

杜興氏肌肉營養不良 (Duchenne Muscular Dystrophy) 的診斷與護理 給家人的指引





Designed by r/evolution 01434 606155

內文

免責聲明

	頁
I 引言	4
II 怎樣使用本指引	5
III 診斷	11
IV 維持肌力及功能	14
V 復康及護理 — 物理治療與職業治療	25
VI 骨科護理	29
VII 肺功能的護理	31
VIII 心臟的護理	34
IX 營養、進食、吞咽及其他有關腸胃問題的護理	36
X 心理治療 - 情緒行為與學習	39
XI 外科手術	43
XII 緊急護理	46
你會遇上的專業名詞	49

免責聲明

本“家人護理指引”刊載的資料，不是要取代醫生的專業意見及治療。書中資料只屬一般參考，對於其他個別病徵，你需要向主診醫生作進一步了解。你閱讀這本指引後所作出的行動，全屬個人決定。

I 引言

本指引將國際醫學界對杜興氏肌肉營養不良(以下簡稱DMD)的醫療護理的共識，撮寫下來。指引的核心部份已登載於“Lancet Neurology”雜誌上，也得到美國疾病防護控制中心(CDC)、“TREAT-NMD”網絡及病人自發組織，全力支持。

本指引的建議，是來自八十四位資深經驗的專家對DMD診斷及護理和不同專科治療方法，經

重要參考文件

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/>

過深入研究後，作出獨立和具有國際專業認可性的報告。他們對不同階段下各種治療方法作專業評估及介定治療是否“必須”、“適當”或“不適當”。他們曾鑽研超過七萬個不同的DMD個案，透過鑽研過程，專家們共同制定指引，將大部份所認同的最佳治療建議，都收納在這指引中。

專家強調為DMD病者提供最佳的治療及護理，必須包括不同專科、專業團隊的參與。其協調工作須由一位醫生或醫護人員擔任；醫療專家更希望與DMD病患者及其家屬，緊密合作，為病者提供最適合的治療及照顧。

本指引提供對DMD有關治療及護理最基本知識，並讓你了解和更有效地參與治療的過程。醫生與醫療專家亦要對各方面的治療有所認識。DMD病人在不同的病症階段所需的治療均有不同，這指引將為你介紹不同階段的不同需要(見圖一)。在病症不同的階段，適當的專科介入及治療是十分重要的。

II 怎樣使用本指引

本指引有很多資料，你可透過各種方法使用它。有些家庭喜歡先詳細了解DMD病況，有些家庭則只想針對性地了解某一階段的情況。

在圖一，你可以知道專家們怎樣將DMD病症的發展，分成不同階段，及各階段的護理需要。如你要尋找某階段的資料，只要依循指引，你會很容易得知。本指引最後兩個課題，當中包括外科手術及緊急情況須知，尤為重要。

DMD的不同階段

隨著時代變遷，DMD病症也有變異，通常醫生們根據可行藍本，在不同的階段，提供相應的治療和護理方法。

未有徵狀階段

所有患DMD的孩子在初期都是沒有明顯的病徵，除非他們有家族歷史或曾經因其他原因驗血而得以診斷。此外，一些DMD孩子可能會較遲才開始走路和說話。

早期步行階段

在這階段，DMD孩子會有一個名為Gowers'的特徵(Gowers'manoeuvre)，就是孩子從坐地起身時，他們必須用手支撐大腿，走路時又會搖晃不定，或只踮起腳尖走路；步上樓梯時，明顯是踏兩步才上一級的。

一般情況，孩子會在以上兩個階段得到確診患上DMD。(詳見第III章)

診斷：DMD的病因是遺傳基因的突變。專家會建議進行相關的基因檢查，並解釋檢查結果，及預告此病對患者和家人日後的影響。

學習和行為：患者在這方面會遇到較多困難，因為DMD症可能影響腦部及身體機能，而類固醇的使用也在某程度上產生影響。總之，專家對幫助孩子學習和行為的意見，及對家庭的支援都是十分重要。(詳見第X章)

物理治療：在初期，孩子要接受物理治療，目的是維持肌肉的功能，減低關節攣縮。物理治療師也要向學校提供意見，以方便學生在校內參與適當的活動。(詳見第V章)

“本指引只針對DMD病人的治療和護理。指引的理念，在於減低孩子的醫療問題，使你和你的孩子能夠如常地一起生活。不要忘記，DMD的孩子一般是快樂的，很多家庭在獲悉診斷後，仍能抵禦震撼而適應下來。

Elizabeth Vroom,
United Parent Projects Muscular Dystrophy



使用類固醇：當孩子體能仍在最佳狀態的時候，可考慮使用類固醇。在使用類固醇之前，必須確定孩子已經接受適當的疫苗注射，及做好預防措施減低類固醇引致的副作用。（詳見第IV章）

心臟及肺功能護理：在這階段，心臟與肺功能很少出現問題，但基本監察工作仍不可缺少。從確診後直至十歲，最好是每兩年做一次心臟檢查。孩子十歲後，監察需更頻密。孩子需要接種肺炎鍊球菌及流感疫苗，以減低嚴重感染。（詳見第VII章）

晚期步行階段

在晚期階段，孩子步行漸感困難，上落樓梯和從坐地起來尤其吃力。

學習和行為：當病人失去步行能力時，在身心方面要得到適當的支援，專家要繼續支援孩子上學和情緒上的適應。（詳見第X章）

物理治療：復康工作更要著眼於孩子的行動和獨立生活。如果病人關節攣縮，須請骨科醫生跟進。此外，也要安排有合適坐姿承托的輪椅，使孩子更舒適地生活。

使用類固醇：這階段要繼續服用類固醇，且要留意使用劑量及其副作用。（詳見第IV章）病人每一年要進行兩次肌力和體能評估，並要恆常地監察體重有否過重或過輕。（詳見第IX章）

心臟與肺功能護理：在這階段病人的心臟與肺功能問題風險仍不大。孩子十歲後，每年都要做齊有關評估，例如心臟超音波和肺功能測試等。（詳見第VII, VIII章）

早期不能步行階段

在這階段，病童開始要坐輪椅，尚能用手操控輪椅。（詳見第V章）

學習和行為：雖然病情有變化，但仍需鼓勵孩子繼續積極投入校園生活，儘量助他維持獨立自主。

物理治療：此階段要注意孩子上肢部份的韌帶會否太緊，也可能有需要安排使用支撐器材幫助他站立。在這階段，若病人正使用類固醇，脊椎側彎並不普遍。因不同的病人脊椎側彎（scoliosis）速度不同，有些個案顯示變化速度快至數月，因此要密切監察這情況。（詳見第VI章）最後，要多加留意腳形的變化，因可能導致腳部疼痛和穿鞋有困難；適當時候，要請骨科醫生給予意見。

使用類固醇：在這階段，病人須繼續使用類固醇。（詳見第IV章）

心臟及肺功能護理：每年監察病人的心臟功能，盡早處理任何惡化情況。（詳見第VIII章）隨著孩子行走能力減弱，肺功能也隨之受影響，所以他要開始學習呼吸運動，例如咳嗽運動。（詳見第VII章）

