

BỆNH NHƯỢC CƠ

I. ĐẠI CƯƠNG:

1. Định nghĩa:

- Nhược cơ là bệnh của synap thần kinh – cơ. Là một bệnh tự miễn biểu hiện đặc trưng bởi sự yếu mỏi cơ vân tăng khi gắng sức cải thiện khi nghỉ ngơi và thuyên giảm rõ rệt khi dùng thuốc kháng Cholinesterase.
- Gặp ở mọi lứa tuổi với tỉ lệ nữ nhiều hơn nam (2/1), trẻ <10 tuổi khoảng 10%.

2. Sinh lý bệnh:

- Sự giảm hoặc mất các thụ thể tiếp nhận Acetylcholine thích hợp tại màng sau synap do kháng thể tấn công là tình trạng cơ bản. Kháng thể kháng thụ thể Acetylcholine hiện diện ở màng sau synap làm suy giảm sự dẫn truyền qua synap do tự kháng thể nối chéo với các thụ thể của Acetylcholin, vị trí thụ thể Acetylcolin bị tắc nghẽn, màng cơ sau synap bị tổn thương. Khi số lượng thụ thể Acetylcholine giảm hơn 30 % so với bình thường, bệnh nhược cơ có biểu hiện lâm sàng.
- Sự sản xuất tự kháng thể do các lympho T tách từ máu và tuyến ức. Có bằng chứng cho thấy tuyến ức duy trì đáp ứng tự miễn chống lại Acetylcholine (u tuyến ức 10-15%, tăng sinh tuyến ức 60-65 %).

II. LÂM SÀNG:

1. Bệnh sử:

- Khởi phát âm thầm, xuất hiện tình cờ hoặc sau một đợt nhiễm trùng hay dùng thuốc.

2. Triệu chứng cơ năng – thực thể:

- Yếu cơ không theo phân bố định khu thần kinh. Đầu tiên và thường gặp (90%) ở các cơ ổ mắt với biểu hiện: sụp mi, nhìn đôi, lé mắt, phản xạ ánh sáng bình thường, có thể luân phiên hai mắt.
- Yếu cơ vùng hầu họng gây nuốt khó, nói khó, mỏi cơ khi nhai.
- Yếu cơ tứ chi thường các cơ gốc chi nặng hơn ngọn chi.
- Tình trạng nặng gây yếu cơ toàn thân kể cả cơ hô hấp.
- Yếu cơ nặng lên sau gắng sức và về chiều, hồi phục sau nghỉ ngơi.
- Giảm trương lực cơ ở trẻ nhũ nhi: khóc nhỏ, bú yếu, giảm cử động.
- Teo cơ do hậu quả mất phân bố thần kinh gặp trong 10% thể toàn thân.
- Không rối loạn cảm giác và cơ vòng. Phản xạ gân xương đa số bình thường.
- Diễn tiến bệnh thay đổi có thể chỉ khu trú cơ ổ mắt nhiều tháng, có thể có đợt thuyên giảm nhưng cũng có thể nặng lên rất nhanh và gây cơn nhược cơ cấp.
- Thể lâm sàng:
 - + Nhược cơ sơ sinh: Do mẹ bị nhược cơ. Sau sanh trẻ bú khó, nuốt khó, cử động yếu. giảm trương lực cơ, sụp mi, liệt cơ hô hấp. Đáp ứng điều trị với Prestigmine trong 12-16 tuần.
 - + Nhược cơ bẩm sinh hay gia đình: Thường gặp trẻ nam sau 2 tuổi, có tính gia đình.
- Phân độ OSSERMAN cải tiến:
 - + Độ I: Chỉ ảnh hưởng đến mắt

- + Độ II: Yếu cơ toàn thân nhẹ. Có thể ảnh hưởng mắt hoặc hầu họng
- + Độ III: Yếu cơ toàn thân trung bình. Có thể ảnh hưởng mắt hoặc hầu họng. Có thể ảnh hưởng các cơ hô hấp.
- + Độ IV: Yếu cơ toàn thân nặng. Có thể ảnh hưởng mắt hoặc hầu họng. Có ảnh hưởng các cơ hô hấp.
- + Độ V: Phải đặt nội khí quản, cần hoặc không cần giúp thở.
- Test chẩn đoán:
 - + Edrophonium (Tensilon) test: 0.2 mg/ kg IV, tối đa 10mg. Thời gian tác dụng rất ngắn (4-5 phút), chỉ làm test trong trường hợp nhược cơ mắt. Thuốc có thể gây rung thất, ngừng tim. Đáp ứng là hết sụp mi, hết nhìn đôi.
 - + Neostigmine (Prostigmine) test: 0.01-0.04mg/ kg IV/IM/SC. Các triệu chứng nhược cơ thuyên giảm sau 10-15 phút, đỉnh cao 20 phút. Test âm tính không loại trừ hẳn bệnh nhược cơ.

Các test này phải thực hiện ở các cơ sở y tế có phương tiện hồi sức cấp cứu

III. CHẨN LÂM SÀNG:

- Tim kháng thể kháng thụ thể Acetylcholin: xét nghiệm dương tính 60% trong nhược cơ mắt, 85% - 90% trong nhược cơ toàn thân.
- Chẩn đoán điện: Điện cơ (EMG-Electromyography) biên độ điện thế cơ giảm dần trong quá trình co cơ. Kích thích điện thần kinh với chuỗi kích thích lặp lại liên tiếp biên độ đáp ứng lần thứ 5 sẽ giảm 10% so với lần 1 và càng về sau càng giảm nhiều.
- XQ lồng ngực, CT-scan lồng ngực để phát hiện bất thường tuyến ức, kiểm tra chức năng tuyến giáp.
- Đo chức năng hô hấp: khi dung tích sống dưới 10-15 ml/ kg thì phải đặt nội khí quản.

