



关注我们：

微信公众号：ChinaFSDH

网站：<http://www.fshd-china.org/>

新浪微博：@你并不孤单FSDH

QQ群：477286476

组织邮箱：fshd_china@163.com

组织账户：fshd_china@163.com

组织联系人QQ：1315283673

生而不凡

希望大家都能拥有一个乐观积极的生活态度。因为我们“生而不凡”，所以我们需要更加努力，才会拥有更美好的未来！



CHINA-FSHD
你并不孤单

Facioscapulohumeral
muscular dystrophy

About

寻找FSHD治疗方法

面肩肱型肌营养不良症

Facioscapulohumeral muscular dystrophy

关于面肩肱型肌营养不良症

什么是FSHD{面肩肱型肌营养不良症}?

面肩肱型肌营养不良症是一种遗传性肌肉病

简称FSH或FSHD，主要表现为骨骼肌进行性无力和萎缩。这种疾病不仅损害患者健康，随之而来，还会对患者的家庭和社会产生重要的影响。19世纪后半叶两名法国神经病学专家首次在文献中描述了这种疾病，因此FSHD也被称为Landouzy-Dejerine病。

FSHD(面肩肱型肌营养不良症)

是最常见成人型肌营养不良症之一，患病率约为1/20000，为常染色体显性遗传，所以男女都会发病。FSHD的主要特征是肌肉力量的进行性减退。疾病的名字来源于典型的受累肌肉模式：面肌（面），肩胛带肌（肩）和上臂肱二头肌和肱三头肌（肱）。然而，有部分患者可出现不典型的肌肉萎缩模式，比如面肌没有明显异常，或者从手足、腰部、大腿的无力萎缩发病。

FSHD多数发病于青少年或成人期

少数在婴幼儿期，95%于20岁前出现症状。许多患者回忆起在儿时不能吹口哨、吹气球、微笑或紧闭双眼。其中，大约4%的不满5岁患儿被诊断本病，称为早发型或婴儿型（iFSHD），有更大的几率会有严重的症状并且会伴随一些严重的并发症。

FSHD的肌肉无力和萎缩呈现缓慢的进行性

病情较温和，预后相对较好，一般不影响寿命。半数以上的FSHD会表现出不对称肌肉受累，可以观察到一个手臂（或肩胛骨或小腿）出现肌肉萎缩，而另一侧肢体症状较轻或基本正常。这种不对称现象在其他肌肉疾病中很少见，原因不明。

典型的早期表现是医生识别FSHD的基础

包括面部肌肉无力，即眼轮匝肌（难以紧闭眼睛，睡眠时露白）和口轮匝肌（难以吹口哨、吹气球，嘴唇变厚，笑容不自然），以及肩胛部位肌肉的无力（表现为手臂抬高、脱衣、梳头、洗脸动作困难）和萎缩（翼状肩胛）。随着疾病的进展，可以逐渐影响到腹部、骨盆和大小腿。腹部及骨盆部位肌肉的无力和萎缩会引起腹部隆起和腰椎前凸（仰卧起坐不能和走路“左右摇摆”）的情况。下腹部肌肉力量通常比上腹部肌肉力量弱，导致在弯曲颈部时肚脐朝向头部的运动，医学上称为Beever's征，是FSHD的显著特征。大腿受累表现为下蹲后站立及爬楼梯困难，小腿受累表现为足下垂，行走容易绊倒。大约20%的FSHD患者最终需要依赖于轮椅或辅助工具才能维持生活。

FSHD还可能出现以下骨骼肌系统之外的表现

高频听力下降，呼吸功能不全，眼底血管异常，以及无症状的心律失常。据报道，在听力下降的患者中，有大约一半存在高频感音神经性听力异常。大约一半的FSHD病例涉及眼底血管异常，但这些异常导致视力问题的不到1%。但这些异常情况不是FSHD特有的。FSHD肺部功能障碍是一个常见的临床问题，特别是在需要轮椅或者辅助工具的患者中存在明显的呼吸功能不全，但多数患者可能没有明显不适。即使如此，患者也应该每年咨询呼吸系统的相关专家，定期监测呼吸功能。

FSHD

常见症状或体征包括

不能正常吹响哨子或吹气球，

不能正常通过吸管吸取液体；

睡眠期间不能完全闭合双眼；

笑容淡漠，嘴唇肥厚（又称肌病面容）；

仰卧起坐和引体向上的困难；

背部呈现“翼状肩胛”；

不能正常平举双臂；

梳头、洗脸动作费力；

爬楼梯或从座位上起立需要借助外力；

走路呈现足下垂；

下腹部突出，脊柱前凸

平躺做抬头动作时出现“Beever's征”；

个别患者

特别是严重的患者，会出现肌肉疼痛；

改变姿势时引起严重疼痛；

活动时的肌肉易疲劳感；

呼吸功能障碍（可能危及生命）；

无症状的感音神经性听力异常；

很少见的Coat's病（有症状的视网膜血管疾病）。



因为DUX4的异常表达导致FSHD

什么原因导致FSHD?

