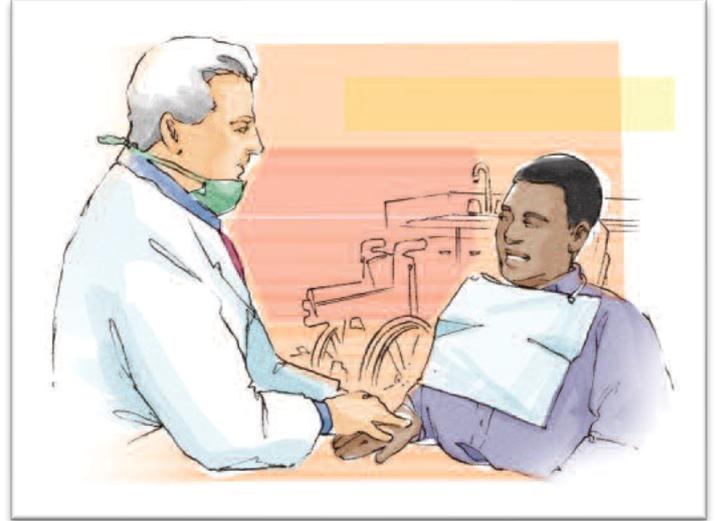




常见健康问题

庞贝病对每个患者的影响各不相同。本手册描述了您或您的孩子可能面临的一些庞贝病医疗问题，以及如何处理这些问题。为了提高庞贝病患者的护理质量，美国和欧洲的研究人员制定了医务人员应遵循的指南。这些指南称为标准护理，可以帮助世界各地的医务人员深入了解庞贝病每个阶段可能出现的健康问题。医疗保健标准还将帮助医务人员将每个人会遇到的日常健康问题与庞贝病问题区分开来。



**问：庞贝病对肌肉有何影响？
对此可以做什么？**

答：庞贝病会削弱全身肌肉。肌肉无力在婴儿型庞贝病中最为严重。心肌会增厚并变弱。这可能导致呼吸问题和感染，并可能迅速导致心力衰竭和呼吸衰竭。肌肉无力还会导致肌肉张力丧失，使其看起来“松软无力”。

在晚发型庞贝病中，腿部肌肉、手臂肌肉和呼吸肌无力，可导致患者难以走动或进行日常活动。婴儿和幼儿可能无法像其他同龄儿童那样翻身、坐起、爬行、站立。他们还可能失去一些已经达到的发育成果。许多患有庞贝病的儿童和成人难以行走、保持平衡、舒适地坐着或站直，因为这种疾病还会削弱背部和骨盆的肌肉。

脊柱上的肌肉无力可导致**挛缩**（肌肉紧绷）或**脊柱侧凸**（在发育中的儿童中出现的脊柱弯曲）。佩戴塑料背部支具可以防止脊柱侧凸恶化。如果弯曲变得严重到干扰呼吸，也可以考虑手术。在所有情况下，都必须根据患者需求针对性地制定治疗方案。病情较重的患者可能出现面部、颈部、喉咙、胸部和腹部肌肉无力，导致难以呼吸、进食、吞咽和消化食物。腹部肌肉损失可能导致胃向前挺以及鼓出或突出。**支持性治疗**有助于减轻肌肉无力日益加剧所造成的影响。这种治疗可能包括饮食改变以及运动和理疗，以保持力量和促进运动。还可能包括使用辅助装置，例如防止挛缩的夜间夹板。（有关这些支持性治疗的更多信息，请参阅 **Pompe Connections**“营养和饮食治疗”、“庞贝病呼吸问题”、“运动和物理治疗”手册）。

