

· 标准 · 方案 · 指南 ·

杜氏肌营养不良呼吸康复策略专家共识 (2026)

中华医学会儿科学分会康复学组

中国罕见病联盟 Duchenne/Becker 型肌营养不良专业委员会

通信作者:蔡晓唐,四川大学华西第二医院儿童康复科出生缺陷与相关妇儿疾病教育部重点实验室,成都 610023,Email:cxt_1999@126.com;肖农,重庆医科大学附属儿童医院康复科儿童少年健康与疾病国家临床医学研究中心 儿童发育疾病研究教育部重点实验室 儿童神经发育与认知障碍重庆市重点实验室,重庆 400014,Email:xiaonongwl@163.com

【摘要】 杜氏肌营养不良(DMD)是一种致死性X连锁隐性遗传性肌肉疾病,呼吸系统并发症是其主要死因。为规范DMD患者的呼吸管理,改善生活质量并延长生存期,中华医学会儿科学分会康复学组联合中国罕见病联盟Duchenne/Becker型肌营养不良专业委员会制订“杜氏肌营养不良呼吸康复策略专家共识(2026)”,旨在提供实用的DMD呼吸管理推荐,促进多学科协作诊疗模式的建立与应用,改善患者预后。

实践指南注册:国际实践指南注册与透明化平台(PREPARE-2024CN1187)

Expert consensus on respiratory rehabilitation strategies for Duchenne muscular dystrophy (2026)

The Subspecialty Group of Rehabilitation, the Society of Pediatrics, Chinese Medical Association; the Subgroup of Duchenne/Becker Muscular Dystrophy, China Alliance for Rare Diseases

Corresponding author: Cai Xiaotang, Department of Pediatric Rehabilitation, West China Second University Hospital, Sichuan University, Key Laboratory of Birth Defects and Related Diseases of Women and Children (Sichuan University), Ministry of Education, Chengdu 610023, China, Email: cxt_1999@126.com; Xiao Nong, Department of Rehabilitation Children's Hospital of Chongqing Medical University, National Clinical Research Center for Children and Adolescents' Health and Diseases, Ministry of Education Key Laboratory of Child Development and Disorders, Chongqing Key Laboratory of Child Neurodevelopment and Cognitive Disorders, Chongqing 400014, China, Email: xiaonongwl@163.com

杜氏肌营养不良(Duchenne muscular dystrophy, DMD)是一种严重的X连锁隐性遗传性、致死性肌肉疾病,患者多在10~12岁丧失行走能力,20~30岁死于心肺衰竭。DMD的呼吸系统并发症是其主要的致残和致死原因^[1]。DMD的基因变异复杂^[2],呼吸表型种类繁多,以胸壁顺应性和气道清除率降低为核心,常见症状包括呼吸肌无力、

通气不足、咳嗽障碍、肺不张、吸入性肺炎、夜间低通气障碍及睡眠呼吸障碍等,可引发窒息、严重呼吸困难及呼吸衰竭等严重后果^[3],呼吸衰竭是仅次于心力衰竭的DMD主要致死因素^[4]。随病情进展,DMD患者呼吸肌(包括膈肌、肋间肌、呼吸辅助肌等)呈现进行性变性坏死和纤维化,呼吸功能逐渐恶化,症状具有隐匿性、进展性、不可逆性等特

DOI: 10.3760/cma.j.cn112140-20251106-01003

收稿日期 2025-11-06 本文编辑 李伟

引用本文:中华医学会儿科学分会康复学组,中国罕见病联盟Duchenne/Becker型肌营养不良专业委员会.杜氏肌营养不良呼吸康复策略专家共识(2026)[J].中华儿科杂志,2026,64(2):135-142. DOI: 10.3760/cma.j.cn112140-20251106-01003.



中华医学会杂志社
Chinese Medical Association Publishing House

版权所有
违者必究

征,尽早识别患者的通气功能障碍并进行有效的呼吸管理可延长生存周期、提高生活质量,降低病死率^[5]。尽管近年来针对 DMD 呼吸康复的研究有所深入,但临床实践中仍存在较大差异,尤其是疾病早期开展呼吸康复干预、多学科协作及全病程管理等方面存在明显不足,导致 DMD 规范化呼吸管理的受限。因此,中华医学会儿科学分会康复学组联合中国罕见病联盟 Duchenne/Becker 型肌营养不良专业委员会制订“杜氏肌营养不良呼吸康复策略专家共识(2026)”(简称本共识),旨在为临床医务工作者提供循证依据和操作规范,推动 DMD 患者呼吸康复标准管理的执行和优化。

一、共识形成方法

1. 注册及制订方法:本共识由中华医学会儿科学分会康复学组和中国罕见病联盟 Duchenne/Becker 型肌营养不良专业委员会专家共同发起,邀请康复科、儿童心血管科、儿童神经科、儿童呼吸科、危重症科、神经内科、放射科等 42 名专家组成多学科专家组。由四川大学华西第二医院循证医学团队提供方法学支持。本共识已在国际实践指南注册平台(www.guidelines-registry.cn)注册,注册号 PREPARE-2024CN1187,可通过注册平台获取计划书。本共识设计和制订步骤参考世界卫生组织 2014 年发布的指南制订手册及“中国制订/修订临床诊疗指南的指导原则(2022 版)”。采用证据为基础、专家共识为主导的方法,结合国内外最新研究进展和临床实践经验,形成推荐意见。

