

杜氏肌营养不良家长 and 患者读本

目 录

1、 感谢	2
2、 重要提示	2
3、 读本导读	2
4、 编者简介	4
5、 杜氏肌营养不良和贝克肌营养不良基础知识	4
6、 杜氏肌营养不良的机理和临床表现	11
7、 杜氏肌营养不良的诊断与全面护理患者家长指南	21
8、 杜氏肌营养不良患者关节拉伸训练指南	53
9、 杜氏肌营养不良患者家庭理疗练习指南	62
10、 基因基础知识介绍	72
11、 三种常见的遗传方式	84
12、 DMD 患者刚不会行走后父母应该思考什么和采取什么措施？	87
13、 编者寄语	93

感 谢

读本中几篇翻译文章的原稿分别来自美国神经肌肉疾病协会 Muscular Dystrophy Association, Treat-NMD 网络联盟, 英国肌营养不良战役 The Muscular Dystrophy Campaign。这些世界上顶级的肌肉疾病患者的组织, 几十年来, 开展了大量的工作, 使得肌肉疾病的研究和患者护理取得了很大的进步, 你们是我们的榜样, 向你们表示崇高的敬意!

重要提示

我们编写这本《杜氏肌营养不良家长和患者读本》的目的是为了让杜氏肌营养不良患者的家长和患者了解杜氏肌营养不良较全面的相关的知识, 并采取积极的应对措施。但是该读本不可能代替临床医生对患者的诊疗。读者应该结合医生给你的建议来阅读本读本, 特别是诊断病情、使用药物和其他医学介入上必须咨询专业的临床医生。

导 读

杜氏肌营养不良 DMD 是一种最常见的儿科遗传性肌肉退化疾病, 病因是抗肌萎缩蛋白基因存在着缺陷, 导致无法合成肌肉细胞膜上非常关键的抗肌萎缩蛋白 dystrophin。

杜氏肌营养不良是一种灾难性的疾病, 它造成了人体所有活动所依赖的肌肉组织的退化萎缩, 使人无法随心所欲地完成生活中所需要的活动。三岁以后就可以发现患者的步态异常, 然后失去跑、跳的能力、上楼困难、蹲起费力、从地上站起用特殊的姿势——Gowers, 多数患者在十二岁之前会丧失行走的能力。坐上轮椅后会造成一些重要关节的挛缩, 严重影响生活的舒适度, 20 岁-30 岁几乎所有患者会发生不同程度的心脏和呼吸系统的并发症, 最后会过早的离开这个世界。

孩子患上了杜氏肌营养不良, 在目前还没有有效的治疗方法的情况下, 家长和患者必须与疾病进行一生的斗争。

此病呈进行性发展, 同时又是一个相对标准化的疾病, 人们对其预后有较清晰的轮廓, 可以对可能发生的情况有较充分的准备。

目前中国的医学界对此病的重视程度不够，许多医生对此病不是很了解，能够正确诊断和治疗的医院不多。医生每天要诊疗的病人很多，没有足够的时间详细充分地告诉患者所有的预后情况和要注意的问题。

患者的日常护理不可能全部由医务人员完成，需要家长积极的参与（如每日的拉伸）。

因此作为这个疾病的主人——家长和患者需要进行较系统的学习，了解疾病的整个过程，以便对可能会出现的情况采取积极的应对措施，给患者更好的护理，尽最大可能的提高他们的生活质量。

这就是我们编辑《杜氏肌营养不良家长和患者读本》希望能够达到的目的。

该读本由九篇文章组成，前半部分由五篇翻译文章组成，其中前两篇是疾病的基本介绍，一篇由国外的肌病患者组织撰写，另一篇由一个临床医生撰写。通过这两篇文章的阅读，读者可以从不同的角度了解疾病的大致情况。第三篇《杜氏肌营养不良的诊断与全面护理患者家长指南》是本读本的关键篇章，原文由 treat-nmd 编撰。此文将患者的疾病进程分为四个阶段，能够行走的早期阶段、能够行走的晚期阶段、不能行走的早期阶段、不能行走的晚期阶段，描述了这四个阶段患者的临床表现和需要特别注意的问题，然后介绍了对疾病不同方面可能出现的问题和在护理方面应该采取的对策，如果读者认真阅读了此文就会对杜氏肌营养不良疾病的全过程有一个大致清晰的了解，也会知道作为一个家长和患者应该怎样做。还有两篇是对提高患者生活质量非常重要的文章，一篇是对患者各个重要关节部位的拉伸，另一篇谈的是患者在家庭中的整体理疗的问题。

后半部分为编者撰写，主要想让家长和患者了解一下目前全世界杜氏肌营养不良研究者正在开展的最新治疗的研究，让家长对患者对未来充满信心。由于这些研究许多是从基因层面开展的，所以编者用最通俗的语言大致介绍了基因的基础知识及杜氏肌营养不良的遗传方式。最后编者浏览了国内外的许多对杜氏肌营养不良介绍，发现很少有对患者不会行走后生活进行整体关照的内容。编者认为随着医学的进步，患者的寿命延长，先进的辅具设备的出现，患者不会行走后的问题更需要关注，也更容易应对，所以编者根据自己了解的知识和自身的生活体验，写了《DMD 患者刚不会行走后父母应该思考什么和采取什么措施？》一文，希望给家长们一些启发，让患者轮椅生活的质量尽可能提高。

编者简介

林宗雄，贝克肌营养不良（becker muscular dystrophy）患者，1956年出生在上海，现年57岁，在幼年时已经有较明显的症状，17岁确诊，40岁不能行走。目前不能行走、不能站立，膝盖呈30度左右的弯曲，手举不过头顶，有严重的心脏病和高血压。

中央电视大学中文专业（82级大专）毕业，自学英语多年，有较丰富的阅历，早年到过农场，后当过图书管理员，目前因丧失劳动力而提早退休。

2002年一场重病住院，基本康复后开始尝试翻译有关肌营养不良（主要是杜氏肌营养不良\贝克肌营养不良）和其他一些神经肌肉疾病的英语资料，目前总翻译量有近百万字，内容涉及广泛，包括肌营养不良的基础知识、国外最前沿的研究、抗肌萎缩蛋白基因、遗传分类、患者的治疗、护理、康复、心理调适、教育，先进的辅具设备等。

杜氏肌营养不良和贝克肌营养不良基础知识

林宗雄 翻译

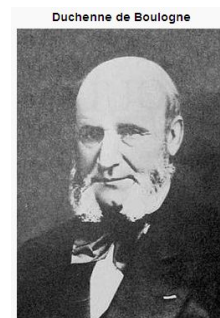
此文译自美国神经肌肉疾病协会 MDA 网站

什么是杜氏肌营养不良（DMD）和贝克肌营养不良（BMD）？

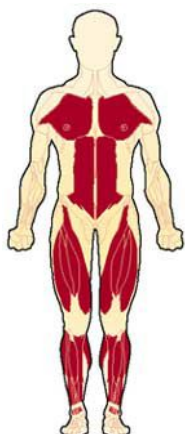
杜氏肌营养不良和贝克肌营养不良是由于基因缺陷而引起肌肉进行性衰弱和萎缩的疾病。在显微镜下可以明显发现肌肉纤维的改变。当肌肉不断衰弱时，患者的肌肉力量也持续地减弱。

杜氏肌营养不良(DMD)由法国神经病学家 Duchenne 在 19 世纪 60 年代发现；贝克肌营养不良（BMD）是杜氏肌营养不良的亚型由德国医生 Becker 在 20 世纪 50 年代发现。

杜氏和贝克肌营养不良患者，最初受影响的肌群主要是胸大肌（该肌群的萎缩使患者的双肩后仰），躯干的肌肉，大腿和小腿的肌肉（这些肌肉的萎缩使患者起立，上楼和维持平衡发生困难）



DMD 和 BMD 患者的早期症状。



DMD 患者一般在 3 岁左右就表现出肌肉衰弱，疾病持续地侵犯患者的骨骼肌（包括手臂、腿部和躯干），十几岁甚至更早时，患者的心肌和呼吸肌也会受到影响。

BMD 患者的症状比 DMD 轻得多，一般在十几岁或者更晚才被发现。BMD 病程发展较缓慢，而且与 DMD 患者相比，较难预计其病程。

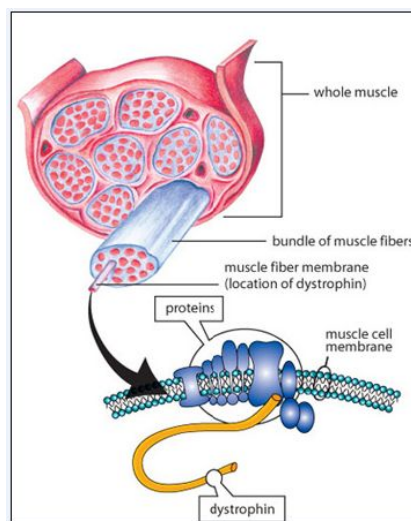
DMD 和 BMD 患者几乎都是男性，但也有极个别的女性也会得此病。

什么原因造成 DMD 和 BMD?

20 世纪 80 年代之前，人们基本不了解造成各种肌营养不良的原因。1986 年美国 MDA 资助的研究者发现了导致 DMD 的基因，该基因的突变造成了肌肉的持续萎缩。1987 年，该基因编码的能保持肌肉不萎缩的蛋白质被发现，并且被命名为 dystrophin（抗肌萎缩蛋白）。

基因是有密码的，蛋白质是构成所有生命形式的十分重要的生物物质。X 染色体上的一个基因突变，造成了 DMD 病人的抗肌萎缩蛋白缺失；在同一基因上不同的突变可引起 BMD。BMD 病人虽然能合成抗肌萎缩蛋白，但其数量不足或质量较差。

肌肉是由许多肌束组成，而肌束又由许多肌纤维组成。一组独立的蛋白质依附在裹住每条肌纤维的肌细胞膜上，帮助肌肉细胞正常工作。正是抗肌萎缩蛋白的缺失、质量差或不足分别导致了 DMD 和 BMD。



顺便说一下，补充富含蛋白质的食物，无法替代缺失的抗肌萎缩蛋白。

DMD 和 BMD 患者的自主肌和骨骼肌的变化。

DMD

DMD 的病程较容易观察和预计。病孩通常学步较晚，走路有些蹒跚，而且可以发现病孩的腓肠肌明显较其他孩子大（不是肌肉而是脂肪和结缔组织，被称为假性肥大）

上学之前，可以发现病孩行动笨拙，容易摔倒，奔跑、上楼、从地上站起均有困难。上学后，可以发现病孩用脚尖或脚掌前部走路，步态摇摆、不稳定而且容易摔倒。为了保持平稳，病孩必须挺出腹部，肩部后仰，有些病孩还开始表现出抬手臂困难。

绝大多数的 DMD 病孩在 7 至 12 岁会丧失行走能力，十几岁时大部分肌肉（手臂、腿部、躯干）活动需要别人帮助和机械支撑。

BMD

一般在青春期甚至成年期才被诊断出得病，最初的表现是参加体育活动和军事训练有一定困难。为了弥补萎缩的肌肉和保持平衡，患者用脚尖走路，步态摇摆，腹部挺出。同杜氏患者一样，首先受累的部位是骨盆带、臀部、大腿和肩部。但是 BMD 患者个体肌肉萎缩的程度差别较大，一些患者 30 岁以后可能需要坐轮椅，有些人只需要轻微的支撑，例如用拐杖等。

怎样诊断 DMD 和 BMD?

因为腿部肌肉萎缩无力，DMD 患者用一种特殊的方式从地上站起。医生将这种症状称作 Gowers 征。他们先用双手和膝盖着地，然后翘起臀部，最后把双手放在膝盖上挺起身体站直。

诊断任何形式的进行性肌营养不良，医生总是首先了解病人的情况和寻问是否有家族史，然后对病人的运动能力进行检测，用这种方法就能基本确定患者是哪一种肌病，但是进行正规的检查是十分重要的，因为其他肌病也会有与 DMD、BMD 的相同的症状。BMD 常常会被误诊为肢带型肌营养不良或脊髓性肌肉萎缩症，因此在确诊为 BMD 之前进行基因检测和肌肉活检是必要的。

医生需要确定患者肌肉萎缩的原因是肌肉本身的问题还是控制肌肉的神经问题，控制肌肉的神经（运动神经）把来自大脑和脊髓的指令传递给肌肉，控制肌肉的神经出了问题，也会导致肌肉萎缩。

通常通过运动能力的检查能确定肌肉萎缩的根源，在某种情况下，要进行肌电图和神经传导的检查，这些检查通过肌电波的波动来确定问题在于肌肉本身还是控制肌肉的神经。

医生还要给患者验血，检查患者的 CK（肌酸激酶）水平。这种酶会从被破坏的肌肉组织中渗漏出来，使血样中 CK 水平升高。CK 水平高，通常表明肌肉因一些异常的原因，如肌营养不良、肌肉炎症等，使肌肉本身发生了变化。因此，

高水平 CK 提示肌肉本身是造成肌肉衰退的原因，但却不能确切地告诉我们是哪一种肌肉疾病。

为了确诊是什么原因造成了肌肉萎缩，医生可能会要求患者进行肌肉活检，从病人身上取出一小块肌肉组织，通过对该肌肉样本的检查，医生能够了解肌肉内部究竟发生了什么问题。现代技术能够区分出是肌肉炎症还是 DMD、BMD 或者肌营养不良的其它不同类型。肌肉活检还可以使医生了解肌细胞中有哪些蛋白存在，这些蛋白的数量以及确切位置。这些信息可以使医生确定患者是 DMD（抗肌萎缩蛋白缺失）或 BMD（抗肌萎缩蛋白数量不足或质量有问题）。核磁共振扫描有时也被应用，医生能够看到萎缩的肌肉中发生了什么病变。

对血液细胞和肌肉细胞进行 DNA（脱氧核糖核酸）测试，可以精确了解基因的信息。你可以寻问 MDA 的专家或者基因研究的专家需要做怎样的测试。许多 BMD 患者可成为父亲，故进行这类测试很重要。DMD 和 BMD 患者的姐妹也应进行这方面的测试，以确定她们是否是该基因的携带者，然后决定她们的孩子是否患病。

DMD 和 BMD 的遗传方式

当被告之自己的孩子患有 DMD 和 BMD，家长总会困惑地问：“我们父母没有这种病，孩子身上怎么会有缺陷基因？”DMD 和 BMD 是家族遗传的，哪怕家族只有一人患此病。因为该病的遗传方式是 X 染色体隐性遗传，突变的基因在 X 染色体上。每个男孩从母亲身上遗传一个 X 染色体，从父亲身上遗传一个 Y 染色体，每个女孩从父母身上各遗传一个 X 染色体。携带突变基因的妇女每生一个男孩就会把她两个 X 染色体中的一个遗传给她的儿子，这样她的儿子就有 50% 的概率遗传带有缺陷的基因，从而患上 DMD 和 BMD；她生的女儿有 50% 的概率成为缺陷基因携带者，缺陷基因携带者通常没有肌萎缩症状，但可能把缺陷基因遗传给她的孩子。

有些没有家族遗传史的家庭怎么会突然生下一个 DMD 或 BMD 患儿呢？有两种解释：

- 1、缺陷基因存在于该家族的女性身上已经好几代了，但是无人知晓，可能是没有男孩得此病，也可能好几代以前有人得此病，但在当时的医疗条件下不知是何病。

2、在发育成胎儿时，发生了新的基因突变，一旦他产生了遗传性疾病，即使该基因突变是自发产生的，也能将这种突变遗传给他的后代。

男性 DMD 和 BMD 患者不会将有缺陷的基因遗传给儿子，因为他遗传给儿子的是一个 Y 染色体，但他肯定会将有缺陷的基因遗传给他的女儿，因为他把他唯一的一个带有基因缺陷的 X 染色体遗传了他的女儿，她的女儿们成为缺陷基因的携带者，这些女儿们所生的男孩将有 50% 的概率成为 DMD 和 BMD 患者。

女性与 DMD 和 BMD

为什么女性不会患 DMD 和 BMD？当女孩遗传了她母亲的有缺陷的基因，同时她又从她父亲那里得到了一个正常的基因，使她有足够的抗肌萎缩蛋白，而男性患者无法得到正常的基因来弥补他的有缺陷的基因。尽管一般携带缺陷基因的女性不会有肌病的表现，但她们中少数人也会有一些轻微的不正常表现。

这些女性因抗肌萎缩蛋白的不足，背部、腿部、手臂肌力稍差，容易疲劳，还可能会有心脏问题，造成呼吸短促或无法进行较激烈的运动。心脏问题不加以治疗，可能会很严重，甚至危及生命。

可能是缺陷基因携带者的女性最好进行全面检查，确定是否是携带者，如果是，就应进行力量评估和对心脏进行监视以避免心脏的问题进一步恶化。

DMD 和 BMD 对身体其他功能的影响及处理方法

一、疼痛和知觉

DMD 和 BMD 在肌肉萎缩过程中，肌肉本身不会疼痛。一些人抱怨时常抽筋，这一问题可以通过镇痛剂进行治疗。因为肌肉萎缩不直接影响神经，患者的肌肉仍然有正常的触觉和其他的感觉，患者的平滑肌、不随意肌、控制膀胱和肠的肌肉和性功能均正常。

二、心脏

在十几岁时，DMD 患者的心肺功能会受影响，这可能会危及生命，必须请小儿科医生或心脏科医生进行密切观察。

由于抗肌萎缩蛋白的不足 DMD 和 BMD 病人常常会出现心力衰竭，主要症状是呼吸急促，肺中多分泌物，由于体液滞留引起脚或小腿下部肿大。这一问题通过吃低钠的食物、轻微的锻炼、机械通气和药物治疗等会一定程度的减轻。

一些 BMD 患者虽然骨骼肌受损程度较轻，但却有严重的心脏问题。BMD 病人最好对心脏进行定期的检查，如有必要需进行治疗，在某种情况下，可以进行心脏移植来弥补受损的心肌。

三、呼吸功能

DMD 患者超过 10 岁后，横膈膜和其他一些控制肺的肌肉会变得虚弱，影响他们的呼气和吸气，质量较差的呼吸功能可能引起头痛、心智愚钝、注意力不集中、失眠和作恶梦。



呼吸系统衰弱的患者，容易受感染，咳痰困难，小小的感冒可能迅速引起肺炎。DMD 和 BMD 患者如遇到感染应在呼吸急促之前进行及时的治疗。当患者呼吸能力衰弱，家属应使用咳痰机或学会帮助患者咳痰以保持支气管畅通，不被痰液堵塞。必要时应请教呼吸问题专家。

辅助的呼吸装置能帮助气进出肺部。有些患者只需在夜间使用呼吸机，有些则需要用更长的时间。可以用非创的呼吸机，也可通过人工造口术将管子直接插入气管把空气送入肺部。最新的呼吸机可以让患者说话。

四、智力

大约有三分之一的 DMD 患者有一定程度的学习障碍，但一般不会有严重的愚钝。医生认为抗肌萎缩蛋白的不正常，使大脑中发生了微妙的变化，引起了认识和行为的障碍。DMD 和 BMD 患者的智力问题主要表现在：注意力不容易集中、词汇学习和记忆较差、情感交流有一定困难。

孩子如被怀疑有学习障碍，可以通过学校教育系统的某些部门对其进行评估、向小儿神经病专家或 MDA 的专家咨询。一旦学习障碍被确认，就要对孩子从教育上和心理上进行帮助。专家会有特殊的方法和练习来帮助孩子提高学习能力，学校也应该提供一些特殊的帮助。

五、饮食

一些病人听说 DMD 和 BMD 是因为缺少抗肌萎缩蛋白，就想是否可以通过饮食来补充蛋白质。遗憾的是，吃再多的蛋白质也无济于事。对 DMD 和 BMD 来说，没有特殊的饮食要求和限制。饮食应和普通的孩子差不多，然后略做调整。因为患者的腹肌力量较弱，容易引起便秘，所以在日常饮食中增加些流质和纤维素，多吃水果和蔬菜。对使用电动轮椅、服用强的松和活动较少的患者应限制其热量的

摄入以防体重增加。肥胖将增加已经萎缩的肌肉和心脏的负担。专家们发现低卡路里的饮食对肌肉不会有任何损害。服用强的松和有心脏问题的患者应限制钠的摄入量。

六、锻炼

锻炼能强壮骨骼肌，保持心血管系统的健康而且有助于拥有愉快的情绪。但是对于萎缩的肌肉来说过度的锻炼会损伤肌肉，向你的医生咨询怎样的运动和运动量最为合适。DMD 和 BMD 可以有适度的锻炼，但不能过于疲劳。有些专家建议进行游泳和其他水上锻炼，这可以尽可能保持肌肉的活动能力，同时减少了对肌肉过度的压力，浮力帮助减轻肌肉的过度紧张和避免受伤。必须注意从事任何锻炼之前都要了解自己的心脏承受能力。

七、理疗和工作疗法

理疗是治疗 DMD 和 BMD 的辅助手段，要求你的医生推荐一位理疗师，对你进行全面评估，然后为你制定一套理疗方法。理疗的目的是为了让你的关节充分的活动，以防止肌肉挛缩和脊柱弯曲。

工作疗法是帮助你尽可能维持日常活动能力，使你能够工作娱乐，例如驾车、穿衣、用电脑。

八、DMD 和 BMD 患者的心理调整

当家庭中出现了一个 DMD 或 BMD 患者，全家人都表现出担忧，有些人寻求宗教的安慰，有些人向其他有 DMD 和 BMD 患者的家庭讨教经验，有些人想从书本中寻求帮助。

专家通常建议如下：

- 1、当孩子长大后，回答孩子关于疾病的所有问题，回答时要用孩子听得懂的语言，而且要实事求是。

- 2、把孩子看成是一个常人，疾病只是他生命的一部分。

- 3、了解他能做什么，让他想办法去做自己喜欢做的事。孩子通常能找到参加体育活动和其他活动的方法。

- 4、象对待其他孩子一样对待他，要求他自律、有责任心、有爱心和对未来充满信心。不要过分保护，帮助他独立。

- 5、要求孩子参加家里的活动，包括休假和娱乐，只要有想象力和耐心，就能找到办法让孩子做许多事。

杜氏肌营养不良的机理和临床表现

原作者是美国加州大学理疗和康复系 Craig M. McDonald

林宗雄 翻译

现在已经确定杜氏和贝克（假肥大型）肌营养不良是由抗肌萎缩蛋白的不正常引起。在假肥大型肌营养不良中大约有 90%是杜氏肌营养不良，而贝克肌营养不良在临床上较少见，大约只占 10%。贝克肌营养不良的临床症状较之杜氏肌营养不良轻许多。

在杜氏肌营养不良患者的学龄期，就可以直观地观察到患者行动能力的进行性退化；10岁以后，患者行走更加困难，可以发现患者因骨盆带和腿部的肌无力，为了尽可能的保持平衡，形成了一种特有的行走姿势：腹部前突，肩部后缩，用脚的前部着地。随着病情的发展患者会完全用脚尖走路。

根据假肥大型肌营养不良患者症状的严重程度，大致可以分成四种类型：1、严重杜氏型；2、温和杜氏型；3、严重贝克型；4、温和贝克型。有些温和贝克型患者，到青春期才发病，20-30岁只是表现出偶尔的肌肉抽筋，甚至到40-50岁还没有明显的肌肉萎缩。

我们在这里主要讨论假肥大肌营养不良中最严厉的一种。

这是一种典型的 X 染色体性连索隐性遗传病，突变基因的位置被定位在 X 染色体的短臂 2 区 1 带（XP-21 low side）。通常只有男性表现出病症，而女性是疾病基因的携带者。该基因叫做 dystrophin 抗肌萎缩蛋白基因，是人类基因组中最大的一个基因，发生缺失的可能性较大。该基因包括 240 万个碱基对，79 个外显子（编码序列），所以该基因成为人们研究基因缺失的重点，人们采用聚合酶链反应测试（PCR analysis）进行基因缺失研究。（目前基因检测杜氏肌营养不良和贝克肌营养不良的技术有了很大的进步，多重连接探针扩增技术

（multiplex ligation-dependent probe amplification, MLPA）已成为标准的检测抗肌萎缩蛋白基因全部 79 个外显子缺失或者重复方法；第二代测序技术

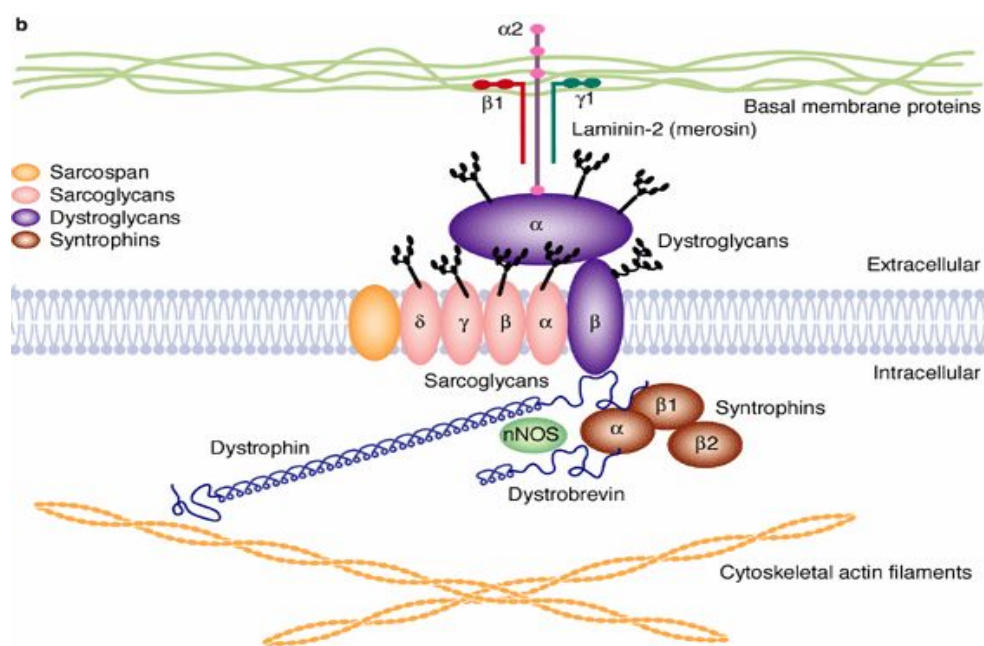
（Next-generation sequencing）也开始被用于抗肌萎缩蛋白基因的测序-----译者）

目前用免疫荧光染色法观察抗肌萎缩蛋白已成为进行诊断的一部分。肌肉活检显示肌肉纤维有十字状的阴影。通过荧光染色法，可以在骨骼肌和心肌细胞上

看见抗肌萎缩蛋白位于肌细胞膜上，靠近细胞质的边缘。抗肌萎缩蛋白只占整个肌肉细胞膜的 2%。

从抗肌萎缩蛋白的数量来确定病情的分类——因基因缺失、重复或点突变使抗肌萎缩蛋白完全缺失或残存率不足 3%为严重 DMD；残存率在 3——20%之间为温和 DMD（发病也在幼儿期，但以后的症状比典型的 DMD 轻）；残存率在 20——80%之间或 100%但结构或分子重量不正常为 BMD。

