

认识肌萎缩侧索硬化症

(Amyotrophic lateral sclerosis, ALS)

目录

前言.....	2
一、概述.....	3
二、症状.....	3
三、病因.....	4
四、危险因素.....	4
五、并发症.....	5
六、诊断.....	6
七、治疗.....	6
八、药物.....	7
九、疗法.....	7
十、应对与支持.....	8
十一、就诊前准备.....	9
你可以做的事情.....	9
医生能为你提供的帮助.....	10

前言

罕见病 (Rare Disease), 是指流行率很低、很少见的疾病, 一般为慢性、严重性疾病, 常危及生命。国际确认的罕见病约有七千多种, 大概占人类疾病的 10%。在种类繁多的罕见病当中, 约有 80%是由于基因缺陷所导致。根据医学文献显示, 每个人的基因当中平均约有 7 组到 10 组基因存在缺陷, 一旦父母双方存在相同的缺陷基因, 孩子就有可能患上罕见病。因罕见病患病人少、缺医少药且往往病情严重, 所以也被称为“孤儿病 (orphan diseases)”, 治疗罕见病的药物也被称为“孤儿药 (orphan drug)”。国内尚无罕见病的官方定义。关于各国/地区罕见病定义:

- 美国 2002 年通过的《罕见病法案》将罕见病定义为在美国患病人数低于 20 万人, 或患病率低于 1/1500 的疾病或病变。
- 日本对于罕见病的法律定义为在日本患病人数低于 5 万人, 或患病率低于 1/2500 的疾病。
- 欧盟对罕见病的定义是危及生命或慢性渐进性疾病等患病率低于 1/2000, 需要特殊手段干预的疾病。
- 韩国将患病人口低于 2 万人的疾病定义为罕见病。
- 台湾地区 2000 年通过《罕见疾病防治及药物法》将罕见疾病定义为盛行率在万分之一以下、遗传性及诊治的困难性的疾病。
- 目前国内尚无罕见病的官方定义。(2018 年 5 月, 卫健委等五部门联合公布了《第一批罕见病目录》)

本指南《认识肌萎缩侧索硬化症 (ALS)》由罕见病发展中心 (CORD) 信息平台根据“梅奥诊所 (Mayo Clinic) 疾病指南系列之肌萎缩侧索硬化症”编译, 旨在促进公众对罕见病的认知、提高 ALS 的科普宣传等, 以便大家认识 ALS 的概况。

在此, 也特别感谢众位志愿者的译校与支持! (志愿者: 林传培、潘叙如、李旻缇、孙静雯、李斯言、庆华、郭苇、吴瑕、胡佳琦、杨健一、潘晨雨、邓妃、吕那云、伍庭芳、张东锐)

文章仅供大家参考, 如您是患者或家属等, 有关疾病的诊治等具体信息请咨询您的医生!

罕见病发展中心 (CORD) 信息平台

2018 年 6 月 20 日

一、概述

肌萎缩侧索硬化症（Amyotrophic lateral sclerosis, ALS）是一种破坏患者神经细胞并导致残疾的进行性神经系统（神经性）疾病。

在著名棒球运动员卢伽雷（Lou Gehrig）被诊断出患有该病后，ALS 常被称为卢伽雷氏症。ALS 是一种神经细胞逐渐崩解并死亡的运动神经元病。

医生通常不知道 ALS 的病因，有些病例是遗传性的。

ALS 经常从肢体肌肉抽搐、无力或着言语不清开始。最终，控制运动、语言、进食和呼吸等活动所需的肌肉都会受到影响。目前 ALS 无法治愈，而且最终是致命的。

二、症状

ALS 的早期体征和症状包括：

- 难以行走或进行正常的日常活动
- 跌绊和摔倒
- 腿部、脚部或脚踝无力
- 手部无力或笨拙
- 言语不清或吞咽困难
- 手臂、肩膀和舌头肌肉抽筋和抽搐
- 难以抬头或保持良好体态

