

A stethoscope with a teal tube and silver chest piece is placed on a medical chart. A blue pen is visible in the background. The chart has some text and a table with time slots.

# 进行性肌营养不良的诊疗现状和未来

深圳市儿童医院神经肌肉病研究室

韩春锡

cxhan

韩春锡博士的博客

个人门户

博客

博览

相册

音乐

网摘

好友



加载中

自定义HTML载入中...

快速链接

- \* [和讯博客]
- \* [发表文章]
- \* [博客设置]
- \* [文章管理]

搜索

RSS 2.0

置顶文章

阅读我的博客，首先必须注册，然后登录 [2015-12-17 15:26:31]

第1节 进行性肌营养不良的诊断和治疗 (100问) [2013-08-24 20:48:32]

什么叫肌酸激酶？什么时候肌酸激酶升高？如何预防？ [2013-08-24 21:18:05]

80章-- 神经肌肉病的常见的临床表现是什么？ [2008-12-20 11:11:59]

※ ※ ※ 博主广而告之（阅读本网站之前请确认。。。） ※ ※ ※ [2008-08-31 12:00:33]

推荐给大家！！如何发现你想找的相关文章--本网站 神经系统疾病检索导航 [2011-04-13 16:14:39]

举办2011年神经肌肉病诊断和治疗新进展学习班（图） [2009-07-07 10:10:50]

本网站移到如下网站。人的生存权都是平等 [2009-06-28 16:53:51]

人的生存权都是平等 [2009-06-28 16:52:36]

第2节--深圳市儿童医院神经肌肉病研究室都开展哪些检查项目？ [2008-09-26 22:15:59]

第3节-2. 癫痫诊疗论坛（癫痫的诊断和治疗） [2009-03-07 11:44:24]

第4节-1. 中枢神经系统疾病（脑炎、脑膜炎、脑积水、面神经炎-面瘫、肝豆状核变性等） [2009-03-07 11:40:34]

第5节 小儿周围神经病论坛 (1) [2015-02-28 15:05:33]

<http://chunxihan.blog.hexun.com/>

## 韩春锡大夫的信息

[修改](#)

诊后服务星: 

患者推荐热度 (综合): 4.2  (75票)

感谢信: 35  礼物: 250 

贡献值: 79577

科室: 深圳市儿童医院 神经内科

擅长: 神经肌肉病 (包括肌营养不良、先天性肌病、  
皮炎、脊髓性肌萎缩症、重症肌无力、先天  
性肌无力综合征等) 的骨骼肌病理诊断、基因  
诊断、遗传咨询以及临床治疗, 精神运动发育  
障碍 (脑瘫、自闭症、多动症、抽动症等) 和  
中枢神经系统感染性疾病的临床诊疗。擅长挑  
战罕见病、疑难杂症病例的诊断。

简介: 毕业于日本著名的私立大学: 庆应义塾大学  
(大学院) 4年博士课程, 毕业后留在庆应义  
塾大学任教, 担任医学部教...

[查看完整简介 >>](#)

## 韩春锡大夫的患友咨询区 (已帮助5820位患者,)

想要的患者类型: 肌营养不良、先天性肌病、脊肌萎缩症  
发育障碍 (脑瘫、自闭症、多动症、抽动症等), 中枢神经  
诊就诊

新患者接待数量: 时间、精力有限, 每次仅回复3个新问题

### Dmd遗传检查 [Dmd]

重症肌无力患者找韩春锡大夫就诊后报到成功... [重症肌无力]

请问这种病有办法改善吗现在情况更糟了希望... [腿无力不愿]

在您哪检查有一年 有疗法没有 是在来医院找... [走路慢易摔]

查DMD基因患者找韩春锡大夫就诊后报到成功 [查DMD基因]

肌酸激酶怎样才能降低 [肌营养不良...]

