

杜兴氏肌肉营养不良 (Duchenne Muscular Dystrophy) 的诊断与护理 給家人的指引





Designed by r/revolution 01434 606155

內文

免责声明

	頁
I 引言	4
II 怎样使用本指引	5
III 诊断	11
IV 維持肌力及功能	14
V 复康及护理— 物理治疗与职业治疗	25
VI 骨科护理	29
VII 肺功能的护理	31
VIII 心脏的护理	34
IX 营养、进食、吞咽及其他有关肠胃问题的护理	36
X 心理治疗 - 情绪行为与学习	39
XI 外科手术	43
XII 紧急护理	46
你会遇上的专业名词	49

免责声明

本“家人护理指引”刊载的资料，不是要取代医生的专业意见及治疗。书中资料只属一般参考，对于其他个别病征，你需要向主诊医生作进一步了解。你阅读这本指引后所作出的行动，全属个人决定。

I 引言

本指引将国际医学界对杜兴氏肌肉营养不良(以下简称DMD)的医疗护理的共识, 撰写下来。指引的核心部份已登载于“Lancet Neurology”杂志上, 也得到美国疾病防护控制中心(CDC)、“TREAT-NMD”网络及病人自发组织, 全力支持。

本指引的建议, 是来自八十四位资深经验的专家对DMD诊断及护理和不同专科治疗方法, 经

重要参考文件

Bushby K, et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management, Lancet Neurology 2010, 9(1) 77-93.

Bushby K, et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care, Lancet Neurology 2010, 9(2) 177-189.

可以從以下網址免費下載

<http://www.treat-nmd.eu/diagnosis-and-management-of-DMD/>

过深入研究后, 作出独立和具有国际专业认可性的报告。他们对不同阶段下各种治疗方法作专业评估及介定治疗是否“必须”、“适当”或“不适当”。他们曾钻研超过七万个不同的DMD个案, 透过钻研过程, 专家们共同制定指引, 将大部份所认同的最佳治疗建议, 都收纳在这指引中。

专家强调DMD病者提供最佳的治疗及护理, 必须包括不同专科、专业团队的参与。其协调工作须由一位医生或医护人员担任; 医疗专家更希望与DMD病患者及其家属, 紧密合作, 为病者提供最适合的治疗及照顾。

本指引提供对DMD有关治疗及护理最基本知识, 并让你了解和更有效地参与治疗的过程。医生与医疗专家亦要对各方面的治疗有所认识。DMD病人在不同的病症阶段所需的治疗均有不同, 这指引将为你介绍不同阶段的不同需要(见图一)。在病症不同的阶段, 适当的专科介入及治疗是十分重要的。

II 怎样使用本指引

本指引有很多资料, 你可透过各种方法使用它。有些家庭喜欢先详细了解DMD病况, 有些家庭则只想针对性地了解某一阶段的情况。

在图一, 你可以知道专家们怎样将DMD病症的发展, 分成不同阶段, 及各阶段的护理需要。如你要寻找某阶段的资料, 只要依循指引, 你会很容易得知。本指引最后两个课题, 当中包括外科手术及紧急情况须知, 尤为重要。

DMD的不同阶段

随着时代变迁, DMD病症也有变异, 通常医生们根据可行蓝本, 在不同的阶段, 提供相应的治疗和护理方法。

未有征状阶段

所有患DMD的孩子在初期都是没有明显的病症, 除非他们有家族历史或曾经因其他原因验血而得以诊断。此外, 一些DMD孩子可能会较迟才开始走路和说话。

早期步行阶段

在这阶段, DMD孩子会有一个名为Gowers' 的特征(Gowers' manoeuvre), 就是孩子从坐地起身时, 他们必须用手支撑大腿, 走路时又会摇晃不定, 或只踮起脚尖走路; 步上楼梯时, 明显是踏两步才上一级的。

一般情况, 孩子会在以上两个阶段得到确诊患上DMD。(详见第III章)

诊断: DMD的病因是遗传基因的突变。专家会建议进行相关的基因检查, 并解释检查结果, 及预告此病对患者和家人日后的影响

学习和行为: 患者在这方面会遇到较多困难, 因为DMD症可能影响脑部及身体机能, 而类固醇的使用也在某程度上产生影响。总之, 专家对帮助孩子学习和行为的意见, 及对家庭的支援都是十分重要。(详见第X章)

物理治疗: 在初期, 孩子要接受物理治疗, 目的是维持肌肉的功能, 减低关节挛缩。物理治疗师也要向学校提供意见, 以方便学生在校内参与适当的活动。(详见第V章)

本指引只针对DMD病人的治疗和护理。指引的理念, 在于减低孩子的医疗问题, 使你和你孩子能够如常地一起生活。不要忘记, DMD的孩子一般是快乐的, 很多家庭在获悉诊断后, 仍能抵御震撼而适应下来。

Elizabeth Vroom,
United Parent Projects Muscular Dystrophy



使用类固醇：当孩子体能仍在最佳状态的时候，可考虑使用类固醇。在使用类固醇之前，必须确定孩子已经接受适当的疫苗注射，及做好预防措施减低类固醇引致的副作用。（详见第四章）

心脏及肺功能护理：在这阶段，心脏与肺功能很少出现问题，但基本监察工作仍不可缺少。从确诊后直至十岁，最好是每两年做一次心脏检查。孩子十岁后，监察需更频密。孩子需要接种肺炎链球菌及流感疫苗，以减低严重感染。（详见第七章）

晚期步行阶段

在晚期阶段，孩子步行渐感困难，上落楼梯和从坐地起来尤其吃力。

学习和行为：当病人失去步行能力时，在身心方面要得到适当的支援，专家要继续支援孩子上学和情绪上的适应。（详见第十章）

物理治疗：复康工作更要着眼于孩子的行动和独立生活。如果病人关节挛缩，须请骨科医生跟进。此外，也要安排有合适坐姿承托的轮椅，使孩子更舒适地生活。

使用类固醇：这阶段要继续服用类固醇，且要留意使用剂量及其副作用。（详见第四章）病人每一年要进行两次肌力和体能评估，并要恒常地监察体重有否过重或过轻。（详见第九章）

心脏及肺功能护理：在这阶段病人的心脏与肺功能问题风险仍不大。孩子十岁后，每年都要做齐有关评估，例如心脏超音波和肺功能测试等。（详见第七、八章）

早期不能步行阶段

在这阶段，病童开始要坐轮椅，尚能用手操控轮椅。（详见第五章）

学习和行为：虽然病情有变化，但仍需鼓励孩子继续积极投入校园生活，尽量助他维持独立自主。

物理治疗：此阶段要注意孩子上肢部份的韧带会否太紧，也可能有需要安排使用支撑器材帮助他站立。在这阶段，若病人正使用类固醇，脊椎侧弯并不普遍。因不同的病人脊椎侧弯（scoliosis）速度不同，有些个案显示变化速度快至数月，因此要密切监察这情况。（详见第六章）最后，要多加留意脚形的变化，因可能导致脚部疼痛和穿鞋有困难；适当时候，要请骨科医生给予意见。

使用类固醇：在这阶段，病人须继续使用类固醇。（详见第四章）

心脏及肺功能护理：每年监察病人的心脏功能，尽早处理任何恶化情况。（详见第八章）随着孩子行走能力减弱，肺功能也随之受影响，所以他要开始学习呼吸运动，例如咳嗽运动。（详见第七章）

