

渴望自由行走的天使——关注罕见病：杜氏肌营养不良

四川大学华西第二医院神经科
蔡晓唐、刘 玲

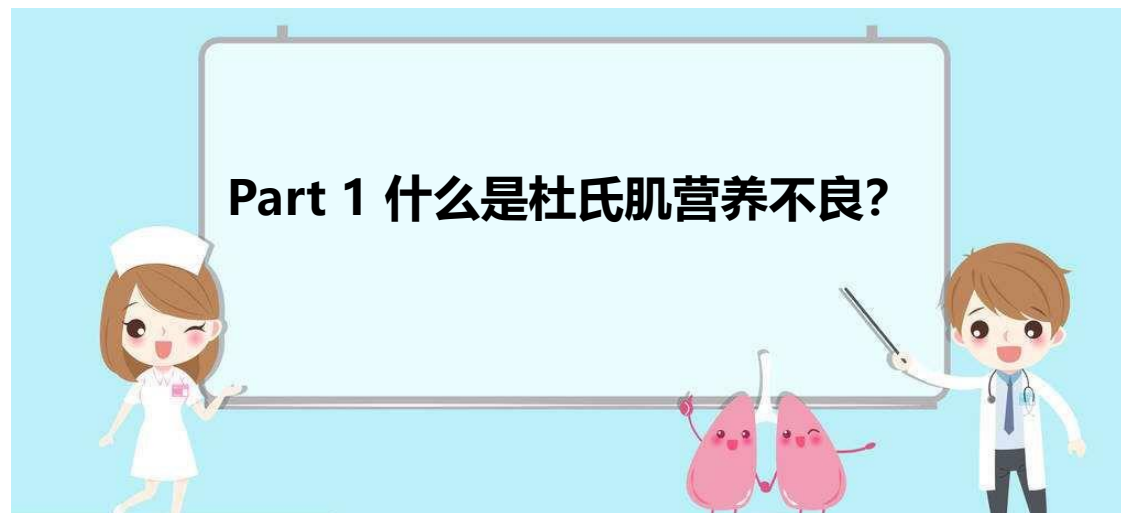




纯真、可爱的孩子通过奔跑、嬉闹探索着我们奇妙的世界，然而有这样一群特殊的孩子，因为肌肉发育异常导致发育落后、运动困难，随着时间推移，他们逐渐丧失行走能力，最终出现心脏和呼吸系统并发症，过早地画上人生的休止符。

他们有一个共同的疾病——杜氏肌营养不良。

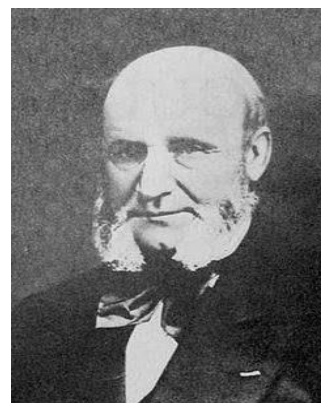
什么是杜氏肌营养不良呢？今天我们有幸邀请到了四川大学华西第二医院的蔡晓唐教授为大家解疑！



“我家小朋友走路行走困难，是不是杜氏肌营养不良呢？”

