

脊髓肌肉萎缩症 (Spinal Muscular Atrophy) 的诊断与护理

给家人的指引



这小册子的内容是根据在Journal of Neurology 2007:22(p.1027-1049)所发表的声明“Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy”所制定。

这份声明是由一班国际专家所组成的小组和 International Standard of Care Committee for SMA共同撰写。这小册子是由TREAT-NMD的代表，亦是瑞典Karolinska Institute的Thomas Sejersen与以上一班专家共同合作制定，而有关护理的建议，已记录于本小册子章节一至五。

本小册子亦可以从TREAT-NMD的网站 www.treat-nmd.ed/smacare/ 及 Jennifer Trust的网站 www.jtsma.org.uk 下载。



目录

第一章

对患脊髓肌肉萎缩症(SMA)孩子的诊断测试和照顾	04
I. SMA孩子的分级与临床诊断	05
II. 诊断程序	06
III. 新确诊SMA孩子的临床护理	07

第二章

呼吸系统的护理	08
I. SMA孩子的呼吸系统问题	09
II. 评估与监控	11
III. 前瞻性的肺功能护理	12
IV. 长期护理	13
V. 手术前后的护理	14
VI. 紧急护理	15

第三章

肠胃及营养的护理	16
I. 喂食和吞咽问题	17
II. 肠胃功能问题	19
III. 生长与营养不足或过多的问题	20
IV. 急病时的营养护理	21

第四章

骨科护理及康复安排	22
I. 按体能不同程度评估建议及复康策略	23
II. 矫型器使用	26
III. 骨科手术	26
IV. SMA病人的手术前后护理	27

第五章

纾缓治疗	28
------	----

脊髓肌肉萎缩症病人登记册	30
--------------	----

第一章

对患脊髓肌肉萎缩症(SMA)孩子的诊断测试和照顾



I. SMA孩子的分级与临床诊断

当医生检查后发现孩子有肌张力低(hypotonia)和肌力较弱的问题，会怀疑他有SMA，并参考以下的分类表一。孩子的手和腿两边的肌力会较弱，而腿部肌力弱的情况会较手臂更为明显，上肢部份的肌力亦比下肢部份弱，条件反射活动亦会减少或消失，但孩子的感官保持正常。

照顾SMA孩子是要根据个别的活动能力，不能只依靠上列的临床分类。不能稳坐型的孩子，不能独立坐稳；能站立的孩子能够自行坐稳，但不能走路；能走路的孩子能独立自行走路。

SMA孩子的严重程度可根据其发病年龄分为I、II、III型，详见以下表一。较轻微的SMA IV型，会到成年时才发病。此外，有些孩子的病况表现会是介乎两型之间。

表一 SMA临床分

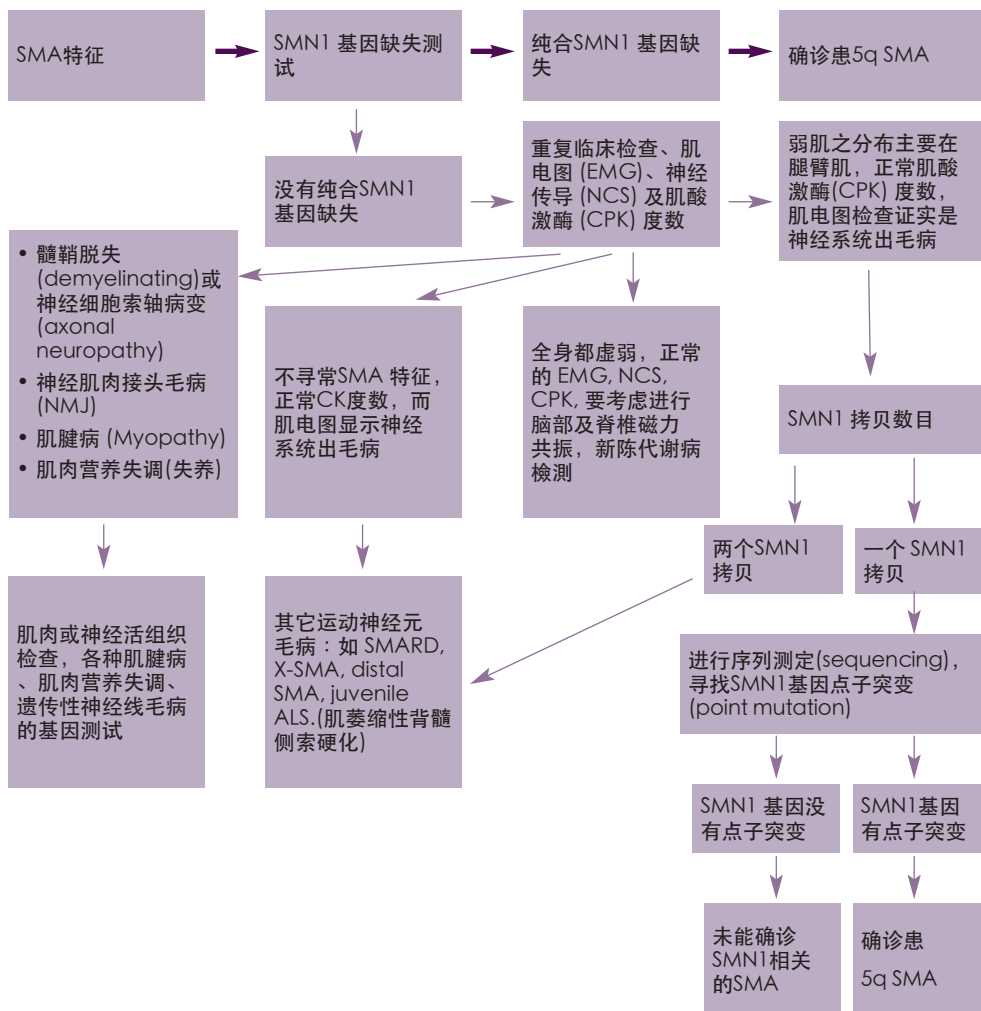
SMA 類型	發病 年歲	最高 體能	一般生存歲數	類型特徵
第I型 (严重) Werdnig-Hoffman	0-6 个月	不能稳坐	2岁以下	严重肌力弱和肌张力低(hypotonia) ,不能承托头部。哭喊或咳嗽微弱，有吞咽困难，呼吸不畅顺及容易有吸入性肺炎(aspiration pneumonia)等问题。
第II型 (中度)	7-18 个 月	不能站立 能稳坐	2岁以上	大肌肉发展迟缓，体重增加未达标，咳嗽无力，轻微手颤，关节挛缩，脊椎侧弯。
第III型 (轻度) Kugelberg-Welander	18 个月 以上	能站立和 能自行 走路	成年	不同程度的肌力弱和肌肉痉挛，关节劳损，随年纪增长，走路会逐渐困难。

