

北京协和医院

肌萎缩侧索硬化 (渐冻人)手册

主编 李晓光
审阅 崔丽英



R>46.4-62

20/31

肌萎缩侧索硬化(渐冻人)手册

北京协和医院

主编 李晓光

审阅 崔丽英

编委会 (以姓氏笔画为序)

景志坚 李晓光 刘 杰 刘明生

倪叟杰 宋 平 谢曼青 杨 奎

张江鹄 张莉红 周 爽



中国协和医科大学出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

肌萎缩侧索硬化 (渐冻人) 手册 / 李晓光主编. —北京:
中国协和医科大学出版社, 2013. 3

ISBN 978-7-81136-758-4

I. ①肌… II. ①李… III. ①肌萎缩-诊疗-手册
IV. ①R746.4-62

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2013) 第 007859 号

肌萎缩侧索硬化 (渐冻人) 手册

主 编: 李晓光
责任编辑: 许进力

出版发行: 中国协和医科大学出版社
(北京东单三条九号 邮编 100730 电话 65260378)

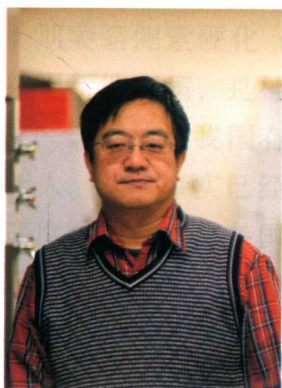
网 址: www.pumcp.com
经 销: 新华书店总店北京发行所
印 刷: 北京佳艺恒彩印刷有限公司

开 本: 787×1092 1/32 开
印 张: 8.5
彩 页: 1
字 数: 100 千字
版 次: 2013 年 5 月第 1 版 2013 年 5 月第 1 次印刷
印 数: 1—4000
定 价: 40.00 元

ISBN 978-7-81136-758-4/R · 758

(凡购本书, 如有缺页、倒页、脱页及其他质量问题, 由本社发行部调换)

李晓光简介



中国医学科学院北京协和医学院北京协和医院主任医师，副教授

中国医师协会肌萎缩侧索硬化项目管理委员会副总干事

中国医师协会肌萎缩侧索硬化专家委员会委员

中华医学会神经病学分会神经遗传学组委员

香港医学遗传学会会员

研究方向：肌萎缩侧索硬化及其他运动神经元疾病，神经系统遗传性疾病

专业领域：临床神经病学及分子神经病学（神经遗传学、神经免疫学及神经病理学）

个人网站：

《守望视野》<http://lixiaoguang.54doctor.net>

好大夫在线李晓光个人网站

<http://pumchxqli.haodf.com>

发表论文：

已发表专业论文 60 余篇，参加《神经系统疾病药物治疗学》《神经遗传学》《神经疾病流行病学》《周围神经病》等多部国内大型著作编写。主译美国神经系统检查教科书《Demyer 神经系统检查：程序化课程》。



序 言

肌萎缩侧索硬化 (ALS) 是一种原因未明的神经系统退行性疾病, 是神经内科在治疗上最为棘手的疾病之一。据估计我国有 8 万多人患本病, 并且多数为中年人。这一事实已经引起我国政府及相关卫生部门的高度重视。世界各国的医学研究机构和临床研究人员正在集中力量探索其发病机制和治疗方法, 我国神经病学的专家学者们也正为此做着不懈地努力。

肌萎缩侧索硬化的临床处理之所以棘手, 首先是发病机制不清楚, 其次是临床早期诊断比较困难。肌萎缩侧索硬化在确诊之前要排除其他所有可能产生类似症状的疾病, 这大大延长了确诊时间, 从而推迟了最佳治疗时期。文献资料显示在国外诊断水平及仪器先进的国家, 确诊也需要 12 个月, 国内甚至达到 16 个月。所以, 早期诊断成为肌萎缩侧索硬化研究的一个重要方向。

