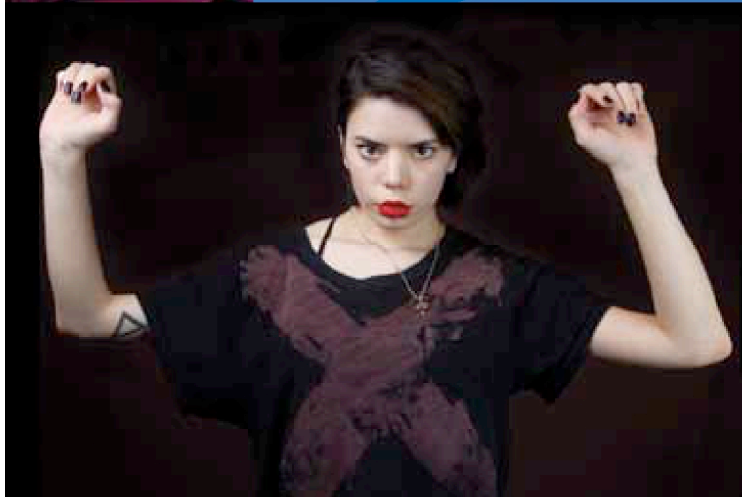




针对FSHD患者的  
的物理治疗





## FSHD患者如何进行物理治疗

有了这本手册，物理治疗师和FSHD患者可以根据最权威的研究成果、根据临床专家医师的建议和患者的喜好一起制定物理护理方案。要达成这一目标，患者及其家人需要了解物理治疗和物理治疗师如何治疗FSHD患者；同时物理治疗师需要掌握最新的FSHD知识和最近的治疗介绍。

所有物理治疗护理方案都是为了帮助患者：

- 保持最佳身体状况；
- 避免或推迟次要并发症的发生；
- 最大化其功能性能力；
- 提高或保持生活质量。

每位患者表现出不同的迹象、症状和不同程度的功能性能力降低。根据这一情况，物理治疗方案会包含符合患者水平的活动和练习、用于缓解疼痛的仪器治疗、还有治疗疲劳的指导性意见。方案还包含矫正鞋、支架等辅助工具，和环境调整。

不同于其他肌病，**FSHD**患者病情差异很大。所以，我们关注的是个人化护理方案，而不是普遍的护理介绍。每个患者萎缩的肌肉群都有所不同，萎缩的速度也是各不相同。即使同一个家族的患者发病年龄、肌肉萎缩程度、萎缩的肌肉群、萎缩的速度都不尽相同。

我们希望大家看完这一手册后，可以做好咨询物理治疗师的准备，或是让你和物理治疗师的咨询物有所值。谨记**FSHD**是一种罕见病。如果你咨询的治疗师日常不治疗肌病患者，那么他很可能不熟悉你的病情。你最好把你知道的**FSHD**相关知识告知他。那么，这本手册正是你可以和治疗师分享的知识。

这一手册用来补充那些非专业和专业机构的各种信息。我们期待收到你们的反馈，帮助我们精进和更新护理介绍。

## 什么是物理治疗师？

物理治疗师是医疗保健方面的专业人士，他们都是物理治疗硕士、博士。他们可能也是某些领域的持证专业人士，例如小儿科、老年医学、神经病学、矫形外科学等。在美国各个州，他们需要持证（物理治疗许可证）上岗。他们在医院、私立养老院、门诊部、居家护理和学校工作。许多FSHD患者第一次见物理治疗师可能是在综合门诊。在那儿，FSHD患者护理肌病相关症状；而物理治疗师根据每位病人的需求提供评估、训练、指导、建议等方面的咨询服务。物理治疗师可能不直接护理患者，但他们会配合、帮助那些在学校、社区直接护理患者的治疗师。

## 物理治疗师能怎么帮助你？

物理治疗师和患者第一次见面时，他们会：

- 询问患者得病史，以了解患者病情的发展和进展；
- 询问患者之前做过的检查和检查结果；

- 询问患者过去吃过什么药，或现在在吃什么药；
- 关注患者针对肌病或其他并发症有没有吃过什么药，做过什么手术或现在的用药情况；
- 给患者做一个精细的检查，记录患者的肌肉、关节情况，功能性能力和功能性限制，还有其他任何有关疼痛和疲惫的症状。