ALS 通常开始于手部、脚部或四肢，然后蔓延到身体其他部位。随着疾病进展和神经细胞损伤，患者肌肉会进行性无力。最终，咀嚼、吞咽、言语和呼吸都会受到影响。

ALS 通常不影响患者的肠道或膀胱控制功能、感觉或思维能力。患者保持和家人及朋友的正常交流是可能的。

三、病因

5%-10%的 ALS 病例是遗传性的，其余的病因尚不明确。

研究人员正在探寻 ALS 的可能病因，包括：

- **基因突变。**多种基因突变均可导致遗传性 ALS，其症状与非遗传形式 ALS 基本一致。
- **化学失衡。**ALS 患者体内谷氨酸（glutamate）含量通常高于正常水平。谷氨酸是一种脑内化学信使，存在于包围神经细胞的脑脊液中。过多的谷氨酸已知对一些神经细胞具有毒性。
- **免疫应答失调。**有时人体免疫系统会开始攻击自身正常细胞，可能导致神经细胞死亡。
- **蛋白质加工异常。**神经细胞内异常加工的蛋白质可能导致细胞中异常蛋白质逐渐积累，破坏神经细胞。

四、危险因素

已经明确的 ALS 危险因素包括：

- **遗传。**5%-10%的 ALS 患者为遗传致病（家族性 ALS）。大多数家族性 ALS 患者后代的发病几率为 50%。
- **年龄。**ALS 的发病风险随年龄增长而增加，最常见于 40 至 60 岁。
- **性别。**65 岁以下的男性患者略多于女性，但 70 岁以上的患者则没有性别差异。
- **基因。**一些考察人类全基因组的研究（全基因组关联研究）发现，家族性 ALS 患者和一些散发性 ALS 患者的基因变异有许多相似之处。这些基因变异可能使人们更容易遭受 ALS 影响。

环境因素也可能引发 ALS。可能增加 ALS 风险的因素包括：

- **吸烟。**吸烟是唯一明确的 ALS 可能环境危险因素，这种风险对女性的影

响似乎更大，尤其是更年期后的女性。

- **环境毒素暴露。**一些证据表明，在工作场所或家中接触铅或其他物质可能与 ALS 相关。在这方面已经进行了大量的研究，但尚未发现任何单一试剂或化学物质与 ALS 紧密相关。

- **服兵役。**最近的研究表明，军队服役人员罹患 ALS 的风险更高。服役可能引发 ALS 的具体原因尚不明确，可能包括接触某些金属或化学物质、创伤性损伤、病毒感染和剧烈运动等。

五、并发症

随着疾病进展，ALS 患者会出现并发症，可能包括：

- **呼吸问题**

随着时间推移，ALS 会导致呼吸时所用的肌肉出现瘫痪麻痹。你可能夜间需要类似于睡眠呼吸暂停患者所用的设备来帮助呼吸。例如，可能需要持续气道正压通气（CPAP）或双水平气道正压通气（BIPAP）等设备来辅助夜间呼吸。

一些较后期 ALS 患者会选择接受气管造口术，即通过手术在颈前通往气管的部位做一个切口，全天使用呼吸机来帮助双肺扩张和收缩。

呼吸衰竭是 ALS 患者最常见的死因，患者会在症状出现后平均 3 到 5 年内离世。

- **言语问题**

大多数 ALS 患者会随时间推移发展出言语障碍。通常开始于偶尔出现轻微含糊不清，随后逐渐加重。最终，他人会难以理解 ALS 患者的话语，患者经常需要依靠其他沟通技术进行交流。

- **进食问题**

ALS 患者可能因控制吞咽的肌肉遭到损伤而出现营养不良和脱水症状。他们将食物、液体或唾液误吸入肺部的风险也较高，这可能导致肺炎。使用饲管能够减少这些风险，并确保适量的水分和营养摄入。

- **痴呆**

部分 ALS 患者会出现记忆和决策困难，有些患者最终会被诊断为额颞叶痴呆。

六、诊断

由于 ALS 的早期症状与许多其他神经疾病相似，所以难以早期诊断。为了排除其他疾病，需要进行的检查可能包括：

- 肌电图（EMG）。在 EMG 过程中，医生会将针状电极通过皮肤插入不同部位的肌肉，评估肌肉在放松和收缩状态下的电活动。EMG 中可见的肌肉异常能够帮助医生诊断 ALS，或者确定你的症状是否由其他肌肉或神经疾病引起，还有助于指导你的运动疗法