肌萎缩侧索硬化自从 1869 年被认识以来, 临床医生、医学家们始终致力于探索有效治疗方法。100 多年后, 力如太的发明才使得肌萎缩侧索硬化的治疗崭露

曙光。研究证据充分显示，力如太能够明显延长肌萎缩侧索硬化患者的生存时间。尽管目前它还不能彻底治愈或完全阻止疾病进展，但它的出现，不仅为肌萎缩侧索硬化患者赢得了足够时间以等待科学的最终突破，而且为探索肌萎缩侧索硬化治疗提供了许多参考思路。目前，力如太仍是国际循证医学所验证的治疗肌萎缩侧索硬化唯一有效的药物。

疾病的治疗，从来都不是一个人的事情。它需要医生、患者、家属及社会、政府的齐心协力。肌萎缩侧索硬化尤为如此。临床医生在为患者提供最有效、最合适的治疗药物时，更加需要患者的积极配合、家属的理解支持以及社会的关爱。肌萎缩侧索硬化的治疗原则及方案应当是：及早诊断，及时采取被证实有效的药物治疗，并综合运用对症治疗手段。同时良好的患者心态及医院家庭护理也是延长患者生命、提高生存质量的有力保障。

肌萎缩侧索硬化诊治和研究是一项系统工程，它不仅需要我们临床医务工作者在更广大医生群体中的学术普及，提高神经科医生以及其他专科医生对该病的认识，为早期诊断、早期有效治疗赢得时机；还需要社会各方面合力做好肌萎缩侧索硬化的科普教育工作，调整患者及家属心态，传授必要医护知识，使患

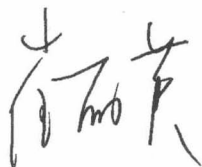
者尽最大可能积极面对，以便赢得科学发展带来的新的治疗。

有鉴于此，中国医学科学院北京协和医院神经科李晓光教授在中国肌萎缩侧索硬化协作组及中国医师协会肌萎缩专家委员会的支持下特编辑整理了这本《肌萎缩侧索硬化（渐冻人）手册》，以期为建设和谐美好的社会略献绵薄之力。

我相信，这本手册的出版一定能为中国肌萎缩侧索硬化疾病知识普及和患者教育提供更多的帮助，让更多中国的肌萎缩侧索硬化患者有机会看到科学突破的那一天！

谨为之序！

中国医学科学院北京协和医院神经科主任
中国医师协会肌萎缩侧索硬化专家委员会主任委员
中华医学会神经病学分会前任主任委员
中国医师协会神经病学分会副会长

A handwritten signature in black ink, likely belonging to Li Xiaoguang, the author of the preface. The signature is stylized and cursive.

编者的话

肌萎缩侧索硬化患者，俗称渐冻人，在得知诊断不久就发现，自己的症状不断变化及加重。对个人来讲接受肌萎缩侧索硬化这一事实是一个不断挑战的过程，随着肌萎缩侧索硬化的进展，身体失去了某些以往的功能，患者需要发现新的方法来做一些事情。有些方法可能帮助很小，有些可能会改善生活质量。无论读者是患者本人、家庭成员还是朋友，可能已经体会到肌萎缩侧索硬化目前就是你生活的一部分。

这本手册的目的是给你一个相对全面的关于肌萎缩侧索硬化的概述。本手册是一本疾病知识指南，从本手册可以获得：①肌萎缩侧索硬化的基本知识；②相关医疗设备和用品的知识；③相关支持机构及医务人员的信息。后两项的资料可能随着时间的推移有较多的变化，在本手册出版之时我们力求做到准确和实用。本手册一方面介绍有关肌萎缩侧索硬化如何影响人体的基本知识。另一方面可以帮助应付疾病，有效地使用资源。希望本手册能够做到给肌萎缩侧索硬化患者及家属提供有用的信息和帮助性的建议，帮助患

者理智地面对挑战。

本手册提到的肌萎缩侧索硬化（ALS）和运动神经元病（MND）是同一疾病，前者按国际神经病学联盟 1998 年诊断标准诊断，有可能涵盖经典型肌萎缩侧索硬化，进行性肌萎缩或进行性延髓性麻痹及原发性侧索硬化。而运动神经元疾病则包括了损害运动神经元的疾病所有其他疾病如包括肌萎缩侧索硬化、进行性肌萎缩、原发性侧索硬化、进行性延髓（球）麻痹、脊髓性肌萎缩、痉挛性截瘫、多灶性运动神经病、平山病及肯尼迪病等多种类型。

