

脊髓肌肉萎縮症 (Spinal Muscular Atrophy) 的診斷與護理

給家人的指引



這小冊子的內容是根據在Journal of Neurology 2007:22(p.1027-1049) 所發表的聲明 “Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy” 所制定。

這份聲明是由一班國際專家所組成的小組和 International Standard of Care Committee for SMA共同摘寫。這小冊子是由TREAT-NMD的代表，亦是瑞典Karolinska Institute的Thomas Sejersen與以上一班專家共同合作制定，而有關護理的建議，已記錄於本小冊子章節一至五。

本小冊子亦可以從TREAT-NMD的網站 www.treat-nmd.ed/smacare/ 及Jennifer Trust的網站 www.jtsma.org.uk 下載。



目錄

第一章

對患脊髓肌肉萎縮症(SMA)孩子的診斷測試和照顧	04
I. SMA孩子的分級與臨床診斷	05
II. 診斷程序	06
III. 新確診SMA孩子的臨床護理	07

第二章

呼吸系統的護理	08
I. SMA孩子的呼吸系統問題	09
II. 評估與監控	11
III. 前瞻性的肺功能護理	12
IV. 長期護理	13
V. 手術前後的護理	14
VI. 緊急護理	15

第三章

腸胃及營養的護理	16
I. 餵食和吞嚥問題	17
II. 腸胃功能問題	19
III. 生長與營養不足或過多的問題	20
IV. 急病時的營養護理	21

第四章

骨科護理及康復安排	22
I. 按體能不同程度評估建議及復康策略	23
II. 矯型器使用	26
III. 骨科手術	26
IV. SMA病人的手術前後護理	27

第五章

紓緩治療	28
------	----

脊髓肌肉萎縮症病人登記冊	30
--------------	----

第一章

對患脊髓肌肉萎縮症(SMA)孩子的診斷測試和照顧



I. SMA孩子的分級與臨床診斷

當醫生檢查後發現孩子有肌張力低(hypotonia)和肌力較弱的問題，會懷疑他有SMA，並參考以下的分類表一。孩子的手和腿兩邊的肌力會較弱，而腿部肌力弱的情況會較手臂更為明顯，上肢部份的肌力亦比下肢部份弱，條件反射活動亦會減少或消失，但孩子的感官保持正常。

照顧SMA孩子是要根據個別的活動能力，不能只依靠上列的臨床分類。不能穩坐型的孩子，不能獨立坐穩；能站立的孩子能夠自行坐穩，但不能走路；能走路的孩子能獨立自行走路。

SMA孩子的嚴重程度可根據其發病年齡分為I、II、III型，詳見以下表一。較輕微的SMA IV型，會到成年時才發病。此外，有些孩子的病況表現會是介乎兩型之間。

表一 SMA臨床分

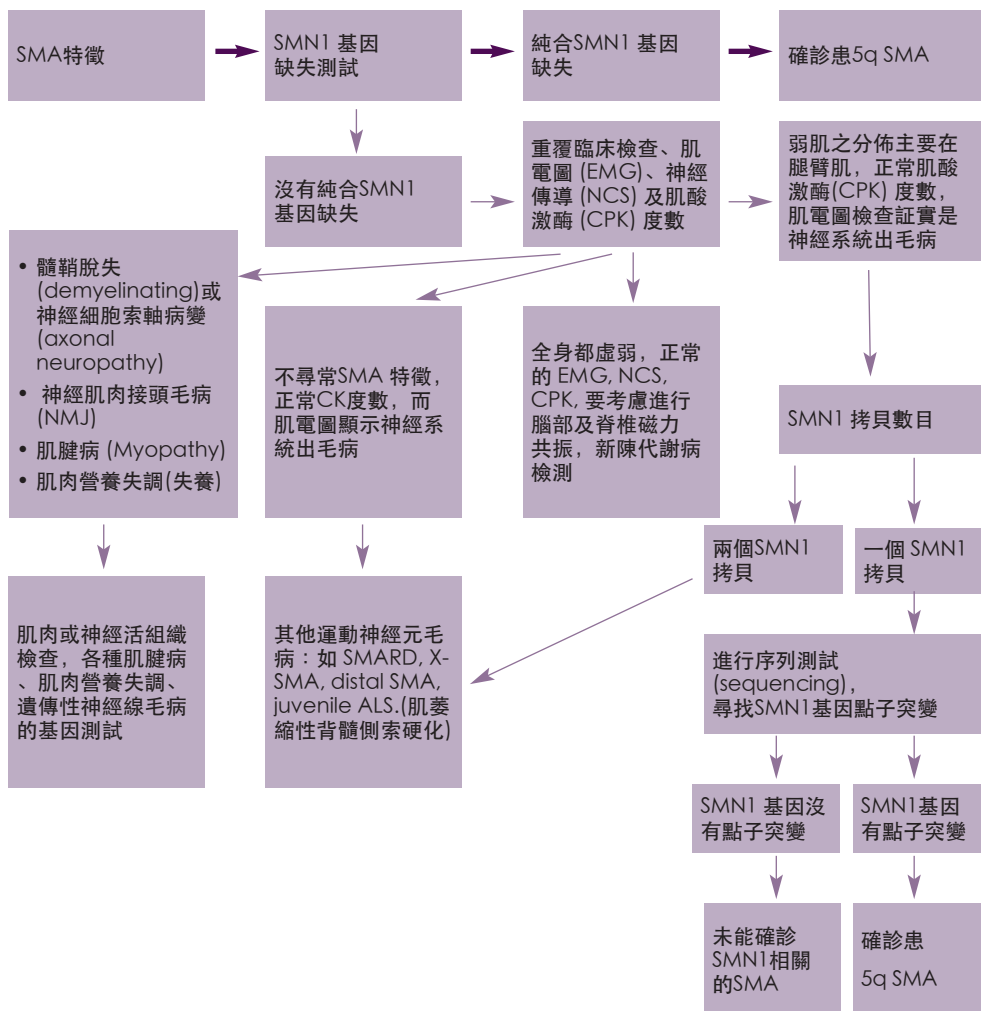
SMA 類型	發病 年歲	最高 體能	一般生存歲數	類型特徵
第I型 (嚴重) Werdnig- Hoffman	0-6 個月	不能穩坐	2歲以下	嚴重肌力弱和肌張力低(hypotonia) ,不能承托頭部。哭喊或咳嗽微弱，有吞嚥困難，呼吸不暢順及容易有吸入性肺炎(aspiration pneumonia)等問題。
第II型 (中度)	7-18 個 月	不能站立 能穩坐	2歲以上	大肌肉發展遲緩，體重增加未達標，咳嗽無力，輕微手顫，關節攣縮，脊椎側彎。
第III型 (輕度) Kugelberg- Welander	18 個月 以上	能站立和 能自行 走路	成年	不同程度的肌力弱和肌肉痙攣，關節勞損，隨年紀增長，走路會逐漸困難。