晚期不能步行階段

在這時期，要維持孩子的上肢功能及良好坐姿會愈感困難，併發症亦會陸續出現。

物理治療：家人要與物理治療師商討，給孩子選擇適合配件和輔助器，以幫助他提高自理能力，如自行飲食、如廁、上落床等等。

使用類固醇：醫療隊要決定使用類固醇的策略，並要監察孩子的營養與體重。

心臟及肺功能護理：孩子最好能夠每年做兩次肺功能及心臟測試，也要考慮使用呼吸機，和服用心臟藥物。

許多患DMD的成長至年青人仍可以有豐盛的人生，我們的護理目標是透過一切機會支持他們過獨立生活。



DMD不同階段的治療和護理

第一階段： 未有徵狀	第二階段： 早期步行	第三階段： 晚期步行	第四階段： 早期不能步行	第五階段： 晚期不能步行	診斷
診斷多數因為偶然發現血液的肌酸激酶 (CPK) 升高，或有家族歷史 可能發展緩慢但未有步姿問題	Gowers'特徵 走路時搖晃 踏起腳尖走路 仍能上樓梯	漸覺舉步困難 上落樓梯困難 坐地起來困難	開始使用輪椅 且能用手推動輪椅 仍能保持坐姿 脊椎可能開始側彎	上肢功能和維持坐姿 姿意見困難	一般情況下，多數已確診
宜對將來發展作好準備 要確保接受適當疫苗注射	須決定何時開始服用類固醇，恒常監察其效用及可能出現的副作用	最少每六個月作一次肌力測試			肌肉功能護理
透過物理治療維持肌能，減慢關節攣縮 鼓勵適當運動 適當使用矯形器 適當的教育及支援	持續評估，繼續以上復康護理 提供合適的輪椅和輔助器材 鼓勵孩子過獨立和積極的生活				復康護理
通常不需要骨科手術	如筋腱攣縮，可考慮外科手術	監察脊椎側彎，可能需要脊椎矯形手術 也可能需要腳部矯形手術			骨科護理
肺功能一般正常 要確保已接受肺炎鏈球菌和流行性感 冒疫苗注射	肺功能甚少毛病 需要定期監察	肺功能開始衰退 需要緊密監察	肺功能衰弱的風險 劇增 需要全面作肺功能 評估和治療		肺功能護理
在確診時或六歲前，需要做心臟超音波檢查	至十歲前，最少每兩年做 一次心臟檢查 十歲後，最少每年 檢查一次	最少每年一次心臟檢查 心臟問題會隨年紀增長而增加 如有需要，可用藥物治療			心臟護理
提供家庭支援 監察和評估孩子身心發展 及早處理有關問題	定期監察體重，以免孩子超重或過輕				腸胃功能護理
	監察學習和行為 提升病人的自理能力和在社群的參與				身心護理



III 診斷

診斷時注意事項

診斷就是要知道疾病的原因。在確診後，醫生會向家人解釋DMD的成因，一般病情的發展和治療方案，並作出遺傳輔導。

什麼時候應懷疑你的孩子患有DMD?

如果過往家人沒有這病例，通常都是因為以下三個病徵而引起懷疑：

肌力問題：通常是家人先發現，男童如患DMD，小腿肌肉略為脹大，他比其他孩子較遲開始走路，跑步、跳躍和上樓梯均有困難，容易跌倒，又愛踮起腳尖走路。DMD孩子更有“Gowers”的特徵，就是從坐地姿勢起身時，必須用手支撐大腿，這是由於他們的大腿和臀肌較弱。（詳見圖二）

血液中的肌酸激酶度高：病人血液中的肌酸激酶(CPK)度相當高，因為高的肌酸激酶(CPK)度數可能是由DMD引起，也可能是其他

重要須知：

1. 診斷十分重要，它讓你和醫生共商一個適合孩子的護理和治療計劃。
2. 診斷並不能單靠肌酸激酶(CPK)測試，醫生仍需要進行遺傳基因檢查，才可確診。
3. 你並不孤單，透過與各專科醫生溝通，可幫助你解答疑難。
4. 你可以從相關的組織和機構，得到更多支援，你也可以從以下網站找得護理資訊：

www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisations

肌肉病引起，因此也要配合醫生的臨床診斷，才能決定。

血液中的肝酵素升高：醫生往往會發現DMD病人的肝酵素(AST, ALT)升高，病人並非有肝病，也無需進行肝穿刺活組織檢查的。

語言發展遲緩：他們也可能較遲開始學說話，語言發展通常比較遲緩。（詳見第X章）

確診DMD

DMD是一種遺傳疾病，那是因為基因碼失序而導致肌肉失去營養。以驗血測試遺傳基因是必須的，其他檢測也可能需要。（詳見欄目一）

測試

1) 遺傳基因測試

若要知道是否患上DMD，先要測遺傳基因。不同類別的測試能提供更仔細的基因碼失序情況。確定孩子的基因碼是重要的，它能幫助決定孩子是否適合進行特別的臨床研究，並有助家人為未來的生育計劃和產前檢查作好準備。

當DMD病人的基因碼失序確定，其母親也需要接受測試，檢驗她的基因是否帶有序列基因碼，這資料對家族中的女性成員尤其重要。（詳見欄目一）

2) 肌肉活組織檢查

醫生也可能建議病人做肌肉活組織檢查(抽取一小塊肌肉作分析)。在DMD孩子身上，遺傳基因失序，使肌肉不能製造肌營養不良蛋白(Dystrophin)或製造不足，導致肌肉營養不良。肌肉活組織檢查可提供肌肉細胞失養的狀態。（詳見圖三）

如孩子透過遺傳基因測試已能證實患上DMD，就未必需要進行肌肉活組織檢查。相反，如果孩子已接受肌肉活組織檢查得到斷症，他們仍需要接受遺傳基因測試，讓醫生知道其遺傳基

因碼失序的情況。

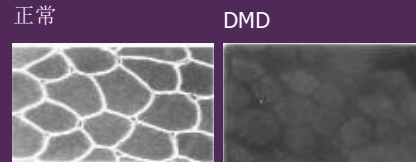
肌肉活組織檢查有兩種測試肌營養不良蛋白 (Dystrophin) 的方法，那就是細胞免疫化學分析 (immunocytochemistry) 和免疫印跡技術 (immunoblotting)，測試可為病人確診和分辨肌肉失養的嚴重程度。

3) 其他測試

以往是依據肌電圖 (Electromyography) 和神經傳導檢查 (Nerve conduction studies)，來幫助診斷DMD，現在這些檢查並不重要了。

圖三

肌肉活組織檢查 左：含有肌營養不良蛋白 (Dystrophin) 的正常肌肉纖維。右：缺乏肌營養不良蛋白 (Dystrophin) 的肌肉



欄目一

為甚麼遺傳基因確診很重要？

遺傳輔導和找出親人是否出現**DMD**基因失序：

參加研究計劃：

- **DMD**可因為孩子的基因自發失序，或因基因亂序遺傳自母體所引致。
- 如果母親也有遺傳基因失序，她就是個“帶基因者” (carrier)，她把失序基因傳給孩子，男孩就有**DMD**，而女孩就因而成為“帶基因者” (carrier) 而不會病發。如果母親接受了測試而找到了失序之源，她在再懷孕前就應先接受遺傳輔導，而她的女性親屬 (姐妹、女兒、姨母) 也應接受測試，以避免生育患有**DMD**男孩的風險。
- 如果母親沒帶著失序的基因，她懷孕後也會有生育一個患有**DMD**孩子的小風險，因為失序也可在其卵子內發生，這稱為“性腺鑲嵌現象” (Germ Line mosaicism)。
- 帶有失序基因的女性也有患上心臟衰弱或腿肌軟弱的小風險。
- 你可透過遺傳學專家的解釋了解更多有關參加臨床研究的機會。

現在有些臨床研究是針對特定的基因失序的，所以基因檢查能幫助決定你的孩子是否適合參加研究計劃。須要跟進孩子的基因失序結果。基因檢測須於合乎認證標準的基因化驗中心進行。