2. 问题遴选与确定:通过问卷调查方式向专家组征询临床问题,汇总后讨论并就问题的重要性进行匿名评分,评分范围 1~9 分(1 分最不重要,9 分最重要),将≥80% 专家评分≥7 分的问题纳入本共识,最终确定 13 个临床问题涵盖呼吸评估、康复干预、并发症管理及家庭管理等方面。

3. 文献检索与纳入:系统检索包括 PubMed、Embase、Medline、中国知网、万方数据库等中英文数据库,检索词包括“Duchenne muscular dystrophy”“DMD”“respiratory management”“rehabilitation”“pulmonary function”“sleep-disordered breathing”和“肌营养不良症”“呼吸管理”“康复”“肺功能”“睡眠呼吸障碍”等及其组合。检索时间自建库至 2025 年 9 月 30 日。纳入 DMD 相关的指南、系统评价、随机对照试验及高质量观察性研究等。

4. 证据提取与分析:从纳入的文献中提取与

DMD 疾病相关的知识点、临床决策相关的原始研究进行归纳总结,采用不同研究设计相对应的质量评价工具对纳入的原始研究进行质量分析。质量评估工具评估偏倚风险包括系统评价的偏倚风险评估工具 (Risk of Bias in Systematic Review, ROBIS)、美国健康研究及质量委员会推荐的横断面调查方法学清单、循证临床实践手册-医学文献使用者指南、纽卡斯尔-渥太华量表等,文献质量分析结果交多学科专家组审议。

5. 推荐意见形成:专家组通过 3 轮德尔菲法和会议讨论对未达成共识的条目进行修订和完善,最终达成共识(同意率>80%),形成 16 条推荐意见。

6. 利益冲突:所有参与专家及方法学团队成员均签署利益冲突声明表,均声明不存在与本共识相关的经济或非经济利益冲突。

7. 共识适用范围与推广:本共识的目标人群为儿童 DMD 患者。使用人群包括从事儿科 DMD 诊疗与康复的临床医师、治疗师及护理人员等,部分内容也适用于从事成年人 DMD 诊疗与康复的相关医务人员。如有新证据出现,将在 5 年后进行更新。

二、临床问题与推荐意见

临床问题 1: 如何在 DMD 的不同疾病阶段进行多系统管理?

推荐意见 1: 从明确诊断 DMD 开始,应开展多学科联合管理。不同疾病阶段、不同患者所需方案可有不同。共识度 100%(42/42)。

推荐说明: DMD 确诊之日起应启动多学科协作管理模式^[6],根据患者个体情况及家庭需求整合神经内科、康复医学科、遗传咨询科、心血管内科、内分泌科、呼吸内科、临床营养科、放射影像科、骨外科及精神心理科等多学科医师团队,涵盖护理人员与社会工作者;康复治疗团队应包括物理治疗、言语治疗、作业治疗、心肺治疗、假肢矫形等专业人员。系统性多学科协作旨在延缓 DMD 疾病进展,延长患者生存期,改善全生命周期生存质量^[7]。

临床问题 2: DMD 管理过程中应关注哪些可能影响呼吸功能的多系统并发症?

推荐意见 2: 多系统并发症会加速 DMD 患者的呼吸功能衰竭,应加强对肺外并发症的监测和管理。共识度 100%(42/42)。

推荐说明: DMD 患者因心肌纤维化和收缩功能下降,常出现心肌病及心律失常甚至心力衰竭。心脏泵血功能降低可导致肺淤血,进一步加重呼吸



困难,需要定期监测心脏功能并及时干预。

DMD 患者因口咽肌肉功能障碍,可出现吞咽障碍、呛咳反流及营养摄入障碍,增加吸入性肺炎风险,需定期监测和及时干预。

脊柱侧弯是 DMD 自然病程中常见并发症之一,长期激素治疗可引发骨质疏松,增加脊柱压缩性骨折和侧弯风险,导致胸廓容积缩小及肺扩张受限及肺活量下降,需定期监测骨健康并尽量预防或减轻脊柱侧弯^[8]。

肥胖可能导致阻塞性睡眠呼吸暂停,应进行营养管理,自开始使用激素起定期进行营养管理,预防或控制肥胖,降低肥胖对呼吸功能的影响。

临床问题 3: 如何制订与实施 DMD 患者的分阶段呼吸管理策略?

推荐意见 3: 参照国际神经肌肉合作研究小组(Cooperative International Neuromuscular Research Group, CINRG)功能评分标准对 DMD 的疾病自然病程进行分期,实施个体化、阶段化的呼吸标准管理。共识度 100%(42/42)。

推荐说明: 参照 CINRG 功能评分标准将 DMD 的疾病自然病程分为 5 期^[6]。(1)症状早期:主要表现为运动发育迟缓、跑步或跳跃困难及腓肠肌肥大等,此阶段呼吸生理学正常或接近正常,应以预防为主,包括预防呼吸道感染^[9-10],对患者及其照护者进行呼吸相关并发症的教育。(2)早期独走期:5~7 岁,肌肉无力与萎缩逐渐加重但具有独立行走能力,呼吸功能可基本正常,用力肺活量(forced vital capacity, FVC)逐年增长但呼气峰流速(peak expiratory flow, PEF)和咳嗽峰流速(peak cough flow, PCF)开始下降,提示呼气肌进行性无力,建议定期监测肺功能并接种呼吸系统疾病疫苗,如咳嗽效率下降,应启动主动咳嗽训练、辅助咳嗽等措施以改善患者气道廓清能力^[11]。此期睡眠相关呼吸障碍(如阻塞性睡眠呼吸暂停和夜间低通气)风险增加,需进行相关症状和多导睡眠监测(polysomnography, PSG)检查,并教育患者及照护者识别相关症状^[12-13]。(3)晚期独走期:8~12 岁,步行能力显著下降,日常活动能力受限,咳嗽效率及气道廓清能力可能进一步降低,当发生下呼吸道感染时,分泌物如不能有效清除可导致肺部塌陷、通气-血流比失调、低氧血症,甚至增加呼吸衰竭的风险。此期患者可能出现胸腹矛盾呼吸模式,如存在严重的脊柱侧弯会进一步限制胸廓扩张^[14-15],需评估脊柱侧弯以决定康复干预、支具干预或手术。患者清醒或站立时可保持足够的每分钟通气量,而在感染、睡眠或仰卧位时可