这是一个抗肌萎缩蛋白工作的模型，我们可以看到抗肌萎缩蛋白位于肌细胞膜的边上，靠近细胞质。肌细胞膜是一层油脂，抗肌萎缩蛋白是一种杆状的螺旋形蛋白，是肌细胞膜上非常重要的功能蛋白，它维护细胞膜的完整。抗肌萎缩蛋白的 C 端（羧基端）连接着一系列与抗肌萎缩蛋白相关的糖蛋白，内部端 N（氨基酸端）连接肌动蛋白（肌动蛋白是肌细胞的骨架），所以说抗肌萎缩蛋白是连接肌细胞内部骨架和细胞膜外的重要桥梁，因为抗肌萎缩蛋白与一系列的抗肌萎缩蛋白相关的糖蛋白质紧密相连附着在肌细胞膜上。



什么是抗肌萎缩蛋白？什么是肌营养不良？肌营养不良意味着肌肉的消耗，在肌营养不良中肌肉的消耗伴随着肌肉组织功能随着时间的推移而逐渐丧失。同一些先天的肌肉结构的疾病不同，这些疾病是由于肌纤维发育不完整，至使肌肉萎缩，但是患者不会随着时间的推移而丧失肌肉纤维。肌营养不良的关键因素是患者随着时间的推移肌肉纤维会逐渐丧失，致使肌肉萎缩。

在影像中你可以看到抗萎缩蛋白位于肌细胞内肌细胞膜的边上，羧基端连接着 dystroglycans 蛋白——肌细胞膜上与抗肌萎缩蛋白相关的糖蛋白，而这些蛋白又通过一个薄片与肌细胞外相连接。在肌细胞膜上还有一系列与抗肌萎缩蛋白相关的糖蛋白——sarcoglycans 等。当一位患者缺失了抗肌萎缩蛋白，就会相应减少 dystroglycans 蛋白、sarcoglycans 蛋白和其他一些细胞内的蛋白质。因此完全缺失或部分缺失抗肌萎缩蛋白，会引起这些相关的肌细胞膜蛋白的减少，破坏肌纤维结构的完整性，肌纤维容易受到机械损伤。有些患者抗肌萎缩蛋白正常，但是缺失了 sarcoglycans 蛋白或 dystroglycans 蛋白，会引起症状较轻的，成年期发病的肢带型肌营养不良。肢带型肌营养不良有 12 种亚型（目前新的发现已经达到 20 种以上——译者），它们都是与抗肌萎缩蛋白相关的糖蛋白的不正常引起。至于其导致肌肉纤维损伤的原因有许多假设，但我认为最主要的是这些蛋白的缺失导致了肌细胞膜的脆弱，从而损伤了肌肉纤维。也有的研究者认为由于肌细胞膜的渗漏，导致过量的钙离子进入肌肉细胞，造成了肌纤维的损伤。

现在让我们看一下虚弱的肌细胞膜，mdx 鼠是 DMD 的动物模型，这些鼠完全缺失抗肌萎缩蛋白，但它们无论从临床症状和肌肉组织结构来看都与 DMD 患者有很大的不同，只有横隔膜表现出了与 DMD 患者相类似的肌肉组织的病理结构。很显然，鼠的横隔膜使用相当频繁，而它们可能不像人类的骨骼肌结构和体形那样，对肢体肌肉纤维施于如此大的机械压力，导致肢体肌细胞膜的损伤，因此只有在鼠横隔膜中才能明显地看出肌病的病理现象。

如果将实验鼠与正常的鼠进行比较，可以发现不同程度的肌纤维不正常。不正常的程度取决于进行怎样形式的收缩。如果这些肌纤维被施以离心的负荷，或者叫拉长的收缩（例如：你手握一件物体，将它缓慢地放在桌子上，你的肱二头肌就会在收缩中被拉长），任何时候进行离心收缩，都会对肌肉纤维施加较大的压力。有趣的是人的肌肉组织倾向于离心运动，例如臀部伸肌、膝盖伸肌、踝部背屈肌，这些肌肉在 DMD 患者中较早的表现出衰弱。因此有可能是这些肌肉纤维承担较多的离心负担，才在临床中显示出较早、较多的退化。我再重复一遍，mdx 鼠是一种 DMD 的动物模型，该实验鼠的横隔膜表现出较多的 DMD 病理症状，这表明鼠的横隔膜承受较多的、持续性的负荷，致使其有较多的磨损和撕裂。

我们再来简单的回顾一下 DMD 的病理症状，DMD 患者的肌细胞膜由于完全缺

失抗肌萎缩蛋白，非常容易受到机械损伤（这可能是肌纤维承受较大的机械负荷而产生的），然后较多的钙进入肌细胞，提高了细胞内的氧化压力，最后造成肌肉纤维的退化。肌纤维进行衰退，再生的循环，最终肌纤维再生能力丧失，发生不可逆的退化直至死亡。当肌纤维死亡后，它被脂肪和结缔组织所替代。典型肌营养不良的肌纤维中渗透着大量的结缔组织，而且许多肌纤维被脂肪和结缔组织所替代，所以我们在典型的杜氏肌营养不良患者肌肉活检样本中可以看到正常的肌纤维，还可以看到衰退的肌纤维、萎缩的肌纤维、再生的肌纤维和纯粹的结缔组织和脂肪的渗入。

这是一个正常的三岁孩子的肌肉活检样本，你可以清晰地看到直角形状的肌纤维，周围被肌细胞核包围着，只有很少的脂肪和结缔组织，只有 1 型肌肉和 2 型肌肉（红肌和白肌）之分。

这是一个三岁的 DMD 患者的肌肉活检样本，已经可以清楚地看到有一些脂肪和结缔组织的渗透，还有一些炎症细胞，另外可以发现正常的肌纤维、再生的肌纤维、一些细胞核在肌纤维中心和略微有一些肌肉萎缩的现象。

这是一个 9 岁的 DMD 患者的肌肉活检样本，这里已没有太多的肌纤维存在（这与患者临床的表现是一致的，如果用量化力量测试仪器对这一年龄段的患者进行力量测试，患者的力量已降到正常水平的 20% 以下），大量的肌纤维丢失，大量的脂肪和结缔组织渗入肌纤维，还可以看见一些退化的萎缩的肌纤维、少量的正常纤维和一些细胞核在肌纤维中央的，可以再生的肌纤维。

这是一个 19 岁 DMD 患者的肌肉活检样本，几乎没有肌纤维存在，取而代之的是大量的脂肪和结缔组织。这说明这个年龄段已到了该疾病的晚期，在此病的晚期患者几乎没有什么肌纤维存在。DMD 患者的平均寿命并不确定，但大约在 20 几岁。近年来，由于对患者进行了呼吸和心脏功能的积极介入，患者的平均寿命已经延长了许多。

现在让我们来看一下 DMD 患者的临床症状。当 DMD 患者 2—4 岁时，会表现出颈部屈肌的虚弱，颈部屈肌是患者最早表现出虚弱的肌肉群。这由多种原因引起，但主要是由于在颈部这一十字区域颈部屈肌和伸肌的力量对比不平衡，相对与颈部伸肌，颈部屈肌明显处于劣势。颈部屈肌主要有胸锁乳突肌和一些脊柱前部的肌肉，这些肌肉的直径较小，颈部伸肌主要由斜方肌和一些直径较大的肌群组成。当肌肉开始变得虚弱时，随着时间的推移，在临床上首先可以发现颈部

屈肌明显弱于颈部伸肌。把一个三岁的 DMD 患者平放在一张课桌上，把他的头放在桌外，通常表现出颈部屈肌的无力，而且不能使他的下巴碰到胸部。

典型的肌源性肌病，DMD 也不例外，表现出近端的肌肉（接近躯干的肌肉）弱于远端的肌肉，上身和下身的肌肉都是如此。而典型的神经源性肌病表现出远端的肌肉弱于近端的肌肉。

DMD 患者的下肢肌肉先于上肢肌肉数年开始萎缩，骨盆带的肌肉先于肩胛带的肌肉数年开始萎缩。但总的来说，近端的骨盆带和肩胛带的肌肉先于远端的肌肉萎缩。臀部的伸肌先于臀部屈肌萎缩，这是因为臀部伸肌承受离心收缩（拉长收缩），臀部屈肌承受向心收缩（缩短收缩）。当你将一件物体放在地上，身体向前倾时，臀部伸肌开始工作，同时它们被拉长，这就叫做离心收缩。DMD 患者的膝盖部的伸肌也先于屈肌萎缩，这也是因为肌四头肌承受离心收缩，而脚窝的肌肉承受向心收缩。DMD 患者的踝部的脚背屈肌，先于脚底屈肌萎缩，这是因为走路时为了使脚跟着地，脚背屈肌必须承受离心收缩。

让我们来看一下杜氏肌营养不良患者力量丧失的典型例子。对 DMD 患者进行 30 个肌群的手动肌力测量得出的平均值与患者年龄的相关性，你可以清楚地看到在第一个 10 年患者的肌力丧失得非常快，在第二个 10 年肌力丧失的速度明显减缓，特别是 13—14 岁。这可能是因为青春期男性荷尔蒙的大量分泌，有新的肌肉生长出来；也可能是十几岁的 DMD 患者大多已经失去行走的能力，坐在轮椅上，减少了对肌肉纤维的机械负荷。

我想讲一下数量肌力测试仪和手动肌力测试的差异，我们用数量肌力测试



仪，已经对许多 DMD 患者进行了测试。数量肌力测试仪显示 DMD 患者的膝盖伸肌在 6 岁时，已降低到正常儿童的 50%，而手动肌力测试则显示还在 4—5 级，所以说手动肌力测试在临床应用上相对迟纯。

透过以下的一些现象我们就可以在学龄前和学龄早期发现孩子患了 DMD：颈部屈肌的虚弱、用脚尖走路、白星海芋姿势（腹部前突，肩部后缩）、腓肠肌假肥大、臀部凹陷（在假肥大的臀部三角肌和臀部其他肌肉之间形成一个窝状）。还有 Gower'

s 征，就是当 DMD 患者要从地上站起时，他们必须翻过身来脸朝下，先用双手和膝盖着地，然后翘起臀部，最后把双手慢慢移到膝盖上，再双手推膝盖挺起身体站直。主要是臀部和膝部伸肌无力和萎缩造成的。Gower's 征并不是 DMD 患者所特有的，我们可以在 BMD、肢带型等多种骨盆带肌肉萎缩无力的进行性肌营养不良的患者中看到此现象。

当我们发现了以上介绍的这些症状后，我们首先要对患者进行 CK（肌酸激酶）的血清检查，在各种肌营养不良中，CK 均会有所升高，特别是在 DMD 的 BMD 患者 CK 会达到相当高的水平。

肌电图也是常被用作诊断 DMD 的仪器，但现在已经很少用了。目前主要是通过聚合酶链式反应 PCR 进行基因检查，确定患者是否有基因缺失，大约有 67% 的 DMD 和 80% 的 BMD 病中，存在基因外显子的缺失（作者的文章写得比较早，目前用二代测序技术可以查出大约 98% 的 DMD BMD 患者的基因缺陷——译者）。一些商业化的实验室可提供基因检查服务。

由于 DMD 和 BMD 的基因缺陷有相似性，虽然基因缺陷的整码和移码可以大致区分两者，但是存在着一些不确定性，这就需要通过肌肉活检来确定患者肌肉中抗肌萎缩蛋白的数量，才能做出确切的诊断。

分清是 DMD 还是 BMD 具有十分重要的意义，这对预计病情的严重程度、生活的质量及患者的预期寿命有着极大的参考价值，所以应该进行肌肉活检，确定患者肌肉中抗肌萎缩蛋白的数量，以便进行确诊。如果一个家族中曾经有 DMD 患者，通常情况下对患者进行基因缺失的检测，能发现患者是 DMD；如果一个家族曾经有 BMD 患者，基因检测能发现通常患者是 BMD。

让我们看一下，患者不同年龄段的 CK 水平，当一个 DMD 患者 3—5 岁时，我们可能发现患者血清中 CK 水平相当高的，大约在 10000——30000 的水平；在患者 10—13 岁时，血清中的 CK 水平大幅度下降，大约在 2000——3000 水平。CK 这一指标表示患者总体肌肉纤维溢入患者血液的肌酸激酶的水平，当患者随着年龄增长，肌纤维越来越少时，CK 的水平也相应降低。所以说患者 CK 高达 25000 并不说明你病情严重，只是说明患者处于病情的早期，发展较快，有大量的肌肉纤维遭到破坏。

让我们来看一下，DMD 典型的步态改变。随着时间的推移。患者的脊柱更加向前突出，肩后缩，膝盖挛缩，由于股四头肌的萎缩，患者腿部前倾做棒球击球

的动作困难，他们做任何膝盖前屈的动作，都可能使腿部失去控制而倒地。腹突出，肩缩进像戴着盔甲的姿势是为了用踝关节来控制身体的平衡。

在 DMD 患者成长的第一个十年，可以看到不断加重的用脚尖行走，开始是用前掌着地，渐渐地脚尖越踮越高，脚踝越来越前倾，当患者的踝部呈 90 度直角，甚至脚底向里弯曲时，可以想像脚踝不能背屈，就无法用脚来使膝盖弯曲，所以膝盖被拉长，同时腰部的脊柱进一步前突，这是为了弥补臀部拉长，以维持身体的平衡，患者会尽可能的将身体重心后移，落在股关节上，这就必须让腰部的脊柱向前突，肩部后缩也是同样的道理。由于患者臀部伸肌的无力，患者的骨盆也会前倾，患者腹突出、肩缩进的戴盔甲样的姿势就是为了使身体的重心后移，以保持稳定的站姿。由于这种腹突出、肩缩进的盔甲似姿势虽然能维持身体的短暂平衡，但同时却加剧了臀部伸肌和膝部伸肌的萎缩无力（废用性萎缩），患者维持平衡的能力越来越差，最终失去行走的能力，不可避免地成为轮椅一族。DMD 患者坐轮椅的时间大约在 10 岁左右，大致的范围是 7——13 岁，有个别例外，行走能力维持得略长一些。我们可以从 DMD 患者一次行走维持的时间和他们步行的速度，较准确地判断他们坐轮椅的时间。我们已对 100 名 DMD 患者进行了研究，我们让患者走 30 英尺（9.144 米），如果他们能在六秒钟之内走完这段路程，一般还能维持行走能力 2 年以上，如果用 6—12 秒完成此段距离，一般还能行走 1—2 年，如果超过 12 秒完成此距离，行走能力将维持不了一年。我们能够通过临床评估并告诉患者家长，患者将在何时丧失行走能力，坐上轮椅。

腿部支架对 DMD 患者有什么帮助？

多年来的整形学的研究告诉我们：当 DMD 患者行走越来越困难，并经常摔倒，身体自然的调整已无法让他们维持身体的平衡时，使用长腿支架，还能使他们的行走能力维持 1——3 年。根据我的经验，我认为整形医生的论述是准确的，长腿支架确实能使 DMD 患者的行走时间延长 1—3 年，但使用长腿支架也有许多对患者不利的影响。支架锁住了患者的膝盖，当患者摔倒时毫无抵抗，在使用长腿支架的 DMD 患者中，摔成骨折的并不鲜见。对一些十分渴望行走的患者，我们可以利用长腿支架使他们维持 1—3 年的行走能力，但是最终结果是一样的，不管是否使用支架，到 13—14 岁几乎 100% 的 DMD 患者会失去行走的能力。典型的长腿支架叫 KAFO，用聚丙烯锁住膝盖和固定踝关节，必须对支架进行一些改造，才能符合 DMD 患者的需要。

关于 DMD 患者的挛缩问题：

所有的 DMD 患者最终都会发生肌肉挛缩的现象，最容易发生挛缩的部位是踝部的脚底屈肌，坐轮椅的 DMD 患者的肌肉挛缩更为严重，因为他们无法行走，踝部肌肉不再承担身体的重量，他们的跟腱得不到充分的拉伸，所以脚底屈肌的挛缩发展得很快，而尚能行走的患者，因必须承受身体的重量，跟腱得到较充分的拉伸，所以肌肉挛缩的速度较慢。膝部的弯曲挛缩，事实上在 DMD 患者坐轮椅以前，不会有膝部的挛缩，一旦 DMD 患者无法行走，坐上了轮椅都会有膝盖弯曲挛缩的现象。当肌肉因脂肪和结缔组织的渗透而被纤维化，而患者又坐在轮椅上，膝盖始终保持着静止的弯曲的姿势，膝盖伸肌无力，无法自己让膝盖保持直的状态，患者坐着时臀部、膝盖都保持着弯曲的状态，脚踝不承受任何重量，时间一长就会造成臀部、膝盖和踝部脚底弯曲挛缩。

为什么尚能行走的 DMD 患者膝盖不会挛缩呢？回顾一下我前面讲的内容，你就会明白，患者为了保持身体的平衡，必须调整姿势（盔甲状姿势），这时为了能够行走，患者的膝盖始终保持着伸直的状态，因为患者的股四头肌萎缩无力，如果膝盖弯曲就会支撑不住身体的重量而倒地，一旦患者坐上轮椅，整个白天膝盖都保持着弯曲的状态。

臀部挛缩

患者坐在轮椅上，纤维化的臀部肌肉一直保持着弯曲的状态，所以 DMD 患者一旦坐上轮椅后，百分之百会造成臀部的弯曲挛缩。

手部的弯曲挛缩

手部如保持静止弯曲的状态，也会造成弯曲挛缩。当你整天坐在轮椅上，你手的肘部大多数时间一定是搁在轮椅的扶手上，保持着一种静止的弯曲状态，而如果你站立着，你的双手自然而然地悬挂在身体的两边，所以说患者一旦坐上轮椅，就会出现肘部的弯曲挛缩。

在典型的 DMD 患者中你可以看到臀部的弯曲挛缩并伴有外翻的现象，膝盖的弯曲挛缩和严重的马蹄内翻型踝部脚底挛缩。如果这种马蹄型挛缩过于严重，会压迫脚和踝关节的侧部，而且使得穿鞋十分困难，我们可以通过整形外科手术来拉长跟腱和放松胫骨后部的肌腱来避免或减轻踝部的挛缩，有时这些手术在患者坐轮椅之前就应该做。整形外科的报导显示较早地进行跟腱放松术，能够延长 DMD 患者的行走能力，研究显示 DMD 患者做拉长跟腱的手术是非常明智的。要避

免把跟腱放得太长，只要使胫骨放低后，脚尖能够向上翘就可以了。手术后要尽快让患者站起来，如果3—4个星期不站起来，患者就可能永远失去行走的能力。

关于 DMD 患者的脊柱侧弯问题

85—90%的 DMD 患者会有脊柱侧弯的问题。脊柱侧弯使得患者无法坐稳和坐直、有疼痛感、不便护理。如果脊柱侧弯达到 80 度以上，就会引起限制性的肺炎，所以脊柱的畸型会严重影响患者的生活质量和预期寿命。

在晚期的 DMD 患者中我们可以看到严重的脊柱侧弯，造成骨盆严重倾斜，以至严重影响肺部功能和无法保持坐姿，必须长期卧床，在这种情况下我们要进行脊柱融合手术。我们应了解，有些患者的脊柱侧弯表现得相当轻，有的甚至终生没有发生脊柱侧弯。我们发现大约有 10—15%的 DMD 患者在 18、19 岁时脊柱只有 15—20 度的侧弯，而且不再发展，因此不需要在患者 10—12 岁时就进行预防性的手术。研究表明 DMD 患者使用脊柱支架意义不大，所以我们不主张 DMD 患者使用脊柱支架，脊柱融合术是唯一对 DMD 患者脊柱侧弯有一定帮助的手术。目前大多数的医生都同意在 DMD 患者青春期早期脊柱侧弯达到 20—25 度时，应该实施脊柱手术，因为大多数的患者的脊柱侧弯将继续加重，如果患者的最大肺活量下降到 40%以下，做手术将变得困难。因此我们应该在患者脊柱侧弯达到 20—25 度，患者的限制性肺部疾病还相对较轻的时候进行脊柱融合术。应经常进行系统的肺部功能测试和肺部透视，这对预测脊柱侧弯是否继续恶化十分有价值，脊柱侧弯伴有驼背和向前弯曲表明脊柱侧弯将继续恶化，假如患者的最大肺活量不到 2 升，脊柱侧弯将继续恶化，达到 2.5 升以上一般将不会恶化。

DMD 患者常伴有限制性的肺部疾病，由于呼肌的虚弱无力使患者无法充分的咳嗽，清除肺部黏液，继而引起肺部感染，然后由于吸肌的虚弱无力造成肺部换气不足、二氧化碳滞留、高碳酸血症，最后引起呼吸衰竭。呼肌的衰弱会造成肺部的废物淤积，引发一系列的肺部问题。在肺功能检测中用最大吸气压和最大呼气压来检查呼气 and 吸气是否虚弱。在 DMD 患者生长期的第一个十年，就可以从肺功能测试中看到患者静态气道压力下降，而且最大呼气量先于最大吸气量受损，这是因为 DMD 患者胸壁的干扰和横隔膜相对少用引起的。然后在 DMD 患者 10—12 岁时可以发现他们的最大肺活量有所增加，这时他们达到一生中肺活量的最高峰，在他们生长期的第二个十年，他们的最大肺活量直线下降，最严重的 DMD

患者的最大肺活量降低到 1 升以下，这些患者如果不使用呼吸机，将会死亡，他们使用呼吸机的平均年龄大约在 16—17 岁。另外一些 DMD 患者的最大肺活量峰值较高（不多见）。我们研究显示，如果患者的最大肺活量达到 2.7 升，他们在生长期的第二个十年平均每年最大肺活量仅下降 4%，如果患者 10—12 岁时肺活量达到峰值，那末 18—19 岁时最大肺活量还有峰值的一半；而如果患者的最大肺活量只有 1.7 升，表明在患者生长期的第二个十年中平均每年下降 10%，到 18 岁时，患者的最大肺活量仅是峰值的 20%。

急性呼吸衰竭的标记：

一般来说最大肺活量下降到 20—25%时，会出现呼吸衰竭的情况。二氧化碳分压超过 55——60 对 DMD 患者来说也是一个呼吸衰竭的信号。

现在越来越多的 DMD 患者采用了 BIPAP（双向正压）技术，进行无创的呼吸支持，很少采用气管造口术。使用通气设备后，能改善患者的高碳酸血症，减少头痛和午夜醒来的次数，白天也会舒服许多。研究显示利用这种无创的呼吸支持技术将明显地改善 DMD 患者的生活质量。

DMD 患者的心肌症：

虽然很罕见，但是我们还是在临床上发现了 DMD 患者十岁以前就患有心肌症的病例。一般来说在 DMD 患者 15 岁以后我们可以看到左心室后壁纤维化增加，心肌也呈现出不正常的收缩。必须注意心脏 Purkinje 细胞的抗肌萎缩蛋白的表达，因为 DMD 患者的心肌症一般会引起心律不齐，而 Purkinje 细胞的不正常会引起致命的快速心律失常。在 DMD 患者生存的第二个十年，特别是第二个十年的晚期，因定期对患者进行心电图、超声心动图及 Holter 监视仪的检查，因为这一年龄段的 DMD 患者，快速心律失常的危险明显增大。

关于 DMD 患者的体重问题：

我们经常会发现 DMD 患者，因长期坐在轮椅上，变得肥胖。但是在 DMD 患者疾病的晚期，常常会因超量的分解代谢，大量失去体重，变得极瘦，尤其是他们生长期第二个十年的后期，这种现象特别明显。我们有一组数据显示 9——13 岁的 DMD 患者相对于正常儿童有体重超重的现象，13—17 岁的 DMD 患者体重开始变得正常，17—21 岁时 DMD 患者的体重急骤下降。这是两方面的综合原因所致，一方面，是超量的分解代谢造成他们体内蛋白质的大量流失；另一方面是严重的限制性肺部疾病，使他们在呼吸时，因呼吸困难而消耗更多的能量。

目前药物治疗 DMD 方法:

大量的研究数据显示皮质类激素强的松、地夫可特对 DMD 患者有积极的治疗作用。强的松可以每天服用,也可以每个月前十天服用。肌营养不良的肌肉伴随着一些炎症,这可能就是皮质类激素的治疗作用。

杜氏肌营养不良的诊断与全面护理患者家长指南

林宗雄 翻译

原文由 Treat - NMD 提供

目 录

对本文的介绍
杜氏肌营养不良的诊断
神经肌肉方面的护理---维持肌肉的力量和功能
康复护理---理疗和职业疗法
肺部和呼吸护理
心肌的护理
肠胃的护理、营养、吞咽和其他的问题
社会心理护理---行为方式和学习的问题
有关手术的问题
急诊就医时要注意的问题

重 要 提 示

我们编写这本小册子的目的是为了杜氏肌营养不良患者的家长了解相关的知识,但是并不是想取代临床医生对患者的服务和代替医生与患者之间的关系。你应该结合医生给你的建议来使用本指南,特别是诊断病情、使用药物和其他医学介入上必须咨询专业的临床医生。

对本文的介绍

本杜氏肌营养不良患者家长指南是基于全球84位在杜氏肌营养不良诊断和护理领域的专家对杜氏肌营养不良各方面的各自研究。我们给这些杜氏肌营养不良的专家分发了各种咨询表,内容涉及杜氏肌营养不良患者各个年龄段可能会遇到的问题及处理办法,让他们回答“需要”、“适当”、“不适当”等。然后我

们根据咨询表进行统计分析，取他们对某一问题较统一的观点，汇编成杜氏肌营养不良患者家长指南。专家们强调对杜氏肌营养不良要用多方面的知识进行整体的关注，需要多学科的专家共同参与，协同工作。每位患者需要有一位医生来协调多方的工作，这位医生必须了解杜氏肌营养不良各方面的知识，并与各领域的专家合作对患者进行医学干预。因为每位杜氏肌营养不良患者都有自己的特殊性，所以患者家长要积极配合医生的工作。杜氏肌营养不良患者家长指南是为了让患者的家长了解各方面的知识，以便更加有效的配合医生的工作。专家们指出对杜氏肌营养不良患者各方面的护理，一定要根据患者病情发展的不同阶段进行必要的调整。本家长指南为患者家长提供了各方面的知识，家长要注意的是应该经常与你的医生保持联系，必要时请其他领域的专家介绍。

大多数的杜氏肌营养不良研究专家将杜氏肌营养不良的发展分为四个阶段：分别为能够行走的早期阶段、能够行走的晚期阶段、不能行走的早期阶段、不能行走的晚期阶段。以下对这四个不同的阶段可能出现的问题和应采取的处理措施进行分别的叙述。