FSHD属于基因缺陷性肌肉疾病

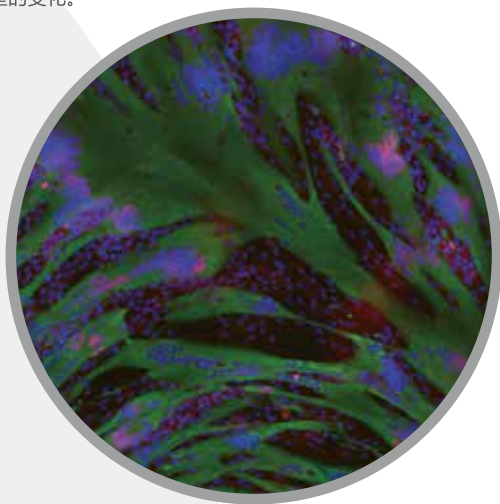
约1/3是个体生成时体内DNA的复杂组合错误引起基因突变导致；另外2/3属家族遗传，但不会传染他人。FSHD因为致病基因的不同，主要分为1型和2型。

FSHD 1型（也称FSHD1，FSHD1A或FSHMD1A）占多数，约为总数的95%以上。

近几年来科学家们逐步揭开FSHD的共同发病原因

一个称为DUX4的基因在肌肉中异常表达。通常，DUX4基因仅在形成精子的细胞和早期胚胎细胞中表达，随着胚胎的成熟转向沉默。当患者肌肉中DUX4重新表达后，产生多种毒性作用引起肌肉损害。还有其他多个基因可能参与疾病过程。DUX4基因隐藏在一段称为D4Z4重复单元的DNA片段内部，其位于4号染色体（人体共有23对染色体，除了XY两条染色体决定性别之外，其他的称为常染色体）的邻近末端附近（又称为4q35亚端粒区）。在正常个体中，4q35亚端粒区的D4Z4重复片段是“高甲基化状态”（连接的许多甲基分子），结构致密（又称异染色质，内部基因表达被关闭），内部的DUX4基因处于“失活状态”而不表达。这种发病机理在专业术语上称作表观遗传学（epigenetics），是指在不改变DNA序列的前提下，通过某些机制（比如，DNA甲基化水平）引起可遗传的基因表达或细胞表现型的变化。

在研究人员培养的患者肌肉细胞中，用DUX4抗体染色，发现存在DUX4，证实了DUX4是主要的有害成分。



FSHD的致病基因改变情况比较复杂

第一，在具有FSHD1型的个体中，4q35亚端粒区的D4Z4重复单元个数减少至1和10个之间，从而导致这个区域一个EcoRI限制性酶切片段长度缩短到9kb~38kb之间，而正常个体的D4Z4重复单元个数大于10个，EcoRI片段长度大于38kb。

第二，D4Z4区域下游连接了一个等位基因位点，它有两种形式，称为4qA和4qB。只有4qA位点含有DUX4基因稳定表达所需要的多腺苷酸序列PAS，而4qB位点没有包含序列PAS，即使D4Z4区域缩短，DUX4基因也不会产生有害物质引起FSHD。

第三，4q35-D4Z4区域缩短后，D4Z4序列的出现甲基化程度下降，才会导致DUX4基因活化而发病。所以，产生FSHD症状是以上三个因素的综合作用的结果，研究人员发现，有部分个体携带了缩短的D4Z4区域与4qA等位基因，但无症状或极轻微症状，称作“不外显”或“外显不全”，这些个体有可能将FSHD传递给下一代。“不外显”和具有FSHD症状者之间的差异跟D4Z4单位的甲基化程度有关。与具有FSHD症状的个体相比，虽然D4Z4单位的重复数均减少，但“不外显”个体甲基化接近正常数值。