出现呼吸功能障碍,必要时启动夜间无创通气。(4)不可步行早期:13~18 岁,患者丧失下肢运动功能后肺及胸壁顺应性显著降低,潮气量下降和呼吸频率代偿性升高,咳嗽效率低,分泌物潴留风险显著增加^[16],每半年应监测 1 次肺功能。此期多出现夜间通气不足或睡眠呼吸障碍,可能需进行夜间辅助通气^[17],若 PSG 发现夜间低通气或睡眠呼吸障碍时,或 FVC<预测值的 50%、最大吸气压<60 cmH₂O(1 cmH₂O=0.098 kPa),或夜间脉氧饱和度<0.95、夜间呼气末二氧化碳分压(partial pressure of end tidal carbon dioxide, petCO₂)或经皮二氧化碳分压(transcutaneous carbon dioxide pressure, TcPCO₂)>45 mmHg(1 mmHg=0.133 kPa),开始进行夜间无创辅助通气治疗。出现胸廓僵硬、肺顺应性降低、肺容积受限,FVC≤预测值的 60% 时,可考虑使用通气袋或机械充气装置进行肺复张^[4]。(5)不可步行晚期:患者逐渐出现日间通气不足,需要日间辅助通气,同时终末期心肌病导致心源性肺水肿,中枢性睡眠呼吸暂停(central sleep apnea, CSA)的比例亦增加。疾病终末期患者自主呼吸能力几乎丧失并依赖 24 h 机械通气,需全天候无创通气支持,联合机械辅助咳嗽,雾化生理盐水或黏液溶解剂以改善气道功能。若无创通气失败或分泌物管理困难,需气管切开以缓解呼吸困难,通过多学科团队整合呼吸支持、心血管治疗及心理管理等方面,优化终末期生存质量^[18]。

临床问题 4: 如何构建 DMD 患者的呼吸功能随访管理体系?

推荐意见 4: 基于疾病分期与功能状态进行呼吸功能评估内容见表 1。患者确诊后需完成基线评估,6 岁及以上可配合的患者应进行肺功能测定并规律随访,可行走期的患者应每年至少进行 1 次 FVC 评估,非行走期的患者可缩短至 6 个月 1 次,可按需增加随访评估的频率^[4-5]。共识度 95% (40/42)。

推荐说明: DMD 患者呼吸功能损伤呈现隐匿进展的特征,标准化评估体系需整合临床评估、辅助检查及康复评估,以早期识别呼吸代偿失调并及时干预。随疾病逐渐进展,根据病情需要应适当增加评估频率,以便进行及时干预和调整^[4-5]。

临床问题 5: DMD 患者如何通过疫苗接种降低呼吸道感染风险?