物理治疗师询问完患者的情况，做完身体检查后，他们会根据患者的个人情况（是否成家，什么工作，有什么兴趣爱好），进一步讨论他们目前的活动状态。

治疗师还会询问患者有没有具体的治疗目标，随后制定一个符合患者生活方式和日常生活、满足患者锻炼和活动需要的治疗方案。

治疗师还向患者展示了适合他们的锻炼，教会他们怎么做，并指导他们做这些锻炼的频率、次数和锻炼的时间。

治疗师还会向患者介绍一些症状。如果他们出现了这些症状，他们的治疗方案可能需要调整，也可能需要重新检查一下身体。治疗师还会和患者一起讨论他们个人的治疗方案进展。如何判断一位患者多久见一次治疗师，一共见几次治疗师？这取决于患者治疗方案的复杂程度、患者对目前状况的满意程度、

是否对治疗方案有责任感、治疗师监督治疗方案的需要。

经过身体检查、治疗师与患者的沟通后，治疗师可能推荐患者矫正鞋、支架等辅助工具，教给患者可以在家在工作地点做的锻炼（不费劲达到锻炼的目的）。治疗师还建议每年做一次评估来监督患者的病情发展，还会给予合适的建议。

## FSHD

FSHD是比较普遍的一种遗传性肌病，大约每8000到15000人中就有一人患病。患者不分年龄和性别。大约10%到30%的患者是由基因突变引起的，因此这类患者没有家族史。绝大部分FSHD是常染色体显性遗传。也就是说，如果父母中有一人是FSHD患者，那么孩子有50%的机率也会患病。过去十年间，我们通过各种方法已经很好地理解了FSHD患者的基因情况和发病机制。想了解最新信息，可以登录我们的网站[www.fshsociety.org](http://www.fshsociety.org)查看。想获取美国神经病学学会关于如何护理FSHD的指导手册的话，也可以登录我们的网站。

## 对FSHD患者的护理建议

来自各个国家的一些临床医生根据临床经验和目前的研究成果对FSHD患者提出了如下几条护理建议：

- 儿童期就发病的患者需要在综合门诊密切监督。
- 肌肉功能已经退化的FSHD患者应该接受最初康复咨询。咨询内容包括评估患者姿势、步态、功能、平衡感、和是否需要矫正鞋。
- 咨询内容也得包括评估疼痛感和疲惫感。同时也根据患者目前的身体状况和FSHD患者如何运动的研究成果提出建议，制定一套恰当的锻炼方案（包括伸展、加强肌肉力量、有氧运动）。

## 主要的功能损伤和治疗建议

### 肌肉性功能损伤

FSHD是最常见的肌病之一，患者不分年龄、不分性别。FSHD根本的症状是肌肉力量渐渐衰减。之所以叫FSHD，是因为发病的肌肉部分集中在面部（F）、肩带（S，肩胛）和上臂（H，肱骨）。但是，发病初期，每个患者肌肉萎缩的部分各不相同：有的没有出现面部肌肉萎缩，许多患者腿部肌肉和躯干肌肉出现萎缩。

有的肌病会出现对称性的肌肉萎缩，而FSHD则有所不同，FSHD患者的肌肉萎缩多数不对称。至于为什么会出现这种不对称，至今不明个中原因。大部分患者肌肉萎缩的速度缓慢，大约20%

的患者最后会失去行动能力，需要轮椅

。

发病初期，最常见的症状是很难把胳膊抬过肩膀。垂足是不常见的一个症状。但是，**FSHD**患者需要检查肩胛骨和面部肌肉。发病初期，很多患者的躯干肌肉就出现萎缩了，但在检查中却经常被忽略。腹部肌肉萎缩了，腹部就会前凸，腰椎会前弯。下腹部肌肉比上腹部肌肉无力，这样患者就会出现明显的比弗尔症。一般人肚脐眼的位置不变。出现比弗尔症的患者仰卧时，患者抬起，肚脐眼向上移动。比弗尔症是**FSHD**患者特有的身体症状。