IV. CHẨN ĐOÁN:

1. Tiêu chuẩn chẩn đoán:

Yếu cơ kiểu nhược cơ kèm chẩn đoán điện dương tính hoặc test nhược cơ dương tính.

2. Chẩn đoán phân biệt:

- Bệnh cơ
- Bệnh lý thần kinh ngoại biên
- Liệt chu kỳ
- Hội chứng Lambert-Eaton: Yếu cơ thân mình (đai vai, đai chậu) sớm hơn sụp mi, thường kèm u phổi, vú.
- Ngộ độc: Clostridium Botulinum trong thịt hộp.
- Ve đốt, dùng thuốc.

V. Tiêu chuẩn nhập viện :

Yếu cơ độ II trở lên theo phân độ Osserman

VI. ĐIỀU TRỊ:

1. Điều trị đặc hiệu:

- Thuốc kháng cholinesterase.
- Corticoide.
- Thuốc ức chế miễn dịch.
- Immunoglobuline

- Thay huyết tương.
- Phẫu thuật tuyến ức.
- 2. Điều trị hỗ trợ:**
 - Hỗ trợ hô hấp: thở oxy, đặt nội khí quản (nếu có ảnh hưởng hô hấp)
 - Nuôi ăn qua sonde dạ dày, nuôi ăn tĩnh mạch nếu nuốt khó, sặc, suy hô hấp.
 - Tập vật lý trị liệu vận động, hô hấp
- 3. Điều trị theo phân độ nhược cơ:**
 - *Độ I:* Dùng thuốc Anticholinesterase:
 - + Pyridostigmine (Mestinon 60 mg) 7mg/ kg/ ngày uống mỗi 4-6h.
 - + Neostigmine (Prostigmine 15 mg) 2mg/ kg/ ngày uống mỗi 3-4h.
 - + Thuốc Anticholinesterase uống lúc đói, trước ăn khoảng 30-60 phút. (grade C-Medline)
 - *Độ II:*
 - + Anticholinesterase + Corticoide hoặc Anticholinesterase + Ức chế miễn dịch
 - + Corticoide : Prednisone 5mg: 1-2 mg/ kg/ ngày uống
 - + Methylprednisolone 1-2mg/ kg IV mỗi 6-8h (grade B – Medline)
 - + Ức chế miễn dịch: Azathioprine (Imuran) 1-2mg/ kg/ ngày
 - + Cyclosporine (Neoral) 4-10mg/kg/ngày chia 2-3 lần (grade C Medline)
 - *Độ III:*
 - + Hỗ trợ hô hấp
 - + Immunoglobulin truyền tĩnh mạch 2g/kg trong 2 hoặc 5 ngày, hoặc thay huyết tương (grade B- Cochrane)
 - + Sau đó Corticoide phối hợp với Anticholinesterase trước khi cai máy thở
 - *Độ IV:* Điều trị như độ III nhưng đáp ứng thường kém. (grade D-Cochrane)
 - + **Cơn nhược cơ cấp:**
 - + Thường xảy ra trong 2 năm đầu của bệnh do yếu tố thúc đẩy như nhiễm trùng, chấn thương, phẫu thuật, stress, đổi hoặc ngưng thuốc...
 - + Tình trạng nhược cơ diễn tiến nhanh gây liệt tứ chi và suy hô hấp.
 - + Xử trí: Tạm ngưng Anticholinesterase, dùng Immunoglobulin truyền tĩnh mạch.
 - + Phân biệt cơn nhược cơ với cơn Cholinergic (do quá liều thuốc Anticholinesterase, biểu hiện giống cơn nhược cơ) bằng test Neostigmine: (phải chuẩn bị sẵn Atropine)
 - Yếu cơ cải thiện: nghĩ nhiều cơn nhược cơ
 - Yếu cơ tăng lên hoặc không đổi: nghĩ nhiều cơn Cholinergic
 - Điều trị cơn Cholinergic: ngưng ngay thuốc Anticholinesterase, Atropin sulphate 0.01 mg/kg IM

VII. TIÊU CHUẨN XUẤT VIỆN:

Tình trạng yếu cơ được cải thiện, không ảnh hưởng đến sinh hoạt cá nhân.

VIII. THEO DÕI- TÁI KHÁM:

- Những thuốc tránh dùng trong bệnh nhược cơ:
 - + Một số kháng sinh: các Polymyxin, nhóm Aminoglycoside, nhóm Quinolon, Tetracycline, Lincomycine, Clindamycine.
 - + Các thuốc có tính dẫn cơ: các Benzodiazepine, thuốc giãn cơ.. Botulinum toxin

- Các thuốc có thể làm bệnh nặng thêm: Phenytoin, Quinine, Quinidin, Procainamide, thuốc ức chế β , Sản phẩm có chứa muối Magne.
- Tái khám: Mỗi tuần trong tháng đầu, sau đó mỗi tháng.

BV Nhi đồng 2