推荐意见 5: 所有 DMD 患者参照国家免疫规划疫苗儿童免疫程序进行疫苗接种。首次使用糖皮质激素前需完成水痘疫苗接种。糖皮质激素长期治疗



表 1 杜氏肌营养不良患者呼吸康复的临床评估内容

评估维度	核心项目	具体内容	临床意义及阈值标准
病史、临床症状及体征			
病史回顾	出生史、发育史及家族史	既往基础疾病及治疗情况、运动及心肺发育情况	重点关注呼吸系统感染及睡眠、吞咽、营养、日常活动及家庭养育情况
临床症状	呼吸道情况	有无上气道梗阻,包括扁桃体肥大、张口呼吸,有无吞咽困难,有无反复呼吸感染及咳嗽无力	记录呼吸道感染频率及程度、咳嗽能力、口腔功能
	夜间睡眠情况	有无打鼾、睡眠不安、短暂呼吸停止,夜间憋醒(伴有心跳加速或呼吸困难)、晨起头痛、食欲不振、日间疲倦或嗜睡	晚期独走期应监测夜间有无低通气状态
	日间低通气情况	有无食欲不振、日间疲倦或嗜睡,有无胸部不适、背部疼痛	不可步行期应监测日间及夜间有无低通气状态
临床体征			
	一般情况	身高、体重、体质指数、血压、心率、呼吸频率、血氧饱和度、有无发绀、杵状指	
	呼吸结构	胸廓外形及胸围、脊柱形态	
	呼吸模式	有无气促、矛盾呼吸、辅助呼吸肌使用	出现相关异常体征提示呼吸功能异常可能,需结合其他指标综合评估后干预
	胸部听诊	呼吸音是否对称、有无啰音、哮鸣音及心音异常	
	呼吸相关功能	最长声时、有无言语呼吸困难、音质音量	
辅助检查			
血液学检测	肌酶、肌钙蛋白、动脉血气分析	定期检测肌酶、肌钙蛋白,病情需要时检测动脉血气分析	需结合临床综合判断
肺功能检测	FVC	独走期每年至少进行 1 次 FVC 评估,非行走期用臂展替代身高,每 6 个月进行 1 次 FVC 评估	FVC<预测值的 60% 时建议启动肺容量募集治疗,FVC<预测值的 50% 时建议启动非侵入性通气支持
心功能检测	心电图、超声心动图、心脏 MRI	6 岁开始监测,配合者可完成心脏 MRI	重点关注严重心肌病的发生
脊柱检测	脊柱全长 X 线片	临床怀疑脊柱侧凸或压缩性骨折时完成	椎体压缩时应进行骨健康检测与治疗干预;严重脊柱侧凸需转诊至专科进行干预
吞咽功能检测	吞咽评估	病情需要者选用造影或内镜,预防吸入性肺炎	根据评估结果需转诊至专科干预
胸部影像学	胸部 X 线片或 CT	急性感染或分泌物潴留时需完成	发现肺部感染应积极治疗
呼吸康复评估	PCF 测量 ^a	可配合者与 FVC 同时进行定期监测	>270 L/min 为气道廓清有效,160~270 L/min 肺部感染时可能需辅助,<160 L/min 需要咳嗽辅助
气道廓清评估			
呼吸肌力测试	最大呼气压、最大吸气压	端坐位取 3 次最佳值	结合其他呼吸评估结果及运动功能综合判断
运动功能评估	计时试验	每 6 个月评估 1 次,包括北极星移动评价量表、仰卧站起计时、10 m 步行(跑)及上(下)4 级台阶测试,6 min 步行试验等	运动功能下降可伴随呼吸功能的受损,是呼吸康复实施的重要参考
氧合监测	血氧饱和度	非独走期每 6 个月监测	居家进行简单的血氧饱和度测定可以筛查与睡眠相关的血氧饱和度降低
	二氧化碳监测	呼气末二氧化碳分压	识别隐匿性通气不足
睡眠评估	睡眠呼吸监测	≥6 岁每 1~2 年监测 1 次,存在疲劳、呼吸困难、肥胖或腺样体肥大者每年监测 1 次	早期进行筛查、随访及管理,基础监测应记录夜间呼吸频率、异常事件及睡眠质量,可使用便携式脉搏血氧仪监测夜间血氧饱和度
功能量表	问卷评估	呼吸困难评分、匹兹堡睡眠质量指数量表、儿童生活质量量表	生活质量量化追踪

注:FVC 为用力肺活量;PCF 为咳嗽峰流速;^a儿童 PCF 尚无统一标准,阈值参考成人研究标准,需结合临床综合判断

的患者应严格避免接种减毒活疫苗,建议选择灭活疫苗替代。推荐每年接种灭活流感疫苗、灭活肺炎球菌疫苗等呼吸道疾病疫苗。共识度 100%(42/42)。

推荐说明: DMD 患者需长期使用糖皮质激素治疗,可导致免疫力降低从而更容易感染,因此接种疫苗很有必要^[19-20]。国际指南推荐在开始使用类固醇激素之前完成计划免疫接种并建立水痘免疫^[21]。糖皮质激素治疗患者接种灭活疫苗的安全性已获多项研究支持^[22-24]。糖皮质激素治疗期间应严格避免接种减毒活疫苗,选择灭活疫苗替代以规避疫苗相关感染风险^[25]。

临床问题 6: DMD 患者在急性呼吸道感染时如何进行呼吸道管理及肺康复治疗?

推荐意见 6: DMD 患者急性呼吸道感染时应及时就医,疑似细菌感染需尽早启动抗生素治疗并评估感染严重程度,重症者在首次就医后尽快启动经验性抗生素治疗,有耐药风险患者需升级抗生素。共识度 100%(42/42)。

推荐说明: 因呼吸肌无力及气道廓清能力显著降低,DMD 患者难以产生有效咳嗽以充分清除呼吸道分泌物,从而增加肺炎和肺不张的风险,易于迅速进展为呼吸衰竭,因此感染后应密切关注病情、及时就医并治疗^[26]。

推荐意见 7: 当存在低氧血症时,应及早进行气道廓清,积极采用咳嗽增强与肺容量募集(lung volume recruitment, LVR)技术,同时加强疾病评估及监护,及时识别危重症。氧疗应严格控制目标血氧饱和度,氧疗期间需加强高碳酸血症的监测,避免经验性高流量给氧;病情需要时转入重症监护病房。共识度 100%(42/42)。

推荐说明: 急性呼吸道感染期间 DMD 患者易出现低氧血症,虽然氧疗可以明显改善低氧血症,但高氧可能掩盖患者肺不张或通气不足等潜在问题,从而抑制呼吸中枢并加剧高碳酸血症,因此应避免经验性高流量给氧,加强对呼吸节律和高碳酸血症的监测。如需要补充氧气,目标血氧饱和度应>0.92,并根据目标氧合制订给氧计划。当患者血氧饱和度<0.95 时,应加强气道廓清,进行积极的咳嗽增强治疗和 LVR 治疗,以预防和治疗痰液堵塞、肺不张和肺炎。若血氧饱和度<0.92 或合并二氧化碳潴留,应考虑重症监护病房或呼吸病房进行通气支持,首选无创通气,存在气道分泌物增多的患者更可能需要使用机械吸-呼技术^[27]。

推荐意见 8: DMD 患者应谨慎使用抑制呼吸功能的药物,存在呼吸功能受损时应严格避免使用抑制呼吸功能的药物;如需使用支气管舒张剂应评估心脏功能。共识度 100%(42/42)。

推荐说明: DMD 患者本身存在呼吸功能及心脏功能受损,应避免使用抑制呼吸的药物^[5]。来自哮喘患者的间接证据显示^[28-29],单独或大量吸入 β 受体激动剂可增加患者心血管效应(心动过速、QTc 间期延长)及死亡风险,因此 DMD 患者需专科医生评估后谨慎用药。

推荐意见 9: 对于存在反复呼吸道感染的 DMD 患者,应进行口咽及胃肠功能评估。共识度 100%(42/42)。

推荐说明: DMD 患者存在口咽及胃肠肌肉功能障碍时,应排查是否因误吸或胃肠道反流导致的反复呼吸道感染。

临床问题 7: 如何进行 DMD 患者的肺容量管理?

