

脊髓性肌萎缩症家庭康复与护理的研究进展

冷明月 彭宏浩 综述 吴至凤 审校

(陆军军医大学第二附属医院儿科, 重庆 400037)

[摘要] 脊髓性肌萎缩症 (spinal muscular atrophy, SMA) 是一种常染色体隐性遗传的神经肌肉疾病。随着疾病修正治疗的出现, SMA的预后得以显著改善, 也引起了人们对家庭康复与护理的重视, 长程规范的家庭康复与护理可延缓SMA疾病进展, 提升患儿及照顾者的心理健康和生活质量。该文综述了SMA患者家庭康复的目标、基本的功能训练方法、呼吸管理、营养管理以及相关心理健康问题, 强调在康复过程中获得适当家庭康复与护理支持的重要性。

[中国当代儿科杂志, 2024, 26 (4): 420-424]

[关键词] 脊髓性肌萎缩症; 家庭康复; 生活质量评价

Recent research on home rehabilitation and nursing for spinal muscular atrophy

LENG Ming-Yue, PENG Hong-Hao, WU Zhi-Feng. Department of Pediatrics, Second Affiliated Hospital of the Army Medical University, Chongqing 400037, China (Wu Z-F, Email: wuzhifengvip@126.com)

Abstract: Spinal muscular atrophy (SMA) is an autosomal recessive neuromuscular disorder. With the emergence of disease-modifying therapies, the prognosis of SMA has significantly improved, drawing increased attention to the importance of home rehabilitation and nursing management. Long-term, standardized home rehabilitation and nursing can delay the progression of SMA, enhance the psychological well-being, and improve the quality of life of both patients and caregivers. This article provides an overview of the goals of home rehabilitation, basic functional training methods, respiratory management, and nutritional management for SMA patients, as well as psychological health issues, emphasizing the significance of obtaining appropriate home rehabilitation and support during the care process.

[Chinese Journal of Contemporary Pediatrics, 2024, 26(4): 420-424]

Key words: Spinal muscular atrophy; Home rehabilitation; Quality of life assessment

脊髓性肌萎缩症 (spinal muscular atrophy, SMA) 是一种主要影响下运动神经元的遗传性退行性疾病, 主要特征为脊髓和脑干起源的神经细胞退行性变导致肢体呈现进行性肌无力和肌萎缩。下肢的受累程度常较上肢严重, 且患者深腱反射显著减弱或完全消失, 严重者可因呼吸系统并发症而死亡^[1]。SMA的遗传模式为常染色体隐性遗传, 发病率约为1/10 000^[2]。根据发病年龄和临床表现, 该病分为5个类型。0型SMA常于产前发病, 多在出生后几周内死亡; I型SMA最为常见, 约占45%, 发病年龄为0~6月龄, 未经治疗的I型SMA患儿20月龄时生存率仅为8%, 该型是婴儿早

期遗传性死亡的主要原因之一; II型SMA约占30%, 发病年龄小于18月龄, 10年生存率为82%; III型SMA约占15%, 发病年龄大于18月龄, 患者可能生存至成年, 病程进展较慢; IV型SMA则见于成人^[3-4]。随着疾病修正治疗药物的上市, SMA患者的运动功能和预后有了明显改善。然而, 现有治疗药物并不能治愈疾病, SMA患者仍然需要长期康复训练与护理, 家庭康复对SMA患儿生活的重要性不言而喻。通过坚持长程规范的康复管理, 可减缓SMA疾病进展, 预防或减少肌肉萎缩及骨骼畸形、改善患儿心理健康、提高生活质量^[5]。

[收稿日期] 2023-10-11; [接受日期] 2024-02-28

[基金项目] 重庆市科卫联合医学科研项目 (2021MSXM091)。

[作者简介] 冷明月, 女, 硕士, 主治医师。

[通信作者] 吴至凤, 女, 副主任医师, 副教授。Email: wuzhifengvip@126.com。

1 家庭康复的目标

SMA患者的家庭康复是基于多学科支持管理和护理下,旨在改善日常生活,提高生活质量,提供持续支持,预防并发症和延缓身体功能退化。针对Ⅰ型SMA患儿,佩戴矫形器、关节牵伸和合理的肢体活动是康复治疗的关键;而对Ⅱ型SMA患儿,主要康复目标是防止关节挛缩和脊柱侧弯,恢复并提升运动功能及活动能力^[6];对于可行走的Ⅲ型SMA患者,康复目标则重在维持、恢复或增强运动功能^[7]。同时,鼓励SMA患者积极参与体育锻炼,加强心肺功能,增强肌肉力量,并减少肌肉萎缩。