可從互聯網上參考國際**DMD**病人登記冊

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

IV 維持肌力及功能

為何要做評估及做什麼評估？

為免產生更大的問題，你的孩子需要有專科醫生定期評估和監察，如果發覺某些地方不正常，就要及時處理。一般來說，約每六個月要帶孩子見一次醫生；可以的話，每四至六個月見物理治療師或職業治療師一次。

評估的內容包括：

肌力：可使用不同方法衡量肌力，監察變化。

關節的活動範圍：這樣做是為了監察關節攣縮或緊縮的情況，如果正在發生，可幫助指引怎樣的伸張運動或治療最有幫助的。

特定活動所需時間：可以透過以下活動，如從地上站起來、走特定距離、步行上下樓梯的時間，定期跟進肌肉運動功能。

運動功能表：是為肌能活動作級別及評估，不同年齡需要使用不同的運動功能表來跟進。

日常生活活動的評估：幫助了解孩子是否需要額外協助以增加參與活動的獨立性

藥物治療

目前有許多關於治療DMD的藥物研究，本文只介紹有足夠療效證據的藥物。將來當新藥研究有更多的數據，本指引會因應新發展而更新。

在目前階段，唯一對治療DMD肌肉營養不良病徵有實效的是類固醇。

按部就班 - 使用類固醇指引

醫學上，類固醇已在不同的疾病中廣泛應用。毫無疑問，它對許多患DMD孩子有所幫助，但也須平衡和注意其在治療中的副作用。類固醇治療非常重要，應盡早與家人商量。

重要須知：

1. 因你的孩子患上肌肉營養不良，他的肌力會漸漸衰弱。
2. 有些練習反使肌力更加軟弱，甚至出現肌肉勞損。
3. 醫生明白孩子肌力漸弱，會幫助孩子計劃下一階段的治療。
4. 盡早讓醫生知道孩子日常肌能活動的情況，以便制訂適當的治療方案。

使用類固醇的概念

- 類固醇(亦叫糖皮質激素 **glucocorticoids** 或皮質醇激素 **corticosteroids**)，是目前唯一能減慢DMD孩子肌力衰退的藥物。其目的是要幫助孩子延長自行走路的階段，同時也減低心臟功能衰弱、肺功能倒退及脊椎側彎等風險。
- 使用類固醇前，要做好預防措施，以避免或減低此藥物帶來的副作用。(其副作用可見於表一)

開始和停止使用類固醇

- 開始使用類固醇的最佳時間，是孩子活動能力最好的階段(一般是四至六歲)，這階段孩子的活動能力停止再發展而又未走下坡。不要在孩子兩歲前，使用類固醇，因為他們的活動能力仍在發展中。
- 在使用類固醇之前，應先接受各種合適的疫苗注射，包括水痘疫苗。
- 在男孩失去自行走動能力時，也可考慮繼續使用此藥物，以幫助維持上肢肌力功能，並減慢脊椎側彎及心臟和肺功能衰退。

各種類固醇的療程

- 潑尼松(prednisone) 或稱潑尼松龍(prednisolone)和Deflazacort是兩種用於治療DMD的類固醇，它們的作用非常相似，也不分優次。
- 類固醇的選擇會因應不同地方的供應、家庭的負擔能力、藥物的使用方法和個別病人的副作用而異。潑尼松(prednisone)的好處是不昂貴，而且有丸裝和液裝可供選擇；deflazacort的好處是對體重增加的影響較微。
- 類固醇的使用和劑量：見欄目二

重要須知：

1. 類固醇是一種藥物，它能減慢肌力衰退的速度。
2. 如果你的孩子要接受手術、有損傷或受感染時，必須告知醫護人員他正在使用類固醇，因為類固醇會減低免疫功能。
3. 若孩子正使用類固醇，不可突然停止。
4. 你的孩子須定時覆診，醫生會教你正確地使用類固醇，也會解釋其副作用及使用後的風險。





欄目二

類固醇的劑量

- 開始時建議每天早上服用體重每公斤零點七五毫克 (0.75mg/kg/day) 的潑尼松 (prednisone) 或體重每公斤零點九毫克 (0.9mg/kg/day) Deflazacort。若孩子在早上服用藥物後數小時，出現短暫的副作用如過度活躍或情緒不穩，可考慮改在下午服藥。
- 對於仍能自行走動的孩子，隨著他們成長，會按體重適量增加劑量，直至體重約四十公斤。潑尼松 (prednisone) 最高劑量為每天三十毫克 (30mg)，而deflazacort的最高劑量則是每天三十六毫克 (36mg)。
- 對於失去走動能力而正在長期服用類固醇的孩子，可考慮下調類固醇的劑量。如使用潑尼松 (prednisone)，可減至每天服每公斤零點三至零點六毫克 (0.3 - 0.6 mg/kg/day)。
- 醫生會因著孩子的成長、藥物的益效和副作用，對類固醇的劑量作出適當的調較。



欄目三

類固醇的使用

- 如果病者有不能接受的副作用，聯絡醫生考慮將其劑量減低 $\frac{1}{4}$ 至 $\frac{1}{3}$ ，並於一個月內再作出評估。
- 如減低每天服用的劑量仍有不能接受的副作用，可考慮別的療程，例如隔天服用。
- 即使副作用早期不能接受，也不要隨便放棄類固醇治療，應先嘗試減低劑量或其他療程方案。對能走動或失去走動能力的孩子也應如此。
- 如果調較類固醇劑量或療程後，孩子仍不能接受其副作用，就要考慮停止類固醇治療了。這決定必須經過與病人和家屬詳細協商，然後逐步減藥，不能驟然停止。



使用類固醇及其副作用

(見欄目三和四，及表一)

一旦孩子開始長期使用類固醇，你需要留心可能產生的副作用。倘有任何問題，必須告知醫生，以便處理。

目前只有類固醇是被認為對DMD有用的藥物。欄目四提及過的藥物補充劑，請在決定是否使用前，先跟你的醫生詳談。

以下表一撮寫了使用類固醇的副作用和其監察及處理辦法。在處理劑量時尤需考慮療效、病人的身高、體重及副作用等問題。

欄目四

其他藥物或營養補充劑

專家們從醫學文獻中評估過一系列曾經用於DMD的藥物及補充劑。他們的意見如下：

- 不建議使用氧雄龙(雄激素)(oxandrolone)，它是一種促進蛋白合成類固醇(anabolic steroid)。
- 不建議使用肉毒桿菌毒素(botulinum toxin)，因沒有足夠安全數據。
- 不建議使用肌酸(creatine)，因沒有數據支持使用這補充劑。若果服用肌酸而患上腎病，就要停藥。
- 專家都認為以下補充劑/藥物沒有足夠文獻證明其療效：輔醇素Q10(Co-enzyme Q10)、卡尼丁(carnitine)、氨基酸(amino acids) - 包括穀氨醯胺(glutamine)和精氨酸(arginine)、消炎/抗氧化劑(anti-inflammatories/anti-oxidants) - 包括魚油、維他命E、綠茶精華、己酮可可鹼(pentoxifylline)、其他植物或草本提煉品。
- 專家同意這方面需要更多研究，家人亦宜主動參與研究以增進認識。



表一

類固醇的副作用和其監察及處理

成長中的兒童在長期使用高劑量類固醇，其常見的副作用詳見下表。不同病人會有不同反應，要成功使用類固醇，須留意並儘量減少或避免副作用的產生。如果病人不能接受其副作用，必須減少劑量；如果仍無效，要考慮再減藥或改用其他療程方案，但不要太早放棄類固醇治療。