II. 診斷程序

診斷程序須按步驟如示意圖1。當懷疑孩子患有 SMA，會先進行基因缺失測試 (gene deletion)。如發現孩子有純合 (homozygous) SMN1 第七外顯子(exon) 基因缺失(加減第八外顯子的缺失)，就能確診患有 (5q-SMA)和與 SMN1 相關的

SMA。SMN1 處於第 5 對染色體的長臂 (5q)。如沒有以上缺失，就要做其他測試。

示意圖1 脊椎肌肉組織萎縮 (SMA) 診斷評估



III. 新確診SMA孩子的臨床護理

當孩子新確診有SMA，家人會有很多照顧和護理方面的問題，醫護人員可與家人商量護理策略。

給家人的教育及輔導：

因SMA的醫療問題較複雜，須由一位熟悉SMA的專科醫生解釋以下事項。第一次與孩子父母會面尤其重要，要解釋以下幾點：

- 病狀過程
- 病的成因
- 臨床分級
- 病情預測
- 與SMA和患SMA孩子相關的網上資訊
- 轉介給有關的臨床研究

醫生亦要與家人一起策劃專科跟進的計劃，其中包括以下的專科轉介：

- 兒童腦科 — 腦肌神經會診 (Neuromuscular disorder clinic)
- 遺傳科
- 肺科
- 胃腸及營養科
- 骨科及復康科

遺傳科：

在解釋SMA診斷時，應留意以下與遺傳相關的議題：

- SMA的遺傳方式是透過常載性隱性遺傳 (Autosomal Recessive)
- 染色體和SMN基因組的結構(包括SMN1和SMN2)
- 雖有較多SMN2拷貝的孩子會有輕微的病情，但目前仍未能單靠此SMN2拷貝數目來預測病情的
- 父母再懷孕時的復發風險
- 載體 (Carrier) 檢測的安排
- 提供有關產前診斷或胚胎植入前診斷 (prenatal or pre-implantation genetic diagnosis) 的資料