2 家庭康复与护理的核心内容

2.1 稳定功能

对于无法坐立的患儿,因不能竖颈或头部控制差,需用颈椎支具支撑头部,以降低窒息风险,使用胸托稳定姿势,稳定心肺功能。对于能坐立的患儿,采用手动拉伸或矫形器、主动辅助拉伸、支撑站立等方法,防止关节挛缩和脊柱侧弯。可步行的患者,使用胸腰骶矫形器调节姿势,家庭照顾者在物理治疗师的指导下帮助患者进行日常伸展运动和支撑站立,维持脊柱和躯干姿势、恢复或增加关节活动范围,提高平衡和耐力,协助患儿直立行走。建议所有患者配备有定制姿势支撑的电动轮椅^[8]。

2.2 力量训练

研究表明,多种形式的运动,如力量和有氧训练等,对Ⅲ型SMA患者而言,可减少残疾并维持活动能力^[7]。然而,也有学者提出力量训练和有氧运动对Ⅲ型SMA患者的具体影响尚不明确^[9]。但适当的运动在维持肌肉力量、降低残疾程度、预防关节挛缩和肌肉骨骼畸形,以及改善生活质量等方面的作用依然至关重要。对于Ⅱ型或Ⅲ型SMA患者,以家庭为基础,在物理治疗师指导下进行为期12周、每周3 d的渐进式阻力锻炼计划效果较明显^[10]。

2.3 外骨骼机器人辅助步态训练

外骨骼机器人辅助步态训练(robot-assisted gait training, RAGT)是一种新的物理治疗技术,它运用机器人技术和高强度重复训练来改善患者的行动能力。对可坐立的SMA患儿进行传统康复训

练可改善运动功能^[8],但传统康复训练难以精准地调整训练强度,在外骨骼机器人出现之后,RAGT可以针对性地治疗肌肉无力、不协调等问题,且可以让部分SMA患者行走^[11]。外骨骼机器人起初是为SMA患者设计^[12],但以往研究大多将RAGT用于脑性瘫痪患儿,以改善异常步态,效果明显。直至2022年,Cumplido-Trasmonte等^[13]报道3例Ⅱ型SMA患儿[平均年龄(5.7 ± 0.6)岁]接受RAGT的成果。所有患儿每2周接受9次RAGT课程,每次60 min,通过测角法评估活动范围,通过手持式测功机评估强度。研究测试了全部使用模式,结果显示患儿髋关节活动度增加12.6%,踝关节活动度增加34.1%,各关节的活动范围和最大等长力量均改善。此外,有研究发现RAGT在提升膝伸肌神经肌肉激活效果上优于传统跑步机步态训练^[7]。由于患儿锻炼时间较长并且日常活动中需长期佩戴外骨骼机器人,因此进行RAGT需要照顾者有高度的依从性,适应新的护理方式,并且支持患儿在家中使用该设备^[11]。研究表明,进行RAGT的SMAⅡ型患儿耐受性好,合理地使用RAGT可以有效提高患儿对日常生活的主权,RAGT在改善运动功能和提高平衡能力方面具有积极影响。

2.4 呼吸管理

呼吸道感染是SMA患者最常见的并发症,而呼吸衰竭则是最严重的情况,需采取日常干预措施预防呼吸肌疲劳。因此,对患者及家庭照顾者进行呼吸道管理教育至关重要。

2.4.1 呼吸肌训练 呼吸肌训练(respiratory muscle training, RMT)是一种个性化的家庭训练方案,由物理治疗师指导患者和家庭照顾者如何正确使用呼吸肌训练设备开展训练。每周进行10次训练课程,在5~7 d内完成,每2次训练间隔至少6 h。每次训练时,患者需使用呼吸训练器进行30次吸气练习,通过反向使用阈值吸气肌训练器进行30次呼气练习^[14]。RMT有望提升SMA患者的呼吸肌力量。若能将RMT与SMA基因疗法相结合,可能会延缓呼吸衰竭,改善患者呼吸肌力量。

