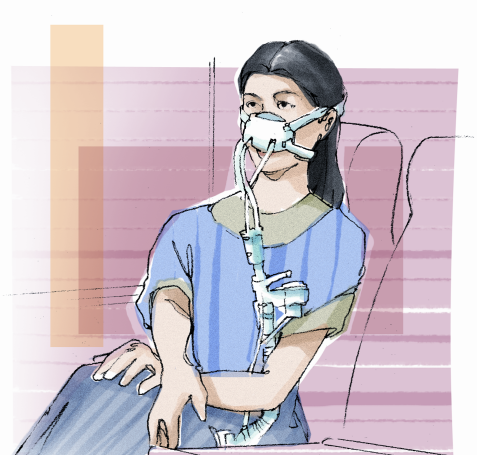




## 庞贝病呼吸问题

许多患有庞贝病的婴儿、儿童和成人都有呼吸问题的早期体征，随着肌肉变弱，这些体征可能会变得更严重。这些问题可能会缓慢发展或突然出现，具体取决于您所处的疾病阶段或严重程度。本材料描述了最常见的呼吸问题以及如何控制这些问题。还解释了在紧急情况下或如果您需要手术时应采取哪些措施来维持或恢复肺功能。



### 问：为什么庞贝病患者会出现呼吸问题？

**答：**庞贝病会削弱膈肌。膈肌是圆顶状肌肉，将胸腔与腹腔分隔开来。有四组肌肉控制呼吸系统。这四组肌肉是膈肌、肋间肌、腹肌和辅助肌。这四组肌肉在呼吸中起着重要作用。当它们变弱时，可能很难进行足够深的呼吸以使肺部充满空气并排出二氧化碳 (CO<sub>2</sub>)。这会导致 CO<sub>2</sub> 积聚在您的血液中，使您感觉不舒服，并影响您的整体健康。这种情况的医学术语为**呼吸功能不全**。

随着庞贝病的进展，这些肌肉可能会变弱，导致肺容量低、血气异常、睡眠呼吸障碍和咳嗽功能受损。如果您的咳嗽强度不足以清除呼吸道中的粘液，则可能导致肺部感染和其他健康问题。

庞贝病可能会导致肺功能进行性丧失，尤其是未经治疗的患者。2006 年的一篇综述<sup>参考文献 1</sup>发现，大约 60% 的晚发型庞贝病患者深呼吸能力轻度下降，进出肺部的气流减少。虽然肌肉无力的模式各不相同，但已观察到肺功能指标与肌肉无力（尤其是下肢）之间存在粗略联系。

膈肌无力可能是庞贝病的早期主要发现，呼吸衰竭通常在患者仍能行走时发生；对于一些患者，甚至可能是该病的最初临床表现。膈肌无力的特征可能是患者仰卧（面朝上躺下）时肺活量 (VC) 较坐位时下降。客观评估婴儿的肺功能在技术上很困难，因此完整的肺部评估可能需要额外评估临床因素，例如白天精力水平和易疲劳程度（即在不增加呼吸功的情况下进食的能力）。

### 问：什么是呼吸功能不全（肺功能不全）？

**答：**呼吸功能不全是指肺部无法吸入足够的氧气或排出足够的 CO<sub>2</sub> 来满足身体细胞的需求。也称为肺功能不全。如果治疗不当，可能导致呼吸衰竭。呼吸衰竭是指呼吸系统气体交换不充分，导致动脉氧和/或二氧化碳水平无法维持在正常范围内。如果未及时治疗，

## 庞贝病呼吸问题

可能导致死亡。

**问：庞贝病患者出现呼吸问题的体征和症状是什么？**

**答：**呼吸功能不全，即由于进入肺部的气流减少而引起的呼吸问题，有许多体征和症状。这包括：

### 对日常活动的影响：

- 难以集中注意力或保持警觉。
- 体能明显降低（例如，在体育课上表现不佳或需要更多时间来完成任务）。
- 休息时或体力活动或运动后感到呼吸短促。
- 食欲不振或不想吃东西。