II. 诊断程序

诊断程序须按步骤如示意图1。当怀疑孩子患有SMA，会先进行基因缺失测试 (gene deletion)。如发现孩子有纯合 (homozygous) SMN1 第七外显子(exon) 基因缺失(加减第八外显子的缺失)，就能确诊患有 (5q-SMA)和与 SMN 相关的

SMA。SMN1 处于第5对染色体的长臂 (5q)。如没有以上缺失，就要做其它测试。

示意图1 脊椎肌肉组织萎缩 (SMA) 诊断评估



III. 新确诊SMA孩子的临床护理

当孩子新确诊有SMA，家人会有很多照顾和护理方面的问题，医护人员可与家人商量护理策略。

给家人的教育及辅导：

因SMA的医疗问题较复杂，须由一位熟悉SMA的专科医生解释以下事项。第一次与孩子父母会面尤其重要，要解释以下几点：

- 病状过程
- 病的成因
- 临床分级
- 病情预测
- 与SMA和患SMA孩子相关的网上信息
- 转介给有关的临床研究

医生亦要与家人一起策划专科跟进的计划，其中包括以下的专科转介：

- 儿童脑科 — 脑肌神经会诊 (Neuromuscular disorder clinic)
- 遗传科
- 肺科
- 胃肠及营养科
- 骨科及复康科

遗传科：

在解释SMA诊断时，应留意以下与遗传相关的议题：

- SMA的遗传方式是透过常载性隐性遗传 (Autosomal Recessive)
- 染色体和SMN基因组的结构(包括SMN1和SMN2)
- 虽有较多SMN2拷贝的孩子会有轻微的病情，但目前仍未能单靠此SMN2拷贝数目来预测病情的
- 父母再怀孕时的复发风险
- 载体 (Carrier) 检测的安排
- 提供有关产前诊断或胚胎植入前诊断 (prenatal or pre-implantation genetic diagnosis) 的资料