2.4.2 辅助呼吸设备 SMA患者家庭呼吸道管理需要多方协作,关键在于为照顾者提供系统化、多样化和持续性的培训,包括呼吸系统解剖学学习、气道护理、设备与装置的使用、喂养、药物管理、皮肤护理与痰液清除等。对于需使用家用呼吸机辅助治疗的SMA患者,需为其配备合适的

个体化装置如面罩、气管切开插管管道、血氧饱和度监测仪、吸引器以及非呼吸系统相关用品等^[15]。针对夜间通气不足或呼吸衰竭，可用咳嗽辅助装置和无创通气进行定期胸部物理治疗^[16]。脊柱侧弯常伴随椎旁肌肉无力，加重呼吸负荷，导致肺泡通气不足，夜间应用双水平气道正压通气的无创通气，有助于改善肺通气、预防缺氧和防止胸廓畸形^[17]。定期监测患者呼吸机功能参数，如肺活量、最大吸气压、最大呼气压、鼻吸气压、呼气峰值流量和咳嗽峰值流量等，以便科学地评估呼吸肌力量，监控疾病进展，指导无创通气应用。若呼吸肌强度降至预期的 50% 以下或出现频发重症呼吸道感染，则应对患者和照顾者进行咳嗽辅助技术培训^[16]，以提升照顾者呼吸道管理水平。

2.4.3 气道清除疗法 气道清除疗法，即运用物理机械手段，借助外部或内部气流控制促进气管支气管痰液移动，实现通过咳嗽排出痰液的目的。早期尝试采用胸部叩击和体位引流作为主要手段。针对 18 月龄以下婴幼儿，照顾者可采取胸部叩击和体位引流辅助排痰；18 月龄至 4 岁幼儿，可互动进行吹呼气游戏（如风车、泡泡），或进行咳嗽指导；此外，还可引导学龄儿童进行屏气和长时间呼气练习，掌握呼气咳嗽或用力呼气技巧，亦可使用便携式设备，如振荡呼气正压装置^[18]辅助排痰。

2.5 营养管理

所有类型的 SMA 均存在吞咽问题，如颞下颌关节肌肉挛缩、咀嚼疲劳和窒息。通过手术或被动拉伸颞下颌关节可缓解进餐时间过长、咀嚼缺陷等问题^[17]。固体食物比液体食物更难吞咽，对于 I 型 SMA 患者，氨基酸或要素饮食可作为营养策略，以减少气道分泌物，缓解咳嗽和腹胀^[19]。由于 SMA 患者能量摄入低于健康同龄人的标准，常量营养素与微量营养素的摄入量亦低于推荐范围，导致患者发生骨质减少、骨质疏松症和骨折的风险增加，尤其在 SMA II 型和 III 型患者中，可能出现持续性骨折与无症状骨折^[20]。因此，需根据患儿营养状况调整热量、液体、常量营养素、微量营养素摄入量和喂养时间，确保摄取足量钙与维生素 D，并建议食用富含纤维的饮食以促进胃蠕动和减少便秘。对于长期依赖胃管摄入的患儿，采取胃造瘘术可使体重增加、胃食管反流减少、吸入性肺炎减少甚至死亡风险明显降低，但术后

