]. 中国循证儿科杂志, 2023, 18(1): 1-12.

[10] 张翠珍, 刘璇, 李慧君, 等. 新疆地区 3 302 例孕妇脊髓性肌萎缩症携带者筛查及产前诊断[J]. 重庆医学, 2024, 53(10): 1508-1511.

[11] 马斌, 郝胜菊, 惠玲, 等. 甘肃地区 13 022 例孕妇脊髓性肌萎缩症携带者筛查及产前诊断[J]. 中国优生与遗传杂志, 2024, 32(1): 157-160.

[12] 孟雁欣, 孙东兰, 于涓, 等. 4 568 例孕妇脊髓性肌萎缩症携带者筛查及产前诊断分析[J]. 实用妇产科杂志, 2021, 37(7): 531-535.

[13] 邓洋, 郭进升, 张眉花. 太原地区 910 例孕妇脊髓性肌萎缩症携带者筛查及一例家系验证[J]. 生殖医学杂志, 2022, 31(2): 197-201.

[14] 龚波, 章莉, 侯雅萍, 等. 中国上海地区 4 719 名孕妇脊髓性肌萎缩症携带者筛查[J]. 中华医学遗传学杂志, 2013, 30(6): 670-672.

[15] 尹婷, 章荣, 郑安舜, 等. 连云港地区 1 266 例孕妇脊髓性肌萎缩症携带者筛查及产前诊断[J]. 中国优生与遗传杂志, 2023, 31(2): 324-327.

[16] 张庆娥, 郑建丽, 李敏, 等. 盐城地区 4 429 例孕妇脊髓性肌萎缩症携带者筛查及产前诊断[J]. 重庆医学, 2023, 52(5): 734-736.

[17] 张菁菁, 王玉国, 马定远, 等. 江苏地区 5 776 例孕妇脊髓性肌萎缩症携带者筛查及产前诊断

- [J]. 现代妇产科进展, 2021, 30(6): 434-437.
- [18] 马鹏鹏, 卢婉, 刘艳秋, 等. 育龄妇女脊髓性肌萎缩症基因携带者筛查结果及高危人群产前诊断结果分析[J]. 中国计划生育学杂志, 2024, 32(12): 2939-2943.
- [19] 欧阳宁, 钟丽群, 李彦琳, 等. 萍乡市育龄妇女脊髓性肌萎缩症 SMN1 基因突变发生率及分布特征[J]. 中国妇幼保健, 2024, 39(11): 2075-2078.
- [20] 魏欣, 张良忠, 韩佳佳, 等. 山东淄博地区孕妇脊髓性肌萎缩症筛查及产前诊断分析[J]. 华南预防医学, 2024, 50(9): 868-870.
- [21] SU Y N, HUNG C C, LIN S Y, et al. Carrier screening for spinal muscular atrophy (SMA) in 107 611 pregnant women during the period 2005-2009: a prospective population-based cohort study[J]. PLoS One, 2011, 6(2): e17067.
- [22] 梁志钊, 黄小玲, 杨发达, 等. 南海地区 10 995 例孕妇脊髓性肌萎缩症携带筛查及产前诊断[J]. 中国优生与遗传杂志, 2024, 32(1): 183-187.
- [23] 李秋丽, 石海弘, 孙淑湘, 等. 江门地区 14 378 例育龄妇女的脊髓性肌萎缩症基因携带者筛查情况[J]. 中国优生与遗传杂志, 2022, 30(3): 509-511.
- [24] 李祝坤, 谭满胜, 唐玉芬, 等. 茂名地区育龄妇女脊髓性肌萎缩症 SMN1 突变携带者筛查与分析[J]. 热带医学杂志, 2023, 23(6): 776-779.
- [25] 王丽娟, 宋雅琴, 高慧, 等. 深圳地区孕产人群脊髓性肌萎缩症基因检测及产前诊断[J]. 现代妇产科进展, 2023, 32(5): 360-364.
- [26] 周成, 宋春林, 黄湘, 等. 广东佛山地区 19 297 名孕妇脊髓性肌萎缩症携带者筛查及产前诊断[J]. 中国优生与遗传杂志, 2022, 30(2): 241-245.
- [27] 陈丽平, 何勇均, 蔡燕, 等. 南充地区脊髓性肌萎缩症携带者筛查及高风险胎儿产前诊断分析[J]. 川北医学院学报, 2023, 38(6): 777-779.
- [28] 李媛媛, 马星卫, 韩媛媛, 等. 贵阳地区 1 163 例脊髓性肌萎缩症筛查现状及基因诊断策略分析[J]. 系统医学, 2022, 7(15): 46-51.
- [29] 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.
- [30] 单基因病携带者筛查共识专家组, 中华医学会医学遗传学分会遗传咨询学组, 胡婷, 等. 脊髓性肌萎缩症携带者筛查遗传咨询专家共识[J]. 中华医学遗传学杂志, 2024, 41(6): 661-668.
- [31] 甘建玲, 朱艺艺, 刘旺, 等. 萍乡地区 1 241 例孕妇脊髓性肌萎缩症携带者筛查及产前诊断分析[J]. 分子诊断与治疗杂志, 2024, 16(1): 136-139.
- [32] 江雨, 周裕林. 脊髓性肌萎缩症 SMN1 基因携带者筛查技术研究进展[J/CD]. 中国产前诊断杂志(电子版), 2013, 5(2): 34-39.

(收稿日期: 2025-05-11 修回日期: 2025-09-28)

(编辑: 管佩钰)

(上接第 8 页)

- [19] ZHANG Z, KLIONSKY D J. CCT2, a newly identified aggrephagy receptor in mammals, specifically mediates the autophagic clearance of solid protein aggregates [J]. Autophagy, 2022, 18(7): 1483-1485.
- [20] MA X, LU C, CHEN Y, et al. CCT2 is an aggrephagy receptor for clearance of solid protein aggregates[J]. Cell, 2022, 185(8): 1325-1345.
- [21] CHEN B H, CHANG Y J, LIN S, et al. Hsc70/Stub1 promotes the removal of individual oxidatively stressed peroxisomes [J]. Nat Commun, 2020, 11(1): 5267.
- [22] BHATTACHARYA K, WEIDENAUER L, LUENGO T M, et al. The Hsp70-Hsp90 co-chaperone Hop/Stip1 shifts the proteostatic balance from folding towards degradation [J]. Nat Commun, 2020, 11(1): 5975.
- [23] YANG B, XUE Q, GUO J, et al. Autophagy induction by the pathogen receptor NECTIN4 and sustained autophagy contribute to peste des petits ruminants virus infectivity [J]. Autophagy, 2020, 16(5): 842-861.
- [24] CHEN X, WANG S, CHEN Y, et al. Non-invasive activation of intratumoural gene editing for improved adoptive T-cell therapy in solid tumours [J]. Nat Nanotechnol, 2023, 18(8): 933-944.

(收稿日期: 2025-05-25 修回日期: 2025-09-28)

(编辑: 管佩钰)