FSHD 2型（也称为FSHD2，FSHD1B或FSHMD1B）

用于描述5%的FSHD1型基因检测为阴性的FSHD患者（意味着它们与4号染色体上D4Z4重复单元的缺失无关）。85%的FSHD2病例是由18号染色体SMCHD1（structural maintenance of chromosomes flexible hinge domain containing 1 gene）基因的突变导致，正常的SMCHD1蛋白通过甲基化修饰功能维持染色质的甲基化水平和稳定结构，在表观遗传学基因沉默中有重要作用。FSHD2个体的4号染色体（4q35）D4Z4单位的甲基化的显著下降。SMCHD1基因突变既是引起FSHD2的独立因素，同时需要4q35的D4Z4单位存在4qA等位基因片段才能产生FSHD的症状，它还可能是FSHD1疾病严重程度的影响因素。FSHD2个体中4qA型D4Z4重复单元数量的经常在11-16之间，属于正常数值的下限。

研究者将“FSHD3型”

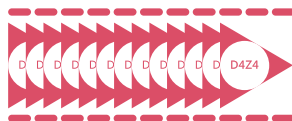
定义为FSHD1和FSHD2型的基因没有突变的FSHD个体，它的发病原因仍处于研究之中。

FSHD发病机理的示意图

4q35-D4Z4重复单元减少、4qA位点与表观遗传学作用之间的关系

没有患有FSHD

4号染色体



D4Z4拷贝数为11--100

■ 关闭而且没有缺口



FSHD1类型

4号染色体



D4Z4拷贝数为11--100

■ SMCHD1 有一些缺口

有毒的DUX4蛋白质



FSHD2类型

18号染色体

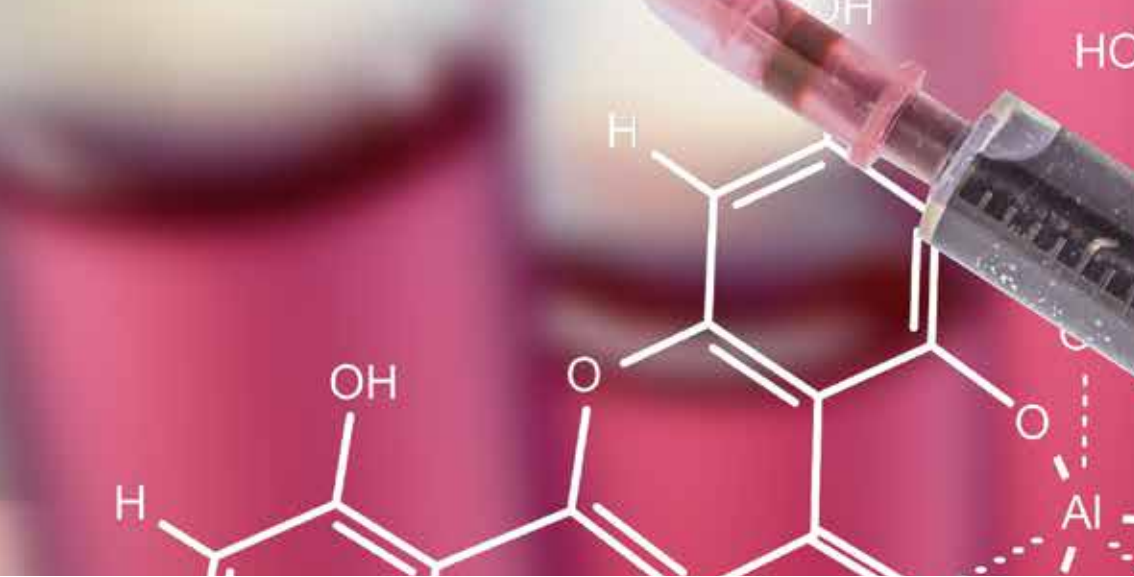


D4Z4拷贝数为1-10

■ SMCHD1打开并有缺口

有毒的DUX4蛋白质





如何诊断FSHD?