一、能够行走的早期阶段

在能够行走的早期阶段杜氏肌营养不良患儿会出现一种典型的特有的姿势Gowers氏症（见下图）。患者要从地上站起，需要用手撑住大腿，然后再慢慢起来。走路时左右摇摆，用脚尖走路。在这一阶段患者还能够上楼梯，但是典型的姿势是一个脚先上去，另一个脚再跟上，不像正常人那样一脚一格的上楼梯。

在这一阶段杜氏肌营养不良患者需要的诊断是进行DNA测试，以确诊并了解患者是那种类型的基因突变。要请遗传学的专家解释基因检测的结果，对患者和其他家庭成员将会产生怎样的影响。

学习和行为方面的问题

杜氏肌营养不良患者有较高的比例会出现学习和行为上的问题，这些问题的



出现一部分是由于脑中抗肌萎缩蛋白结构的问题，一部分是由于受到患者活动能力的限制，还有可能是服用药物（例如激素）的问题。要解决这些问题家庭的支持是十分重要的，必要时请学习和行为学的专家来帮助解决这一问题。

理疗的问题

在这一阶段需要请理疗方面的专家进行帮助，进行理疗的介入，以尽量保持肌肉组织的柔软，避免各个关节部位的紧张或者使各个关节部位的紧张度降到最低。理疗专家还可以为你提出建议，让患儿在学校参加适当的活动，使他们最大限度的融入社会。

使用激素的问题

在杜氏肌营养不良患者能够行走的早期，这一时期是选择是否让患者服用激素的较佳的时期。根据研究和经验一般来说在DMD患者肌肉功能明显丧失之前开始服用激素效果最佳。所有DMD患儿都会有运动能力的一个高平台区“plateau”，此时肌肉力量不发展，但是也不明显退化，这一高平台区对个体患者来说有差别，但是一般在4—5岁。稍后，患者的肌肉功能开始较明显的衰退，此时开始服用激素仍然能提高患者的肌肉力量，特别是呼吸肌的力量。重要的是在决定让患者服用激素之前，要检查免疫接种是否完成，预计可能会存在的副作用的风险，并设法使之最小化。服用激素后控制患者的体重是非常重要的。

心脏和呼吸肌的问题

在杜氏肌营养不良患者能够行走的早期，典型的心脏和呼吸肌的问题一般不会表现出来。但是作为患者的家长应该注意观察这方面可能出现的问题，找心脏和呼吸方面的医学专家，为孩子建立心脏和呼吸功能的基准线。专家们建议从确诊为杜氏肌营养不良后直到患者十岁，每两年对患者的心脏和呼吸系统进行一次常规的检查。十岁后最好每年做一次相应的检查。同时还要注意给患者注射预防肺炎和流行性感冒的疫苗。

二、能够行走的晚期阶段

杜氏肌营养不良患者在能够行走的晚期，走路会变得更加困难，同时走楼梯和从地板上爬起变成立姿也更加困难。

学习和行为的问题

在这一阶段家长需继续注意患者在学习与行为上可能会发生的问题，必要时需要请专业人士介入。同时这一时期患者的行走能力渐渐丧失，患者与家长的心

理压力较重。所以需要将患者身体退化的因素与患者学习和行为上的问题加以综合的考虑，找到较佳的介入方法。

理疗的问题

在患者能够行走的晚期，要继续前一阶段已经开始的对患者进行积极的康复治疗，目的是为了患者各个关节保持尽可能大的伸展度，让患者尽可能的保持独立活动的的能力。如果这一阶段患者的关节僵硬的问题使得理疗难以介入，就应该向整形专家进行咨询，讨论是否需要外科手术的介入。这时患者家长还需要考虑为患者准备一辆较合适的轮椅，这样可以使患者有一定的舒适度，保持一定的独立性，保持甚至扩大活动的半径。

使用激素的问题

这一阶段要继续对杜氏肌营养不良患者使用激素，同时继续监控使用激素可能会引起的副作用，注意使用激素的剂量和方法。每两年请医生对患者进行肌肉力量和功能的评估。由于这一阶段患者的行动能力进一步受到了限制，所以特别要注意监控患者的体重，假如出现问题要进行适当的干预。

心脏和呼吸肌的问题

在这一阶段杜氏肌营养不良患者的心肌和呼吸肌还不会有太大的问题，但是定期的对患者的心脏和呼吸肌进行评估是很重要的。从患者10岁开始就有必要每年进行一次对患者心脏用超声心动图和其他设备进行检查。如果超声心动图发现患者的心脏有任何问题，需要心脏科的医生介入，进行积极的治疗。

三、不能行走的早期阶段

在不能行走的早期阶段，杜氏肌营养不良患者开始需要使用轮椅，在这一阶段一般情况下患者自己还能够摇动轮椅，他们的坐姿也保持良好。

学习和行为的问题

在这一阶段虽然患者的身体状况有了进一步的退步，但是这一阶段强调培养患者的独立意识很重要，要鼓励患者尽可能正常的积极参与学校的活动和与小朋友们玩耍。在整个青春期都应该这样做。

理疗的问题

由于这一阶段，患者大部分的时间坐在轮椅上，所以患者的上肢（包括肩部、手肘部、手腕部和手指）都有可能因为关节的僵硬而挛缩，这时需要密切关注患者这一方面的问题，并积极的介入，对患者开展被动的拉伸活动。坐上轮椅后，

患者的脊柱有可能发生弯曲Spinal curvature，医学界把这叫做脊柱侧弯(scoliosis)，脊柱侧弯的发生会大大降低患者的生活质量。由于目前激素被广泛的应用于对杜氏肌营养不良患者进行较早期的干预，目前杜氏肌营养不良患者脊柱侧弯的比例已经大大降低，但是还是要注意对已经不能行走的杜氏肌营养不良患者的这一问题进行密切地观察。有些患者脊柱侧弯的速度是很快的，一般在几个月之间。还应该向整形医生进行咨询，处理脚部的挛缩问题。脚部的挛缩可能会使患者感到疼痛、不舒服甚至造成穿鞋子的困难。

使用激素的问题

这一阶段还要让患者继续服用激素，以尽可能地保持患者上肢的肌肉力量和功能。

心脏和呼吸肌的问题

在这一阶段对杜氏肌营养不良患者每年进行一次心脏的评估是非常关键的，如果发现患者有任何心肌退化的问题，需要进行积极地治疗。在杜氏肌营养不良患者失去了独立行走能力后，患者的呼吸功能会较快的下降。这时要向呼吸科医生进行咨询，开展帮助呼吸的治疗，还要帮助咳痰有困难的患者咳痰。

四、不能行走的晚期阶段

在不能行走的晚期阶段，杜氏肌营养不良患者上肢的功能退化更加严重，要维持正确的坐姿也变得越来越困难，出现其他方面的并发症也较常见。

理疗的问题

在这一阶段家长要与理疗的专家讨论，采取怎样的辅助设备，尽可能的支持患者的独立性和参与生活的能力。还需要采取适当的办法来解决患者吃、喝、上厕所、上床和下床的问题。

使用激素的问题

在这一阶段，要对患者服用激素的情况、营养和体重的情况进行全面的评估，并与你的医生进行详细的讨论。

心脏与呼吸肌的问题

研究者推荐在这一阶段对杜氏肌营养不良患者每两年进行一次心脏和肺功能的检查，如果有问题要进行积极的干预。许多杜氏肌营养不良患者会活到成年期，这时需要制定详尽的计划，要帮助他尽可能独立的面对所有的机会与挑战。

以上我们对杜氏肌营养不良患者病情所经历的四个阶段进行了大致的介绍，

下面我们将对杜氏肌营养不良护理的各个领域进行分门别类的叙述。

杜氏肌营养不良的诊断：

当医生怀疑你的孩子是杜氏肌营养不良时，这时就应该尽快进行精确的诊断。在进行诊断的同时，还要让家庭中的每个成员了解这件事，以便进行相应的遗传咨询和做出进行治疗的选择，整个诊断的过程最好有一个神经科的医生参与其中，他可以向患者家长解释相关的问题。

患者怎样的临床症状有可能是杜氏肌营养不良

如果发现你的孩子的身体有以下三种现象之一，就要到医院去就诊（即使这个家庭以前没有杜氏肌营养不良的家族史）。

一、肌肉功能的问题

通常家庭中的某个成员会注意到孩子运动有不正常的表现。杜氏肌营养不良患者学会走路一般比正常的孩子晚；他们的腓肠肌肥大，跑步、跳跃和走楼梯有一定的困难，较容易摔倒，有用脚尖走路的倾向，其中最经典的动作叫做Gowers——患者从地上站起，必须先用手撑地，然后扶住腿部慢慢站起。出现这一经典动作的原因是患者的臀部和腿部的肌肉组织已经变得虚弱。

二、肌肉中酶水平的升高

患者在进行血检时，医生会发现他的肌酸激酶CREATINE KINASE (CK)水平升高，如果发现这种现象马上要请神经科医生进行确诊。因为其他的肌肉疾病也会出现肌酸激酶CREATINE KINASE (CK)水平的升高，所以只是肌酸激酶的水平高还不能确认是杜氏肌营养不良。患者在血检中还会发现通常表现肝脏疾病的指标AST谷草转氨酶和ALT谷丙转氨酶指标的升高。如果患者没有肝脏的问题，以上两个指标高，同时伴有肌酸激酶CREATINE KINASE (CK)水平的升高，应该考虑是否是杜氏肌营养不良。

三、语言能力发展迟缓

一般杜氏肌营养不良患者在语言能力发展上会有一些迟缓，这也可能是家长发现杜氏肌营养不良的第一个症状。

怎样确诊杜氏肌营养不良？

杜氏肌营养不良是一种X染色体性连锁隐性遗传的疾病，患者的DNA上的抗肌萎缩蛋白dystrophin基因存在着突变。所以对患者血样进行基因检测是首选的确诊方法，目前研究者还采取其他的方法，来对基因检测进行印证。

检测方法:

1、基因检测

要确诊杜氏肌营养不良,基因检测总是需要的,即使先前患者已经进行了肌肉组织的活检,已经证实了抗肌萎缩蛋白的缺失,还是要进行基因检测。基因检测能够提供较科学和详细的患者DNA上抗肌萎缩蛋白基因突变的信息。了解患者属于哪一种基因突变是很重要的,它将帮助判定某位患者是否符合目前最新研究的分子生物学的治疗方法,如外显子跳越,忽视过早的停止码等的临床实验。还可以帮助家庭成员进行产前的诊断,避免新的患者的出现。一旦患者的抗肌萎缩蛋白基因上突变的形式被确定,就可以对他的母亲也进行基因检测,以确定该母亲是否是抗肌萎缩蛋白基因上错误基因的携带者。这一信息对母亲方的女性亲戚来说也很重要,这些人也需要进行基因检测以确定是否是错误基因的携带者。

附录:

为什么基因检测非常重要

一、生育咨询和携带者检测

1、有些DMD患者的抗肌萎缩蛋白基因突变是偶然的,研究者把这种现象叫做新生的突变new mutation,这时这位患者可能是这一家族中第一个患者,另一些患者是由上一代遗传的;

2、如果一位DMD患者的母亲的抗肌萎缩蛋白基因也存在着突变,她就是错误基因的携带者,如果她再生男孩就有一半的概率是DMD。假如通过基因检测发现这位母亲存在着抗肌萎缩蛋白基因上的突变,对她今后再生育有参考价值,同时也可以提醒母亲方面的女性亲戚,也进行基因检测,防止新的DMD患者的出现。但是要注意即使通过基因检测没有发现DMD患者母亲是突变基因的携带者,她未来要生育男孩还是有一定的风险,因为有些DMD患者母亲的部分卵子细胞中存在着抗肌萎缩蛋白基因的突变,医学上叫做germ line mosaicism生殖腺嵌合。

3、有些抗肌萎缩蛋白基因的携带者,到老年后,可能会影响心肌的功能甚至肢体的肌肉也会受到一定的影响。

二、了解DMD患者是否适合目前正处于临床实验阶段的一些最新的分子生物的治疗方法

目前全世界的杜氏肌营养不良研究者正在开展多个基于分子生物学的治疗的临床实验,这些实验有些是针对抗肌萎缩蛋白基因上的特定位置的突变的,只

有了解了某位患者抗肌萎缩蛋白基因上突变的类型或者位置，才能弄清患者是否适合某一项临床实验。目前世界上所有登记杜氏肌营养不良的数据库，都要求登记者填写是否进行过基因检测，属于哪一种突变和突变的具体位置。

2、肌肉组织活检

你的医生可能会推荐你做肌肉组织的活检（从 DMD 患者的身上取下一块小的肌肉样本进行分析）。由于抗肌萎缩蛋白基因的突变使得患者无法产生抗肌萎缩蛋白，或者抗肌萎缩蛋白的量不够。进行肌肉组织的活检能够使研究者了解 DMD 患者肌肉细胞中有多少抗肌萎缩蛋白的含量。当然如果基因检测已经证明了你是 DMD 患者，就不一定有需要进行肌肉组织的活检。肌肉组织的活检还可以帮助根据患者肌肉细胞中的抗肌萎缩蛋白的水平，来断定是 DMD 还是 BMD。反过来肌肉活检查出是 DMD，再进行基因检测还是必须的，因为他可以帮助了解患者抗肌萎缩蛋白基因上突变的类型和突变的位置。目前肌肉组织活检的方法有两种，免疫化学法 immunocytochemistry 和免疫印迹法 immunoblotting。

3、其他的检测方法

传统的检测神经肌肉疾病的方法是肌电图 electromyography (EMG) 和神经传导研究 nerve conduction studies (needle tests)。研究专家一致认为目前诊断 DMD 已经不需要使用这些方法。

神经肌肉方面的护理——维持肌肉的力量和功能

怎样评估肌肉的力量和为什么要这么做？

DMD 患者应该请神经肌肉疾病方面的专业医生对其肌肉的力量和功能进行检查，这位专业医生应该了解杜氏肌营养不良的整个进程，一旦发现有不正常的情况，就需要进行进一步的评估。这些定期的检查对在适当的时候进行适当的治疗、预计病情的进展和最大程度的避免问题的发生是非常重要的。专家们建议，有可能的话，杜氏肌营养不良患者应该每六个月访问一次神经科医生、每四个月访问一次理疗医生或者职业疗法的医生。这些检查每个诊所可能有所不同，但是目的都是一样的，评估患者病情进展的情况，在必要时进行适当的干预。这些检查包括以下几个方面：

1、力量

肌肉力量的评估有多种方法，主要是观察特定的关节的位置改变能够产生多

大的力量。

2、关节的活动范围

这一检查主要是评估患者是否有肌肉挛缩 contractures 或者叫做关节紧 joint tightening，以便决定采取怎样的拉伸方法或者其他的干预方法对患者最有帮助。

3、动作时间的评估

一些诊所的常规检查还包括杜氏肌营养不良患者从地上站起的时间，规定时间内行走的距离，走楼梯的格数。这些检查与测试对了解患者病情的发展是很重要的。

4、运动功能的评估

评估运动功能的标准有很多，但是在一个诊所应该用一种标准进行长期跟踪评估。

5、日常起居生活的评估

这样的评估可以让专家帮助你设计设备和方案，以帮助患者尽可能保持独立性。

要注意的问题:

1、因为患者的肌肉组织中缺失抗肌萎缩蛋白，所以他的肌肉组织会随着时间的推移逐渐变得虚弱。

2、一些类型的运动或者过于疲劳会使患者的肌肉组织进一步损伤。

3、有经验的专业医生能够预计到肌肉组织退化的程度，为你提早提出应对的办法。让专业医生了解患者肌肉的状况是很重要的，这样可以尽早进行正确的治疗。

药物治疗骨骼肌的症状

目前有许多杜氏肌营养不良的研究者正在研究用新的药物来治疗 DMD，相关的研究有很多，但是在这一杜氏肌营养不良患者家长指南中，专家们只是推荐有充足证据证明有治疗效果的治疗药物。当然这一推荐今后会随着临床实验的结果有新的证据证明新的药物确实有治疗价值而改变。如果有新的药物出现，本家长指南会作相应的改变。虽然专家们一致认为在将来会有许多种治疗杜氏肌营养不良的方法的出现，但是在目前这一时点，专家们一致认为的确实能够证明对治疗杜氏肌营养不良患者骨骼肌症状有作用的药物只有激素 Steroids。以下我们将

专门讲一下激素治疗的问题，至于治疗杜氏肌营养不良患者其他症状的，如心脏问题的药物等，将在本文的其他部分进行讨论。

激素治疗 DMD 的指南

目前在全世界激素 Steroids 被用于许多种疾病，许多医生在使用激素上有丰富的经验。无疑激素对许多 DMD 患者有治疗的价值，但是必需要平衡可能的副作用。DMD 患者服用激素是很重要的，所以每一个 DMD 患者的家庭都需要了解这方面的情况。

基础知识

用于治疗杜氏肌营养不良的激素是糖皮质激素 glucocorticoids 或者叫做皮质激素 corticosteroids，它是 DMD 治疗专家目前唯一已知的能够减缓 DMD 患者肌肉力量和运动功能退化的药物。使用激素的目的是为了帮助 DMD 患者延长独立行走的时间，让他们更多的参与社会生活，将患者今后可能会出现呼吸肌、心脏和脊柱畸形的问题最小化。激素还能够减少 DMD 患者发生脊柱侧弯的可能性。

使用激素的副作用问题

在患者使用激素前，要对可能会出现副作用提前重视，并准备进行相应的医学干预。服用激素后要尽量避免副作用的发生，确保不使可能出现的副作用变得过于严重。

使用激素治疗可能出现的相关的副作用，请见以下表格 1。

开始使用激素和停止使用激素

最佳的开始使用激素的时间是当 DMD 患者的运动功能达到一个平台阶段 plateau phase，这时患者的运动能力已经不再进步，但是还没有开始退化。在这一阶段大多数患者年龄在 4-5 岁之间。专家们不主张患者的运动能力还处在上升期时就使用激素，特别是患者在 2 岁以下，不应该服用激素。专家还指出在儿童完成各个国家规定的预防接种期和孩子对水痘免疫建立之前不要让 DMD 患者服用激素。患者一旦服用激素后，如果准备不服用了，不能马上停止，需要慢慢减量后，才能逐渐停止。

已经不能行走的 DMD 患者服用激素的问题

这问题是因人而异的，家长应该与医生进行深入的讨论，要充分的平衡可能的治疗作用和不利副作用。但是专家认为对那些在还能够行走时，开始服用

激素的 DMD 患者，不再能行走后还应该继续服用激素。这时服用激素的目的是为了保持 DMD 患者上肢的肌肉力量，减慢脊柱侧弯的进程，延迟呼吸功能和心肌功能的退化。

要注意的问题

- 1、目前激素是唯一已知的能够延缓 DMD 患者肌肉退化速度的药物；
- 2、一旦患者使用激素后，每次去医院接受医生的治疗时，都要告诉医生 DMD 患者正在服用激素；特别是患者需要进行手术，感染和受伤。因为激素会抑制患者的免疫系统。
- 3、患者一旦服用激素后，如果准备不服用了，不能马上停止，需要慢慢减量后，才能逐渐停止。
- 4、使用激素后，家长应该带孩子定期的去医院，请了解激素的医生进行检查。医生应告诉家长可能会出现的副作用，并采取相应的措施。

激素不同的使用方法

DMD 患者的家长有时会迷惑，不同的诊所或者不同的医生有时让患者服用激素的方法有所不同。因此家长需要了解使用不同的激素药和不同的使用方法的相关信息，下面我们将作详细的讲解。

强的松 Prednisone 与地夫可特 deflazacort 是两种类型的激素，它们是目前被用于治疗杜氏肌营养不良的主要的激素，它们对于治疗 DMD 的机理是相似的，不能说是强的松好还是地夫可特好。目前不同的国家使用不同的激素治疗 DMD，家长们还需要考虑的是费用和用药的方法和药物产生的副作用的不同。强的松的优点在于价格便宜，而且即可制成药片，也可制成药水。有些医生喜欢使用地夫可特，可能是地夫可特使患者发胖的副作用较轻。

目前使用激素最常见的方法是每日服用，但是有些杜氏肌营养不良的专家开始考虑使用不同的服药方法，如果研究者研究后认为有新的更好的使用激素的方法，我们会对本家长指南进行修定。

使用激素的副作用

一旦一位患者准备开始较长期的服用激素，就要开始注意观察使用激素后的副作用。虽然现在用激素是治疗杜氏肌营养不良主流的方法，但是使用激素不能由一般的医生和家长自己来决定，需要有对使用激素有经验的专业医生决定。

虽然我们在下面的附录 3 中，会提到一些杜氏肌营养不良的治疗者正在使用

的药物，有些药物使用得也比较普遍，但是目前还没有足够的证据证明这些药物或者其他的补充剂是否真正对治疗 DMD 有用，在使用这些药物之前要与你的医生进行深入的讨论。

附录 1

使用激素的开始剂量和维持剂量

专家们推荐的激素使用的开始剂量是强的松每天每公斤体重 0.75 毫克，地夫可特每天每公斤体重 0.9 毫克。一般情况下为每天早晨服药，但是有些杜氏肌营养不良患者在服用激素后会在几个小时内有短暂的行为方面的副作用（过度活跃、情绪不稳），如果让这些患者改为下午服用激素将会减少这方面的副作用。对于还能够行走的杜氏肌营养不良患者，一般随着孩子的成长一直到达大约体重 40 公斤逐渐增加剂量，强的松的最大剂量为每天大约 30 毫克，地夫可特的最大剂量为每天大约 36 毫克。

已经不能行走的杜氏肌营养不良患者，尽管体重增加，如果还需要较长期的服用激素，服用激素的总剂量，不能超过患者体重 40 公斤时的总剂量，也就是强的松的最大剂量为每天大约 30 毫克，地夫可特的最大剂量为每天大约 36 毫克。服用的剂量每公斤体重可以降低到每天服用 0.3 至 0.6 毫克。即使总的剂量小于每天 30 毫克，有统计表明仍然能够维持治疗的效果。决定是否维持使用激素的剂量需要平衡激素的正面作用与副作用之间的关系，因此要定期访问医生，检查使用激素的副作用是否达到了不能忍受的状况。

附录 2

管理使用激素的剂量

如果服用激素后，患者不能耐药或者无法适度的控制副作用，专家建议可以将激素的使用量降到原来的 1/3 到 1/4，然后每个月去访问医生，监控副作用的变化。假如采取每日服用激素的方法，降低了服用剂量后还是无法适度的控制副作用，那就要改变每天服用的办法。无论对能够行走，还是不能够行走的杜氏肌营养不良患者来说，即使出现无法适度的控制副作用的情况，也不能够立即停止使用激素，应该先减量，或者改变服用的方法，如果还不能解决问题，就要考虑慢慢停止使用。注意：激素一定不能突然停止使用。

附录 3

其他药物和补充剂

专家们注意到，有些临床医生对杜氏肌营养不良患者还用激素以外的其他药物进行临床的治疗，但是专家们认为还没有充分的证据说明这些药物和补充剂是安全和有效的，所以他们不作推荐。

专家们对一些药物所下的结论：

氧雄龙 oxandrolone 是一种合成代谢类的激素，专家们不作推荐；

肉毒素 Botox，没有进行过安全性的研究，有些医生认为这一药物可以减少杜氏肌营养不良的肌肉挛缩，专家们不作推荐；

肌酸 creatine，没有系统的使用肌酸的依据，一些随机安慰剂控制的用肌酸治疗杜氏肌营养不良的临床实验，没有显示明确的作用，如果某位患者服用肌酸后出现了肾脏的问题，应该停止服用肌酸；

专家们不推荐的药物或者补充剂还有 coenzyme Q10 辅酶 Q10 、 carnitine 肉毒碱、 anti-inflammatories/anti-oxidants 抗炎症、抗氧化药物和补充剂 (fish oil 鱼油， vitamin E 维生素 E， green tea extract 绿茶提取物， pentoxifylline 潘托西) 还有其他草、植物提取物等。当然专家们一致认为在用其他药物治疗杜氏肌营养不良方面还需要做许多研究，以证实其作用。

表格 1

以下的表格概况了使用激素可能出现的副作用和有用的干预方法

下表罗列了一些正在生长的孩子较长期的服用较高剂量激素可能出现的较严重的副作用。需要注意的是每个人服用激素可能产生的副作用是有所不同的。成功的使用激素的方法是注意潜在的副作用，尽可能的预防和减少副作用。如果使用激素后产生了无法控制或者患者无法容忍的副作用，就要减少使用激素的剂量；如果还不能解决问题就要进一步减少使用激素的剂量或者改变使用的方法直至停止使用激素。

使用激素的副作用	症状和推荐的监控方法	处理的措施 (要与你的医生讨论)
一般的情况	在使用激素前，要告诉全家人，使用激素后患者会增加食欲，所以要注	全家人都要对患者的饮食高度敏感，防止患者体重过度增加。学习和了

	意患者的日常饮食	解有关节食和营养学方面的知识。
Cushingoid features (“moon face”) 库兴样特征(满月脸)	脸和脸颊圆圆的像个满月，随着时间的推移会变得更明显	仔细监督患者的饮食，严格限制糖和盐的摄入，可以减轻这一症状
(hirsutism) 多毛症 体毛过度生长	进行临床的检查	这一症状一般不会严重到要改变药物使用的程度
粉刺、癣、疣	多见于青少年	进行针对性的治疗，一般不会影响激素的使用，除非患者因为这些问题而感到精神上的压抑。
生长迟缓	至少每个月量一下身高，作为护理的常规部分。但是要注意杜氏肌营养不良患者的身高，即使不使用激素也会有较矮的倾向，	询问你的儿子是否在意自己的身高。假如他在乎自己的身高，与你的医生讨论是否需要进行内分泌的检查。
青春期滞后	密切监视，了解是否有性成熟滞后家族史	与患者谈论这一问题，询问他是不是介意这一问题，如果他介意这一问题，与你的医生商量进行内分泌的检查。
行为改变	用性格和行为基准对DMD患者进行评估，检查是否有ADHD注意力缺陷多动症。需要注意的是，一般情况下，患者的行为改	如果患者在服用激素前，就有行为方面的问题，在使用激素前进行治疗。如果患者有ADHD注意力缺陷多动症也应该

	变, 是开始服用激素后六个星期内的暂时的现象。	进行治疗。 一般这一问题可以通过改为下午服用激素得以缓解。
免疫和肾上腺抑制	注意严重感染, 如果发生小的感染要立即解决, 任何时候就医要告诉医生你的孩子服用了激素。要注意一旦使用了激素不能马上停止不用。特别要注意的是有些长期服用激素的患者, 不能在24小时内不用激素。	在开始使用激素前获得水痘的免疫。与你的医生商谈如何面对在使用激素时短暂的中断, 例如如果没有地夫可特, 是否可以用强的松来临时代替; 或者在你生病或者禁食期间, 采用静脉注射激素等。
高血压	定期测量血压 (BP)	假如发现血压升高, 首先能够采取的有用的步骤是减少盐的摄入和减轻体重。如果还不能解决问题, 你的医生可能会让你服用血管紧张素抑制剂 ACE 或者倍它阻剂 beta-blocker
葡萄糖耐受不良	就医时用试纸测量尿糖, 如果发现尿多或者容易口渴要向医生咨询	如果尿糖检测有问题, 就需要进行血糖的检查。
胃炎/胃酸返流	注意胃酸返流症状 (heartburn) 烧心	避免使用非激素类的抗炎药如阿斯匹林 aspirin、布洛芬 ibuprofen、萘普生 naproxen. 如果出现上述