肌肉病, 未确诊 [肌肉病]

<http://chunxihan.haodf.com/>

# 目录

- ✦ 什么是肌营养不良
- ✦ 如何诊断？
- ✦ 肌营养不良的治疗现状和未来？
- ✦ 专科医生对患者的期望
- ✦ 提问环节

# 一. 什么是肌营养不良：

✦ 肌营养不良是基因突变导致骨骼肌的进行性变性、坏死、再生以及间质结缔组织增生为**病理特点**的一组肌肉疾病。临床上，以进行性肌无力和肌肉萎缩为主要特征。



肝酶、心肌酶高



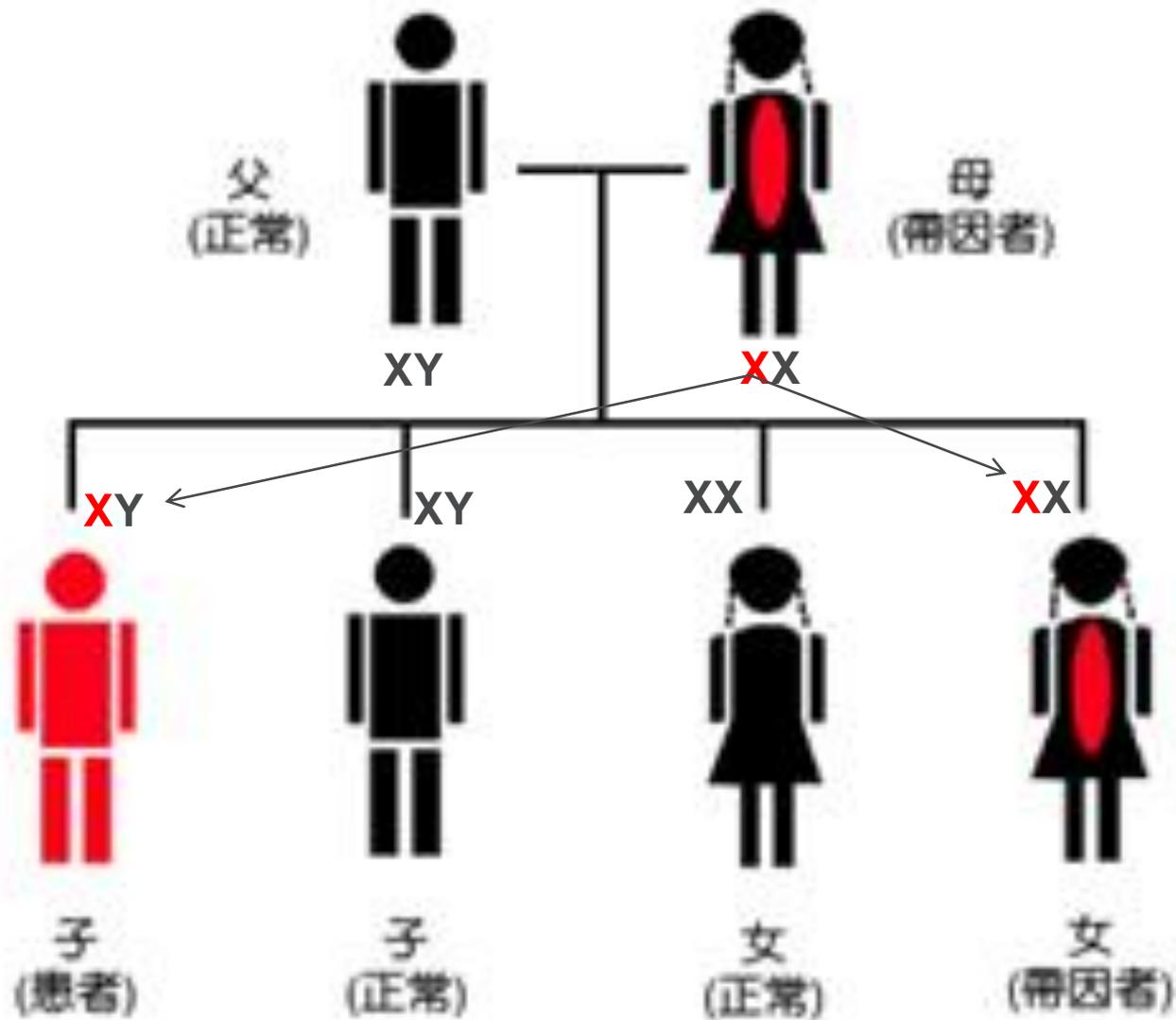
肝酶、心肌酶高



误诊为缺钙



肌无力、萎缩



X — 性染色體隱性遺傳  
X-linked Recessive

Shenzhen M. M.