肌萎缩侧索硬化是罕见病。有关这一疾病的介绍较少，读懂有关的内容也不容易。建议读者不要试图一下全部读完这本手册，而是首先了解它的大概内容，然后按照你自己的节奏来读，或者按与患者目前病情有关的章节来读。为了各个章节本身内容的完整，大章节之间会有内容类似但描述方式不同的情况，这种安排主要是为了读者阅读的便利。本手册涉及许多医学术语，有时无法用通俗语言表达，如难以理解，需要咨询临床医生。

本手册仅提供了简要的信息和选择，而非个体化治疗方案。另外为了给国内不同层次的患者及家庭提供全面的信息，我们的许多资料参考了发达国家成熟

的经验，但国内许多患者经济条件不一定达得到，不需要照搬。具体治疗应该由从事肌萎缩侧索硬化工作的神经科医生根据患者个人情况制定。一定要明确阅读本手册不能代替肌萎缩侧索硬化专家的就诊过程。患者本人或家属应该长期在肌萎缩侧索硬化专病门诊定时的随诊和咨询，为患者提高生活质量提供保证。

知识就是力量，力量来源于对所面临的挑战（肌萎缩侧索硬化）的特性的了解。肌萎缩侧索硬化在许多方面都会影响患者的生活，每个患者的需要也会很不一样。这取决于患者的态度以及疾病本身产生影响的程度。我们希望这本手册能够给肌萎缩侧索硬化患者及家属勇气和力量。

本手册也为广大医生在随访患者时提供参考。

本手册的形式和内容将不断更新，欢迎读者提出宝贵意见和建议！

中国医学科学院北京协和医院神经科
中国医师协会肌萎缩侧索硬化项目委员会副总干事

李晓光

目 录

第一章 如何面对肌萎缩侧索硬化	(1)
第一节 坚持不懈活下去的理由	(1)
第二节 给新患者的五个忠告	(7)
第三节 提高生活质量的工具：胃管与 呼吸机	(11)
第四节 一个患者的人生智慧	(16)
第五节 正确对待疾病	(19)
第二章 肌萎缩侧索硬化基本知识	(27)
第一节 肌萎缩侧索硬化概述	(27)
第二节 肌萎缩侧索硬化的分类	(31)
第三节 肌萎缩侧索硬化病发展过程	(33)
第四节 肌萎缩侧索硬化病因及发病机制 研究	(35)
第五节 家族性肌萎缩侧索硬化	(39)
第六节 肌萎缩侧索硬化知识问答	(43)
第七节 常见问题及处理	(62)
第三章 肌萎缩侧索硬化的诊断	(66)
第一节 常见症状与体征	(66)

第二节	诊断过程及鉴别诊断	(71)
第三节	早期诊断的益处	(96)
第四节	诊断标准	(105)
第四章	肌萎缩侧索硬化的治疗	(108)
第一节	肌萎缩侧索硬化处理原则	(108)
第二节	肌萎缩侧索硬化诊治现状	(111)
第三节	肌萎缩侧索硬化治疗的类型和 模式	(112)
第四节	肌萎缩侧索硬化治疗评估	(113)
第五节	肌萎缩侧索硬化治疗研究进展	(126)
第六节	目前药物治疗的共识	(136)
第七节	对症治疗	(137)
第五章	家庭护理	(141)
第一节	家庭护理的原则及注意事项	(141)
第二节	营养支持与如何对待吞咽困难	(147)
第三节	口腔护理与流涎	(157)
第四节	如何对待说话困难	(160)
第五节	运动方法	(164)
第六节	呼吸支持及减轻呼吸困难的方法 ...	(168)
第七节	辅助设备	(178)
第六章	寻求帮助	(193)
第一节	世界运动神经元病日	

——肌萎缩侧索硬化纪念日的

由来 (193)

第二节 台湾运动神经元病患者协会 (194)

第三节 国内外肌萎缩侧索硬化网站 (195)

第四节 中国肌萎缩侧索硬化协作组 (200)

第五节 中国医师协会肌萎缩侧索硬化项目
管理委员会及专家委员会 (204)