并发症的发生率为 42%~64%，据现阶段研究，其风险收益尚难权衡^[19]。

3 照顾者的生活质量评价

SMA 患者随着年龄增长普遍出现不同程度的运动功能障碍^[21]。运动功能障碍直接影响患者和照顾者的生活质量（quality of life, QoL）^[22]。目前有关 SMA 患者和照顾者的生活质量的研究尚少。国外研究指出，可用儿童生存质量量表 3.0 神经肌肉疾病模块（Pediatric Quality of Life Inventory 3.0 Neuromuscular Module）评估 SMA 患儿的 QoL，儿童生存质量量表家庭影响模块（Pediatric Quality of Life Inventory Family Impact Module）可以作为儿童生存质量量表 3.0 神经肌肉疾病模块的补充，反映照顾者的 QoL 和家庭影响^[23]。一项针对中国 SMA 患者和照顾者的横断面研究显示，患者和照顾者的生活质量因 SMA 分型、疾病特征及治疗方式不同而有所差异。其中，III 型患者护理人员的 QoL 优于 I 型和 II 型患者，主要原因可能由于大多数 III 型患者具备自主行动能力，能独立进行各种功能锻炼，相对减轻照顾者负担。相反，伴有并发症的患者和照顾者在身体和情绪方面的负担较多。多学科团队管理、早期运动训练以及临床治疗可能有助于改善 SMA 患者生活质量^[24]。此外，欧洲五维度五水平健康量表（EuroQoL Five Dimension Five Level Scale）、健康调查简表 36（Short Form 36 Health Survey）、Zarit 照顾者负担量表（Zarit Caregiver Burden Interview）^[25]等量表也可用来评估患者及照顾者的 QoL，根据其需求调整家庭康复护理的方案，制定个体化康复训练，在缓解患者功能障碍的同时也可减轻患者及照顾者的心理负担。

4 家庭康复的心理负担

研究显示，照顾者的需求多样化，97.1% 的照顾者在意患儿可从何处获益，70.6% 着重于特殊工具、特殊教育、护理及治疗等费用，50% 需要倾诉，47.1% 关注在困境时的互帮互助^[26]，若能获取全面信息，建立良好医患关系，并熟悉治疗流程，将有助于家庭康复护理。

虽然疾病修正治疗药物显著改善了 SMA 患儿的预后，但在中低收入地区，经济困难使大多数 SMA 患儿仅能靠康复治疗。尽管患儿认知正常，但由于运动功能受限，无法进行日常活动，需依

赖长期照顾。故而 SMA 患者更易感受到焦虑、抑郁、恐惧和压力，消极情绪浓厚、外向性降低^[27-28]。照顾者为满足患儿需求，不惜牺牲个人生活质量及身心健康。除繁琐的日常护理外，照顾者还投入大量时间精力，探寻可用的医疗资料及支持系统，寻求最佳治疗方案^[29]。

5 SMA 治疗所带来的问题及展望

SMA 作为一种严重的遗传性疾病，早期治疗能延缓病程进展并提高预后。但全球仅约 3% 的人群在出生时接受 SMA 基因筛查^[28]，包括美国、加拿大、澳大利亚及欧洲部分国家在内。中国也发布了新生儿 SMA 筛查专家共识，但筛查仍面临诸多困难，包括疾病认知度低、筛查费用高、治疗与康复普及困难等^[30]，这意味着多数 SMA 患者在症状较严重时才得以确诊，加大了治疗难度及成本。随着 SMA 新药研发，SMA 的临床特征也逐渐转变，I 型和 II 型患儿有望进入成年，严重运动障碍有望减少，SMA 患者的家庭康复与护理需求和心理需求也逐渐引起重视。未来的研究应关注家庭康复护理、患者及照顾者的生活质量和其他相关负担，以避免负担过重引发的精神障碍。临床医师、物理治疗师和照顾者应根据 SMA 患者的具体情况制定个性化家庭康复计划，包括定期体能锻炼、营养干预、心理辅导等。长程规范的家庭康复护理可改善 SMA 患者预后，减轻家庭负担，提高生活质量。

作者贡献声明：冷明月负责撰写初稿；彭宏浩参与文章修改；吴至凤负责撰写方向及基金支持。

利益冲突声明：所有作者声明均不存在利益冲突。

[参 考 文 献]

