**遗传性共济失调临床路径**

（2017年版）

一、遗传性共济失调临床路径标准住院流程

**（一）适用对象。**

第一诊断为遗传性共济失调（ICD-10：G11）

**（二）诊断依据。**

根据《遗传性共济失调诊断与治疗专家共识》，中华医学会神经病学分会神经遗传学组，中华神经科杂志, 2015,48(06):459-463

1．缓慢发生、进展性、对称性共济失调。

2．遗传家族史：典型的遗传家族史是确诊的重要依据；遗传性共济失调以常染色体显性遗传为主，部分可呈常染色体隐性遗传、极少数为X-连锁及线粒体遗传等方式,也可见散发病例。

3．辅助检查(血清学检测、神经电生理学检查、影像学检查等)的支持证据。

4．排除其他遗传或非遗传性因素所致的共济失调。

5．基因诊断：根据遗传方式和伴随症状检测基因确定遗传性共济失调的类型。

**（三）进入路径标准。**

1.第一诊断必须符合ICD-10：G11遗传性共济失调编码。

2.当患者同时具有其他疾病诊断，但在住院期间不需特殊处理也不影响第一诊断的临床路径流程实施时，可以进入路径。

**（四）标准住院日2周。**

**（五）住院期间的检查项目。**

**1.必需的检查项目**

（1）血常规、尿常规、大便常规；

（2）肝肾功能、血电解质、血糖、血脂、血清肌酶、感染性疾病筛查（乙肝、艾滋病、梅毒等）等；

（3）心电图、X线胸片、头MRI；

（4）基因检测。

**2.根据患者病情进行的检查项目**

（1）血维生素E或植烷酸水平，自身免疫脑炎检测

（1）体感诱发电位、听觉诱发电位、视觉诱发电位、眼震电图、肌电图；

（2）脑磁共振波谱(MRS)成像，脑SPECT或PET检查

**（六）治疗方案的选择。**

目前临床上仍以对症和支持治疗为主，主要目标是减轻症状、延缓病情进展，改善日常生活自理能力。

1．共济失调症状：5羟色胺1A受体激动剂丁螺环酮、坦度螺酮，利鲁唑可部分改善症状。

2．锥体外系症状：左旋多巴及其复合制剂、苯海索、金刚烷胺等可部分改善症状。

3．痉挛症状：可选用氯苯氨丁酸、加巴喷丁、巴氯芬等。

4．肌阵挛症状：首选氯硝西泮等。

5．癫痫：可选用丙戊酸钠、奥卡西平、卡马西平、托吡酯、左乙拉西坦等。

6．认知功能障碍：可选用多奈哌齐和美金刚等。

7．抑郁症：首选选择性五羟色胺再摄取抑制剂类抗抑郁药物，如帕罗西汀、舍曲林、西酞普兰等。

8．神经保护剂：可试用辅酶Q10、艾地苯醌、丁苯酞、海藻糖等。因没有确定的疗效，神经保护剂建议酌情使用。

9．氨基酸类：N甲基D天冬氨酸(NMDA)受体变构激活剂D环丝氨酸可部分改善躯体共济失调症状，支链氨基酸如亮氨酸、异亮氨酸等可部分改善SCA6患者症状。

10．维生素类： 可试用B族维生素、维生素E等；选择性维生素E缺乏性共济失调者首选维生E。

11．非药物治疗（1）神经康复：步态不稳者可通过持续平衡功能锻炼予以改善；构音障碍者可通过言语训练矫正发音。（2）经颅磁刺激：经颅磁刺激可部分改善共济失调症状。（3）心理治疗。

**（七）预防性抗菌药物选择与使用时机。**

无

**（八）手术日。**

无

**（九）术后恢复。**

无

**（十）出院标准。**

1.临床症状平稳，已行有关基因检测和鉴别诊断。

2.没有需要住院治疗的并发症。

**（十一）变异及原因分析。**

1.发现合并其他严重疾病，如恶性肿瘤等，转入相应临床路径诊治。

2. 既往其它系统疾病加重而需要治疗,或发生严重并发症，需进一步治疗，由此延长住院时间，增加住院费用患者转入相应临床路径。

二、遗传性共济失调临床路径表单

适用对象：第一诊断遗传性共济失调（ICD-10：G11）；

患者姓名 性别年龄门诊号住院号

住院日期 年月日 出院日期 年月日 标准住院日天

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 时间 | 住院第１天 | 住院第２天 | 住院第３天 |
| 诊  疗  工  作 | * 询问病史，体格检查 * 查看既往辅助检查 * 医患沟通 * 完善检查 * 确定药物治疗方案 * 完成首次病程记录和病历记录 | * 上级医师查房，完成上级医师查房记录 * 体格检查，实施检查项目并追踪检查结果 * 根据患者病情制定治疗方案并向患者及其家属告知 | * 上级医师查房，完成上级医师查房记录 * 体格检查 * 根据患者病情及检查结果调整诊断和治疗方案 * 必要时向患者及其家属告知病情、检查结果及治疗方案 |
| 重  点  医  嘱 | **长期医嘱：**   * 神经科护理常规 * 根据病情一/二级护理 * 药物   **临时医嘱：**   * 血常规、尿常规、大便常规 * 肝肾功能、电解质、血糖、血脂、血清肌酶、感染性疾病筛查 * 心电图、胸片脑电图 * 头MRI * 血维生素E或植烷酸水平 | **长期医嘱**：   * 神经科护理常规 * 一/二级护理 * 药物   **临时医嘱：**   * 根据检查结果，选择肿瘤相关筛查，免疫及代谢指标筛查   基因检测   * 体感诱发电位、听觉诱发电位、视觉诱发电位、眼震电图、神经肌电图； * 脑磁共振波谱(MRS)成像，脑SPECT或PET检查 | **长期医嘱**：   * 神经科护理常规 * 一/二级护理 * 药物   **临时医嘱：** |
| 护理工作 | * 观察患者一般状况及营养状况 * 正确执行医嘱 * 患者宣教 | * 观察患者一般状况及营养状况 * 正确执行医嘱 * 患者宣教 | * 观察患者一般状况及营养状况 * 正确执行医嘱 * 患者宣教 |
| 变异 | □无 □有，原因： | □无 □有，原因： | □无 □有，原因： |
| 护士  签名 |  |  |  |
| 医师  签名 |  |  |  |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 时间 | 住院第4-6天 | 住院第7-13天 | 住院第14天  （出院日） |
| 诊  疗  工  作 | * 三级医师查房，完成病程记录和查房记录 * 评价神经功能状态 * 观察治疗后病情有无变化 | * 评估患者疾病控制情况 * 如果患者不能出院，在病程记录中说明原因和继续治疗的方案 | * 向患者交代出院注意事项 * 通知出院 * 开出院诊断书 * 完成出院记录 * 告知出院后注意事项及治疗方案 |
| 重  点  医  嘱 | 长期医嘱：   * 神经科护理常规 * 一/二级护理 * 药物 | 长期医嘱：   * 神经科护理常规 * 一/二级护理 * 药物 | 长期医嘱：   * 神经科护理常规 * 一/二级护理 * 药物 |
| 护理工作 | * 观察患者一般状况及营养状况 * 正确执行医嘱 * 患者宣教 | * 观察患者一般状况及营养状况 * 正确执行医嘱 * 患者宣教 | * 观察患者一般状况及营养状况 * 正确执行医嘱 * 患者宣教 |
| 变异 | □无 □有，原因： | □无 □有，原因： | □无 □有，原因： |
| 护士  签名 |  |  |  |
| 医师  签名 |  |  |  |