第二章

呼吸系統的護理

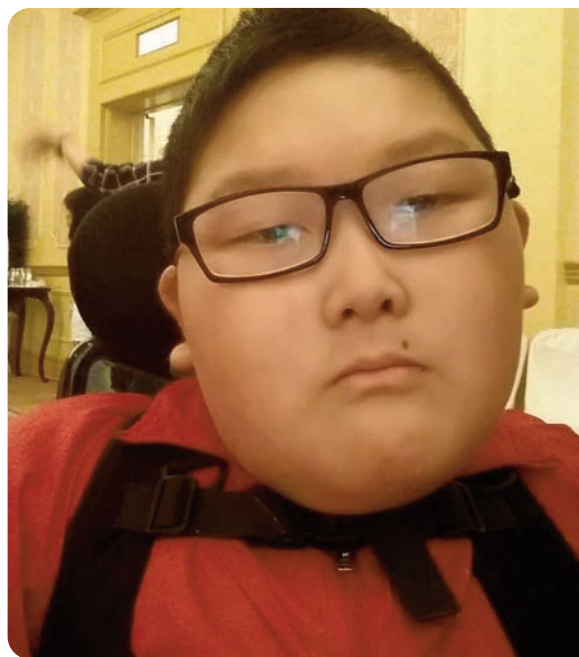


I. SMA孩子的呼吸系統問題

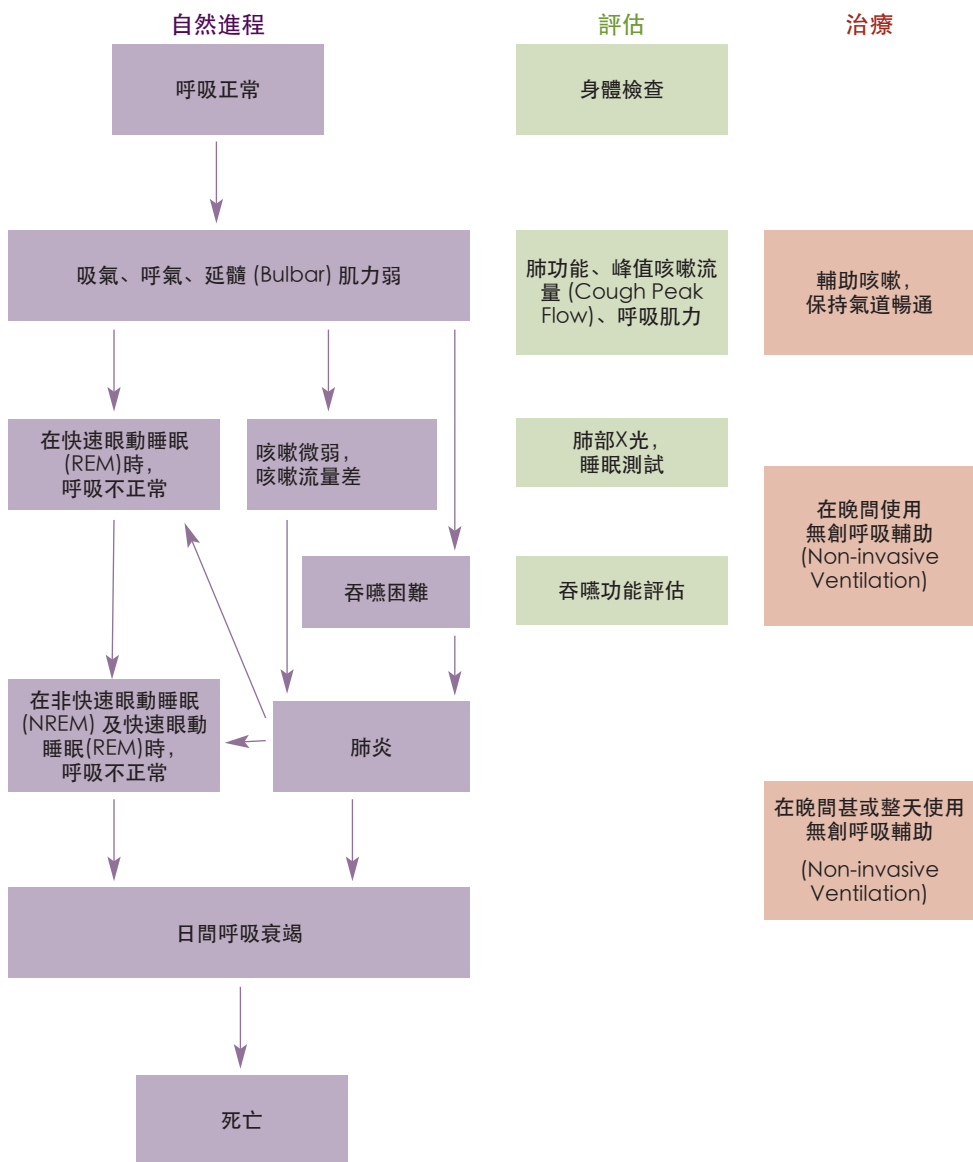
SMA孩子的主要呼吸系統問題有：

- 1 咳嗽力不足，以致不能有效清除下呼吸道分泌物
- 2 睡眠時呼吸乏力
- 3 胸壁及肺部未能發育正常
- 4 重複性肺炎以致肌力更弱

呼吸系統問題對大部份SMA I型和II型及小部份SMA III型的孩子是嚴重的健康問題，甚至會導致死亡。吞嚥障礙和胃液倒流也會導致肺功能衰退，病者多數先是有重複性肺炎，至夜間先出現血液氧份低，呼吸困難，接續是日間也呼吸減弱、血碳酸增高(hypercarbia)。如發覺孩子睡眠時呼吸困難或不正常，晚上就要開始使用器材輔助呼吸。當咳嗽功能減弱，亦可使用輔助咳嗽儀器。對於所有SMA病人，不論在任何階段，保持呼吸道暢通是非常重要的。



表二 呼吸問題的進程、評估和治療



II. 評估與監控

建議可在每3至6個月做一次評估，能走路型的可減少評估次數，對於不能穩坐型的，可能需要較頻密的評估。

1. 不能穩坐型

- 身體檢查：監察其咳嗽能力，胸肺壁變形程度，呼吸力度和速度，呼吸時腹部突起情況，及皮膚色澤。
- 睡眠測試：監察呼吸力度及記錄其呼吸次數。
- 血含氧量：經由皮膚感應器監察血含氧量。
- 肺炎：監察過去6個月的肺炎次數，及抗生素的使用。
- 肺部X光：呼吸出現困難的X光紀錄，與平日沒發病時的X光紀錄作比較。
- 吞嚥檢查：在患上急性呼吸困難或重複性肺炎而找不到其他原因時，可考慮做這方面的檢查。

2. 能穩坐型

- 身體檢查：監察其咳嗽能力，胸肺壁變形程度，呼吸力度和速度，呼吸時腹部突起情況，及皮膚色澤。
- 睡眠測試：監察呼吸力度及記錄其呼吸次數。
- 血含氧量：經由皮膚感應器監察血含氧量。
- 肺炎：監察過去6個月的肺炎次數，及抗生素的使用。
- 脊椎側彎：檢查脊椎及照X光以評估脊椎側彎情況。