第二章

呼吸系统的护理

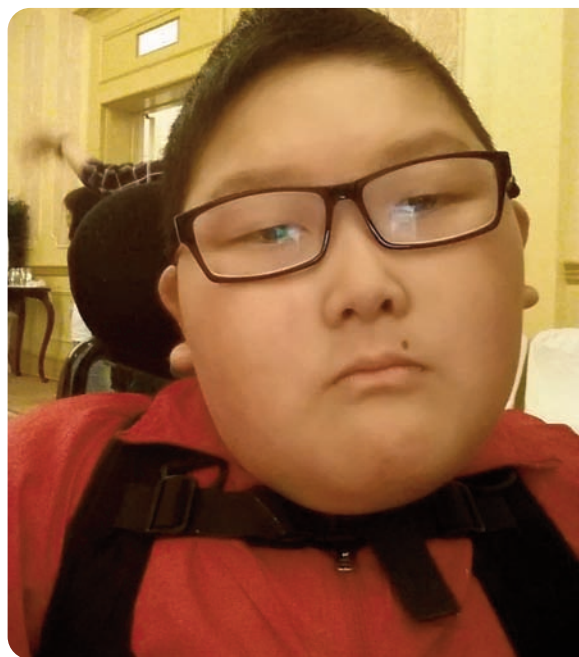


I. SMA孩子的呼吸系统问题

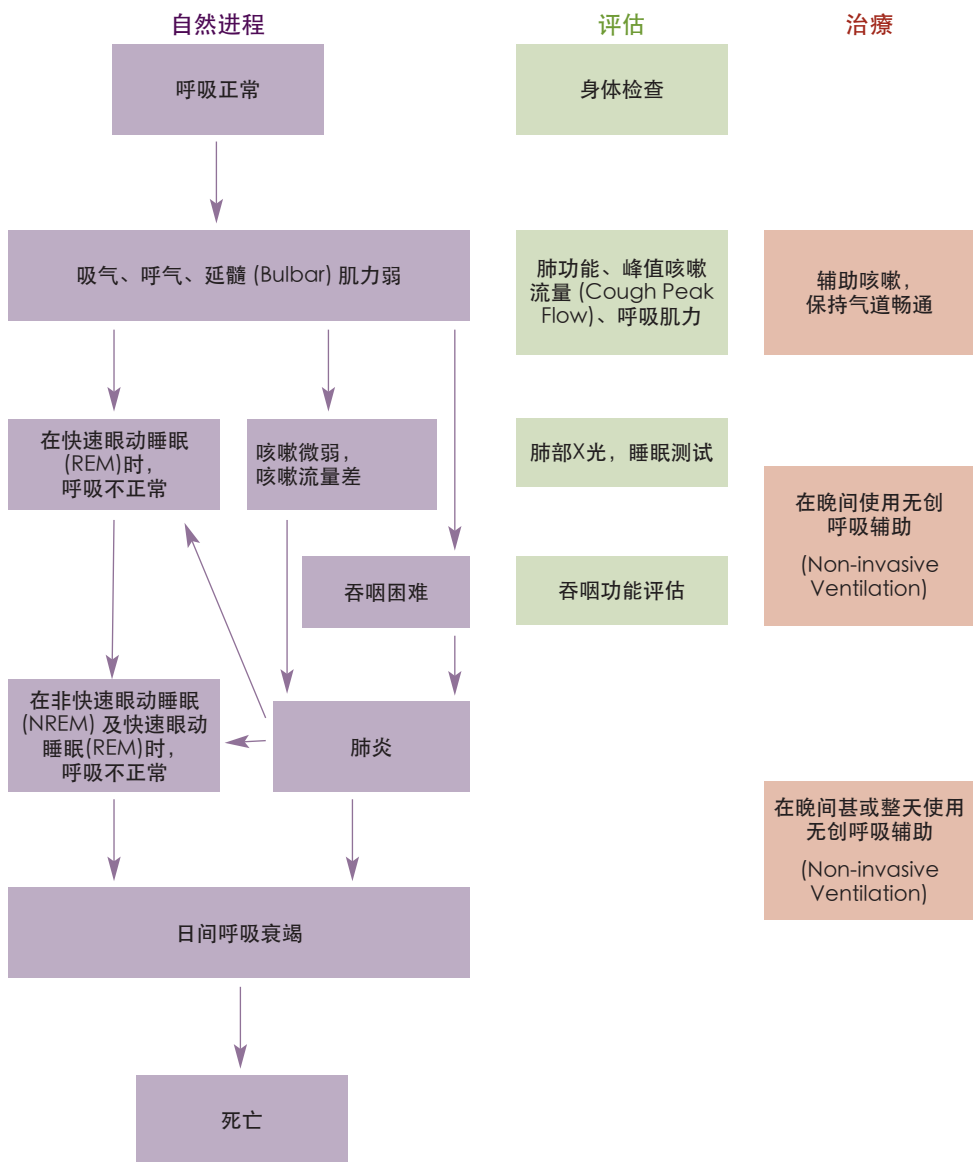
SMA孩子的主要呼吸系统问题有：

- 1 咳嗽力不足，以致不能有效清除下呼吸道分泌物
- 2 睡眠时呼吸乏力
- 3 胸壁及肺部未能发育正常
- 4 重复性肺炎以致肌力更弱

呼吸系统问题对大部份SMA I型和II型及小部份SMA III型的孩子是严重的健康问题，甚至会导致死亡。吞咽障碍和胃液倒流也会导致肺功能衰退，病者多数先是有重复性肺炎，至夜间先出现血液氧份低，呼吸困难，接续是日间也呼吸减弱、血碳酸增高(hypercarbia)。如发觉孩子睡眠时呼吸困难或不正常，晚上就要开始使用器材辅助呼吸。当咳嗽功能减弱，亦可使用辅助咳嗽仪器。对于所有SMA病人，不论在任何阶段，保持呼吸道畅通是非常重要的。



表二 呼吸问题的进程、评估和治疗



II. 评估与监控

建议可在每3至6个月做一次评估，能走路型的可减少评估次数，对于不能稳坐型的，可能需要较频密的评估。

1. 不能稳坐型

- 身体检查：监察其咳嗽能力，胸肺壁变形程度，呼吸力度和速度，呼吸时腹部突起情况，及皮肤色泽。
- 睡眠测试：监察呼吸力度及记录其呼吸次数。
- 血含氧量：经由皮肤感应器监察血含氧量。
- 肺炎：监察过去6个月的肺炎次数，及抗生素的使用。
- 肺部X光：呼吸出现困难的X光纪录，与平日没发病时的X光纪录作比较。
- 吞咽检查：在患上急性呼吸困难或重复性肺炎而找不到其它原因时，可考虑做这方面的检查。

2. 能稳坐型

- 身体检查：监察其咳嗽能力，胸肺壁变形程度，呼吸力度和速度，呼吸时腹部突起情况，及皮肤色泽。
- 睡眠测试：监察呼吸力度及记录其呼吸次数。
- 血含氧量：经由皮肤感应器监察血含氧量。
- 肺炎：监察过去6个月的肺炎次数，及抗生素的使用。
- 脊椎侧弯：检查脊椎及照X光以评估脊椎侧弯情况。

