

DOI: 10.3969/j.issn.1006-9771.2017.02.005

· 专题 ·

## ICF-CY 在 Duchenne 型肌营养不良患儿家庭康复中的应用

李惠<sup>1a</sup>, 史惟<sup>1a</sup>, 苏怡<sup>1a</sup>, 李西华<sup>1b</sup>, 陆恺<sup>1a</sup>, 周水珍<sup>1b</sup>, 王艺<sup>1b</sup>

**[摘要]** **目的** 探索在《国际功能、残疾和健康分类(儿童和青少年版)》(ICF-CY)框架下开展 Duchenne 型肌营养不良(DMD)患儿功能和背景性因素评价的可行性,同时实施相应的家庭康复干预并评价干预效果。**方法** 以1名6岁5个月DMD男孩(处于行走早期阶段)为研究对象,采用北极星移动评价量表(NSAA)、计时功能测试、手持式肌力测定仪测试、体质量指数、家庭访谈等评估方法评价患儿功能和背景性因素状态并制定相应的干预计划,实施为期1年的家庭康复干预,分析上述评价指标的变化状况判断干预疗效。**结果** 1年后,身体功能方面,除了髋伸展肌群外其余肌群力量略有改善或维持;体质量指数没有明显改变;活动能力方面,NSAA分值略有提高并得以维持,计时功能测试大部分项目有所进步;家长对家庭康复干预的态度和执行力也有显著改善。**结论** 在ICF-CY框架下实施DMD患儿的家庭康复干预可行,可以使DMD患儿和家庭获得更为全面的改善。

**[关键词]** Duchenne 型肌营养不良;国际功能、残疾和健康分类(儿童和青少年版);家庭干预

### Application of ICF-CY in Family Rehabilitation of Children with Duchenne Muscular Dystrophy

LI Hui<sup>1a</sup>, SHI Wei<sup>1a</sup>, SU Yi<sup>1a</sup>, LI Xi-hua<sup>1b</sup>, LU Kai<sup>1a</sup>, ZHOU Shui-zhen<sup>1b</sup>, WANG Yi<sup>1b</sup>

1. a. Rehabilitation Centre; b. Department of Neurology, Children's Hospital of Fudan University, Shanghai 201102, China

Correspondence to SHI Wei. E-mail: shiweixiyi@163.com

**Abstract: Objective** To explore the feasibility of assessments of functional and environmental factors in children with Duchenne muscular dystrophy (DMD) under the frame of International Classification of Functioning, Disability and Health-Children and Youth Version (ICF-CY). To execute family intervention and to evaluate its effects. **Methods** A 6-year-and-5-month-old boy with DMD was enrolled to the study. Functional and environmental factors were assessed with the North Star Ambulatory Assessment (NSAA), time tests, hand-held dynamometry assessment, body mass index and family interview. Plans of family intervention were settled and executed for one year and at the end of intervention, the boy received all the above assessments to compare the effects of intervention. **Results** After one-year family intervention, the muscle strength was improved or maintained in most muscles except abductors of hip and the body mass index did not change. For the activities, the scores of NSAA increased and maintained, and the result of time tests improved. Otherwise, attitude and execution of parents were improved. **Conclusion** It is feasible to execute family intervention under the frame of ICF-CY in children with DMD. Both children and their family may benefit from the intervention.

**Key words:** Duchenne muscular dystrophy; International Classification of Functioning, Disability and Health-Child and Youth Version; family intervention

[中图分类号] R747.9 [文献标识码] B [文章编号] 1006-9771(2017)02-0139-07

[本文著录格式] 李惠, 史惟, 苏怡, 等. ICF-CY 在 Duchenne 型肌营养不良患儿家庭康复中的应用[J]. 中国康复理论与实践, 2017, 23(2): 139-145.

**CITED AS:** Li H, Shi W, Su Y, et al. Application of ICF-CY in family rehabilitation of children with Duchenne muscular dystrophy [J]. Zhongguo Kangfu Lilun Yu Shijian, 2017, 23(2): 139-145.