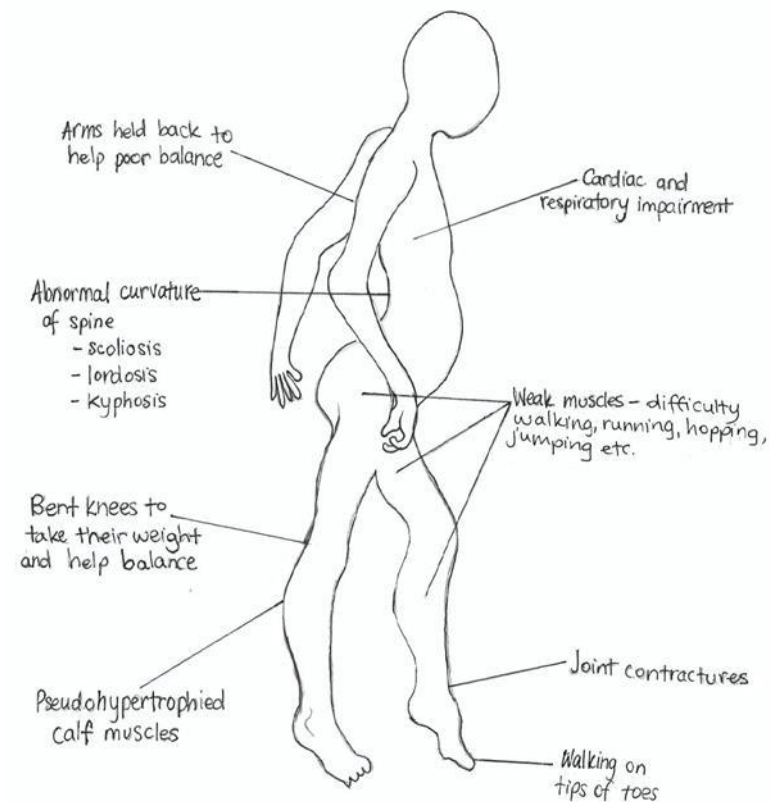
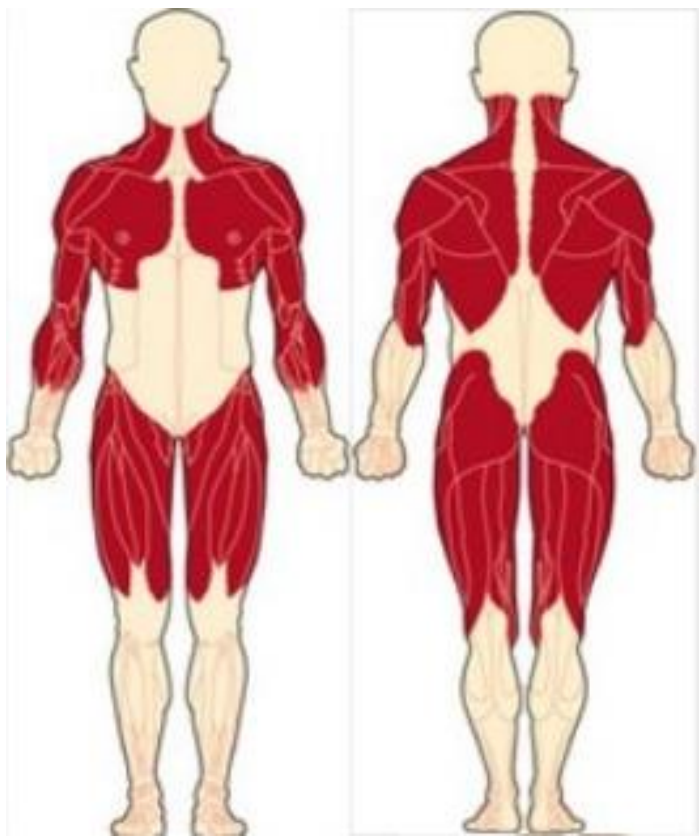
别着急，让我们来告诉你杜氏肌营养不良的“前世今生”：