晚期不能步行阶段

在这时期，要维持孩子的上肢功能及良好坐姿会愈感困难，并发症亦会陆续出现。

物理治疗：家人要与物理治疗师商讨，给孩子选择适合配件和辅助器，以帮助他提高自理能力，如自行饮食、如厕、上落床等等。

使用类固醇：医疗队要决定使用类固醇的策略，并要监察孩子的营养与体重。

心脏及肺功能护理：孩子最好能够每年做两次肺功能及心脏测试，也要考虑使用呼吸机，和服用心脏药物。

许多患DMD的成长至年青人仍可以有丰盛的人生，我们的护理目标是透过一切机会支持他们过独立生活。



DMD不同阶段的治疗和护理

第一阶段: 未有征状	第二阶段: 早期步行	第三阶段: 晚期步行	第四阶段: 早期不能步行	第五阶段: 晚期不能步行	诊断	肌肉功能护理	康复护理	骨科护理	肺功能护理	心脏护理	肠胃功能护理	身心护理
<p>诊断多数因为偶然发现血液的肌酸激酶(CPK)升高, 或有家族历史</p> <p>可能发展缓慢但未 有步姿问题</p>	<p>Gowers'特征</p> <p>走路时摇晃</p> <p>踮起脚尖走路</p> <p>仍能上楼梯</p>	<p>渐觉举步困难</p> <p>上落楼梯困难</p> <p>坐地起来困难</p>	<p>开始使用轮椅 且能用手推动轮椅</p> <p>仍能保持坐姿</p> <p>脊椎可能开始侧弯</p>	<p>上肢功能和维持坐姿 姿常见困难</p>	<p>一般情况下, 多数已确诊</p>	<p>最少每六个月作一次肌力测试</p>	<p>持续评估, 继续以上康复治疗 提供合适的轮椅和辅助器材 鼓励孩子过独立和积极的生活</p>	<p>如筋腱挛缩, 可考虑 外科手术</p> <p>通常不需要骨科手术</p>	<p>肺功能甚少有问题 需要定期监察</p> <p>肺功能开始衰退 需要紧密监察</p> <p>肺功能衰弱 风险剧增 需要全面作肺功能 评估和治疗</p>	<p>至少十岁前, 最少每 两年做 一次心脏检查 十岁后, 最少每年 检查一次</p> <p>最少每年一次心脏检查 心脏问题会随年纪增长而增加 如有需要, 可用药物治疗</p>	<p>定期监察体重, 以免孩子超重或过轻</p> <p>可能有吞咽困难</p>	<p>提供家庭支援 监察和评估孩子身心 发展 及早处理有关问题</p> <p>监察学习和行为 提升病人的自理能力和在社群的参与</p> <p>转介至成人医疗服务</p>



III 诊断

诊断时注意事项

诊断就是要知道疾病的原因。在确诊后，医生会向家人解释DMD的成因，一般病情的发展和治疗方案，并作出遗传辅导。

什么时候应怀疑你的孩子患有DMD?

如果过往家人没有这病例，通常都是因为以下三个病征而引起怀疑：

肌力问题:通常是家人先发现，男童如患DMD，小腿肌肉略为胀大，他比其他孩子较迟开始走路，跑步、跳跃和上楼梯均有困难，容易跌倒，又爱踮起脚尖走路。DMD孩子更有“Gowers”的特征，就是从坐地姿势起身时，必须用手支撑大腿，这是由于他们的大腿和臀肌较弱。（详见图二）

血液中的肌酸激酶度高:病人血液中的肌酸激酶(CPK)度相当高，因为高的肌酸激酶

重要须知：

1. 诊断十分重要，它让你和医生共商一个适合孩子的护理和治疗计划。
2. 诊断并不能单靠肌酸激酶(CPK)测试，医生仍需要进行遗传基因检查，才可确诊。
3. 你并不孤单，透过与各专科医生沟通，可帮助你解答疑难。
4. 你可以从相关的组织和机构，得到更多支援，你也可以从以下网站找得护理资讯：

www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisations

(CPK)度数可能是由DMD引起，也可能是其他肌肉病引起，因此也要配合医生的临床诊断，才能决定。

血液中的肝酵素升高:医生往往会发现DMD病人的肝酵素(AST, ALT)升高，病人并非有肝病，也无需进行肝穿刺活组织检查的。

语言发展迟缓:他们也可能较迟开始学说话，语言发展通常比较迟缓。（详见第X章）

确诊DMD

DMD是一种遗传疾病，那是因为基因码失序而导致肌肉失去营养。以验血测试遗传基因是必须的，其他检测也可能需要。（详见栏目一）

测试

1) 遗传基因测试

若要知道是否患上DMD，先要测遗传基因。不同类别的测试能提供更仔细的基因码失序情况。确定孩子的基因码是重要的，它能帮助决定孩子是否适合进行特别的临床研究，并有助家人为未来的生育计划和产前检查作好准备。

当DMD病人的基因码失序确定，其母亲也需要接受测试，检验她的基因是否带有失序基因码，这资料对家族中的女性成员尤其重要。（详见栏目一）

2) 肌肉活组织检查

医生也可能建议病人做肌肉活组织检查(抽取一小块肌肉作分析)。在DMD孩子身上，遗传基因失序，使肌肉不能制造肌营养不良蛋白(Dystrophin)或制造不足，导致肌肉营养不良。肌肉活组织检查可提供肌肉细胞失养的状态。（详见图三）

如孩子透过遗传基因测试已能证实患上DMD，就未必需要进行肌肉活组织检查。相反，如果孩子已接受肌肉活组织检查得到断症，他们仍需要接受遗传基因测试，让医生知道其遗传基

因码失序的情况。

肌肉活组织检查有两种测试肌营养不良蛋白(Dystrophin)的方法,那就是细胞免疫化学分析(immunocytochemistry)和免疫印迹技术(immunoblotting),测试可为病人确诊和分辨肌肉失养的严重程度。

3) 其他测试其他测试

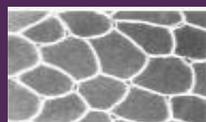
以往是依据肌电图(Electromyography)和神经传导检查(Nerve conduction studies),来帮助诊断DMD,现在这些检查并不需要了。

图三

肌肉活组织检查

左:含有肌营养不良蛋白(Dystrophin)的正常肌肉纤维。右:缺乏肌营养不良蛋白(Dystrophin)的肌肉

正常



DMD



栏目一

为什么遗传基因确诊很重要?

遗传辅导和找出亲人是否出现DMD基因失序:

- DMD可因为孩子的基因自发失序,或因基因乱序遗传自母体所引致。
- 如果母亲也有遗传基因失序,她就是个“带基因者”(CARRIER),她把失序基因传给孩子,男孩就有DMD,而女孩就因而成为“带基因者”(CARRIER)而不会病发。如果母亲接受了测试而找到了失序之源,她在再怀孕前就先接受遗传辅导,而她的女性亲属(姐妹、女儿、姨母)也应接受测试,以避免生育患有DMD男孩的风险。
- 如果母亲没带着失序的基因,她怀孕后也会有生育一个患有DMD孩子的小风险,因为失序也可在其卵子内发生,这称为“性腺镶嵌现象”(GERM LINE MOSAICISM)。
- 带有失序基因的女性也有患上心脏衰弱或腿肌软弱的小风险。
- 你可透过遗传学专家的解释了解更多有关参加临床研究的机会

参加研究计划:

现在有些临床研究是针对特定的基因失序的,所以基因检查能帮助决定你的孩子是否适合参加研究计划。须要跟进孩子的基因失序结果。基因检测须于合乎认证标准的基因化验中心进行。

可从互联网上参考国际DMD病人登记册

(National patient registries for DMD):
www.treat-nmd.eu/patientregistries.