3. 能走路型

一般而言，能走路型的SMA孩子能够保持其肺功能直至病患的后期。

- 身体检查：监察咳嗽能力，胸肺壁变形程度，呼吸力度和速度，皮肤色泽。
- 功能测试：肺功能评估 (spirometry)，肺容量及呼吸肌肉的功能。
- 肺炎：监察过去12个月的肺炎次数及抗生素的使用。

III. 前瞻性的肺功能护理

医护人员应向家人提供有关长期护理、应付急性疾病及手术前后照顾的信息。

- 不能稳坐第一型是最容易病重的一群，他们的病情可以在很短的时间内急转直下，所以要在发病早期就跟家人商讨是否选择使用无创呼吸辅助 (Non Invasive Ventilation / NIV) 及呼吸道分泌物的护理。
- 应持续与家人商讨他们的意愿，以达致“最低及最高限度”治疗策略的共识

日常护理包括：

- 理解孩子平日的状态及留意有异于平日的变化
- 认识呼吸不足的表征及处理
- 当病情转急，如何迅速得到专科医疗服务。
- 清除呼吸道分泌物的方法
- 呼吸辅助包括无创呼吸辅助(NIV)
- 保持营养与水份均衡
- 及早使用合适的抗生素
- 防疫注射包括流感疫苗、肺炎链球菌疫苗，也可考虑使用呼吸道合胞病毒(RSV) 预防剂 (palivizumab)。

IV. 长期护理

与家人商讨他们的目标是很重要的。这包括尽量让孩子在家中接受护理，并考虑孩子的寿命、生活质素及舒适度。护理资源及支持是很重要。长期护理的目标包括：血液氧份正常，睡眠时呼吸正常，改善睡眠质素，加强家居护理，减少进入加护病房及减少因病所带来的压力。

呼吸道处理：

- 咳嗽较弱的孩子可每天使用助咳器。家人或照顾者要学习如何帮助孩子使用这仪器。
- 理呼吸道的分泌物可透过肺部物理治疗，通过转换不同姿势也可有效。
- 透过监察器 (oximetry) 可以提供血含氧量的指标
- 使用助咳器时，可以清理口腔分泌物。

辅助呼吸：

如果孩子日间的血碳酸过高 (Hypercapnia) 就须使用辅助呼吸仪器，夜间使用无创呼吸辅助(NIV)可减少睡眠时呼吸不正常的病征，以能改善生活质素。

- 使用无创呼吸辅助 (NIV) 可同时进行呼吸道的分泌物的处理。
- 对于最严重不能稳坐型的孩子，如果呼吸辅助并没有长远的裨益，可考虑不使用NIV呼吸辅助的护理。
- 可先选用正压呼吸辅助器 (CPAP)，希望稍后能达致转用高低正气压呼吸机 (BiPAP)。
- 对于，通过高低正气压无创呼吸辅助 (BiPAP NIV)，即使在日间短暂使用，也可以改善能稳坐与不能稳坐两类型孩子的胸肺壁和肺部发展，亦可减低胸腔和胸骨变形的程度。
- 气管造口：对于不能稳坐型孩子，这仍是存在争论性亦是一个道德难题。现行可提供的选择很广阔，包括无创呼吸辅助 (NIV)、气管造口术及有创性呼吸辅助。
- 对不能稳坐型孩子，纾缓性的护理 (Palliative Care) 也是一个选择，使用无创呼吸辅助 (NIV)，亦可以作一般治疗或纾缓性治疗。主要目的是希望可减少孩子进入深切治疗部的需要及避免施行气管造口手术。若家人选择继续辅助呼吸，可建议使用 NIV。

V. 手术前后的护理

SMA孩子接受麻醉药后有较高并发症的风险，在医院也会受感染，甚至死亡。所以，在施行气管造口手术前需要把孩子的肺功能保持到最好的状态。

手术前的评估：

身体测试

- 测试肺功能及自行咳嗽的能力
- 胸肺X光
- 睡眠呼吸失序的评估
- 考虑其它可能令病情复杂化的因素，包括颞骨关节硬化、口腔内食物错误进入气管、胃酸倒流、营养状况和哮喘发作等。

如果在施行外科手术前测试出孩子呼吸功能及/或睡眠时呼吸不正常，他们需使用夜间无创呼吸辅助(NIV)及接受助咳技巧训练，在手术前先让他们熟习这方面的呼吸支持。如果孩子颞骨关节有硬化情况，插入导管时需要用支气管纤维镜帮助。

手术后的护理：

- 如果孩子咳嗽正常和能保持良好的呼吸肌肉功能，手术后是很少有并发症的。
- 如果在手术前出现呼吸功能减弱，护理人员需密切监察。
- 如果在手术前睡眠时需要呼吸辅助，手术后也应立即给予等效的呼吸辅助。

- 在手术室恢复房间(Recovery Room)应把气管内导管移除，改用无创呼吸辅助(NIV)，以便孩子可顺利过渡至常态的呼吸辅助模式，这一切都需要预先小心计划和统筹好。如果病人在手术前已需要持续性的呼吸辅助(无创性或经气管造口进行)，或手术时使用过肌肉瘫痪药物，那么，最好把孩子直接从手术室送往加护病房(Intensive Care)作呼吸护理和跟进。