附录 北京协和医院肌萎缩侧索硬化患者

健康教育交流会 (207)

参考文献 (251)

致谢 (255)

● 二、存在不典型病例

有些患者病情稳定而且保持在某一程度很长时间，相当大比例肌萎缩侧索硬化患者病情进展比平均水平更加缓慢。20%患者存活超过5年，超过10%的患者存活达10年，有5%患者存活达20年。平均发病年龄大致在59岁，这部分患者与正常人的寿命相差无几。许多专攻肌萎缩侧索硬化的医生都见过病情有缓解的肌萎缩侧索硬化患者。文献也经常报道有一定数量的肌萎缩侧索硬化患者可能自愈。

● 三、科学研究的迅猛发展

整个生物学科学正经历前所未有的速度迅猛发展。从1993年开始，人类已经知道造成一些家族性肌萎缩侧索硬化的基因，人类有了第一个能够治疗肌萎缩侧索硬化药物，人类有了这种疾病真正的动物模型，人类也获得了许多肌萎缩侧索硬化中运动神经元细胞的死亡机制方面的重要知识。这些知识是对全人类的贡献。1993年至今，有关肌萎缩侧索硬化的科学发现超过了从它1869年被描述之后到1992年近130年时间段的发现。

对任何等候着突破性进展的肌萎缩侧索硬化患者来说这些进步似乎仍然太慢，但是我们确实处于许多比较令人兴奋的发现中。我们有坚实的理由对肌萎缩

侧索硬化能够被治愈抱强烈的希望。是否能够发现肌萎缩侧索硬化的全部病因并开发出治愈的方法不是问题，问题只是何时能够发现。

随着谷氨酸和自由基学说在肌萎缩侧索硬化的病因中的地位被牢固确立，这一疾病的整个历史中会有更多充满希望的阶段。基因治疗及干细胞治疗技术研究的不断成熟，为肌萎缩侧索硬化治疗开辟了新的领域和希望，我们拭目以待它的突破。

在一个半世纪后，我们第一次有了对抗肌萎缩侧索硬化的药物力如太（利鲁唑），更多药物在进行临床试验，许多科学家所进行的临床前期研究均可能会产生新的治疗方案。约翰霍布金斯大学的罗斯坦教授发现谷氨酸在肌萎缩侧索硬化中的神经毒素作用导致食品药物管理局核准第一个肌萎缩侧索硬化治疗药物力如太。临床药物试验证明：使用力如太可以延长生存时间。

由美国马萨诸塞州总医院罗勃特布朗教授和美国西北大学西迪基教授在 20% 家族性肌萎缩侧索硬化患者的基因中发现过氧化物歧化酶（SOD1）基因突变，为探究肌萎缩侧索硬化的病因树立了一个里程碑（1993），对家族性和散发性肌萎缩侧索硬化均有了新的认识。这个基因缺陷导致氧化损伤的知识使许多临

床医生推荐抗氧化剂治疗肌萎缩侧索硬化。目前有大量基金投入开发新的抗氧化剂。

● 四、临床服务的改善

国内各大医院联合成立了肌萎缩侧索硬化的研究和诊治组织，如目前在北京、上海、广州六家医院成立的运动神经元疾病专病门诊及中国肌萎缩侧索硬化协作组。各医院均在努力组建多学科的医生帮助肌萎缩侧索硬化患者，尽可能长时间维持患者生活自理能力及身体功能。

这些机构的建立使得患者可在各地得到专业的支持和帮助，不会觉得被社会抛弃。尽管缺乏资金及人员等，目前工作还不尽如人意，但随着社会的发展，工作会越来越完善。希望在不远的将来这些肌萎缩侧索硬化专业机构如国外发达国家一样都有条件为患者提供治疗和装置，尽可能的维持上肢、手和腿的功能。也能提供技术和装置对已经遗失说话能力的患者继续维持和外界的交流。

● 五、恐惧和现实

良好的营养支持可以减缓进一步的肌肉无力，而且维持肌肉力量以支持呼吸。目前有很多方法为肌萎缩侧索硬化提供营养支持。

非侵入性通气已经革命性的改变了肌萎缩侧索硬