推荐意见 10: 在 FVC 的动态监测指导下,进行 DMD 呼吸干预和管理^[4]。FVC<预测值的 60% 时推荐启动肺容量募集治疗^[30-32]。FVC<预测值的 50% 时建议启动非侵入性通气支持,FVC<预测值的 30% 时需转呼吸专科。共识度 95%(40/42)。

推荐说明: 随着病程进展,DMD 患者进行性呼吸肌无力和胸廓僵硬度增加使胸壁和肺顺应性降低,常逐渐出现限制性通气障碍。动态监测 FVC 变化是减缓 DMD 呼吸功能恶化、降低并发症风险及延长生存期的关键,对不可步行后期的患者生存率具有预测价值。FVC 年下降率>预测值的 5% 时呼吸衰竭风险明显增加,FVC<预测值的 50% 被认为是夜间高碳酸血症风险增加的危险信号,是启动夜间无创通气的指征之一。FVC<预测值的 30% 时会增加需要使用呼吸支持的风险,前期如未进行呼吸功能的定期监测,应立即转诊至呼吸专科^[5]。

此外,无论 FVC 情况如何,如怀疑 DMD 患者存在睡眠-呼吸问题请参考临床问题 9。即使 FVC 未显著下降,若患者存在无效咳嗽、反复呼吸道感染或活动后明显呼吸困难(改良呼吸困难指数量表评分≥3 分),也应启动间歇性无创通气(non-invasive ventilation, NIV)支持^[33]。同时,无法配合肺功能检查得到 FVC 值但存在明显脊柱侧弯和(或)严重上肢功能障碍,需加强呼吸功能监测,必要时需转诊呼吸专科^[28]。

临床问题 8: 如何改善或维持 DMD 患者的气



道廓清能力?

推荐意见 11: 经评估存在气道廓清障碍的 DMD 患者, 根据评估结果选择适宜的气道廓清技术, 包括体位引流、叩击与振动、主动循环呼吸技术等, 疾病中后期根据病情需要可考虑辅助咳嗽增强技术。共识度 100%(42/42)。

推荐说明: 根据患者年龄、疾病状态及呼吸功能评估结果, 结合患者及家属对具体技术的理解和执行能力、舒适性和成本等因素进行综合判断, 选择适宜的气道廓清技术或装置进行规范应用^[34]。成年人 PCF<270 L/min 或连续记录值出现下降, 表明气道廓清能力的受损, 必要时转诊至专业呼吸团队并考虑气道廓清支持。尚无儿童 PCF 的正常数据, 由于 PCF 测试需要患者配合, 尤其是年龄较小的儿童需谨慎评估 PCF 数值的可靠性^[16, 35]。

临床问题 9: 如何早期识别 DMD 患者的睡眠呼吸障碍?

推荐意见 12: 任何年龄或功能状态 DMD 患者均需进行睡眠呼吸障碍相关问题的监测和随访, 一旦怀疑或出现任何睡眠呼吸障碍症状, 需进行呼吸专科评估和检查, 制订下一步随访或干预计划。共识度 100%(42/42)。

推荐说明: 被判断为发生睡眠呼吸障碍的 DMD 高风险人群, 任何年龄或功能状态均需进行睡眠呼吸障碍相关的监测和随访^[5, 17], 尤其是超重或接受类固醇治疗的患者, 可能存在阻塞性睡眠呼吸暂停、CSA 和通气不足等。睡眠呼吸紊乱包括夜间觉醒、浅睡眠比例升高和睡眠效率降低等在病程早期即可出现, 随病情进展而加重^[2]。临床怀疑或出现症状应转诊至呼吸科或请具有睡眠呼吸障碍诊治经验的专家进一步评估, 包括临床症状、呼吸肌力量评估及 PSG 监测, 早期识别睡眠呼吸障碍和通气不足。夜间便携式血氧测定仪可与 PSG 结合, 推荐二氧化碳监测纳入常规 PSG^[3], 旨在早期识别问题并为启动康复治疗、无创通气介入提供依据。

临床问题 10: 如何对 DMD 患者进行呼吸支持?

推荐意见 13: DMD 患者需进行个体化阶梯化的呼吸支持管理, 根据评估结果, 存在睡眠低通气症状应选择无创夜间通气, 若病情进展则需过渡至 24 h 呼吸支持^[36], 必要时联合辅助咳嗽维持气道通畅^[37]。根据病情严重情况, 必要时进行气管切开通气。共识度 90%(38/42)。

推荐说明: DMD 疾病中后期常伴有急慢性呼吸功能不全, 早期多表现为睡眠低通气症状, 逐渐进展出现限制性通气障碍、日间高碳酸血症及呼吸衰竭。美国胸科协会指南强调早期夜间 NIV 可延缓肺功能下降速度、显著改善 DMD 生存率, 提升患儿的独立生活能力, 如延迟至出现日间高碳酸血症后再启动 NIV 则生存率明显降低^[33]。如出现高误吸风险、严重的呼吸道感染或不可逆转的严重呼吸肌无力, 考虑气管切开通气。

临床问题 11: DMD 患者是否应进行呼吸肌肌力训练(respiratory muscle training, RMT)?