### 睡眠问题：

- 白天非常疲倦或困倦
- 难以入睡或难以保持睡眠
- 频繁噩梦

### 其他问题：

- 焦虑
- 抑郁
- 晨起头痛
- 打喷嚏和咳嗽无力
- 使用颈部和脊柱肌肉来帮助呼吸。

出现一种或多种这些症状并不一定意味着您有呼吸问题。了解导致白天难以进行正常活动或夜间难以安睡的症状，可以帮助您采取措施管理这些症状。

**问：您应该多久进行一次呼吸功能评估？**

**答：**如果患者出现呼吸困难，应按照专科医生的建议定期进行呼吸状态评估。审查的症状包括咳嗽、是否有喘鸣或呼吸短促、运动耐量、精力水平、疲劳程度，以及婴儿的进食能力。体格检查可能侧重于呼吸频率、辅助呼吸肌的使用情况、换气的充分性，以及患者的咳嗽质量。

肺活量测定（呼吸测量）是最常见的肺功能检查 (PFT)，用于测量肺功能，特别是测量可吸入和呼出的空气量（体积）和/或速度（流量）。

## 庞贝病呼吸问题

对于晚发型患者，肺功能检查可能包括测量肺活量 (VC) 和第 1 秒用力呼气量 (FEV1)。测量最大吸气压力 (MIP) 和最大呼气压力 (MEP) 可能有助于评估呼吸肌无力。膈肌无力可通过测量仰卧位（面朝上躺下）肺活量来进一步评估。

对于婴儿型庞贝病，不应选择肺活量测定，婴儿肺功能检查可能需要镇静，这并不可取。如果可用，啼哭肺活量 (CVC) 测量可以提供可重复的婴儿肺活量测量结果。负吸气流量测量值 (NIFM) 是一个类似于 MIP 的参数，用于测量吸气肌力。

可以对确诊庞贝病的患者进行换气功能评估，以评估是否发生呼吸衰竭。脉搏血氧饱和度测定可无创监测患者血红蛋白的氧合情况，并且可以常规进行二氧化碳图监测。该检查使用指夹式脉搏血氧仪完成。

血液中的血红蛋白将氧气从肺部输送到身体的其他部位（即组织），并在那里释放氧气供细胞使用。

二氧化碳图是监测呼吸气体中二氧化碳 (CO<sub>2</sub>) 的浓度或分压。它的主要开发目的是用作麻醉和重症监护期间的监测工具。

### 问：腹部肌肉和膈肌无力会削弱咳嗽能力吗？

答：肌肉无力会削弱咳嗽能力，从而可能导致分泌物滞留，无法清除正常量的肺部分泌物以及与急性感染相关的分泌物。因此，这种无力可能使庞贝病患者容易发生肺不张（肺部完全或部分萎陷）和肺炎。

### 问：哪种治疗可以帮助伸展肺部和胸部肌肉，从而更容易咳嗽？

答：以下治疗可以帮助伸展肺部和胸部肌肉，从而更容易咳嗽：

- **空气堆积：**空气堆积是指吸气并屏住呼吸，然后在此基础上再次吸气并尽力屏住呼吸，将尽可能多的空气吸入肺部。呼吸球囊（包含一个可罩在嘴和鼻子上的面罩，以及一个在挤压时可将空气压入肺部的弹性球囊）可用于将空气堆积在人体内。
- **手动辅助咳嗽：**这种形式的辅助咳嗽包括通过深呼吸为患者吹气，然后通过腹部推压或胸腔挤压来增强患者自身的咳嗽。深度吹气（将空气吹入肺部）使肺部和胸壁能够弹性回缩，从而帮助呼气，而腹部推压或胸腔挤压可促进排除期（并在较小程度上促进压缩期）。手动辅助咳嗽需要患者能够保持声门闭合。
- **机械性吸-呼气技术（咳嗽辅助机）：**机械性吸-呼气技术是一种无创治疗，可安全、持续地为咳嗽能力差的患者清除分泌物。机械性吸-呼气技术通过逐渐对气道

