



罕见病·进行性肌营养不良
www.MDbaby.org



心为足迹, 永不言弃

E-mail: info@mdbaby.org

2018.12.23 医患交流会

课件来自:



深圳市儿童医院
Shenzhen Children's Hospital

深圳市南山区民政局

深圳市冻力宝贝进行性肌营养不良症关爱中心



深圳市儿童医院
Shenzhen Children's Hospital



DMD患者的家庭护理与康复

深圳市儿童医院康复科



目录

- Duchenne肌营养不良（DMD）介绍
- DMD的多学科管理
- DMD的家庭评估
- DMD的家庭康复
- 矫形器的应用



Duchenne肌营养不良 (DMD)

- 遗传性肌肉变性疾病
- 以运动功能障碍为主要临床特征
- 进行性肌无力和肌萎缩
- 最常见，1/3600男孩



病情阶段	症状前阶段	早期独走阶段	晚期独走阶段	早期不能独走阶段	晚期不能独走阶段
骨骼肌	高血清CK	Gowers' 征阳性	代偿性姿势站立 或屈髋 或脚尖站立 或步态增宽 或需扶	短距离行走(需扶)	上肢功能逐渐受限
	可有运动发育迟缓 爬、独走、跑、跳 较同龄儿延迟 或完成欠佳 或不能完成	鸭步	步态异常加重	可以自我维持一定的姿势	姿势维持逐渐困难
	可有平卧位坐起困难	可伴有脚尖走路	不能完成Gowers' 征	可以独坐	
	无步态异常	上台阶费力或需扶	不能上楼梯		
		正常站立			
在病情上升期(生长发育速度超过疾病进展速度时)肌力及运动功能有所恢复, 此后肌无力进行性加重 ^[14-16]					
心脏			出现心功能受损、心肌病、心力衰竭的风险逐渐增加		
肺脏			出现肺功能受损、肺部感染、呼吸衰竭的风险逐渐增加		
骨与关节及脊柱			发生骨质疏松及骨折的风险逐渐增加; 可逐渐出现跟腱挛缩、膝关节挛缩及其他关节的挛缩; 可出现脊柱侧弯		
生长发育	多数患者自幼身高受限; 青春期延迟				
认知精神心理	可出现精神发育迟滞, 认知功能受损, 注意缺陷, 学习障碍及行为异常, 伴随出现心理疾病				
DMD患者早期常见的症状和体征(运动与非运动)					
运动	腓肠肌肥大、不能跳、运动耐力下降、上楼费力、走路易摔、动作笨拙、步态异常、Gowers' 征阳性、运动发育迟缓、跑步欠佳、可有肌痛或痉挛疼痛、脚尖走路、运动能力及体能弱于同龄儿				
非运动	行为异常、认知受损、成长受限、学习障碍、注意缺陷、语言功能发育延迟				

