

BỆNH TEO CƠ TỦY SỐNG

I. ĐỊNH NGHĨA:

- Bệnh teo cơ tủy sống (SMA) là bệnh lý teo cơ do tổn thương tế bào vận động số II tại tủy sống.
- Đặc điểm lâm sàng là chậm hoặc suy giảm chức năng vận động kiểu liệt mềm, tiến triển nhanh hay chậm tùy thể lâm sàng, không ảnh hưởng đến cảm giác, trí tuệ.
- Bệnh có tính di truyền (nhiễm sắc thể số 5 * 5q 12 – q 13.3) tính lặn, tổn thương theo cơ chế chết tế bào đã định trước (programmed cell death – Apoptosis)

II. CHẨN ĐOÁN

1. Công việc chẩn đoán:

a) **Xác định thời gian khởi phát bệnh – Bệnh cảnh lâm sàng:**

- Nếu trước 6 tháng tuổi (SMA I – Werdnig – Hoffmann disease) :
Bệnh cảnh chủ yếu về suy hô hấp, kém vận động, khóc yếu, mềm cơ sau đó nuốt kém, viêm phổi ... dẫn đến tử vong khoảng 12 tháng tuổi.
- Nếu sau 6 tháng tuổi (SMA II.)

Bệnh cảnh tương tự SMA I nhưng trẻ đã phát triển bình thường một thời gian sau đó suy giảm vận động dần – bệnh có thể kéo dài đến 2 – 3 tuổi – không ảnh hưởng đến trí tuệ.

- Nếu sau 18 tháng tuổi (SMA III – Kugelberg – Welander disease)

Bệnh cảnh là chậm vận động, yếu cơ, chủ yếu ảnh hưởng lao động, dáng đi ... Bệnh nhân có thể sống đến trưởng thành.

b) **Cận lâm sàng:**

- Chẩn đoán điện EMG: có giá trị chẩn đoán xác định (Mất phân bố thần kinh vận động cho cơ) và loại trừ (còn thần kinh cảm giác tốt, không có tổn thương ở khớp thần kinh hay tại cơ)
- Sinh thiết cơ: Chỉ thực hiện khi lâm sàng và EMG còn thiếu sót – hình ảnh teo cơ do mất phân bố thần kinh.
- Men cơ CPK (Creatinkinase) tăng 2-5 lần bình thường (SMA I) hoặc không tăng.

2. Chẩn đoán:

a) **Chẩn đoán xác định:**

- Lâm sàng điển hình + EMG chẩn đoán xác định ± Men cơ CPK tăng (Thể SMA I)

b) **Chẩn đoán có thể:**

- Lâm sàng khá điển hình + cận lâm sàng chưa thực hiện hoặc kết quả chưa xác định.

c) **Chẩn đoán phân biệt:**

- Lâm sàng không điển hình + cận lâm sàng chưa xác định. Nếu có điều kiện cần sinh thiết cơ hoặc phải theo dõi thêm và làm chẩn đoán bệnh khác.

III. ĐIỀU TRỊ :

1. Nguyên tắc chính:

- Không có điều trị đặc hiệu.
- Điều trị phục hồi không làm thay đổi quá trình bệnh.
- Cần điều trị triệu chứng về suy hô hấp, nhiễm trùng cơ hội, rối loạn nuốt khi xảy ra.
- Cần tiết chế dinh dưỡng để tránh gánh nặng cho hệ cơ vì béo phì.

2. Xử trí ban đầu:

- SMA I: chú ý suy hô hấp, bú kém, viêm phổi, xẹp phổi.
- SMA II, III: phục hồi chức năng + tiết chế dinh dưỡng

3. Xử trí tiếp theo

- Tham vấn về yếu tố di truyền để chuẩn bị cho mẹ BN ở những lần sinh sau (chẩn đoán tiền sản khi có thai ...)

4. Theo dõi và tái khám