- 在手术后的护理期，要鼓励孩子带备个人的仪器，例如无创呼吸辅助仪(NIV)和助咳器(MI-E)以供使用。
- 对于SMA孩子，要小心使用氧气。因肺换气不足引致血氧过低，有可能被误断为黏液栓塞和肺膨胀不足等。透过监察二氧化碳的浓度(ETCO₂或TcCO₂)，或动脉血液气体的分析结果，可帮助护理员适当地供输氧气。
- 有效的止痛治疗有助防止因疼痛而引致肺换气不足，用药抑制痛楚时应同时考虑有效清理气管分泌物及避免过度抑制呼吸。有时，要达致有效地止痛，可能需要短暂性增加辅助呼吸的支持。

VI. 紧急护理

紧急护理的目标，尽可能利用无创呼吸辅助去减少肺膨胀不足，及帮助清理呼吸道的分泌物，要使病人肺部气体交换维持正常。

呼吸道分泌物的处理：

- 可使用助咳器 (MI-E)，或以人手助咳。亦可使用抽痰器，或从口腔、咽喉气管抽吸分泌物，助咳器比起从深层呼吸道抽吸或用支气管镜检查更佳。
- 血含氧量监测器 (Oximetry) 可帮助监测
- 使用胸肺物理治疗
- 病人透过转换姿势去有效清理呼吸道的分泌物

呼吸的辅助：

(i) 不能稳坐和能稳坐型

- 因呼吸肌力减弱及呼吸道分泌物增加以致呼吸系统失调时，可使用无创呼吸辅助 (NIV)。
- 如果孩子夜间已需使用无创呼吸辅助 (NIV)，在急病时，他/她也可能需要在日间使用NIV，亦同时需接受治疗清理呼吸道的分泌物。
- 如已调较好无创呼吸辅助 (NIV) 的吸入及呼出的正压度，又处理好呼吸道分泌物，而血氧度仍然不足的话，可考虑由NIV的喉管供应氧气。

- 如果使用无创呼吸辅助仍不足够，可透过植入气管导管呼吸器辅助作为短暂支持。当急病过后，血氧度在不需额外供应氧气的情况下回复正常，孩子可再恢复使用无创呼吸辅助(NIV)。
- 是否采用气管导管 (Intubation) 辅助呼吸，医护人员最好在未有急病前已和家人商量好这方面的决定。这是前瞻性的肺功能护理计划的一部分。
- 不能稳坐型的孩子经常出现急性肺炎，可考虑气管造口术 (tracheostomy) 和辅助呼吸仪器 (ventilation)，但此举不一定能改善生活质素或减少入院的机会。气管造口不应在危急时介入，也不适用于能稳坐型的孩子。
- 若发现不能稳坐型的孩子体能变差，可考虑纾缓治疗 (palliative approach) 方案。

(ii) 能走路型

- 在紧急病发时，可能要使用无创呼吸辅助 (NIV) 和要妥善清理呼吸道的分泌物。
- 当考虑是否需要供应氧气和短暂性插入气管导管辅助呼吸，建议如上述(i)。
- 如在急病时需要使用无创呼吸辅助 (NIV) 出院后亦可能需要继续在家使用。
- 在急病时，亦可能需要以下的治疗，包括使用抗生素，摄取足够的营养和水份，及治疗胃食道倒流等。

第三章

肠胃及营养的护理



SMA孩子常见的肠胃和营养问题及并发症：

1. 喂食与吞咽问题：严重肌力弱的SMA孩子因有延髓功能虚弱 (bulbar dysfunction)，以致食物容易从口腔进入肺部而引起肺炎，这严重并发症是会致命的。
2. 胃肠功能失调：这包括便秘、胃部蠕动减慢和严重胃酸倒流 (gastroesophageal reflux) 等问题。
3. 生长和营养不平衡：不能稳坐型的SMA孩子容易体重增长不足；而稳坐型和能行走型的孩子则较容易过胖。
4. 呼吸问题：当SMA孩子出现呼吸征状 (包括咳嗽微弱、呼吸渐困难、气喘、肺炎和在喂食时出现缺氧致令嘴唇发紫)，就应留意是否亦有喂食和吞咽困难，以致食物在喂食过程中较容易流入肺部引起肺炎令呼吸更困难。

1. 喂食和吞咽问题

喂食和吞咽困难常见于不能稳坐及能稳坐型的孩子，在能行走型的孩子则比较少有这方面的问題。

1. 喂食和吞咽问题的主要征状：

- 要较长进食时间
- 进食时容易感到疲倦
- 吞咽时经常咳嗽或哽咽
- 重复感染肺炎：这可能表示食物经常误入肺部，当发生时，孩子亦未必有咳嗽或哽咽的情况
- 声带瘫痪：这表示有食物进入了气道，以致声带长期发炎

2. 导致喂食困难的原因

前口腔阶段：

- 下颚活动幅度减少引致嘴巴不能张大
- 把食物放进嘴里有困难

口腔阶段：

- 咬嚼和咀嚼能力弱
- 嘴嚼肌容易疲倦

吞咽阶段：

- 头部控制不稳定
- 咽喉的吞咽活动稍逊
- 吞咽时气道关闭不协调

3. 喂食和吞咽的评估

- 由专业治疗师进行评估
- 评估最好包括参考喂食记录和临床的观察
- 检视口腔结构和头部姿势的控制对吞咽的影响
- 透过 X - 光透视吞咽检查 (videofluoroscopic swallow studies VFSS), 可评估吞咽功能及其安全性, 并帮助策划有效的治疗方法
- 长期使用鼻胃管或鼻腔肠管, 会阻碍使用呼吸面罩, 亦有其危险性, 因此孩子最终应透过胃造口手术用胃喉进食。以腹腔镜进行胃造口手术是较常建议的做法。手术前要尽量避免过长的禁食时段, 手术后要尽快开始由胃造口进食。