類固醇的副作用	監察項目	你與醫生商討的要點
體重增加 肥胖	使用類固醇前監控飲食，要提醒病人使用類固醇後胃口特佳	全家人都要注意飲食，尋找適合全家的營養餐單
圓臉 (moon face)	尤要提醒病人面頰會特別豐滿	小心監察食物中糖、鹽的分量，它們會令圓臉更加嚴重
全身毛髮生長過盛	身體檢查	若問題不大，不需要改變藥物治療
暗瘡、癬、疣	青少年期較為明顯	除非病人情緒不穩，切勿急於更改使用類固醇策略，可採用特效皮膚護理
成長遲緩	每六個月要檢測身高 DMD孩子即使沒有服用類固醇，身高發展都是比較慢的。	如果身材矮小的問題嚴重，你要請教醫生作進一步的內分泌檢查

類固醇的副作用	監察項目	你與醫生商討的要點
青春期發育遲緩	監控孩子一切成長發展，並要參考孩子的家庭成員是否有這問題	鼓勵孩子談論他的青春期發育遲緩問題，跟醫生商討內分泌檢查評估和往後的跟進
行為叛逆 (第X章有更多關於行為的資訊可供參考)	要留意孩子有否情緒低落，有脾氣，和過度活躍，這些通常在使用類固醇後首六個星期表現出來，或表現更加明顯	開始用類固醇，首先要考慮情緒問題，例如先處理過度活躍症 在服用類固醇後發現有行為問題，醫生可能安排孩子在較晚時服藥，並轉介情緒心理輔導
免疫系統和腎上腺分泌減弱	DMD孩子，無論遇上大小感染，要知會醫療團隊，及小心處理；切記不要突然停用類固醇，在長期服用類固醇期間，不可停服多於二十四小時，尤其在身體不適時	在開始使用類固醇前，要接受水痘免疫針 如果未接受水痘免疫，而接觸過患水痘病人，更要立即就醫 如果到過一些肺癆感染較普遍的地區，要特別監察孩子 在非常情況下，醫生們會暫時改變類固醇的治療策略，例如在 deflazacort 短缺時，暫時採用潑尼松 (prednisone)；又或在病人抱恙時期和手術前禁食期間，採用靜脈注射類固醇 在嚴重疾病和大手術時，也可能需要靜脈注射大劑量的類固醇

類固醇的副作用	監察項目	你與醫生商討的要點
高血壓	每次覆診要監察血壓	如果血壓升高，要先減攝鹽量，要減體重 如果以上方法無效，醫生要考慮用降血壓藥如ACEI或Beta-blocker
葡萄糖耐量不足 (Glucose intolerance)	覆診時用驗尿棒檢查葡萄糖，更要詢問孩子有否尿頻和口渴這些血糖高的病徵	如果見驗尿報告有問題，就需要驗血
胃炎/胃液倒流 (Gastroesophageal reflux)	查找胃液倒流的徵狀，例如心口灼痛	避免使用以下的止痛藥物：非類固醇消炎藥 (Non-steroidal anti-inflammatory drug)、阿司匹靈 (aspirin)、布洛芬 (ibuprofen)、萘普生 (naproxen) 等藥物 如果出現胃炎徵狀，要使用抗酸劑
胃潰瘍	胃內壁受損的徵兆，包括胃痛、貧血、糞便有血等等，要在覆診時查找這些徵兆	避免使用以下的止痛藥物：非類固醇消炎藥 (Non-steroidal anti-inflammatory drug)、阿司匹靈 (aspirin)、布洛芬 (ibuprofen)、萘普生 (naproxen) 等藥物 如果出現胃潰瘍徵狀，要使用抗酸劑藥物，並就教腸胃科醫生
白內障	每年驗眼	驗眼後，若發現孩子有白內障，醫生要考慮潑尼松 (prednisone) 以代替 deflazacort，並要由眼科醫生跟進 如果白內障嚴重至影響視力，需要進一步治療

類固醇的副作用	監察項目	你與醫生商討的要點
骨質疏鬆及骨折風險增加	小心骨折 每年用DEXA骨質密度儀檢查骨質密度一次 每年檢驗血液中的維生素D。如果血液的維生素D低，要補充維生素D3 營養師也須評估孩子每天的鈣和維生素D的攝取量	視乎維他命D水平，可能須恆常補充維他命D，並於三個月後再檢查維他命D水平 多做負重量體育活動 (weight bearing activities) 確保透過正常飲食攝取足夠鈣，否則要有相應的補充
肌紅蛋白尿 (myoglobinuria)	若運動後發覺尿液顏色有異，就要進行尿液測試，查找原因 (這是肌肉蛋白分解後的產品，會使尿液呈可口可樂的顏色)	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 復康護理 - 物理治療與職業治療



一旦患上DMD，病人要長期接受各種不同的復康治療。復康人員包括職業治療師、物理治療師、骨科醫生和其他專業人士以提供適當的復康用具及輪椅服務。

有很多因素導致DMD病者的關節容易僵硬或收縮，這包括因疏於活動致肌肉失去彈性，或關節周圍的肌肉失衡。所以維持各關節的活動十分重要，這對維持肌肉最佳功能，預防關節變形，及皮膚損傷都有幫助。

復康治療的主要目的是保持肌肉的伸張度與減少關節攣縮。

伸張運動的目標是要維持肌肉運動功能及保持舒適狀況。伸張運動應是日常生活的一部份，及要由物理治療師定期跟進。

欄目五

肌肉關節的保養

- 在這療程中，物理治療師扮演一個重要的角色，一般會每四至六個月為你的孩子作跟進。伸張運動最少要每周四至六次，最好天天都做。
- 有效的伸張運動有助減少關節攣縮，你的物理治療師會指導你各種正確的運動技巧，並如何正確使用各種矯形器及企架。
- 恆常的踝關節、膝關節、及髖關節的伸張運動都重要。配合的運動亦要包括手指、手腕、手肘、胳膊等部位。其他部位的伸張運動則需視乎個別情況。
- 夜用足踝矯形器 (ankle-foot orthoses or AFOS) 對控制踝部關節攣縮有幫助。當孩子失去走動能力時，日用下肢矯形器會較適合。所有矯形架均要度身定造。
- 當孩子走動已經相當困難甚至不能走動時，足踝膝矯形器 (Knee-ankle-foot orthoses or KAFOS) 可能有幫助。這類矯形器有助控制關節僵硬，保持走動能力，及減慢脊椎變彎。
- 當孩子失去走動能力後，他可使用企架 (standing frame) 或企立電動輪椅 (power chair with stander) 接受站立訓練。
- 個別病人如手指長屈肌 (long finger flexors) 越來越緊，可使用手部矯形器。
- 有時外科手術可延續孩子的行走能力，要視乎個別需要。

輪椅、坐椅及其他復康器材

- 在早期步行階段，小型摩托車 (scooter)、手推車 (stroller) 及輪椅等能幫助病人走較長的路程。當你的孩子需要較長時間坐輪椅時，你要留意他的坐姿，而輪椅亦要按孩子的身形度身訂造。
- 當他愈感步行有困難，就要盡早給他準備合適的電動輪椅，有些專家更建議在可能情況下，使用有輔助企立設備的輪椅。

- 當孩子的手臂肌力也減退時，物理治療師和職業治療師會建議使用輔助復康設備 (assistive device)，盡量使孩子在日常生活上保持獨立，這一切均需及早計劃。
- 在後期，當孩子的活動能力大受影響時，他在上落樓梯、飲食、洗澡及在床上轉側等活動，都需要協助。