3. 能走路型

一般而言，能走路型的SMA孩子能夠保持其肺功能直至病患的後期。

- 身體檢查：監察咳嗽能力，胸肺壁變形程度，呼吸力度和速度，皮膚色澤。
- 肺功能測試：肺功能評估 (spirometry)，肺容量及呼吸肌肉的功能。
- 肺炎：監察過去12個月的肺炎次數及抗生素的使用。

III. 前瞻性的肺功能護理

醫護人員應向家人提供有關長期護理、應付急性疾病及手術前後照顧的資訊。

- 不能穩坐第一型是最容易病重的一群，他們的病情可以在很短的時間內急轉直下，所以要在發病早期就跟家人商討是否選擇使用無創呼吸輔助 (Non Invasive Ventilation / NIV) 及呼吸道分泌物的護理。
- 應持續與家人商討他們的意願，以達致“最低及最高限度”治療策略的共識。

日常護理包括：

- 理解孩子平日的狀態及留意有異於平日的變化
- 認識呼吸不足的表徵及處理
- 當病情轉急，如何迅速得到專科醫療服務
- 清除呼吸道分泌物的方法
- 呼吸輔助包括無創呼吸輔助(NIV)
- 保持營養與水份均衡
- 及早使用合適的抗生素
- 防疫注射包括流感疫苗、肺炎鏈球菌疫苗，也可考慮使用呼吸道合胞病毒 (RSV) 預防劑 (palivizumab)。

IV. 長期護理

與家人商討他們的目標是很重要的。這包括儘量讓孩子在家中接受護理，並考慮孩子的壽命、生活質素及舒適度。護理資源及支援是很重要。長期護理的目標包括：血液氧份正常，睡眠時呼吸正常，改善睡眠質素，加強家居護理，減少進入加護病房及減少因病所帶來的壓力。

呼吸道處理：

- 咳嗽較弱的孩子可每天使用助咳器。家人或照顧者要學習如何輔助孩子使用這儀器。
- 清理呼吸道的分泌物可透過肺部物理治療，通過轉換不同姿勢也可有效。
- 透過監察器 (oximetry) 可以提供血含氧量的指標。
- 使用助咳器時，可以清理口腔分泌物。

輔助呼吸：

如果孩子日間的血碳酸過高 (Hypercapnia) 就須使用輔助呼吸儀器，夜間使用無創呼吸輔助(NIV)可減少睡眠時呼吸不正常的病徵，以能改善生活質素。

- 使用無創呼吸輔助 (NIV) 可同時進行呼吸道的分泌物的處理。
- 對於最嚴重不能穩坐型的孩子，如果呼吸輔助並沒有長遠的裨益，可考慮不使用NIV呼吸輔助的護理。
- 可先選用正壓呼吸輔助器 (CPAP)，希望稍後能達致轉用高低正氣壓呼吸機 (BiPAP)。
- 對於，通過高低正氣壓無創呼吸輔助 (BiPAP NIV)，即使在日間短暫使用，也可以改善能穩坐與不能穩坐兩類型孩子的胸肺壁和肺部發展，亦可減低胸腔和胸骨變形的程度。
- 氣管造口：對於不能穩坐型孩子，這仍是存在爭論性亦是一個道德難題。現行可提供的選擇很廣闊，包括無創呼吸輔助 (NIV)、氣管造口術及有創性呼吸輔助。
- 對不能穩坐型孩子，舒緩性的護理 (Palliative Care) 也是一個選擇，使用無創呼吸輔助 (NIV)，亦可以作一般治療或舒緩性治療。主要目的是希望可減少孩子進入深切治療部的需要及避免施行氣管造口手術。若家人選擇繼續輔助呼吸，可建議使用 NIV。

V. 手術前後的護理

SMA孩子接受麻醉藥後有較高併發症的風險，在醫院也會受感染，甚至死亡。所以，在施行氣管造口手術前需要把孩子的肺功能保持到最好的狀態。

手術前的評估：

身體測試

- 測試肺功能及自行咳嗽的能力
- 胸肺X光
- 睡眠呼吸失序的評估
- 考慮其他可能令病情複雜化的因素，包括顎骨關節硬化、口腔內食物錯誤進入氣管、胃酸倒流、營養狀況和哮喘發作等。

如果在施行外科手術前測試出孩子呼吸功能及/或睡眠時呼吸不正常，他們需使用夜間無創呼吸輔助(NIV)及接受助咳技巧訓練，在手術前先讓他們熟習這方面的呼吸支援。如果孩子顎骨關節有硬化情況，插入導管時需用支氣管纖維鏡幫助。

手術後的護理：

- 如果孩子咳嗽正常和能保持良好的呼吸肌肉功能，手術後是很少有併發症的。
- 如果在手術前出現呼吸功能減弱，護理員需密切監察。
- 如果在手術前睡眠時需要呼吸輔助，手術後也應立即給予等效的呼吸輔助。

- 在手術室恢復房間(Recovery Room)應把氣管內導管移除，改用無創呼吸輔助(NIV)，以便孩子可順利過渡至常態的呼吸輔助模式，這一切都需要預先小心計劃和統籌好。如果病人在手術前已需要持續性的呼吸輔助(無創性或經氣管造口進行)，或手術時使用過肌肉癱瘓藥物，那麼，最好把孩子直接從手術室送往加護病房(Intensive Care)作呼吸護理和跟進。