IV 維持肌力及功能

为何要做评估及做什么评估?

为免产生更大的问题，你的孩子需要有专科医生定期评估和监察，如果发觉某些地方不正常，就要及时处理。一般来说，约每六个月要带孩子见一次医生；可以的话，每四至六个月见物理治疗师或职业治疗师一次。

评估的内容包括:

肌力:可使用不同方法衡量肌力，监察变化。

关节的活动范围:这样做是为了监察关节挛缩或紧缩的情况，如果正在发生，可帮助指引怎样的伸张运动或治疗最有帮助的。

特定活动所需时间:可以透过以下活动，如从地上站起来、走特定距离、步行上下楼梯的时间，定期跟进肌肉运动功能。

运动功能表:是为肌能活动作级别及评估，不同年龄需要使用不同的运动功能表来跟进。

日常生活活动的评估:帮助了解孩子是否需要额外协助以增加参与活动的独立性

药物治疗

目前有许多关于治疗DMD的药物研究，本文只介绍有足够疗效证据的药物。将来当新药研究有更多的数据，本指引会因应新发展而更新。

在目前阶段，唯一对治疗DMD肌肉营养不良病症有实效的是类固醇。

按部就班 - 使用类固醇指引

医学上，类固醇已在不同的疾病中广泛应用。毫无疑问，它对许多患DMD孩子有所帮助，但也要平衡和注意其治疗中的副作用。类固醇治疗非常重要，应尽早与家人商量。

重要须知：

1. 因你的孩子患上肌肉营养不良，他的肌力会渐渐衰弱。
2. 有些练习反使肌力更加软弱，甚至出现肌肉劳损。
3. 医生明白孩子肌力渐弱，会帮助孩子计划下一阶段的治疗。
4. 尽早让医生知道孩子日常肌能活动的情况，以便制订适当的治疗方案。

使用类固醇的概念

- 类固醇(亦叫糖皮质激素glucocorticoids或皮质醇激素corticosteroids)，是目前唯一能减慢DMD孩子肌力衰退的药物。其目的是要帮助孩子延长自行走路的阶段，同时也减低心脏功能衰弱、肺功能倒退及脊椎侧弯等风险。
- 使用类固醇前，要做好预防措施，以避免或减低此药物带来的副作用。(其副作用可见于表一)

开始和停止使用类固醇

- 开始使用类固醇的最佳时间，是孩子活动能力最好的阶段(一般是四至六岁)，这个阶段孩子的活动能力停止再发展而又未走下坡。不要在孩子两岁前，使用类固醇，因为他们的活动能力仍在发展中。
- 在使用类固醇之前，应先接受各种合适的疫苗注射，包括水痘疫苗。
- 在男孩失去自行走动能力时，也可考虑继续使用此药物，以帮助维持上肢肌力功能，并减慢脊椎侧弯及心脏和肺功能衰退。

各种类固醇的疗程

- 泼尼松(prednisone)或称泼尼松龙(prednisolone)和Deflazacort是两种用于治疗DMD的类固醇，它们的作用非常相似，也不分优劣。
- 类固醇的选择会因应不同地方的供应、家庭的负担能力、药物的使用方法和个别病人的副作用而异。泼尼松(prednisone)的好处是不昂贵，而且有丸装和液装可供选择；Deflazacort的好处是对体重增加的影响较微。
- 类固醇的使用和剂量：见栏目二

重要须知：

1. 类固醇是一种药物，它能减慢肌力衰退的速度。
2. 如果你的孩子要接受手术、有损伤或受感染时，必须告知医护人员他正在使用类固醇，因为类固醇会降低免疫功能。
3. 若孩子正使用类固醇，不可突然停止。
4. 你的孩子须定时覆诊，医生会教你正确地使用类固醇，也会解释其副作用及使用后的风险。





栏目二

类固醇的剂量

- 开始时建议每天早上服用体重每公斤零点七五毫克 (0.75mg/kg/day) 的泼尼松 (prednisone) 或体重每公斤零点九毫克 (0.9mg/kg/day) Deflazacort。若孩子在早上服用药物后数小时, 出现短暂的副作用如过度活跃或情绪不稳, 可考虑改在下午服药。
- 对于仍能自行行走的孩子, 随着他们成长, 会按体重适量增加剂量, 直至体重约四十公斤。泼尼松 (prednisone) 最高剂量为每天三十毫克 (30mg), 而Deflazacort的最高剂量则是每天三十六毫克 (36mg)。
- 对于失去走动能力而正在长期服用类固醇的孩子, 可考虑下调类固醇的剂量。如使用泼尼松 (prednisone), 可减至每天服每公斤零点三至零点六毫克 (0.3 - 0.6 mg/kg/day)。
- 医生会因着孩子的成长、药物的益效和副作用, 对类固醇的剂量作出适当的调较。



栏目三

类固醇的使用

- 如果病者有不能接受的副作用，联络医生考虑将其剂量减低 $\frac{1}{4}$ 至 $\frac{1}{8}$ ，并于一个月内再作出评估。
- 如减低每天服用的剂量仍有不能接受的副作用，可考虑别的疗程，例如隔天服用。
- 即使副作用早期不能接受，也不要随便放弃类固醇治疗，应先尝试减低剂量或其他疗程方案。对能走动或失去走动能力的孩子也应如此。
- 如果调较类固醇剂量或疗程后，孩子仍不能接受其副作用，就要考虑停止类固醇治疗了。这决定必须经过与病人和家属详细协商，然后逐步减药，不能骤然停止。



使用类固醇及其副作用

(见栏目三和四，及表一)

一旦孩子开始长期使用类固醇，你需要留心可能产生的副作用。倘有任何问题，必须告知医生，以便处理。

目前只有类固醇是被认为对DMD有用的药物。栏目四提及过的药物补充剂，请在决定是否使用前，先跟你的医生详谈。

以下表一摄写了使用类固醇的副作用和其监察及处理办法。在处理剂量时尤需考虑疗效、病人的身高、体重及副作用等问题。

栏目四

其他药物或营养补充剂

专家们从医学文献中评估过一系列曾经用于DMD的药物及补充剂。他们的意见如下：

- 不建议使用氧雄龙(雄激素)(oxandrolone)，它是一种促进蛋白合成类固醇(anabolic steroid)。
- 不建议使用肉毒杆菌毒素(botulinum toxin)，因没有足够安全数据。
- 不建议使用肌酸(creatine)，因没有数据支持使用这补充剂。若果服用肌酸而患上肾病，就要停药。
- 专家都认为以下补充剂/药物没有足够文献证明其疗效：辅酵素Q10(Co-enzyme Q10)、卡尼丁(carnitine)、氨基酸(amino acids) - 包括谷氨酰胺(glutamine)和精氨酸(arginine)、消炎/抗氧化剂(anti-inflammatory/anti-oxidants) - 包括鱼油、维他命E、绿茶精华、己酮可酮(pentoxifylline)、其他植物或草本提炼品。
- 专家同意这方面需要更多研究，家人亦宜主动参与研究以增进认识。