除了面部肌肉、躯干肌肉和四肢肌肉会萎缩外，负责呼吸的肌肉在后期也会出现萎缩，所以，对于中重度患者来说，建议日常监控患者的呼吸功能。同其他肌病不同，**FSHD**患者的心脏功能不会出现萎缩，但有5%的**FSHD**患者会出现心律失常。

非肌肉性功能损伤

除了肌肉会萎缩外，有的**FSHD**患者会出现视网膜异常，对高频声音的双侧感音性听力下降。通常，这些都比较轻微，不会引起相应的症状。但对于童年就发病、病情严重的患者来说，这些视网膜病变和听力下降如果没有尽早发现



，它们会恶化为失明、说话困难和认知发展障碍。

## 特定的肌肉性损伤和治疗建议

### 1. 面部肌肉萎缩

患者面部肌肉出现萎缩，结果慢慢地不会笑了，吐字不清晰了。这一情况依然是社会所关注的。一小部分患者会出现吞咽困难，医生会建议他们转诊去做吞咽评估。

眼轮匝肌（眼周围的肌肉）萎缩，所以患者在睡觉时，眼睛无法完全闭上，这可能引发暴露性角膜炎和角膜混浊。医生会给患者建议使用眼药水、眼药膏、带子或眼罩，但作用都不大。还有一个比较成功的治疗方法就是通过手术给上眼皮加点重量，给下眼皮加点支撑。

### 2. 肩胛肌肉萎缩

肩胛肌肉萎缩导致很难把胳膊抬过头，这是个主要问题。除此之外，肩胛肌肉萎缩还会引发疼痛感和疲劳感。随着肌肉不停萎缩，肩膀会不停下垂。如果萎缩得太严重，会拉扯到臂丛神经（这一股神经位于肩膀大臂处，用于支撑胳膊）。如果拉扯的力量太大，臂丛神经会受损，从而引起肌肉疼痛、肌肉不仁、肌肉痉挛和肌肉萎缩。

用带子、吊腕带、脊柱矫形器来固定肩胛骨比较困难。听说，短时间内把八字肩带绑在背上可以缓解疼痛感，可以轻松完成很多动作。可以考虑手术治疗，现在有一个广为人知、已经实践过的手术技术——肩胛固定。

### 3. 腹部肌肉萎缩

腹部肌肉萎缩会导致腹部前凸、腰椎前弯，会让患者感觉背疼和疲劳。但是，很不幸，增加腹部肌肉的力量很难。因此，医生建议使用外部支撑设备，比如腹带和合适的背部支撑。

### 4. 脚踝肌肉萎缩

垂足（很难抬起脚的前半部分）是由背屈肌萎缩引起的，也是一个常见的症状。在不平整的路上走路，或在上路缘和上台阶的时候，患者会注意到无法抬起脚，或容易绊到。

#### 脚踝支架或脚踝—

脚矫形鞋的作用、何时穿这些还没有研究。医生对患者穿矫形鞋的建议也是因人而异，因为每位患者的症状和肌肉萎缩情况各不相同，每位患者的活动种类、活动强度和活动时间也各不相同；也要考虑家庭和工作环境因素。最好尽快开始对穿不穿矫形鞋的讨论，在做决定前充分讨论不同选择的好处和坏处。

### 5. 骨盆带肌肌肉萎缩

臀部周围的肌肉萎缩了，患者很难从坐着站起来，爬楼梯很困难，走很远的路很难、很慢。这种状态下，患者如果要外出活动，可以骑一辆车。

## 并发的功能损伤和治疗建议

### 1. 疼痛感

FSHD患者经常抱怨感觉疼痛。我们做过一项调查，70—90%的患者都说有疼痛感。疼痛的强度和感到疼痛的频率因人而异，主要取决于每位患者使用肌肉的程度和因肌肉萎缩而导致的不良站姿。我们前面提到了，FSHD影响的肌肉和肌肉萎缩不同于其他肌病，这些会导致肌肉不平衡，和关节间不均匀的压力。因为腹部肌肉萎缩，脊柱前弯会导致背疼。这就是一个很好的例子。

