

山东大学附属儿童医院

Qilu Children's Hospital Of Shandong University

治疗知情同意书

姓名 [REDACTED] 性别 女 年龄 3岁6月 住院日期 2022年10月02日 住院号 [REDACTED]

2022年10月02日 11:05

患儿 [REDACTED] 女，3岁6月，因“四肢活动不灵活3年”于2022年10月02日 10:54收入院，入院诊断为1.运动障碍 2.眼球运动障碍 3.肌强直性疾患。患儿入院后病情评估：评估等级一般，护理等级二级护理护理。患儿入院后需完善三大常规、生化、心电图等检查。给予脑瘫肢体综合训练、上肢综合训练、推拿、感觉统合治疗等综合康复治疗。近期康复目标（1月）：1月内四肢主动关节活动度较前改善。医生、护士、治疗师、家长均明确治疗计划，落实治疗方案。

治疗期间需注意以下事项：

1. 加强护理与喂养，防止患儿呼吸道或消化道等感染。
2. 非治疗时间，家长应视患儿情况给以适当体力的康复训练，并注意手法轻柔并避免摔伤。
3. 住院期间不得擅自带患儿外出，十分必要时需提前向医务人员、训练师请假，并填写请假申请单、按时返院销假。
4. 康复治疗一般2个月为一疗程，一疗程费用大约在2-3万元左右。
5. 患儿四肢肌张力增高，即使康复治疗师按常规操作，训练治疗期间有发生软组织损伤、骨折、关节脱位等意外情况的可能。
6. 患儿基因异常，目前存在运动功能落后、姿势异常、肌强直，即使经过积极康复治疗，治疗效果可能不理想，预后不良，不能达到正常儿童水平，会遗留肢体残疾、日常生活活动能力低下、继发性骨关节肌肉变化等。

将治疗计划、治疗目的及风险并发症向患儿家长讲明，家长表示理解并配合治疗。

谈话医师： [REDACTED]

家长： [REDACTED]

山东大学附属儿童医院

Qilu Children's Hospital Of Shandong University

治疗知情同意书

姓名 [REDACTED] 性别 女 年龄 3岁6月 住院日期 2022年10月02日 住院号 [REDACTED]

2022年10月03日 14:15

患儿 [REDACTED] 女, 3岁6月, 因“四肢活动不灵活3年”于2022年10月02日 10:54收入院, 入院诊断为1. 运动障碍 2. 眼球运动障碍 3. 肌强直性疾患。患儿基因检测结果提示: 发现与疾病表型相关的高度可疑变异。核基因分析结果: 临床表型高度相关, 且致病性证据较为充分的点突变 (SNVs) 或大片段缺失重复 (CNVs)。基因SCN4A 染色体位置 chr17:62021206 c.3917G>A (NM_000334) 导致氨基酸改变p.G1306E, 为错义突变。相关国内外参考文献 (如:

Myotonia permanens with Nav1.4-

G1306E displays varied phenotypes during course of life. 2017) 提示G1306E突变与钠通道肌强直的亚型永久性肌强直有关, 治疗方面, 盐酸美西律、卡马西平、苯妥英钠等调节钠离子通道的药物可以缓解该类肌强直患者的肌强直症状。现建议可尝试使用盐酸美西律进行症状改善, 使用药物改善肌强直症状有可能出现治疗无效的情况, 另外, 盐酸美西律使用期间需要监测血压、心电图、肝肾功、血常规等指标, 并定期进行相关运动评估, 根据病情调整药物用量, 该药物常见不良反应有: 1) 心悸、高血压、室性心律失常、高血压、房室传导阻滞等; 2) 头晕、紧张、感觉有异常、耳鸣、晕厥、癫痫发作等; 3) 上消化道不适、恶心、呕吐、吞咽困难、消化道溃疡等; 4) 白细胞数减少症、视力模糊、皮肤干燥、皮疹等。严重不良反应包括: 心源性休克、心衰、严重肝炎、急性肝坏死、剥脱性皮炎、骨髓纤维化、肺纤维化等。药物治疗期间存在出现上述不良反应 (且包括药品说明书包含的其他不良反应) 的可能性。

家长对以上情况表示知情了解, (☒ 同意 / ☐ 不同意)

用药。

谈话医师: 刘文近

家长: [REDACTED]