## 庞贝病呼吸问题

施加正压，然后迅速转变为负压来清除分泌物。压力的快速变化产生高呼气流量，模拟自然咳嗽。

### 感染风险：

当您患有感冒或支气管炎时，轻微咳嗽会增加您患上肺炎的风险。肺炎是一种因病毒或细菌侵袭以及由此导致的肺部积液而引起肺部炎症的疾病。症状包括发热、寒战、咳嗽和呼吸困难。应积极治疗肺部感染，以避免并发症。

如果患者有急性呼吸衰竭或出现难以治疗的呼吸道感染，可能需要在皮肤上做一个切口，并将呼吸管插入气管以维持通气。这种外科手术称为**气管造口术**。大多数庞贝病患者应该能够通过结合使用多种无创治疗（即使用面罩或口含器进行治疗而不需要手术）获得所需的呼吸支持。有时，在患病期间插入的呼吸管可以在之后移除。有呼吸问题的患者必须接受肺科医生或呼吸治疗师的护理，以便能够及时开始提供呼吸支持，以避免紧急情况。

### 问：我应该多久进行一次睡眠呼吸功能常规评估？

答：所有庞贝病患者都应与其主治专科医生讨论，如果出现症状，是否需要审查睡眠情况。在某些情况下，这可能包括睡眠检查（多导睡眠监测）。脉搏血氧饱和度测定和/或二氧化碳图等替代检查不足以评估是否存在睡眠呼吸障碍，但可分别用于评估是否存在夜间缺氧或通气不足。单独进行血氧测定不足以作为评估睡眠呼吸障碍的筛查方式。

缺氧是一种病理状态，是指整个身体（全身缺氧）或某个身体区域（组织缺氧）缺乏足够的氧气供应。

通气不足是指呼吸过浅或过慢，不能满足身体的需求。如果患者通气不足，体内的二氧化碳水平会升高，导致血液中氧气过少。过度通气（或换气过度）是指呼吸比正常情况更快和/或更深的状态。

### 问：睡眠呼吸障碍是什么意思？

答：睡眠呼吸障碍通常见于伴呼吸肌无力的庞贝病患者。上气道张力下降，特别是在REM（快速眼动）睡眠期间，可能会进一步影响通气。夜间通气不足通常发生在日间呼吸衰竭之前。

在诊断为晚发型庞贝病的患者中，可能发生睡眠呼吸障碍，而由于膈肌受累不成比例，直立位肺活量仅会出现中度异常。庞贝病患者代偿任何阻塞性睡眠呼吸暂停的能力也可能受损，从而导致高碳酸血症（血液中  $\text{CO}_2$  过多）和低氧血症（血液中氧分压降低）恶化。在婴儿型庞贝病中，可能会在患者报告症状之前就出现睡眠呼吸障碍。

## 庞贝病呼吸问题

**问：如何判断自己是否有睡眠呼吸暂停问题？**

**答：**睡眠呼吸暂停是一种睡眠障碍，其特征是睡眠时呼吸暂停。每次发作会持续足够长的时间，以至于错过一次或多次呼吸，并且此类发作在整个睡眠过程中会反复发生。任何呼吸暂停事件的标准定义包括两次呼吸之间至少间隔 10 秒，伴有神经性觉醒（脑电图 [EEG] 频率变化 3 秒或以上）、血氧水平下降（血氧饱和度下降）3-4% 或以上，或同时出现觉醒和血氧饱和度下降。睡眠呼吸暂停通过称为多导睡眠图的夜间睡眠检测来诊断，也称为“睡眠检查”。