表一

类固醇的副作用和其监察及处理

成长中的儿童在长期使用高剂量类固醇，其常见的副作用详见下表。不同病人会有不同反应，要成功使用类固醇，须留意并尽量减少或避免副作用的产生。如果病人不能接受其副作用，必须减少剂量；如果仍无效，要考虑再减药或改用其他疗程方案，但不要太早放弃类固醇治疗。

类固醇的副作用	监察项目	你与医生商讨的要点
体重增加 肥胖	使用类固醇前监控饮食，要提醒病人使用类固醇后胃口特佳	全家人都要注意饮食，寻找适合全家的营养餐单
圆脸(moon face)	尤要提醒病人脸颊会特别丰满	小心监察食物中糖、盐的分量，它们会令圆脸更加严重
全身毛发生长过盛	身体检查	若问题不大，不需要改变药物治疗
暗疮、癣、疣	青少年期较为明显	除非病人情绪不稳，切勿急于更改使用类固醇策略，可采用特效皮肤护理
成长迟缓	每六个月要检测身高 DMD孩子即使没有服用类固醇，身高发展都是比较慢的。	如果身材矮小的问题严重，你要请教医生作进一步的内分泌检查

类固醇的副作用	监察项目	你与医生商讨的要点
青春期发育迟缓	监控孩子一切成长发展，并要参考孩子的家庭成员是否有这问题	鼓励孩子谈论他的青春期发育迟缓问题，跟医生商讨内分泌检查评估和往后的跟进
行为叛逆 (第X章有更多关于行为的资讯可供参考)	要留意孩子有否情绪低落，有脾气，和过度活跃，这些通常在使用类固醇后首六个星期表现出来，或表现更加明显	开始用类固醇，首先要考虑情绪问题，例如先处理过度活跃症 在服用类固醇后发现有问题，医生可能安排孩子在较晚时服药，并转介情绪心理辅导
免疫系统和肾上腺分泌减弱	DMD孩子，无论遇上大小感染，要知会医疗团队，及小心处理；切记不要突然停用类固醇，在长期服用类固醇期间，不可停服多于二十四小时，尤其在身体不适时	在开始使用类固醇前，要接受水痘免疫针 如果未接受水痘免疫，而接触过患水痘病人，更要立即就医 如果到过一些肺病感染较普遍的地区，要特别监察孩子 在非常情况下，医生们会暂时改变类固醇的治疗策略，例如在deflazacort短缺时，暂时采用泼尼松(prednisone)；又或在病人抱恙时期和手术前禁食期间，采用静脉注射类固醇 在严重疾病和大手术时，也可能需要静脉注射大剂量的类固醇

类固醇的副作用	监察项目	你与医生商讨的要点
高血压	每次覆诊要监察血压	如果血压升高, 要先减摄盐量, 要减体重 如果以上方法无效, 医生要考虑用降血压药如 ACEI或Beta-blocker
葡萄糖耐受不足 (Glucose intolerance)	覆诊时用验尿棒检查葡萄糖, 更要询问孩子有否尿频和口渴这些血糖高的病征	如果见验尿报告有问题, 就需要验血
胃炎/胃液倒流 (Gastroesophageal reflux)	查找胃液倒流的征状, 例如心口灼痛	避免使用以下的止痛药物: 非类固醇消炎药 (Non-steroidal anti-inflammatory drug)、阿司匹灵 (aspirin)、布洛芬 (ibuprofen)、萘普生 (naproxen) 等药物 如果出现胃炎征状, 要使用抗酸剂
胃溃疡	胃内壁受损的征兆, 包括胃痛、贫血、粪便有血等等, 要在覆诊时查找这些征兆	避免使用以下的止痛药物: 非类固醇消炎药 (Non-steroidal anti-inflammatory drug)、阿司匹灵 (aspirin)、布洛芬 (ibuprofen)、萘普生 (naproxen) 等药物 如果出现胃溃疡征状, 要使用抗酸剂药物, 并就教肠胃科医生
白内障	每年验眼	验眼后, 若发现孩子有白内障, 医生要考虑泼尼松 (prednisone) 以代替 deflazacort, 并要由眼科医生跟进 如果白内障严重至影响视力, 需要进一步治疗

类固醇的副作用	监察项目	你与医生商讨的要点
骨质疏松及骨折风险增加	小心骨折 每年用DEXA骨质密度仪检查骨质密度一次 每年检验血液中的维生素D。如果血液的维生素D低, 要补充维生素D3 营养师也须评估孩子每天的钙和维生素D的摄取量	视乎维他命D水平, 可能须恒常补充维他命D, 并于三个月后再检查维他命D水平 多做负重量体育活动 (weight bearing activities) 确保透过正常饮食摄取足够钙, 否则要有相应的补充
肌红蛋白尿 (myoglobinuria) (这是肌肉蛋白分解后的产品, 会使尿液呈可口可乐的颜色)	若运动后发觉尿液颜色有异, 就要进行尿液测试, 查找原因	避免做過強的運動, 例如跑下山或跳彈床 要喝足夠的飲料 如果問題持續, 要作腎功能檢查



V 复康护理 - 物理治疗与职业治疗



一旦患上DMD，病人要长期接受各种不同的复康治疗。复康人员包括职业治疗师、物理治疗师、骨科医生和其他专业人士以提供适当的复康用具及轮椅服务。

有很多因素导致DMD病者的关节容易僵硬或收缩，这包括因疏于活动致肌肉失去弹性，或关节周围的肌肉失衡。所以维持各关节的活动十分重要，这对维持肌肉最佳功能，预防关节变形，及皮肤损伤都有帮助。

复康治疗的主要目的是保持肌肉的伸张度与减少关节挛缩。

伸张运动的目标是要维持肌肉运动功能及保持舒适状况。伸张运动应是日常生活的一部份，及要由物理治疗师定期跟进。

栏目五

肌肉关节的保养

- 在这疗程中，物理治疗师扮演一个重要的角色，一般会每四至六个月为你的孩子作跟进。伸张运动最少要每周四至六次，最好天天都做。
- 有效的伸张运动有助减少关节挛缩，你的物理治疗师会指导你各种正确的运动技巧，并如何正确使用各种矫形器及企架。
- 恒常的踝关节、膝关节、及髋关节的伸张运动都重要。配合的运动亦要包括手指、手腕、手肘、胳膊等部位。其他部位的伸张运动则视乎个别情况。
- 夜用足踝矫形器 (ankle-foot orthoses or AFOS) 对控制踝部关节挛缩有帮助。当孩子失去走动能力时，日用下肢矫形器会较适合。所有矫形架均要度身定造。
- 当孩子走动已经相当困难甚至不能走动时，足踝膝矫形器 (Knee-ankle-foot orthoses or KAFOS) 可能有帮助。这类矫形器有助控制关节僵硬，保持走动能力，及减慢脊椎变弯。
- 当孩子失去走动能力后，他可使用企架 (standing frame) 或企立电动轮椅 (power chair with stander) 接受站立训练。
- 个别病人如手指长屈肌 (long finger flexors) 越来越紧，可使用手部矫形器。
- 有时外科手术可延续孩子的行走能力，要视乎个别需要。