Duchenne 型肌营养不良(Duchenne muscular dystrophy, DMD)是抗肌萎缩蛋白基因突变(主要是缺失)导致的X-连锁隐性遗传疾病。DMD所致的肌肉功能异常,会影响患儿早期移动性和整体发展。随着疾病的发展,DMD患儿步行将日趋困难,常常展示出一种鸭步步态或用足尖行走;随着全身各部位肌力的逐

步下降,患儿大约在9~13岁时丧失从地面站起、上下楼梯和独立行走能力<sup>[1-2]</sup>,25岁左右因心肺并发症而死亡。目前DMD没有根治性的治疗方法,通过激素治疗、运动治疗、呼吸康复、心脏功能康复、矫形手术、外显子跳跃治疗<sup>[3-4]</sup>等手段可改善患儿的生活质量<sup>[5]</sup>。由于DMD病程漫长,需要持续地接受各类康复

作者单位: 1. 复旦大学附属儿科医院, a. 康复中心; b. 神经科, 上海市 201102。作者简介: 李惠(1970-), 女, 汉族, 四川成都市人, 主管治疗师, 主要研究方向: 儿童作业治疗、神经肌肉疾病康复。通讯作者: 史惟。E-mail: shiweixiyi@163.com。

干预。作为康复干预的重要手段,家庭干预对DMD儿童及其家庭具有重要的意义。

《国际功能、残疾和健康分类(儿童和青少年版)》(International Classification of Functioning, Disability and Health-Children and Youth Version, ICF-CY)采用广泛的类目编码描述儿童和青少年的功能和健康状况<sup>[6-7]</sup>,并提供一种理论架构、通用的语言和术语,记录婴儿、儿童和青少年在身体功能和结构、活动和参与以及背景性因素等各种成分水平上表现出来的问题<sup>[8-9]</sup>。ICF-CY在开展儿童家庭康复干预过程中,包括评估、目标的确定、具体干预手段的实施以及疗效的评价,具有重要的指导意义<sup>[10-11]</sup>。

本研究旨在通过个案研究的方式,探索在ICF-CY框架下开展DMD患儿功能和背景性因素评价的可行性,评价家庭综合干预对DMD患儿和家庭在ICF-CY各种成分水平上的变化状况。

## 1 对象与方法

### 1.1 研究对象

现病史:某患儿,男,6岁5个月,因主诉“上楼梯费力”于2013年在本院神经内科肌病门诊就诊,疑为DMD,经磷酸肌酸激酶和基因检测,确诊为DMD。根据体质量、年龄和血液生化指标予口服泼尼松龙0.75 mg/(kg·d)持续治疗,建议康复科就诊。

既往史:母亲怀孕4次,顺产2次,孕40周剖宫产,出生体质量3350 g,母孕期无特殊。出生3个月会抬头,7个月会坐,14个月独走,5岁时出现较明显的功能退行性改变,在参与日常生活活动中出现肌肉无力,偶尔出现跌倒,较剧烈运动后主诉两侧小腿后部疼痛。家族中有一位舅舅和哥哥有类似症状,分别于19岁和12岁去世,哥哥被确诊为DMD,舅舅诊断不明。

查体:神清,视听反应可,双上肢肌力可,双下肢肌力IV级,无肌颤,无感觉障碍,双侧腓肠肌肥大,站位时身体处于不良对线位,双侧足背屈活动无明显障碍,独站承重可,能独走,可上、下楼梯,蹲起,Gower征(+),双膝反射引出。

实验室检查:磷酸肌酸激酶16,079 U/L,乳酸脱氢酶1015 U/L,谷丙转氨酶267 U/L,其余检查未见明显异常。基因检测提示DMD基因外显子46和47号缺失。

### 1.2 基于ICF-CY的DMD康复评估与干预架构

ICF-CY为我们认识儿童和青少年人群个体健

康,以及其所在的环境如何阻碍或促进其生活以发挥最大潜能,提供了广泛而又准确的工具,包括功能和残疾以及背景性因素两个部分,其中功能和残疾包括身体功能和身体结构、活动和参与等成分,而背景性因素包括环境因素和个人因素两种成分。这些成分互为影响,有着交互作用。

随着DMD患儿病情的进展,大多患儿在6~7岁以后肌肉结构发生明显改变;肌肉功能尤其是肌力不断下降,使得活动能力特别是移动能力随之衰退;加之由于长期使用激素干预,体质量维持功能也会不稳定;在丧失步行能力以后,心肺功能、脊柱对线、关节挛缩等障碍日益突出,日常生活能力受限。患儿和家庭的心理障碍贯穿整个疾病的发展过程,患者的就学、就业等问题也是康复干预需要关注的重要领域,部分患者还存在一定程度的认知功能障碍。

通过基于ICF-CY架构的功能残疾理论模式,可以更为清晰地认识DMD对患者和家庭带来的影响,规范DMD的康复评估和干预架构,见图1。

### 1.3 基于ICF-CY的评估

根据研究对象目前尚处于病情进展的初步阶段,肌肉以及体质量维持功能是身体功能部分需要关注的重点,而活动与参与部分更多地需要关注粗大运动功能以及运动的灵活性,环境因素部分需要重视家庭对疾病的认知以及家庭康复的实施状况,个人因素部分主要重视患儿自我康复能力的养成。