are Center

## 二. 如何诊断？

✦ 血生化检查 肌无力相关的几十种生化检查

✦ 肌电图

- 神经损伤？
- 肌肉损伤？

✦ 基因检查

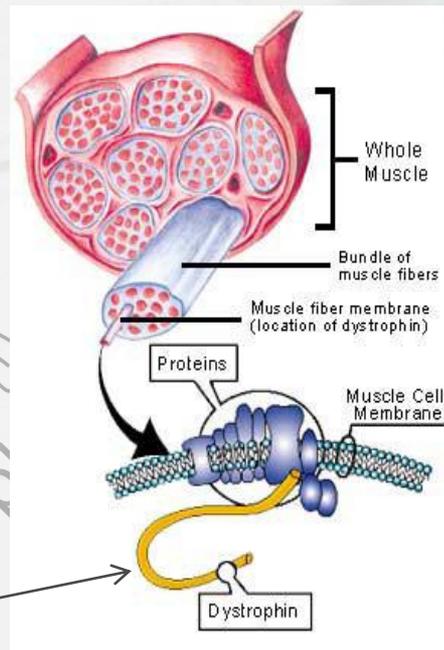
- 大片状缺失？（简单、便宜）
- 还是点突变？复杂、贵

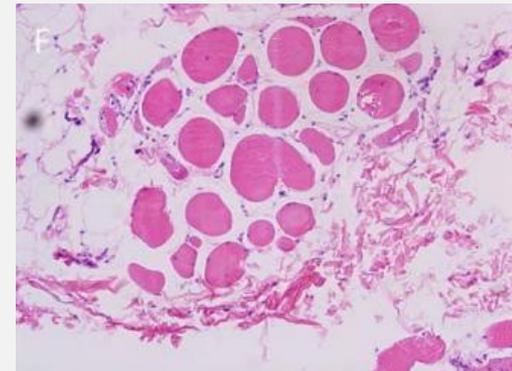
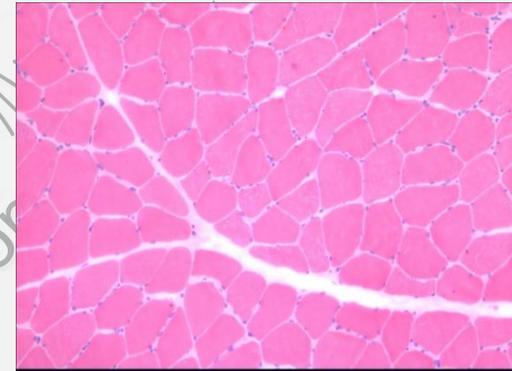
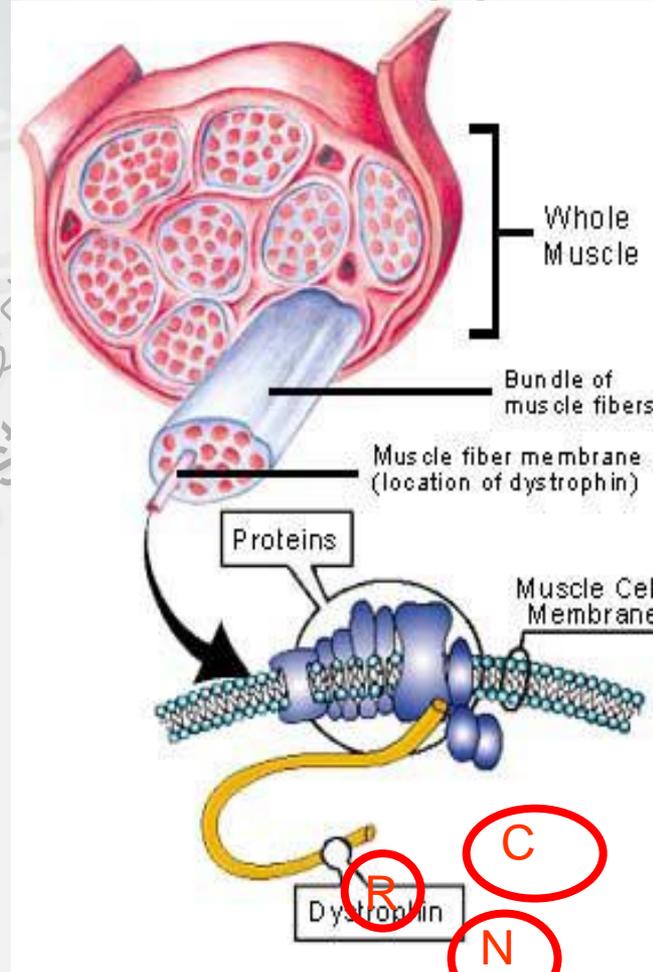
✦ 肌肉活检