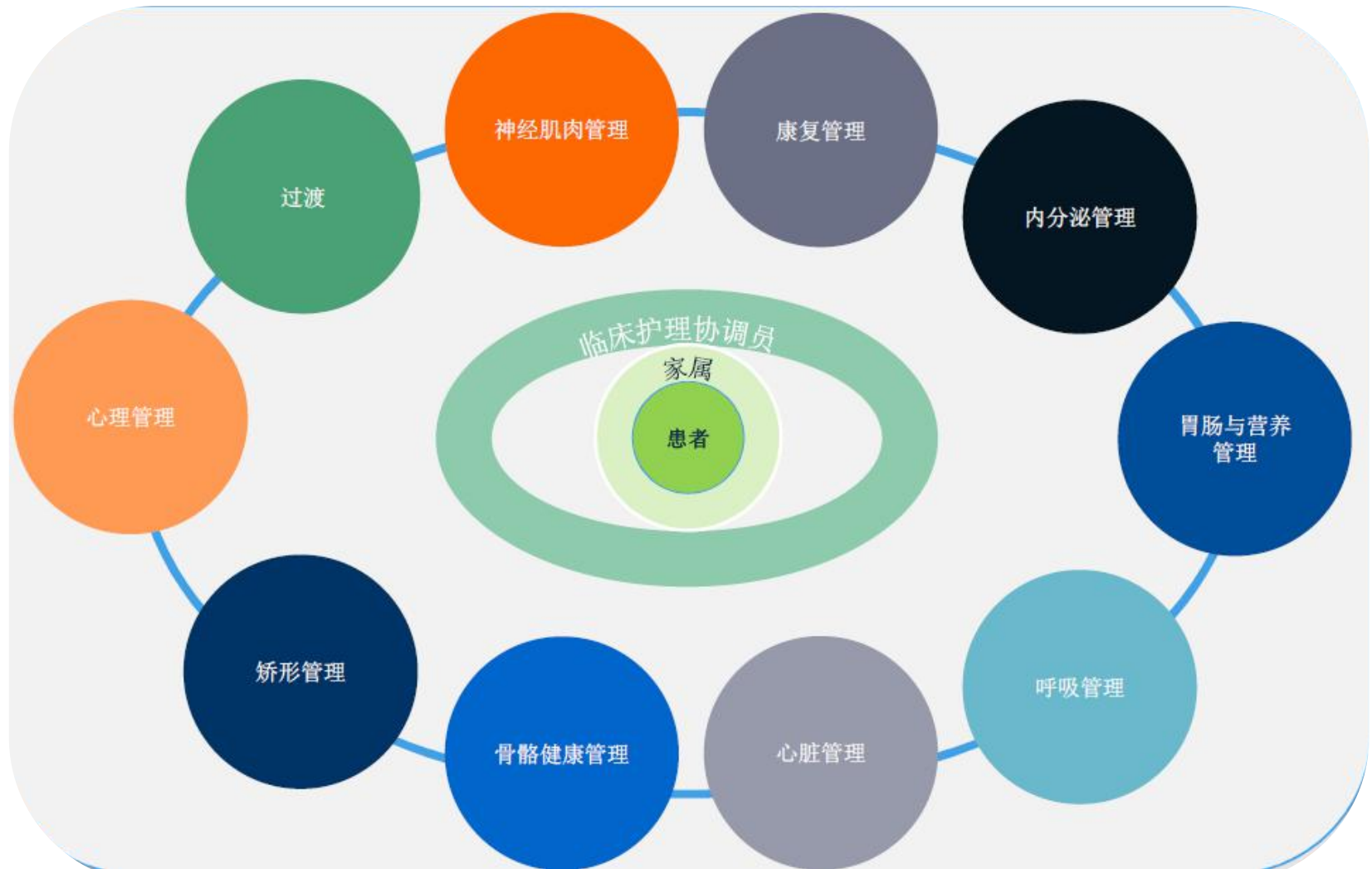
图1 DMD患者的主要临床表现及其病情演变^[12-13]

目录

- **Duchenne肌营养不良（DMD）介绍**
- **DMD的多学科管理**
- **DMD的家庭评估**
- **DMD的家庭康复治疗**
- **矫形器的应用**



DMD的多学科管理



多学科的管理治疗

症状前阶段

早期独走阶段

晚期独走阶段

早期不能独走阶段

晚期不能独走阶段

骨骼肌

DMD医联体：诊断、为患者及护理者提供多学科的管理干预、教育、遗传咨询以及新治疗方法咨询

计划免疫

每6个月评估一次肌力、功能状态、关节活动度，确定病情阶段

激素治疗的探讨

开始糖皮质激素治疗，并且适时根据多器官系统评估结果以及激素副作用调整激素治疗方案

病情晚期的护理

康复

每6个月评估一次肌力、功能状态、关节活动度、姿势、步态、日常生活活动能力(ADL)