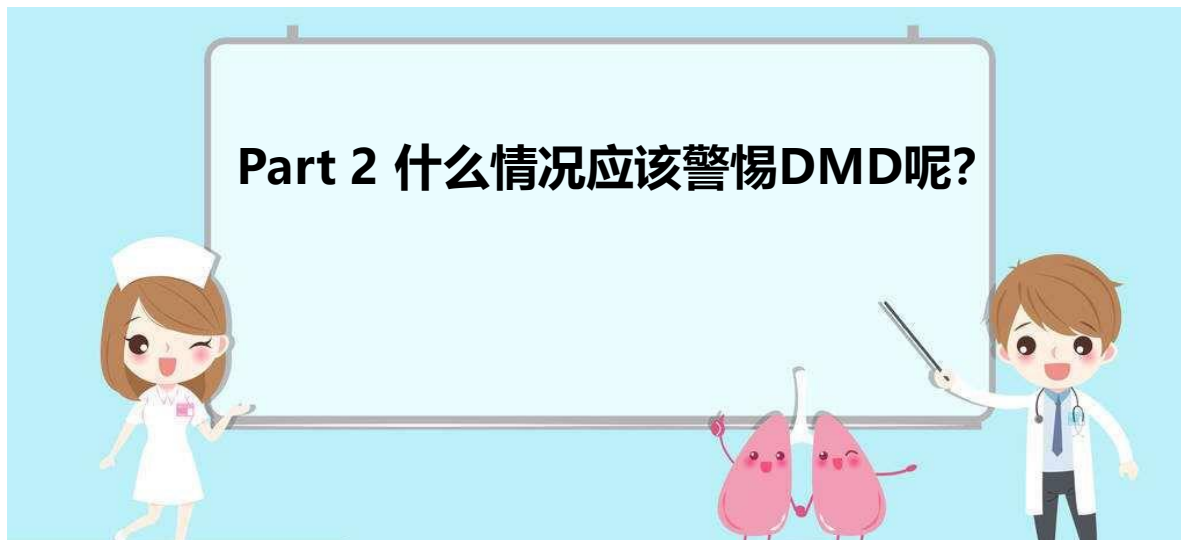
杜氏肌营养不良 (Duchenne muscular dystrophy , DMD)由法国神经病学家Duchenne在19世纪60年代发现，由抗肌萎缩蛋白 (dystrophin) 基因突变或缺失引起全身肌肉疾病。