4. 处理喂食和吞咽的问题

- 治疗目标包括减低吸入性肺炎、增加喂食的效率和增加饮食乐趣。
- 改变食物的浓硬度。有嘴嚼困难的孩子, 可透过半固体食物以缩短喂食时间; 浓稠糊状的食物有助减少食物流进气管的风险; 亦可透过VFSS检查决定适当的食物浓硬度。
- 透过坐姿的调整或辅助器材的使用 (例如Neater Eater®、肘托、附活门的吸管), 以提升孩子的自行进食能力, 增加吞咽的安全和效率。物理或职业治疗师会协助这方面的安排。
- 当口部进食不能摄取足够的营养时, 应积极考虑其它方法补充营养, 短暂的安排可考虑使用鼻胃管 (nasogastric tube) 或鼻腔肠管 (nasojejunal tube) 喂食, 以补充所需营养, 当有胃酸倒流的问题, 尤以后者为佳。此问题通常较多在使用呼吸机器的孩子身上发生, 家人和医护人员亦需商量孩子是否需要施行胃造口手术。

II. 肠胃功能问题

SMA孩子常有以下肠胃问题：胃酸倒流（GER）、便秘及腹胀多气。胃酸倒流可引致严重并发症。高脂肪食物会减慢胃部的蠕动而增加胃酸倒流的风险。

1. 胃酸倒流（GER）的主要病征

- 经常餐后呕吐
- 腹部或胸部不适
- 有口气
- 食物回吐
- 因感不适而拒绝进食，或失去进食意欲

2. 肠胃功能的评估

- 及早察觉胃酸倒流病征
- 上肠胃道的X光检查可帮助评估有否胃酸倒流或肠胃结构问题
- 肠胃道同位素检查可评估胃部蠕动。若胃部蠕动慢会增加胃酸倒流的机会。

3. 胃酸倒流 (GER) 的处理

- 可短期使用中和胃酸剂(例如镁 Magnesium 或碳酸钙 Calcium Carbonate)及 / 或制酸分泌剂(例: famotidine、 ranitidine、 omeprazole) 等药物。但若长久使用, 出现肠胃炎和肺炎的风险会较大。
- 如胃部蠕动缓慢, 可使用促动肠胃蠕动药物 (Prokinetic agents) (例如: metoclopramide, erythromycin)。
- 服用活乳酸剂来促进肠胃健康, 效用有待研究。
- 进行胃造口手术时, 可同时进行抗胃液倒流(Nissen fundoplication)手术, 以减低胃酸倒流的风险。

III. 生长与营养不足或过多的问题

SMA孩子有较高风险体重不足或过胖。体重不足的情况较为多见于不能稳坐的孩子, 而过胖情况则较常发生于能稳坐和能行走的孩子身上。疏于运动是致过胖的原因。

处理生长与营养不足或过胖的问题：

- 目标是要维持每个儿童的个人生长速度
- 定期跟进其生长指标(体重与身高及其比例)。如遇关节有挛缩的情况, 可量度其躺卧之身长和展臂的宽度。
- 覆诊时应评估孩子的饮食的情况。以估计营养摄取量, 可参考三天的进食纪录及过去二十四小时进食情况, 亦可安排营养师跟进这方面的评估。

IV. 急病时的营养护理

- 要注意当孩子全身肌肉量较萎缩时，若只使用身体质量指数(BMI)作评估，会错误低估孩子体内的脂肪度而引致不恰当的饮食建议，加剧肥胖的问题。
- SMA孩子的体重和身高增长及身体质量指数(BMI)必须保持在较低的百分比
- 病人应摄取适量维生素D和钙
- 检查前蛋白指数(pre-albumin) 有助评估孩子体内是否有足够的蛋白质
- SMA孩子特别是不能稳坐和能稳坐两类型的孩子，他们在禁食一段时间后会较容易出现低血糖情况，因此当在紧急时，必须避免长时间禁食。
- 在急病入院后4-6小时内，应透过肠胃道和/或静脉注射给孩子提供所需的营养。
- 手术后要尽快给病人提供足够的营养，以避免肌肉发生分解代谢情况(muscle catabolism)，如果未能透过肠胃道喂食，需要考虑静脉注射以补充营养。

第四章

骨科护理及康复安排



SMA孩子的骨科护理及康复策略

A. 常见问题

因肌肉无力而导致关节挛缩；脊椎侧弯或变形；增加疼痛、骨质疏松和骨折的风险。

B. 主要的评估方法

- 关节的运动范围
- 肌力和功能
- 坐姿及活动能力
- 矫型器之使用
- X光检查(脊椎及其它关节)
- DEXA骨质密度检测扫描
- 骨科手术

I. 按体能不同程度评估建议及康复策略

A. 不能稳坐型

评估范围：

- 物理治疗师和职业治疗师作运动功能评估(CHOP-INTEND)
- 如吞咽能力较弱，或因颞关节挛缩而影响说话或声音不足，就要进行言语治疗评估。

主要介入点：

- 提供足够的营养
- 坐姿护理：按照孩子的需要设计复康椅，以提供适当的坐姿支持，并确保座位舒适。
- 挛缩的护理：透过使用脚托或肘托以保持关节的活动幅度和避免引起疼痛。
- 痛症治疗
- 自理能力 (Activities of Daily Living ADL) 的训练及辅助器材的使用：透过玩轻巧的玩具及辅助技术，可协助沟通和日常活动的独立性。
- 轮椅使用：确保自主控制及坐姿舒适。
- 肢体复康器的使用：上肢复康器可帮助加强手臂活动能力及伸展幅度。
- 使用辅助环境控制系统与家居调适：可加强孩子在家中的独立性及自主性。