根据评估结果，制定个性化的康复锻炼；由职业物理治疗师进行；必要时提供语言功能的训练

预防关节挛缩或畸形；避免过度劳累和摔倒；制定适当的运动、活动量；提供矫形器、辅助设备和学习支持

继续先前的干预措施；提供辅助运动设备、座椅、辅助站立装置；辅助预防或治疗疼痛和骨折；鼓励患者参与社会活动，以及组织相应的活动；帮助患者过渡到成年期

骨科

使用激素的患者每1~2年进行一次正侧位X线检查；未使用者每2~3年进行一次

一旦出现椎体压缩性骨折和或长骨骨折，便由骨科专家处理

血清钙、磷、镁、碱性磷酸酶、甲状旁腺激素的基线测定；骨密度、血清钙、维生素D(每年)；关节活动度(每6个月)

每年进行一次脊柱侧弯的检查

每6个月进行一次脊柱侧弯的检查

考虑行足部和跟腱手术；踝关节严重挛缩，股四头肌肌力和髌关节伸肌肌力保持良好

特定情况下可考虑行踝关节畸形矫正术、后路脊柱融合术

心脏

心电图、超声心动图和(或)心脏磁共振

每年评估一次心功能；10岁开始用ACEI和(或)ARB

至少每年评估一次心功能，如出现症状与体征或检查异常，需增加随访频率；检测心律失常

心内科就诊，正规治疗心功能受损、心力衰竭

呼吸

每年评估一次肺功能(FVC)

每6个月评估一次呼吸功能;必要时行血二氧化碳分压检查、 $p_{tc}CO_2$ 或 $p_{at}CO_2$

免疫接种最新的肺炎球菌疫苗和灭活的流感疫苗

开始进行肺复张锻炼

开始辅助咳痰和夜间通气

白天辅助通气

消化道及营养状态

营养科每6个月评估一次营养状态;注意预防肥胖与体质量过低

每年评估一次血清维生素D的水平以及钙的摄入量

每6个月评估一次是否存在吞咽功能障碍、便秘、胃食管反流病和胃动力障碍

由多学科专家讨论放置胃管及胃造口的可行性

生长发育

每6个月测量一次身高(不能行走的患者测量尺骨长度)、体质量;评估生长速度

Bayley-III婴儿发育量表、Griffiths精神发育量表

9岁开始每6个月评估一次青春期状态;第二性征的观察、睾酮的测定

认知精神心理

每次随访时评估患者及患者家属的心理健康状况;生活质量量表;家庭和社会提供长期的支持认知

对认知、学习、情绪和行为问题提供神经心理学评估/干预措施

患者进入青春期及成人阶段生活的过渡指导

图3 DMD患者的多学科综合管理方案^[12-13,45-47]

微信号: NeurologyClub

目录

- Duchenne肌营养不良（DMD）介绍
- DMD的多学科管理
- DMD的家庭评估
- DMD的家庭康复
- 矫形器的应用



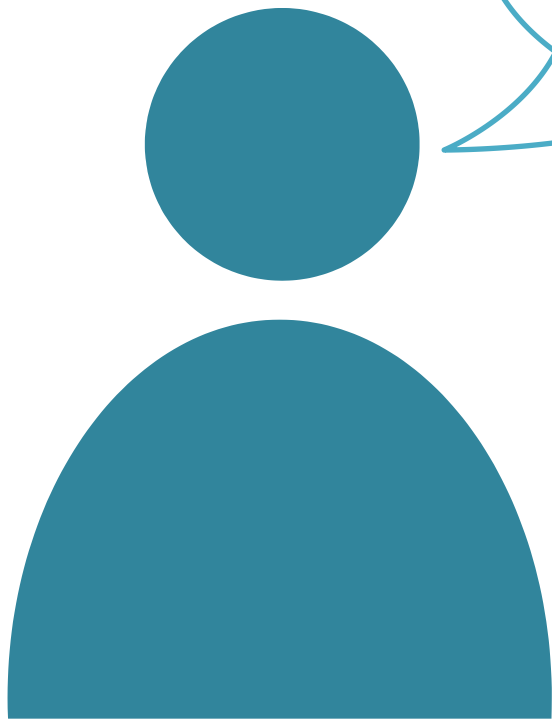
DMD的专业评估

- 每6个月进行一次评估
- 评估内容
 - 运动能力（NASS、MFM、PUL等）
 - 关节活动度
 - 肌力（徒手肌力测定）
 - 姿势（关节对线、坐姿、站姿、步态等）
 - 呼吸.....