- [1] Mercuri E, Sumner CJ, Muntoni F, et al. Spinal muscular atrophy [J]. *Nat Rev Dis Primers*, 2022, 8(1): 52. PMID: 35927425. DOI: 10.1038/s41572-022-00380-8.
- [2] Nicolau S, Waldrop MA, Connolly AM, et al. Spinal muscular atrophy[J]. *Semin Pediatr Neurol*, 2021, 37: 100878. PMID: 33892848. DOI: 10.1016/j.spen.2021.100878.
- [3] Keinath MC, Prior DE, Prior TW. Spinal muscular atrophy: mutations, testing, and clinical relevance[J]. *Appl Clin Genet*, 2021, 14: 11-25. PMID: 33531827. PMCID: PMC7846873. DOI: 10.2147/TACG.S239603.
- [4] Day JW, Howell K, Place A, et al. Advances and limitations for the treatment of spinal muscular atrophy[J]. *BMC Pediatr*, 2022, 22(1): 632. PMID: 36329412. PMCID: PMC9632131. DOI: 10.1186/s12887-022-03671-x.
- [5] 中华医学会儿科学分会康复学组, 中国康复医学会物理治疗专委会. 脊髓性肌萎缩症康复管理专家共识[J]. *中华儿科杂志*, 2022, 60(9): 883-887. PMID: 36038296. DOI: 10.3760/cma.j.cn112140-20220315-00201.
- [6] 孙一帆, 朱敏, 张跃, 等. 脊髓性肌萎缩的康复评估及治疗研究进展[J]. *中华物理医学与康复杂志*, 2023, 45(1): 81-84. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0254-1424.2023.01.017.
- [7] Nishikawa Y, Watanabe K, Orita N, et al. Influence of hybrid assistive limb gait training on spatial muscle activation patterns in spinal muscular atrophy type III[J]. *F1000Res*, 2021, 10: 214. PMID: 34249338. PMCID: PMC8258705. DOI: 10.12688/f1000research.50951.2.
- [8] Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care[J]. *Neuromuscul Disord*, 2018, 28(2): 103-115. PMID: 29290580. DOI: 10.1016/j.nmd.2017.11.005.
- [9] Rathore FA, Afridi A. Does physical exercise training improve functional performance in type 3 spinal muscular atrophy? A Cochrane Review summary with commentary[J]. *Dev Med Child Neurol*, 2020, 62(9): 1014-1016. PMID: 32621614. DOI: 10.1111/dmcn.14622.
- [10] Lewelt A, Krosschell KJ, Stoddard GJ, et al. Resistance strength training exercise in children with spinal muscular atrophy[J]. *Muscle Nerve*, 2015, 52(4): 559-567. PMID: 25597614. PMCID: PMC4506899. DOI: 10.1002/mus.24568.
- [11] Garces E, Puyuelo G, Sánchez-Iglesias I, et al. Using a robotic exoskeleton at home: an activity tolerance case study of a child with spinal muscular atrophy[J]. *J Pediatr Nurs*, 2022, 67: e71-e78. PMID: 36192285. DOI: 10.1016/j.pedn.2022.09.014.
- [12] Cumplido C, Delgado E, Ramos J, et al. Gait-assisted exoskeletons for children with cerebral palsy or spinal muscular atrophy: a systematic review[J]. *NeuroRehabilitation*, 2021, 49(3): 333-348. PMID: 34219676. DOI: 10.3233/NRE-210135.
- [13] Cumplido-Trasmonte C, Ramos-Rojas J, Delgado-Castillejo E, et al. Effects of ATLAS 2030 gait exoskeleton on strength and range of motion in children with spinal muscular atrophy II: a case series[J]. *J Neuroeng Rehabil*, 2022, 19(1): 75. PMID: 35854321. PMCID: PMC9297544. DOI: 10.1186/s12984-022-01055-x.
- [14] Kant-Smits K, Bartels B, Asselman FL, et al. The RESISTANT study (Respiratory Muscle Training in Patients with Spinal Muscular Atrophy): study protocol for a randomized controlled trial[J]. *BMC Neurol*, 2023, 23(1): 118. PMID: 36959618. PMCID: PMC10035150. DOI: 10.1186/s12883-023-03136-3.
- [15] Xiao L, Amin R, Nonoyama ML. Long-term mechanical ventilation and transitions in care: a narrative review[J]. *Chron*

