

建议是如何制定的？

来自美国和西欧的医务人员工作组召开了会议，回顾了自 2018 年脊髓性肌萎缩症 (SMA) 诊疗护理建议提出以来获准 SMA 治疗方案的发展情况。此外，一组 SMA 社区成员分享了他们的经历以及对治疗、资源和知情共享决策所需信息的见解。根据两组的研究结果提出新版建议，这些建议是为 SMA 社区制定和发布的

核心建议

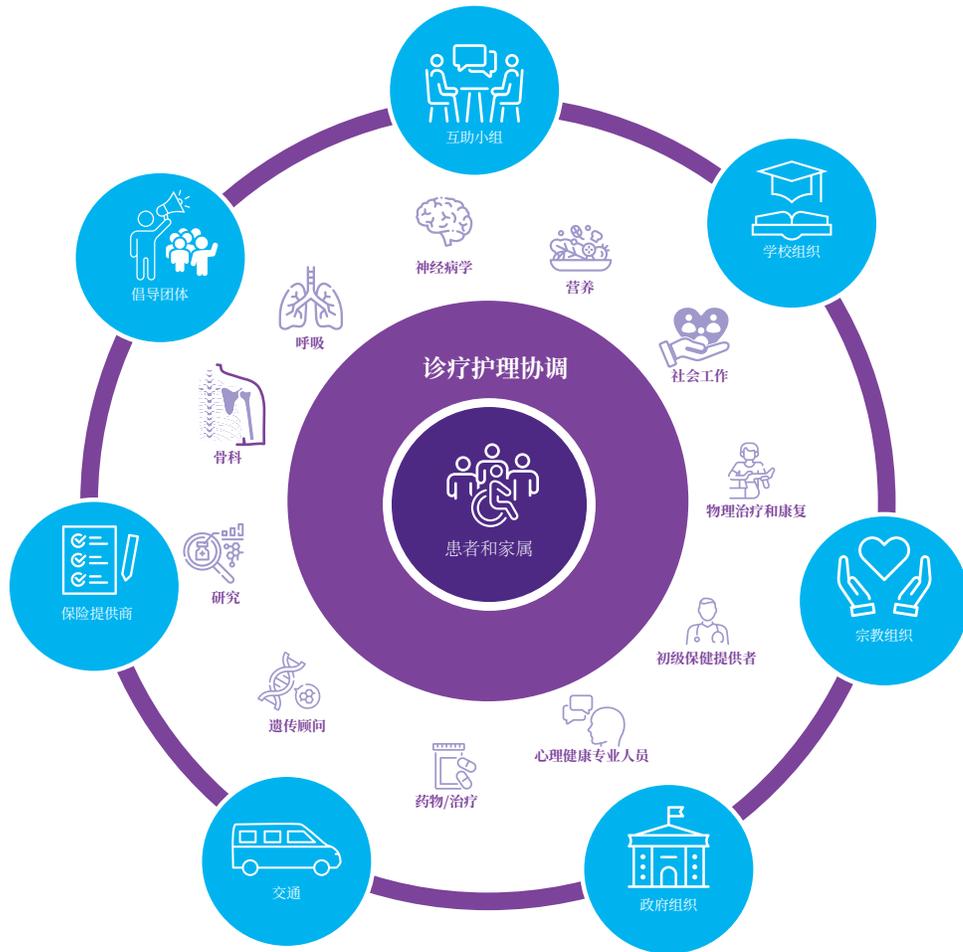
在作出开始、改变或中止 SMA 治疗的决定时，患者和家属意见、治疗安全性和副作用是必要的考虑因素。

我们鼓励患者和家属与他们的医疗保健团队合作，为其关于 SMA 的问题寻求解答，并讨论可用的治疗方案，例如药物的作用方式、给药方式和频率、安全性问题、潜在副作用和必要的监测，以及治疗反应的时间表期望。可从多个其他来源获得治疗信息，包括 www.curesma.org。对您在接受治疗后遵守要求的能力进行开放式讨论至关重要，这可能有助于确定最佳治疗方案。问题可能包括医疗访视的频率和所需出行情况，以及将进行哪些长期检测以监测治疗反应和副作用。每种治疗方案都需要持续进行门诊随访和评估。总体而言，这些治疗方案可以改善病情，但目前没有任何一种治疗方案可以治愈 SMA。