		症状用药物治疗。
消化性溃疡	症状是胃疼，可能是损伤了胃粘膜，如果有溃疡史或者发现贫血，大便可能会查出出血	避免使用非激素类的抗炎药如阿司匹林 aspirin、布洛芬 ibuprofen、萘普生 naproxen. 如果出现上述症状用药物治疗。
白内障	每年检查眼睛	如果白内障影响了视力考虑用强的松代替地夫可特。向眼科医生请教。一般情况使用激素后，只有影响了视力才需要进行治疗。
骨质脱钙和长骨骨折的风险	注意骨折的病史，每年用 DEXA 双能 X 线骨密度仪 (Dual Energy X-Ray Absorptiometry, DEXA) 监控骨密度，每年检测维生素 D 的血浓度（最好是在晚冬进行检查）。如果维生素 D 的水平低，要补充维生素 D3 的水平，请营养科医生评估饮食中钙和维生素 D 的摄入量是否充足。	依据血浓度中钙的水平补充维生素 D 是需要的，三个月检查一次维生素 D 的血浓度。承重的活动对提高骨密度是有帮助的。确保日常饮食中足够的钙的摄入量，如果摄入不足就需要补充。
肌红蛋白尿症	尿样像可口可乐的颜色，是因为尿中包含了肌肉蛋白的降解物，这时就要去医院进行检查。同样	避免激烈的运动和肌肉纤维的离心收缩，如走下坡、在软床上跳跃等。平时要保持充足的饮用

	如果运动后尿液出现不正常的颜色，也要进行尿检。	水的摄入，必要时还要对肾脏进行检查。
--	-------------------------	--------------------

康复护理——理疗和职业疗法

对杜氏肌营养不良患者来说理疗和职业疗法一生都是需要的，但是在病程的不同阶段要采取不同的方法，这些工作应该由理疗师和职业疗法的专家来做，或者在专家的指导下由患者的家长来完成。同时还应该有其他的专家参与，如康复专家、整形专家、轮椅与其他设备的供应商一同参与。康复护理的关键是保持肌肉的伸展性和防止各个关节的挛缩。

对杜氏肌营养不良患者进行拉伸的目的是为了维持患者肢体的功能和让患者感到舒适，拉伸活动应该在医生的指导下开展，但是拉伸活动必需成为患者日常生活中的一部分。有许多原因会使得杜氏肌营养不良患者的关节变得紧，或者叫做关节的挛缩，也被叫做肌肉挛缩。大致上有以下几种情况，由于肌无力限制了患者的活动，使得患者肌肉的弹性下降；长期固定在一个位置，例如患者坐上轮椅后，双腿总是弯曲着；某个关节部位周围的肌肉群产生了不平衡，例如：膝盖后面的肌肉力量强于膝盖前面的肌肉力量。所以维持关节良好的伸展度和保持关节周围肌肉群的对称平衡是非常关键的。这可以帮助尽可能维持肌肉的功能，避免由于固定姿势而造成的畸形，减少皮肤压力的问题。

轮椅坐凳和其他设备

在杜氏肌营养不良患者能够行走的早期阶段，就应该准备轮椅用做较长距离的外出以保存体力。当杜氏肌营养不良患者坐轮椅的时间增加后，注意他的坐姿就变得很重要了，这时需要考虑为他定做椅子。当患者行走变得越来越困难了，就要开始考虑使用电动轮椅，用得早比用得晚好。要注意的是一旦患者开始使用轮椅后，就要注意坐垫的舒适性，保持患者坐姿的对称和正确。有些专家还建议使用电动的帮助起立的设备。患者坐上轮椅后，随着时间的推移，手臂的力量也会开始发生问题，这时就需要请理疗师和职业疗法的专家帮助设计支持设备，帮助患者最大限度的维持身体的功能和独立性。最好的办法是事先就要考虑好用怎样的支持设备来帮助患者维持功能和独立性。在杜氏肌营养不良患者的能行走的晚期和不能行走的阶段就需要考虑怎样帮助患者站起，移动，饮食，上下床和洗澡等问题。

骨和关节的护理

杜氏肌营养不良患者如果不使用激素治疗，大约有90%会发生进行性的脊柱侧弯（脊柱向一侧弯曲而且随着时间推移越来越严重）。每日服用激素已经显示可以减少脊柱侧弯，至少可以推迟脊柱侧弯的发生。

监视脊柱侧弯的发生

脊柱的护理包括监视脊柱侧弯的发生，在整个杜氏肌营养不良患者能够行走期，每次就医时都需要让医生目测，但是当患者已经发生了脊柱侧弯后，就要用X光进行脊柱观察。当患者到了不能行走期，更加需要对患者脊柱进行密切的监视。X光脊柱扫描要对整个脊柱进行，如果发现脊柱确实有问题，至少每年要进行一次X光对脊柱的检查。如果两次X光脊柱扫描的间隔超过一年就有可能漏过发现脊柱侧弯变得严重的可能。当杜氏肌营养不良患者的生长期完成后，就不需要每年进行X光检查了，只有当临床发现脊柱出现了新的问题时，再进行X光的检查。

怎样预防脊柱的侧弯

在杜氏肌营养不良患者能够行走期，始终要注意患者的姿势，尽量避免做不对称的动作。当患者坐上轮椅后，要注意坐位能够保持脊柱和骨盆带的对称和脊柱能够伸展。专家们不推荐用脊柱支架来试图避免或者延缓脊柱手术的进行，但是当脊柱的手术也不能解决问题时，可以使用脊柱的支架。

需要注意的问题

- 1、 杜氏肌营养不良患者骨骼都较弱，特别是当杜氏肌营养不良患者服用皮质类激素后；
- 2、 对杜氏肌营养不良患者来说进行钙和维生素D的补充，以保持骨骼的强壮是很重要的；
- 3、 当患者不能行走后，医生应该密切关注患者的脊柱，特别是正处在生长期的杜氏肌营养不良患者，脊柱侧弯可能会发展得很迅速。
- 4、 如果发生了较严重的脊柱侧弯，成功的脊柱手术非常重要，最好请有经验的外科医生进行手术并且在手术中要注意患者的呼吸肌和心脏；
- 5、 假如患者感到背部疼痛，需要去医院让医生检查。

附录：疼痛的问题

询问杜氏肌营养不良患者是否有疼痛很重要，以便进行相应的治疗。但是不幸的是目前研究者对杜氏肌营养不良患者疼痛的问题了解不多，还需要更多的研

究。如果患者有疼痛的感觉需要告知医生。有效的解决疼痛的问题，关键的是了解疼痛的原因，这样医生才能够进行适当的干预。有许多疼痛的问题是不良的姿势造成的。干预的方法包括采用适当的个性化的支架、调整座椅或者床的舒适度、增加肢体的拉伸和用一些药物（例如肌肉放松、抗炎症的药物），但是使用药物要考虑副作用，特别是影响心肌和呼吸肌功能的药物要慎用。

如果其他方法都无法解决疼痛的问题，可以考虑作手术，但是需要由有经验的外科医生来进行。如果使用激素的杜氏肌营养不良患者有背部疼痛，医生应该检查其是否有脊椎的骨折，如果有脊椎的骨折用二磷酸盐bisphosphonate治疗。

相关治疗（注：这里的治疗讲的是杜氏肌营养不良患者可能会出现的相关的并发症，而不是治疗肌病本身。作为杜氏肌营养不良患者的家长要做好两手准备，不久的将来能够治好肌病最好，如果不能治疗肌病，要尽可能的提高患者的生活质量，而提高患者生活质量，全面管理好患者可能出现的并发症是其中非常重要的一环。相比较而言，在目前情况下要把后者放在更重要的位置，因为要治疗好肌病靠我们急是没有用的，而后者是我们可以脚踏实地去做的。注为翻译者所加）

脊柱融合手术posterior spinal fusion

当杜氏肌营养不良患者的脊柱侧弯达到一定程度——大于20度（这一角度被叫做Cobb角Cobb angle），如果这位杜氏肌营养不良患者还没有停止生长，同时他又不使用激素，就要考虑进行脊柱融合手术posterior spinal fusion。进行脊柱融合手术posterior spinal fusion的目的是尽可能维持患者姿势，以使患者感到舒服和维持一些身体的功能。而使用激素的患者发生脊柱侧弯的可能大大减少，即使发生了脊柱侧弯一般也不会进一步的恶化，但是当Cobb角Cobb angle大于40度时，还是需要进行脊柱融合手术posterior spinal fusion。重要的是要与外科医生进行讨论进行怎样类型的手术，并向医生表达你所担心的问题。

骨健康的问题

骨的健康对于能够行走和不能够行走的杜氏肌营养不良患者来说是很重要的。任何年龄的杜氏肌营养不良患者的骨都是比较脆弱的，特别当患者使用了激素后问题会更加明显。与正常人群相比较骨密度bone mineral density较低，较容易骨折。

腿部长骨骨折的处理

腿部长骨发生骨折后,经过适当的治疗是可以让还能够行走的杜氏肌营养不良患者继续维持行走的,所以杜氏肌营养不良一旦发生了腿部长骨骨折后,要立即告诉医生,医生在处理骨折时要考虑到怎样让患者尽快的恢复行走能力。还能够行走的杜氏肌营养不良患者,发生腿部长骨骨折后要采取内固定的治疗方法,这种方法是通过手术尽快固定断骨。这种方法最有可能让杜氏肌营养不良患者恢复行走的能力。

如果已经不能行走的杜氏肌营养不良患者,发生了腿部长骨骨折后采用较安全的夹板和用石膏固定,但是要尽可能考虑患者的肢体功能和防止关节的挛缩。

杜氏肌营养不良患者使用激素会造成骨密度的降低,进而存在脊椎骨的骨折的风险,很少见到不使用激素的杜氏肌营养不良患者脊椎骨的骨折。因此对使用激素的杜氏肌营养不良患者要用血检和X光骨扫描来检测骨密度。在这一领域还需要进行进一步的研究,以确定操作的参数。

附录

骨健康的问题

杜氏肌营养不良患者骨健康差的原因

- 1、 活动减少;
- 2、 肌肉组织虚弱;
- 3、 较长期的使用激素。

可能的干预方法

- 1、 维生素D—如果患者确实存在维生素D的缺乏, 需要进行维生素D的补充;
- 2、 钙---最好的吸收钙的方式是由饮食中吸收, 如果饮食中无法吸收足够量的钙, 应该在医生的指导下补充钙;
- 3、 二磷酸盐Bisphosphonates---如果发生了脊椎的骨折, 推荐使用静脉内注射二磷酸盐Bisphosphonates

肺部和呼吸护理

对杜氏肌营养不良患者呼吸功能的护理非常重要。通常当杜氏肌营养不良患者还能够行走的时候,他们不会有呼吸和咳嗽的问题。但是到了杜氏肌营养不良患者年龄增长后,在病程的晚期呼吸肌也会受到影响,就会有胸部感染的危险,

胸部的感染主要是由于无效的咳嗽引起的。然后杜氏肌营养不良患者在晚间睡觉时会有呼吸的问题，接着白天也会有呼吸问题。在患者病程发展的这一阶段要通过对患者监控、预防和干预进行呼吸方面的护理，护理团队中需要有呼吸方面的专家参与。必要时让患者使用非创的呼吸机或者用其他技术提高进入杜氏肌营养不良患者肺部的空气总量（肺容量补充lung volume recruitment），同时要采取手动的或者机械的方法帮助咳嗽。

需要注意的问题

1、保持杜氏肌营养不良患者最近的一次呼吸功能测试的记录，就医时向医生出示；

2、杜氏肌营养不良患者如果需要麻醉时，一定不能使用吸入式的麻醉方法和不能使用琥珀胆碱（succinylcholine）。琥珀胆碱是一种除极化肌松药；

3、当杜氏肌营养不良患者进行手术前，需要进行肺功能的检查，这样就可以采取相应的措施；

4、假如杜氏肌营养不良患者发生了胸部的感染，要使用抗生素和帮助他咳嗽；

5、如果发现患者有换气不足和咳嗽虚弱的症状，应该进行严密的监视和告诉医生。

6、当患者生病或者受伤导致氧水平下降，医生在让他吸氧时要十分谨慎，因为如果给予他太多的氧有可能导致降低他自主呼吸的欲望；

监视患者的肺功能

1、在杜氏肌营养不良患者还能行走时，就需要至少每年对患者的呼吸功能进行基础的检查，检查的内容包括最大肺量forced vital capacity [FVC]等，这样做可以帮助患者了解和熟悉这些设备，也便于医生对患者的最大呼吸功能有所了解；

2、当杜氏肌营养不良患者失去了行走的能力后，肺功能的检查变得更加重要。检查的指标包括最大肺活量forced vital capacity [FVC]和咳嗽峰值流速peak cough flow等，其他的评估也被需要，如睡眠时的氧水平oxygen levels during sleep, 等。检查的频率要视患者的病情而定，但是最大肺活量forced vital capacity [FVC]至少每半年要检查一次。

3、当杜氏肌营养不良患者年龄较大后，家长要密切注意你的孩子可能

出现呼吸问题的症状。假如你发现你的孩子经历小的上呼吸道感染后病程有明显延长的迹象。例如得了普通的感冒恢复起来很慢，一发生感冒就会变成胸部堵塞 chest congestion 或者支气管炎，通常需要抗生素治疗，就要与你的医生联系。另外以下的一些症状也是呼吸功能有问题的表现：

- 1、 较过去容易发生疲劳；
- 2、 呼吸短促有些上气不接下气，无法一口气讲完一个较长的句子；
- 3、 早晨或者整天头痛；
- 4、 不明原因的嗜睡；
- 5、 睡眠有问题：晚上多次醒来，醒不来，睡眠时多梦魇；
- 6、 醒来时有些气喘感觉心猛烈的跳动；
- 7、 难以集中注意力。

防疫的问题

一般的国家要求儿童在二岁左右就要进行肺炎疫苗接种，有些国家还要随着孩子年龄的增大反复接种。每年一次接种流感疫苗也是需要的。服用激素的杜氏肌营养不良患者都可以接受这两种疫苗接种，但是服用激素的杜氏肌营养不良患者对疫苗的免疫的应答可能会降低。目前公众可以得到各个国家的免疫指征、免疫禁忌和时间安排的详细信息。重要的是当新的传染病出现时，要求进行新的疫苗接种，患者要搞清楚是否可以接种。

假如胸部感染发生，在使用抗生素的同时，还需要用手动的方法或者用机器帮助患者进行咳嗽。

干预(这需要专业人士进行)

在病情发展的不同阶段需要对杜氏肌营养不良患者进行干预。首先想办法增加杜氏肌营养不良患者深呼吸时肺部空气的总量，这对患者提高生活质量是有帮助的。随着杜氏肌营养不良患者病情的进展，咳嗽的效力会降低，对其进行干预可以改善这种情况，方法是人工或者用机器帮助咳嗽。随着患者病情的进一步发展，杜氏肌营养不良患者开始需要晚间的呼吸支持，然后白天也需要进行呼吸支持，可以使用非创的呼吸机，在杜氏肌营养不良患者的晚期使用呼吸机是维持患者健康的重要手段。当杜氏肌营养不良患者的呼吸问题更加严重时，就有可能需要切开气管，安装气管插管(tracheostomy tube)以上这些干预对维持杜氏肌营养不良患者的健康和避免病情进一步的恶化有帮助。如果杜氏肌营养不良患者需

要进行手术要特别注意患者可能会出现呼吸问题。

附录:

在杜氏肌营养不良患者的晚期吸氧要十分谨慎

1、 因为患者吸氧能够提高患者身体的氧水平，这样就会掩盖杜氏肌营养不良患者肺部和呼吸的问题；

2、 给氧的治疗会减少呼气，容易导致二氧化碳的滞留；

3、 用手工或者机械帮助患者咳嗽和使用非创的呼吸机是需要的，但是不推荐用吸氧来代替以上两者；

4、 如果患者要吸氧，医生需要密切观察患者的血氧水平，同时还需要进行呼吸支持；

心肌的护理

照顾心脏，对心肌进行护理的目的是为了较早的发现和治理可能危及杜氏肌营养不良患者生命的心肌功能的退化。大多数的杜氏肌营养不良患者会在病情的晚期患上心肌症cardiomyopathy或者出现心律的问题。由于杜氏肌营养不良患者体力的限制，一般在发生心肌退化的初期不会表现出明显的症状。所以要特别注意杜氏肌营养不良患者心肌退化的问题，以便进行及时的治疗。解决这一问题的关键是提早进行监视和预先进行护理，你需要与心脏科的医生保持联系，以便及时发现患者心肌退化的问题并及时进行适当的治疗。

需要注意的问题:

1、 当杜氏肌营养不良患者被确诊时或者至少在杜氏肌营养不良患者六岁时就应该请心脏科的医生对患者的的心脏进行基础的评估，对患者进行心脏的常规检查至少要包括心电图electrocardiogram (ECG)和超声心动图echocardiogram（也叫彩超）。

2、 十岁以下的杜氏肌营养不良患者需要至少每二年检查一次心脏的功能，当杜氏肌营养不良患者十岁以后，或者已经发现了有心肌轻微退化的迹象就需要每年检查一次心脏。如果非创的心脏检查显示了患者的心肌功能不正常，就需要加强对患者的监控，这时需要至少每六个月进行一次心脏的检查，并开始使用治疗心肌退化的药物。

心肌退化的治疗

对杜氏肌营养不良患者心肌退化的问题的治疗,首先考虑使用的药物是血管紧张素转换酶抑制剂Angiotensin converting enzyme (ACE),其他可使用的药物还有倍它阻剂betablockers和利尿剂diuretics等。同时要遵守已经出版的护理心力衰竭的指南,研究者已经有一些研究证据显示在患者还没有出现任何心肌退化的症状之前就使用血管紧张素转换酶抑制剂Angiotensin converting enzyme (ACE)对心肌症有一定的预防的作用,目前研究者正在开展进一步的研究这一问题,搞清楚是否要对杜氏肌营养不良患者进行推荐。

如果杜氏肌营养不良患者发现有心律不正常应该立即进行研究和治疗。一般医生发现杜氏肌营养不良患者心率偏快,认为没有什么问题,但是这也可能是杜氏肌营养不良患者心脏出了问题。如果心率快的症状有进一步的发展,要进行仔细的观察。日常服用皮质类激素的杜氏肌营养不良患者需要进行心血管系统的监控,特别是注意是否有血压高,如果出现血压高的症状要控制使用激素的量和进行血压高的治疗。

需要注意的问题:

- 1、 从杜氏肌营养不良患者确诊的那天起就要定期的检查心脏;
- 2、 杜氏肌营养不良患者在出现心肌不正常之前可能已经有心肌的退化;
- 3、 这可能意味着杜氏肌营养不良患者在没有表现出心肌退化之前就需要使用药物治疗;
- 4、 有时让心脏的问题较早的表现出来是好事,可以立即对杜氏肌营养不良患者的心肌进行检查。
- 5、 在每次去医院就医时要带好杜氏肌营养不良患者最近一次心脏的检查报告并出示给医生看。

肠胃的护理---营养、吞咽和其他的问题

杜氏肌营养不良患者的营养问题

研究者认为杜氏肌营养不良患者从被确诊后的一生中维持好的营养状态,避免营养不良或者体重超标是非常关键的,日常要给杜氏肌营养不良患者提供包括许多种类型食物的平衡的饮食,大多数的国家都制定了家庭健康平衡饮食的标准。患者应该进行常规的体重和身高的检查(已经不能行走的杜氏肌营养不良患者可以量一下手臂的长度来估算其身高),如果一位杜氏肌营养不良患者的体重

过重或者过轻，假如发现一位杜氏肌营养不良患者不知原因的体重增加或者减少，假如一位杜氏肌营养不良患者计划进行手术，假如一位杜氏肌营养不良患者有慢性的便秘constipation或者吞咽困难difficulty swallowing (dysphagia)就应该向饮食专家或者营养师咨询。另外患者被确诊后或者开始使用皮质类激素时也应该向饮食专家和营养师进行咨询。对患者的饮食评估包括卡路里、蛋白质、液体钙、维生素D和其他营养素。专家们推荐杜氏肌营养不良患者服用带有维生素D和其他矿物质的多种维生素。如果一位杜氏肌营养不良患者体重明显减轻，就要到医院去查一下患者是否有吞咽的功能的问题，同时还要查一下是否有身体其他系统的并发症，需要检查的包括心脏和呼吸系统，因为这些系统的疾病有时会引起体重的下降。

需要注意的问题

- 1、 杜氏肌营养不良患者每次就医时应该进行体重和身高的测量；
- 2、 杜氏肌营养不良患者保持健康平衡的饮食非常重要，特别要注意饮食中有足够数量的钙和维生素D；
- 3、 在杜氏肌营养不良患者的护理团队中需要有饮食专家或者营养师，他能够帮助家长了解患者的营养状况和指导患者吃得健康；
- 4、 如果发现患者有吞咽困难的问题就要到医院去检查并进行一定的治疗。

杜氏肌营养不良患者吞咽的管理

在杜氏肌营养不良患者病程的晚期，由于喉部肌肉的虚弱可能会导致患者发生吞咽功能的问题(dysphagia)，吞咽的问题又会造成患者营养的不良。这一过程是很缓慢的、渐近的，开始发生时迹象不明显。当发现患者有一些临床吞咽的困难时，例如患者进食时经常发生食物进入气管，吞咽的肌肉移动差，食物好像卡在喉咙中；不明原因的体重减轻10%以上或者在生长期体重不增加；一餐饭的时间大于30分钟或者吃饭时疲劳、流口水和呛咳就需要请临床医生诊断和进行X光透视检查。如果杜氏肌营养不良患者发生吸入性肺炎(aspiration pneumonia)，吸入性肺炎是由于液体进入了患者的肺部，无法解释的呼吸功能的衰退，不明原因的高烧，这些可能都是吞咽功能减退的迹象，这时需要医生对患者进行评估。

如果患者被确认为吞咽困难就需要吞咽方面的专家介入进行治疗，治疗的目的是为了患者尽可能保持较良好的吞咽功能。当患者无法通过口摄入足够的食

物和液体时就要考虑使用胃管Gastric tube来摄入足够的营养来维持体重。医生在使用胃管时应该与患者就使用胃管的益处和可能的风险与患者进行充分的讨论。在适当的时候放置胃管可以减轻患者必须吃足够的食物的压力，同时也能够对吞咽肌起到一定的保护作用。使用胃管后并不意味着患者不能吃他想要吃的食物，同时患者不需要用吞咽肌吃足够量的食物以获得卡路里和其他营养，就能够保持足够的营养。

肠胃方面的其他护理

便秘Constipation和胃食管返流gastroesophageal reflux（胃食管返流会造成烧心的感觉）是在杜氏肌营养不良患者中较常见的肠胃系统的疾病。杜氏肌营养不良患者便秘一般发生在年纪较大后或者手术以后。由于目前杜氏肌营养不良患者的生存期延长，有患者出现其他并发症的报导，包括由于使用呼吸机后空气的吞入造成的胃肿和肠肿的。患者出现便秘需要用通便药和其他药物，平时摄入足够的液体对杜氏肌营养不良患者来说是很重要的，增加纤维的摄入的同时不增加液体的摄入可能会使症状更严重。胃食管返流gastroesophageal reflux（胃食管返流会造成烧心的感觉）要使用合适的药物。一般医生对服用皮质类激素和二磷酸盐bisphosphonate的杜氏肌营养不良患者建议服用胃酸阻滞剂Acid blockers。口腔的护理也很重要，虽然在近期出版的国际专家对杜氏肌营养不良患者护理推荐中没有提到这点，但是欧洲TREAT-NMD协会有专家推荐对杜氏肌营养不良患者的口腔护理。

附录：口腔的护理

1、 杜氏肌营养不良患者如果需要治疗牙齿的问题，应该找一个对杜氏肌营养不良有一定了解的牙医，该牙医要意识到杜氏肌营养不良患者骨骼和牙齿发育方面与正常人有所不同，还需要与整形医生进行合作。患者口腔和牙齿的护理基础是经常进行预防性的评估并注意维持口腔和牙齿的健康。

2、 根据杜氏肌营养不良患者个体的不同情况有时需要使用一些支持设备和技术来帮助患者口腔和牙齿的健康，特别是当患者手、手臂和颈部的肌肉也开始萎缩退化后，使用一些设备和技术尤其重要。

社会心理方面的护理---行为方式和学习的问题

对杜氏肌营养不良患者的行为方式和学习方面进行帮助

杜氏肌营养不良患者有增加社会心理方面困难的风险，主要会表现在行为方式和学习方面。这些社会心理方面的问题光靠药物是不能完全解决的，需要进行社会心理学的干预和支持。患者会在一些社会心理方面的特定技巧上出现问题。例如：处理与别人关系、评估自己的社会处境和未来。这些问题加上患者生理上受到限制，就会造成患者减少参与社会活动，形成社会隔离social isolation和社交退缩withdrawal。对于许多杜氏肌营养不良患者的家长来说患者这些心理方面的问题对他们产生的压力甚至大于孩子疾病造成的生理上的问题。假如你发现你的孩子对自己的状况感到焦虑，你应该坦率地主动回答他面对的问题，这样就有可能避免更进一步的问题的发生。杜氏肌营养不良患者一般来说对自己状况的了解比他们父母想像的要多。总的来说开放式的回答孩子的问题，同时要注意只是回答他所问的问题，不要超越他的实际年龄是非常重要的。对普通的家长来说要做到这些并不容易，但是你家附近的肌病诊所的职员可以为你提供指导和帮助，他们还会告诉你别的患者的家长是怎样做的，你也可以寻求民间的患者家长组织的帮助。

虽然不是每一个杜氏肌营养不良患者都会有社会心理方面的问题，但是家长必须密切注意患者出现这方面的问题可能，注意观察患者以下症状的出现。

- 1、 语言发展能力、理解力和短期记忆较差；
- 2、 学习有问题；
- 3、 社会交往和交朋友有一定困难（例如：社会经验不成熟，较差的社会交往技能，退缩或者与同伴疏远隔离）
- 4、 焦虑和烦躁；
- 5、 容易发怒和与别人争吵。