B. 能够稳坐型

评估范围：

- 功能评估：
使用哈马史密斯运动功能测度表 (Hammersmith Functional Motor Scale for SMA)、改良哈马史密斯运动功能测度表 (the Modified-Hammersmith Functional Motor Scale for SMA)、大肌肉运动功能量度表 (Gross Motor Function Measure) 及运动功能量度表 (Motor Function Measurement)。
- 使用测角器 (goniometry) 量度挛缩程度
- 人手测试或用肌力量度器 (myometry) 量度肌力强度
- 脊椎及髌骨X光检查
- 康复器材评估：评估有关坐姿、活动、自理能力、手推或电动轮椅的使用。

主要介入点

(物理治疗、职业治疗和骨科跟进)：

- 轮椅使用：确保孩子能自行坐稳及坐坐舒适
- 改良环境及家居设施：使孩子可独立安全使用家中设备
- 挛缩的处理：
定时而针对性的伸张运动和支撑设备 (Bracing) 的使用，可帮助预防挛缩及保持关节弹性。在足踝挛缩的位置循序使用石膏夹可改善关节挛缩及站立姿势。使用足踝矫形器 (AFOs) 可帮助减慢踝部关节挛缩的形成。使用上肢矫形器配合运动手带支撑，可帮助提升上肢的活动范围和能力
- 鼓励经常运动以保持身体健康：
适合的运动包括游泳和适应运动课程 (Adaptive Sports)
- 鼓励站立：
孩子若有足够肌力，可透过使用轻巧的以坐骨为支撑的足踝膝矫形器 (Knee Ankle Foot Orthosis)，或交互步姿矫形器 (Reciprocal Gait Orthosis) 来站立或辅助步行。若肌力不足，可使用企架或配合足踝矫形器 (AFOs) 的活动企架来帮助立
- 使用脊椎矫正器
- 外科手术 (见下文)

C. 能走路型

评估范围：

- 平衡力与步行能力的评估：必须考虑环境因素和相关的设施。
- 关节的活动范围及脊椎曲直度
- 物理治疗和职业治疗评估协助选择适当的活动及辅助康复器材
- 日常生活治理评估以安排所需的康复器材及家居环境设施上的改良
- 当怀疑有肌腱损伤时，或意外跌倒，可用X光和骨质密度仪 (DEXA)检查。

主要介入点：

- 孩子可使用轮椅作长途交通时使用
- 挛缩的处理以保护关节的活动程度
- 物理治疗和职业治疗帮助加强活动能力和安全性，及延长自行走路的时间。
- 可透过使用合适的辅助康复设备 (assistive device)和矫形器材鼓励步行
- 定期运动以维持体力及耐力。合适的运动包括游泳、水疗、骑马、或适合个人的运动。
- 驾驶训练和为孩子度身订造的驾驶装置
- 改良环境及家居设施：使孩子能安全地独立使用家居设施。
- 如果孩子有脊椎侧弯和挛缩，可采用脊椎及肢体矫形器。
- 脊椎外科手术（见下文）

II. 矫型器使用

- 矫形师、治疗师和家人可一起商量，确保孩子有适当的矫形组合以达致预期效果。
- 矫形师会选择适当的物料，为孩子度身订造合适的矫形器。
- 提供脊椎矫形器是给孩子脊椎支撑，但没有足够证据显示能减慢脊椎侧弯的程度。当使用时，脊椎矫形器前面位置可能有一切口，让孩子有适当的空间作横隔膜呼吸及安排胃导管出口位。

III. 骨科手术

1. 髋关节脱臼与挛缩

- SMA孩子遇上髋关节脱臼时很少会感到疼痛，就算手术矫正后，也容易再脱臼，医生通常都会避免做此手术。
- 当踝骨与脚骨变形致使他穿着普通鞋子有困难，在这情况下可能需要安排软组织松弛手术。对于能自行走路的SMA孩子，若手术后有积极的物理治疗训练，效果会更佳。

2. 脊椎侧弯手术

- 脊椎侧弯手术有助平衡孩子的坐姿、耐力和外观，若及早施行，效果更佳。
- 脊椎侧弯手术对超过两岁而有严重脊椎弯曲的孩子最有帮助，而手术应在他们的肺功能还稳定时施行。
- 脊椎侧弯手术对孩子的肺功能效益存有争议，在可以减慢肺功能下降速度这方面的效益，还是未能完全确定。