**问：庞贝病可能会引起哪些呼吸问题？
可以做些什么来让呼吸更容易些？**

答：膈肌（位于肺和心脏正下方的扁平肌肉）和其他呼吸肌日益无力可能使深呼吸变得困难，尤其是当您仰卧时。这可能会使您在夜间醒来，并使您在白天更加疲倦。您可能会出现晨起头痛和难以集中注意力。您也可能在感冒或呼吸道感染时，难以咳出积聚在肺部的粘液。为了帮助保持肺部畅通并预防肺炎和呼吸衰竭等更严重的问题，请遵循以下建议：

常见健康问题

- 定期检查
- 如果您出现流鼻涕或鼻塞、发热和耳痛等感染症状，请立即就医。
- 确保您的医务人员知道，一旦您发生任何呼吸道感染，必须积极治疗（例如使用抗生素）。
- 感冒时多喝水。
- 定期检查肺功能。
- 每年接种一次流感疫苗，并接种肺炎疫苗和新冠肺炎疫苗。

呼吸治疗、进行呼吸锻炼，以及使用呼吸机等设备有助于在肌肉变弱时维持呼吸（有关呼吸治疗的更多信息，请参阅 **Pompe Connections**“庞贝病呼吸问题”手册）。

**问：手术期间使用麻醉剂有哪些风险？
可以做些什么来降低风险？**

答：麻醉剂是在手术期间用于止痛的药物。这些药物通过放松心肌发挥作用。也会减少神经的感觉。用于小范围麻醉的局部麻醉剂（例如，缝线或拔牙时）通常不会对庞贝病患者造成问题。但对于麻醉较大区域的局部麻醉剂（例如用于麻醉脊柱区域的硬膜外麻醉剂），或使您在手术期间入睡的全身麻醉剂，必须格外小心。这些药物会给庞贝病患者带来风险，因为它们可能对心肌和呼吸肌（这些肌肉在庞贝病患者中已经减弱）产生更大的影响。脊柱侧凸（脊柱弯曲）也会影响麻醉效果。在手术前与麻醉师（使用麻醉剂的医务人员）谈话有助于预防问题。查阅有关庞贝病麻醉管理的科学文献可能会对您的医务人员有帮助。佩戴医疗警报手环，或在手提包或钱包中携带医疗警报器，可以帮助您在紧急情况下获得适当的治疗。

**问：患有庞贝病时，接受牙科护理会面临哪些挑战？
我可以为此做些什么？**

答：身体不同部位的肌肉无力会使您难以护理牙齿和在牙医诊室获得适当的护理。舌头肿大或喉咙肌肉无力会导致咀嚼或吞咽困难。这可能会使牙齿磨损，并增加龋齿和牙龈疾病的风险。当您刷牙、使用牙线或进行牙科治疗时，可能也很难保持嘴巴张开。如果您手臂力量不足，这些事情可能会更加困难。如果您的呼吸肌无力，当您躺在牙医椅子上时，可能会出现呼吸困难。如果您坐轮椅或使用呼吸机，寻找愿意为您治疗的牙医有时可能是个挑战。请记住，许多牙医从未听说过庞贝病。因此，您可以与您的牙医分享专业知识。

常见健康问题

以下建议可能有助于您获得所需的牙科护理：

- 使用电动牙刷、防龋齿漱口水和专用的牙线辅助工具来清洁牙齿。如果需要牙科护理方面的帮助或如果您在使用饲管，请向牙医咨询刷牙技巧和其他口腔护理建议
- 尝试使用模制塑料或无乳胶泡沫口腔固定器来保持嘴巴张开。您的牙医可能有该器具，或能够为您订购，或推荐供应该器具的供应商。