这种疼痛感对FSHD患者的生活有很大的影响。我们不是很能理解疼痛感出现的机制，对疼痛感的自然发展过程也不是很明白。比如，是不是年龄越大，疼痛感越重？是不是肌肉萎缩越厉害，疼痛感越重？是不是活动越费力，疼痛感越重？是不是活动种类不同，疼痛感也不同？

为了更有效地护理疼痛感，我们有必要了解加重或缓解疼痛感的各种因素：工作地点、工作性质、工作时间、运

动种类和环境因素等。现在已经有很多治疗方法可以缓解FSHD患者的疼痛感。非类固醇类化合物消炎药、锻炼、热疗和按摩是最常见的护理疼痛感的治疗手段。

## 2. 疲劳感

60—

90%的FSHD患者会出现疲劳感，对患者的生活会有消极影响。和疼痛感一样，我们也不理解疲劳感出现的机制，对其自然发展过程也不是很明白。疼痛感本身就会引起疲劳感。

最近，在荷兰进行了一次随机对照试验。临床医生从其报告中发现，中等程度和有氧运动加上认知行为治疗可以减少慢性疲劳感。每位患者进行适合自己的认知行为治疗，来调节患者的消极思维模式，最后改变他们的行为模式。

## 3. 不平衡感

由于肌肉萎缩，FSHD患者平衡感很差，很容易跌倒。害怕跌倒，所以减少了很多活动，影响了生活的质量。体格锻炼可以提高平衡感，减少跌倒的概率，从而提高了生活的质量。

### 锻炼建议

FSHD患者不知道该怎么锻炼。运动类型包括灵活性训练和关节活动度训练、肌力/阻力训练、心血管/有氧训练。这

些训练方法对FSHD出现的肌肉骨骼症状有改善作用，对患者的整体身体健康很重要。最近，美国运动医学会指出并建议进行神经运动训练、功能性训练和平衡训练。

运动能在多大程度上帮助FSHD患者，相关的证据有限。2010年和2013年发表了很多关于这个话题的报告。其作者通过随机对照试验检验了肌力训练和有氧训练的安全性和有效性。他们找了65个FSHD患者，一半人做六个月运动，吃六个月药；一半人什么都不做。通过这个研究结果来看锻炼和吃药的益处。最后，他们总结中等强度的肌力训练不会对患者造成什么伤害，但同时也没有证据表明有什么好处。2007年发表的一个报告评估了运动对神经肌肉类疾病患者的作用。通过研究人员的分析，他们总结现在有证据表明肌力训练结合有氧训练“可能有效”。

### 做多少运动

两个研究报告证明锻炼可能对患者有效，中等强度的运动不会加速肌肉萎缩。最近，美国卫生与公众服务部公布了运动指南。根据这些指南可以大体总结出指导临床医生和FSHD患者关于运动的建议。

对所有患者而言，运动比不运动强。运动的好处远远大于运动可能引发的风险。这些指南建议18岁到64岁的儿童、青少年和成人还有老年人尽自己最大的能力做一些力所能及的运动。那些慢性病患者可以在病情允许的情况下尽量多做运动。

美国卫生与公众服务部公布的运动指南建议每周做两个半小时、中等强度的有氧训练。两个半小时的训练时间可以分开，一次运动半个小时，一周运动五次。也可以一次运动10分钟，一天运动三次。最好是每天都安排一些时间运动。对主要肌肉群的肌力训练，一周至少2-3天。

### 专属运动方案、底限衡量值、日志

在制定一份运动方案前，每位患者得先了解自己的力量底限和能承受的运动强度，然后综合描述他们的日常运动（关于个人护理、家庭责任和工作要求）。他们还应分享自己的休闲活动，和他们想达到的个人目标。基于上面这些信息，就可以给每位患者定制专属的运动方案了。这个方案不仅包括患者可以做的运动，也包括运动频率、运动强度、运动时间，还包括运动过量引发的各种情况、减少多少运动量、怎样进步等。

