
杜氏肌营养不良症患者脊柱畸形管理：从监测到长期照护

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/42107.html>

本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！

杜氏肌营养不良症患者脊柱畸形管理：从监测到长期照护。论文标题：The Development of Spinal Deformity in Patients with Duchenne Muscular Dystrophy: Clinical Assessment, Surgical Considerations and Recommendations for Treatment

论文链接：<https://www.mdpi.com/2077-0383/15/6/2116>

期刊名：Journal of Clinical Medicine

期刊主页：<https://www.mdpi.com/journal/jcm>

一、研究背景

杜氏肌营养不良症（Duchenne muscular dystrophy, DMD）是一种严重的X连锁遗传性神经肌肉疾病，多见于男性。DMD基因异常导致dystrophin蛋白的缺失或功能障碍，患者随年龄增长逐渐出现骨骼肌、呼吸肌及心肌无力。脊柱侧弯是疾病进展过程中重要的骨科并发症之一，尤其常见于失去独立行走能力后的患者。

DMD相关脊柱侧弯通常在患者失去行走能力后出现。随着躯干肌力减弱，患者逐渐丧失维持脊柱和骨盆稳定的能力，典型表现为长节段胸腰椎C形侧弯，并可伴随骨盆倾斜、坐位失衡和疼痛。此外，脊柱畸形的进展还可能伴有肺功能下降。

2026年3月，英国皇家儿童和青少年医院 (Royal Hospital for Children and Young People) 的Athanasios I. Tsirikos博士和Simon B. Roberts博士于Journal of Clinical Medicine发表综述，结合现有研究证据及英国DMD Care脊髓外科工作组 (DMD Care UK Spinal Surgery Working Group) 的专家共识，系统梳理了DMD脊柱畸形的自然病程、监测策略、非手术治疗、手术治疗、围手术期照护和长期结局。

二、临床病程管理和脊柱监测

糖皮质激素的长期应用改变了这一自然病程。综述引用的研究显示，与未接受长期激素治疗的患者相比，接受治疗者脊柱侧弯患病率可由91%降至31%，需要脊柱手术的比例由78%–92%降至8%–22%；且侧弯的发生也更晚、进展更慢。这意味着，随着DMD治疗效果的改善，严重脊柱侧

弯已经不像传统自然病程中那么普遍，但脊柱问题仍需纳入长期疾病管理。

基于此，该综述同时建议在DMD患者的常规随访中持续评估脊柱情况，特别是在行走能力下降及开始依赖轮椅后。

患者转为轮椅活动时，可建立全脊柱正、侧位影像学基线。对于已经出现脊柱畸形且骨骼尚未成熟的患者，建议约每6个月进行一次影像学评估；骨骼成熟后则至少每年评估一次。当脊柱侧弯角度超过 20° 时，应考虑转诊至脊柱外科进一步评估。

支具对DMD脊柱侧弯的控制作用有限，不能有效阻止畸形继续进展。相比之下，轮椅和坐位系统调整对于维持姿势、改善躯干稳定性和坐位舒适度更具实际意义。前倾坐位、腰椎支撑以及定制座椅等措施均可根据患者情况灵活使用。

临床上值得注意的是，轮椅依赖是加强脊柱随访的重要阶段。监测的意义不仅在于记录脊柱侧弯角度，还要关注曲线进展速度、骨盆倾斜、坐位平衡、疼痛程度以及日常活动受到的影响。

三、手术治疗

随着激素治疗和多学科照护改善，DMD脊柱侧弯的手术策略也相应发生了变化。过去较强调在失去行走能力后尽早固定脊柱，如今则更加重视畸形进展、患者症状、坐位功能及整体心肺状况。

对于已经失去独立行走能力，且坐位侧弯持续进展至约 20° – 30° 以上的患者，可以开始考虑脊柱矫形手术。持续恶化的坐位平衡、疼痛、明显骨盆倾斜以及快速进展的畸形，均是需要进行外科评估的重要因素。