- 神经传导功能检查。主要评估神经将脉冲刺激传导至身体不同部位肌肉的能力。这一检查可以确定你是否存在神经损伤或罹患某些肌肉疾病。

- 磁共振成像（MRI）。利用无线电波和强磁场，MRI 可以生成大脑和脊髓的详细图像。MRI 能够发现脊髓肿瘤、颈椎间盘突出和其他可能导致症状的病变。

- 血液和尿液检查。对血液和尿液标本的实验室分析可能帮助医生排除其他导致类似体征和症状的疾病。

- 脊髓穿刺（腰椎穿刺）。有时医生可能会采集你的脑脊液进行检查。医务人员会将一根细针插入你腰背部的两块椎骨之间，以收集少量脑脊液用于实验室分析。

- 肌肉活检。如果医生认为你可能罹患肌肉疾病而非 ALS，你可能需要进行肌肉活检。在局部麻醉下，医务人员会取出你的一小部分肌肉送往实验室进行分析。

七、治疗

治疗无法逆转 ALS 造成的损伤，但可以减缓症状发展，预防并发症，提高患者生活质量和独立性。

你可能需要一个由多个专业领域的医生和其他医疗卫生专业人士组成的综

合团队为你提供医疗服务。这可能延长你的生存期并提高生活质量。

你的团队将帮助你选择正确的治疗方案。你始终有权选择或拒绝任何建议的治疗方案。

八、药物

目前有两种药物获得美国食品与药物管理局（FDA）批准用于治疗 ALS。

- 利鲁唑(Riluzole, Rilutek)——这种药物可以减缓一些患者的病情发展，可能的机制是降低患者大脑中化学信使(谷氨酸)的水平，而 ALS 患者体内谷氨酸水平一般较高。利鲁唑以片剂形式给药，可能导致头晕、胃肠道疾病和肝功能改变等副作用。

- 依达拉奉(Edaravone, Radicava)——为期 6 个月的临床试验证明依达拉奉能够减缓 ALS 相关的日常功能衰退，基于这一研究，FDA 于 2017 年批准依达拉奉用于治疗 ALS。该药通过静脉输注给药（通常是连续 10-14 天，每月一次），可能导致瘀伤、步态障碍、荨麻疹、肿胀和呼吸短促等副作用。依达拉奉含有亚硫酸氢钠，可能引起亚硫酸盐敏感人群的严重过敏反应。

医生可能会开出一些药来缓解你的其他症状，包括：**肌肉抽筋和痉挛、痉挛强直、便秘、疲乏、唾液过多、多痰、疼痛、抑郁、睡眠问题、不受控制的大笑和哭泣。**

九、疗法

- **呼吸治疗。**随着肌无力症状加重，患者呼吸最终将越发困难。医生可能会定期检测你的呼吸状况，并为你提供辅助夜间呼吸的设备。你可以选择机械通气来帮助呼吸。医生会将通气管经由颈前部的切口（气管造口术）插入气道，另一端连接到呼吸机。

- **物理疗法。**理疗师可以帮助缓解疼痛，改善移动和行走问题，通过支持设备等帮助你保持独立性。低强度锻炼可能有助于尽可能长时间地维持你的心血管健康、肌肉力量和关节活动范围（range of motion）。理疗师还可以帮助你调整并适应支撑辅具（brace）、助步器或轮椅等设备，并可能建议使用坡道等设施，

从而使你的行动更加便利。定期锻炼有助于提高幸福感。适当的伸展运动可以帮助预防疼痛并维持你的肌肉功能。

- **职业疗法。**职业治疗师可以帮助手部和手臂无力的患者找到保持独立性的方法。适应性设备可以协助你进行穿衣、梳洗、吃饭和洗澡等日常活动。职业治疗师还能帮助你改造住所，使你能够在家里无障碍地安全移动。职业治疗师还能帮助患者在双手无力的情况下使用电脑和辅助技术设备。

- **言语疗法。**由于 ALS 会影响负责语言功能的肌肉，后期 ALS 患者会面临沟通交流问题。言语治疗师可以教你一些适应性技巧，使你的言语更清晰易懂。言语治疗师还能帮助你探索其他交流方法，比如字母表板或简单的纸和笔等。向你的治疗师询问借用或租用辅助沟通设备的可能性，比如带有文字转语音应用的平板电脑，或者基于计算机的合成语音设备。