推荐意见 14: DMD 患者不常规推荐进行 RMT, 建议临床医师及康复治疗师根据患者的个体化综合评估决定。共识度 85%(36/42)。

推荐说明: 现有临床研究表明, RMT 可能短期改善 DMD 患者的呼吸肌力量与耐力, 从而改善或维持肺功能, 但其效果高度依赖于训练方案及疾病功能状态^[38-39], 近期获益不一致, 远期影响亦不明确^[33], 因利弊难以权衡, 存在可能加重肌肉损伤的风险, 故不常规推荐。

临床问题 12: DMD 患者是否能进行有氧运动?

推荐意见 15: 根据 DMD 患者的个体化综合评估结果选择适宜的有氧运动, 需严格避免过高强度、离心收缩及高抗阻活动^[40]。运动实时生理数据监测、活动后自觉疲劳指数评估及血清肌酸激酶监测可帮助判断运动强度及安全性。共识度 86% (36/42)。

推荐说明: 有氧运动可延缓 DMD 患者肌肉挛缩、改善肺活量、改善心肺耐力, 增强患者活动及参与能力, 可选择游泳、康复脚踏车等多种运动形式^[41]。运动过程中需严格避免过高强度、离心收缩(如下坡跑)及高抗阻训练防止肌纤维机械性损伤。通过穿戴式设备实时监测呼吸、血氧饱和度、心率及血压等预警低氧或心律失常等风险, 运动后 24 h 内可监测血清肌酸激酶水平协助判断有无运动过量所致肌肉损伤。

临床问题 13: DMD 患者如何进行呼吸康复家庭管理?

推荐意见 16: DMD 患者的呼吸康复家庭管理推荐进行健康及疾病宣教, 普及疾病知识和呼吸康复技术。在定期复查评估的基础上, 由康复治疗师和医师制订家庭康复训练计划, 指导辅助器具的正确使用。可开展远程实时监测和干预, 实现个性化



管理。进行患者及家庭的心理随访和及时干预,优化日常生活活动。共识度 100%(42/42)。

推荐说明: 规范呼吸康复家庭管理和支持可提升DMD患者家庭护理质量,延长患者生存周期,结合远程医疗可减少医疗及社会成本,提升干预效果。DMD与孤独症谱系障碍、注意缺陷多动障碍、抑郁症、焦虑症及强迫症的共患率均高于普通人群^[42],尤其是青春期DMD患者应定期进行心理评估和精神行为测评。合并有心理疾病的患者应推荐至心理专科进行干预。

三、局限性与展望

本共识基于现有证据结合专家意见,为DMD患者呼吸康复管理提供了关键指导,推荐意见仍需在未来通过更多高质量、大样本的临床研究予以验证。部分临床问题缺乏高等级循证证据支持,在不同医疗资源水平地区的普适性有待进一步评估。未来DMD相关研究应聚焦于探索更精准的呼吸干预启动时机,评估呼吸康复的长期疗效与依从性,积极推动针对DMD病因的前沿疗法与呼吸管理的整合。此外,开展真实世界研究,建立DMD患者呼吸功能自然病程与干预效果的本土化数据,是优化管理策略、最终改善患者远期预后的重要发展方向。

(蔡晓唐 周林雨涵 罗双红 肖农 执笔)

参与本共识制订的专家组成员(按单位和姓名拼音排序):安徽医科大学第一附属医院(许晓燕);北京大学第一医院(秦伦);成都市妇女儿童中心医院(王燕娟);重庆医科大学附属儿童医院(洪思琦、黄琴蓉、肖农);复旦大学附属儿科医院(李惠、李西华);福建医科大学附属第一医院(王志强);广州医科大学附属妇女儿童医疗中心(徐开寿);贵阳市妇幼保健院(李强);贵州医科大学附属医院(艾戎);湖南省儿童医院(胡继红、吴丽文);华中科技大学同济医学院附属武汉儿童医院(朱红敏);江西省儿童医院(孙小兰);昆明市儿童医院(刘芸);南京医科大学附属儿童医院(赵晓科);山东大学附属儿童医院(黄艳);山西医科大学第二医院(李满);深圳市儿童医院(曹建国);首都医科大学附属北京儿童医院(李海天、熊晖);四川大学华西第二医院(蔡晓唐、陈晓勇、郭应坤、李德渊、孙小妹、许华燕、余莉);四川省宜宾市第二人民医院 四川大学华西医院宜宾医院(向上);苏州大学附属儿童医院(霍洪亮);西安市儿童医院(陈艳妮);西北妇女儿童医院(张小鸽);新疆维吾尔自治区儿童医院(于静);云南省第一人民医院(汤春辉);浙江大学医学院附属儿童医院(李海峰);郑州大学第三附属医院(朱登纳);中国医学科学院北京协和医学院 北京协和医院(戴毅、张光宇);中山大学附属第一医院(王惊);遵义医科大学附属医院(李同欢)

循证医学方法学组成员:四川大学华西第二医院(罗双红、胡钦、苗瑞雪、李雨);香港大学(周林雨涵)

