

操纵电动轮椅电钮、计算机键盘。(4)职能训练, DMD 患者可学习手工制作、雕刻、绘画等运动量小的技艺。

### 三. 外科矫形的治疗

丧失行走能力后, DMD 患者常出现脊柱侧凸、后凸, 对呼吸功能、进食、坐位等较大的影响, 可进行脊柱侧凸手术治疗。

若患者在可步行期间发生骨折, 应进行内固定手术稳定骨折, 尽快恢复行走。若患者失去行走能力后发生骨折, 可用夹板或石膏固定骨折部位。严重的马蹄内翻足畸形患者可以进行手术矫正治疗

### 四. 其它的治疗

1. 营养: 要保持良好的营养进食, 预防营养不良和肥胖。
2. 骨质疏松: 患儿在学龄期后会逐渐出现骨质疏松, 应每年检查 1 次骨密度, 及时补充维生素 D3 和钙。
3. 心理治疗: 需在早期行心理辅导。在成年期, 需要良好的护理、独立人格发挥及平等的教育等。对每个患者要进行具体分析从而制定个体化的治疗方案。
4. 教育: 大部分患儿可完成小学 4 年级前阶段的学习, 以后由于行动困难常辍学。应鼓励患儿通过电视、广播学习知识。
5. 家庭护理: 早期进行关节的屈伸运动, 改善关节畸形和肌腱挛缩; 坚持进行热水浴、按摩, 改善肌肉的血液循环。晚期应帮助患者翻身、排痰、改变体位, 顺应患者的心愿。
6. 基因治疗和干细胞治疗: DMD 的基因治疗和干细胞治疗至今仍处于基础和临床研究阶段, 因此, 还不能作为 DMD 患者的临床治疗手段。

### 预防

由于目前尚无有效的治疗方法, 因此, 检出携带者、进行产前诊断、人工流产患病胎儿就显得格外重要。首先, 应确定先证者(患儿)的基因型, 然后确定其母亲是否是携带者。当携带者怀孕以后应进行产前基因诊断, 若是病胎则终止妊娠, 防止患儿出生。

1. 孕期产前基因诊断: 在有资质的医院, DMD 携带者可在妊娠 9-12 周取胎盘绒毛或 17-23 周取羊水进行产前基因检测

2. 胚胎种植前遗传学诊断: 在有资质的医院, 对于基因诊断明确的 DMD 携带者, 可经体外人工受精后检测囊胚中的 1 个细胞, 以确定该囊胚的 DMD 基因是否正常。对正常囊胚进行移植, 可以生育健康后代。

联系我们  
Mdbaby 关爱中心  
网址: [www.mdbaby.org](http://www.mdbaby.org)



微信公众号: Mdbaby-org  
邮箱: [info@mdbaby.org](mailto:info@mdbaby.org)

深圳市冻力宝贝进行性肌营养不良症关爱中心

罕见病  
进行性肌营养不良症 关爱中心



# 指引手册

重要提示:

- 1) 本手册内容已经由专业医生审核, 但仍不能作为医嘱意见执行, 患者应当咨询医生后进行治疗。
- 2) 本手册印制经费来自患者家长捐助, 如不再需要, 请放回原处

Mdbaby 关爱中心

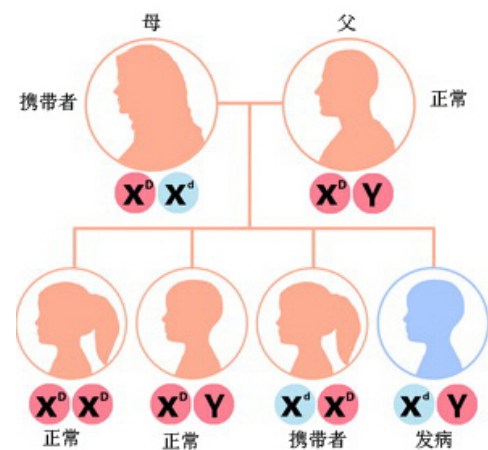
## 关于 MDbaby 关爱中心

我们是通过中国政府登记注册的非盈利社会公益组织。我们由进行性肌营养不良症患者及家属自发组成并建立。我们关注进行性肌营养不良症，更关注 DMD 儿童。在中国 DMD 患儿约 6—7 万人。

我们成立此目的是搭建起门诊以外的医生与患者间的互助平台。我们已在医生指导下创建病友及病友家庭通讯录，并建立病例档案。我们将与合作医疗机构定期举办医患交流会，让更多患者及患者家属，有多一些的就医指南、医护知识、康复训练知识及最新医疗信息等。

我们致力于为患者服务。就医经验、康复经验、心理指导，答疑解惑。我们还致力于推动政府、医疗医药企业去为此疾病努力开发相关产品，找到疾病治疗方法。我们间接地给政府、医疗专家及药企送去更多的社会关注与支持，让他们更有信心，去为早日攻克此疾病做努力。

## 疾病介绍



假肥大型肌营养不良症包括杜兴型肌营养不良症

(Duchenne muscular dystrophy, DMD)和贝克型肌营养不良症 (Becker muscular dystrophy, BMD)，二者均是由于抗肌萎缩蛋白(dystrophin, dys)基因突变所致的 X-连锁隐性遗传病。

