

Duchenne型肌营养不良（杜兴氏肌营养不良）诊治要点

2014

医护人员指南

Diagnosis 诊断 •发现儿童发育迟缓或肝酶升高时，需做肌酸激酶(CK)检测。详见ChildMuscleWeakness.org •若CK超过800U/L，建议行DMD基因筛查 •患儿确诊DMD后，与母亲和家族中女性成员商讨携带者检测和再次生育产前诊断。

Use Support 提供支持 •推荐可信、有准确信息的网上资源。帮助家属联系患者组织(ParentProjectMD.org, TREAT-NMD.eu, UPPMD.org, DMD关爱协会 china-dmd.org) •转诊至已建立DMD多学科协作诊治机制的综合性医院神经肌肉病中心，进行定期随诊、治疗。

Corticosteroids 皮质醇激素 •应尽早开始！患儿3岁左右就应与家长讨论口服激素治疗的获益和可能的副作用 •定期随诊评估治疗效果，对症处理副作用 •向家长说明长期口服激素治疗的科学依据。

Heart 心脏 •六岁或确诊时需在心内科就诊，行超声心动图或心脏磁共振检查，6至10岁最少每2年复查一次（或按需进行），10岁后最少每年复查一次（或按需进行） •磁共振显示心脏出现纤维化，或心功能下降、出现心衰时（缩短分数SF<28%或射血分数EF<55%），开始针对心脏的药物治疗。

Every visit 每次随诊 •监测体重 •评估和讨论饮食（健康饮食、钙和维生素D摄入量） •评估吞咽功能，是否需干预 •必要时，针对胃食道反流和便秘对症处理。

Never forget Physical and Occupational therapy, physical medicine and rehabilitation 勿忘物理治疗、职能治疗和康复治疗 •每4至6个月由治疗师评估一次 •注意关节挛缩的预防（拉伸、矫形支具），适当运动，适时引入辅助运动装置（手推车、轮椅、残疾人电动车）及其他辅助装置（合适的床、扶手、升降台等）。

Nor Bone density 勿忘骨密度 •口服激素治疗前，检测血25-羟-VitD，此后每年复查 •按需补充维生素D •保证膳食中足量钙质和维生素D •商讨骨密度检查和二磷酸盐治疗 •尚可行走时就要关注脊柱侧弯，注意定期复查评估。

Evaluate breathing 评估呼吸功能 •尚可行走时至少做一次肺功能检查，无法行走后每年复查一次。当咳嗽峰值流速<270升/分，或咳嗽功能减弱时（尚可行走时合并呼吸系统疾患，无法行走后则按需或每日一次），建议应用辅助咳嗽机 •肺活量<30或需要时，夜间给予Bi-PAP辅助呼吸 •确保按时接种疫苗（包括肺炎、每年接种流感疫苗） •尽早积极治疗呼吸系统感染。

Mental health 精神健康 •每次随诊时评估患者及家庭情绪和行为状态，是否存在调节、适应、合作障碍或与社会隔离 •监测患儿是否出现学习困难、语言障碍、注意力缺陷(ADD)、多动症(ADHD)、自闭症、强迫症(OCD) •确诊时和入学前行神经认知功能评价并在必要时监测、跟进。 •与家长讨论可能需要特殊教育。

Do patients/parents carry a copy of their last visit note/summary? 建议患者、家长随身携带最近一次的随诊记录和病情摘要(包括用药情况和诊治其DMD的医师联系方式)及Duchenne型肌营养不良紧急情况卡片 •全身麻醉需谨慎，避免使用琥珀酰胆碱类肌松药物。

翻译整理：

北京协和医院神经科 戴毅
香港玛丽医院儿科脑神经科 陈凯珊

更多信息，可参考以下网址

Center for Disease Control and Prevention Care Considerations
ParentProjectMD.org/CareGuidelines

Family Friendly Version of the Care Considerations
ParentProjectMD.org/CareGuidelinesFamilyPF

Care for Duchenne
ParentProjectMD.org/Care

**Parent Project
Muscular Dystrophy**
LEADING THE FIGHT TO END DUCHENNE