- **营养支持。**治疗团队将和你以及家人合作，以确保你摄入的食物更容易吞咽，同时满足你的营养需求。最终，你可能需要饲管。

- **心理及社会支持。**你的治疗团队可能包括一名社会工作者（社工），帮助你处理财务和保险问题，增添设备及支付费用等。心理学家、社工和其他人可能为你和家人提供精神支持。

- **未来的潜在疗法**

关于 ALS 潜在药物和疗法的临床研究一直在进行之中。

能否参与临床研究取决于和你病情等相关的多方面因素，以及正在进行的研究是否招募患者。虽然许多此类研究的前景充满希望，但它们依然只是研究，尚不确定这些疗法能否帮助 ALS 患者。可以和医生讨论可能获得的治疗机会。

十、应对与支持

得知自己罹患 ALS 将是毁灭性的打击。下面的一些小贴士或许可以帮助你和家人应对这一情况：

- **正视疾病。**ALS 是一种致命疾病，而且意味着你将失去活动能力和独立性，要接受这样的现实是十分困难的。在确诊之后，你和家人很可能会经历一段哀痛

和悲伤的时期。

- **常怀希望。**你的治疗团队会帮助你专注于维持能力和健康的生活。有些 ALS 患者的生存期远比通常认为的 3-5 年要长，有些患者的生存期甚至超过 10 年。因此，保持积极乐观的态度有助于改善 ALS 患者的生活质量。

- **投入生活。**尽管身体被束缚，但许多 ALS 患者仍然可以拥有丰富而令人满意的生活。ALS 只是你生活的一部分，而不是你的整个人生。

- **加入支持组。**可以在支持组中通过和其他 ALS 患者交流而得到慰藉。在护理你的过程中，家人和朋友也可能从支持组中其他 ALS 护理者那里获益。可以通过联系医生或 ALS 协会（ALS Association）来找到你所在地区的支持组。

- **现在就决定未来的护理方案。**规划未来能够帮助你掌控生活和护理决策。在医生、护士或社工的帮助下，你可以决定是否接受某些维持生命的干预措施。你还可以决定在什么地方度过人生最后的时光。还可以考虑接受临终关怀护理。规划未来可以帮助你 and 所爱的人缓解一些常见的焦虑。

十一、就诊前准备

你可能会首先咨询家庭医生有关 ALS 的体征和症状。家庭医生会和你交流相关症状并进行初步查体。随后你可能会被转诊至神经系统疾病方面的专业医生（神经科医生）以进一步评估。

你可以做的事情

你可能需要接受很多检查以诊断病情，这个过程是有压力的而且会让人沮丧。以下策略可能给予你更大的掌控感：

- **坚持记录症状。**在前往神经科医生那里就诊之前，使用日历或笔记本记下你何时以及如何注意到行走、手部协调、言语、吞咽方面的问题或不随意的肌肉运动。你的笔记可能显示有助于诊断的（疾病）模式。

- **寻找神经科医生和医护团队。**由神经科医生领导的综合医护团队通常最

Tel: 86-10-8354 5711/8391 0649

Web: www.raredisease.cn

E-mail: info@cord.org.cn



适合进行 ALS 护理。你的团队应当与你积极沟通并熟悉你的个人需求。一个综合团队可能延长你的生存期并提高护理质量。

医生能为你提供的帮助

家庭医生会仔细回顾你的家族病史和你的体征及症状。你的神经科医生和家庭医生可能进行身体和神经系统检查，检查内容可能包括：**反射、肌肉力量、肌张力、触觉和视觉、协调、平衡。**

Tel: 86-10-8354 5711/8391 0649

Web: www.raredisease.cn

E-mail: info@cord.org.cn

关于我们

罕见病信息平台由罕见病发展中心（CORD，注册名：上海四叶草罕见病家庭关爱中心）主办，通过网站（www.raredisease.cn）、微信（公众号：raredisease）及微博（@罕见病信息网）等多方联动，搭建中国罕见病领域最权威的信息平台。为相关方提供罕见病领域最新、最全面的医药、研究、社会活动、政策等各个方面的信息，同时建立和完善百科数据库、国内患者数据库等。



扫一扫，关注罕见病