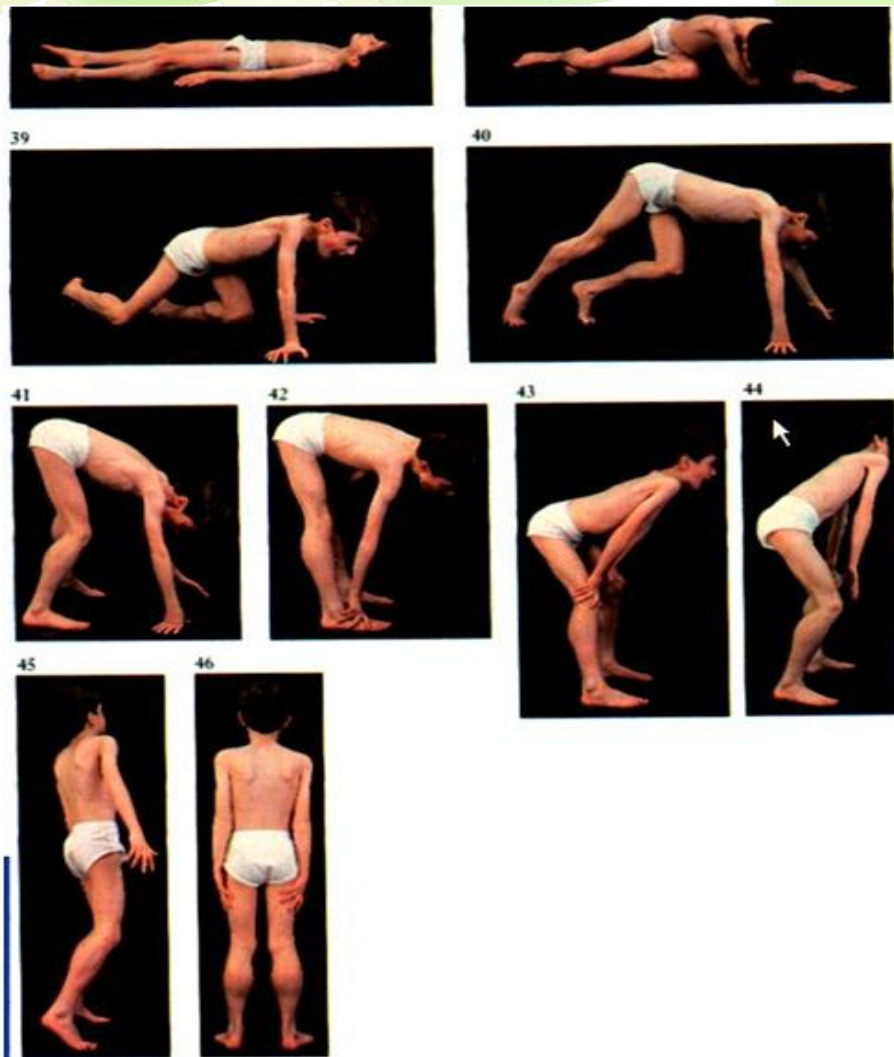
DMD是最常见的儿童神经肌肉性疾病，多为男性，新生男婴中发病率为1/3000—1/6000。主要特征为进行性肌力减退和肌肉萎缩，多累及肢体**近端肌**，**髂带肌及大腿后群肌最为明显**。多在5-7岁被诊断，10-13岁逐渐丧失行走能力，20岁左右出现进行性心肺功能衰竭死亡。