- 损伤程度？
- 蛋白表达程度？

✦ 肌肉磁共振

- 脂肪浸润？
- 水肿程度？

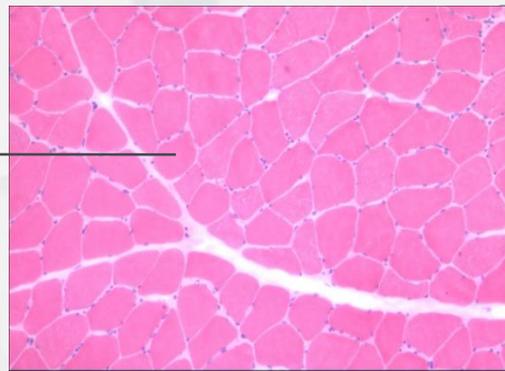




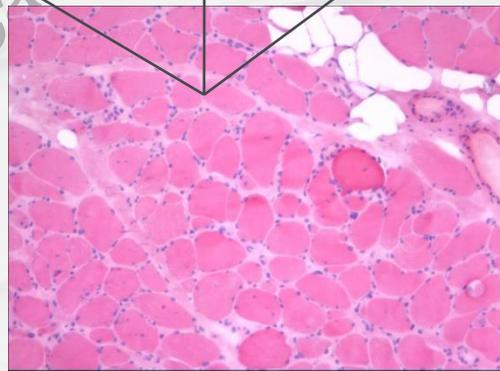
血化验



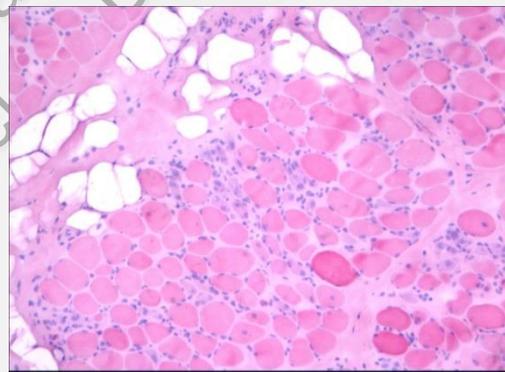
高浓度  
CK, ALT



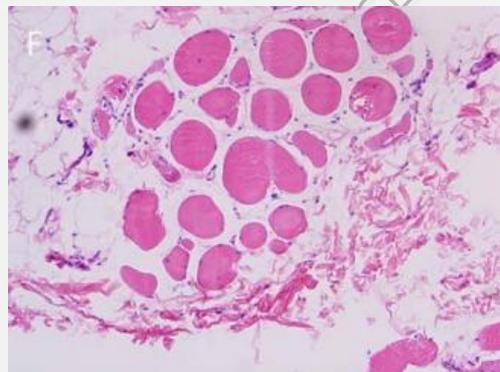
正常对照



早期改变

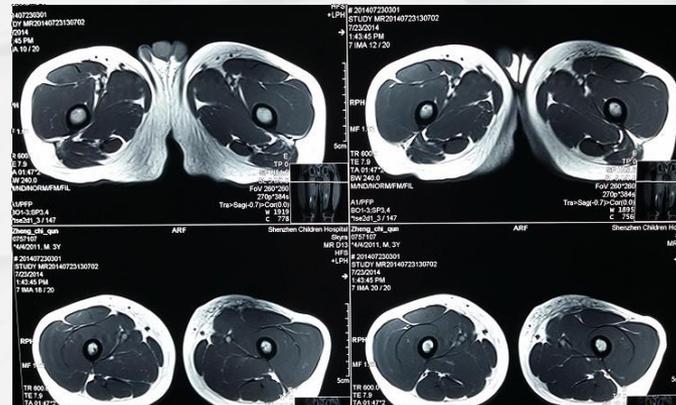
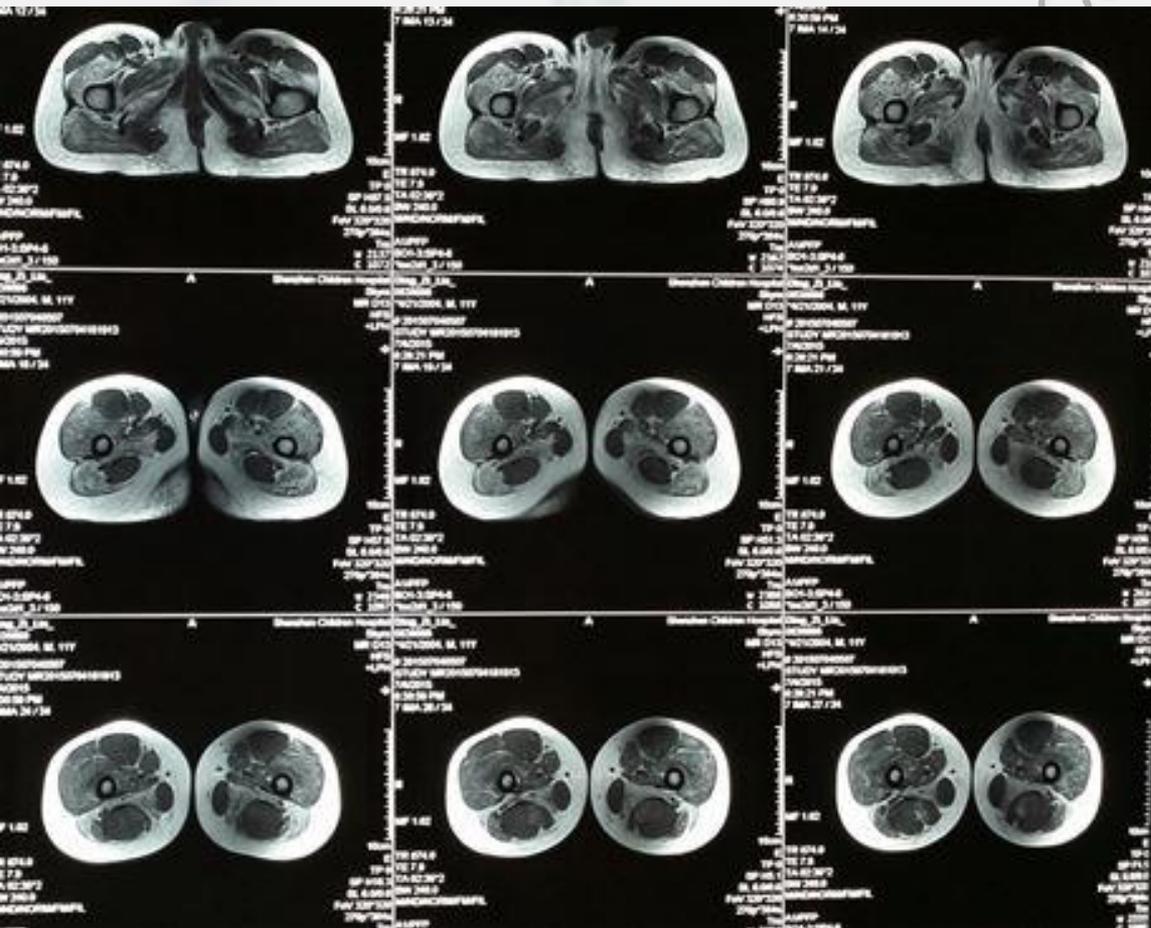


中期改变



中晚期改变

# 肌肉的磁共振改变



Shei

Shenzhen Mukula

### 3. 治疗现状和未来：

- ✦ 基因治疗；外显子跳跃（51/52, 53跳跃），无义突变的通读。
- ✦ Dystrophin 基因替代疗法：包括 AAV 载体装载 microdystrophin 等。
- ✦ Dystrophin 的类似物：上调或过表达 Utrophin 治疗。
- ✦ 纤维化通路调节治疗。
- ✦ 药物疗法：糖皮质激素疗法。
- ✦ 改善骨骼肌代谢，延缓脂肪浸润。
- ✦ 康复治疗：改善局部代谢环境、拉伸运动，防止关节挛缩。

## 4. 对患者的期望：

### (3要)

- ✦ 1. 要理解什么叫肌营养不良？
- ✦ 2. 要理解医生的治疗理念（不同的阶段不同的理念）；
- ✦ 3. 要积极配合医生的治疗；

### (3不要)

- ✦ 1. 不要悲剧重演（重视家庭和母系亲属的产前诊断）；
- ✦ 2. 不要对治疗的期望值太高；
- ✦ 3. 不要让孩子充当小鼠角色，规划好孩子的人生，让孩子度过美丽的人生。



提问环节

Mdbaby 关爱中心  
Shenzhen Muscular Dystrophy Baby Care Center

谢谢!

Mdbaby 关爱中心  
Shenzhen Muscular Dystrophy Baby Care Center