ICF-CY运用了一种字母数字编码系统,类目之间相互排斥并按照等级式的结构分为不同的水平,每个类目具有一个简短的定义、包括和不包括。字母b、s、d和e代表身体功能、身体结构、活动和参与以及环境因素,紧接这些字母的是用章数开头的数字(一位数),后面是第二级水平(两位数)以及第三级和第四级水平(各为一位数)。ICF-CY在原来的ICF 1424个类目基础上增加了231个类目。

#### 1.3.1 身体功能评估

##### 1.3.1.1 肌力

采用手持式肌力测定仪(hand-held dynamometry, HHD)测定肌肉力量,已有文献报道HHD在DMD儿童中具有较好的信度<sup>[12]</sup>。我们共设置7组肌群:髋屈、髋伸、髋外展、膝伸、膝屈、踝背屈、踝跖屈。每次测试2次,取相对较高值。ICF-CY相关编码为b7303(下半身的肌肉力量)。

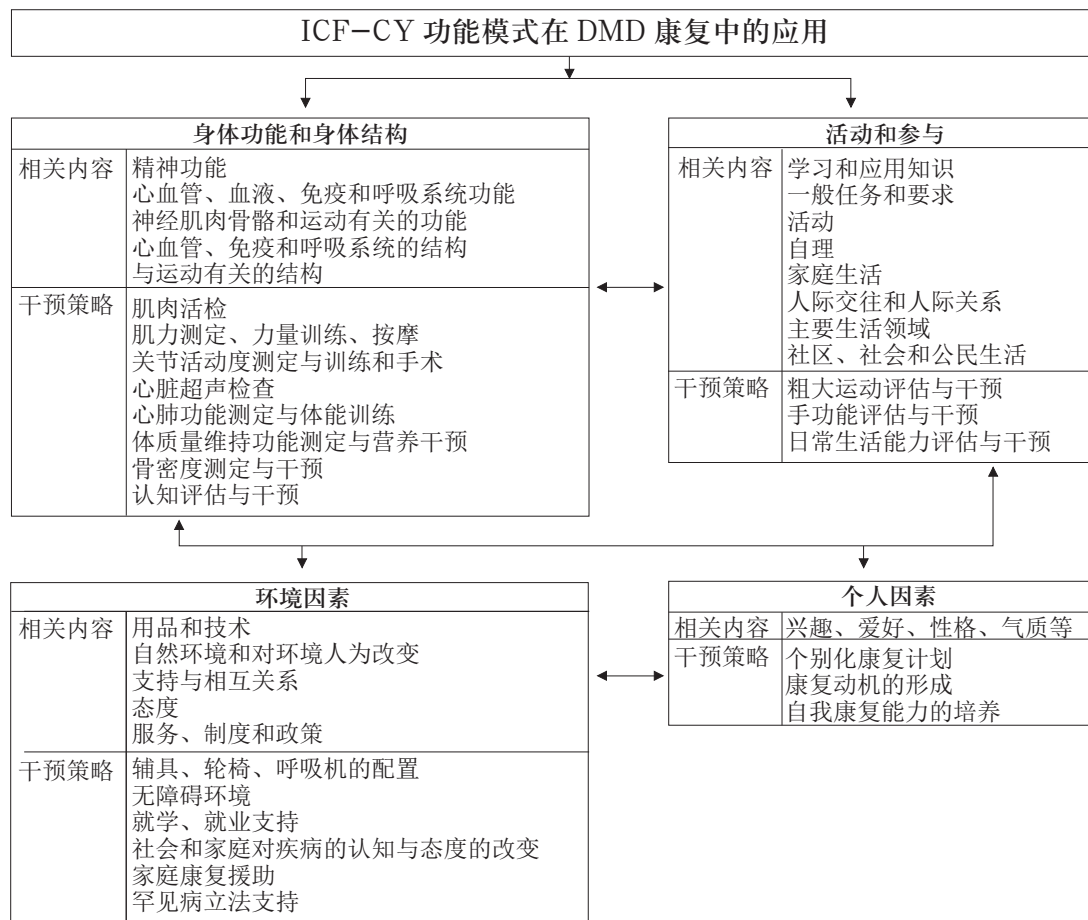


图1 ICF-CY功能模式在DMD康复中的应用

### 1.3.1.2 体质量维持功能

采用体质量指数(body mass index, BMI)。BMI是评估体质量与身高比例的参考指数,计算身体脂肪的比例,是目前国际上常用的衡量人体胖瘦程度以及是否健康的一个标准<sup>[13]</sup>。