在家里如何
评估呢



运动能力的评估

- 仰卧站起时间：记录最快仰卧位站起、立正的时间
- 上四级阶梯试验：上四级阶梯的最短时间（扶或不扶栏杆）
- 10米步行试验：以最快速度步行10米所需时间，不能跑
- 站起-走测试：端坐位，记录从凳子站起，以最快速度向前走3米，返回坐下的时间
- 其他：立定跳远距离、单足站时间、单足跳的次数等



目录

- Duchenne肌营养不良（DMD）介绍
- DMD的多学科管理
- DMD的家庭评估
- DMD的家庭康复
- 矫形器的应用



DMD的家庭康复

- 体能活动
- 牵伸训练
- 力量训练
- 脊柱管理
- 呼吸管理



**定期、持续到医院
进行专业治疗**

体能训练

- 建议进行亚极量有氧运动（游泳、慢跑、踩单车）
- 避免过度用力，切勿过度
- 不宜进行高阻力力量训练和离心训练

不运动易导致肌肉萎缩



牵伸训练

- 被动牵伸、自我牵伸
- 为什么要进行牵伸训练？
 - 预防/延缓永久性挛缩
 - 保持舒适的运动
 - 改善不对称姿势
- 每一天均应进行牵伸训练



踝关节的牵伸(腓肠肌)

- 仰卧，膝关节伸展
- 方法：向头的方向被动活动踝关节至末端，在有阻力点停住并保持15-30s；待孩子放松后，再向上牵拉一点点，保持；重复15-30次



踝关节的牵伸(腓肠肌)

- 站斜板，膝关节伸直，足跟尽量靠墙



膝关节的牵伸（腓绳肌）

- 被动牵伸
- 方法：仰卧，屈髋屈膝90°，固定大腿，向上抬小腿，在有阻力点停住并保持15-30s；待孩子放松后，再向上牵拉一点点，保持；重复15-30次



膝关节的牵伸（腓绳肌）

- 自我牵伸
- 方法：坐位，双腿伸直，稍分开，躯干向前倾，上肢尽量碰到或超过足尖，保持15-30S；再向前，保持；重复15-30次



髌关节的牵伸（屈髌肌）

- 俯卧，膝关节屈曲
- 方法：一手固定骨盆，另一手，上抬大腿，在有阻力点停住并保持15-30s；待孩子放松后，再向上牵拉一点点，保持；重复15-30次



力量训练

➤ 颈屈肌的力量训练

- 仰卧，颈屈曲
- 仰卧，头下垫枕头，颈屈曲
- 仰卧，主动辅助，颈屈曲



➤ 腰背肌、臀肌的力量训练

- 仰卧，双桥运动，加沙袋
- 仰卧，单桥运动
- 坐位，躯干向前倾碰到球，然后返回坐位，可通过球的远近调整难度



➤ 屈髋肌的力量训练

- 仰卧，腿伸直上抬
- 站立位，上抬腿至凳子上



髋外展肌：侧卧，腿伸直上抬



髋伸展肌：俯卧，腿伸直上抬



屈膝肌群：俯卧，屈曲小腿



伸膝肌群：坐位，伸直小腿



➤平衡训练

- 支持面：地板、稍软的垫子、较软的垫子、平衡垫
- 双足-单足-闭眼
- 两侧交替



脊柱管理

- 可行走维持的时间越长，脊柱侧凸的可能性就越小
- 出现脊柱侧凸的年龄越大，严重程度越低
- 注意生长突增期（10-12岁），脊柱侧凸最严重
- 即使使用最好的矫形器，仍然会发生脊柱侧凸
- 一旦丧失行走能力或出现姿势异常/脊柱侧凸，及时找专科医生就诊
- 一旦脊柱侧凸达 20° 或6月内持续加重，应考虑手术