**问：是否有被诊断患有庞贝病并有呼吸困难的患者可以遵循的肺部建议清单？**

**答：**以下是肺部建议清单：

- 应定期进行呼吸状态的临床评估。
- 如果可行，应在诊断时、定期就诊时以及患者临床状况发生变化时，进行肺功能和换气功能评估。
- 如有临床指征，可能需要进行胸部 X 光检查。
- 可常规进行最大限度的气道分泌物清除。
- 如果出现日间嗜睡、不明原因疲劳等变化，或睡眠期间观察到呼吸暂停，患者应与专科医生讨论睡眠期间呼吸功能的变化。
- 应积极治疗所有肺部感染。

**问：哪种治疗可以帮助有呼吸问题的患者？**

**答：**机械通气通过向肺部输送空气来帮助庞贝病患者控制呼吸问题。使用机器（称为呼吸机）可以大大改善呼吸功能不全儿童和成人的生活质量。

起初，可能只需要在夜间进行无创通气支持治疗，以帮助在睡眠时保持正常气流。使用便携式机器，通过罩在鼻子上或鼻子和嘴上的面罩提供稳定的气流。如果需要，也可以在白天使用口含器提供呼吸支持。

## 庞贝病呼吸问题

### 庞贝病患者最常使用的呼吸机类型：

- **BiPAP/VPAP 呼吸机：**BiPAP（双水平气道正压通气）。在睡眠呼吸暂停或通气肌疲劳的情况下，BiPAP 有助于氧合和通气。它还用于预防插管或气管造口术等更有创的操作。应用双水平压力通气时，机器以恒定的压力将空气推入肺部。然后降到较低的压力，从而呼出空气。
- **容量型呼吸机：**容量型通气在每次“呼吸”时向肺部输送设定容量的空气，而不是设定压力的空气。容量转换型呼吸机可以提供的空气量和压力高于 BiPAP 呼吸机可能提供的最大空气量和压力。
- **CPAP 呼吸机：**CPAP（持续气道正压通气）是一种提供正压并将其施加到喉咙内以防止睡眠时喉咙塌陷的方法。CPAP 通常不能为呼吸肌无力的患者提供其真正需要的呼吸支持。庞贝病患者仅在极少数情况下才应使用 CPAP 来治疗睡眠呼吸暂停。一般而言，确诊为庞贝病的患者不应使用 CPAP。

### 问：如何提高 BiPapp/VPAP 呼吸机的舒适度

答：可能建议使用加热加湿选项来加热呼吸机中的空气并提供足够的水分以防止粘液脱水。

### 问：有些人在夜间可能会遇到呼吸机加湿器问题，因为呼吸机软管充满了冷凝水。为什么会发生这种情况？

答：这种冷凝现象被称为“结露”。如果您的房间很冷，温暖、潮湿的空气碰到较冷的室温后会冷却。当空气冷却时，它能容纳的湿气（水蒸气）会减少，从而导致湿气“结露”。空气可携带的水量随温度而变化：较温暖的空气可携带更多的水分，而冷空气可携带的水分更少。随着暖空气变冷（即一夜间），它携带水的能力降低，因此水会凝结并形成水滴。

## 庞贝病呼吸问题

### 应对结露的几种方法：

- 尝试降低湿度
- 晚上提高卧室的温度，以减少室温和加湿器温度之间的差异——确保关闭卧室窗户。
- 将空气管放在毯子下面，使其保持温暖。
- 用铝箔或某种类型的绝缘材料（如管套）覆盖管子。目的是使管子及其中的空气保持温暖。
- 选择带加热软管的不同型号呼吸机。