- Respir Dis, 2023, 20: 14799731231176301. PMID: 37170874. PMCID: PMC10184211. DOI: 10.1177/14799731231176301.
- [16] Fauroux B, Griffon L, Amaddeo A, et al. Respiratory management of children with spinal muscular atrophy (SMA)[J]. Arch Pediatr, 2020, 27(7S): 7S29-7S34. PMID: 33357594. DOI: 10.1016/S0929-693X(20)30274-8.
- [17] McGrattan KE, Graham RJ, DiDonato CJ, et al. Dysphagia phenotypes in spinal muscular atrophy: the past, present, and promise for the future[J]. Am J Speech Lang Pathol, 2021, 30(3): 1008-1022. PMID: 33822657. PMCID: PMC8702868. DOI: 10.1044/2021_AJSLP-20-00217.
- [18] Lester MK, Flume PA. Airway-clearance therapy guidelines and implementation[J]. Respir Care, 2009, 54(6): 733-750; discussion 751-753. PMID: 19467161. DOI: 10.4187/002013209790983205.
- [19] Moore GE, Lindenmayer AW, McConchie GA, et al. Describing nutrition in spinal muscular atrophy: a systematic review[J]. Neuromuscul Disord, 2016, 26(7): 395-404. PMID: 27241822. DOI: 10.1016/j.nmd.2016.05.005.
- [20] Deguise MO, Chehade L, Kothary R. Metabolic dysfunction in spinal muscular atrophy[J]. Int J Mol Sci, 2021, 22(11): 5913. PMID: 34072857. PMCID: PMC8198411. DOI: 10.3390/ijms22115913.
- [21] Vu-Han TL, Reisener MJ, Putzier M, et al. Scoliosis in spinal muscular atrophy[J]. Orthopade, 2021, 50(8): 657-663. PMID: 34232342. DOI: 10.1007/s00132-021-04131-7.
- [22] Martinez-Martin P. What is quality of life and how do we measure it? Relevance to Parkinson's disease and movement disorders[J]. Mov Disord, 2017, 32(3): 382-392. PMID: 27911002. DOI: 10.1002/mds.26885.
- [23] Weaver MS, Hanna R, Hetzel S, et al. A prospective, crossover survey study of child- and proxy-reported quality of life according to spinal muscular atrophy type and medical interventions[J]. J Child Neurol, 2020, 35(5): 322-330. PMID: 32009500. DOI: 10.1177/0883073819900463.
- [24] Yao M, Ma Y, Qian R, et al. Quality of life of children with spinal muscular atrophy and their caregivers from the perspective of caregivers: a Chinese cross-sectional study[J]. Orphanet J Rare Dis, 2021, 16(1): 7. PMID: 33407670. PMCID: PMC7789582. DOI: 10.1186/s13023-020-01638-8.
- [25] Wohnrade C, Velling AK, Mix L, et al. Health-related quality of life in spinal muscular atrophy patients and their caregivers: a prospective, cross-sectional, multi-center analysis[J]. Brain Sci, 2023, 13(1): 110. PMID: 36672091. PMCID: PMC9857112. DOI: 10.3390/brainsci13010110.
- [26] Evkaya Acar A, Karadağ Saygı E, İmamoğlu S, et al. The burden of primary caregivers of spinal muscular atrophy patients and their needs[J]. Turk Arch Pediatr, 2021, 56(4): 366-373. PMID: 35005732. PMCID: PMC8655964. DOI: 10.5152/TurkArchPediatr.2021.20117.
- [27] Panda PK, Ramachandran A, Verma PK, et al. Behavioral problems in infants and young children with spinal muscular atrophy and their siblings: a cross-sectional study[J]. Eur J Paediatr Neurol, 2023, 42: 47-52. PMID: 36563465. DOI: 10.1016/j.ejpn.2022.12.006.
- [28] Dangoulloff T, Vrščaj E, Servais L, et al. Newborn screening programs for spinal muscular atrophy worldwide: where we stand and where to go[J]. Neuromuscul Disord, 2021, 31(6): 574-582. PMID: 33985857. DOI: 10.1016/j.nmd.2021.03.007.
- [29] Brandt M, Johannsen L, Inhestern L, et al. Parents as informal caregivers of children and adolescents with spinal muscular atrophy: a systematic review of quantitative and qualitative data on the psychosocial situation, caregiver burden, and family needs[J]. Orphanet J Rare Dis, 2022, 17(1): 274. PMID: 35854387. PMCID: PMC9295422. DOI: 10.1186/s13023-022-02407-5.
- [30] 中国研究型医院学会神经科学专业委员会, 中国出生缺陷干预救助基金会神经与肌肉疾病防控专项基金组织专家组. 脊髓性肌萎缩症新生儿筛查专家共识 (2023 版) [J]. 中华医学杂志, 2023, 103(27): 2075-2081. PMID: 37455125. DOI: 10.3760/cma.j.cn112137-20230310-00372.

(本文编辑: 王颖)

(版权所有©2024中国当代儿科杂志)