利益冲突 所有作者声明无利益冲突

参 考 文 献

- [1] Duan D, Goemans N, Takeda S, et al. Duchenne muscular dystrophy[J]. Nat Rev Dis Primers, 2021, 7(1): 13. DOI: 10.1038/s41572-021-00248-3.
- [2] 化春晓, 刘莉娜, 杨少哲, 等. DMD 基因变异特征分析[J]. 中华儿科杂志, 2024, 62(2): 153-158. DOI: 10.3760/cma.j.cn112140-20230803-00072.
- [3] 胡梅, 徐婷, 许可, 等. Duchenne 型肌营养不良患儿心脏损伤特征随年龄变化趋势的前瞻性队列研究[J]. 中华儿科杂志, 2024, 62(3): 223-230. DOI: 10.3760/cma.j.cn112140-20230905-00158.
- [4] Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management[J]. Lancet Neurol, 2018, 17(4): 347-361. DOI: 10.1016/S1474-4422(18)30025-5.
- [5] Childs A, Turner C, Astin R, et al. Development of respiratory care guidelines for Duchenne muscular dystrophy in the UK: key recommendations for clinical practice[J]. Thorax, 2024, 79(5): 476-485. DOI: 10.1136/thorax-2023-220811.
- [6] Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management[J]. Lancet Neurol, 2018, 17(3): 251-267. DOI: 10.1016/S1474-4422(18)30024-3.
- [7] 北京医学会罕见病分会, 北京医学会神经内科分会神经肌肉病学组, 中国肌营养不良协作组. Duchenne 型肌营养不良多学科管理专家共识[J]. 中华医学杂志, 2018, 98(35): 2803-2814. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0376-2491.2018.35.008.
- [8] Case LE, Apkon SD, Eagle M, et al. Rehabilitation management of the patient with Duchenne muscular dystrophy[J]. Pediatrics, 2018, 142(Suppl 2): S17-S33. DOI: 10.1542/peds.2018-0333D.
- [9] Birnkrant DJ, Bello L, Butterfield RJ, et al. Cardiorespiratory management of Duchenne muscular dystrophy: emerging therapies, neuromuscular genetics, and new clinical challenges[J]. Lancet Respir Med, 2022, 10(4): 403-420. DOI: 10.1016/S2213-2600(21)00581-6.
- [10] Wahlgren L, Kroksmark A, Lindblad A, et al. Respiratory comorbidities and treatments in Duchenne muscular dystrophy: impact on life expectancy and causes of death [J]. J Neurol, 2024, 271(7): 4300-4309. DOI: 10.1007/s00415-024-12372-7.
- [11] Finder J, Mayer OH, Sheehan D, et al. Pulmonary endpoints in Duchenne muscular dystrophy. A workshop summary[J]. Am J Respir Crit Care Med, 2017, 196(4): 512-519. DOI: 10.1164/rccm.201703-0507WS.
- [12] Zambon AA, Trucco F, Laverty A, et al. Respiratory function and sleep disordered breathing in pediatric Duchenne muscular dystrophy[J]. Neurology, 2022, 99(12): e1216-e1226. DOI: 10.1212/WNL.0000000000200932.
- [13] Kinane TB, Mayer OH, Duda PW, et al. Long-term pulmonary function in Duchenne muscular dystrophy: comparison of eteplirsen-treated patients to natural history[J]. J Neuromuscul Dis, 2018, 5(1): 47-58. DOI: 10.3233/JND-170272.
- [14] Meier T, Rummey C, Leinonen M, et al. Characterization of pulmonary function in 10-18 year old patients with