牙医也可能向您展示如何使用该器具

- 确保牙医了解您的任何特殊需求——如果有任何情况导致疼痛或不适，直接说出来。

如果您仰卧时呼吸困难，告诉牙医您需要在椅子上坐直

- 如果难以长时间保持一种姿势坐着或难以长时间张开嘴，可以通过安排几次短时间的约诊来完成治疗。向牙医说明您可能还需要在牙科就诊期间休息

问：可以做些什么来缓解肌肉痉挛或紧张性头痛引起的疼痛？

答：许多庞贝病患者主诉肌肉痉挛或疼痛。头部、颈部或肩部疼痛可能导致紧张性头痛。与夜间呼吸问题引起的晨起头痛不同，紧张性头痛发生在白天或夜间的不同时间。肌肉无力会给关节和韧带（连接骨骼的组织）带来额外的压力。因此，可能会出现并非由锻炼、活动或受伤引起的下背部、手部、手臂、腿部或脚部疼痛。感冒、发热、感染和情绪紧张也可能导致头痛或肌肉疼痛。止痛药可能会带来一些缓解。正确的姿势也非常重要。如果您使用轮椅，请根据您的具体需求调整轮椅，并始终尽量以舒适姿势坐着。对其他神经肌肉疾病患者有效的治疗方法也可能对您有所帮助。这包括多休息或锻炼、洗热水澡，以及使用按摩、冥想或针灸等自然治疗方法。请务必向您的医务人员报告疼痛，并询问您还能做些什么来缓解不适。

骨质减少和骨质疏松症

问：为什么庞贝病患者应该对此进行筛查？

答：骨质减少是指骨量变薄。骨量减少被认为是发生骨质疏松症的严重风险因素。骨质减少和骨质疏松症之间的诊断差异在于骨密度测量值。

常见健康问题

骨质疏松症是一种“脆骨”病，其特征是钙、维生素 D、镁和其他维生素和矿物质缺乏引起的骨量损失。我们所摄入的许多食物都含有这些构建骨骼的矿物质。

已在婴儿型庞贝病患者中发现股骨骨折和胸椎骨折。在最小仅 4 月龄的庞贝病患者中曾观察到骨质减少，这可能归因于长期活动受限和无力，但在运动强度和营养良好的庞贝病患者中也发现了骨质减少，这需要进一步研究。尚未充分了解庞贝病骨质减少/骨质疏松症的病理生理机制，因此只能进行一般性治疗。

可能导致骨质减少和骨质疏松症的因素具有治疗意义。需要确保营养充足，尤其是钙和维生素 D 的摄入，并应注意用药情况（例如，长期使用某些可能导致高钙尿症的利尿剂、长期使用类固醇）。潜在的干预措施可能包括在进行物理治疗和使用站立器械时提供负重。目前没有足够的证据表明双膦酸盐等药物治疗可用于预防性治疗庞贝病。

关于骨质减少、骨质疏松症和骨折的新报告表明，有必要对庞贝病患者进行骨质减少筛查。

骨密度 (BMD) 是骨钙水平的测量值，可以估计骨折的风险。它还用于确定患者是否患有骨质减少或骨质疏松症。骨密度检查无创无痛，通常在髌部、脊柱、腕部、手指、胫骨或足跟上进行。

虽然骨质减少可以通过平片来诊断，但测量 BMD 的最常见方法（以及明确诊断骨质疏松症的方法）是双能 X 射线吸收测定法，简称 DEXA。这种扫描使用低能 X 射线，使患者受到的辐射远低于标准 X 射线，并且可以评估骨钙水平。结果以“评分”来衡量，并与健康个体的评分进行比较。

这些数字代表着什么？ 会根据患者的 BMD 计算出 T 评分，该评分通过将其与同性别、同种族的健康 30 岁人群的平均评分进行比较得出。“正常年轻人群”的评分与患者的评分之间的差异称为标准差 (SD)。T 评分低至 -1 SD 时，仍被视为健康。T 评分在 -1 SD 至 -2.5 SD 之间的患者被诊断为骨质减少，并被认为具有发生骨质疏松症的高风险。T 评分低于 -2.5 SD 的患者被诊断为骨质疏松症。对于这些患者，可能有必要进行治疗，这可能包括使用药物来帮助增加骨量，以及改变生活方式，如饮食和运动。

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。