对于进行性侧弯，后路器械融合仍是主要手术方式。手术通常希望在脊柱尚具有一定柔韧性，且患者心脏和呼吸功能仍能够安全承受大型手术的时机完成。

因此，单一靠脊柱侧弯角度不能决定是否手术。对于DMD患者，还需结合畸形进展、坐位功能以及心肺储备，综合判断是否处于适宜的手术窗口。

四、围手术期管理

DMD患者常同时存在呼吸肌无力、心肌病、骨质疏松、长期糖皮质激素使用以及营养问题，因此术前多学科评估是保障脊柱手术安全的重要基础。

综述建议，相关手术应在具有专科麻醉、ICU及完善多学科支持的三级医疗中心开展。术前评估通常涉及脊柱外科、麻醉科、呼吸科、心脏科、神经肌肉专科、营养/胃肠科、物理治疗和职业治疗等专业。心肌病评估尤其重要，必要时心脏MRI可补充超声心动图所提供的信息。

麻醉方面，DMD患者存在严重高钾血症和麻醉相关横纹肌溶解风险，应采用针对神经肌肉疾病的麻醉方案，并避免使用去极化肌松药等高风险药物。

术后通常需要ICU监护，并根据患者情况给予无创通气、强化呼吸物理治疗、早期轮椅活动和营养支持。大量失血、感染、呼吸问题和进食困难是需要重点防范的并发症。既往研究显示，用力

肺活量 (Forced vital capacity, FVC) 低于30%的患者，其围手术期风险尤其值得关注。

五、长期结局

关于手术能否减缓DMD患者肺功能下降，目前不同研究的结果并不完全一致。部分研究观察到，术后FVC下降速度由术前约每年8%减慢至3.9%，但其他研究并未发现脊柱手术能够明确改善肺功能。因此，呼吸功能不宜作为评价手术价值的唯一指标。

相比之下，手术在功能和生活质量方面的获益则更加明确。接受脊柱矫形后，患者的坐位平衡、上肢活动空间、护理便利性、疼痛状况及总体满意度均可得到改善。

综述还引用了一项长期研究：患者平均随访10.9年，完成杜氏肌营养不良脊柱问卷(Muscular Dystrophy Spine Questionnaire, MDSQ)的患者均表示对手术结果满意，并愿意再次接受手术；其中87.5%的患者在长期随访中没有严重背痛。

这些长期结果提示，对DMD患者评价脊柱手术时，除了影像学矫正程度外，坐位功能、疼痛、护理便利性和患者自身感受同样值得关注。

六、整体临床启示

随着DMD治疗水平提高，患者生存期延长，脊柱侧弯的自然病程和管理方式正在随之改变。这篇综述所呈现的临床路径，可以概括为几个关键环节：

(1) 加强监测：在失去行走能力及转为轮椅活动后，加强临床和影像学随访，及时识别进行性脊柱畸形；

(2) 重视功能：支具难以阻止侧弯进展，轮椅适配、坐位支持及维持舒适坐姿具有重要意义；

(3) 把握手术时机：结合侧弯进展、坐位平衡、疼痛、骨盆倾斜和心肺储备进行综合判断，避免错过适宜的治疗窗口；

(4) 坚持多学科管理：呼吸、心脏、麻醉、营养、骨骼健康和康复均会影响其手术风险和长期结局；

(5) 关注长期生活质量：坐位稳定、疼痛减轻、护理便利以及患者满意度，是与脊柱侧弯角度同样重要的治疗结局。

对DMD患者而言，医学进步最终需要落实到具体的诊疗环节：及时发现疾病变化、获得规范随访，在需要时进入专业的多学科评估，并获得适合自身疾病阶段的治疗和长期支持。

期刊介绍

主编：Emmanuel Andr s, University Hospital of Strasbourg, France; Kent Doi, University of Tokyo, Japan

Journal of Clinical Medicine主要发表所有临床及临床前研究方面的论文，涵盖但不限于心脏病学、

胃肠病学和肝胰胆病学、临床神经病学、肿瘤学、骨科、内分泌与代谢、肾脏科和泌尿科、流行病学与公共卫生、口腔科、肺病学、眼科、妇产科、免疫学、血液学、临床心理学与精神病学、耳鼻喉科、皮肤科、临床营养、临床康复、老年病学、临床药理学等研究领域。

2025 Impact Factor : 3.3

2025 CiteScore : 5.2

Time to First Decision : 16.6 Days

Acceptance to Publication : 2.8 Days

来源 : Journal of Clinical Medicine

更多 科学进展 请访问 <https://www.iikx.com/news/progress/>

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，[爱科学iikx.com](https://www.iikx.com)转发