- [15] Duchenne muscular dystrophy[J]. Neuromuscul Disord, 2017, 27(4):307-314. DOI: 10.1016/j.nmd.2016.12.014.
- [16] Mayer OH, Finkel RS, Rummey C, et al. Characterization of pulmonary function in Duchenne Muscular Dystrophy[J]. Pediatr Pulmonol, 2015, 50(5): 487-494. DOI: 10.1002/ppul.23172.
- [17] Kotwal N, Shukla PJ, Perez GF. Peak cough flow in children with neuromuscular disorders[J]. Lung, 2020, 198(2): 371-375. DOI: 10.1007/s00408-020-00340-7.
- [18] Sawnani H, Thampratankul L, Szczesniak RD, et al. Sleep disordered breathing in young boys with Duchenne muscular dystrophy[J]. J Pediatr, 2015, 166(3): 640-645. e1. DOI: 10.1016/j.jpeds.2014.12.006.
- [19] Finsterer J. Cardiopulmonary support in duchenne muscular dystrophy[J]. Lung, 2006, 184(4):205-215. DOI: 10.1007/s00408-005-2584-x.
- [20] Zhang T, Kong X. Recent advances of glucocorticoids in the treatment of Duchenne muscular dystrophy (Review) [J]. Exp Ther Med, 2021, 21(5): 447. DOI: 10.3892/etm.2021.9875.
- [21] Moxley RT, Pandya S, Ciafaloni E, et al. Change in natural history of Duchenne muscular dystrophy with long-term corticosteroid treatment: implications for management [J]. J Child Neurol, 2010, 25(9): 1116-1129. DOI: 10.1177/0883073810371004.
- [22] Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management[J]. Lancet Neurol, 2010, 9(1): 77-93. DOI: 10.1016/S1474-4422(09)70271-6.
- [23] Papp KA, Haraoui B, Kumar D, et al. Vaccination guidelines for patients with immune-mediated disorders on immunosuppressive therapies[J]. J Cutan Med Surg, 2019, 23(1):50-74. DOI: 10.1177/1203475418811335.
- [24] Papp KA, Haraoui B, Kumar D, et al. Vaccination guidelines for patients with immune-mediated disorders on immunosuppressive therapies-executive summary[J]. J Can Assoc Gastroenterol, 2019, 2(4): 149-152. DOI: 10.1093/jcag/gwy069.
- [25] Papp KA, Haraoui B, Kumar D, et al. Vaccination guidelines for patients with immune-mediated disorders taking immunosuppressive therapies: executive summary [J]. J Rheumatol, 2019, 46(7): 751-754. DOI: 10.3899/jrheum.180784.
- [26] 中华医学会罕见病分会,北京医学会罕见病分会. Duchenne型肌营养不良多学科管理指南[J]. 中华内科杂志, 2025, 64(9): 13. DOI: 10.3760/cma.j.cn112138-20250412-00210.
- [27] Grief SN, Loza JK. Guidelines for the evaluation and treatment of pneumonia[J]. Prim Care, 2018, 45(3): 485-503. DOI: 10.1016/j.pop.2018.04.001.
- [28] Chatwin M, Simonds AK. Long-term mechanical insufflation-exsufflation cough assistance in neuromuscular disease: patterns of use and lessons for application[J]. Respir Care, 2020, 65(2): 135-143. DOI: 10.4187/respca.06882.
- [29] null, Cloutier MM, Baptist AP, et al. 2020 focused updates to the asthma management guidelines: a report from the National Asthma Education and Prevention Program Coordinating Committee Expert Panel Working Group[J]. J Allergy Clin Immunol, 2020, 146(6): 1217-1270. DOI: 10.1016/j.jaci.2020.10.003.
- [30] Mensah GA, Kiley JP, Gibbons GH. Generating evidence to inform an update of asthma clinical practice guidelines: perspectives from the National Heart, Lung, and Blood Institute[J]. J Allergy Clin Immunol, 2018, 142(3): 744-748. DOI: 10.1016/j.jaci.2018.07.004.
- [31] McKim DA, Katz SL, Barrowman N, et al. Lung volume recruitment slows pulmonary function decline in Duchenne muscular dystrophy[J]. Arch Phys Med Rehabil, 2012, 93(7): 1117-1122. DOI: 10.1016/j.apmr.2012.02.024.
- [32] Chiou M, Bach JR, Jethani L, et al. Active lung volume recruitment to preserve vital capacity in Duchenne muscular dystrophy[J]. J Rehabil Med, 2017, 49(1):49-53. DOI: 10.2340/16501977-2144.
- [33] McDonald CM, Gordish-Dressman H, Henricson EK, et al. Longitudinal pulmonary function testing outcome measures in Duchenne muscular dystrophy: long-term natural history with and without glucocorticoids[J]. Neuromuscul Disord, 2018, 28(11): 897-909. DOI: 10.1016/j.nmd.2018.07.004.
- [34] Finder JD, Birnkrant D, Carl J, et al. Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy: ATS consensus statement[J]. Am J Respir Crit Care Med, 2004, 170(4):456-465. DOI: 10.1164/rccm.200307-885ST.
- [35] Camela F, Gallucci M, Ricci G. Cough and airway clearance in Duchenne muscular dystrophy[J]. Paediatr Respir Rev, 2019, 31:35-39. DOI: 10.1016/j.prrv.2018.11.001.
- [36] Gauld LM, Boynton A. Relationship between peak cough flow and spirometry in Duchenne muscular dystrophy[J]. Pediatr Pulmonol, 2005, 39(5): 457-460. DOI: 10.1002/ppul.20151.
- [37] McKim DA, Griller N, LeBlanc C, et al. Twenty-four hour noninvasive ventilation in Duchenne muscular dystrophy: a safe alternative to tracheostomy[J]. Can Respir J, 2013, 20(1):e5-9. DOI: 10.1155/2013/406163.
- [38] Bach JR, Martinez D. Duchenne muscular dystrophy: continuous noninvasive ventilatory support prolongs survival[J]. Respir Care, 2011, 56(6): 744-750. DOI: 10.4187/respca.00831.
- [39] Silva IS, Pedrosa R, Azevedo IG, et al. Respiratory muscle training in children and adults with neuromuscular disease[J]. Cochrane Database Syst Rev, 2019, 9: CD011711. DOI: 10.1002/14651858.CD011711.pub2.
- [40] Watson K, Egerton T, Sheers N, et al. Respiratory muscle training in neuromuscular disease: a systematic review and meta-analysis[J]. Eur Respir Rev, 2022, 31(166): 220065. DOI: 10.1183/16000617.0065-2022.
- [41] Voet NB, van der Kooi EL, van Engelen BG, et al. Strength training and aerobic exercise training for muscle disease [J]. Cochrane Database Syst Rev, 2019, 12:CD003907. DOI: 10.1002/14651858.CD003907.pub5.
- [42] Jansen M, van Alfen N, Geurts ACH, et al. Assisted bicycle training delays functional deterioration in boys with Duchenne muscular dystrophy: the randomized controlled trial "no use is disuse"[J]. Neurorehabil Neural Repair, 2013, 27(9):816-827. DOI: 10.1177/1545968313496326.
- [43] Pascual-Morena C, Cavero-Redondo I, Reina-Gutiérrez S, et al. Prevalence of neuropsychiatric disorders in Duchenne and Becker muscular dystrophies: a systematic review and meta-analysis[J]. Arch Phys Med Rehabil, 2022, 103(12): 2444-2453. DOI: 10.1016/j.apmr.2022.05.015.