轮椅、坐椅及其他康复器材

- 在早期步行阶段，小型摩托车 (scooter)、手推车 (stroller) 及轮椅等能帮助病人走较长的路程。当你的孩子需要较长时间坐轮椅时，你要留意他的坐姿，而轮椅亦要按孩子的身形度身定造。
- 当他愈感步行有困难，就要尽早给他准备合适的电动轮椅，有些专家更建议在可能情况下，使用有辅助企立设备的轮椅。

- 当孩子的手臂肌力也减退时，物理治疗师和职业治疗师会建议使用辅助康复设备 (assistive device)，尽量使孩子在日常生活上保持独立，这一切均需及早计划。
- 在后期，当孩子的活动能力大受影响时，他在上落楼梯、饮食、洗澡及在床上转侧等活动，都需要协助。



栏目六

痛症的治疗

询问DMD孩子或病患者有否痛楚是重要的。不过，现在我们对DMD患者的痛症认识有限，尚需多加研究。如果你的孩子感觉痛楚，你需要告诉医生。

- 医生要先了解痛楚病源，才能对症下药。
- 许多导致痛楚的原因都是姿势问题。治疗方式包括适当使用矫形器、座椅、睡床、活动辅助器材等。药物治疗 (例如肌肉松弛药、非类固醇消炎药) 也有帮助，但需留意药物对心肺功能的副作用，亦要注意药物间的相互影响。

• 虽然骨关节的痛楚很少需要骨科手术，但如其他治疗无效，手术也许有帮助。若果有背痛，特别是服用类固醇后，医生便要检查脊椎有否骨折，并可用二磷酸盐 (bisphosphonate) 来治疗。

VI 骨科护理

DMD病患者若没有接受类固醇治疗，有百分之九十机会出现脊椎侧弯，实验证明类固醇治疗可延迟脊椎侧弯的发生，甚至可减低其风险。

预防方法

- 要经常留意坐立的姿势。对于仍能走动的孩子，要预防不对称的关节挛缩，如孩子需坐轮椅，要确保正确的坐姿，以保持盘骨及腰椎挺直。脊椎箍腰封不能代替或延迟手术，不过可在脊椎手术不适合的情况下使用。

积极的脊椎护理方法如下：

定期监察

- 每次覆诊时要作临床脊椎检查。如发现脊椎弯曲，便要照X光。
- 当孩子开始依赖轮椅时，需要作第一次脊椎X光检查作为参照。之后最少一年一次，密切监察脊椎弯曲的情况。当孩子停止发育后，只在脊椎有变化时才需要照X光。

重要须知：

- 1) 患DMD的孩子或青少年的骨骼都很脆弱，尤以服用类固醇者为甚。
- 2) 你的孩子须摄取足够的钙质及维生素D以保持骨骼强壮。
- 3) 当孩子失去走动能力，医生要特别留意其脊椎骨，尤其正值成长期，他的脊椎侧弯可能迅速加剧。
- 4 脊椎手术的成功，有赖有经验的骨科医生，及在手术期间心肺功能的护理。
- 5) 如果孩子有背痛，就要见医生。



治疗

- 发育中男童而又没有服用类固醇，如果脊椎侧弯程度超过20°（一般称Cobb angle），可用后路脊椎融合手术（Posterior spinal fusion）矫正。手术的目的在维持病人的最佳姿势和保持活动舒畅。如孩子在服用类固醇后，脊椎弯曲恶化的风险较低，脊椎矫正手术可延至Cobb angle大于四十度才进行。
- 你需要与骨科医生详谈，并表达你的疑虑。

保持骨骼健康

- 类固醇的使用会减低骨质密度，并增加脊椎骨折的风险，没有服用类固醇的孩子通常不会有脊椎骨折的问题。骨质密度可透过验血，骨骼素描或X光影像来评估，最佳评估方法还有待进一步的医学研究。

长骨骨折的治理

- 腿骨折断会影响走路能力，一旦有骨折的征状，必须通知你的物理治疗师。
- 如果孩子在走动阶段有骨折，可以透过做内固定手术（internal fixation），好让他尽快重新走路。
- 若孩子已失去走动能力，脚托或石膏等治疗方法较为合适，以维持脚部姿势及减少关节挛缩。

栏目七

保持骨骼健康

导致骨骼不健康有以下因素：

- 缺少活动
- 肌力减弱
- 类固醇的使用

可行的处理方法：

- 维生素D - 如果确诊缺乏，要给予补充。
- 钙 - 从饮食中吸取钙质是最好的。如在营养师指导下仍饮食不衡，可考虑服用补充剂。
- 使用二磷酸盐（BISPHOSPHONATES） - 治疗脊椎骨折的药物。

VII 肺功能护理

在孩子仍可走动时，他的呼吸和咳嗽能力不会有大问题；随着孩子长大，DMD会影响呼吸肌肉，那时他会有咳嗽困难，甚至容易患肺炎，和影响晚间睡眠呼吸。往后，更可能在日间也需要呼吸辅助。此举须由治疗队伍包括医生及治疗师来主理，辅助方式包括无创呼吸辅助（non-invasive ventilation or NIV），及使用相关的仪器以补给肺功能。



重要须知：

1. 保存孩子最近的肺功能检测报告，以备医生参考。
2. 你的孩子万万不可使用吸入性麻醉药或琥珀胆（succinylcholine）麻醉药。
3. 如要做手术，孩子需先作肺功能测试，以便侦察及早治理一些潜伏问题。
4. 如果孩子有肺炎，他需服用抗生素及接受咳嗽辅助。
5. 若孩子有咳嗽或呼吸困难，你要通知护理人员从速治理。
6. 若孩子因不适或受伤而氧份下跌，医生在给予他氧气时，须特别小心，因辅助氧气可能减弱他的呼吸意欲。

监察

- 当孩子仍能走动时，最少每年一次肺功能评估，例如一年一次量度动力肺活量（Forced vital capacity or FVC）。
- 孩子失去自行走动能力后，肺功能评估尤其重要，包括量度动力肺活量（FVC）和峰值咳嗽流量（peak cough flow），其他测试包括睡眠时含氧量。测试次数因人而异，但建议至少每六个月测试一次动力肺活量（FVC）。



当孩子逐渐长大，你要小心观察他有无呼吸困难的迹象。

若发现有以下问题，就要求诊：

- 在普通上呼吸道感染后，不能如常康复；例如在普通感冒后，迟迟未能康复，或演变成气管炎甚至肺炎，还需要服用抗生素；

- 比平时显得疲累；

- 呼吸困难，以至说话也感困难；

- 早上什至整天觉得头痛；

- 无故困睡；

- 有睡眠问题如不能安睡，经常醒来，常生噩梦，及早上起不来；

- 在睡中因感到呼吸困难或心跳加剧而突然醒来；

- 难以集中精神。

预防方法

- 两岁或以上儿童，建议注射防疫针预防肺炎，日后的防疫针则视乎当地的政策，且要跟从守则依时注射。不论是否服用类固醇，流感针每年都不可缺少。请参考当地最新的疾病预防及免疫指南。

- 如果孩子患上肺炎，除了使用手动或仪器辅助咳嗽，亦应该同时考虑服用抗生素。

治疗方法(需由专家指导)

- 治疗的形式要视乎疾病的阶段。首先，可以用各种方式以增加空气流入肺部。当DMD病情恶化，咳嗽有困难时，手动操作或仪器辅助咳嗽会有帮助。随着肺功能减弱，孩子通常先在晚上需要呼吸辅助器，接下来往往要延伸至日间使用。辅助方式包括无创呼吸辅助(NIV)和入侵性呼吸辅助(invasive ventilation)。入侵性呼吸辅助是透过病人颈项气管造口管(Tracheostomy tube)给予呼吸支援。