IV. SMA病人的手术前后护理

1. 手术前护理

- 手术期间，孩子可能大量出血。手术后的并发症可能会出现假关节、长时间倚赖呼吸机支持、肺炎及伤口发炎等。
- 对于能自行走路的SMA孩子，先要详细考虑手术的影响，因他们手术后的身体机能、平衡力和肺功能都会有所改变，甚至影响其行走能力。
- 预先计划手术后矫形器材的安排，例如给孩子安排新的轮椅，或把轮椅设施改良，加放头枕、座位、背垫、靠手和脚踏等装置。
- 给孩子安排沐浴、穿衣服和上厕所的设施，也可能需要特别的衣服配合。
- 手术前的肺功能评估，按需要时可使用辅助咳仪器、或用无创呼吸辅助 [Non-invasive (NIV) pulmonary supports] (例如 BiPAP)。

2. 手术后护理

- 要决定最适当的时间给孩子用石膏夹和矫形器，以帮助保持关节的活动范围和改善活动能力，及配合辅助康复器材的使用。
- 给孩子诱发性的呼吸训练 (Incentive spirometry) 和无创呼吸辅助 (NIV)。
- 支持护理员和家人一般的护理程序，如照顾孩子上下床、运送、沐浴、穿衣服和上厕所等。
- 在骨科医生允许下，让孩子尽快恢复活动。

第五章

纾缓治疗



纾缓治疗

- 对SMA第一型孩子的护理，在决定治疗目标上，会涉及多方，包括父母、兄姊、亲戚、护理人员、甚至受社会资源及取向影响。要留意不同的治疗方向可能会有潜在不同目标上的冲突。
- 多专业的医疗团队包括医护人员、社工、心理辅导员和灵养服务等对孩子及其家人的支持是十分重要的。此外，其它支持如晚期护理，家人的心理辅导和家居纾缓护理服务等亦重要。
- 确诊后医护人员要在公平和持真诚及开放的态度下解释各种护理的方法和目标。
- 若决定不再使用呼吸机辅助呼吸，有效的药物治疗可令孩子不因感到呼吸困难而感觉不适，例如采用喷雾式麻醉药。
- 在决定治疗介入的取舍，不是简单的两极选择，决定后也可随时再改变的。给予充足的时间、持真诚及开放的态度去重新评估先前所作出的决定，都是相当重要的。
- 最好在健康相关风险还低时，尽早为孩子放置胃造口导管，以提供舒适的喂食，亦能确保孩子在日后进食时更困难时可接受足够的营养。
- 尽早商讨和决定在孩子面临呼吸困难及在关键时的安排。因为当孩子有呼吸困难以至有生命危险，而孩子又从没有呼吸器材支持，护理员在急救过程中会遇上困难。所以，在适当的时间应按孩子的情况和需要，介入合适的无创呼吸辅助。
- 纾缓治疗也要尽早仔细商讨和清楚界定，过分进取或太迟的讨论会令未有充足心理准的家人感到更难作出决定。

脊髓肌肉萎缩症病人登记册



什么是脊髓肌肉萎缩症病人登记册 (SMA Patient Registry)?

脊髓肌肉萎缩症病人登记册收集有关病人的资料 and 情况。

欧盟资助神经肌肉疾病网络

TREAT – NMD 创建了 – 脊髓肌肉萎缩症病人登记册。这登记册为已确诊有 SMN1 基因突变的 SMA 病人收集遗传基因及临床资料。

如何注册?

注册是自愿性质及必须由患者或家人填写。患有脊髓肌肉萎缩症的病人，或他们的父母，可以透过互联网（可以随时浏览及更新自己的资料）或填写表格注册。

如欲在网上注册，请浏览

www.treat-nmd.org.uk/registry

如果您未能够在互联网上注册，请透过右方的地址联络我们。
我们将会寄一张表格给您填写。

More information about the TREAT-NMD network is available at

www.treat-nmd.eu

我为什么要参加脊髓肌肉萎缩症病人登记册 (SMA Patient Registry)?

有以下很好的理由：

- 注册了的 SMA 病人可更容易参加临床试验
- 注册了的 SMA 病人可更容易了解研究的结果，如 SMA 的最新治疗方法
- SMA 病人登记册的资料帮助专家获得有关 SMA 的流行率 (Prevalence), 病学统计 (epidemiology) 和病情发展 (natural history)
- 病人登记册 (SMA Patient Registry) 可以帮助提升所需的科研基金

有关联络 (Contact details):

TREAT-NMD SMA Patient Registry
Institute of Human Genetics
Newcastle University
International Centre for Life
Newcastle upon Tyne
NE1 3BZ, United Kingdom
E: registry@treat-nmd.org.uk

The TREAT-NMD SMA patient registry in the UK is supported and co-sponsored by The Jennifer Trust for Spinal Muscular Atrophy and patients can also register through the Trust's website

www.jtsma.org.uk



THE JENNIFER TRUST
FOR SPINAL MUSCULAR ATROPHY

TREAT-NMD Neuromuscular Network, International Coordinating Committee (ICC) for SMA, Jennifer Trust for Spinal Muscular Atrophy 及 Muscular Dystrophy Campaign 参与编写和制作英文指引。

香港儿童脑神经科学会(Paediatric Neurology Association of Hong Kong) 的神经肌肉疾病工作小组 (Neuromuscular Disorder Working Group) 及香港脊髓肌肉萎缩症慈善基金 ((Families of Spinal Muscular Atrophy (SMA) Charitable Trust)) 参与翻译和制作本中文指引。(二零一四年八月)

本中文指引:

脊髓肌肉萎缩症(Spinal Muscular Atrophy) 的诊断与护理: 给家人的指引