$$BMI(kg/m^2) = \frac{\text{体质量}(kg)}{\text{身高}^2(m^2)}$$

学龄前儿童的正常范围是15~22, <15为消瘦, <13为营养不良。ICF-CY相关编码为b530(体质量维持功能)。

### 1.3.2 活动和参与评估

#### 1.3.2.1 北极星移动评价量表(North Star Ambulatory Assessment, NSAA)

专门为能行走的DMD患儿设计的用于评价活动能力的量表,共有17个项目,每项得分0~2分,其中2分为无帮助下达到标准目标,1分为在他人帮助下或改良方法后达到目标,0分为不能达到目标。将所有项目得分相加获得总分,满分为34分,分值越高表示

移动能力越高。例如第11项,从地上站起,引导受试者用最快速度从地上站起(从仰卧位),评分标准:不能完成或需要通过外部物体支撑才能站起得0分;不借助任何外部支撑独立站起然而却有Gower征,得1分;没有Gower征站起得2分。已有研究显示NSAA具有很高的信度<sup>[14]</sup>。

NSAA主要聚焦于DMD患儿改变身体的基本姿势能力(d4100、d4103、d4104);保持一种身体的姿势的能力(d4153、d4155);步行和到处移动能力(d4500、d4551、d4552、d4553、d4554、d4555),都属于ICF-CY架构中d4(活动)下属的编码,可见NSAA的测试目标是DMD男孩活动中的活动能力。

#### 1.3.2.2 计时功能测试(timed items)

评价患儿的运动灵活度<sup>[15]</sup>,使用秒表记录患儿10m跑、上下四级标准楼梯、从地面上站起、从坐位站起(垫面)、从坐位站起(椅子)、从地面坐起、蹲起、左右手分别抓握10枚硬币的时间,对象被要求以最快速度执行每项功能2次,取相对较快的值,单位为s。

以上计时测试项目所涉及的ICF-CY编码包括：d4552(奔跑)、d4551(攀登)、d4103(坐下)、d4104(站起)、d4101(蹲下)以及d4400(拾起)。

### 1.3.3 环境因素评估

采用面谈与电话访谈形式记录患儿在接受家庭康复干预期间的各种表现,包括家长态度、需求及执行情况,患儿在家庭、学校、社区中实施干预计划的表现(时间、项目、频率、强度等)及动机等。

本研究在基线(干预前)、实施干预后的前6个月(标记为干预1)和持续干预的第7~12个月(标记为干预2)分别进行包括以上各项内容的评估。

## 1.4 家庭康复干预

### 1.4.1 干预策略与目标的制定

根据评估结果分析患儿在ICF-CY各个成分水平所存在的问题,同时结合患儿和家长的需求与愿望,由治疗师、患儿和家长共同制定出家庭康复目标和计划。

ICF-CY各个水平的干预目标如下。①身体功能:维持剩余肌力和肌肉延展性,预防关节挛缩;监测及干预心肺功能。②活动和参与:维持并提高步行能力,促进姿势转换能力,改善运动敏捷性。③个人因素:激发主动参与活动的动机,鼓励并促进参与日常生活活动的的能力。④环境因素:促进与父母、家人互动,激励与其他人、与周围环境互动,提高身体、社会和心理成熟和独立;给予家庭社会支持和照顾者教育,提供辅助器具。

### 1.4.2 干预方法

#### 1.4.2.1 身体功能

指导家长在家中对手儿实施按摩和肌肉关节牵伸每天30~45 min,每周5~7次,强度以孩子略感疲劳为限,持续6个月;加强姿势控制,在各种体位中保持对称性姿势,及时调整不良姿势;从整体入手,利用等张和等长收缩的训练方法,对躯干、骨盆和下肢肌群实施仰卧起坐、搭桥、坐位到站位转移等训练,以促进相关肌力和耐力的改善。活动难度逐渐递进,辅助从多到少,速度由快到慢,数量由1次到多次,强调动作缓慢(在孩子耐受范围内),同时结合呼吸功能的训练。建议肺功能检查每2年1次,超声心动图监测每2年1次。

#### 1.4.2.2 活动和参与

鼓励并督促患儿积极主动参与家庭、社区和学校的日常生活活动,如生活自理活动、骑自行车、功能

性移动、慢跑、做广播操等,活动量3~4 h/d,难度、强度和持续时间循序渐进,以患儿稍感疲劳为宜。活动的选择注重与日常生活活动结合,与患儿年龄和能力相称,以激发其主动参与的动机。