- 在手術後的護理期，要鼓勵孩子帶備個人的儀器，例如無創呼吸輔助儀(NIV)和助咳器(MI-E)以供使用。
- 對於SMA孩子，要小心使用氧氣。因肺換氣不足引致血氧過低，有可能被誤斷為黏液栓塞和肺膨脹不足等。透過監察二氧化碳的濃度(ETCO₂或TcCO₂)，或動脈血液氣體的分析結果，可幫助護理員適當地供輸氧氣。
- 有效的止痛治療有助防止因疼痛而引致肺換氣不足，用藥抑制痛楚時應同時考慮有效清理氣管分泌物及避免過度抑制呼吸。有時，要達致有效地止痛，可能需要短暫性增加輔助呼吸的支援。

VI. 緊急護理

緊急護理的目標，盡可能利用無創呼吸輔助去減少肺膨脹不足，及幫助清理呼吸道的分泌物，要使病人肺部氣體交換維持正常。

呼吸道分泌物的處理：

- 可使用助咳器 (MI-E)，或以人手助咳。亦可使用抽痰器，或從口腔、咽喉氣管抽吸分泌物，助咳器比起從深層呼吸道抽吸或用支氣管鏡檢查更佳。
- 血含氧量監測器 (Oximetry) 可幫助監測
- 使用胸肺物理治療
- 病人透過轉換姿勢去有效清理呼吸道的分泌物

呼吸的輔助：

(i) 不能穩坐和能穩坐型

- 因呼吸肌力減弱及呼吸道分泌物增加以致呼吸系統失調時，可使用無創呼吸輔助 (NIV)。
- 如果孩子在夜間已需使用無創呼吸輔助 (NIV)，在急病時，他/她也可能需要在日間使用NIV，亦同時需接受治療清理呼吸道的分泌物。
- 如已調較好無創呼吸輔助 (NIV) 的吸入及呼出的正壓度，又處理好呼吸道分泌物，而血氧度仍然不足的話，可考慮由NIV的喉管供應氧氣。

- 如果使用無創呼吸輔助仍不足夠，可透過植入氣管導管呼吸器輔助作為短暫支援。當急病過後，血氧度在不需額外供應氧氣的情況下回復正常，孩子可再恢復使用無創呼吸輔助(NIV)。
- 是否採用氣管導管(Intubation)輔助呼吸，醫護人員最好在未有急病前已和家人商量好這方面的決定。這是前瞻性的肺功能護理計劃的一部分。
- 不能穩坐型的孩子經常出現急性肺炎，可考慮氣管造口術(tracheostomy)和輔助呼吸儀器(ventilation)，但此舉不一定能改善生活質素或減少入院的機會。氣管造口不應在危急時介入，也不適用於能穩坐型的孩子。
- 若發現不能穩坐型的孩子體能變差，可考慮舒緩治療(palliative approach)方案。

(ii) 能走路型

- 在緊急病發時，可能要使用無創呼吸輔助 (NIV) 和要妥善清理呼吸道的分泌物。
- 當考慮是否需要供應氧氣和短暫性插入氣管導管輔助呼吸，建議如上述(i)。
- 如在急病時需要使用無創呼吸輔助 (NIV) 出院後亦可能需要繼續在家使用。
- 在急病時，亦可能需要以下的治療，包括使用抗生素，攝取足夠的營養和水份，及治療胃食道倒流等。

第三章

腸胃及營養的護理



SMA孩子常見的腸胃和營養問題及併發症：

1. 餵食與吞嚥問題：嚴重肌力弱的SMA孩子因有延髓功能虛弱 (bulbar dysfunction)，以致食物容易從口腔進入肺部而引起肺炎，這嚴重併發症是會致命的。
2. 胃腸功能失調：這包括便秘、胃部蠕動減慢和嚴重胃酸倒流 (gastroesophageal reflux) 等問題。
3. 生長和營養不平衡：不能穩坐型的SMA孩子容易體重增長不足；而穩坐型和能行走型的孩子則較容易過胖。
4. 呼吸問題：當SMA孩子出現呼吸徵狀 (包括咳嗽微弱、呼吸漸困難、氣喘、肺炎和在餵食時出現缺氧致令嘴唇發紫)，就應留意是否亦有餵食和吞嚥困難，以致食物在餵食過程中較容易流入肺部引起肺炎令呼吸更困難。

1. 餵食和吞嚥問題

餵食和吞嚥困難常見於不能穩坐及能穩坐型的孩子，在能行走型的孩子則比較少有這方面的問題。

1. 餵食和吞嚥問題的主要徵狀：

- 要較長進食時間
- 進食時容易感到疲倦
- 吞嚥時經常咳嗽或哽咽
- 重複感染肺炎：這可能表示食物經常誤入肺部，當發生時，孩子亦未必有咳嗽或哽咽的情況。
- 聲帶癱瘓：這表示有食物進入了氣道，以致聲帶長期發炎。