欄目六

痛症的治療

詢問DMD孩子或病患者有否痛楚是重要的。不過，現在我們對DMD患者的痛症認識有限，尚需多加研究。如果你的孩子感覺痛楚，你需要告訴醫生。

- 雖然骨關節的痛楚很少需要骨科手術，但如其他治療無效，手術也許有幫助。若果有背痛，特別是服用類固醇後，醫生便要檢查脊椎有否骨折，並可用二磷酸鹽 (bisphosphonate) 來治療。
- 醫生要先了解痛楚病源，才能對症下藥。
- 許多導致痛楚的原因都是姿勢問題。治療方式包括適當使用矯形器、座椅、睡床、活動輔助器材等。藥物治療 (例如肌肉鬆弛藥、非類固醇消炎藥) 也有幫助，但需留意藥物對心肺功能的副作用，亦要注意藥物間的相互影響。

VI 骨科護理

DMD病患者若沒有接受類固醇治療，有百分之九十機會出現脊椎側彎，實驗證明類固醇治療可延遲脊椎側彎的發生，甚至可減低其風險。

積極的脊椎護理方法如下：

定期監察

- 每次覆診時要作臨床脊椎檢查。如發現脊椎彎曲，便要照X光。
- 當孩子開始依賴輪椅時，需要作第一次脊椎X光檢查作為參照。之後最少一年一次，密切監察脊椎彎曲的情況。當孩子停止發育後，只在脊椎有變化時才需要照X光。

預防方法

- 要經常留意坐立的姿勢。對於仍能走動的孩子，要預防不對稱的關節攣縮，如孩子需坐輪椅，要確保正確的坐姿，以保持盤骨及腰椎挺直。脊椎箍腰封不能代替或延遲手術，不過可在脊椎手術不適合的情況下使用。

重要須知：

- 1) 患DMD的孩子或青少年的骨骼都很脆弱，尤以服用類固醇者為甚。
- 2) 你的孩子須攝取足夠的鈣質及維生素D以保持骨骼強壯。
- 3) 當孩子失去走動能力，醫生要特別留意其脊椎骨，尤其正值成長期，他的脊椎側彎可能迅速加劇。
- 4) 脊椎手術的成功，有賴有經驗的骨科醫生，及在手術期間心肺功能的護理。
- 5) 如果孩子有背痛，就要見醫生。



治療

- 發育中男童而又沒有服用類固醇，如果脊椎側彎程度超過20°（一般稱Cobb angle），可用後路脊椎融合手術（Posterior spinal fusion）矯正。手術的目的在維持病人的最佳姿勢和保持活動舒暢。如孩子在服用類固醇後，脊椎彎曲惡化的風險較低，脊椎矯正手術可延至Cobb angle大於四十度才進行。
- 你需要與骨科醫生詳談，並表達你的疑慮。

保持骨骼健康

- 類固醇的使用會減低骨質密度，並增加脊椎骨折的風險，沒有服用類固醇的孩子通常不會有脊椎骨折的問題。骨質密度可透過驗血，骨骼素描或X光影像來評估，最佳評估方法還有待進一步的醫學研究。

長骨骨折的治理

- 腿骨折斷會影響走路能力，一旦有骨折的徵狀，必須通知你的物理治療師。
- 如果孩子在走動階段有骨折，可以透過做內固定手術（internal fixation），好讓他盡快重新走路。
- 若孩子已失去走動能力，腳托或石膏等治療方法較為合適，以維持腳部姿勢及減少關節攣縮。

欄目七

保持骨骼健康

導致骨骼不健康有以下因素：

- 缺少活動
- 肌力減弱
- 類固醇的使用

可行的處理方法：

- 維生素D – 如果確診缺乏，要給予補充。
- 鈣 – 從飲食中吸取鈣質是最好的。如在營養師指導下仍飲食不衡，可考慮服用補充劑。
- 使用二磷酸鹽（bisphosphonates） – 治療脊椎骨折的藥物。

VII 肺功能護理

在孩子仍可走動時，他的呼吸和咳嗽能力不會有大問題；隨著孩子長大，DMD會影響呼吸肌肉，那時他會有咳嗽困難，甚至容易患肺炎，和影響晚間睡眠呼吸。往後，更可能在日間也需要呼吸輔助。此舉須由治療隊伍包括醫生及治療師來主理，輔助方式包括無創呼吸輔助（non-invasive ventilation or NIV），及使用相關的儀器以補給肺功能。



重要須知：

- 保存孩子最近的肺功能檢測報告，以備醫生參考。
- 你的孩子萬萬不可使用吸入性麻醉藥或琥珀膽（succinylcholine）麻醉藥。
- 如要做手術，孩子需先作肺功能測試，以便偵察和及早治理一些潛伏問題。
- 如果孩子有肺炎，他需服用抗生素及接受咳嗽輔助。
- 若孩子有咳嗽或呼吸困難，你要通知護理人員從速治理。
- 若孩子因不適或受傷而氣份下跌，醫生在給予他氧氣時，須特別小心，因輔助氧氣可能減弱他的呼吸意欲。

監察

- 當孩子仍能走動時，最少每年一次肺功能評估，例如一年一次量度動力肺活量（Forced vital capacity or FVC）。
- 孩子失去自行走動能力後，肺功能評估尤其重要，包括量度動力肺活量（FVC）和峰值咳嗽流量（peak cough flow），其他測試包括睡眠時含氧量。測試次數因人而異，但建議至少每六個月測試一次動力肺活量（FVC）。



當孩子逐漸長大，你要小心觀察他有否呼吸困難的跡象。

若發現有以下問題，就要求診：

- 在普通上呼吸道感染後，不能如常康復；例如在普通感冒後，遲遲未能康復，或演變成氣管炎甚至肺炎，還需要服用抗生素；
- 比平時顯得疲累；
- 呼吸困難，以至說話也感困難；
- 早上甚至整天覺得頭痛；
- 無故睏睡；
- 有睡眠問題如不能安睡，經常醒來，常生噩夢，及早上起不來；
- 在睡中因感到呼吸困難或心跳加劇而突然醒來；
- 難以集中精神。

預防方法

- 兩歲或以上兒童，建議注射防疫針預防肺炎，日後的防疫針則視乎當地的政策，且要跟從守則依時注射。不論是否服用類固醇，流感針每年都不可缺少。請參考當地最新的疾病預防及免疫指南。
- 如果孩子患上肺炎，除了使用手動或儀器輔助咳嗽，亦應該同時考慮服用抗生素。

治療方法(需由專家指導)

- 治療的形式要視乎疾病的階段。首先，可以用各種方式以增加空氣流入肺部。當DMD病情惡化，咳嗽有困難時，手動操作或儀器輔助咳嗽會有幫助。隨著肺功能減弱，孩子通常先在晚上需要呼吸輔助器，接下來往往要延伸至日間使用。輔助方式包括無創呼吸輔助(NIV)和入侵性呼吸輔助(invasive ventilation)。入侵性呼吸輔助是透過病人頸項氣管造口管(Tracheostomy tube)給予呼吸支援。
- 在準備外科手術期間，尤其要注意病人的呼吸情況。(請看第XI章)。

欄目八

重要事項

- 在DMD後期，要小心使用輔助氧氣。
- 用氧氣治療時，須防身體因氧量回升，而令醫護人員察覺不到孩子氧量降低背後的原因，例如肺萎陷或呼吸能力減弱。
- 氧氣治療會減少呼吸意欲，以致二氧化碳積聚。
- 有可能需要使用手動或儀器輔助咳嗽，及要使用無創呼吸輔助(NIV)幫助呼吸。
- 如果需用輔助氧氣治療時，須小心監察病人體內氧量，並需要隨時提供呼吸輔助。

VIII 心臟的護理

對DMD孩子的心臟護理重點是及早察覺心臟功能問題以進行治療。常見的問題包括心肌病(cardiomyopathy)及心律不正。因孩子多數是沒有病徵的，故必須定期監察。