- 在准备外科手术期间，尤其要注意病人的呼吸情况。(请看第XI章)。

栏目八

重要事项

- 在DMD后期，要小心使用辅助氧气。

- 用氧气治疗时，须防身体因氧量回升，而令医护人员察觉不到孩子氧量降低背后的原因，例如肺萎陷或呼吸能力减弱。

- 氧气治疗会减少呼吸意欲，以致二氧化碳积聚。

- 有可能需要使用手动或仪器辅助咳嗽，及要使用无创呼吸辅助(NIV)帮助呼吸。

- 如果需用辅助氧气治疗时，须小心监察病人体内氧量，并需要随时提供呼吸辅助。

VIII 心脏的护理

对DMD孩子的心脏护理重点是及早察觉心脏功能问题以进行治疗。常见的问题包括心肌病(cardiomyopathy)及心律不正。因孩子多数是没有病征的，故必须定期监察。

重要须知：

1. 当确诊患上DMD后，你的孩子就要开始定期做心脏检查。
2. 在无病征情况下，DMD孩子的心脏也可能经已受损。
3. 纵使他的心脏没有病征，也可能要开始服用心脏药物。
4. 最好在病征还没有开始时察觉，从速治疗。
5. 保存孩子的心脏检查报告，以供医生参考。

监察监察

- 当确诊时或六岁前，须作基准(baseline)心脏检查，包括心电图(Electrocardiogram)与超音波心脏素描(Echocardiogram)。
- 十岁前孩子应最少每两年作一次心脏评估；十岁之后，或发现有心脏的病征和病状时，就应每年监察一次。在过程中，如果发觉有任何问题，就要加强监察至起码每六个月一次，和及时使用药物治疗。

治疗

- 以Angiotensin converting enzyme inhibitor (ACEI)为首选，其他药物如贝塔阻延剂(Beta-blocker)和利尿剂等，亦用以医治心脏衰竭。一些初步医学研究显示，在未有关心脏功能问题前，使用ACEI也会有预防心脏衰竭的功能；
- DMD孩子心跳普遍较快，但亦可能显示心脏功能出现问题，若是新发现亦要检查。若果发现有心律问题，要尽快作进一步检查。
- 使用类固醇治疗时，要注意是否有高血压的情况。类固醇剂量需因情况作适量调较，亦有可能需要加入其他治疗策略。(见表一)



IX 肠胃问题之处理 - 营养, 吞咽及其他有关肠胃问题的护理

在病症不同阶段, 有关专家包括营养师、语言治疗师及胃肠专科医生的意见及治疗是需要的。

营养治疗

- 要保持均衡营养, 预防营养不良或身体过重是重要的。年龄跟体重之比例, 宜维持在标准指数内十至八十五百分位数 (10-85 Percentile)。给孩子及家人一份包含不同种类食物及营养均衡的餐单作参考是很有帮助的。
- 须定期跟进孩子的体重与身高(对于要坐轮椅的男孩, 可以手臂长度作计算)。当孩子有以下问题如体重过轻或过重或增长情况不理想, 有便秘或吞咽困难, 或要为接受大手术作好准备, 就必须转介营养师跟进及治疗。在诊断初期及当孩子开始使用类固醇治疗后, 亦需转介营养师跟进。评估包括每天所吸收的卡路里、蛋白质、流质、钙质、维生素D及其他养份。
- DMD孩子宜每天服用多种维生素、维生素D及有关矿物质。
- 如果发现病人体重下降, 须留意他有否吞咽困难。但是导致体重减轻的原因可能很复杂, 心脏病或呼吸困难亦可导致体重下降。因此, 必须安排详细检查。

处理吞咽问题

在DMD后期阶段, 因咽喉肌肉衰退会导致吞咽困难, 阻碍营养吸收。而这情况发展较慢, 故较难察觉。

- 当怀疑病人有食物误入气管或食物滞留在咽喉间, 就必须作临床及透过X光作吞咽评估。吞咽问题的表征可能是体重增长不足或

重要须知:

1. 孩子每次覆诊, 均应度高及磅重。
2. 一份有均衡营养的饮食餐单是很重要的, 尤须确保每天有充足的钙及维生素D。
3. 营养师的参与十分重要, 他们可令你的孩子饮食更健康。
4. 若你的孩子有吞咽困难, 应带他去作吞咽评估。
5. 若果用了其他助食方法都无法维持适当的体重, 可考虑使用胃造口术胃导管(gastrostomy tube)。

有百分之十或以上的下降, 一餐进食耗时超过三十分钟, 又或进食时感到困倦、流口水、咳嗽、及进食时呛等。

- 因流体进入肺部而引致肺炎(Aspiration pneumonia), 或有不明原因的肺功能衰退, 又或有发烧征状, 这些情况都有可能是来自吞咽问题。

- 针对吞咽问题, 语言治疗师会为每一位病人制订一套个别吞咽治疗计划, 以维持其吞咽功能。
- 在难以维持吞咽功能, 及不能单靠用口进食流质以维持体重正常增长时, 便需要考虑植入胃造口术胃导管(gastrostomy tube)。对于使用胃造口术胃导管(gastrostomy tube)进食的好处和风险, 要作详细讨论。导管可透过肠胃外科手术或使用内视镜插入。至于使用那一种方法, 要考虑个别孩子的情况。适时使用胃导管喂食, 可减少用口进食压力。若孩子亦可安全吞咽, 孩子可倚靠胃导管以得到所需的卡路里及营养, 亦可继续用口享受所喜爱的食物。

有关肠胃其他问题的护理

便秘和胃酸倒流是DMD孩子的两大常见的肠胃问题。便秘情况通常影响年纪较长的孩子, 或在接受手术后较容易出现。此外, 当孩子需要使用呼吸机时, 孩子可能因肠胃变得多气膨胀而感到不适。

- 便秘问题可透过使用通便药物改善, 也要注意吸取足够的流质。若只增加纤维素而流质不增, 是令病征加剧的。
- 适当的药物可治疗胃酸倒流, 对于正在使用类固醇或用二磷酸盐(bisphosphonates)的孩子, 亦宜处方止酸剂(Acid blocker), 以减低副作用。
- 口腔护理也是非常重要的。(详见栏目九)





栏目九

口腔護理建議

- DMD孩子应有定期和高质素的口腔保健及护理。牙科医生亦要了解DMD病童的牙齿骨骼成长，以配合齿科整形师(orthodontist)一同处理孩子的牙齿问题。
- 当病人的手、臂及脖子的肌肉力度渐减时，可考虑使用合适的辅助器来帮助孩子护理口腔。
- 必须维持最佳口腔及牙齿卫生，以预防蛀牙问题。

X 心理治疗 — 情绪行为与学习

DMD孩子经常会因受心理困扰而影响社交关系及学习动机。心理辅导是重要的，例如孩子因体能的限制，使其可能在社交上都采退缩和减少参与活动等态度；对许多家长来说，孩子在心理方面承受的压力，较纯因身体疾病所导致的压力更难处理。