呼吸管理

- DMD的孩子后期会出现呼吸功能下降
- 呼吸功能下降会导致
 - 睡眠低通气（浅呼吸，尤其是深度睡眠时）
 - 无效呼吸
 - 分泌物滞留（胸部感染和肺炎、呼吸衰竭）
- 呼吸检测
 - 可行走：一年一次
 - 不可步行：6个月一次



呼吸管理——不可步行

- 当PCF $<$ 270L/min时，采用手工和机械辅助咳嗽技术
- 当FVC $<$ 40%/1.5L时，使用呼吸袋/呼吸器/咳嗽辅助机，夜间脉搏血氧仪
- 胸部感染：抗生素、肺炎疫苗和流感疫苗



夜间通气

➤ 适应症

- 胸部感染
- 体重减轻
- 食欲不振
- 频繁惊醒
- 精力不足
- 疲乏无力
- 注意力不集中

➤ 作用

- 延缓症状
- 延长寿命
- 改善和维持生活质量与健康



呼吸短促、咳嗽困难、
吞咽困难、无法入睡等



目录

- Duchenne肌营养不良（DMD）介绍
- DMD的多学科管理
- DMD的家庭评估
- DMD的家庭康复
- 矫形器的应用



矫形器的应用

- 最大限度地发挥肢体机能和独立性
- 矫正、支持、改善双下肢对称性
- 控制活动 - 防止不必要的活动
- 改善和预防继发性畸形
- 减轻疼痛
- 改善步态生物力学



矫形器的应用

- 踝足矫形器
- 膝踝足矫形器
- 夜间支架
- 轮椅的选择
- 石膏固定



踝足矫形器 (AFO)

- 最好在踝关节活动度开始减小时开始夜间使用，若开始出现尖足步态，则白天也要穿戴
- 后期需要长期穿戴，即使使用轮椅，也要穿戴
- 需要在踝关节处呈 90°
- 可维持身体稳定、改善姿势、预防畸形



膝踝足矫形器 (KAFO)

- 最好在几乎快无法步行时使用
- 需要在踝关节处呈90°
- 可将行走和站立时间延长
- 并不是每个人都适用，若已达行走上限，使用轮椅是最好的选择

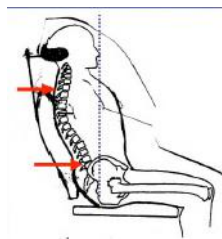


夜间支架

- 夜间支架和牵伸活动是预防踝关节挛缩最佳方法
- 最好在踝关节活动度开始减小时即开始使用
- 支架类型繁多，选择契合腿部的管架支架，务必保证舒适
- 一般是踝足矫形器



轮椅的选择



- 受力部位：坐骨结节、大腿、腘窝、肩胛区
- 高度：坐位下膝关节屈曲 90° ，足跟和腘窝的距离加4cm
- 宽度：两侧臀部最宽处的距离加5cm
- 深度：坐位臀部向后最突出处至腓肠肌间的水平距离减5cm
- 扶手：上臂自然下垂屈肘 90° ，肘下缘至椅面距离加2.5cm
- 靠背：低靠背：从椅面到腋窝的实际距离减10cm
高靠背：座椅面到肩部或后枕部的实际高度
- 脚托：与地面至少保持5cm的距离



站立式/高度可调轮椅

- 电动式
- 带头枕的支撑座椅
- 扶手可调节
- 可调节至站立或靠背向后倾斜成仰卧
- 有益于脊柱、延迟挛缩、社交/心理
- 昂贵



石膏固定

- 不建议，谨慎使用
- 价格便宜、长期固定、无创
- 缺点
 - ✓ 不利于日常生活活动
 - ✓ 肌肉萎缩
 - ✓ 血液循环障碍
 - ✓ 压迫血管神经等





THANKS!