杜氏肌营养不良也可能会有神经行为和神经发育方面的问题，包括自闭症谱系障碍autism-spectrum disorders，注意力缺乏或者叫做多动症attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD)，强迫症obsessive-compulsive disorder (OCD)；有时还可能会同时出现情感调整和压抑的问题。患者的焦虑问题可能会由于心智的不稳定和适应性差（如过度固执的坚持自己的想法）而变得更加严重。杜氏肌营养不良患者还可能会表现出敌意与易冲突行为oppositional/argumentative behavior以及脾气方面的问题。另外杜氏肌营养不良患者家长压抑的比率超过正常人，这需要及时进行评估并需要

得到整个家庭的支持。对杜氏肌营养不良患者和家长的社會心理方面的護理，重点在于尽可能预防问题的发生和尽早地进行干预，这样才能达到最好的效果。一般来说，对杜氏肌营养不良患者的社會心理问题需要进行治疗，其方法与对普通人群的社會心理问题一样。这意味着一旦你发现患者出现社會心理方面的问题就要及时寻找有关方面的帮助。对于年龄大的患者可以采用一些弥补的策略，例如当一位杜氏肌营养不良患者由于呼吸的问题使得别人理解他要表达的意思发生了困难时，就需要进行声音的练习和讲话的训练。对任何年龄的杜氏肌营养不良患者来说如果语言输出受到了限制，都可以用声音输出交流帮助Voice Output Communication Aid (VOCA) 进行评估。

社會心理方面的评估

尽管每一个杜氏肌营养不良患者需要对他們进行社會心理方面的干预时间和内容各不相同，但是在患者出现社會心理方面的症状时及时进行评估是非常重要的（一般在出现症状后的6-12个月的时间之窗内进行评估能够较有效的解决患者的社會心理问题），最好在进入学校读书前对患者进行一次社會心理方面的评估。目前不是每一个杜氏肌营养不良的诊所都开展社會心理方面的评估，所以这篇指南可以帮助患者家长对这方面有一定的了解，以便可以要求有关部门或医疗机构进行评估。在维持杜氏肌营养不良患者社會心理方面的健康的问题上，患者家长和兄弟姐妹应该扮演重要的角色。

干预的方法

在对杜氏肌营养不良患者社會心理问题的干预方面，一位健康协调员care coordinator可以扮演关键的角色，他可以与杜氏肌营养不良患者的家长建立联系并成为他們可以信赖的人。这位健康协调员必须要有神经肌肉疾病方面的丰富知识和背景，能够为患者家长提供相关的信息。

预先的干预是避免患者出现社會心理问题和社会隔离的关键。在杜氏肌营养不良患者的一生中都有可能发生社會心理的问题。干预的方法包括，在患者的学校中对教师和同学进行杜氏肌营养不良相关知识的介绍，让患者尽可能参加适合于他們的体育活动、夏令营、冬令营和其他活动，通过互联网与别人保持联系。

应该与校方讨论为杜氏肌营养不良患者制定个性化的特殊教育的计划，该计划可以解决杜氏肌营养不良患者可能会遇到的学习问题，调整一些可能对杜氏肌营养不良患者肌肉组织有伤害的内容（特别是体育课的内容），减少患者的能量

消耗和疲劳（例如：是否要走较长的路去吃午饭），保证安全（特别是在操场上开展活动），解决无障碍设施的问题。

心理的治疗和药物干预

有一些已知的技术可以针对杜氏肌营养不良患者的社会心理问题，包括对患者家长的培训，帮助他们应对患者可能会出现不良的行为表现和家长和孩子之间发生的冲突；患者个人或者家庭的心理治疗和行为干预等等。使用一些处方药物对杜氏肌营养不良患儿和成年患者的情感和行为问题会有一些帮助。当杜氏肌营养不良患者被诊断为有抑郁depression、攻击性aggression、多动症attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD)，强迫症obsessive-compulsive disorder (OCD)等心理问题时可以用一定的药物进行治疗，但是必须在医生的监控下服用药物。

让患者尽可能的保持自立和参与处理自己问题的决定是非常重要的，这也是患者从儿童期向成年期转变计划的重要组成部分。帮助患者提高社会交往和学习的技巧，这样可以帮助患者成年后较容易找到工作和过较正常的日常生活。杜氏肌营养不良患者如果能够在帮助下体现个人的价值将对他们的身体和心理上有积极的作用。

要注意的问题

- 1、 杜氏肌营养不良患者和家庭的社会心理健康很重要；
- 2、 杜氏肌营养不良患者发生社会心理方面的困难的机率较高；
- 3、 杜氏肌营养不良患者的家长也可能会有心理方面的问题，例如抑郁等；
- 4、 最好的调整杜氏肌营养不良患者的社会心理问题的方法是及早的发现问题并进行适当的治疗；
- 5、 杜氏肌营养不良患者可能正确的使用语言的能力有问题，这一问题可能在读书阶段还会存在。这一现象在杜氏肌营养不良患者中较常见，但是进行适当的评估和积极的干预会对患者克服这一问题有一定的帮助；
- 6、 一些杜氏肌营养不良患者可能会有学习困难的问题，但是这一问题不是进行性的，经过积极的帮助大多数患者能够赶上学习进度。

附录：讲话与语言的调整

- 1、 目前已经有较多的文献关于一些杜氏肌营养不良患者在讲话和语言表达

上的问题。杜氏肌营养不良患者在这一方面的问题包括语言能力发展的迟缓，短期词汇记忆的能力较差，不会正确的使用恰当的词语，学习上有一定的困难，智商较低。虽然不是每一位杜氏肌营养不良患者都会有这些问题，但是每一位杜氏肌营养不良患者的家长都要注意观察患者是否有这些方面的问题，如果有这些问题就要进行帮助和干预。

2、与同年龄的正常的孩子相比，早期的语言能力发展较滞后在杜氏肌营养不良患者中较常见，而且有些患者的这一问题会贯穿整个儿童期，重要的是要及早发现并进行及时的治疗。

评估和治疗语言发展迟缓的问题

1、如果怀疑患者可能有语言发展方面的问题，要向语言病理学家Speech Language Pathologist (SLP) 咨询有关语言发展的评估和治疗的问题。

2、一些年纪较大的杜氏肌营养不良患者会由于口腔部位的肌肉组织的退化而降低讲话的清晰度。对与讲话有关的口腔和面部肌肉进行一定的锻炼，对改善患者发音不够清楚的问题会有帮助。

有关手术的问题

在杜氏肌营养不良患者的一生中，在许多情况下可能会要做外科手术。这些手术一般分成两种情况，一种是与杜氏肌营养不良有关的（包括肌肉组织活检、处理关节挛缩的手术、脊柱融合手术等等），另一类是与他们的疾病无关的。但是不管是哪一种手术，都离不开使用麻醉剂。由于杜氏肌营养不良患者的特殊情况，所以在手术前要充分考虑手术的安全性，与医生讨论制定周全的手术计划。

首先，为杜氏肌营养不良患者做手术的医生和护理人员应该熟悉杜氏肌营养不良，而且要相互配合使手术能够顺利进行。如果正在使用皮质类激素进行治疗的杜氏肌营养不良患者，在整个手术期间要准备好应急激素“stress steroid”。

手术麻醉剂的使用和要注意的其他安全问题。在做手术时使用麻醉剂总是会有一些安全的问题，对于杜氏肌营养不良患者来说使用麻醉剂更加要谨慎。对患者要采用全静脉麻醉（total intravenous anesthesia, TIVA），也就是仅以静脉麻醉药物完成的麻醉，而且要避免使用某些麻醉药如除极化型肌松药

（depolarizing muscular relaxants）succinylcholine琥珀胆碱。而且要尽量让杜氏肌营养不良患者少失血，特别是在进行脊柱融合这样的大手术时，主刀的外科医生和麻醉师要使用特别的技术来做到这一点。

手术前要注意杜氏肌营养不良患者心脏的问题

在对杜氏肌营养不良患者进行全身麻醉之前，一定要进行心电图和超声心动图的检查，假如患者上次进行心电图和超声心动图检查超过了一年或者在手术前的7-12个月，即使进行有意识的镇静或者局部麻醉也要进行心脏的检查。如果以前超声心动图已经检查出杜氏肌营养不良患者的心肌有问题，进行局部麻醉前也要进行心脏的检查。

手术前要注意杜氏肌营养不良患者呼吸的问题

即使一个杜氏肌营养不良患者已经发生了呼吸肌的问题，手术前进行仔细的评估也能够使手术进行得较安全。手术前到一个熟悉杜氏肌营养不良的诊所进行呼吸功能的评估是很重要的，还需要进行使用非创的呼吸机和辅助咳嗽的练习也是必需的。在杜氏肌营养不良患者进行手术时应该有理疗师的参加。要使手术安全顺利的进行，最重要的是在杜氏肌营养不良患者进行手术之前要制定周密的计划、进行呼吸功能的评估，预见到可能存在的风险及准备好应对措施。

要注意的问题

- 1、 杜氏肌营养不良患者使用麻醉剂时会有一定的风险，对患者使用麻醉剂要十分谨慎。要使用全静脉麻醉（total intravenous anesthesia, TIVA），绝对避免使用succinylcholine. 琥珀胆碱（除极化型肌松药（depolarizing muscular relaxants））
- 2、 在对杜氏肌营养不良患者进行手术时，要事先进行心脏和呼吸功能的评估。
- 3、 在进行手术时，一定要让医生知道接受手术者是杜氏肌营养不良患者，还要告诉医生目前所服用的药物，特别是皮质类激素。

急诊就医时要注意的问题

杜氏肌营养不良患者如果需要急诊就医要告诉医院患者患有杜氏肌营养不良，目前使用什么药物，是否出现了心脏和呼吸系统的并发症。正在使用皮质类激素的杜氏肌营养不良患者一定要告诉医生，讲清楚服了多长时间的激素，服用多大的剂量，就诊这天和前几天是否有漏服。

如果一个杜氏肌营养不良患者过去服用过激素，也必需告诉医生。因为激素会纯化应急反应stress response，一个曾经较长期服用激素的人，如果在急诊

治疗时再需要服用激素可能需要加大剂量；服用激素会增加患胃溃疡的风险；在罕见的情况下，使用激素者可能会让一些并发症变得更加严重。

杜氏肌营养不良患者发生骨折后要注意的问题

杜氏肌营养不良患者较容易发生骨折，而且如果一个杜氏肌营养不良患者走路已经很困难时再发生腿部的骨折就意味着可能再也没法走路。在进行腿部骨折治疗时，要告诉医生接受治疗者患有杜氏肌营养不良。对还能够行走的杜氏肌营养不良患者来说，如果腿部发生骨折，动手术比用石膏固定好。治疗要有理疗师参与，以便使得杜氏肌营养不良患者的腿部骨头尽可能快的恢复，使他可以恢复行走的功能。假如杜氏肌营养不良患者发生了椎骨（背骨）骨折并伴有较严重的背痛，要请骨科医生和内分泌科医生采用正确的治疗方法。

呼吸的问题

如果杜氏肌营养不良患者急诊就医，要告诉医生最近一次患者呼吸测试的结果，特别是最大肺活量forced vital capacity, FVC。当患者得了严重的疾病，这些信息对医生对患者的评估非常重要。杜氏肌营养不良患者的主要危险来自最大肺活量forced vital capacity, FVC和咳嗽力量的减弱。在急诊期间对杜氏肌营养不良患者应采取的特殊护理

- 1、 帮助杜氏肌营养不良患者清痰；
- 2、 帮助杜氏肌营养不良患者咳嗽；
- 3、 对患者使用抗生素；
- 4、 有时还需要无创的呼吸机的支持；

谨慎使用鸦片剂和其他镇静药物是非常关键的，就像杜氏肌营养不良患者吸氧要谨慎是一个道理，因为这会使得呼吸肌力量退化的患者体内增加二氧化碳的危险。对那些已经开始在晚间使用非创的呼吸机的杜氏肌营养不良患者，在发生严重疾病和进行治疗期间要对他所使用的呼吸机进行评估，对那些已经依赖呼吸机的杜氏肌营养不良患者在发生严重疾病和进行治疗期间要请呼吸科的专家参与治疗过程。如果患者自己有呼吸机可以带到医院。

心脏的问题

保存杜氏肌营养不良患者最近一次心脏检测的报告（特别是左心室射血分数left ventricular ejection fraction, LVEF），急症就医时要向医生出示并告诉医生患者目前是否服用治疗心脏的药物，这样可以使急诊医生了解并采取正确

的措施。医生特别要注意患者的心律问题heart rhythm problems和心肌症cardiomyopathy的问题。如果患者需要动手术要采用尽可能安全的麻醉方案。

杜氏肌营养不良患者关节拉伸训练指南

译者：林宗雄

杜氏肌营养不良患者日常进行一些重要关节的拉伸训练，可以使患者发生肌肉挛缩和肢体畸形的危险性达到最小化。如果杜氏肌营养不良患者发生了肌肉挛缩或肢体畸形，会限制患者残存肌肉发挥作用，加快废用性肌肉萎缩的进程；同时也会使护理者工作负担加重；严重的脊柱畸形甚至会危害杜氏肌营养不良患者的呼吸功能，缩短患者的生命。因此杜氏肌营养不良患者从小就开始进行一些重要关节的拉伸训练是至关重要的。下面我们介绍一下这些重要关节的拉伸方法，我们这里介绍的方法是针对大多数患者的一般情况的，不一定完全适合个别患者的情况，可以在医生的指导下，进行适当的调整，找到适合个别患者的最佳方法。以下我们讲重要关节拉伸训练的主要内容：

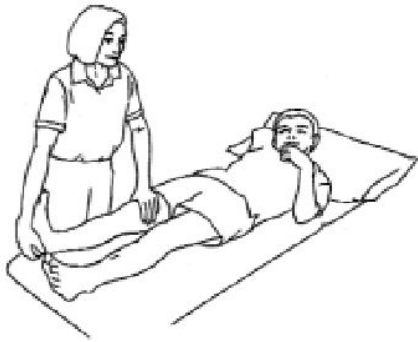
- 1、拉伸脚踝；
- 2、拉伸膝盖；
- 3a. 拉伸臀部；
- 3b. 拉伸臀部；
- 3c. 拉伸臀部；
- 4a. 拉伸股骨转子；
- 4b. 拉伸股骨转子；
- 5a. 拉伸肘部；
- 5b. 拉伸肘部和手腕；
- 6a. 拉伸手腕，肘部和手指；
- 6b. 拉伸手腕，肘部和手指；
7. 自我拉伸腓肠肌；
- 8 a.自我拉伸膝盖；
- 8 b.自我拉伸膝盖；
9. 深呼吸；
- 10 a.排痰的姿势；

10 b. 年龄较大的患者的排痰姿势；

1、拉伸脚踝

位置：

- A、 患者脸朝上平躺在柔软的床上，身体放松，护理者站在床边；
- B、 护理者将一只手放在患者的脚底，手指指向脚后跟；
- C、 用大拇指和其他手指轻柔稳固的抓住脚后跟；
- D、 另一只手抓住患者的膝盖，不让膝盖弯曲，但是不要用力往下按。



拉伸：

- A、 眼睛看着患者的脸部；
- B、 轻轻地将患者的脚后跟往下拉，就像要将患者的腿拉长似的，同时尽可能的将患者的脚面往上推；
- C、 不要让患者的膝盖弯曲；
- D、 护理者用手的前臂抵住患者的前脚掌，身体向患者的头部倾斜，用腿部发力，做起来会比较轻松；
- E、 在护理者拉伸的同时，要求患者尽可能的将脚掌向上翻。

2、拉伸膝盖

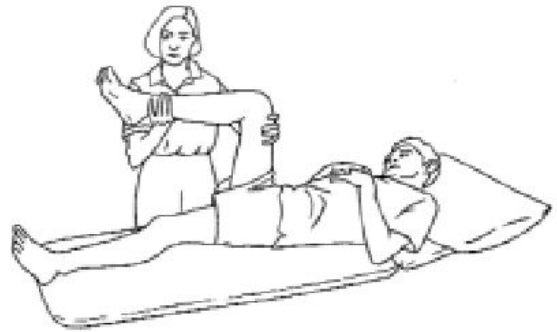
位置：

- A、 患者脸朝上平躺在床上，拉伸大腿后部的膝盖屈肌；
- B、 将患者的一条腿弯曲着抬起，使膝盖与臀部呈90度直角。

拉伸：

- A、 在大腿保持不动的情况，渐渐地向上伸直膝盖；

B、 另一条腿伸直平放在床上。



3a、拉伸臀部

位置:

- A、 患者侧卧在床上，下腿保持弯曲，上腿伸直；
- B、 护理者站在患者背后，一只手摠住患者的骨盆，使患者身体稳定，另外一只手托住患者上面大腿的低部（大腿靠近膝盖的部位）；



拉伸:

- A、 将患者的大腿向后拉，尽可能地将患者的臀部屈肌充分伸展；
- B、 为了确保患者骨盆的稳定，护理者可以用身体倚靠住患者后背的下部；对患者另一侧的大腿进行同样的拉伸。

3b、拉伸臀部:

位置:

- A、 患者脸朝上，平躺在床上，一条不进行拉伸的腿弯曲朝向胸部，并在护理者的帮助下固定住，如果患者自己有能力保持住这一动作更好。



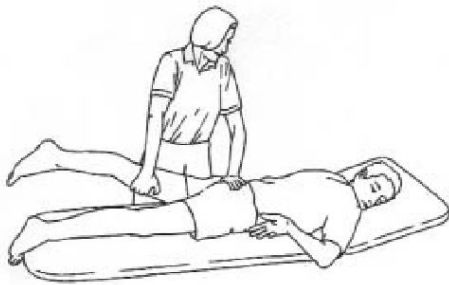
拉伸：

- A、 护理者将手放在患者伸直的那条腿的膝盖上方，用力往下压；
- B、 对患者另一条腿进行同样的拉伸训练。

3c、臀部拉伸

位置：

- A、 患者脸朝下俯卧在床上；
- B、 护理者将一只接近患者头部的手放在患者臀部的上方，并用力往下压。



拉伸：

- A、 护理者用另一只手握住靠近护理者身体的那条大腿的低部（靠近膝盖的部位），尽可能地往上提；
- B、 换个方向对患者的另一条腿进行同样的拉伸训练。

4a、拉伸股骨的转子

位置：

- A、 患者脸朝下，俯卧在床上，护理者站在需要拉伸的腿的对面；
- B、 护理者将接近患者头部的一只手摠住患者臀部上方并往下压。



拉伸：

- A、 护理者用另一只手握住远离护理者的那条大腿的低部（靠近膝盖部），在用力上提的同时，尽可能地拉向护理者的身体。
- B、 对另一条腿进行同样的拉伸训练。

4b、拉伸股骨转子

位置：

- A、 患者侧卧在床上，将被拉伸腿放在上面，并且伸直；
- B、 患者下方的腿保持弯曲；
- C、 护理者用手和膝盖，稳定住患者的骨盆。



拉伸：

- A、 护理者另一只手，压住患者的膝盖；
- B、 将患者的腿尽量往后拉；
- C、 对患者的另一条腿进行同样的拉伸训练。

5a拉伸肘部

- A、 护理者站在需要拉伸的患者肘部的同一侧；
- B、 稳固的握住他的上臂，让患者的手掌朝上。



拉伸：

- A、 用另一只手握住患者的手腕，用力向下压，尽量使患者的肘部伸直；
- B、 对患者的另一只手进行同样的拉伸。

5b、拉伸肘部和手腕

患者是否能旋转前臂是非常重要的，因为这可以让患者用手去抓食物等东西，并将它们送入嘴中，以下这一拉伸动作就是为了让患者能维持这一功能。

位置：

- A、 一手握住患者的上臂，让患者手掌向上；
- B、 另一种手同时抓住患者的手腕和手掌。



拉伸：

- A、 让患者的肩部和肘部保持90度的弯曲度，转动患者的前臂，使患者的手掌上下翻动；
- B、 对患者的另一只手进行同样的拉伸。

6a、拉伸手腕、肘部和手指：

- A、 用一只手支撑住患者前臂，尽量让患者肘部伸直；
- B、 将另一只手的手掌放在患者的手掌上。



拉伸：

- A、 将患者的手腕向后推，不能让患者的手指弯曲，如果手指是弯的，说明平时对手腕肌腱的拉伸不够；
- B、 对另一只手进行同样的拉伸。

6b、拉伸手腕、肘部和手指

位置：

- A、 让患者半躺在躺椅上，手臂放在躺椅的边缘；
- B、 用一只手抓住患者的上臂。



拉伸：

- A、 护理者另一只手放在患者的手掌和手指下，保持患者肘部伸直，用力将患者的手腕向后推，后推时要保持患者手指伸直。

7、患者自我拉伸腓肠肌

位置：

- A、 患者面对墙站着；
- B、 后面的腿脚指正对墙，脚后跟着地，膝盖保持笔直；



拉伸：

- A、 患者向墙上倚靠，后面的脚掌保持弯曲，脚后跟不能离地，直到感到后面腿部的腓肠肌被拉长为止。
- B、 对患者另一条腿进行同样的拉伸。

8a、患者自我拉伸膝盖：

- A、 患者坐在地上或者其他的硬面上，臀部抵住墙，脊柱尽可能挺直；
- B、 一条腿伸直向前，略弱侧向外侧，膝盖尽量伸直，脚指向上；
- C、 另一条腿弯曲，脚触碰到伸直腿的大腿部。



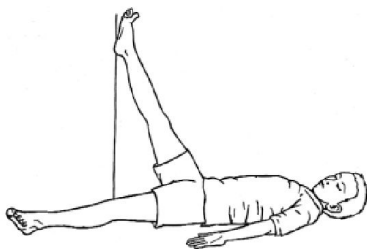
拉伸：

- A、 保持这样的坐姿，能够对伸直的腿的膝盖起到一定的拉伸作用，如果弯曲的腿继续向伸直的腿靠近，拉伸的作用会更明显；
- B、 对另一条腿进行同样的拉伸。

8b、患者自我拉伸膝盖：

位置：

- A、 患者脸朝上平躺在门框或柱子边；
- B、 患者将一条腿伸直放在门框或柱子上，膝盖微微弯曲，腿的底部尽量靠近墙
- C、 另一条腿伸直平放在地板上。



拉伸：

- A、 患者自己用力让膝盖伸展；

B、对另一条腿也进行同样的拉伸。

9、深呼吸：

位置：

A、患者应舒服地斜靠在躺椅或床上，两个膝盖微微弯曲，塞几个枕头在头和肩部后做为支撑，这样的深呼吸练习，也可以让患者坐在椅子上，靠患者的手臂做支撑。

B、护理者将双手展开抵住患者最下面的肋骨，轻轻的挤压，挤压的同时，要求患者尽可能地用力呼吸，使肋骨突起，来对抗护理者手的挤压力。



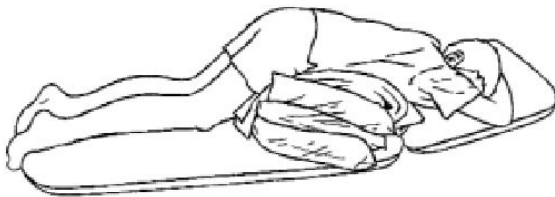
10a排痰的姿势

一些杜氏肌营养不良患者，排痰有困难，特别是当患者感冒时，采用特殊的排痰姿势，能够帮助患者较容易地把痰排出。

A、用毛巾或毯子等做成一个楔子垫在患者的腹部，患者面朝下俯卧在这个楔子上，使患者的胸部与水平呈45度的夹角；

B、患者保持这一姿势10—20分钟，并鼓励患者进行深呼吸；

C、每次深呼吸之间要有一定的间隔，否则患者会感到晕眩。



10b、年龄较大的患者的排痰姿势

年龄较大、排痰困难的杜氏肌营养不良，俯卧向下的姿势可能不适合他们，因为这样可能会压迫横隔膜，使得呼吸发生困难。这样的患者，可采取把枕头垫得很高，患者身体侧过来倚靠在枕头上，呈半躺半卧的姿势，这样将有助于患者排痰。



杜氏肌营养不良患者家庭理疗练习指南

林宗雄 翻译

1993年英国的“肌营养不良战役”（一个民间的肌营养不良组织），发表了由 Sylvia Hyde 撰写的《杜氏肌营养不良患者家庭理疗父母指南》。这次重版，在原来版本的基础上，还增加了近十年来，专家们对于理疗和锻炼对杜氏肌营养不良患者的影响的最新研究成果。

一、概述

这本小册子是为了给那些想在家中进行治疗的杜氏肌营养不良患者的家长提供帮助。什么是理疗？理疗就是用运动身体的方式对患者伤病或残疾的肢体进行治疗，使其发挥最大的潜能。理疗专家的职责是建议和指导患者怎样针对不同的病情进行理疗，以发挥肢体最大的潜能。在杜氏进行性肌营养不良患者进行理疗的过程中，理疗专家将做如下的工作：

1、通过对肢体的拉伸和适当的运动，把肌肉挛缩和肢体畸形控制在最小范围内；

2、预计和减小肢体二次并发症的产生；

3、介绍一些辅助用具（长、短支架，轮椅、站立框等）

4、观察患者的呼吸功能，提供辅助呼吸练习技术和清除痰液的方法，在理疗专家的指导下，在家进行理疗。如果希望理疗对杜氏肌营养不良患者有益，应把理疗作为日常生活的一部分，有规律地进行锻炼。在开始进行理疗前，应征询理疗专家的意见。日常进行理疗的时间，应适合孩子的需要。假如一些孩子早晨起来有些发热，可以把治疗的时间放在睡觉前和洗澡时。一旦习惯养成了，每天什么时候进行理疗并不重要。进行拉伸锻炼时，不应让孩子感到疼痛，但是锻炼后，孩子还是会感到有些不适，只要孩子习惯了，这些不适感就会消失。锻炼的量必须适度，不能造成较严重的疲劳，对于杜氏肌营养不良患者来说，负重的力

量训练弊大于利。任何孩子愿意做的活动，同时又不会造成过度疲劳的活动，对延缓孩子的肌肉退化都有积极的意义。

肌肉

因为有了肌肉，我们才能进行移动、站立等一系列日常活动。每块肌肉都是由肌纤维组成的，但不同类型的肌肉其肌纤维的数量是不同的。负责站立的肌肉的肌纤维数量远远大于那些负责手指快速活动的肌肉。肌肉通过其特殊的部分——肌腱，与骨骼相连。一块肌肉最小的跨度是相邻的两个关节之间的距离，当肌肉收缩（变短）时，肢体就会产生移动。肌肉和肌腱是非常灵活的，可以通过拉长和收缩来产生运动，通常情况下，当一块肌肉收缩时，它相对的肌肉就会拉长。杜氏肌营养不良患者的肌纤维会断裂和被脂肪和结缔组织所替代，造成肌肉组织进行性的萎缩和退化。这种退化的速度是因人而异的，同时每位患者不同的肌肉退化的速度也是不同的，当某一块肌肉退化的速度大于其他肌肉时，就会打破身体力量的平衡，造成挛缩。