如果你发觉孩子有这方面的问题，须以开放和接纳的态度给他们回答。DMD孩子往往比其父母更清楚自己的情况。回答他们的问题时应视乎他们的年纪和成熟程度，解答孩子提出的问题，这是需要技巧的，专业人员或家长自助组织可给你有用的启示和建议。

并非每个DMD孩子或病患者都会有情绪或学习问题，然而家人仍需留意以下情况：

- 语言发展迟缓、理解力较弱、短暂记忆较弱；
- 学习有困难；
- 社交沟通有困难，难以建立友谊(例如在一般社交情况下表现较幼稚，欠缺社交技巧，事事退缩，或疏离同侪)；
- 感到焦虑或忧悒；
- 好争拗及容易发脾气；
- 较高机会会有行为发展障碍，如自闭症、专注力失调、过度活跃症及强迫症；
- 会有情绪难以控制及情绪低落的情况，亦可能有焦虑问题，如由于思想太固执，令情况变得更坏而导致对抗性及争拗行为；
- 又因孩子患DMD病，家长容易变得情绪低落，心理治疗对整个家庭的支援是不容忽视的。

在处理社交心理障碍时，预防是胜于治疗。

重要须知：

1. 社交心理健康对你和你的孩子都很重要。
2. 你的孩子患上社交心理障碍的机会较高。
3. 你和你的家人会有较高风险患上情绪低落。
4. 最有效处理社交心理障碍的方法是及早发现和从速治疗。
5. DMD孩子很多时会有说话困难的问题，适当的评估及训练会有帮助。
6. DMD孩子可能有学习困难，透过适当的支援，他们的学习会有所改善。



栏目十

语言治疗

- DMD孩子可能有以下困难：包括语言发展迟缓、短暂记忆较弱、发音困难、智力障碍及特殊学习障碍等。不是所有DMD孩子都受此影响，但每当出现，就得跟进及协助。
- DMD孩子经常比同龄的儿童较迟开始语言学习，他们的语言进展与其他儿童亦会有差距，我们要尽早关注。
- 如有怀疑便需转介语言治疗师作评估及治疗。
- 口肌训练可帮助DMD孩子发音，及使语音更加清晰。
- DMD孩子如因呼吸问题，以致说话困难，应安排语言辅助沟通的评估。有需要时，声线练习、声音扩音器及辅助沟通器材如语音输出通讯器材(Voice output communication Aid or VOCA)都可能适用。

评估

虽然每个孩子的需要都不同，重要的是能适时作出评估。一般建议评估最好在确诊后六至十二个月内，或在入学前，或当身体功能有明显退步时进行。有需要时为孩子作适当的转介安排评估服务。

- 评估应包括以下几方面：学习能力、情绪控制和适应、语言发展、自闭症症状及社交能力。社会服务机构的社工可从经济和网络等方面给家庭提供支援。
- 在照顾DMD孩子的过程中，应视其父母和兄弟姊妹的心理健康为一个重要部份。



介入工作 – 关怀及支援

- 跟进孩子发展和统筹服务的医护人员是十分重要的。他们必须对DMD有足够认识，亦为家庭成员所信赖的。
- 主动的介入能够避免问题恶化。若DMD孩子与社会疏离，或有社会适应问题产生，有效的介入包括加强学校与同学对DMD的了解，鼓励孩子参加合适的运动或生活营等，更可鼓励他们通过互联网和其他活动接触其他人。
- 一个合适的个别教育发展计划，可帮助孩子应付学习上的困难。及早改善活动安排，可减少以下问题：因过量体力消耗，引致病童的肌肉受损；或因走长路到饭堂用膳，以致病童容易疲倦；又或在运动场上活动时遇上危险等。
- 让学校了解你的孩子患有DMD，并与校方分享你孩子的治疗及复康需要。与有关老师联络，确定孩子的特殊教育需要，且得到支援。一个给DMD孩子的全面教育计划，能够给他在社交方面有良好的基础，亦有助他将来的学习及在工作上的发展。
- 协助他们发展学习及社交技能，令他们更容易寻找工作，如常过成年生活。DMD的病者，透过各方面的协助是可以达成其个人目标的。
- 在后期，适当的纾缓治疗，可减少痛楚和改善生活质素。除了治疗疼痛(见栏目六)，后期护理可能需要为病人提供情绪和精神上的支援。当家人须厘定合理的目标和作出艰难的决定时，亦须提供协助。加强医护人员与家人沟通，及提供适当的支援，帮助家人处理忧悒、失落、丧亲的情绪是重要的。



心理治疗与药物治疗

以下几个较为常用的处理方法，帮助处理孩子的行为问题，这包括指导父母怎样妥善处理孩子的坏脾气及与人争拗的问题，提供家庭治疗和行为治疗。对自闭症有关的行为问题，应用行为分析(Applied behaviour analysis) 的介入可能有帮助。

孩子或成年病患者可能有以下的情绪和行为问题，如抑郁症、攻击性行为、强迫症或过度活跃症等，有些药物是可帮助减轻病状的，但用药时要遵照专科医生的指导。

XI 外科手术

无论是与DMD相关的手术(如肌肉活组织检查、关节韧带手术、脊椎矫正手术、植入胃导管手术或是不相关的手术(如紧急外科手术)，在不同的情况下，都可能需要使用麻醉药。在遇上这些特定情况，更要计划周详，以确保手术安全。

- 手术应由有经验、熟识DMD的医护人员在医院里进行。若病人在家也服用类固醇，进行手术前，更要留意病人是否需要增加类固醇的剂量。

麻醉药的安全使用须知

- 使用麻醉药难以完全避免风险，为确保安全，于DMD病者身上使用麻醉药必须计划周详，如使用静脉注射的麻醉药，并避免使用某类不适合的药物
- 当做大手术时，例如脊椎融合手术(spinal fusion)，减少失血十分重要。在这情况下，外科医生和麻醉师会决定最有效的方法，把失血风险减至最低。

重要须知：

1. 用麻醉药虽然存有风险，但透过适当的方法也可安全进行，例如使用全静脉注射麻醉技术，并避免使用琥珀胆碱(succinylcholine)。
2. 在预备做手术前，必须完成心肺功能评估。
3. 必须让负责手术的医生知道你孩子患有DMD及正在接受治疗。





心脏的考虑

- DMD病者在接受麻醉药前需先做超声波心脏素描和心电图等检查。如果最近期的检测已超过一年，又或病人在最近七至十二个月内有异常的超声波变化，亦要作这方面的检查。
- 即使只是局部麻醉，如果以前的超声波测试有异常变化，也须在手术前再检测。

呼吸系统的考虑

- 就算DMD病患者呼吸肌肉已经出现问题，仍可采用一些方法致使手术较为安全。手术前的呼吸功能评估测试对于DMD病者非常重要。手术前训练如何使用无创呼吸辅助(NIV)及使用辅助咳嗽的器材都是有需要的。这些手术前准备均须由熟识DMD病者的专科呼吸护理人员安排。
- 若DMD病童要做手术，物理治疗师的参与是必须的。
- 手术前的策划，预先的全面评估及风险管理，是令手术能安全完成的重要关键。

XII 紧急护理

假如你发现自己要急需进医院，请紧记以下事项：

- 把DMD重要的诊断资料、服用中的药物、有关呼吸病和心脏病的各项细节，在入院时通知医护人员。
- 由于很多医护人员对有关DMD的医疗策略并不熟识，你应该向他们表白你预期寿命及对生活质素的期望。