重要須知：

1. 當確診患上DMD後，你的孩子就要開始定期做心臟檢查。
2. 在無病徵情況下，DMD孩子的心臟也可能經已受損。
3. 縱使他的心臟沒有病徵，也可能要開始服用心臟藥物。
4. 最好在病徵還沒有開始時察覺，從速治療。
5. 保存孩子的心臟檢查報告，以供醫生參考。

監察

- 當確診時或六歲前，須作基準(**baseline**)心臟檢查，包括心電圖(Electrocardiogram)與超音波心臟素描(Echocardiogram)。
- 十歲前孩子應最少每兩年作一次心臟評估；十歲之後，或發現有心臟的病徵和病狀時，就應每年監察一次。在過程中，如果發覺有任何問題，就要加強監察至起碼每六個月一次，和及時使用藥物治療。

治療

- 以**Angiotensin converting enzyme inhibitor (ACEI)**為首選，其他藥物如貝塔阻延劑(Beta-blocker)和利尿劑等，亦可用以醫治心臟衰竭。一些初步醫學研究顯示，在未有心臟功能問題前，使用**ACEI**也會有預防心臟衰竭的功能；
- DMD孩子心跳普遍較快，但亦可能顯示心臟功能出現問題，若是新發現亦要檢查。若果發現有心律問題，要盡快作進一步檢查。
- 使用類固醇治療時，要注意是否有高血壓的情況。類固醇劑量需因應情況作適量調較，亦有可能需要加入其他治療策略。(見表一)



IX 腸胃問題之處理 – 營養, 吞嚥及其他有關腸胃問題的護理

在病症不同階段, 有關專家包括營養師、語言治療師及胃腸專科醫生的意見及治療是需要的。

營養治療

- 要保持均衡營養, 預防營養不良或身體過重是重要的。年齡跟體重之比例, 宜維持在標準指數內十至八十五百分位數 (10-85 Percentile)。給孩子及家人一份包含不同種類食物及營養均衡的餐單作參考是很有幫助的。
- 須定期跟進孩子的體重與身高 (對於要坐輪椅的男孩, 可以手臂長度作計算)。當孩子有以下問題如體重過輕或過重或增長情況不理想, 有便秘或吞嚥困難, 或要為接受大手術作好準備, 就必須轉介營養師跟進及治療。在診斷初期及當孩子開始使用類固醇治療後, 亦需轉介營養師跟進。評估包括每天所吸收的卡路里、蛋白質、流質、鈣質、維生素D及其他養份。
- DMD孩子宜每天服用多種維生素、維生素D及有關礦物質。
- 如果發現病人體重下降, 須留意他是否有吞嚥困難。但是導致體重減輕的原因可能很複雜, 心臟病或呼吸困難亦可導致體重下降。因此, 必須安排詳細檢查。

處理吞嚥問題

在DMD後期階段, 因咽喉肌肉衰退會導致吞嚥困難, 阻礙營養吸收。而這情況發展較慢, 故較難察覺。

- 當懷疑病人有食物誤入氣管或食物滯留在咽喉間, 就必須作臨床及透過X光作吞嚥評估。吞嚥問題的表徵可能是體重增長不足或有

重要須知:

1. 孩子每次覆診, 均應度高及磅重。
2. 一份有均衡營養的飲食餐單是很重要的, 尤須確保每天有充足的鈣及維生素D。
3. 營養師的參與十分重要, 他們可令你的孩子飲食更健康。
4. 若你的孩子有吞嚥困難, 應帶他去做吞嚥評估。
5. 若果用了其他助食方法都無法維持適當的體重, 可考慮使用胃造口術胃導管 (gastrostomy tube)。

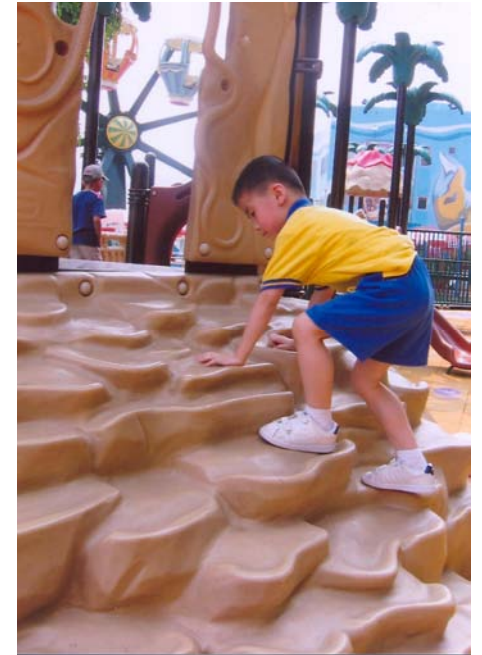
百分之十或以上的下降, 一餐進食耗時超過三十分鐘, 又或進食時感到暈倦、流口水、咳嗽、及進食時噎等。

- 因流體進入肺部而引致肺炎 (Aspiration pneumonia), 或有不明原因的肺功能衰退, 又或有發燒徵狀, 這些情況都有可能是來自吞嚥問題。

- 針對吞嚥問題, 語言治療師會為每一位病人制訂一套個別吞嚥治療計劃, 以維持其吞嚥功能。
- 在難以維持吞嚥功能, 及不能單靠用口進食流質以維持體重正常增長時, 便需要考慮植入胃造口術胃導管 (gastrostomy tube)。對於使用胃造口術胃導管 (gastrostomy tube) 進食的好處和風險, 要作詳細討論。導管可透過腸胃外科手術或使用內視鏡插入。至於使用那一種方法, 要考慮個別孩子的情況。適時使用胃導管餵食, 可減少用口進食壓力。若孩子亦可安全吞嚥, 孩子可倚靠胃導管以得到所需的卡路里及營養, 亦可繼續用口享受所喜愛的食物。

有關腸胃其他問題的護理

- 便秘和胃酸倒流是DMD孩子的兩大常見的腸胃問題。便秘情況通常影響年紀較長的孩子, 或在接受手術後較容易出現。此外, 當孩子需要使用呼吸機時, 孩子可能因腸胃變得多氣膨脹而感到不適。
- 便秘問題可透過使用通便藥物改善, 也要注意吸取足夠的流質。若只增加纖維素而流質不增, 是會令病徵加劇的。
 - 適當的藥物可治療胃酸倒流, 對於正在使用類固醇或用二磷酸鹽 (bisphosphonates) 的孩子, 亦宜處方止酸劑 (Acid blocker), 以減低副作用。
 - 口腔護理也是非常重要的。(詳見欄目九)





欄目九

口腔護理建議

- DMD孩子應有定期和高質素的口腔保健及護理。牙科醫生亦要了解DMD病童的牙齒骨骼成長，以配合齒科整形師(orthodontist)一同處理孩子的牙齒問題。
- 當病人的手、臂及脖子的肌肉力度漸減時，可考慮使用合適的輔助器來幫助孩子護理口腔。
- 必須維持最佳口腔及牙齒衛生，以預防蛀牙問題。

X 心理治療 — 情緒行為與學習

DMD孩子經常會因受心理困擾而影響社交關係及學習動機。心理輔導是重要的，例如孩子因體能的限制，使其可能在社交上都採退縮和減少參與活動等態度；對許多家長來說，孩子在心理方面承受的壓力，較純因身體疾病所導致的壓力更難處理。

如果你發覺孩子有這方面的問題，須以開放和接納的態度給他們回答。DMD孩子往往比其父母更清楚自己的情況。回答他們的問題時應視乎他們的年紀和成熟程度，解答孩子提出的問題，這是需要技巧的，專業人員或家長自助組織可給你有用的啟示和建議。