基于患者特征的治疗考虑因素

| | 新诊断(新生儿筛查或出现症状) | 非新诊断 | 青少年和成人 |
|--|---|--|---|
| 影响治疗选择的因素 | <p>开始治疗</p> <ul style="list-style-type: none"> SMN2 拷贝数 诊断时年龄 出现 SMA 症状时年龄 筛查实验室检测结果 <p>尽快开始任何 SMN 增强治疗，以获得最佳结局</p> | <p>开始、更改或添加治疗：</p> <ul style="list-style-type: none"> 当前临床状态和其他医疗问题，例如复杂的脊柱解剖结构或肝脏疾病 治疗稳定后的功能丧失(可能是接受治疗但未预防进一步衰竭而引发的缓慢功能丧失导致的) | <ul style="list-style-type: none"> 治疗不耐受 生活质量 获益与负担 治疗副作用 功能丧失 生殖问题 妊娠 治疗后仍出现疾病进展 患者意见 |
| 治疗计划(该计划为合作成果，旨在确定患者的治疗目标以及治疗或管理 SMA 所需资源) | <p>监测 6-12 个月，除非：</p> <ul style="list-style-type: none"> 出现患者或医务人员不可接受的副作用或对药物不耐受 不耐受药物的给药方式，例如鞘内、口服或静脉给药 | <ul style="list-style-type: none"> 由医务人员和患者/看护者确定的显著疾病进展 婴儿或幼儿运动能力里程碑丧失： 监测实验室检测结果发现异常副作用 | <ul style="list-style-type: none"> 妊娠 |
| 预期结局 | <ul style="list-style-type: none"> 与未治疗 SMA 相比，运动功能和生存率改善 | <ul style="list-style-type: none"> 会有区别，可能包括 SMA 疾病进展减缓、可维持当前运动功能或恢复或增强某些功能以完成日常活动，且自理能力得到提高 | |
| 其他护理建议 | <p>支持性多学科护理：</p> <ul style="list-style-type: none"> 运动发育和力量 脊柱和髋骨 | <ul style="list-style-type: none"> 呼吸 营养 | <ul style="list-style-type: none"> 诊疗协调 精神和情感健康 |

SMA 诊疗协调 连接患者、家庭、服务提供方和社区



谁可以帮助指导诊疗护理?

获得诊疗协调和跨学科/多学科护理对于使用运动神经元存活蛋白 (SMN) 增强疗法治疗 SMA 患者的成功至关重要。持续接受多学科医疗护理与接受治疗对 SMA 治疗同样重要。诊疗协调是确保家庭和医疗保健团队共同努力追踪进展并解决可能出现的任何医疗问题的基本环节。支持性多学科诊疗护理是优化治疗结局所必需的, 包括物理疗法、职业疗法、语言疗法、呼吸评估和支持、骨骼健康和营养支持等医疗服务。此外, 及时了解所有疫苗接种最新情况对于保持健康也非常重要。

更多资源

您或您认识的人是否被诊断患有 SMA? 请发送电子邮件至 infopack@curesma.org 并提供您的姓名和邮寄地址, 以便我们直接向您发送关于 SMA 的无偏倚全面资讯包。资讯包包括我们的 SMA 护理系列小册子, 涵盖做出治疗和护理决策所需的一系列话题和信息。还包括遗传学和检测、当前研究进展、日常生活管理等内容。发送电子邮件后, 我们的团队成员将联系您提供资源和支持, 帮助您顺利完成就诊。

如需更多信息, 请查看以下附加资源。

[资源指南申请表](#)

[了解 SMA](#)

[最佳实践总结更新报告](#)

[有关 SMA 治疗的信息](#)

**如想回顾关于
治疗建议的已发表手稿:**

[脊髓性肌萎缩症最佳实践更新:
治疗考虑因素建议](#)