医生第一步是询问病情和症状

了解疾病的发生和发展过程，包括开始出现肌肉无力和萎缩的年龄，部位（脸部、上肢、下肢或腰部），速度，加重的因素及肌肉疼痛、跳动等其他表现。医生还会问一系列关于患者个人病史和家族史的相关问题。

然后是按照医生的要求进行身体检查。医生的初始诊断基于患者受影响的肌肉群的无力和萎缩分布形式（如面-肩胛-肱二三头肌）。

医生需要确定症状是否是FSHD引起的

相关检查可以排除可能导致肌肉无力萎缩的其他原因，例如手术、毒物暴露、药物或其他疾病。这些检查包括以下内容：

- 1、常规血液生化检测：血清心肌酶，主要是肌酸激酶（CK）的水平，CK是肌纤维受损时释放到血液中的醛缩酶（一种催化糖分解成能量的酶）。这些酶中任一种升高都可能提示肌肉的问题。然而，正常的CK水平不排除本病，因为FSHD患者相对良性，肌肉受损可能较轻。
- 2、肌电图（EMG）：一种记录肌肉和神经的生物电活动的常规临床检查，以判断和区分肌肉和周围神经病变，可以确定神经元、周围神经、神经肌肉接头及肌肉本身的功能状态及其病变，指导下一步检查的方向，但还不能诊断具体的病种。
- 3、肌肉活检：通过简单手术获得一小块骨骼肌组织标本（小黄豆粒大小）进行病理检查的方法，将肌肉组织进行多种特殊的染色，放在显微镜下检查。FSHD的肌肉组织可能显示几种常见的肌营养不良症改变，但没有一种是本病的特有的，或者肌肉可能表现相对正常。
- 4、基因检测：可以协助确诊本病，FSHD患者的细胞样品（血液，唾液，皮肤等），送至专门的实验室，进而提取和分析DNA。有关详细信息，请参阅下一节。



FSHD基因检测如何进行?

FSHD1的数量较多

临床表现差别较大，在国外开展基因检测较普及，但方法比较复杂；FSHD2的数量少，但基因检测的方法相对FSHD1要略为简单。一般来说，基因确诊是遗传性肌肉疾病的最高诊断标准，结果是高度可靠的。您的医生可以用特殊采血管收集约10毫升的新鲜血样，及时送往检测实验室。专家可以从白细胞中提取用于测试的DNA。{基因检测可以联系我们患者组织，会帮助患者进行基因检测}

FSHD1基因检测

可以发现一条4号染色体上4q35亚端粒区域D4Z4重复单元的减少，如前所述。目前的标准检测方法，需要采用特殊的DNA电泳方法来分离这段D4Z4重复单元，并进行联合分子杂交，完整的检测比较繁琐，周期相对长。虽然几个因素偶尔使检测结果复杂化，这种D4Z4数量的确定作为FSHD1诊断具有很高的敏感性和特异性。

对FSHD1检测阴性的个体，临床判断符合FSHD，可以转入进行FSHD2基因的综合检测。

FSHD2是检测18号染色体上SMCHD1基因的突变，同时要确定4号染色体上4qA等位基因的存在以及4号染色体上D4Z4区域的甲基化程度。

FSHD属于基因缺陷性肌肉疾病

约1/3是个体生成时体内DNA的复杂组合错误引起基因突变导致；另外2/3属家族遗传，但不会传染他人。FSHD因为致病基因的不同，主要分为1型和2型。

FSHD1型（也称FSHD1，FSHD1A或FSHMD1A）占多数，约为总数的95%以上。

近几年来科学家们逐步揭开FSHD的共同发病原因

一个称为DUX4的基因在肌肉中异常表达。通常，DUX4基因仅在形成精子的细胞和早期胚胎细胞中表达，随着胚胎的成熟转向沉默。当患者肌肉中DUX4重新表达后，产生多种毒性作用引起肌肉损害。还有其他多个基因可能参与疾病过程。DUX4基因隐藏在一段称为D4Z4重复单元的DNA片段内部，其位于4号染色体（人体共有23对染色体，除了XY两条染色体决定性别之外，其他的称为常染色体）的邻近末端附近（又称为4q35亚端粒区）。在正常个体中，4q35亚端粒区的D4Z4重复片段是“高甲基化状态”（连接的许多甲基分子），结构致密（又称异染色质，内部基因表达被关闭），内部的DUX4基因处于“失活状态”而不表达。这种发病机理在专业术语上称作表观遗传学（epigenetics），是指在不改变DNA序列的前提下，通过某些机制（比如，DNA甲基化水平）引起可遗传的基因表达或细胞表现型的变化。

常个体在每个细胞中有23对染色体，每对染色体中的一半基因来自父亲，一半来自母亲。在常染色体显性遗传中，每一对基因中仅需要一个基因（蓝色）有突变就可以发病。如果父母亲中有任何一位有致病基因，那么每个孩子有50%的机会遗传到该基因并患病。