#### 1.4.2.3 环境因素

对家长实施康复干预宣教、指导及实操训练,提供完整的干预项目训练录像,以保证家长能够在家庭和社区环境中鼓励和监督患儿安全可靠地完成干预计划。

由一位专职治疗师担任整个干预过程中的家庭康复监督及促进工作,给予家长心理支持、随时调整干预计划,并督促定期来我科随访。干预过程还包括每隔6个月实施门诊随访及家庭指导。干预期间随时开展和接受电话随访和咨询。

## 2 结果

患儿及其家庭完成了为期1年的家庭康复干预计划。期间开展门诊康复评估和指导3次,制定家庭康复计划3份(见表1),电话随访3次,接受电话咨询5次。

### 2.1 身体功能水平的改变

#### 2.1.1 下肢肌力

与干预前相比,干预1结束后,踝跖屈肌群肌力显著增加;干预2结束后,髌伸展肌群肌力显著下降。与干预前相比其余肌群在干预2结束后都能维持或略有增加。左右两侧肌群肌力大致相同。见表2。

#### 2.1.2 BMI值

患儿干预前、干预1后和干预2后的体质量分别为19.5 kg、19.0 kg和20.0 kg;身高分别为117.5 cm、119 cm和120 cm;换算为BMI值分别为14.1、13.4和13.9。参照学龄前儿童标准BMI,显示该男孩BMI三次测量结果均为消瘦。

### 2.2 活动和参与水平的改变

干预期间患儿的活动量和活动时间显著增加,活动范围和参与的活动项目亦有扩大,活动后至今未出现小腿疼痛感,跌倒现象明显减少。另外,在任何环境下患儿也更愿意、更主动地与家人、伙伴互动,并积极参与日常生活活动等(家长及学校老师的口头陈述)。

#### 2.2.1 NSAA分值

干预前NSAA总分为27分,干预1后为34分,干预2后为32分。这说明随着干预的实施,患儿的活动能力增加并获得维持。

表1 家庭康复计划表

患儿姓名	xxx	性别	×	出生日期	xxxx
负责家长	xxx	联系电话1	xxxxxxxxxxxx	制定计划日期	xxxxxxxx
		联系电话2	xxxxxxxxxxxx	地区	xxx
推拿	全身:取合适体位,顺序从足底到头顶;每个部位1~3次。				
牵拉	1. 跟腱牵拉:患儿仰卧位,双腿伸直,拉伸足跟并保持6 s,放松;让患儿主动做踝关节屈伸活动2~3次,每侧每次3~5个,每天1~2次。 2. 髋部牵拉:患儿俯卧位,家长一手固定患儿骨盆,一手牵拉患儿腿部向上拉伸,保持6 s,放松;每侧每次3~5个,每天1~2次。 3. 肩部牵拉:患儿坐位,家长固定患儿躯干,拉患儿肩部向后保持6 s,再向前保持6 s,放松,同时做呼吸运动;每天3~5次。				
功能锻炼	1. 仰卧起坐:患儿仰卧位,双腿弯曲,家长扶患儿双手(肩)让患儿自己用力缓慢坐起,注意提醒患儿脚跟用力,头部抬起;每天3~5个。 2. 搭桥:患儿仰卧位,双腿弯曲让患儿主动抬高臀部保持6 s,注意提醒孩子脚跟用力;每天3~5个。 3. 上肢训练:患儿坐位,双手伸直与肩同宽,握一衡木向上举起,家长可给予患儿适当阻力,注意保持身体中线位;每次3~5个,每天1~2次。				
推荐活动	广播体操、自行车(30~45 min)、游泳、捏橡皮泥等,维持原有的日常活动。				
饮食	1. 饮食宜清淡,少盐少油;避免食用膨化食品、饮料等。 2. 新鲜蔬菜、水果、鸡蛋、奶类、牛肉、鱼类(深海鱼)等。 3. 补充钙片、多种(复合)维生素片。				
注意事项	1. 所有动作应缓慢轻柔,避免损伤,鼓励孩子主动配合。 2. 训练量循序渐进,以孩子略感疲劳为宜,避免爆发性、剧烈活动,避免疲劳过度造成损伤。 3. 出现发烧等身体不适需注意休息,活动量适度。 4. 饭后1 h,大小便排空后方可进行训练。 5. 3~6个月后进行随访(提前1~2周短信预约,预约电话:xxxxxxxxxx)。				
	指导人:xxx				

表2 7组肌群肌力HHD测试肌力值(kg)