2. 導致餵食困難的原因

前口腔階段：

- 下顎活動幅度減少引致嘴巴不能張大
- 把食物放進嘴裡有困難

口腔階段：

- 咬嚙和咀嚼能力弱
- 嘴嚼肌容易疲倦

吞嚥階段：

- 頭部控制不穩定
- 咽喉的吞嚥活動稍遜
- 吞嚥時氣道關閉不協調

3. 餵食和吞嚥的評估

- 由專業治療師進行評估
- 評估最好包括參考餵食記錄和臨床的觀察
- 檢視口腔結構和頭部姿勢的控制對吞嚥的影響
- 透過 X - 光透視吞嚥檢查 (video-fluoroscopic swallow studies VFSS)，可評估吞嚥功能及其安全性，並幫助策劃有效的治療方法。
- 長期使用鼻胃管或鼻腔腸管，會阻礙使用呼吸面罩，亦有其危險性，因此孩子最終應透過胃造口手術用胃喉進食。以腹腔鏡進行胃造口手術是較常建議的做法。手術前要盡量避免過長的禁食時段，手術後要盡快開始由胃造口進食。

4. 處理餵食和吞嚥的問題

- 治療目標包括減低吸入性肺炎、增加餵食的效率和增加飲食樂趣。
- 改變食物的濃硬度。有嘴嚼困難的孩子，可透過半固體食物以縮短餵食時間；濃稠糊狀的食物有助減少食物流進氣管的風險；亦可透過VFSS檢查決定適當的食物濃硬度。
- 透過坐姿的調整或輔助器材的使用 (例如Neater Eater®、肘托、附活門的吸管)，以提升孩子的自行進食能力，增加吞嚥的安全和效率。物理或職業治療師會協助這方面的安排。
- 當口部進食不能攝取足夠的營養時，應積極考慮其他方法補充營養，短暫的安排可考慮使用鼻胃管 (nasogastric tube)或鼻腔腸管 (nasojejunal tube) 餵食，以補充所需營養，當有胃酸倒流的問題，尤以後者為佳。此問題通常較多在使用呼吸機器的孩子身上發生，家人和醫護人員亦需商量孩子是否需要施行胃造口手術。

II. 腸胃功能問題

SMA孩子常有以下腸胃問題：胃酸倒流 (GER)、便秘及腹脹多氣。胃酸倒流可引致嚴重併發症。高脂肪食物會減慢胃部的蠕動而增加胃酸倒流的風險。

1. 胃酸倒流 (GER) 的主要病徵

- 經常餐後嘔吐
- 腹部或胸部不適
- 有口氣
- 食物回吐
- 因感不適而拒絕進食或失去進食意慾。

2. 腸胃功能的評估

- 及早察覺胃酸倒流病徵
- 上腸胃道的X光檢查可幫助評估有否胃酸倒流或腸胃結構問題
- 腸胃道同位素檢查可幫助評估胃部蠕動。若胃部蠕動慢會增加胃酸倒流的機會。

3. 胃酸倒流 (GER) 的處理

- 可短期使用中和胃酸劑 (例如鎂 Magnesium或碳酸鈣 Calcium Carbonate) 及 / 或制酸分泌劑 (例：famotidine、ranitidine、omeprazole) 等藥物。但若長久使用，出現腸胃炎和肺炎的風險會較大。
- 如胃部蠕動緩慢，可使用促動腸胃蠕動藥物 (Prokinetic agents) (例如：metoclopramide, erythromycin)。
- 服用活乳酸劑來促進腸胃健康，效用有待研究。
- 進行胃造口手術時，可同時進行抗胃液倒流(Nissen fundoplication)手術，以減低胃酸倒流的風險。

III. 生長與營養不足或過多的問題

SMA孩子有較高風險體重不足或過胖。體重不足的情況較為多見於不能穩坐的孩子，而過胖情況則較常發生於能穩坐和能行走的孩子身上。疏於運動是致過胖的原因。

處理生長與營養不足或過胖的問題：

- 目標是要維持每個兒童的個人生長速度
- 定期跟進其生長指標(體重與身高及其比例)。如遇關節有攣縮的情況，可量度其躺臥之身長和展臂的寬度。
- 覆診時應評估孩子的飲食的情況。以估計營養攝取量，可參考三天的進食紀錄及過去二十四小時進食情況，亦可安排營養師跟進這方面的評估。

IV. 急病時的營養護理

- 要注意當孩子全身肌肉量較萎縮時，若只使用身體質量指數(BMI)作評估，會錯誤低估孩子體內的脂肪度而引致不恰當的飲食建議，加劇肥胖的問題。
- SMA孩子的體重和身高增長及身體質量指數(BMI)必須保持在較低的百分比
- 病人應攝取適量維生素D和鈣
- 檢查前蛋白指數 (pre-albumin) 有助評估孩子體內是否有足夠的蛋白質
- SMA孩子特別是不能穩坐和能穩坐兩類型的孩子，他們在禁食一段時間後會較容易出現低血糖情況，因此當在緊急時，必須避免長時間禁食。
- 在急病入院後4-6小時內，應透過腸胃道和/或靜脈注射，給孩子提供所需的營養
- 手術後要儘快給病人提供足夠的營養，以避免肌肉發生分解代謝情況 (muscle catabolism) 如果未能透過腸胃道餵食，需要考慮靜脈注射以補充營養。