FSHD是如何遗传的？

大约三分之二的FSHD个体

是从患病的父母亲身上遗传该疾病。如果一个家长有FSHD遗传基因，那么该家长有50%的几率将该疾病传给下一代，与性别无关。此外，部分无症状的家庭成员可能携带突变基因，这个情况通常是在一名患者被诊断患有FSHD后，对其家庭成员进行遗传检测后发现的。由于遗传性疾病存在“不外显”的情况，这些“不外显”个体随时间的推移是否会出现症状有待观察，而且FSHD的“不外显”机制可能更为复杂。“不外显”个体的存在意味着，如果一个人携带突变基因但没有症状，即使父母亲都没有FSHD的表现影响，下一代或可能发生FSHD。只有通过完整的家系成员的遗传检测才能确定上述这种情况。

如果家庭成员有FSHD，我可能携带有FSHD的基因突变吗？

是。如果你的父母、兄弟姐妹或其他同缘血亲有检测到FSHD的基因突变，你有50%携带突变的风险，当然，这种情况的前提是你的父母亲中一方证实存在FSHD的基因突变。4号染色体4q35亚端粒区上D4Z4重复单元的数目，称为FSHD缺失大小，在各代之间是基本稳定的，因此患者可能将相同数目的D4Z4重复及4qA单倍型传递给下一代。

通常来说，一个患者被诊断为FSHD，但是没有经过基因检测之前不知道本人是否为遗传或自身突变的FSHD。虽然父母可能没有FSHD的表现，但只有基因检测可以确认他们是否携带FSHD。如果父母的一方携带FSHD的基因突变，那么他们的父母（即患者的祖父母或外祖父母）以及其他亲属包括叔叔，阿姨或者表兄弟，也可能受到影响。

此外，当一个患者诊断出FSHD时，可能发现该疾病存在于整个大家族中并且影响多代。重要的是，有受到影响的家庭成员，可能自己不知道患有FSHD或携带突变基因的风险。可以找遗传学专家或者专业人员咨询这种遗传风险。

FSHD患者背部 呈现翼状

即使我没有FSHD的症状应该寻求诊断吗？

当家族内出现FSHD患者时，其他成员有一定的风险

即使没有明显的症状，建议咨询相关医生和遗传专家。熟悉该肌病的临床医生做体检时，可以发现他们的肌肉中是否存在相关问题，比如闭目不全、鼓腮无力、翼状肩胛等FSHD的征象。然而，在年轻时期仍然有一部分诊断可能不明确，尤其是只有轻度或不外显的具有遗传风险的成人可能会漏诊。因而，基因检测是最为可靠的确诊方式。及时确诊有助于对人生中职业的选择、婚姻和生育进行合理的规划。

如果患者有生宝宝的计划遗传检测或可以规避一些风险。当然，由于个体体质的差别，检测结果不能完全预测疾病在每个人身体中的进展情况。遗传咨询师可以帮助您决定是否进行相关检测，协助您和您的家人处理结果信息。

什么是FSHD的散发性病例？

散发性FSHD是指患者的父母都没有疾病表现的病例。高达三分之一的FSHD病例是散发的。百分之八十的散发性病例是新的自发突变（称为新生突变，即自身发生了基因突变而不是遗传至父母亲）的结果。这种个体的每个后代同样有50%的遗传FSHD的机率。

另外，还有大约20%的报告散发性病例，他们父母亲的一方是“嵌合体”，意味他们父亲或母亲体内正常遗传背景上出现部分细胞的FSHD基因突变，这样体内正常和突变的细胞就像马赛克一样镶嵌分布，相应的生殖细胞（卵或精子）可能具有突变的基因。一旦孩子是由这种突变型的生殖细胞产生的，他们身体中的所有细胞都携带FSHD的基因突变，可以遗传给后代。

是否有FSHD的产前诊断？

是。理论上说，使用与上述DNA检测相同的技术，产前测试是可能的，但需要进行有创的孕早期绒毛活检，或脐带血穿刺以获取足够量的胎儿DNA，存在风险性较高、周期性较长及其他不确定性因素。此外，对于选择体外受精的女性，可以考虑采用植入前遗传诊断（PGD，移植前基因诊断，即“第三代”试管婴儿）。