### 问：什么是加热加湿？

答：呼吸机呼吸回路的加热加湿可加热空气，并提供足够的水分以防止粘液脱水。

### 问：我预定要进行外科手术，并且有可能需要全身麻醉。我应该采取哪些措施来帮助预防呼吸问题或肺部感染？

答：如果手术需要全身麻醉，您应提前提醒医疗团队，您在手术结束后需要额外的支持来帮助您呼吸和咳嗽。明确说明您想要选择哪种方式。有些庞贝病患者更喜欢使用无创通气（如 BiPAP 呼吸机和咳嗽辅助机）。有些患者认为有创通气（例如将呼吸管插入喉咙）更有效。将帮助您度过恢复期的家庭成员需要学习如何使用该设备。呼吸治疗师可以提供必要的培训。如果您已经在使用呼吸机，您也应该告知手术团队，以便提前制定计划，从而尽可能顺利地满足您的麻醉需求。最好将您自己的呼吸机带到医院，您应该与您的医生和麻醉师讨论这一点。

## 庞贝病呼吸问题

**问：关于使用氧气，我需要告诉医务人员什么？**

**答：**医务人员可能不知道，对于有呼吸困难的庞贝病患者，不建议吸氧。这可能很危险，只有在具有相关知识的情况下，才应在必要时在受控环境中谨慎给予吸氧。请记住，庞贝病的呼吸问题是由肌肉无力引起的，而不是肺部疾病引起的。事实上，大多数庞贝病患者的肺部都是健康的。氧气的涌入不但不会帮助您更深地呼吸，反而会抑制您自然的呼吸冲动。您血液中的 CO<sub>2</sub> 含量会大幅升高，使您面临呼吸衰竭的风险。通过给予您恢复深呼吸的通气治疗可以避免这种情况。为了在紧急情况下保护自己，您可以佩戴医疗警报手环或携带肺科医生或呼吸专科医生的书面指示。只有当您同时患有肺炎等肺病，或在庞贝病晚期为了减少不适时，才可以在医院给予吸氧。

**在哪里可以了解更多信息：请参见“更多信息”部分**

### 参考文献 1

Pompe disease diagnosis and management guideline

[Genetics in Medicine](#)

ACMG Work Group on Management of Pompe Disease: [Priya S. Kishnani, MD,<sup>1</sup>](#) [Robert D. Steiner, MD \(Chair\),<sup>2</sup>](#) [Deeksha Bali, PhD,<sup>1</sup>](#) [Kenneth Berger, MD,<sup>3</sup>](#) [Barry J. Byrne, MD, PhD,<sup>4</sup>](#) [Laura Case, PT, DPT,<sup>1</sup>](#) [John F. Crowley, JD, MBA,<sup>5</sup>](#) [Steven Downs, MD,<sup>6</sup>](#) [R. Rodney Howell, MD,<sup>7</sup>](#) [Richard M. Kravitz, MD,<sup>1</sup>](#) [Joanne Mackey, CPNA,<sup>1</sup>](#) [Deborah Marsden, MBBS,<sup>8</sup>](#) [Anna Maria Martins, MD,<sup>9</sup>](#) [David S. Millington, PhD,<sup>1</sup>](#) [Marc Nicolino, MD, PhD,<sup>10</sup>](#) [Gwen O'Grady, MA,<sup>1</sup>](#) [Marc C. Patterson, MD, FRACP,<sup>11</sup>](#) [David M. Rapoport, MD,<sup>12</sup>](#) [Alfred Slonim, MD,<sup>13</sup>](#) [Carolyn T. Spencer, MD,<sup>4</sup>](#) [Cynthia J. Tiff, MD, PhD,<sup>14</sup>](#) and [Michael S. Watson, PhD<sup>15</sup>](#)

本出版物旨在提供有关所涵盖主题的一般信息。它作为一项公共服务由国际庞贝病协会分发，对此应了解，国际庞贝病协会不参与提供医疗或其他专业服务。医学是一门不断变化的科学。由于可能存在人为错误和实践变化，因此我们无法保证此类复杂材料完全准确无误。需要通过其他来源（尤其是医生）确认这些信息。