第四章

骨科護理及康復安排



SMA孩子的骨科護理及復康策略

A. 常見問題

因肌肉無力而導致關節攣縮；脊椎側彎或變形；增加疼痛、骨質疏鬆和骨折的風險。

B. 主要的評估方法

- 關節的運動範圍
- 肌力和功能
- 坐姿及活動能力
- 矯型器之使用
- X光檢查(脊椎及其他關節)
- DEXA骨質密度檢測掃描
- 骨科手術

I. 按體能不同程度評估建議及復康策略

A. 不能穩坐型

評估範圍：

- 物理治療師和職業治療師作運動功能評估(CHOP-INTEND)
- 如吞嚥能力較弱，或因顎關節攣縮而影響說話或聲音不足，就要進行言語治療評估。

主要介入點：

- 提供足夠的營養
- 坐姿護理：按照孩子的需要設計復康椅，以提供適當的坐姿支持，並確保座位舒適。
- 攣縮的護理：透過使用腳托或肘托以保持關節的活動幅度和避免引起疼痛。
- 痛症治療
- 自理能力 (Activities of Daily Living ADL)的訓練及輔助器材的使用：透過玩輕巧的玩具及輔助技術，可協助溝通和日常活動的獨立性。
- 輪椅使用：確保自主控制及坐姿舒適。
- 肢體復康器的使用：上肢復康器可幫助加強手臂活動能力及伸展幅度。
- 使用輔助環境控制系統與家居調適：可加強孩子在家中的獨立性及自主性。

B. 能夠穩坐型

評估範圍：

- 功能評估：
使用哈馬史密斯運動功能測度表 (Hammersmith Functional Motor Scale for SMA)、改良哈馬史密斯運動功能測度表 (the Modified-Hammersmith Functional Motor Scale for SMA)、大肌肉運動功能量度表 (Gross Motor Function Measure) 及運動功能量度表 (Motor Function Measurement)。
- 使用測角器 (goniometry) 量度攣縮程度
- 人手測試或用肌力量度器 (myometry) 量度肌力強度
- 脊椎及髖骨X光檢查
- 復康器材評估：評估有關坐姿、活動、自理能力、手推或電動輪椅的使用。

主要介入點

(物理治療、職業治療和骨科跟進)：

- 輪椅使用：確保孩子能自行坐穩及坐姿舒適。
- 改良環境及家居設施：使孩子可獨立安全使用家中設備。
- 攣縮的處理：
定時而針對性的伸張運動和支撐設備 (Bracing) 的使用，可幫助預防攣縮及保持關節彈性。在足踝攣縮的位置循序使用石膏夾可改善關節攣縮及站立姿勢。使用足踝矯形器 (AFOs) 可幫助減慢踝部關節攣縮的形成。使用上肢矯形器配合運動手帶支撐，可幫助提升上肢的活動範圍和能力。
- 鼓勵經常運動以保持身體健康：
適合的運動包括游泳和適應運動課程 (Adaptive Sports)。
- 鼓勵站立：
孩子若有足夠肌力，可透過使用輕巧的以坐骨為支撐的足踝膝矯形器 (Knee Ankle Foot Orthosis)，或交互步姿矯形器 (Reciprocal Gait Orthosis) 來站立或輔助步行。若肌力不足，可使用企架或配合足踝矯形器 (AFOs) 的活動企架來幫助立。
- 使用脊椎矯正器
- 外科手術 (見下文)

C. 能走路型

評估範圍：

- 平衡力與步行能力的評估：必須考慮環境因素和相關的設施。
- 關節的活動範圍及脊椎曲直度
- 物理治療和職業治療評估協助選擇適當的活動及輔助復康器材
- 日常生活治理評估以安排所需的復康器材及家居環境設施上的改良
- 當懷疑有肌腱損傷時，或意外跌倒，可用X光和骨質密度儀 (DEXA)檢查。

主要介入點：

- 孩子可使用輪椅作長途交通時使用
- 攣縮的處理以保護關節的活動程度
- 物理治療和職業治療幫助加強活動能力和安全性，及延長自行走路的時間。
- 可透過使用合適的輔助復康設備 (assistive device)和矯形器材鼓勵步行
- 定期運動以維持體力及耐力。合適的運動包括游泳、水療、騎馬、或適合個人的運動。
- 駕駛訓練和為孩子度身訂造的駕駛裝置
- 改良環境及家居設施：使孩子能安全地獨立使用家居設施。
- 如果孩子有脊椎側彎和攣縮，可採用脊椎及肢體矯形器。
- 脊椎外科手術（見下文）

II. 矯型器使用

- 矯形師、治療師和家人可一起商量，確保孩子有適當的矯形組合以達致預期效果。
- 矯形師會選擇適當的物料，為孩子度身訂造合適的矯形器。
- 提供脊椎矯形器是給孩子脊椎支撐，但沒有足夠證據顯示能減慢脊椎側彎的程度。當使用時，脊椎矯形器前面位置可能有一切口，讓孩子有適當的空間作橫隔膜呼吸及安排胃導管出口位。

III. 骨科手術

1. 髖關節脫臼與攣縮

- SMA孩子遇上髖關節脫臼時很少會感到疼痛，就算手術矯正後，也容易再臼，醫生通常都會避免做此手術。
- 當踝骨與腳骨變形致使他穿著普通鞋子有困難，在這情況下可能需要安排軟組織鬆弛手術。對於能自行走路的SMA孩子，若手術後有積極的物理治療訓練，效果會更佳。