什么叫挛缩？

当某些肌肉长期不用或变得虚弱时，其伸展的力度不够，肌腱和韧带（关节周围连接骨骼，控制关节活动范围的组织）得不到应有的拉伸，关节就会变得僵硬和紧绷，通常一个方向僵硬程度大于另一个方向，当关节固定在某一方向时，挛缩和畸形就会发生。一旦确诊为杜氏肌营养不良，就应马上向理疗专家咨询，在关节还没有僵硬和明显的畸形前，就开始进行理疗，以防止挛缩。

杜氏肌营养不良患者最早发生挛缩的部位是脚踝和臀部，原因是杜氏肌营养不良患者因臀部、膝盖和躯干的力量不断的衰退，为了维持身体的平衡，调整了站立和行走的姿势（脚尖着地，腹部突出，被称为鸭步）。当患者病情加重后，行走发生困难，患者坐的时间延长，这更加重了脚踝和臀部的挛缩，同时膝盖也开始发生挛缩（注：当患者行走和站立能力较强时，膝盖是不会挛缩的，因为患者的鸭步使膝盖处于笔直的状态）。

根据身体的变化进行调整

因为杜氏肌营养不良患者的肌肉退化是进行性的，随着年龄的增加，患者的病情会进一步加重，所以因根据患者的病情进行一些调整。在婴幼儿期孩子愿意接受较粗（运用身体的大肌肉群）的活动，例如爬、滚、走路、骑经过改装的三轮自行车、甚至跑和跳。这些活动对孩子的成长是必需的，但对力量较弱和容易

疲劳的杜氏肌营养不良患者来说，需要进行适当的调整。随着时间的推移，杜氏肌营养不良患者的这些能力会逐渐减弱直到完全失去。

在孩子成长的早期阶段，最重要是的鼓励孩子参加各种力所能及的活动，但是要注意不要使孩子过度疲劳。患者的家长可以要求理疗专家为其设计一套理疗的方法。这些大致有如下几种：

- 1、有规律地拉伸紧绷的肌肉群，主要是跟腱、脚窝和从臀部到膝盖的大腿后部的肌肉。如果患者有能力自我伸展，就应该由患者自己来完成（主动拉伸），如果患者已没有这种能力，应由别人帮助完成（被动拉伸）；

- 2、进行游泳锻炼和水疗；

- 3、晚间睡觉时穿上夹板，减缓脚踝的挛缩。

在儿童期的较晚阶段，患者的运动功能会进一步减弱，这时虽然患者还能行走，但是已经需要轮椅来帮助他们进行较长距离的移动。这一阶段有许多设备可以帮助他们：电动或手动轮椅、站立框，要使用这些设备前，必须进行质量鉴定。这时患者的上肢功能也开始减退，但是还是要鼓励他们进行日常的功能性的活动。

这一阶段理疗专家的建议将包括

- 1、有规律地拉伸绷紧的肌肉群，主要是跟腱、脚窝、臀部屈肌和从臀部到膝盖的大腿后部的肌肉。如果患者没有能力自我伸展，主要由别人帮助完成（被动拉伸）；如有个别动作患者自己能完成，应鼓励患者自己完成；

- 2、拉伸上肢的肌肉；

- 3、进行游泳锻炼和水疗；

- 4、晚间睡觉时穿上夹板，减缓脚踝的挛缩。

- 5、睡觉时采取俯卧的姿势。

当患者无法行走，坐上轮椅后，理疗专家会要求你在保持原来的拉伸动作的同时，根据患者现有状况，增加一些动作，特别是膝盖部位的挛缩更需要注意。

这一阶段理疗专家给出的建议将包括：

- 1、有规律地拉伸臀部、膝盖和脚踝的肌肉，使这些部位的挛缩减少到最小程度，使患者能舒服的睡觉，方便的穿衣服和鞋袜，以及能稳定的坐在轮椅上；

- 2、拉伸上肢的肌肉，尽可能防止挛缩；

- 3、用站立框帮助患者进行站立训练；

- 4、进行游泳锻炼和水疗；
- 5、晚间睡觉时穿上夹板，减缓脚踝的挛缩。
- 6、睡觉时采取俯卧的姿势。
- 7、在进行脊柱侧弯手术后，患者所坐的轮椅需进行调整，以帮助患者改善坐姿。

二、锻炼

家长们总是考虑怎样的运动量才是合适的，担心运动过度了或过少了，这很正常，但是真正要找到一个平衡点是非常困难的，有时锻炼的量是合适的，但你的孩子却抱怨过度了。但是有一点是肯定的，不要让孩子感到过度疲劳。英国心脏基金会的研究显示，所有的孩子每天都应进行中等程度 **BORG3—4** 级（注 **BORG3—4** 级的标准是锻炼后，身体感到发热，呼吸有些急促，但是说话时不会上气不接下气的锻炼），锻炼至少一个小时以上，一般来说，一个杜氏肌营养不良患者是基本可以完成这一训练量的。走路是最好的锻炼，无论何时，都要尽可能地鼓励孩子走路。虽然这有些难，因为孩子的肌肉萎缩，使他较容易疲劳和摔倒，但是只要不去推他，他还是能够行走一段路程的，他会挣扎走上坡、下坡和在不平的路面上行走，例如沙地或草地。走远路时应让孩子坐轮椅，这样可以减轻疲劳，同时又能增加孩子的活动范围，使他们的身心感到愉快。

家长应注意不要过度保护杜氏肌营养不良患者，限制他们玩耍。适当的玩耍和体育活动，能维持杜氏肌营养不良患者的肌肉力量，增强自信心。游泳、骑马、骑自行车都能放松他们的身心，使他们感到愉快，同时也培养了他们与同伴交往的能力。

游泳对杜氏肌营养不良患者来说是最好的锻炼方法，在适度的锻炼肌肉的同时也锻炼了肺活量，而且大多数的杜氏肌营养不良患者是能学会游泳的。要注意的是杜氏肌营养不良患者在水中要保持身体的暖和，这可以让患者在水中不停地游动来解决，但最好在儿童游泳池中游泳，一般来说儿童游泳池的水温较标准的游泳池高，对游泳池周围的设备也要进行一定的改造，以防止患者离开水面后感冒。

杜氏肌营养不良患者应尽可能的活动身体，而不应久坐在电视机和电脑前，可以让他们站着玩电脑游戏，也可以让他们俯卧的睡在床上，帮他们拉伸的时候，

让他们看电视或阅读。要鼓励孩子每天做一项能锻炼身体的活动，实在找不到可以让孩子做力所能及的家务，如整理桌子等。

呼吸锻炼

当杜氏肌营养不良患者活动能力减弱后，进行呼吸锻炼是至关重要的。当我们吸气时，呼吸肌将肋骨提高并使之突出，这样就使胸腔增大，空气能顺利地进入肺部；我们呼气时，呼吸肌放松，空气靠肺部的弹性冲出体外。只有当我们咳嗽时，才用呼气肌将空气压出体外。

呼吸肌的衰弱会减弱杜氏肌营养不良患者呼吸和吸气的能力，使患者咳嗽和排痰困难，减少了整个身体氧气的供给，容易引起肺部的感染。应鼓励孩子进行呼吸肌的锻炼，让孩子学习吹奏的乐器或进行吹气球的锻炼。

三、保持正确的姿势

脊柱、臀部等关键部位的肌肉萎缩会影响杜氏肌营养不良患者的姿势，脊柱肌肉的萎缩会造成脊柱侧弯（脊柱向一侧弯斜），而臀部肌肉的萎缩会造成脊柱的前弯（脊柱的底部向前突起）。当身体的一侧强于另一侧时，身体就会产生不对称的姿势。为了弥补肌肉的萎缩，患者就会调整坐、站和躺的姿势，这样就会造成肌肉挛缩，限制身体的活动能力。随着时间的推移，会给患者的生活造成很大的麻烦，特别是脊柱侧弯，因此尽可能保持正确的姿势，能减少脊柱畸形的发生和减轻脊柱侧弯的严重程度

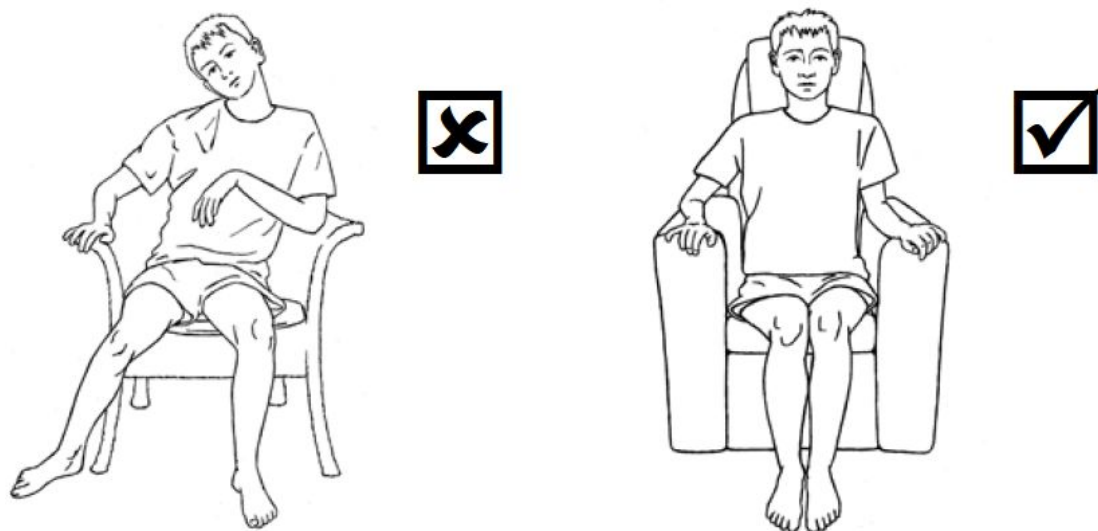
姿势

患者移动和静止姿势的改变（如写字、吃饭、休息等的姿势），是造成肌肉力量减退和形成肌肉挛缩的很重要的因素。杜氏肌营养不良患者，因肌肉力量差，很自然的会寻找到一种最方便、最不容易疲劳的姿势，这使身体的两侧产生不平衡，形成一侧的僵硬和挛缩，时间长了就会造成脊柱侧弯，被动的拉伸和夜间使用夹板能够延缓挛缩的发生，但更重要的是告诉患者哪些姿势是正确的，哪些是不正确的。

坐姿

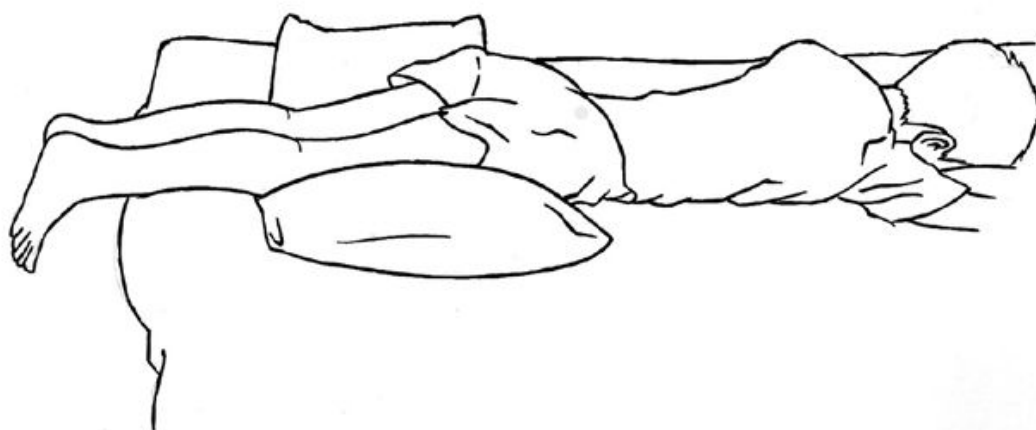
患者坐下时，脚应与腿呈 90° 夹角，椅子要稳固，不要太宽，椅背要坚固，椅背与椅面之间要呈 90° 夹角或略微向后 10°。椅面的深度要与大腿等长，鼓励患者靠着背端坐在椅子上，而不要懒散地倚靠在椅子上。椅子的扶手高度也要适当，

可以让患者的肘部放在上面，这样可以保持端正的坐姿，防止驼背和身体向某一侧倾斜。



睡姿

俯卧的睡姿（脸朝下）对杜氏肌营养不良患者来说是一种很好的休息方法，它可以防止臀部和膝盖的肌肉挛缩，用这种姿势休息时，还可以同时看电视和阅读。当患者脸朝下躺在床上、地板上、躺椅上时，在患者臀部下方放上一个枕头，这样可以使骨盆带充分放平，防止臀部的挛缩，同时小腿部的重量可以使膝盖保持笔直，又可防止膝盖肌肉的挛缩，要注意的是脚要放在床的外面。尽量不要让孩子做不对称的动作，因为这会加速肌肉挛缩和脊柱侧弯。



站姿

站立对杜氏肌营养不良患者来说非常重要，它能保持患者腿部的骨密度，同

时能减少臀部、膝盖、脚踝等重要部位的挛缩程度。每天因鼓励孩子站立较长时间大约半小时左右，如果可能还可以站的时间长一些，但是不要硬性规定。当患者年龄增大后，无支撑的站立变得困难时，帮助行走的腿部支架已不适用了，这时就要改用站立框，可旋转的步行车和可倾斜的桌子（可以帮助患者从睡姿变站姿或从站姿变成睡姿的设备），这些设备可以帮助患者在身体其他部位的支撑下站稳，这就有助于臀部屈肌、膝盖部屈肌和小腿腓肠肌较充分的伸展，不但可以延缓肌肉挛缩和脊柱侧弯的产生，还有助于消化和血液循环。

晚间夹板

顾名思义，这一设备是让患者晚上穿的，通常只穿在脚踝部。目的是让患者在晚上睡觉时脚踝部保持最佳的位置，防止肌肉挛缩。夹板由聚丙烯做成，从脚指一直穿到膝盖下方。夹板应该做得舒适，不舒适的夹板会让孩子厌烦，以后再也不愿意穿任何夹板。研究显示晚上使用夹板配合被动的拉伸，是最有效地防止肌肉挛缩的方法。晚间使用夹板不能替代被动的拉伸，只有结合这两种方法才能起到明显的效果。

晚上睡觉的方法

当患者无法在床上翻身时，要注意患者的睡姿，因为一般睡觉时臀部总是在中心位置。有一些方法能减少身体某一区域压力过大的问题和使患者保持较正确的姿势，同时能减少家长晚上为患者翻身的次数，保持家庭成员的健康。理疗专家会根据你孩子的情况为你的孩子设计一套最佳的睡姿。

四、移动

当你的孩子走路发生困难后，孩子的病情会怎样发展？应该采取一些怎样的措施？是所有杜氏肌营养不良患者的家长所关心的。这一章节，我们将为您提供一些可选择的方法。应该与医生和理疗专家探讨这些问题。

有一些迹像是患者行走变得困难的信号：患者变得沉默了，不大愿意参加集体活动；老师发现患者摔倒次数增加。摔倒一般发生在户外，如在不平的地面、斜坡，有时并不一定是被绊，而是由于肌肉无力造成的。当患者的躯干肌肉衰弱时，路况稍微有些变化，患者自身无法进行必要的姿势调整，就会失去平衡而倒地，患者疲劳时更容易摔倒。这时进行常规的理疗评估就会发现患者的肌肉变得衰弱，臀部、膝盖和脚踝的挛缩已经到了无法行走的临界点。孩子发育速度加快、猛烈的跌倒和其他一些疾病都会造成患者丧失独立行走的能力。

长腿支架（膝盖、脚踝、脚部支架）

有些孩子使用这种从脚部一直穿到膝盖的支架后能延长独立行走能力两年。因为杜氏肌营养不良患者手臂、肩部和躯干的肌肉无力，无法像其他下肢残疾者一样使用拐杖，长腿支架可以帮助他们在家维持一段独立行走的能力。

长腿支架

它从脚指一直穿到臀部，它的开口部分顶住大腿的跟部。长腿支架由聚丙烯制成，膝盖部位装有铰链，可以让孩子坐下。长腿支架不需要配特殊的鞋子，可以穿在裤子里面。

穿长腿支架需要什么条件？

要穿长腿支架，脚面需要与腿部保持一个正确的角度，如此角度过大，可以通过整形手术，放松跟腱，来调整角度。这是一个小手术，不会造成很大的疼痛。

患者什么时候开始需要用长腿支架

当患者无法独立行走或勉强能行走，却经常摔倒时，就应考虑使用长腿支架。不要过早地使用，当患者完全依赖轮椅之前的二——三个月才可考虑是否需要使用长腿支架，最好是患者刚丧失行走能力时，才使用长腿支架。你最好事先与理疗专家讨论，他会告诉你什么时候及怎样使用支架。

哪些患者适合使用支架

- 1、 患者臀部和躯干有足够的力量保持平衡
- 2、 患者愿意接受支架
- 3、 家庭有能力帮助患者管理支架

使用支架的益处

- 1、 能够在家里和教室里独立行走
- 2、 能够与同学和朋友平视（这对培养自尊和自信有帮助）
- 3、 延缓脊柱侧弯和臀部及膝盖的挛缩
- 4、 方便在椅子与轮椅之间移动
- 5、 容易上厕所

绝大多数的杜氏肌营养不良患者，在丧失行走能力之前很长一段时间，就需要使用轮椅进行较大范围的移动，手动的或电动的轮椅能满足患者的学校和家庭生活。为患者挑选一辆合适实用的轮椅是非常必要的，在挑选时要充分考虑到坐椅的宽度、坐垫的软硬、靠背和头靠的舒适、控制开关的位置和其它一些配件的

设置，你可以向理疗专家和职业治疗专家及残疾人服务中心咨询。一旦使用轮椅后，要根据患者身体条件的改变，不断地进行调整。

五、肌肉拉伸

肌营养不良患者中肌肉和肌腱挛缩的现象非常普遍，一些肌肉群会比其他肌肉先受影响。肌营养不良患者最早出现肌肉挛缩的部位是腓肠肌、臀部和跟腱，膝盖、肘和手指也可能会发生挛缩。肌肉挛缩会使肢体的活动变得更加困难，日常的拉伸能够帮助维持肌肉的长度和保持关节的灵活性。理疗专家会为你设计一套符合你孩子的拉伸方法，家长在帮助患者进行被动拉伸时应得到理疗专家的指导。

大致有三种拉伸的方法

被动拉伸

被动拉伸是理疗最主要的部分，被动拉伸顾名思义，就是当患者无法自我拉伸时，才由家长等对患者进行拉伸，所以任何时候都不要在学生能够自我完成拉伸动作时，就过早的进行被动拉伸（维持杜氏肌营养不良患者肌肉力量的主要原则，就是当患者的某一块肌肉能够完成动作时，就要尽可能的想办法让学生自己去完成，但注意不要让患者过度疲劳，患者自己不能完成动作时，就应该进行被动的拉伸）。被动拉伸由家长、看护人或理疗师负责进行。缓慢的、有规律的拉伸不会损伤肌肉和关节，可以每天进行。紧绷或缩短的肌肉要尽可能拉长至关节能够充分伸展，而且要固定 10 秒钟左右，理疗师可能会要求你固定更长的时间，这需视情况而定。适当有效的拉伸是无痛的，但是患者还是会感到持续较轻的压力，有些患者会拒绝拉伸，但是只要他们看到了效果，有了信心，并且拉伸已经成为他们生活中的一部分时，这些问题是较容易解决的。

每天什么时候进行被动拉伸练习不需要硬性规定，但许多人发现建立一种日常规律，可以不影响家庭的正常生活和使患者乐意做被动拉伸。建议的拉伸时间：

- 1、 洗澡以后；
- 2、 在录音机里放讲故事和唱歌的磁带或家长一面进行拉伸，一面给学生讲故事；
- 3、 在肌肉按摩以后。

患者应保持较舒服的姿势，关节放稳，全身完全放松，不要做任何抵抗拉伸的动作。不要拉伸得过快，这样会造成患者害怕和抵制拉伸，开始时动作要轻柔，

幅度小，在患者不痛的情况下，慢慢地增加动作的幅度，在拉伸时，不断征求患者的意见，询问是否疼痛，避免过度的拉伸。

在别人帮助下的主动拉伸

这由患者和家长共同来完成，当患者的肌肉尚有一定力量，但不足以完全拉伸时，在家长帮助下进行自我拉伸，不但可以避免关节的挛缩，还能使对侧的肌肉得到锻炼。这种拉伸特别适合于脚踝部，当患者用力向上翻脚指，无法继续上翘时，家长帮助继续拉伸，这样的拉伸孩子会感到有趣，时间过得快。

自我拉伸

自我拉伸就是在家长的指导下，患者完全靠自己的力量来进行拉伸。这种方法对尚能行走的患者拉伸脚踝、膝盖和臀部特别有效

患者家长或看护人要注意以下几点防止背受伤

1、从地下捡东西时要采取膝盖弯曲、背笔直的姿势，这样可以使膝盖部的大腿肌肉得到一定的锻炼，同时可以防止背部的损伤；

2、提东西时要估计一下，你是否能提得动，不要猛提，以免受伤；

3、手中抱东西时，总是尽量靠近自己的身体；

4、不要拿较重的东西上下楼。

最容易使患者背部受伤的是提和扭，当你把患者从浴缸中或汽车里抱出来时，动作要轻，不能用力太猛，必要时可以考虑使用辅助设备，理疗专家会告诉你最安全的搬动患者的方法。如果你在家中使用吊车，你可以请教职业治疗专家，大多数的外科医生都有一本小册子，其中有搬动患者时，怎样避免背部受伤。

问答：

问：拉伸锻炼的要点是什么？

答：拉伸锻炼，其实所有的肢体锻炼的目的都是除了增加肌肉力量外，还要保持关节的舒适和灵活性，如果没有关节充分的灵活性，肌肉的力量无法完全发挥。运动员锻炼是为了增加肌肉块和保持关节的灵活性，让肌肉发挥最大的力量。任何人保持一个姿势坐久了，都会感到僵硬和不舒服，你会发现伸直膝盖有些困难，理疗专家和医生把这叫做挛缩。关节如果得不到完全的伸展，有时睡觉时无法找到舒适的位置，所以进行拉伸锻炼是非常重要的。

问：杜氏肌营养不良患者肌肉虚弱为什么不能像运动员一样通过力量训练来增强肌肉。

答：因为杜氏肌营养不良患者的肌肉与正常人不同，过度的力量训练不但不能增强肌肉，还会损害肌肉。但是一些温和的锻炼对杜氏肌营养不良患者有益。

问：为什么我的理疗师要我游泳和进行水疗，而我感到脱衣再穿衣有些疼痛。

答：如果你的肌肉虚弱无力，水疗是最好的锻炼方法，你身体泡在温暖的水中，肌肉完全放松，使得拉伸动作变得容易。同时你在水中移动比你在地上自由得多，这会让你感到快乐。

问：我的手和手臂是否需要拉伸？

答：手和手臂也需要拉伸，手指也需要拉伸，玩电脑游戏可使手指变得灵活，可以向理疗专家询问，做什么事情可以使手臂、手、手指得到拉伸锻炼。

问：脚部是否要拉伸？

答：当然要拉伸，脚部的拉伸至关重要，因为脚部和脚踝的挛缩过于严重时，会使你无法穿鞋袜。脚部的拉伸和晚间穿上夹板，将尽可能减少脚和脚踝部的挛缩。另外坐着时保持你大腿的笔直对保持脚部的正确姿势很重要，如果你坐着时两腿向两边扒开（大多数坐轮椅者都会有这种情况），你的脚就会呈马蹄形外翻，造成畸形。（你可以试一下）。

问：假如我感到行走困难，怎么办？

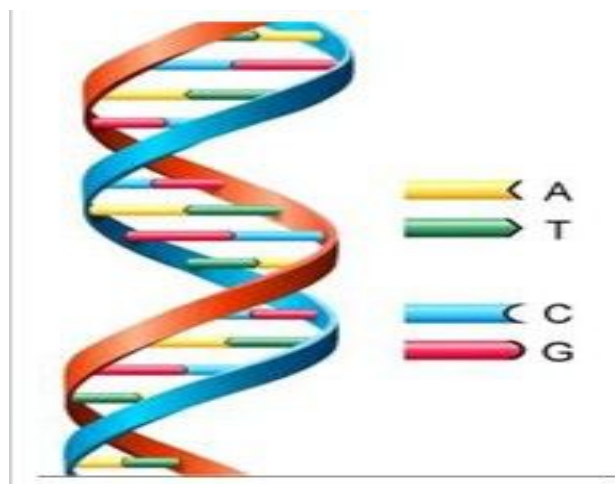
答：几乎所有的杜氏肌营养不良患者最终都是要坐轮椅的，保持脚部的拉伸锻炼，可以帮助你尽量延长行走的时间。如果真的很困难了就可以使用长腿支架，用支架也不能行走了，就要用站立框等设备，来帮助站立。总之能行走就要行走，不能行走要想办法站立，这才是使臀部、膝盖、脚踝不挛缩，脊柱不侧弯、不畸形的最有效的方法，而这些重要部位的不挛缩不畸形可以提高杜氏肌营养不良患者的生存质量和自信心，同时也使护理变得较容易。

基因基础知识介绍

什么是基因？基因是怎样工作的？

基因及其功能：基因是人体每个细胞中染色体上的遗传物质的最基本的单位，构成基因的物质是脱氧核糖核酸（DNA）。1953年詹姆斯·华生和弗朗西斯·克里克发现DNA的结构就像旋转的楼梯（双螺旋形），旋梯的二个骨架，

是两股由磷酸和脱氧核糖构成的长链，这长链由四种化学物质组成(也叫核苷酸、碱基或遗传密码)，它们分别是腺嘌呤、鸟嘌呤、胸腺嘧啶和胞嘧啶，分别用字母 A、G、T、C 表示。由于空间的原因两条 DNA 链在同一位点上只能容纳一对字母 A-T 或 G-C (A 只对 T; G 只对 C)。如果一股 DNA 上的遗传密码序列是 --AGGCTTAATCGT---，那末另一股上的 DNA 序列一定是 --TCCGAATTAGCA---，两股 DNA 始终是互补的。



人体大约 100 兆个细胞中的每一个细胞核中拥有 23 对染色体上总共有 600 亿个遗传密码，这些密码组成大约 25000 到 35000 个基因。目前科学家已经完成了人类基因组的测序工作，这些遗传信息由一代传给一代，

很少发生改变或突变。突变是人类进化所必须的，但是突变也可能产生不利的结果——遗传性疾病。

大多数的基因携带的遗传信息被用来构建一种或多种蛋白质，蛋白质由氨基酸组成，根据氨基酸碱基序列的不同，可以形成 20 多种氨基酸。蛋白质在生物体的活动中有着十分重要的作用，例如：蛋白质是构成生命的材料，生物体的各种器官都是由蛋白质构成的；各种酶就是氨基酸，它们对生物体的化学反应起催化作用；蛋白质还能起到调节其他基因的作用。