並非每個DMD孩子或病患者都會有情緒或學習問題，然而家人仍需留意以下情況：

- 語言發展遲緩、理解力較弱、短暫記憶較弱；
- 學習有困難；
- 社交溝通有困難，難以建立友誼（例如在一般社交情況下表現較幼稚，欠缺社交技巧，事事退縮，或疏離同儕）；
- 感到焦慮或憂悒；
- 好爭拗及容易發脾氣；
- 較高機會有行為發展障礙，如自閉症、專注力失調、過度活躍症及強迫症；
- 會有情緒難以控制及情緒低落的情況，亦可能有焦慮問題，如由於思想太固執，令情況變得更壞而導致對抗性及爭拗行為；
- 又因孩子患DMD病，家長容易變得情緒低落，心理治療對整個家庭的支援是不容忽視的。

在處理社交心理障礙時，預防是勝於治療。

重要須知：

1. 社交心理健康對你和你的孩子都很重要。
2. 你的孩子患上社交心理障礙的機會較高。
3. 你和你的家人會有較高風險患上情緒低落。
4. 最有效處理社交心理障礙的方法是及早發現和從速治療。
5. DMD孩子很多時會有說話困難的問題，適當的評估及訓練會有幫助。
6. DMD孩子可能有學習困難，透過適當的支援，他們的學習會有所改善。



欄目十

語言治療

- DMD孩子可能有以下困難：包括語言發展遲緩、短暫記憶較弱、發音困難、智力障礙及特殊學習障礙等。不是所有DMD孩子都受此影響，但每當出現，就得跟進及協助。
- DMD孩子經常比同齡的兒童較遲開始語言學習，他們的語言進展與其他兒童亦會有差距，我們要盡早關注。
- 如有懷疑便需轉介語言治療師作評估及治療。
- 口肌訓練可幫助DMD孩子發音，及使語音更加清晰。
- DMD孩子如因呼吸問題，以致說話困難，應安排語言輔助溝通的評估。有需要時，聲線練習、聲音擴音器及輔助溝通器材如語音輸出通訊器材（Voice output communication Aid or VOCA）都可能適用。

評估

雖然每個孩子的需要都不同，重要的是能適時作出評估。一般建議評估最好在確診後六至十二個月內，或在入學前，或當身體功能有明顯退步時進行。有需要時為孩子作適當的轉介安排評估服務。

- 評估應包括以下幾方面：學習能力、情緒控制和適應、語言發展、自閉症徵狀及社交能力。社會服務機構的社工可從經濟和網絡等方面給家庭提供支援。
- 在照顧DMD孩子的過程中，應視其父母和兄弟姊妹的心理健康為一個重要部份。



介入工作 – 關懷及支援

- 跟進孩子發展和統籌服務的醫護人員是十分重要的。他們必須對DMD有足夠認識，亦為家庭成員所信賴的。
- 主動的介入能夠避免問題惡化。若DMD孩子與社會疏離，或有社會適應問題產生，有效的介入包括加強學校與同學對DMD的了解，鼓勵孩子參加合適的運動或生活營等，更可鼓勵他們通過互聯網和其他活動接觸其他人。
- 一個合適的個別教育發展計劃，可幫助孩子應付學習上的困難。及早改善活動安排，可減少以下問題：因過量體力消耗，引致病童的肌肉受損；或因走長路到飯堂用膳，以致病童容易疲倦；又或在運動場上活動時遇上危險等。
- 讓學校了解你的孩子患有DMD，並與校方分享你孩子的治療及復康需要。與有關老師聯絡，確定孩子的特殊教育需要，且得到支援。一個給DMD孩子的全面教育計劃，能夠給他在社交方面有良好的基礎，亦有助他將來的學習及在工作上的發展。
- 讓學校了解你的孩子患有DMD，並與校方分享你孩子的治療及復康需要。與有關老師聯絡，確定孩子的特殊教育需要，且得到支援。一個給DMD孩子的全面教育計劃，能夠給他在社交方面有良好的基礎，亦有助他將來的學習及在工作上的發展。
- 協助他們發展學習及社交技能，令他們更容易尋找工作，如常過成年生活。DMD的病者，透過各方面的協助是可以達成其個人目標的。
- 在後期，適當的舒緩治療，可減少痛楚和改善生活質素。除了治療疼痛(見欄目六)，後期護理可能需要為病人提供情緒和精神上的支援。當家人須釐定合理的目標和作出艱難的決定時，亦須提供協助。加強醫護人員與家人溝通，及提供適當的支援，幫助家人處理憂悵、失落、喪親的情緒是重要的。



心理治療與藥物治療

以下有幾個較為常用的處理方法，幫助處理孩子的行為問題，這包括指導父母怎樣妥善處理孩子的壞脾氣及與人爭拗的問題，提供家庭治療和行為治療。對自閉症有關的行為問題，應用行為分析 (Applied behaviour analysis) 的介入可能有幫助。

孩子或成年病患者可能有以下的情緒和行為問題，如抑鬱症、攻擊性行為、強迫症或過度活躍症等，有些藥物是可幫助減輕病狀的，但用藥時要遵照專科醫生的指導。

XI 外科手術

無論是與DMD相關的手術(如肌肉活組織檢查、關節韌帶手術、脊椎矯正手術、植入胃導管手術或是不相關的手術(如緊急外科手術)，在不同的情況下，都可能需要使用麻醉藥。在遇上這些特定情況，更要計劃周詳，以確保手術安全。

- 手術應由有經驗、熟識DMD的醫護人員在醫院裡進行。若病人在家也服用類固醇，進行手術前，更要留意病人是否需要增加類固醇的劑量。

麻醉藥的安全使用須知

- 使用麻醉藥難以完全避免風險，為確保安全，於DMD病者身上使用麻醉藥必須計劃周詳，如使用靜脈注射的麻醉藥，並避免使用某類不適合的藥物。
- 當做大手術時，例如脊椎融合手術(spinal fusion)，減少失血十分重要。在這情況下，外科醫生和麻醉師會決定最有效的方法，把失血風險減至最低。

重要須知：

1. 用麻醉藥雖然存有風險，但透過適當的方法也可安全進行，例如使用全靜脈注射麻醉技術，並避免使用琥珀膽(succinylcholine)。
2. 在預備做手術前，必須完成心肺功能評估。
3. 必須讓負責手術的醫生知道你孩子患有DMD及正在接受治療。





心臟的考慮

- DMD病者在接受麻醉藥前需先做超音波心臟素描和心電圖等檢查。如果最近期的檢測已超過一年，又或病人在最近七至十二個月內有異常的超音波變化，亦要作這方面的檢查。
- 即使只是局部麻醉，如果以前的超音波測試有異常變化，也須在手術前再檢測。

呼吸系統的考慮

- 就算DMD病患者呼吸肌肉已經出現問題，仍可採用一些方法致使手術較為安全。手術前的呼吸功能評估測試對於DMD病者非常重要。手術前訓練如何使用無創呼吸輔助(NIV)及使用輔助咳嗽的器材都是有需要的。這些手術前準備均須由熟識DMD病者的專科呼吸護理人員安排。
- 若DMD病童要做手術，物理治療師的參與是必須的。
- 手術前的策劃，預先的全面評估及風險管理，是令手術能安全完成的重要關鍵。

XII 緊急護理

假如你發現自己要急需進醫院，請緊記以下事項：

- 把DMD重要的診斷資料、服用中的藥物、有關呼吸病和心臟病的各項細節，在入院時通知醫護人員。
- 由於很多醫護人員對有關DMD的醫療策略並不熟識，你應該向他們表白你預期壽命及對生活質素的期望。