2. 脊椎側彎手術

- 脊椎側彎手術有助平衡孩子的坐姿、耐力和外觀，若及早施行，效果更佳。
- 脊椎側彎手術對超過兩歲而有嚴重脊椎彎曲的孩子最有幫助，而手術應在他們的肺功能還穩定時施行。
- 脊椎側彎手術對孩子的肺功能效益存有爭議，在可以減慢肺功能下降速度這方面的效益，還是未能完全確定。

IV. SMA病人的手術前後護理

1. 手術前護理

- 手術期間，孩子可能大量出血。手術後的併發症可能會出現假關節、長時間倚賴呼吸機支援、肺炎及傷口發炎等。
- 對於能自行走路的SMA孩子，先要詳細考慮手術的影響，因他們手術後的身體機能、平衡力和肺功能都會有所改變，甚至影響其行走能力。
- 預先計劃手術後矯形器材的安排，例如給孩子安排新的輪椅，或把輪椅設施改良，加放頭枕、座位、背墊、靠手和腳踏等裝置。
- 給孩子安排沐浴、穿衣服和上廁所的設施，也可能需要特別的衣服配合。
- 手術前的肺功能評估，按需要時可使用輔助咳儀器、或用無創呼吸輔助 [Non-invasive (NIV) pulmonary supports] (例如 BiPAP)。

2. 手術後護理

- 要決定最適當的時間給孩子用石膏夾和矯形器，以幫助保持關節的活動範圍和改善活動能力，及配合輔助復康器材的使用。
- 給孩子誘發性的呼吸訓練 (Incentive spirometry) 和無創呼吸輔助 (NIV)。
- 支援護理員和家人一般的護理程序，如照顧孩子上下床、運送、沐浴、穿衣服和上廁所等。
- 在骨科醫生允許下，讓孩子儘快恢復活動。

第五章

舒緩治療



紓緩治療

- 對SMA第一型孩子的護理，在決定治療目標上，會涉及多方，包括父母、兄姊、親戚、護理人員、甚至受社會資源及取向影響。要留意不同的治療方向可能會有潛在不同目標上的衝突。
- 確診後醫護人員要在公平和持真誠及開放的態度下解釋各種護理的方法和目標。
- 在決定治療介入的取捨，不是簡單的兩極選擇，決定後也可隨時再改變的。給予充足的時間、持真誠及開放的態度去重新評估先前所作出的決定，都是相當重要的。
- 最好在健康相關風險還低時，儘早為孩子放置胃造口導管，以提供舒適的餵食，亦能確保孩子在日後進食時更困難時可接受足夠的營養。
- 儘早商討和決定在孩子面臨呼吸困難及在關鍵時的安排。因為當孩子有呼吸困難以至有生命危險，而孩子又從沒有呼吸器材支援，護理員在急救過程中會遇上困難。所以，在適當的時間應按孩子的情況和需要，介入合適的無創呼吸輔助。
- 紓緩治療也要盡早仔細商討和清楚界定，過分進取或太遲的討論會令未有充足心理準的家人感到更難作出決定。
- 多專業的醫療團隊包括醫護人員、社工、心理輔導員和靈養服務等對孩子及其家人的支援是十分重要的。此外，其他支援如晚期護理，家人的心理輔導和家居紓緩護理服務等亦重要。
- 若決定不再使用呼吸機輔助呼吸，有效的藥物治療可令孩子不因感到呼吸困難而感覺不適，例如採用噴霧式麻醉藥。

脊髓肌肉萎縮症病人登記冊



什麼是脊髓肌肉萎縮症病人登記冊 (SMA Patient Registry)?

脊髓肌肉萎縮症病人登記冊收集有關病人的資料和情況。

歐盟資助神經肌肉疾病網絡

TREAT – NMD 創造了 – 脊髓肌肉萎縮症病人登記冊。這登記冊為已確診有 SMN1 基因突變的 SMA 病人收集遺傳基因及臨床資料。

如何註冊?

註冊是自願性質及必須由患者或家人填寫。患有脊髓肌肉萎縮症的病人，或他們的父母，可以透過互聯網（可以隨時瀏覽及更新自己的資料）或填寫表格註冊。

如欲在網上註冊，請瀏覽

www.treat-nmd.org.uk/registry

如果您未能夠在互聯網上註冊，請透過右方的地址聯絡我們。

我們將會寄一張表格給您填寫。

More information about the TREAT-NMD network is available at

www.treat-nmd.eu

我為什麼要參加脊髓肌肉萎縮症病人登記冊 (SMA Patient Registry)?

有以下很好的理由：

- 註冊了的 SMA 病人可更容易參加臨床試驗
- 註冊了的 SMA 病人可更容易了解研究的結果，如 SMA 的最新治療方法
- SMA 病人登記冊的資料幫助專家獲得有關 SMA 的流行率 (Prevalence), 病學統計 (epidemiology) 和病情發展 (natural history)
- 病人登記冊 (SMA Patient Registry) 可以幫助提升所需的科研基金

有關聯絡 (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 參與編寫和製作英文指引。

香港兒童腦神經科學會(Paediatric Neurology Association of Hong Kong) 的神經肌肉疾病工作小組 (Neuromuscular Disorder Working Group) 及香港脊髓肌肉萎縮症慈善基金 ((Families of Spinal Muscular Atrophy (SMA) Charitable Trust)) 參與翻譯和製作本中文指引。(二零一四年八月)

本中文指引:

脊髓肌肉萎縮症(Spinal Muscular Atrophy) 的診斷與護理：給家人的指引