肌群	干预前	干预1后	干预2后
髋屈曲			
左侧	5.21	7.34	8.20
右侧	4.37	7.64	6.55
髋伸展			
左侧	12.83	16.19	4.52
右侧	13.17	17.78	4.99
髋外展			
左侧	1.74	4.11	5.39
右侧	1.21	3.72	5.64
膝屈曲			
左侧	3.68	2.59	5.99
右侧	4.61	3.14	6.10
膝伸展			
左侧	5.53	7.00	7.64
右侧	5.88	6.09	6.11
踝跖屈			
左侧	5.20	14.58	8.65
右侧	6.82	12.65	9.62
踝背屈			
左侧	4.17	6.91	6.32
右侧	6.02	5.96	6.12

2.2.2 计时功能测试结果

与干预前相比,干预1后,除了左右手分别捡起10枚硬币的项目速度加快以外,其余7个项目均显示出不同程度的耗时增加,其中仰卧位站起耗时增加尤为明显;而干预2后,与干预1后结果相比各项耗时均减少,与干预前相比大部分项目(7/10)耗时减少,左右手分别捡起10枚硬币的项目持续改善。见表3。

表3 计时功能测试结果(s)

项目	干预前	干预1后	干预2后
上四级楼梯	2.00	2.19	1.69
下四级楼梯	1.40	1.88	1.44
仰卧位→坐位	2.04	2.26	1.74
仰卧位→站位	2.50	6.94	4.24
坐(垫面)→站位	3.30	3.87	2.44
坐(椅子)→站位	0.90	1.36	0.62
蹲起	1.50	2.34	2.26
捡10枚硬币(左手)	27.55	21.32	19.57
捡10枚硬币(右手)	27.00	21.90	17.38
10 m跑	6.30	7.13	4.72

### 2.3 环境因素的变化

在整个干预期间家长获得并掌握相关的康复知识及干预方法,并能够熟练地运用于家中及其他相关环境中,家长的干预态度及执行力有明显改善。从干预1期间的认识不足、执行不充分到干预2期间的完全接受和有效执行,并最终获得较好的干预结果。

### 3 讨论

在ICF-CY框架下,根据DMD患儿的临床核心表现,结合当前国际上对DMD评价的主要指标<sup>[16]</sup>,对DMD患儿的身体结构和功能评估可以集中于肌肉和骨骼的力学性能、形态学等方面,包括用于肌张力评估的英国医学研究理事会(the UK Medical Research Council, MRC)评定法和肌力测试的HHD、主被动关节活动度、6 min步行距离测试,还有肺功能测定和超声心动图检查等;常用的活动和参与评估方法包括Vignos下肢功能分级和Brooke上肢功能分级<sup>[17]</sup>、计时功能测试、神经肌肉疾病运动功能评估量表<sup>[18]</sup>和NSAA、儿童参与和享受评估等;环境因素评估常采用问卷等形式。

以往研究显示,6~7岁是DMD患儿运动功能的转折期<sup>[19]</sup>,通常在此阶段DMD患儿会逐步呈现肌力减弱、步行能力衰退、活动灵活性下降等表现。纳入本研究的DMD患儿正处于该阶段,因此我们选取相对更为精确的HHD肌力测试,10 m跑、NSAA、计时测试等评价方法。由于此阶段DMD患儿尚没有明显的关节活动受限、心肺功能障碍等表现,所以我们没有将相关的评价方法纳入研究;而国际常用的6 min步行距离测试<sup>[20]</sup>,由于我们尚处于临床标准化测试工作阶段,也没有纳入本研究。研究对象正在服用激素,激素的副作用之一就是引起肥胖,而肥胖对身体功能的影响极大,所以我们把BMI也纳入身体功能的监测指标。

由于大多数DMD患儿通常在5岁以后才出现明显症状,而确诊年龄常常更晚,尽管已有研究显示部分DMD患儿认知会有轻微的障碍<sup>[21]</sup>,但是障碍程度还不足以影响患儿的就学。为了尽可能减少康复干预对患儿学业的影响,我们认为家庭康复是DMD患儿康复干预的主要手段。

基于ICF-CY的DMD康复干预的最佳策略是根据身体功能和结构、活动和参与和环境因素,开展多学科综合干预。由于目前的医疗水平难以恢复DMD患儿肌肉结构所受到的损害,但是通过适当的康复干