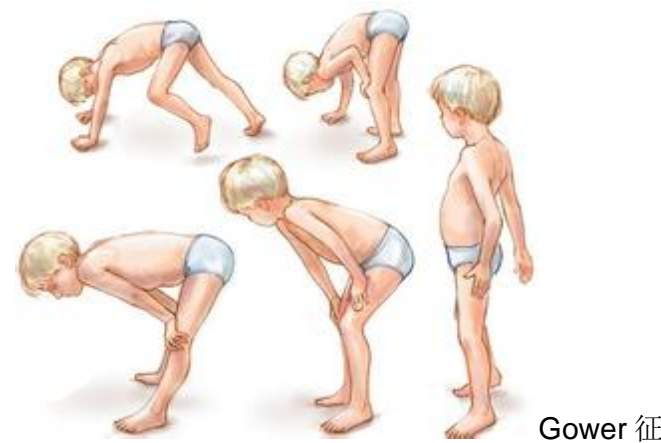
DMD 的发病率约为 30/10 万男婴。BMD 患者的临床过程与 DMD 相似，但病情进展缓慢，预后良好。

## 临床特征

DMD 患儿在不同的年龄具有不同的临床特征：(1)新生儿时期至 3 岁前，主要表现为运动发育延迟，多数患儿在 18 个月后开始走路，行走能力比同龄儿差。出生后患儿的血清肌酸激酶水平就显著升高，可为正常值的 10-20 倍。(2)在学龄前期

(3-5 岁)主要表现为双小腿腓肠肌肥大、足尖走路、易跌倒，上楼梯、跳跃等运动能力较同龄儿明显落后。患儿有翼状肩胛，双膝反射减弱，双踝反射正常。5 岁左右血清肌酸激酶达最高峰，可为正常值的 50-100 倍。(3)学龄早期(6-9 岁)除上述症状外，还可表现出四肢近端肌萎缩、Gowers 征、腰前凸、鸭步逐渐加重，下蹲不能起立，上楼更加困难，常有踝关节挛缩。(4)学龄晚期(10-12 岁)上述症状进行性加重，马蹄内翻足明显，行走很困难或不能行走。虽无明显心脏症状，但超声心动图常显示左心房和左心室扩大。X 线检查可有脊柱侧弯。(5)青少年期(13-17 岁)患者表现为起居等生活不能自理，需用轮椅外出活动，常有双膝关节、髋关节、肘关节挛缩，脊柱侧弯，摸头困难，曾经肥大的腓肠肌逐渐萎缩。(6)成年期(18 岁以上)表现为全身肌肉萎缩、脊柱侧弯、关节挛缩进行性加重，生活不能自理，呼吸困难，常因肺部感染诱发呼吸衰竭和心力衰竭。

大约 1/3 的患者智力轻度下降。患儿因运动能力不如同龄儿经常陷入自暴自弃的心理环境中，情绪不稳定，不愿与人交往或有破坏性举动。



## 诊断要点

1. X 连锁隐性遗传，3-5 岁隐袭起病，进行性发展，12 岁后不能行走。
2. 早期表现为双下肢无力、鸭步、Gowers 征、起蹲困难和腓肠肌肥大；随年龄增长，出现双上肢无力及翼状肩胛；晚期可出现关节挛缩及脊柱畸形。
3. 血清肌酸激酶显著升高至正常值的数十倍，甚至上百倍。
4. 肌电图提示肌源性受损。
5. 肌肉活检呈典型肌源性受损，且 dys 抗体染色呈阴性。

6. 超声心动图可提示左心室扩大，MRI 提示肌肉出现水肿和脂肪浸润。

7. DMD 基因检测为外显子缺失、重复、微小突变或点突变。

对于典型的 DMD 患儿，若基因检测已确诊，则不需要做肌肉活检和肌电图检查；但若要了解患儿肌肉 dys 表达的程度并判断病情的轻重，则需要做肌肉活检免疫组织化学检测。因其他原因(入幼儿园体检)偶然检测到血清肌酸激酶显著升高者应进一步做 DMD 基因检测。

## 治疗

DMD 迄今为止尚无治愈的方法。提倡多学科综合治疗，以神经科医生为主，联合呼吸科、心内科、康复科、心理科的医生、DMD 专职护理人员和社会工作者，在病情的不同阶段进行相应的处理和指导。每半年检查 DMD 患者的身体状况，并对治疗进行评估。

### 一. 药物治疗

1. 糖皮质激素：泼尼松 0.75mg/kg/d，可以延长患者独立行走的时间。长期应用的不良反应主要有肥胖、骨质疏松、椎骨骨折、血压升高、血糖升高等。糖皮质激素需根据患儿对药物是否耐受来调整剂量，同时注意补充钙片、维生素 D 和氯化钾，并嘱其控制饮食和适量运动。如需停用泼尼松，应逐渐减量至停止。使用糖皮质激素必须严格在专业医生指导下进行。

2. 其他药物：口服维生素 E、辅酶 Q10 可能会有一定作用。

### 二. 康复治疗、长期护理

患者需要终身接受不同类别的康复治疗，以维持肌肉的伸展性和预防关节挛缩，改善肌肉的组织微循环，促进代偿性性肥大等。当患者行走困难时，可用站立床控制关节挛缩和脊柱前延缓肌纤维的变性和坏死，最大限度地维持残留的肌肉功能，维持心肺功能并延长生命。康复训练包括：(1)学龄前期可进行适当的肌肉阻力训练，可以使 DMD 患者的肌力增强，但不宜进行离心性耐力训练，如下楼梯、反复下蹲起立等。穿矫形鞋，可使踝关节挛缩减轻。(2)保持日常活动，做小运动量的游戏凸，用呼吸训练器锻炼肺功能。(3)注重手指功能的训练，鼓励患者