对产前诊断感兴趣的个人可以联系我们，给予相关的指导帮助和信息资源。



FSHD什么时候会出现症状？

FSHD的肌肉无力和萎缩

会发生于各个年龄段，在20岁之前可能不是很明显，典型症状通常在男性20岁和女性30岁的阶段出现，故此时就诊者居多。然而，一些个体的症状会表现很轻微，在中老年时候才被人们发现。相反，少部分个体的症状在幼儿时期是相当明显和严重。

有时候，FSHD症状容易被误认为神经损伤或其他肌病，如多发性肌炎（肌肉炎症）。对于有典型症状的患者，FSHD可以得到及时诊断。而对于其他不典型的患者，从发现初始症状到最终确诊可能需要许多年。这取决于许多因素，包括个人的显性症状是否明显，以及就诊的神经内科专家是否了解FSHD等等一些因素。

婴儿型或儿童型（早发型）FSHD

早发或婴儿FSHD（iFSHD），主要指5岁以下出现相关症状。约4%的FSHD病例是早发型。在iFSHD中，经常在2岁以内被家长发现面肌的症状，5岁以内发现四肢力量下降。这些儿童病例中，一些还具有中度至严重的双侧感音神经性听力受损和威胁视力的视网膜病变{coats' 疾病}。如果您的孩子有FSHD的症状，定期检查听力和视力非常重要。



该患者在其右侧进行了肩胛骨固定手术，提高了举起右臂的能力。

但是，在左侧他的肩胛骨“翅膀”突出来，不能举起左手臂。

是否有药物和辅助治疗用于FSHD?

总体来说，目前没有确切证实的延缓或者治愈FSHD的药物

然而，有些事情我们可以做，积极寻求多个学科医生或专业人士的帮助，以减轻其肌肉无力和萎缩影响。骨科医生（涉及骨骼系统和相关肌肉、关节和韧带功能）可以提供关于肌肉/骨骼系统活动范围过大的问题和其他功能纠正的建议。

物理（康复）治疗包括轻度运动，有助于保持肢体灵活性，减缓肌肉萎缩。游泳是特别有帮助的，在水中使许多运动更容易，踩单车的训练也有益处。应该尽可能保持适当运动量，在运动和活动期间根据身体需要休息，切记强烈运动，避免过度疲劳及受伤。建议到专业康复医疗中心进行长期合理的康复锻炼。

中度有氧运动结合认知行为治疗已在临床试验中显示，可以减少FSHD患者的慢性疲劳。

物理职业治疗师可以帮助患者选择适合的物理辅助工具，可以部分减少疾病带来的影响。根据需要可以用脚踝矫形器（AFO）和膝踝矫形器（KAFO）来调整足下垂。

心理调节患者可能难以接受由于身体肌肉慢性病变产生的无力感，一些生活细节不要忽略，比如摔倒的时候不要抵制他人的帮助，拐杖可以避免跌倒，并提醒他人您有跌倒的风险。最重要的是保持一颗积极乐观的心态。

研究表明日常生活中会出现肌肉疼痛和疲劳感，这方面没有特殊的治疗办法。早上适当舒展可以缓解绷紧肌肉的疼痛。如果有严重的疼痛感可以吃一些常用止疼药物或者轻度物理治疗，都有助于减轻疼痛和疲劳感。一些患者通过针灸发现显著缓解这些不适感觉。

营养师可以帮助保持健康的饮食，避免体重的超出正常身体能负担的水平，以减轻肌肉的负担。

言语和听力治疗师可以帮助减轻听力损失和面部肌肉的萎缩带来的影响，以改善言语和沟通。

将肩胛骨融合到胸腔的手术可以改善手臂的运动或缓解疼痛。还正在开发用于解决足下垂和面部肌肉无力的外科方法。可能只有一小部分患者是适合手术。患者如果考虑这种手术，应咨询神经内科或外科专家（用于肩胛骨和腿部手术）或整形外科专家（面部手术）。选择有经验的外科医生，以及对FSHD疾病和手术后康复有研究的医生。

研究表明日常生活中会出现肌肉疼痛和疲劳感，这方面没有特殊的治疗办法。早上适当舒展可以缓解绷紧肌肉的疼痛。如果有严重的疼痛感可以吃一些常用止痛药物或者轻度物理治疗，都有助于减轻疼痛和疲劳感。一些患者通过针灸发现显著缓解这些不适感觉。