如果宝宝出现以下情况现象之一，您应及时带宝宝到医院就诊哟！

1. 没有家族史，16-18月仍不会走路，活动耐量不足，跑步、跳跃、上楼梯有困难，
较容易摔倒，Gowers' 阳性
2. 有阳性家族史，出现异常肌肉功能
3. 发现不能解释的转氨酶和肌酶升高

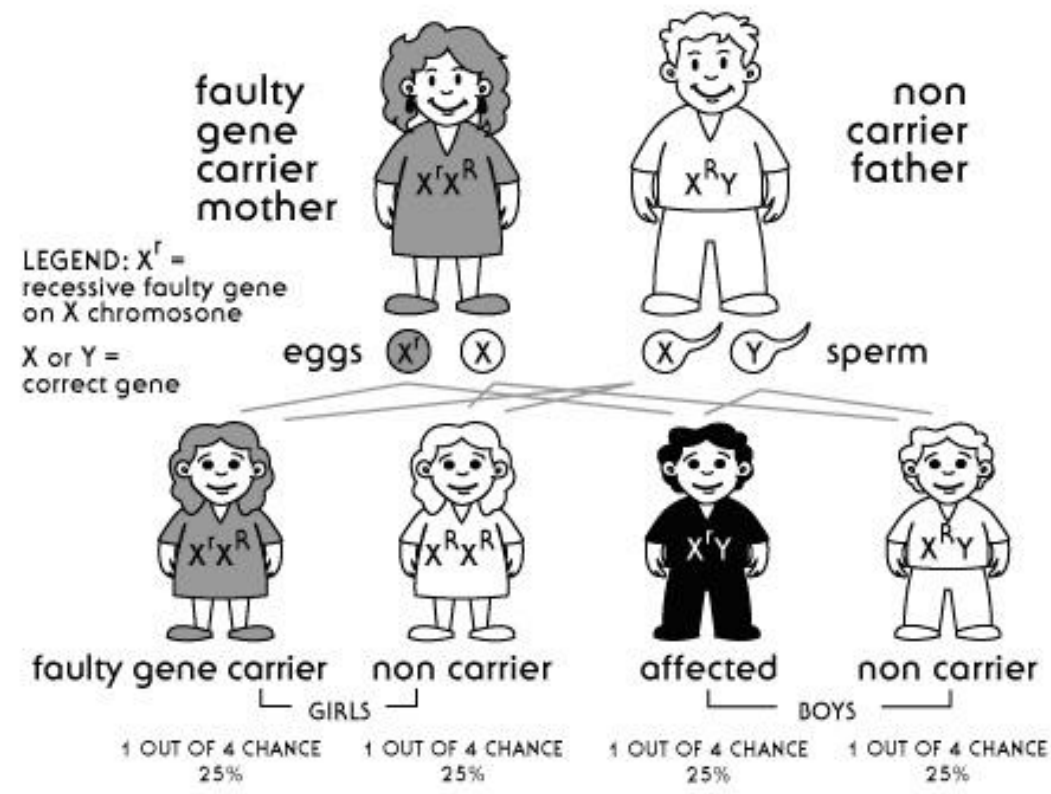


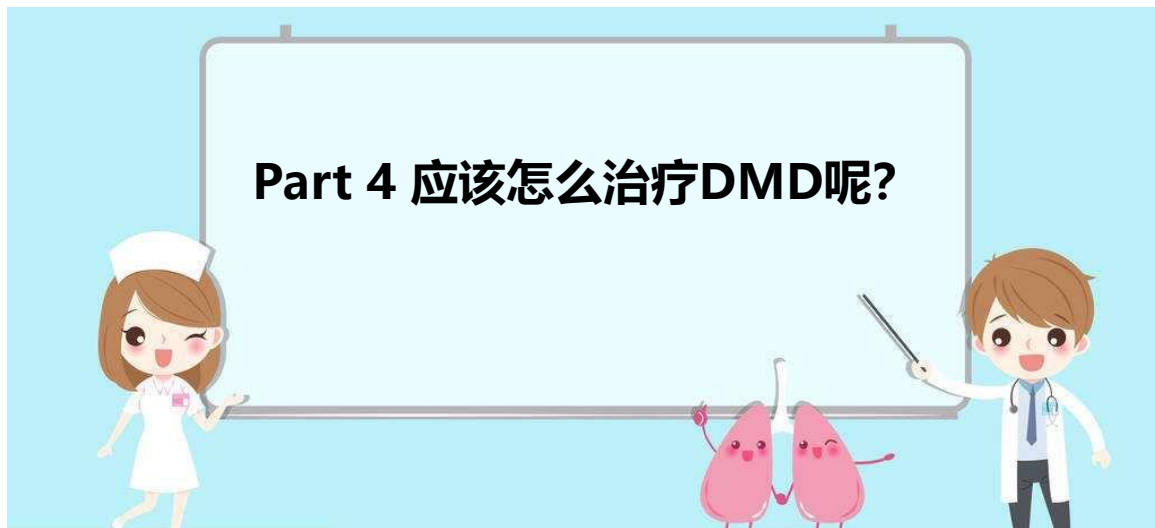
Gowers' 阳性

Part 3 杜氏肌营养不良的确诊方法

我们能通过以下方式确诊DMD

DMD是X连锁隐形遗传，DMD基因检测是首选的确诊方法，其次可通过肌肉活检确诊。基因检测至关重要，既可以帮助判断基因突变类型，制定诊疗方案，又可以帮助家庭成员进行产前诊断，保证正常后代的诞生。