重要須知：

1. 你極有可能比急症室醫生更了解DMD。
2. 假如你的孩子有服用類固醇，當告訴醫生或醫護人員。
3. 如果孩子有骨折，要清楚向物治療師或醫生述說情況。
4. 你更應提交你孩子最近的肺功能或心臟超聲波檢查檢測報告。
5. 如果你的孩子的氧量水平下降，醫生在提供氧氣或使用鎮靜藥物時一定要加倍小心。

類固醇

有長期接受類固醇需要者必須清楚說明，告訴醫生你孩子使用類固醇的歷程及是否有間斷的情況。

- 長期使用類固醇者在身體不適時可能需要額外劑量。
- 類固醇會增加患胃潰瘍的風險。
- 其他複雜情況雖不常見，亦有可能發生。

骨折

DMD孩子會有骨折的風險，如果行走已經有困難，腿骨折斷令病童更難重新走路。若發現X-光片上骨有裂痕，要即時告知物理治療師和有關醫護人員，他們會與將骨科醫生商量情況。

- 如果病人仍能行走，做骨科手術會比只用石膏模為佳。
- 物理治療師的參與，對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，便需要骨科醫生或內分泌科醫生提供合適的治療。(見第VI章)



呼吸問題

嘗試用紙筆記下或牢記最近的呼吸測試紀錄(例如勁力肺活量Force Vital Capacity or FVC)，這些資料能幫助醫生評估你孩子的情況會否緊急轉差。

當肺功能(例如勁力肺活量Force Vital Capacity or FVC)及咳嗽能力減弱，病人呼吸困難的風險就更高。

- 可能需要幫助病童把積在肺部的痰涎清除；
- 可能需要幫助他咳嗽；
- 或需要使用抗生素；
- 甚至要使用呼吸機支援；
- 在受感染的情況下，需要加強對呼吸肌肉的支援，特別當病患者的肺功能已到達一個不穩定的情況。要小心使用麻醉劑及鎮靜劑等藥物，也要小心在沒有呼吸機支援下使用氧氣，因有引致二氧化碳指數升高的風險；
- 若已在夜間使用呼吸機，在病情危急的時候，就應繼續用呼吸機，及盡早通知孩子的呼吸護理醫療團隊。

如果家中有呼吸機(或類似器材)，你最好攜帶到醫院去。

心臟功能

嘗試紀錄患者下列資料：最近期的心臟功能檢測資料(例如左心室射血分數 left ventricular ejection fraction or LVEF)，所服用的心臟藥，及心臟醫生姓名等，這些資料有助急症室醫生判斷入院原因是否因為心臟問題。

- 要注意有關心律不正及心肌病(cardiomyopathy)的危險

當有需要使用麻醉藥或要接受手術時，必須考慮麻醉風險。(見第XI章)



你會遇上的專業名詞

A

Applied behaviour analysis 應用行為分析

"行為分析"是去瞭解什麼導致 (或不會導致) 自閉有關的行為。"應用"是指做法, 透過有關如何設置環境, 使我們的孩子能學習, 更不斷強調盡可能在環境中使用積極獎勵的原則。

Aspiration pneumonia 吸入性肺炎

因吞嚥問題以致肺部吸入胃內的消化物而引起的肺炎

B

Baseline 基準

用作比較的基準

C

Cardiomyopathy

心肌病
心臟功能衰退, 又稱心臟肌肉病

Carrier

帶基因者
帶基因者能傳遞某特定遺傳基因性狀, 但本身卻沒有症狀

Cobb angle

Cobb氏量角法
在脊椎X光片中量度側彎的度數

Creatine Phosphokinase(CPK) 肌酸激酶

可以在大腦和肌肉發現的一種酶或酵素

D

DEXA (Dual Energy X-ray Absortometry)

雙能X光骨質密度儀
用於檢查骨質疏鬆的儀器

Dystrophin

肌營養不良蛋白
肌肉細胞膜表面的一種有重要功能的蛋白

E

Electrocardiogram (ECG) 心電圖

評估心臟肌肉電活動的診斷工具, 通常醫護人員會將電極分別貼在胸前和手腳以記錄心臟的訊息

Echocardiogram 超音波心臟素描

評估心臟結構和功能的超聲波檢查

Electromyography 肌電圖

檢查肌肉的電力訊息以評估是否有神經或肌肉的毛病

F

Forced Vital Capacity 勁力肺活量

用最大的力度所能呼出的容量

G

Gastritis/gastresophageal reflux 胃炎 / 胃酸倒流

當食道和胃之間的肌肉不能保持正常關閉狀態時，胃酸和胃中的食物便可倒流至食道

Gastrostomy tube 胃造口術胃導管

在手術中在胃部開造口，並放進餵食的導管，又稱經皮內視鏡胃造口術 PEG (Percutaneous endoscopic gastrostomy)

Germline mosaicism 性腺鑲嵌現象

指生殖腺內的細胞（將來成為卵子或精子）內有基因失序

Glucose intolerance 葡萄糖耐量不足

指糖尿病前期狀態中胰島素的低效反應

Gowers' maneuver/sign

高爾斯跡象或特徵

形容因盤骨和大腿附近肌肉無力而引起的病狀：病人從地面站起來時需要用手扶著大腿和把兩腳分開。這病狀常見於DMD孩子，但也可見於其他引起該組肌肉無力的疾病中。

I

Immunoblotting

免疫印迹技術

量度肌肉中肌營養不良蛋白的一種方法

Immunocytochemistry

免疫細胞化學

利用顯微鏡量度肌肉中肌營養不良蛋白量

Invasive ventilation

有創性呼吸輔助

使用呼吸儀器透過病人頸項氣管造口給予呼吸支援。

L

Left ventricular ejection fraction or LVEF)

左心室射血分數

透過心臟超音波度量的心臟功能

M

Motor Function Scales

運動功能表

為肌能活動作級別及評估

Myoglobinuria

肌紅蛋白尿

肌紅蛋白是肌肉蛋白破壞及分解後的產品，會使尿液像可口可樂的顏色

N

Non-invasive ventilation(NIV)

無創呼吸輔助

無創呼吸輔助是指沒需要經氣管造口為病人提供通氣支援的技術。空氣和氧氣的混合物可經過內置換氣機從合身的面或鼻遮罩協助病人增強呼吸並維持身體有足夠的氧氣供應。

P

Peak cough flow

峰值咳嗽流量

峰值咳嗽流量能評估咳嗽的強度，可協助監視呼吸肌肉衰弱的情況

Posterior spinal fusion

後路脊椎融合手術

從後方改正脊椎側彎的手術

S

Scoliosis

脊柱側彎

脊柱兩側彎曲

T

Tracheostomy

氣管造口

外科手術在頸部喉的位置直接開氣管造口

W

Weight bearing activities

負重量體育活動

負重運動是承載重量的運動，例子包括走路和跑步。負重運動有助於建立和維持骨密度，及預防骨質疏鬆

本指引中的照片是由香港的家庭和 TREAT-NMD 所提供。我們要感謝所有的男孩和家庭允許他們的照片被使用。

MDA, PPDM, TREAT-NMD 及 UPPMD 直接參與編寫和製作本指引。

香港兒童腦神經科學會 (Paediatric Neurology Association of Hong Kong) 的神經肌肉工作小組 (Neuromuscular Working Group) 直接參與翻譯和製作本指引。

MDA: www.mda.org
PPMD: www.parentprojectmd.org
TREAT-NMD: www.treat-nmd.eu
UPPMD: www.uppmd.org