营养师可以帮助保持健康的饮食，避免体重的超出正常身体能负担的水平，以减轻肌肉的负担。

言语和听力治疗师可以帮助减轻听力损失和面部肌肉的萎缩带来的影响，以改善言语和沟通。

将肩胛骨融合到胸腔的手术可以改善手臂的运动或缓解疼痛。还正在开发用于解决足下垂和面部肌肉无力的外科方法。可能只有一小部分患者是适合手术。患者如果考虑这种手术，应咨询神经内科或外科专家（用于肩胛骨和腿部手术）或整形外科专家（面部手术）。选择有经验的外科医生，以及对FSHD疾病和手术后康复有研究的医生。

FSHD可能出现呼吸功能不全的情况吗？

是。肌肉疾病容易发生呼吸系统问题。建议中度至重度FSHD患者在医院就诊时应评估呼吸功能。呼吸功能障碍时，人体的血液中二氧化碳潴留，产生高碳酸血症，在机体有足够代偿能力的情况下，呼吸代谢机制允许人们适应高碳酸血症，但这不是一种正常的呼吸模式，长期以往会影响身体健康。

如果您遇到以下情况

请与医生联系安排呼吸系统相关检查：即使晚上有一个良好的睡眠，晨起时仍精神疲倦或感觉头痛；时常感到疲劳和白天嗜睡；睡眠时出现呼吸暂停或者严重打鼾情况。

检查内容包括肺活量和夜间血氧饱和度。这些都是无创性的，操作简便，无需住院。因为许多医生，甚至经验丰富的神经科医生，不一定特别关注FSHD的呼吸问题。如果您在日常生活中感觉到上述症状，及时就诊行相关呼吸功能检查，必要时进一步做睡眠呼吸功能监测。

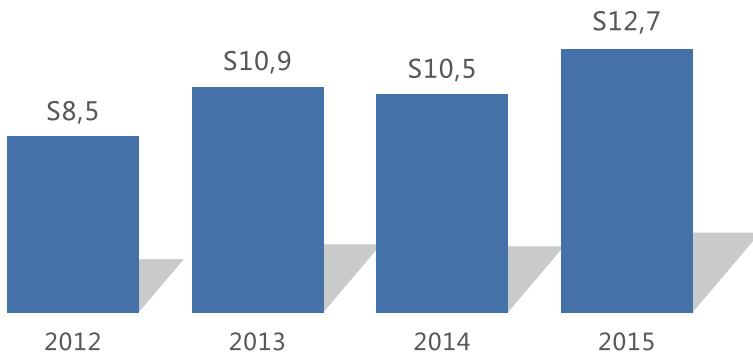
呼吸不足需要家庭呼吸机时，最初可以用夜间无创压力支持模式来辅助，通常是BiPAP（双水平正气道压力）机。BiPAP或类似的机械通气在夜间可以增加氧气，提高睡眠质量。在更严重或急性呼吸功能衰竭病例中，患者可能需要使用容量控制和压力控制呼吸机进行无创性和有创性通气。您应定期进行检查，以确保呼吸机的模式设置适当。应尽早咨询呼吸治疗师（RT），RT定期参与监测您的呼吸功能。

对于呼吸功能不全的患者，在创伤性处置（ER，ICU）、手术和麻醉时，应注意不要用抑制呼吸功能的麻醉剂，除非使用BiPAP（双水平正气道压力）或类似的通气支持。您的医生和呼吸系统专家可以帮助您定期检查身体状况和安排相关血液检查。

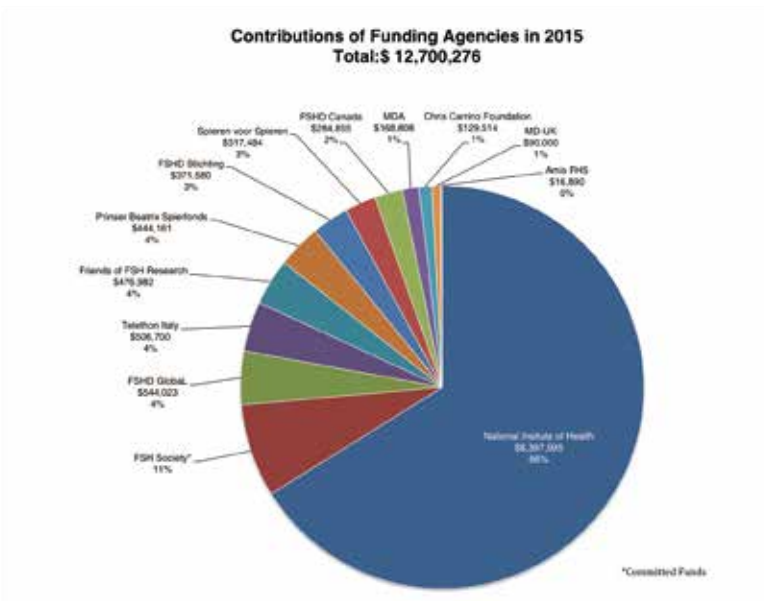
在心血管方面，研究表明在FSHD中可能存在心律失常，其中以右束支传导阻滞(RBBB)比较常见，心脏彩超通常是正常的，不需要特别处理。但是处于呼吸功能不全或呼吸衰竭风险的患者，医生会建议监测肺动脉高压和充血性心力衰竭的症状。