在细胞核内的染色体上，携带遗传信息的基因被复制成与脱氧核糖核酸有相同结构的遗传物质，这种物质被称为前体信使核糖核酸 pre-mRNA。在多细胞生物的基因中存在着一些活性物质（对根据遗传信息翻译成蛋白质有用的物质），被叫做外显子；还有一些失活的物质（对根据遗传信息翻译成蛋白质没有作用的物质），被称为内含子。一般情况下内含子比外显子长得多，当前体信使核糖核酸 pre-mRNA 转录成信使核糖核酸 mRNA 时，内含子被删除，剩下的外显子首尾相接紧密地排列在一起，这一过程被称为剪接。然后通过转运使核糖核酸 tRNAs 将信使核糖核酸 mRNA 送入核糖体——一种在细胞质中将遗传信息组合成蛋白质的功能蛋白，在细胞质中翻译（合成）遗传信息，构成细胞结构的功能

蛋白质。在细胞质中核糖体在一系列催化作用下将遗传信息翻译成氨基酸，这些氨基酸组合在一起就构成了承担生物体各种功能的蛋白质。

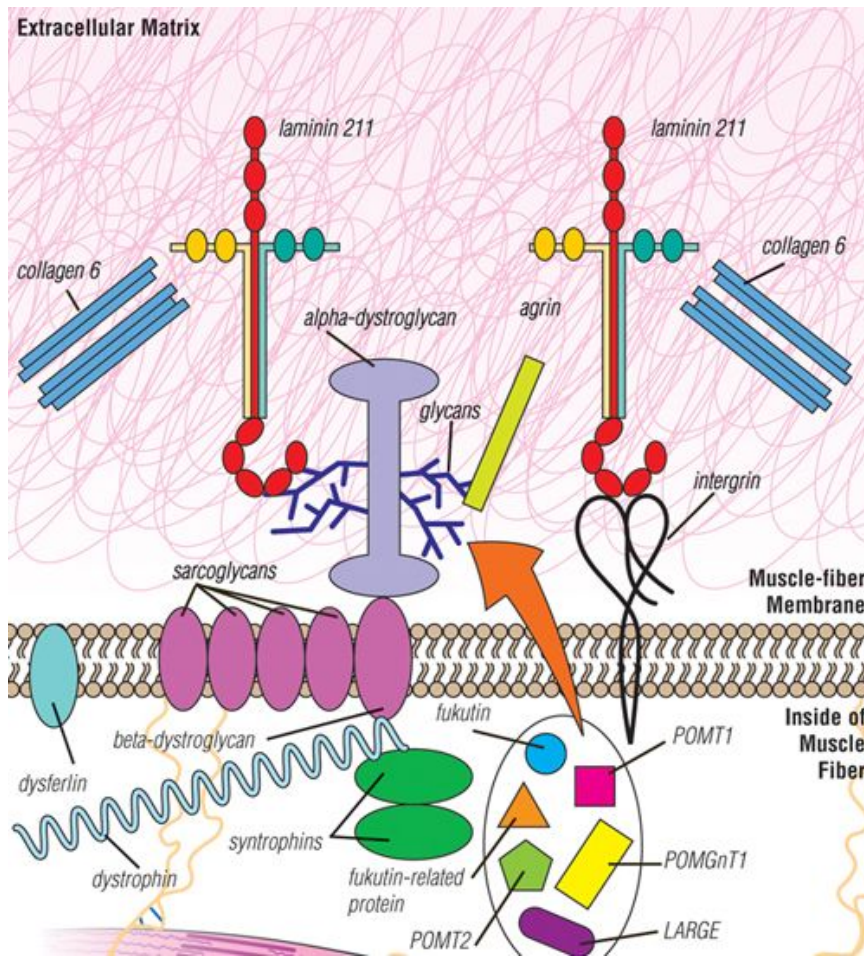
我们知道承载生物体遗传信息的脱氧核糖核酸（DNA）长链由四种化学物质组成（也叫核苷酸、碱基或遗传密码），它们分别是腺嘌呤、鸟嘌呤、胸腺嘧啶和胞嘧啶，分别用字母 A、G、T、C 表示。而在 RNA 中胸腺嘧啶（T）被尿嘧啶（U）所代替，所以 RNA 由腺嘌呤、鸟嘌呤、尿嘧啶和胞嘧啶构成分别用字母 A、G、U、C 表示。在蛋白质中每三个连续的遗传密码构成 20 多种氨基酸中的一种氨基酸，而这些不同氨基酸的组合就构成了一部生物遗传密码的字典，地球上任何生物构成的法则都能在这部生物遗传密码字典中找到。如果我们将 A、G、U、C 看作是英语字母的话，那么氨基酸就是英语单词，与英语单词不同的是氨基酸总是由三个字母组成，也就是说氨基酸总是由 A、G、U、C 这四个字母中不同的三个字母组成。在氨基酸之间没有空隙存在，一个蛋白质复合体的终端有一个表示结束的单词（氨基酸），这种表示蛋白质终端的单词（氨基酸）一共有三个：UAA, UAG, UGA。启动密码子 AUG。

抗肌萎缩蛋白基因

杜氏肌营养不良是一种最常见的遗传性神经肌肉疾病之一。大约 3500 个新生男婴中就会有一个杜氏肌营养不良患者，杜氏肌营养不良的病因是由于患者的抗肌萎缩蛋白基因突变，继而影响患者肌肉细胞中抗肌萎缩蛋白的合成，使得患者肌肉细胞中的重要功能蛋白-----抗肌萎缩蛋白不复存在或者只残存下一些痕迹。

1986 年美国波士顿哈佛大学的 Kunkel 教授等人首次在人类 X 染色体上定位了该基因并命名为抗肌萎缩蛋白基因，稍后华盛顿的 Hoffman 教授阐述了抗肌萎缩蛋白的结构。抗肌萎缩蛋白基因是人类基因组中最大的基因（最长的遗传密码序列），它由 240 万个碱基对组成，这些碱基对中的 0.5%，13993 个碱基对构成 79 个外显子，其中真正参与编码的碱基为 11055 共合成 3685 个氨基酸 $3685 \times 3 = 11055$ ，再加一个停止码 TAG 共 11058 个碱基。这些碱基对是有活性的基因序列，它们是合成肌肉细胞中抗肌萎缩蛋白的蓝本。

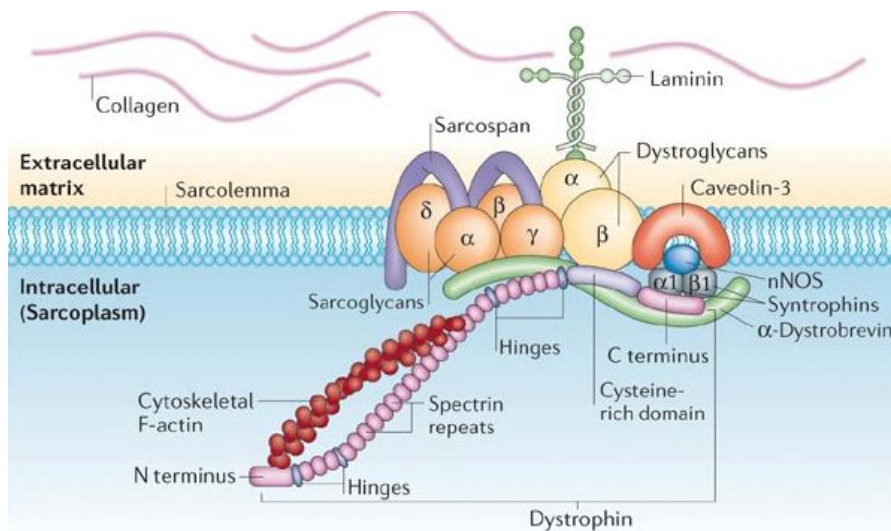
抗肌萎缩蛋白糖蛋白综合体网



抗肌萎缩蛋白隶属于肌肉细胞膜上由超过 50 种蛋白质构成的网状结构，这些蛋白质主要有 dystroglycans、sarcoglycans、syntrophins、ntegrins、dystrobrevin、nitric xocide synthase 等和其他一些组件如 dysferlin、sarcospan、laminin、caveolin、telethonin、myotolin、agrin, neurexin、desmuslin、syncoilin、fukutin、aquaporin、spectrin、collagen、calpain 等，目前这些蛋白多数也已经被定位，剩余的一些未来也将被一一定位。

当抗肌萎缩蛋白缺失，抗肌萎缩蛋白网上不同的蛋白质之间的平衡被打破，特别是 dystroglycans、sarcoglycans and sarcospan 蛋白质的含量随之大大减少甚至完全消失。同时抗肌萎缩蛋白网上每一种蛋白质相对应的基因都有可能发生突变，而造成其他一些肌肉系统的疾病，这些疾病包括肢带型肌营养不良、先天性肌营养不良和其他类型的肌营养不良。

抗肌萎缩蛋白的结构



抗肌萎缩蛋白的C端（羧基端）连接着一系列与抗肌萎缩蛋白相关的糖蛋白，内部端N端（氨基酸端）连接肌动蛋白（肌动蛋白是

肌细胞的骨架），所以说抗肌萎缩蛋白是连接肌细胞内部骨架和细胞膜外的重要桥梁，当肌肉收缩时，它起到稳定肌肉细胞膜的作用。

抗肌萎缩蛋白 dystrophin 有四个区分别为

- 1、氨基酸端 N-terminus。2-8 号外显子
- 2、中央竿状区 R-rod 也叫血影样折叠区 spectrin repeats 。原因是中间的 24 个珠子,每个都是由三层折叠的蛋白组成。（蓝的珠子不算，它们是四个铰链 hinges）。8-63 号外显子
- 3、半胱氨酸富集区 cysteine rich domain。63-69 号外显子
- 4、羧基端 C-terminus。70-79 号外显子

抗肌萎缩蛋白 dystrophin 重要性的排序依次是 C N R

C 端的重要性在于它与肌肉细胞膜上的一系列蛋白，叫做抗肌萎缩蛋白糖蛋白综合体紧密相连。这些蛋白的问题是造成肢带型、先天型肌营养不良和其他一些肌病的原因。而抗肌萎缩蛋白，特别是 C 端的缺失，会造成肌肉细胞膜上这些蛋白继发性的问题。

N 端是连接细胞内部的当然也比较重要。

R 端相对来说不太重要，这是有依据的。因为在研究抗肌萎缩蛋白基因移植（基因替换）时，这个蛋白太大无法完全装入基因载体----腺相关病毒，研究者对各种截短的抗肌萎缩蛋白进行了实验，发现抗肌萎缩蛋白的中央竿状区相对不重要。2006 年对美国的一个男孩进行的基因移植采用的抗肌萎缩蛋白基因版本

几乎去掉了所有的中央竿状区 R 端。对于 R 端研究者有一些不同的观点，华裔专家段东升认为 R 端的 16-17 折叠（42-45 号外显子）较重要，因为它与一氧化氮合酶 nNOS 相联，缺少一氧化氮合酶的肌肉组织在运动中会缺血。

杜氏肌营养不良和贝克肌营养不良的基因突变

引起杜氏肌营养不良的基因突变有三种：

- 1、基因缺失——抗肌萎缩蛋白基因上的一个或多个外显子缺失；
- 2、基因重复——抗肌萎缩蛋白基因上的一个或者多个外显子发生重复；
- 3、基因点突变——抗肌萎缩蛋白基因上某一个核苷酸发生了改变、缺失或插入。

点突变的具体类型

- A. 同义突变 碱基置换其组成的氨基酸就是原来的氨基酸(有的氨基酸有多个编码)
- B. 错义突变 碱基置换其组成的氨基酸与原来的氨基酸不可互换(有一些错义突变是明确不致病的，叫做多态性位点)
- C. 无义突变 碱基置换其组成的氨基酸变成了蛋白质合成的终止码
- D. 微小插入 插入了一个或者多个碱基
- E. 微小缺失 减少了一个或者多个碱基
- F. 剪切突变 位于外显子前后端的内含子中的各两个碱基（剪切位点）发生了置换，造成剪接紊乱，也就是要么将内含子中的碱基放入了外显子中，要么多剪了外显子中的碱基。

核糖体阅读（也就是合成或叫翻译）基因信息的机理是每三个字母（核苷酸）编码成一个单词（氨基酸），单词（氨基酸）与单词之间没有任何空隙。如果基因的突变没有完全打乱“三子一窝”的基因阅读框，也就是说基因字母（核苷酸）缺失或增加的数量能被 3 整除，没有余数。这种情况下抗肌萎缩蛋白被缩短或者拉长，同时基因的改变发生在非关键区域，例如抗肌萎缩蛋白的中段，使得抗肌萎缩蛋白仍然能发挥部分的功能，这就形成了良性的贝克肌营养不良。

假如抗肌萎缩蛋白的基因突变完全打乱了基因阅读框，也就是缺失或增加的核苷酸数量不能被 3 整除，那么从基因突变的位点不远处就会遇到过早的停止

码，那么不完全的抗肌萎缩蛋白无法发挥它的正常功能，这样就形成了杜氏肌营养不良。

基因阅读框及整码和移码突变

许多 DMD 患者的家长在孩子基因检测后，看到检查报告中说大片缺失、大片重复、无义突变、错义突变等，他们就会问我孩子的病情重不重。其实以上这些都是突变形式（抗肌萎缩蛋白基因上发生了怎样的改变），与病情的严重程度无关，也就是每一种突变形式都有症状严重和较轻的患者。

我们知道 DMD 的严重程度是与细胞中残存的抗肌萎缩蛋白的数量和质量有关，由于整码突变保留了基因阅读框的次序，可以产生一定量的抗肌萎缩蛋白，所以一般患者的症状较轻，而移码突变打乱了基因阅读框，无法产生有功能的抗肌萎缩蛋白，患者一般症状较严重。

什么叫基因阅读？什么叫基因阅读框？

生命由各种蛋白质组成，制造蛋白质的图纸是 DNA（脱氧核糖核酸）。从图纸到制成产品之间需要一系列步骤。这些步骤首先是 DNA 转录为前体信使 RNA（核糖核酸），接着经过剪接去掉内含子留下对制成蛋白质有用的外显子，形成信使 RNA，然后核糖体根据信使 RNA 中的核苷酸（字母）AUCG（在 DNA 中四个字母是 ATCG，到信使 RNA 中 T 变成 U）来制成蛋白质。

核糖体制作蛋白质的依据是信使 RNA 中的核苷酸（字母）AUCG，这一过程就被形象的叫做阅读。由于蛋白质的多肽链是由许多个氨基酸组成，而一个氨基酸由三个核苷酸组成，所以核糖体在阅读基因时是三个字母一读，所以每三个字母组成一个基因阅读框。

具体举例：

CATTTGGAAGCTCCTGAAGACAAGTCATTTGGCAGTTCATTGATGGAGAGTGAAGTAAAC
H L E A P E D K S F G S S L M E S E V N

这个是抗肌萎缩蛋白基因信使 RNA10 号外显子开始段的字母序列，第二排是氨基酸的名称为了更生动的让大家了解阅读框与整码和移码突变的关系，我做了下表（第一排的字母原本是连在一起的）。

CAT	TTG	GAA	GCT	CCT	GAA	GAC	AAG	TCA	TTT
H	L	E	A	P	E	D	K	S	F

上面的表格中我们清晰的看到第一排每三个字母被关在一个框中，这个就叫做基因阅读框，而框中的三个字母对应第二排的一个氨基酸。

当我们了解了什么是基因阅读和基因阅读框，对整码突变和移码突变造成的危害的不同就可以明白了。

整码突变就是缺失或者增加了 3 个核苷酸或者 3 的倍数，而移码突变就是缺失或者增加了不是 3 的倍数的核苷酸。

我们还是举上面的例子，先来说整码突变。上面的表格一共有 10 列，如果少了第一列，其他九列完全没有变化

TTG	GAA	GCT	CCT	GAA	GAC	AAG	TCA	TTT
L	E	A	P	E	D	K	S	F

这种情况下虽然少了一个氨基酸，但是其他氨基酸还是正常的，所以就可以合成一定有功能的蛋白质。当然减少或者增加不一定是一个阅读框，可能是第一个少了一个字母，第二个少了二个字母，我们也来看一下。

假如第一列少了 T 第二列少了 TT

CAT	TTG	GAA	GCT	CCT	GAA	GAC	AAG	TCA	TTT
H	L	E	A	P	E	D	K	S	F

CAG	GAA	GCT	CCT	GAA	GAC	AAG	TCA	TTT
H	E	A	P	E	D	K	S	F

这样的结果第一列出错了，第二列没有了，但是第三到第十列还是正确的。

我们再来看移码突变（有的专家把移码突变叫成框移突变，这就更形象了）如果第一列少了一个 C，我们来看一下结果

CAT	TTG	GAA	GCT	CCT	GAA	GAC	AAG	TCA	TTT
H	L	E	A	P	E	D	K	S	F

ATT	TGG	AAG	CTC	CTG	AAG	ACA	AGT	CAT	TT
I	W	K	L	L	K	T	S	H	

我们可以看到灾难性的后果，所有十列都错了，而且在不远处会遇到过早的停止码，蛋白质的制作就停止了。

以下的表可以让我们直观的了解整码和移码的情况（梁老师取自 2010 年广州 DMD 转化医疗座谈会）



用法：

基因缺失的把缺失部分去掉后看首尾是否可以衔接，凹对凸，凸对凹，平对平。举例：如某位患者缺失抗肌萎缩蛋白基因上 4 号外显子，就看 3 号外显子与 5 号外显子的关系，3 号的尾部是凹，5 号的头部是凸可以衔接，所以是整码缺失；如某位患者缺失抗肌萎缩蛋白基因上 6 号外显子，就看 5 号外显子与 7 号外显子的关系，5 号的尾部是凹，7 号的头部是平不可以衔接，所以是移码缺失。

基因重复的看重复的第一个外显子是否可以与重复的最后一个外显子衔接，凹对凸，凸对凹，平对平。举例：如某位患者抗肌萎缩蛋白基因上 6---18 号外显子重复，就看 6 号外显子的头部是否可以与 18 号外显子的尾部衔接，6 号的头是凸，18 号的尾是凹，可以衔接，所以是整码重复；如某位患者抗肌萎缩蛋白基因上 7---18 号外显子重复，就看 7 号外显子的头部是否可以与 18 号外显子的尾部衔接，7 号的头是平，18 号的尾是凹，不可以衔接，所以是移码重复。

杜氏肌营养不良的遗传方式

人体的每个细胞核中共有 23 对（46 条）染色体，其中 22 对（44 条）为常染色体，另外一对（两条）为性染色体，正是性染色体的不同决定了男女的性别。女性的两条性染色体均为 X，而男性一条为 X，另一条为 Y。人的抗肌萎缩蛋白基因位于 X 染色体上，当女性一条 X 染色体上的抗肌萎缩蛋白基因应突变而受损时，另一条 X 染色体上的正常的抗肌萎缩蛋白基因会起到弥补作用，一条 X 染色体上的正常的抗肌萎缩蛋白基因足以使得女性不表现出进行性肌营养不良的症状或者只表现出轻微的症状，但是一条 X 染色体上的基因突变使其成为缺陷基因的携带者，有可能遗传给后代。而男性只有一条 X 染色体，所以当其 X 染色体上的抗肌萎缩蛋白基因发生了突变而受损时，就无法进行弥补，所以一般来说，杜氏和贝克进行性肌营养不良的患者都是男性，女性患者极少。

大约有三分之二的杜氏肌营养不良患者是遗传的，因为他们的母亲是抗肌萎缩蛋白突变基因携带者。当细胞进行减数分裂后形成卵子细胞，一个卵子细胞只含有一条 X 染色体，如一个女性是抗肌萎缩蛋白突变基因的携带者，她的一条 X 染色体上带有抗肌萎缩蛋白突变基因，而另一条 X 染色体却是正常的。当带有抗肌萎缩蛋白突变基因的卵子与精子结合后，突变的抗肌萎缩蛋白基因就会遗传给后代，后代如果是男孩将成为患者；如果是女孩将成为抗肌萎缩蛋白突变基因的携带者，有可能传给再下一代，或者潜伏在这一家族中，在数代以后在这个家族中再出现杜氏肌营养不良的患者，而当一个带有正常 X 染色体的卵子与精子结合后，其后代将不会是患者。所以说一个抗肌萎缩蛋白突变基因的携带者，其后代中杜氏肌营养不良的患者或抗肌萎缩蛋白突变基因携带者的机率为 50%，这 50%是指每生一个孩子都面临着 50%的风险，而不是说一个妇女生十个孩子，5 个孩子会患病或成为突变基因携带者，而另 5 个孩子没有这样的风险，有可能十个孩子都正常，也有可能十个孩子都有问题。当一个妇女是抗肌萎缩蛋白突变基因携带者，她的突变基因来自其父母的某一方，她身体的每一个细胞都会带有抗肌萎缩蛋白突变基因，所以通过对其白血球细胞的基因检测能够发现其是否是抗肌萎缩蛋白突变基因的携带者。

大约有四分之一的杜氏肌营养不良患者，不是遗传所至，其母亲不是抗肌萎缩蛋白突变基因的携带者，而其母亲的某个卵子自然发生了突变，我们把这称为新发生的突变。因为是一个卵子发生了突变，所以当她生另一个孩子时，所面对的风险不会大于普通人。

大约有十分之一的杜氏肌营养不良患者，其母亲虽然也不是抗肌萎缩蛋白突变基因的携带者，但是其母亲的卵子细胞在形成的早期就发生了新的突变，使得一部分卵子细胞携带上了抗肌萎缩蛋白突变基因，这种现象叫生殖腺嵌合，由于是多于一个卵子发生了突变，她生的其他孩子中男孩有可能是患者，而女孩可能成为突变基因的携带者的概率大于正常人。

目前的基因检测技术还无法检测到这种多个卵子在形成中出现的抗肌萎缩蛋白基因突变，因此已经生过一个杜氏肌营养不良患者的母亲，再一次怀孕时，不管她是否是抗肌萎缩蛋白突变基因的携带者，必需进行产前的诊断。

生殖腺嵌合 **germ line mosaicism**

我们先来解释一下什么是生殖细胞，什么是体细胞，生殖细胞就是男性的精子细胞和女性的卵子细胞，因为男子精子细胞中的 X 染色体不会传给儿子，所以我们只谈卵子细胞。除了生殖细胞以外的就是体细胞，如肌肉细胞、皮肤细胞、肝细胞等等。

男性 DMD 患者为什么会得病，有三种可能。

1、他自身体细胞的 X 染色体上的 dystrophin 基因发生了突变，这叫做新生的突变；

2、他母亲的所有细胞包括所有卵子细胞上某一条 X 染色体上带有 dystrophin 基因的突变，遗传给了他；

3、她母亲的体细胞虽然没有携带突变的 dystrophin 基因，但是由于母亲的生殖细胞在早期增殖的时候发生了突变，所以其母亲的部分生殖细胞带有突变的 dystrophin 基因，多少取决于母亲生殖细胞突变发生的时间，而正好母亲带有突变的卵子与其父亲的精子结合，遗传给了他。

在授精卵形成的早期胚胎中，有一部分是存放生殖细胞的，这些生殖细胞没有随着体细胞一起分裂，而是到青春期才分裂，而在分裂中的任何时段都有可能发生突变，突变发生得早母亲带有突变的 dystrophin 基因的卵子细胞就多，突变发生得晚母亲带有突变的 dystrophin 基因的卵子细胞就少。

在详细讲述 DMD 患者得病的三种情况前，再强调一下。第一种情况就是一个卵子偶然发生了突变，第二种情况是母亲所有的卵子都发生了突变，第三种情况是母亲部分卵子发生了突变。

孩子是由母亲的卵子和父亲的精子结合产生的，每个人的细胞核中有 23 对染色体，如果父母的染色体全部给他，他就会变成 46 对染色体。所以卵子与精子结合前要进行减数分裂，各留下 23 条与对方结合。从这里我们就可以明白为什么母亲是携带者，她也可以生出正常的儿子。由于减数分裂是随机的，而携带者母亲一个 X 是正常的，一个是不正常的。

第一种情况，母亲的卵子全部正常，在最后的减数分裂时发生了突变，所以孩子得病，这个无法避免，母亲再生第二个儿子的风险与正常人相同；

第二种情况，母亲所有的卵子细胞中都有一个不正常 X 染色体，在减数分裂时如果留下的是正常的 X 染色体，儿子就是正常人，反之就是 DMD 患者。

第三种情况，由于母亲的部分卵子细胞中有一个不正常的 X 染色体，所以第一关是最后准备与精子结合的卵子是否是正常的，正常就没事，不正常就与第二种情况相同，减数分裂时留下了正常的 X 染色体，儿子就是正常人，反之就是 DMD 患者。

由于目前无法查出生殖腺嵌合的问题，所以凡是生过一个 DMD 的母亲二胎必须进行产前的基因检测。

从上面的分析可以看出，当一个母亲的卵子细胞存在着生殖腺嵌合，她可能生出一个男性的 DMD 患者，也可能生出一个携带者的女孩，但可能性小于真正的携带者。

遗传和突变

一、当一些患者用 MLPA 查 79 对外显子没有结果，医生说要测序查点突变，一些家长就会说那我孩子是突变的不是遗传的。

二、当一个孩子通过基因检测或者肌肉活检被确诊为杜氏肌营养不良 DMD 后，医生说这个是遗传病，一些家族中没有其他患者的家长就会纠结，我们上代没有病啊，怎么会是遗传呢？

这些问题需要理清。

一、我们家长和患者说的遗传和突变与生物学上的概念不完全等同。我们说的遗传是指父母把病传给了孩子，突变是指这个孩子的基因发生了改变，也就是说他是这个家族中第一个患者。那么我们说的这个突变与点突变中的突变就不是同一个意思，点突变是说基因没有大片的缺失和重复而是存在着核苷酸（碱基）

的置换和微小的缺失或者插入，而并没有特指发生在哪一代。而我们说的突变是指这个孩子是家族中第一个患者。

我们来看一下英语是怎样来区分这两个突变的，英语把某个家族中基因发生了致病性的改变叫做 **mutation** 突变，而把家族中第一个患者的出现叫做 **new mutation** 新生突变。如果按照这样的区分，我们就不会搞混了。

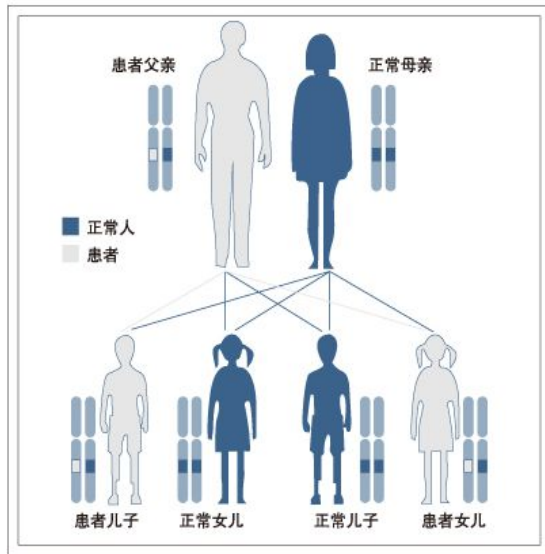
所以我们应该把基因突变的形式(在基因序列中的改变)叫做大片缺失突变、大片重复突变、点突变，把一个家族中第一个患者的出现叫做新生的突变，这一问题就迎刃而解了。