预,可以延缓身体功能方面的肌力下降,以及随之产生的活动受限。以此为主要干预目标,可以避免废用性萎缩和其他由于活动受限导致的并发症(关节活动受限、心肺功能障碍等),因此对于能行走和早期丧失行走阶段的DMD患儿,建议开展相对强化的肌肉功能训练,但需避免用力过度和过度劳累。以运动控制和运动学习原则为基础,通过综合分析患儿的肌力、关节活动、运动耐力等状态,实施重复任务训练来强化运动技能,以改善患儿的功能和日常生活活动能力为具体目标。基于ICF-CY框架,我们制定了以维持和强化该患儿肌力、耐力和关节活动度,主动参与家庭、社区和学校中的适量日常活动为主要干预项目。

经过持续1年的家庭康复干预,在身体功能方面取得一定的效果。患儿下肢肌力除了伸髋肌群肌力减退以外,其余肌群肌力均获得增加,表明通过家庭干预可以维持或增加下肢大部分肌群的肌力。DMD是由于抗肌萎缩性蛋白基因突变所导致,此蛋白的缺乏可使肌肉易受重复收缩和放松的影响而恶化,它可破坏肌肉结构,通常近端肌群首先受累,加之神经肌肉疾病中肌肉的损伤与活动密切相关,损害最明显的肌肉通常是运动功能需求大的肌肉、抗重力肌肉和与行走有关的肌肉,因此在我们测试的7组下肢肌群肌力中,伸髋肌群肌力首先出现下降且较明显,并且同期该患儿仰卧位站起和蹲起活动耗时增加,也可进一步佐证身体功能与活动能力之间有着一定程度的关联。

BMI无论是干预6个月,还是干预1年后,与干预前相比均保持稳定,可能是因为在对家长的教育中,我们特别强调维持正常体质量的重要性并提出相应的建议,使家长在干预期间着重关注体质量的控制。

NSAA评估结果显示,患儿在干预1后可以较高质量地完成所有NSAA项目,虽然我们也观察到在干预2后出现了少量下降(与干预1相比,下降2分),但与干预前相比仍呈上升趋势,说明在1年的家庭康复干预期间,患儿的活动能力得到改善。Mazzone等<sup>[19]</sup>曾报道服用激素的DMD患儿,7.2岁以前NSAA分值常处于上升阶段,而在 $\geq 7.2$ 岁后则呈现下降趋势。而本例患儿包括10 m跑在内的10项计时测试除了仰卧位站起和蹲起活动外,其余项目均有改善或处于相对维持状态。仰卧位站起和蹲起耗时增加的原因可能是:这些活动主要涉及臀大肌、股二头肌等近端肌肉

的肌力,而DMD首先受累的就是近端肌群(无力和萎缩),且仰卧位站起和蹲起活动对肌肉功能需求较大,该结果与肌力测试结果保持一致。反之捡起10枚硬币的项目持续改善,说明远端和较小肌群受累较迟,患儿可能还处于该项运动功能的上升阶段。

在整个研究过程中,环境因素在不断地影响着家庭康复的实施,尤其是对家庭康复干预的依从性和执行力是有变化的。从干预1期间勉强接受和有选择地执行状态,转变为干预2期间的积极参与和实施,干预2期间每天都能严格按照家庭康复干预计划实施。在干预1期间,母亲因孩子不听话、不愿意参与活动练习,自身工作繁忙、劳累,干预实施的手法(按摩等)和方法孩子不接受,并认为孩子目前能力尚可,康复干预可以延后实施,因此未按活动目标督促及实施,导致患儿出现身体功能、活动和参与能力的倒退;在干预2开始的评估和干预指导时,我们尤其注重对家长宣教,明确患儿现阶段干预的重要性和疾病今后的发展,以及家长在家庭康复干预中的重要作用,使家长重新树立实施干预的信心和决心,因而通过干预2,孩子和家长均在ICF-CY各个成份均显示不同程度的改善。提示家庭干预计划可促进DMD患儿和家庭持续开展康复干预,也可以使患儿和家庭获得更多层面的康复体验。

研究显示,在ICF-CY框架下实施DMD患儿的家庭康复干预可行,可以使DMD患儿和家庭获得更为全面的改善。本文的局限在于尽管结果显示患儿及其父母从干预中获益,但只是个案报道,是否适用于大样本的DMD男孩及家庭还有待于进一步验证;为了全面反映DMD患儿的ICF-CY各种成分的改变状况,需要进一步探索各类评估方法。