{图为英国关于FSHD患者数量的统计，据估计大约在全世界有七十万人患有FSHD疾病，在英国患病人数约2000到2500人左右。随着基因检测技术的普及和相关医疗水平提高，全世界患FSHD患者的群体会更庞大。}

Trend in Total FSHD Research Expenditures in (Million USD)



2012年到2015年投入于FSHD研究中资金总额趋势图



是2015年来自世界各个国家的研究机构对于FSHD的资金贡献 总支出高达1.27亿美元。其中最大贡献者是NIH(美国国立卫生研究院)约占66%

2014年发表的一项统计

在荷兰人群中FSHD的患病率约为8,000。将荷兰数据应用于美国的3.2亿人口和世界的70亿人口，在2015年估计有40,000个美国人和877,000个世界人口患有FSHD。实际患病率可能更大，因为FSHD常常漏诊或误诊，而且一些国家卫生统计（特别是在美国）没有跟踪FSHD患者的数量

FSHD发生在所有种族群体中，并且在两性中频率相同。

中国由于人口基数大

既往医疗水平的相对落后，国内已知确诊FSHD人数很少，随着我国经济实力和医疗水平的快速飞跃，希望更多的人了解并支持FSHD事业发展，帮助我们加速找到治疗FSHD的药物，让我们不再孤单！







CHINA-FSHD
你并不孤单

logo组成是上半部分为由英文字母FSHD构成的微笑的嘴，象征着每个FSHD的患者都想拥有一个美丽自然的笑容。(因为FSHD疾病影响人体面部肌肉，患者通常不能像常人一样自然微笑)下半部分是由CHINA-FSHD和中文组织的名称你并不孤单组成。整个logo颜色采用白色和粉红色，象征着希望和温暖。希望每个加入进来的患者病友，都能感受到彼此给对方的温暖而不再孤单。

我们组织的名字是：

你并不孤单FSHD组织

是针对于面肩胛型肌营养不良症(英文简称 FSHD 患者群体的患者组织。一个致力于服务患者，宣传FSHD 相关疾病知识，提高中国国内社会对于FSHD的认知，推进新药的引进，患者互助，团结一致，一同抗击疾病的患者组织，为中国的FSHD患者组建一个沟通平台。我们承载共同的愿望，推动罕见病相关政策出台，与世界各国不同的FSHD组织交流合作，为中国国内FSHD疾病医疗事业的发展贡献出自己的一份力量。

感谢

中国罕见病发展中心{CORD}对手册大力支持

本手册资料来源为美国FSH society组织

(手册中我们更改并添加一些信息更符合中国国内的患者病友，利于在国内宣传)

手册翻译由组织工作人员翻译

福建医科大学第一医院神经内科王志强教授

北京协和医院神经内科 戴毅教授

美国哈佛医学院 张远帆博士

上海复旦大学附属华山医院 神经内科 朱雯华教授

帮助我们校正疾病宣传手册相关内容

非常感谢王志强教授一直热衷研究于FSHD疾病并帮助患者免费做FSHD的基因检测

张远帆博士：“过去几年因为科研走进了FSHD的领域，认识了很多有梦想有坚持的患者和家属。我们对这个只有高等生物才有的神奇又独特的疾病依然有很多未知。但是过去十几年科学家们实验，探索，在学术会议里争吵讨论，对它的了解越来越深入。而目前各种基因诊断和治疗的进步，也让我相信我们正朝着真正的治疗前进。我相信一群人的力量可以带来改变，希望国内的患者也能有更多更好的资源。”



罕见病发展中心
Chinese Organization for Rare Disorders