二、对于家长来说，我认为不要太纠结这个问题，事实上你孩子通过科学的检测是有病了。所谓遗传病是会传给后代的疾病，但是不一定是上代传下来的，因为会出现新生突变。据统计大约有三分之一的 **DMD** 患者是属于新生的突变。也有可能是遗传的，因为 **DMD** 的遗传方式是 X 染色体隐性遗传，有可能缺陷基因存在于该家族的女性身上已经好几代了，但是无人知晓，可能是没有男孩得此病，也可能好几代以前有人得此病但在当时的医疗条件下不知是何病。这种情况现在可以通过对患者母亲的基因检测来明确。

还有一种情况患者母亲的基因正常，患者也不一定是新生的突变。患者母亲的生殖细胞(卵子)在较早的分裂中发生了突变，使得患者母亲的部分卵子存在着基因突变。由于是部分不是全部所以这被叫做生殖腺嵌合，或被形象的称为马赛克。当不正常的卵子在减数分裂的时候留下了不正常的 X 染色体与精子结合，就可能生出 **DMD** 患者。因为有这样的情况出现，所以凡是生过一个 **DMD** 患者的母亲生二胎时一定要进行产前的检查。

三种常见的遗传方式

总是有家长或者患者问，肌营养不良是传男不传女的，为什么会有女性患者？其实这是人们对肌营养不良认识上的误区。肌营养不良按大类分就有九种之多，遗传方式也各异。最常见的遗传方式有三种：常染色体显性遗传；常染色体隐性遗传；X 染色体连锁隐性遗传。只有 X 染色体连锁隐性遗传理论上属于传男不传女（但是由于女性两条 X 染色体存在着失活的可能性，所以也存在着极个别的女性患者）。



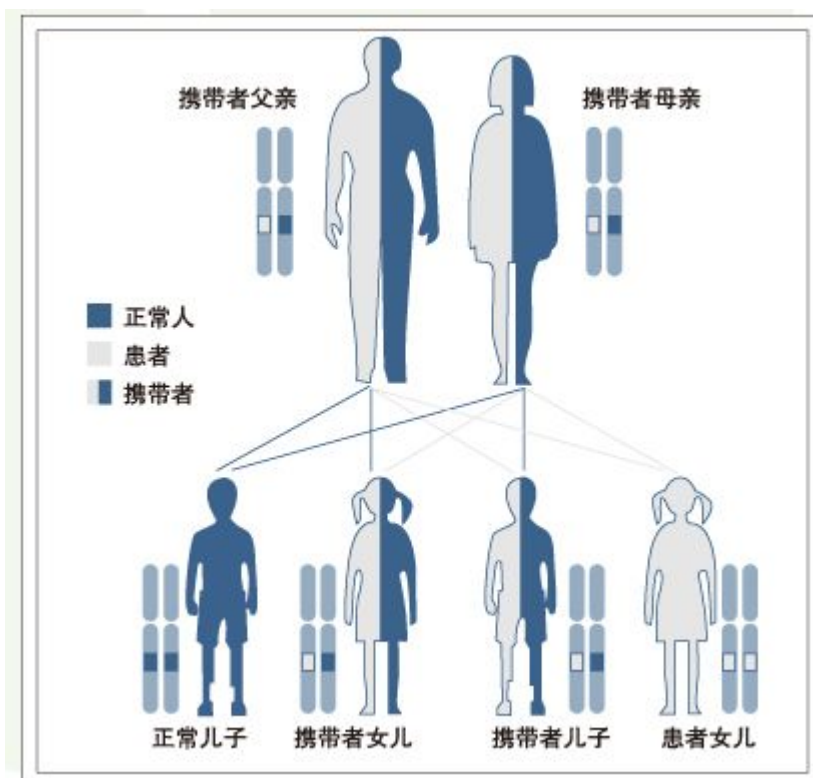
常染色体显性遗传

一对常染色体上只要有一条上的基因出现了错误就会患病，所以患者的后代无论男女 50%是患者，50%是正常

常染色体隐性遗传

一、一对常染色体两条染色体上都存在着错误基因才会患病，只有一条染色体上存在着错误基因为携带者。男女双都是携带者，他们的子女无论男女 50%为携带者，25%是患者，25%是正常人。

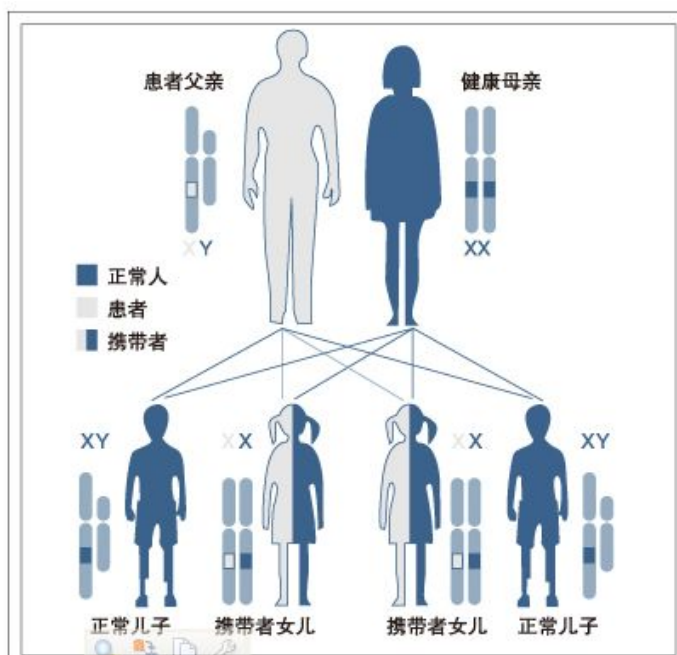
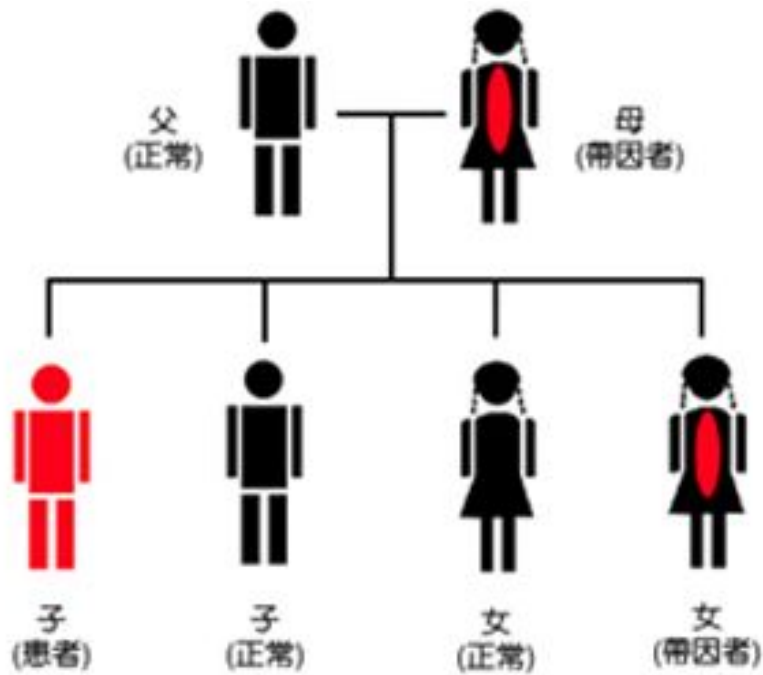
二、患者与正常人所生的子女全部是携带者。



X 连锁隐性遗传方式

一、正常的男性与携带 X 染色体上错误基因的女性，所生的男孩 50% 是患者，50% 是正常人；所生的女孩 50% 是正常人，50% 是携带者（一般不表现出明显的症状）。

二、男性患者与正常女性，所生的男孩全部健康，所生的女孩全部是携带者。



DMD 患者刚不会行走后父母应该思考什么和采取什么措施？

经典的杜氏肌营养不良教科书说 DMD 患者一般 7-12 岁会失去行走的能力，目前西方国家普遍在患者的平台期开始使用激素，患者行走的时间大约可以延长 3-5 年。目前中国的 DMD 患者用激素的还是少数，即使使用了激素，在目前的医疗条件下，患者还是会过早的失去行走能力与轮椅为伴。

孩子患上了 DMD 后父母最担心的莫过于孩子不会走路，一旦不幸发生，一些家长会感到世界末日到了，脑子一片空白。其实这个时候最需要父母冷静，因为此时孩子的生活会与以前有很大的不同，患者还有很长的生活道路要走，需要家长去认真的应对。

写此文的目的是想抛砖引玉，启发一下 DMD 患者家长的思路，希望家长对孩子不会行走后的生活中所面对的所有挑战进行全方位的系统思考，让孩子生活中的困难降低到最小。当然我不可能想到所有的问题，提出的应对措施也不一定正确。希望家长们进行讨论补充，使之进一步完善，让更多的患者和家长受益。

我们先大致罗列一下此时患者会出现什么问题并给出应对的建议

我们主要讨论身体的问题：

1、肢体挛缩加剧

患者不会行走后会坐上轮椅，首先面对的问题是肢体挛缩的加剧。主要的挛缩部位是臀部、膝盖、脚踝、手肘。其中臀部和脚踝的挛缩患者在可以行走时就存在，但是坐上轮椅这两个部位的挛缩会加剧。

患者无法行走后，长时间坐在轮椅上，臀部肌肉一直保持着弯曲的状态，所以 DMD 患者一旦坐上轮椅后，会造成臀部的弯曲挛缩加剧。

坐轮椅的 DMD 患者脚踝的肌肉挛缩会更为严重，因为他们无法行走，踝部肌肉不再承担身体的重量，他们的跟腱得不到充分的拉伸，所以脚底屈肌的挛缩发展得很快，而尚能行走的患者，因必须承受身体的重量，跟腱得到较充分的拉伸，所以肌肉挛缩的速度较慢。

患者坐上轮椅后还会造成患者膝盖和手肘的挛缩。DMD 患者坐轮椅以前，不会有膝部的挛缩，一旦 DMD 患者无法行走，坐上了轮椅都会有膝盖弯曲挛缩的现象。患者坐在轮椅上，膝盖始终保持着静止的弯曲的姿势，膝盖伸肌无力，无法自己让膝盖保持直的状态，膝盖就会挛缩。

当患者整天坐在轮椅上，手的肘部大多数时间一定是搁在轮椅的扶手上，保持着一种静止的弯曲状态，就会出现肘部的弯曲挛缩。而如果你站立着，你的双手自然而然地悬挂在身体的两边。

应对措施

我们可以看到，以上患者肢体挛缩的问题都与不能行走后的久坐有关，所以解决这一问题的关键是让患者有一定的站立时间。

目前有一些辅助设备可以解决不能行走的 DMD 患者的站立问题。

站立床、站立架、站立式电动轮椅



从帮助患者站立和减缓臀部、脚踝、膝盖和手肘的挛缩来说，以上三种辅具作用差不多。但是如果我们把眼光放在提高患者的整体生活质量，显然电动站立轮椅有许多优势。

除了帮助 DMD 患者站立外还可以

一、扩大患者的移动半径。患者可以在家中自由移动，也可以在小区中走走看看。

二、增强患者的独立性，吃饭可以自己坐到桌边，洗手可以自己到卫生间，如果想从高一点的地方拿东西轮椅可以升起来。（增强 DMD 患者的独立性是减慢肌肉萎缩的最有效的方法，同时可以提高患者的自信和自我满意度）。

三、减轻父母照料患者的劳动强度。我们假定父母准备让患者每天站二个小时，分成三次，就需要把孩子抱到站立床然后抱下床，一共需要六次。如果用站立式轮椅，只要把孩子放到轮椅上就可以了。

四、站立时间、地点、持续时间和次数可以灵活掌握，可以达到最佳的站立效果。我感到一个刚不会走的 DMD 患者每天站二到三次是不够的，持续的时间也要因人而异。

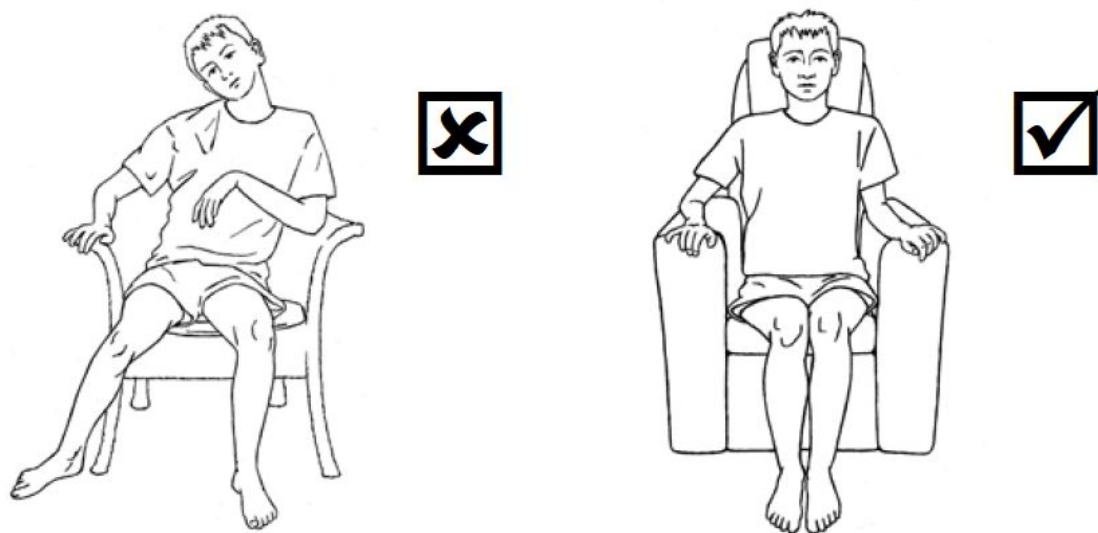
当然使用电动站立式轮椅也有一些问题。价格高、对质量的要求高还需要经常保养维修。所以我想买的时候最好请懂的人一起去，最好要看到实物。孩子的父亲要学一下保养维修的知识。

除了使用辅助设备帮助站立外，在患者可以行走的时候就应该做的康复拉伸还要继续进行。**相关内容请看本读本中的杜氏肌营养不良患者关节拉伸训练指南。**

患者坐上轮椅后，还是要尽可能保持正确的姿势，能减少脊柱畸形的发生和减轻脊柱侧弯的严重程度。**相关内容请看本读本中的杜氏肌营养不良患者家庭理疗练习指南。**

我们强调一下坐姿和睡姿

患者坐下时，脚应与腿呈 90° 夹角，椅子要稳固，不要太宽，椅背要坚固，椅背与椅面之间要呈 90° 夹角或略微向后 10°。椅面的深度要与大腿等长，鼓励患者靠着背端坐在椅子上，而不要懒散地倚靠在椅子上。椅子的扶手高度也要适当，可以让患者的肘部放在上面，这样可以保持端正的坐姿，防止驼背和身体向某一侧倾斜。（这里的椅子包括轮椅）



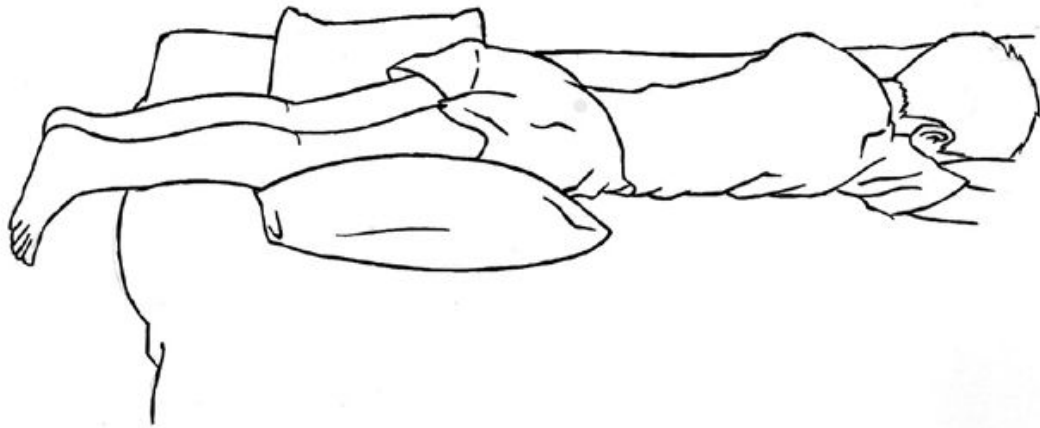
下面我讲一下使用怎样的折叠式轮椅好，传统的折叠式轮椅坐凳是一块人造革，人坐上去后当中会陷下去。我认为这样的轮椅对于 DMD 患者保持正确的姿势是不利的，要选下面有一个坐便器的轮椅（同样可以折叠），



这样患者可以保持较正确的姿势，坐着太硬上面可以加一个充气垫。

睡姿

俯卧的睡姿（脸朝下）对 DMD 患者来说是一种很好的休息方法，它可以防止臀部和膝盖的肌肉挛缩，用这种姿势休息时，还可以同时看电视和阅读。当患者脸朝下躺在床上、地板上、躺椅上时，在患者臀部下方放上一个枕头，这样可以使骨盆带充分放平，防止臀部的挛缩，同时小腿部的重量可以使膝盖保持笔直，又可防止膝盖肌肉的挛缩，要注意的是脚要放在床的外面。



2、肌肉萎缩的速度加快

这有多种原因造成：

一、DMD 患者的肌肉萎缩是进行性的，随着时间的推移，患者年龄的增大，肌肉越来越少，能够进行代偿的肌肉也越来越少。同时由于患者某一部分的肌肉失去功能，会让另一部分肌肉无法工作，进而造成了废用性的萎缩；

二、不会行走后，肢体的挛缩加剧会限制患者残存肌肉发挥作用，加快废用性肌肉萎缩的进程；

三、不会行走后，患者的独立性减弱后，各种日常活动也会减少。如洗脸、刷牙、穿衣服、喝水、吃饭、擦屁股、拿书、拿玩具等，由于他无法移动，许多事做不了，同时父母也会或多或少的会代替，造成这些能力快速的丧失。

应对措施：

第一点目前的医疗条件让我们无能为力。第二点我们在前面的站立和拉伸训练中已做了详细的分析。在此我们主要分析第三个问题。

尽可能地独立完成生活中必需的任务是减慢肌肉退化速度的最有效的方法。

正常的肌肉组织是用进废退，如果肌肉组织长期不用会造成废用性的萎缩。当一个正常人大腿骨折在床上躺上一个月后，受伤的大腿的肌肉就会有一些萎缩，两条腿就会有明显的粗细差别，需要经过一定时间的锻炼才能够恢复。

DMD\BMD 患者的肌肉有它的特殊性，由于患者的肌肉细胞膜上缺少了重要的功能蛋白-----抗肌萎缩蛋白，肌肉的反复收缩会造成肌肉的损害，但是只要不是特别高强度的肌肉收缩，其损害的速度慢于废用性的肌肉萎缩。我们来看一下 DMD 患者走路姿势的变形的过程，首先是骨盆带的肌肉（臀大肌等）由于承受较大的离心运动受到损伤后无力，患者为了站得更稳和省力，让骨盆前倾减少臀肌的受力，这样臀肌就处在了废用的状态，这些肌肉很快就萎缩了。这就造成了患者蹲起和上楼更加困难。同时身体前倾就造成患者使用脚的前部走路，使得脚踝的跟腱挛缩，随着时间推移会越来越严重直到失去行走的能力。这一过程是肌肉损伤和废用性萎缩的共同作用，由于我们肌肉组织先天的脆弱所以肌肉损伤很难避免，所以我们就要尽可能避免废用性的萎缩，最大限度的维持肢体的功能。减少废用性萎缩就要使每块肌肉尽可能的用到，所以我认为病情较轻的患者如 BMD LGMD 患者可以做广播操进行锻炼。其实拉伸的目的就是为了减少肢体挛缩，让多数肌肉能够发挥一定的作用，减少废用性的萎缩的发生。

原则是患者可以做的事情，一定要让他自己做，不能做了想办法用辅具帮助，再不行最好能在父母的帮助下完成，最后才是父母完全代替。我们举洗脸的例子，DMD 患者一般在十多岁左右自己是可以洗脸的，要洗脸就必须把手举起来。当患者坐上轮椅后，一般父母会帮他洗，过一段时间他的双手就举不起来了。正确的方法是父母将毛巾交给他自己擦，如果擦不干净，父母再补一下；过一段时间他手举不到这么高了，让他双手拿毛巾放在桌子上，脸俯下去擦。再如梳头他能够梳让他自己梳，他梳不了全部，就让他梳一部分，梳不到的地方父母帮助梳；再不行将梳子改造一下装一个手把。所有日常生活中的动作都要这样做，就可以达到减缓废用性萎缩的目的。同时可以提高患者的自信心。

3、心肺功能会受影响

随着患者的年龄增大和坐上轮椅后患者的心肺功能会受到影响，这是家长们必须重视的问题。DMD 的病程是进行性的，疾病的后期会影响心肌和呼吸肌，这两部分的肌肉受到影响是造成患者过早死亡的最主要的原因。正是现在医学对这

两个问题进行了干预，才使 DMD 患者的平均寿命提高了十年左右。首先是患者早期使用激素对改善心肌和呼吸肌的功能有帮助，然后是对心肌和呼吸肌的定期检查，发现问题后使用药物对心肌症进行治疗，使用非创的呼吸机改善患者的呼吸状况。

心肌问题

坐上轮椅的 DMD 患者需要每年检查一次心脏，检查的内容是心电图和超声心动图。如果心脏有问题要在医生的指导下使用药物，使用的药物主要是血管紧张素转换酶抑制剂 ACE（普利类药）、（血管紧张素 II 受体拮抗剂）ARB（沙坦类药）、 β -受体阻滞剂。这些药物主要用于治疗高血压、扩张性心肌症和心衰。DMD 患者最主要的心脏问题是由于抗肌萎缩蛋白缺失导致的心功能不全。现在一些治疗杜氏进行性肌营养不良的医生建议患者使用辅酶 Q10 来保护心脏，虽然 DMD 的指南中没有推荐这一药物，但是医生开这个药一定是有道理的，患者要遵从医嘱。

除了定期检查和服用药物外，我认为患者还要注意减轻心脏的压力。这又分成两方面的内容，首先是家长在给患者进行锻炼的时候要注意不要让心脏有太大的压力，也就是要注意锻炼的强度（这个问题在患者还能够行走的时候就要注意）；另外患者要注意有健康的生活方式，如有规律的充足的睡眠，较平和的心态，尤其要注意饮食的健康。现在随着人们生活水平的提高，得文明病的人越来越多，如三高——高血压、高血脂、高血糖。得这些病有许多因素，但是最基本的原因就是吃得多动得少，摄入与消耗不平衡。DMD 患者不会行走后坐在轮椅上体力的消耗比正常人少很多，容易造成肥胖会对心血管系统造成压力，所以患者要比普通人更注意健康的饮食习惯。

呼吸的问题

患者随着年龄的增大，呼吸肌也相应的退化。DMD 患者确诊后就要进行呼吸和肺功能的检查，建立基线，患者不会行走后更要注意定期检查，密切监视，必要的时候要进行干预，使用无创的呼吸机等。另外脊柱的侧弯也会影响呼吸功能，要注意密切监视和进行干预，严重的需要进行手术。国内目前对患者的呼吸和脊柱侧弯问题相对重视不够，我们很少听到患者进行脊柱侧弯的手术和使用非创呼吸机的。而国外的 DMD 诊所对患者进行全方位的诊断治疗和护理。近来国内的一些医院开始重视这个问题，建立了一些 DMD 联合门诊、DMD 专科门诊，希望国内

的专家更加重视 DMD 患者的呼吸问题和脊柱侧弯的问题，提高中晚期患者的生活质量。

除了要接受呼吸功能的检查和监视外，患者家长平时也要注意一些问题。

一、感冒问题

许多患者家长对孩子的感冒不太重视，有些还不用药或者晚用药，认为多喝一些水就可以了。有一种说法是感冒用不用药都是一个星期，这个对正常人也许有一些道理，但是对包括 DMD 在内的神经肌肉疾病患者来说是不行的。由于患者的呼吸肌较正常人弱，虽然在疾病的中期大多数患者能够胜任日常的呼吸，也能够将痰等分泌物排出。但是在感冒时痰等分泌物比平常多许多，DMD 患者就有可能无法自己将其排出体外，分泌物留在肺和气管中就会造成肺的感染，严重的会造成呼吸衰竭甚至危及生命。

所以正确的做法是首先想办法预防感冒。一旦感冒马上用药尽快减轻鼻塞、多痰等感冒症状，严重了马上到医院就医。

二、呼吸锻炼的问题

呼吸主要是靠呼吸肌，如横隔膜等，但是还需要一些辅助肌肉的帮助，这些肌群包括胸部肌群、腹肌等。患者坐上轮椅后活动能力减弱这些肌群也会有废用性萎缩。所以这些肌肉都需要一定的锻炼，患者可以想各种办法来进行锻炼，如吹汽球、唱歌、进行深呼吸，锻炼的原则是不能太累。腹式呼吸是患者较好的选择。腹式呼吸主要是靠腹肌和膈肌收缩而进行的一种呼吸，关键在于协调膈肌和腹肌在呼吸运动中的活动。吸气时放松腹肌，膈肌收缩，位置下移，腹壁隆起；呼气时，腹肌收缩，膈肌松弛，回复原位，腹部凹下。

编者寄语

杜氏肌营养不良患者和贝克肌营养不良患者目前遇到了一个较好的时代，一些针对患者的最新治疗方法已经接近收获期，生命科学的进展也日新月异。可以说对于患者的治疗比过去任何时候都更有希望！家长和患者对未来要充满希望，关心了解这些最新治疗研究的进展。

但是科学的进步是渐进的，严谨的。目前我们虽然感觉到希望越来越近，但

是还没有真正突破，并不知道何时可以真正的用于患者的治疗。

如果这些最新的技术还不能真正用于这一代的患者，生活仍然要继续。现代医学告诉我们对杜氏肌营养不良和贝克肌营养不良患者针对病情的不同阶段进行精心的护理，可以大大的改善患者的生活舒适度，提高患者的生活质量。

编者希望家长 and 患者对未来充满期待，同时科学的对待疾病，脚踏实地的做好每一天对患者的护理工作。如果患者的日常生活质量有些许的改善和提高，编者就会感到欣慰。愿孩子们都有一个美好的未来！