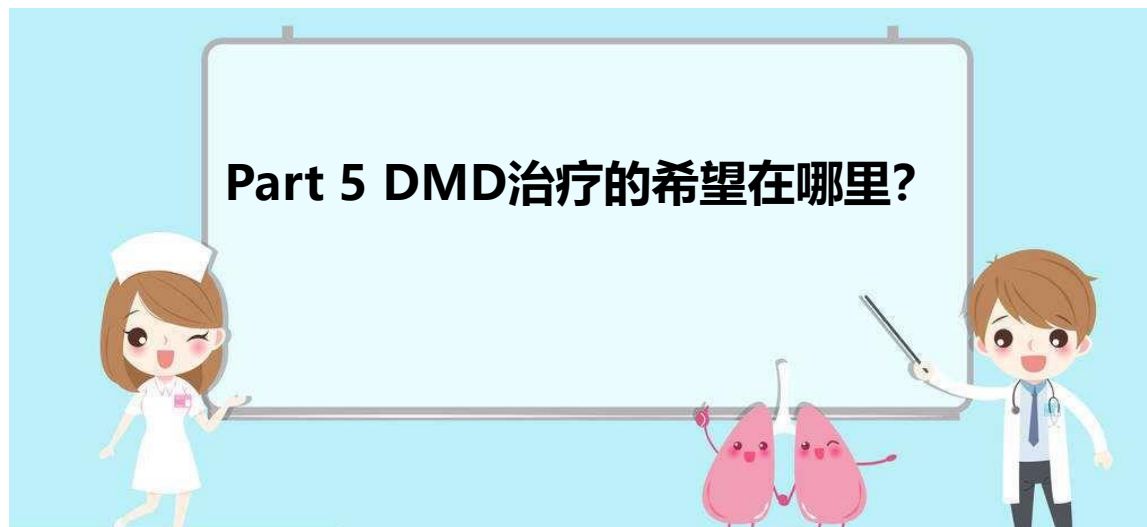




“宝宝病情如此复杂，我们该怎么办呢？”

目前提倡多学科综合延缓性治疗，无根治办法。

- 1、药物治疗：**糖皮质激素治疗可有效延长患儿行走时间，减少脊柱侧弯手术率，提高生活质量。
- 2、康复治疗：**根据不同时期特点，终身接受不同类别的康复治疗
- 3、对症治疗：**针对心脏、呼吸系统、脊柱侧弯及骨折患者等进行对症治疗
- 5、其它治疗：**营养支持、心理治疗、家庭护理等

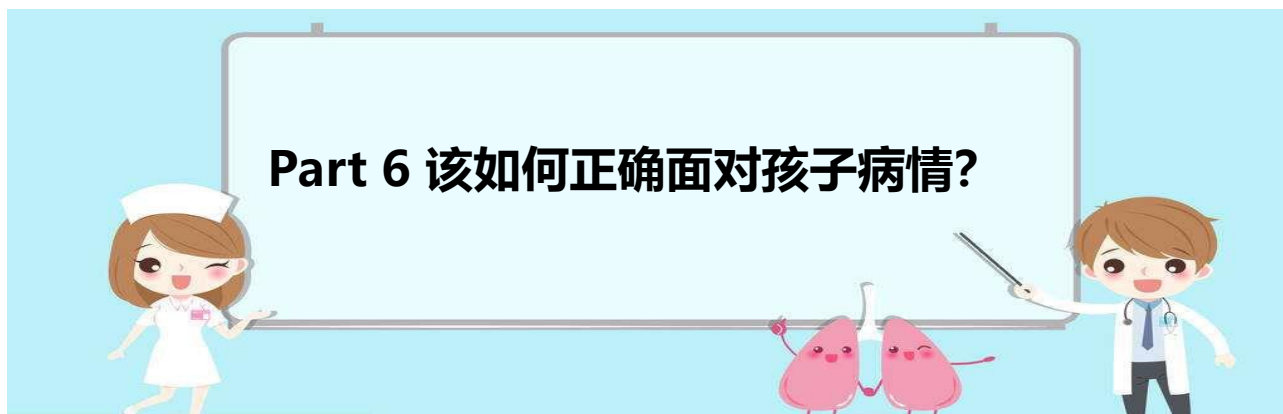


“目前无法根治是不是意味着宝宝的疾病没有希望了？”