每位患者可以每天记录日常生活的活动，工作相关的活动、进行的各项运动和第二天身体有什么反应等。每天记录这些非常有帮助。记录这些身体的活动（日常活动和运动），还有身体的反应（疼痛感和疲劳感）可以帮助FSHD患者把锻炼情况及时反馈给监督他们运动情况的物理治疗师。

### 有氧训练、灵活性训练、肌力训练

什么是中等强度的有氧训练？可以边运动边聊天的运动，不需要停下来喘气，例如快走、在平路上或在健身车上骑车、骑手推车、跳交谊舞和排舞、割草、打理花园和做家务等。有几种不同的方式进行肌力训练：重力阻力训练；游泳；弹力带、杠铃和各种辅助训练器械。建议患者也可以做瑜伽和普拉提来增加肌肉力量，不过没有确切的证据证明这些运动对患者有效。

灵活性训练和关节灵活度训练可以很好地保持关节功能，同时可能减轻对由肌肉不平衡或紧张引起的疼痛感。肌肉慢慢萎缩，肌肉越来越没力，患者需要抵抗地心引力来移动各个身体部分，变得有点困难。举个例子。脚踝处的背屈肌萎缩，而跖屈肌不会萎缩，这种脚踝处发展的不平衡会引起脚踝关节灵活度紧张最终导致丧失。再举个例子。由

于肩膀很难保持水平，所以任何需要越过头顶的活动都很难完成。患者在坐着或站着时，很难抬起胳膊。患者躺着的时候可以抬起胳膊，因为躺着不受地心引力的影响。

目前，医生会建议患者每天都做关节灵活性和灵活度训练，至少一周锻炼三次。如果关节处肌肉已经开始紧张了，每次做缓和拉伸2—4组，每组10—30秒。做拉伸前，先做肌肉热身运动。或在心肺运动后、洗完澡后、敷完热包后做拉伸。患者也可以做一些动感的灵活性训练（包括瑜伽、普拉提等）。这类训练既可以单人做，也可以和其他人在一起做。

随着病情发展，患者势必会感到无力。但不用肌肉也会导致肌肉无力。锻炼能最大限度减轻不用肌肉而引起的肌肉无力。同时值得注意的是，过度运动或不当运动会加速肌肉无力。因此，每位患者都得根据自己的情况把握好运动的度。

## 水疗法

目前还没有对照临床试验来研究水疗法治疗FSHD的效果。不过，物理治疗师们推荐所有肌病患者使用水疗法，因为水既可以用来帮助患者做动作，也可以用来抵抗患者做动作；水是一种很有



趣的中介，年轻患者可以在水中做锻炼；水温和浮力给人带来一种轻松感。同时，水疗法本身就是一种有效的锻炼方式，因为在水中很多肌肉都能得到锻炼。但在实际生活中，成年患者一般不用水疗法，因为他们接触得少，因为安全问题，因为社会关注。

## 神经肌肉电刺激

几十年来，医学界一直研究神经肌肉电刺激对肌病患者和其他会引起肌肉萎缩和无力的慢性疾病的疗效。希望用这种治疗方式，可以避免失去运动能力的患者出现不使用肌肉而导致的肌肉萎缩。

首次公开对9名FSHD患者进行了神经肌肉电刺激研究。一周五天，连续五个月，电刺激这些患者的三角肌、斜方肌、四头肌。结果发现，他们的肌肉力量有所增强，在6分钟走路测试中成绩也有所提高。这项研究的作者总结，神经肌肉电刺激疗法安全、切实可行、强度可以忍受。但对其疗效还需通过随机对照试验进一步研究。

