

# BỆNH TEO CƠ TỦY SỐNG

(The spinal muscular dystrophies – SMAs)

## I. ĐẠI CƯƠNG:

### 1. Định nghĩa:

- SMAs là một nhóm bệnh gây ra bởi những rối loạn di truyền lặn nằm trên nhiễm sắc thể thường 5q11.2-13.3, đặc trưng bởi sự phá hủy tế bào vận động số 2 nằm ở sừng trước tủy sống.
- Các bất thường gen gây SMAs đã được xác định:
  - + SMN (survival motor neuron) gồm SMN1, SMN2. Hơn 95% các trường hợp SMA có bất thường gen SMN1 do đột biến đứt đoạn exon 7, exon 8.
  - + NAIP (neuronal apoptosis inhibitory protein): gen giúp điều hòa chết tế bào theo chương trình:
    - (+) 45% SMA I
    - (+) 18% SMA II, III
  - + BFT2q44 (+) 15% SMA

### 2. Phân loại:

Có nhiều cách phân loại SMAs dựa trên tuổi khởi phát, đặc tính di truyền, đặc điểm lâm sàng... theo Emery, Pearn, ISMAC (International SMA Consortium System). Trong đó ISMAC được chấp nhận và sử dụng nhiều nhất

- SMA I: thể nhũ nhi sớm hay bệnh Wernig-Hoffman
- SMA II: thể nhũ nhi muộn
- SMA III: thể thiếu niên hay bệnh Kugelberg-Welander
- SMA IV: thể người lớn

## II. LÂM SÀNG – CẬN LÂM SÀNG

1. Tiền sử gia đình: có người mắc bệnh tương tự

2. Biểu hiện lâm sàng:

- Yếu cơ, giảm trương lực cơ, giảm hoặc mất phản xạ gân xương, rung giật thớ cơ, teo cơ.
- Không rối loạn chức năng khác của não, không ảnh hưởng đến chỉ số thông minh, tâm thần.

3. Bệnh cảnh lâm sàng tùy theo thể bệnh:

- SMA I:

+ Lâm sàng:

- Khởi phát trước 6 tháng tuổi, hơn 95% biểu hiện dấu hiệu lâm sàng lúc 3 tháng.
- Giảm trương lực cơ toàn bộ, yếu cơ tiến triển nặng dần, không thể ngồi, nằm tư thế chân ếch, lồng ngực hình chuông...
- Khoảng 30% ghi nhận có giảm cử động thai. Mất phản xạ gân xương, cảm giác bình thường.

+ Men cơ: bình thường.

- Chẩn đoán: lâm sàng, điện cơ, bất thường gen;
- Tiên lượng xấu nhất: tỷ lệ tử vong cao do viêm phổi, suy hô hấp. Tuổi thọ trung bình 7 tháng, hơn 95% tử vong trước 18 tháng.
- **SMA II**
  - + Lâm sàng:
    - Khởi phát bệnh 6-18 tháng, là thể bệnh thường gặp nhất chiếm khoảng ½ các trường hợp SMAs.
    - Chậm phát triển vận động, không thể tự ngồi, không đứng được sau 1 tuổi.
    - Rung giật thớ cơ, giả phì đại cơ, biến dạng xương khớp, viêm phổi, suy hô hấp.
    - Men cơ thường bình thường.
  - + Chẩn đoán: lâm sàng, điện cơ, men cơ, bất thường gen
  - + Tiên lượng: tuổi thọ 2-30 tuổi, tỷ lệ sống sau 2, 4, 10 năm có thể 100%, 100%, 98%.
- **SMA III**
  - + Lâm sàng:
    - Khởi phát sau 18 tháng;
    - Yếu cơ gốc chi tiến triển, có thể đứng, đi, khó khăn khi thực hiện các động tác tinh vi;
    - Giả phì đại cơ, rung giật thớ cơ;
    - Men cơ thường tăng cao nên cần chẩn đoán phân biệt với các bệnh cơ khác.
  - + Chẩn đoán: lâm sàng, điện cơ, men cơ, bất thường gen, sinh thiết cơ.
  - + Tiên lượng: bệnh diễn tiến chậm, bệnh nhân có cuộc sống gần như bình thường.
- **SMA IV**
  - + Khởi phát trễ, sau 30 tuổi.
  - + Lâm sàng giống SMA III, diễn tiến lành tính, bệnh nhân có cuộc sống gần như bình thường.

### III. CHẨN ĐOÁN

1. **Chẩn đoán xác định:** dựa vào lâm sàng, men cơ, điện cơ, tiêu chuẩn vàng là xác định bất thường gen.
2. **Chẩn đoán phân biệt**
  - Nhóm bệnh khởi phát sớm (SMA I, II) cần phân biệt:
    - + Loạn dưỡng chất trắng
    - + Down syndrome, Marfan syndrome
    - + Nhiễm độc Botulinum
    - + Rối loạn chuyển hóa
    - + Nhược cơ bẩm sinh, nhược cơ ở trẻ sơ sinh.
  - Nhóm bệnh khởi phát trễ cần chẩn đoán phân biệt với bệnh Becker, Duchenne.

### IV. ĐIỀU TRỊ

- Là bệnh nặng chưa có biện pháp điều trị đặc hiệu.
- Điều trị hỗ trợ:

- + Hỗ trợ hô hấp, đặt sonde dạ dày nuôi ăn...
- + Điều trị bệnh cơ hội, thường gặp nhất là viêm phổi
- + Chỉnh hình: điều chỉnh các biến dạng xương khớp (có thể điều chỉnh được).
- + Bằng xét nghiệm gen ở mức độ phân tử chẩn đoán người mang gen bệnh, chẩn đoán trước sinh phát hiện thai nhi bất thường để ngăn ngừa giảm tỉ lệ mắc bệnh.

#### **V. TIÊU CHUẨN NHẬP VIỆN – XUẤT VIỆN:**

Chỉ định nhập viện và xuất viện phụ thuộc vào độ nặng của bệnh cơ hội kèm theo.

#### **VI. THEO DÕI**

- Tư vấn di truyền cả cha và mẹ trước khi mang thai nếu trong gia đình có nhiều người bị yếu liệt, biến dạng xương khớp hay đã có con xác định SMA.
- Vật lý trị liệu hô hấp, vận động định kỳ giúp cải thiện các biến chứng: Viêm phổi, biến dạng cột sống, biến dạng khớp, suy hô hấp.