#### [参考文献]

- [1] 张成. Duchenne型肌营养不良治疗的研究进展[J]. 中国现代神经疾病杂志, 2007, 7(2): 120-125.
- [2] Mayhew AG, Cano SJ, Scott E, et al. Detecting meaningful change using the North Star Ambulatory Assessment in Duchenne muscular dystrophy [J]. *Dev Med Child Neurol*, 2013, 55(11): 1046-1052.
- [3] Raman SV, Cripe LH. Glucocorticoid Therapy for Duchenne Cardiomyopathy: A Hobson's Choice? [J]. *J Am Heart Assoc*, 2015, 4(4): 1896.
- [4] Townsend EL, Tamhane H, Gross KD. Effects of AFO use on walking in boys with Duchenne muscular dystrophy: a pilot study [J]. *Pediatr Phys Ther*, 2015, 27(1): 51-57.
- [5] de Moura MC, Wutzki HC, Voos MC, et al. Is functional dependence of Duchenne muscular dystrophy patients determinant of the quality of life and burden of their caregivers? [J]. *Arq Neuropsiquiatr*, 2015, 73(1): 52-57.
- [6] 邱卓英,李沁蕊,陈迪,等. ICF-CY理论架构、方法、分类体系及其应用[J]. 中国康复理论与实践, 2014, 20(1): 1-5.
- [7] 邱卓英,陈迪. 基于ICF的残疾和康复信息标准体系及其应用研究[J]. 中国康复理论与实践, 2014, 20(6): 501-507.
- [8] 邱卓英,李欣,刘冯铂,等. 基于ICF的智力残疾模式、测量方法及社会支持系统研究[J]. 中国康复理论与实践, 2016, 22(4): 373-377.
- [9] Stucki G, Melvin J. 《国际功能、残疾和健康分类》:对物理和康复医学进行统一概念描述的模式[J]. 卢雯,李智玲,译. 中国康复理论与实践, 2008, 14(12): 1108-1111.
- [10] 李惠,史惟,孙勇,等. 能力低下儿童评定量表功能性量表条目与儿童及青少年版国际功能、残疾和健康分类类目的关联分析[J]. 中国康复医学杂志, 2014, 29(6): 521-527.
- [11] 史惟,朱默,翟淳,等. 基于ICF-CY的脑瘫粗大运动功能测试量表内容效度分析[J]. 中国康复理论与实践, 2013, 19(1): 13-18.
- [12] 史惟,李惠,苏怡,等. 定量等长肌力测定在Duchenne型和Becker型肌营养不良症患儿下肢肌力测定中的信度评价[J]. 中国现代神经疾病杂志, 2015, 15(5): 387-392.
- [13] Smith J, Eagle M, Scott E, et al. Body mass index (BMI) and growth in Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) [J]. *Neuromuscul Disord*, 2011, 21(9): 651-652.
- [14] 史惟. Duchenne型肌营养不良症运动功能评价及其临床应用研究进展[J]. 中国现代神经疾病杂志, 2015, 15(6): 426-431.
- [15] Elena M, Diego M, Angela B, et al. North Star Ambulatory Assessment, 6-minute walk test and timed items in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy [J]. *Neuromuscul Disord*, 2010, 20(11): 712-716.
- [16] 秦伦,黄真. 假肥大性肌营养不良症运动功能评定新进展[J]. 中华物理医学与康复杂志, 2015, 37(3): 235-238.
- [17] Fernandes LA, Caromano FA, Assis SM, et al. Relationship between the climbing up and climbing down stairs domain scores on the FES-DMD, the score on the Vignos Scale, age and timed performance of functional activities in boys with Duchenne muscular dystrophy [J]. *Braz J Phys Ther*, 2014, 18(6): 513-520.
- [18] Noviello M, Tedesco FS, Bondanza A, et al. Inflammation converts human mesoangioblasts into targets of alloreactive immune responses: implications for allogeneic cell therapy of DMD [J]. *Mol Ther*, 2014, 22(7): 1342-1352.
- [19] Mazzone E, Vasco G, Sormani MP, et al. Functional changes in Duchenne muscular dystrophy: a 12-month longitudinal cohort study [J]. *Neurology*, 2011, 77(3): 250-256.
- [20] Mendell JR, Rodino-Klapac L, Sahenk Z, et al. Eteplirsen in Duchenne Muscular Dystrophy (DMD): 3 year update on Six-Minute Walk Test (6MWT) and Safety [J]. *Neuromuscul Disord*, 2014, 24(9-10): 922.
- [21] Connolly AM, Florence JM, Craddock MM, et al. Motor and cognitive assessment of infants and young boys with Duchenne Muscular Dystrophy: results from the Muscular Dystrophy Association DMD Clinical Research Network [J]. *Neuromuscul Disord*, 2013, 23(7): 529-539.

(收稿日期:2016-05-03 修回日期:2016-07-20)