## 物理治疗师该怎么做？

给FSHD患者进行物理治疗对物理治疗师来说也是一个挑战。同其他肌病不同，FSHD呈现出更多的不对称。举个例子。通过徒手肌力测试，一侧的肌肉力

量得分为4，另一侧的相应肌肉力量得分为1或2。这种情况并不少见。

身体各个肌肉群的力量如何变化，这些都是无规律可循的。不过，还是可以预测一下的：

- 上腹部和下腹部的肌肉群最先出现临床肌肉无力，肌肉力量几乎不会超过3。
- 中斜方肌、下斜方肌和前锯肌肌肉群在发病初期就开始萎缩，肌肉力量很少达到3。然而，中三角肌一般只是轻度萎缩。
- 肩膀外部转子较内部转子力量弱一些。
- 通常，肱二头肌不会全萎缩，一部分萎缩。
- 膝屈肌较膝伸肌力量弱一些。
- 踝背屈肌较踝跖屈肌力量弱一些。
- 虽然主动肌和对抗肌的力量完全不对等，但比较严重的关节挛缩也是不常见的。

正因为FSHD这种常染色体显性遗传病病情发展缓慢，也可能因为家里的其他成员可能独自忍受了好多年，FSHD患者通常不会去咨询物理治疗师，直到他们忍受不了慢性疼痛、无力和失去运动能力的痛苦。

物理治疗师第一次见FSHD患者时，他们会询问患者的职业、休闲娱乐活动

、生育情况。询问的过程中，医师会详细询问患者对工作的描述、工作时间、养家的责任感、抚养孩子、抚养宠物等其他日常活动。治疗师需要了解清楚FSHD患者一天花多长时间在电脑前坐着、花多长时间站着、花多长时间走路、花多长时间爬楼梯、花多长时间开车、花多长时间做家务、花多长时间做饭、花多长时间遛狗、花多长时间抱孩子。

之后，治疗师给患者做一个详细的力量评估。一般情况下，评估做完后，治疗师初步了解了患者主要的肌肉不平衡。肌肉力量很弱的肌肉群常常是过度拉伸的。而有力的肌肉群可能比较紧张，但一般不会造成严重的肌肉挛缩。

绝大多数FSHD患者都经受着慢性疼痛。大部分患者的颈部、上背部、下背部和后膝盖都能感到疼痛。感觉疼痛的部位往往是萎缩最严重的部分，最无力的部位。

### 治疗疼痛

让患者记录至少几周自己的运动情况。记录情况要尽量详细，起码要记录运动的种类，运动的时间和相应的症状反应。如果患者记录准确、全面，那么这份日志可以提供很多跟具体活动和疼痛感、疲劳感的有用信息。

治疗师要缓解患者的疼痛感，就需要指导患者应该做哪些拉伸或增强肌力的训练，评估各种可能的支撑性辅助工具（特别是辅助踝背屈肌发挥功能、控制肩胛骨后缩或提供腹部支撑）和其他各种治疗方法（湿热法、冷敷法、经皮神经电刺激法、按摩、针刺疗法等）。除了各种物理治疗方法，患者也需要服药。

之前有一款踝足矫形器，它轻便、易使用、还可以私人定制，可以很好地改善垂足病。现在出了一款新的姿势控制膝踝足矫形器，可能只对一小部分FSHD患者有用。这部分患者包括四方肌严重萎缩的患者、因膝反曲引起膝盖疼痛的患者（膝反曲是由于膝屈肌较膝伸肌力量弱一些）。新款矫形器在脚踝两侧有两根立柱，可以帮助FSHD患者增加站立稳定性，减轻疲劳感。

最重要的是，治疗师要教给FSHD患者如何摆脱慢性肌肉骨骼疼痛的循环。治疗师会告诉患者哪些姿势会对哪些部位造成什么伤害，以及如何减少这些伤害。治疗师要如实评价患者的生活方式

---

——  
休闲生活和工作，随后建议他们改变哪些生活方式，尽量不重用那些严重萎缩的肌肉群。治疗师的建议很实用，很简单，比如换一下洗澡、穿衣服和打扫房

间的工具。或是买一个更有支撑力的桌椅，换一个更符合人体工学的键盘和鼠标。

即使患者们不想用上面提到的辅助性工具或是适合生活的日常工具的话，他们起码应该知道为什么要提出这些建议。