别着急！基因治疗或许能带来希望！

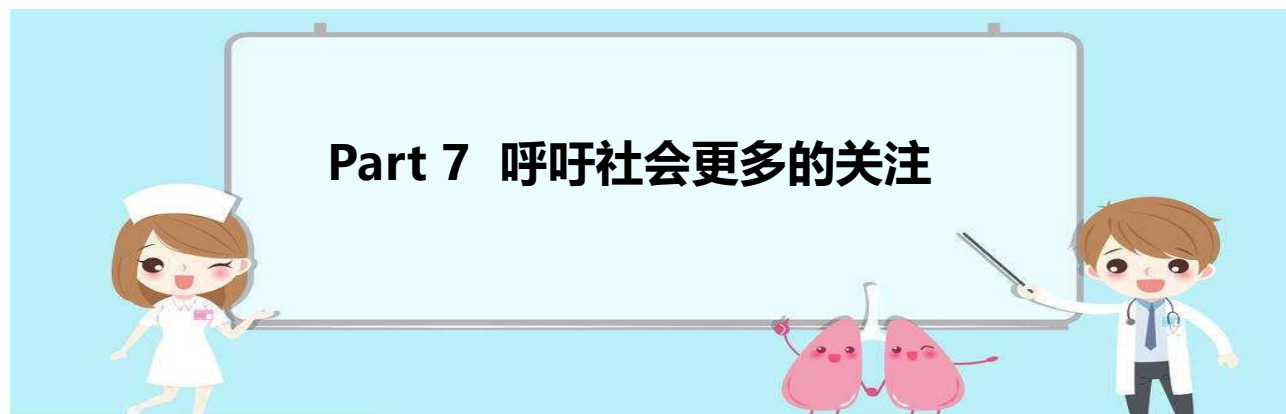
DMD基因治疗的研究进展非常迅速。2017年12月，DMD无义突变的基因治疗已经获得美国FDA的批准，虽然只能适合一小部分DMD患者，但是这是DMD基因治疗的里程碑式进步。

目前，多项DMD相关的基因治疗正在紧锣密鼓的进行中，希望不久的将来，基因治疗可以帮助这群孩子摆脱疾病的困扰，自由行走在蔚蓝天空下。



正确的面对疾病，对于需要终生与病魔斗争的患者及整个家庭都尤为重要

- 1、正确认识疾病，理性认识现状，积极配合医生，定期复查，选择最佳的治疗时机及方法，切勿相信偏方土法。**
- 2、保持正确的心态，为孩子营造健康的生活环境，同时帮助孩子树立积极向上的心态，提高生存质量，尽可能减少家庭和社会对孩子的二次伤害。**



DMD作为罕见病中患者数目较多的疾病，国外患者在生存质量和生存状况上明显高于国内患者。欧美大部分国家对于残疾儿童有明确的法律保护和救济政策，从法律上对儿童的父母进行强制要求，而且在社会关注和慈善方面提供较好的帮助，而国内在罕见病的管理上尚需努力加强。从法律上给予规范，从政策上给予支持，建立公益组织为其提供帮助，



华西附二院作为西南地区儿童疑难重症的诊治中心，自蔡晓唐副教授2013年于美国辛辛那提儿童医学中心的DMD诊治中心学习回国后，神经科联合营养、康复、心脏、影像、病理、产前诊断、护理组成DMD多学科联合专业诊治团队，为患者提供专业的治疗及指导。同时成立华西DMD/BMD关爱俱乐部（QQ群：193157004），增强社会关注和影响力。

我们呼吁社会更多的关注及爱心，每一个儿童的明天都值得守护，让每一个儿童放飞理想，是我们真挚而强烈的愿望！



蔡晓唐

副主任医师，博士

四川大学华西第二医院儿童神经科教授

四川省内分泌遗传代谢病组委员

中华医学会儿科分会康复学组委员



参考文献:

[1] 杜氏肌营养不良家长和患者读本

[2] 高杨洁, 吕俊兰, 杜氏肌营养不良携带者的诊断与早期干预, 中国实用儿科杂志, 2015, 30(1):47-50

[3] 高洪杰, 付溪, 罗小平, 进行性肌营养不良的糖皮质激素治疗现状及进展, 中华儿科杂志, 2015, 53(6):476-479

[4] Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al.

Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management.[J]. Lancet Neurol. 2018 Mar;17(3):251-267

[5] Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al.

Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management..[J]. Lancet Neurol. 2018 Apr;17(4):347-361

[6] Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al.

Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. Lancet Neurol. 2018 May;17(5):445-455.