

杜興氏肌肉營養不良(Duchenne型肌營養不良) DUCHENNE MD診治要點

2014

醫護人員指南

Diagnosis 診斷 • 若發現孩子發展遲緩或肝酵素偏高，就要做肌酸激酶(CK)測試 • 如果 CK值高 (大於800U/L) • 建議進行杜興氏肌肉營養不良症有關的基因檢測 • 孩子確診DMD後，與母親和其他女性家庭成員商討為有關基因攜帶者檢測和再次生育時的產前診斷

Use Support 提供支持 • 介紹可靠的、有準確信息的網上資源；幫助家屬與病人組織聯絡(ParentProjectMD.org, TREAT-NMD.eu, UPPMD.org, DMD 關愛協會 china-dmd.org) • 轉介到已建立DMD多科協作診治機制的神經肌肉疾病中心進行定期覆診和治療

Corticosteroids 皮質醇激素 • 應盡早開始! 當孩子在三歲左右或之前就應與家長商討有關口服激素的好處和可能的副作用 • 每次覆診評估治療效果和處理副作用，並解釋長期服用激素的依據

Heart 心臟 • 在六歲或確診時，做第一次心臟檢查 (心臟超音波掃描或心臟磁共振掃描MRI) • 往後每兩年做一次直至十歲(或按需要進行) • 十歲以後每年做一次(或按需要進行) • 如果心臟磁共振掃描顯示心臟纖維化，或發現心肌功能減弱或出現心衰 (縮短分數SF低於28%或射血分數EF小於55%)，就要開始心臟藥物治療

Every visit 每次覆診 • 監測體重 • 評估及討論有關飲食 (健康飲食、鈣和維生素D攝入量) • 評估吞嚥功能，需要時介入治療 • 如有需要，針對胃酸倒流及便秘等問題提供治療

Never forget Physical and Occupational therapy, physical medicine and rehabilitation 勿忘物理治療和職業治療，復康治療 • 每4至6個月由治療師評估一次 • 討論如何防止肌肉攣縮(矯形支具、拉筋/拉伸運動)、適當運動、輔助活動設備 (如手推車、小型摩托車、輪椅)及其他輔助設備 (如合適的床、扶手、升降台等等)之使用

Nor Bone density 勿忘骨質密度 • 若需使用激素，要檢查25-OH維生素D及後每年復查一次 • 按需要補充維生素D • 商討飲食安排確保膳食中有足夠鈣質與維生素D • 商討骨質密度檢測及有關二磷酸鹽 bisphosphonates的治療 • 尚可行走時要注意脊椎側彎，要定期評估

Evaluate breathing 肺功能評估 • 尚可行走時至少做一次肺功能評估，無法行走後需每年覆查一次 • 當咳嗽峰值流量cough peak flow每分鐘低於270公升或咳嗽功能減弱時，商討使用輔助咳嗽儀器 (尚可行走時當有呼吸道發病；若無法行走則按需要及每天使用一次) • 當勁力肺活量FVC 低於30%或有需要時，商討夜間使用Bi-PAP輔助呼吸 • 確保按時接受所需疫苗(包括肺炎、每年接種的流感疫苗) • 盡早積極治療呼吸道感染

Mental health 精神健康 • 每次覆診時評估病人和家人的適應，了解是否有行為、情緒及逃避社交等問題 • 監測有否出現學習障礙、語言障礙、專注力失調、過度活躍症 (ADD/ADHD)、自閉症、強迫症(OCD) • 在確診時和入學前作神經認知功能評估，並在必要時監測、跟進 • 商討個人教育支援計劃

Do patients/parents carry a copy of their last visit note/summary? 建議病人、家長隨身攜帶最近一次的覆診記錄/摘要 (包括用藥情況和醫護有關的聯絡) • 及 Duchenne MD 緊急救援卡

• 全身麻醉需謹慎，避免使用琥珀酰膽鹼succinylcholine

翻譯整理：
香港瑪麗醫院兒科腦神經科 陳凱珊
北京協和醫院神經科 戴毅

更多信息，可參考以下網址

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