重要须知：

1. 你极有可能比急症室医生更了解DMD。
2. 假如你的孩子有服用类固醇，当告诉医生或医护人员。
3. 如果孩子有骨折，要清楚向物治疗师或医生述说情况。
4. 你更应提交你孩子最近的肺功能或心脏超声波检查检测报告。
5. 如果你的孩子的氧量水平下降，医生在提供氧气或使用镇静药物时一定要加倍小心。

类固醇

有长期接受类固醇需要者必须清楚说明，告诉医生你孩子使用类固醇的历程及是否有间断的情况。

- 长期使用类固醇者在身体不适时可能需要额外剂量。
- 类固醇会增加患胃溃疡的风险。
- 其他复杂情况虽不常见，亦有可能发生。

骨折

DMD孩子会有骨折的风险，如果行走已经有困难，腿骨折断令病童更难重新走路。若发现X-光片上骨有裂痕，要即时告知物理治疗师和有关医护人员，他们会与将骨科医生商量情况。

- 如果病人仍能行走，做骨科手术会比只用石膏模为佳。
- 物理治疗师的参与，对孩子重建自行走路的能力十分重要。
- 如果骨折在脊骨部位而又非常疼痛，便需要骨科医生或内分泌科医生提供合适的治疗。（见第VI章）



呼吸问题

尝试用纸笔记下或牢记最近的呼吸测试纪录（例如**劲力肺活量 Force Vital Capacity or FVC**），这些资料能帮助医生评估你孩子的情况会否紧急转差。

当肺功能（例如**劲力肺活量 Force Vital Capacity or FVC**）及咳嗽能力减弱，病人呼吸困难的风险就更高。

- 可能需要帮助病童把积在肺部的痰涎清除；
- 可能需要帮助他咳嗽；
- 或需要使用抗生素；
- 甚至要使用呼吸机支援；
- 在受感染的情况下，需要加强对呼吸肌肉的支援，特别当病患者的肺功能已到达一个不稳定的情况。要小心使用麻醉剂及镇静剂等药物，也要小心在没有呼吸机支援下使用氧气，因有引致二氧化碳指数升高的风险；
- 若已在夜间使用呼吸机，在病情危急的时候，就应继续用呼吸机，及尽早通知孩子的呼吸护理医疗团队。

如果家中有呼吸机（或类似器材），你最好携带到医院去。

心脏功能

尝试纪录患者下列资料：最近期的心脏功能检测资料（例如左心室射血分数 **left ventricular ejection fraction or LVEF**），所服用的心脏药，及心脏医生姓名等，这些资料有助急症室医生判断入院原因是否因为心脏问题。

- 要注意有关心律不正及心肌病（**cardiomyopathy**）的危险
- 当有需要使用麻醉药或要接受手术时，必须考虑麻醉风险。（见第XI章）



你会遇到的专业名词

A

Applied behaviour analysis
应用行为分析

"行为分析"是去了解什么导致(或不会导致)自闭有关的行为。"应用"是指做法,透过有关如何设置环境,使我们的孩子能学习,更不断强调尽可能在环境中使用积极奖励的原则。

Aspiration pneumonia 吸入性肺炎
因吞咽问题以致肺部吸入胃内的消化物而引起的肺炎

B

Baseline 基准
用作比较的基准

C

Cardiomyopathy 心肌病
心脏功能衰退,又称心脏肌肉病。

Carrier 带基因者
带基因者能传递某特定遗传基因性状,但本身却没有症状。

Cobb angle **Cobb**氏量角法
在脊椎X光片中量度侧弯的度数

Creatine Phosphokinase(CPK)
肌酸激酶
可以在大脑和肌肉发现的一种酶或酵素

D

DEXA (Dual Energy X-ray Absortometry) 双能X光骨质密度仪
用于检查骨质疏松的仪器

Dystrophin 肌营养不良蛋白
肌肉细胞膜表面的一种有重要功能的蛋白

E

Electrocardiogram (ECG) 心电图
评估心脏肌肉电活动的诊断工具,通常医护人员会将电极分别贴在胸前和手脚以记录心脏的讯息。

Echocardiogram 超声波心脏素描
评估心脏结构和功能的超声波检查

Electromyography 肌电图
检查肌肉的电力讯息以评估是否有神经或肌肉的毛病

F**Forced Vital Capacity FVC**

劲力肺活量
用最大的力度所能呼出的容量

G**Gastritis/gastresophageal reflux**

胃炎 / 胃酸倒流
当食道和胃之间的肌肉不能保持正常关闭状态时，胃酸和胃中的食物便可倒流至食道。

Gastrostomy tube

胃造口术胃导管
在手术中在胃部开造口，并放进喂食的导管，又称经皮内镜胃造口术PEG (Percutaneous endoscopic gastrostomy)。

Germline mosaicism

性腺镶嵌现象
指生殖腺内的细胞（将来成为卵子或精子）内有基因失序

Glucose intolerance

葡萄糖耐量不足
指糖尿病前期状态中胰岛素的低效反应

Gowers' maneuver/sign

高尔斯迹象或特征
形容因盘骨和大腿附近肌肉无力而引起的病状：病人从地面站起来时需要用手扶着大腿和把两脚分开。这病状常见于DMD孩子，但也可见于其他引起该组肌肉无力的疾病中。

I**Immunoblotting**

免疫印迹技术
量度肌肉中肌营养不良蛋白的一种方法

Immunocytochemistry

免疫细胞化学
利用显微镜量度肌肉中肌营养不良蛋白量

Invasive ventilation

有创性呼吸辅助
使用呼吸仪器透过病人颈项气管造口给予呼吸支援。

L**Left ventricular ejection fraction or LVEF)**

左心室射血分数
透过心脏超音波度量的心脏功能

M**Motor Function Scales**

运动功能表
为肌能活动作级别及评估

Myoglobinuria

肌红蛋白尿
肌红蛋白是肌肉蛋白破坏及分解后的产品，会使尿液像可口可乐的颜色。

N**Non-invasive ventilation(NIV)**

无创呼吸辅助
无创呼吸辅助是指不需要经气管造口为病人提供通气支援的技术。空气和氧气的混合物可经过内置换气机从合身的面或鼻遮罩协助病人增强呼吸并维持身体有足够的氧气供应。

P**Peak cough flow**

峰值咳嗽流量
峰值咳嗽流量能评估咳嗽的强度，可协助监视呼吸肌肉衰弱的情况。

Posterior spinal fusion

后路脊椎融合手术
从后方改正脊椎侧弯的手术

S**Scoliosis**

脊柱侧弯
脊柱两侧弯曲

T**Tracheostomy**

气管造口
外科手术在颈部喉的位置直接开气管造口

W**Weight bearing activities**

负重量体育活动
负重运动是承载重量的运动，例子包括走路和跑步。负重运动有助于建立和维持骨密度，及预防骨质疏松。

本指引中的照片是由香港的家庭和TREAT-NMD 所提供。我们要感谢所有的男孩和家庭允许他们的照片被使用。

MDA, PPDM, TREAT-NMD 及UPPMD直接参与编写和制作本指引。

香港儿童神经科学会 (Paediatric Neurology Association of Hong Kong) 的神经肌肉工作小组 (Neuromuscular Working Group) 直接参与翻译和制作本指引。

MDA: www.mda.org

PPMD: www.parentprojectmd.org

TREAT-NMD: www.treat-nmd.eu