**附件**

脊髓型肌萎缩症（SMA）出生缺陷防控项目

实施方案

一、项目名称

脊髓型肌萎缩症（SMA）出生缺陷防控项目

二、项目背景

随着国家两胎、三胎生育政策全面实施，预示着高龄孕妇比例增加，高危孕产妇比重增加，同时也预示着对于优生优育需求的增加，这将对临床产前筛查和产前诊断带来巨大的挑战传统的技术手段已经远远无法满足日益增长的健康需求，这不仅是对实验检测技术的挑战，同时也是对临床遗传咨询能力的挑战。

脊髓性肌萎缩症(Spinalmuscularatrophy，SMA)是一种常见的由脊髓前角细胞运动神经元退化变性所导致的常染色体隐性遗传性神经肌肉疾病，它是由于存活运动神经元(SMN)基因缺失和突变所致。临床主要表现为进行性肌无力和肌萎缩，进而引发全身多系统功能受损。据报道，中国人群中SMA携带者频率大概为1/40-1/50，SMA的发病率大约是1/6000-1/10000，具有难诊断、高致残、高致亡特点，被称为“2 岁以下婴幼儿的头号遗传病杀手”，是儿童死亡的最常见的遗传原因，患儿最终会因吞咽、呼吸功能衰竭而死亡，但疾病不影响患儿学习能力与沟通交流能力。目前中国SMA患者约有3-5万人，携带者约3000万人。

三、项目目的

项目的开展对出生缺陷防控挑战起到积极的作用，可极大的提升出生缺陷防控的诊疗能力。做好孕前、产前筛查，可有效避免SMA患儿的出生，为家庭和社会在治疗、护理费用减少以及精神压力缓解上发挥重大作用。在新生儿筛查方面，鉴于该病目前已经有疗效确切的药物，通过早期筛查诊断、精准治疗，可有效降低治疗成本，提高患儿存活率，改善患儿生存质量。

通过前沿技术支撑，形成项目所在地的支撑，形成项目所在地的出生缺陷防控的筛诊治精准闭环式防控体系，实现SMA防控的闭环及基层把关。以具有产前诊断资质及遗传咨询能力的医院为核心，多家基层妇幼保键机构为支撑，建立SMA出生缺陷基层防控实施方案，制定分级防控方案并形成实施体系，使其发挥示范效应，形成可以在四川省市区县应用推广的SMA出生缺陷防控方案和体系。

四、项目受益对象及资助金额

（一）受益对象

四川省范围内，具有孕优科、妇/产科、新生儿科职能公立医疗机构

1. 资助方案

四川省医药爱心基金会妇女儿童关爱专项基金，针对脊髓型肌萎缩症(SMA)出生缺陷防控项目参与机构对应的目标救助群体，予以定向补助支持：

1.孕期队列

针对脊髓型肌萎缩症（SMA）基因检测突变携带者，为其配偶提供一次免费SMA基因检测，减免费用为350元/次；

夫妻双方均为携带者，需对胎儿做进一步产前诊断者，报销补贴部分医疗费用，最高报销费用为2500元；

1. 新生儿队列

确诊为SMA患者，报销补贴部分治疗药物费，最高报销费用10000元。

补助支持金额政策详情、补助报销流程及报销材料清单以捐赠协议内容附件为准（最高报销费用参考被补助对象当地“医疗服务项目价格收费标准”等相应文件中规定的医疗价格服务收费标准）。

五、捐赠单位及服务支持

本项目发起方为四川省医药爱心基金会妇女儿童关爱专项基金，成都上厚社会工作服务中心项目执行，由成都新基因格医学检验所有限公司提供项目的技术服务及后续支持服务。

六、项目内容

（一）项目参与机构通过对本地区或本院育龄期、新生儿群体进行SMA疾病预防控制的科普宣教。在孕前、产前、新生儿期对目标群体进行充分知情告知，对受检者完成样本采集，进行SMA致病基因检测及遗传咨询综合评估，形成基层地区SMA出生缺陷防控的筛诊治精准闭环式防控体系，实现SMA防控的闭环及基层把关;

（二）建立SMA遗传因素信息库：通过项目实施，获得SMA致病基因在地区育龄（备孕/孕期）人群及新生儿群体中的携带率、发病率等相关遗传因素信息；

（三）制定地区SMA出生缺陷防控实施方案，参照2020年《脊髓性肌萎缩症遗传学诊断专家共识》，以参研单位作为示范点，制定SMA出生缺陷防控的体系文件；

（四）探索SMA出生缺陷防控示范推广的有效途径:丰富可以提高医护和群众对SMA疾病认知的途径（如医护培训，组织SMA携带者、SMA患儿家属线上开展科普和健康生育指导的培训/推送相关内容，线下组织专家进行义诊、遗传咨询、产前诊断等），探索能有效防控SMA出生缺陷的途径；

（五）建立地区SMA出生缺陷的研究大数据，分析形成地区SMA的分子遗传流行病学研究和卫生经济学数据，为政府制定SMA防控干预方案提供依据。

七、申请流程

1、本次项目采取申报制，医疗机构根据自身实际工作需要，自愿向四川省医药爱心基金会提出申请，填写捐赠申请表（附件1）；

2、四川省医药爱心基金会负责遴选符合条件的医疗机构，审核无误后确定受赠方，受赠方与四川省医药爱心基金会签订捐赠协议；

3、捐赠协议签订后由捐赠单位安排项目执行机构按照捐赠清单和服务内容为受赠方提供服务。

八、项目联系人：

（一）四川省医药爱心基金会

联系人：孙 波：18602870176

[屈正伟：15378171987](mailto:孙波（18602870176）/sunbo@cdshanghou.com)

邮寄地址：成都市青羊区金盾路52号国栋中央商务大厦9D

附件1

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 脊髓型肌萎缩症（SMA）出生缺陷防控项目  参与申请书 | | | |
| 单位名称： |  |  | 年 月 日 |
| 申请人基本信息 | 单位名称/自然人姓名 |  | |
| 地址 |  | |
| 联系人及联系电话 |  | |
| 申请人基本情况 |  | | |
| 申请项目全称 | 脊髓型肌萎缩症（SMA）出生缺陷防控项目（简称：SMA缺陷防控项目） | | |
| 项目起止日期 | 2024年 06 月 01 日- 2025 年 05 月 31 日 | | |
| 申请人资格 | 四川省范围内，具有孕优科、妇/产科、新生儿科职能的医院 | | |
| 申请参与项目情况说明（加盖申请人公章） | (填报时括号内请删除：包括申请单位性质、公立私立、执行科室等）   年 月 日 | | |
| 申请人承诺 | 是 否 符合国家有关法律法规 | | |
| 是 否 资质证照齐全 | | |
| 是 否 是否公立非营利性医疗机构 | | |
| 是 否 申请人业务执行科室规模符合项目要求 | | |
| 是 否 申请人已经具备同类同型检测项目 | | |
| 是 否 申请人知晓本项目为公益类科研项目 | | |
| 是 否 申请人知晓本项目不得侵害其他集体和个人的利益 | | |
| 申请人承诺以上内容真实有效，如因承诺内容不实导致的相关法律和法规责任，申请人自行承担。 | | |
| 预评估意见 | 四川省医药爱心基金会妇女儿童关爱专项基金意见 | | |
| 年 月 日 | | |
| 四川省医药爱心基金会意见 | | |
| 年 月 日 | | |