

Bệnh Marchiafava-Bignami: Ca lâm sàng hiếm gặp

Nguyễn Xuân Diệu¹, Đoàn Văn Anh Vũ¹, Mai Trọng Duy¹

Trương Minh Thương², Hoàng Tiến Trọng Nghĩa¹

¹ Khoa Nội Thần Kinh, Bệnh viện Quân y 175

² Khoa Chẩn đoán hình ảnh, Bệnh viện Quân y 175

GIỚI THIỆU

Bệnh Marchiafava-Bignami (MBD) là rối loạn hiếm gặp với đặc điểm là hủy myelin hoặc hoại tử thể chai và tổn thương chất trắng cận vỏ¹. Dù theo y văn ghi nhận các trường hợp MBD hầu hết ở người bệnh sử dụng rượu nhiều nhưng cũng có ghi nhận một vài trường hợp ở người bệnh không uống rượu, gợi ý rằng rượu không phải là tác nhân chính của các tổn thương trên².

Biểu hiện lâm sàng của MBD khá đa dạng và không đặc hiệu gợi ý nguyên nhân. Biểu hiện bệnh có thể ở dạng cấp, bán cấp hoặc mạn tính. Nếu biểu hiện cấp tính thì đặc trưng là mất ý thức đột ngột, co giật, còn nếu khởi phát bán cấp là có thể là hội chứng mất kết nối giữa hai bán cầu, nói khó nghe, apraxia, mất định danh, và khi biểu hiện mạn tính là sa sút trí tuệ, rối loạn hành vi, loạn thần và triệu chứng của hội chứng mất kết nối giữa hai bán cầu¹. Chẩn đoán bệnh dựa vào đặc điểm hình ảnh học điển hình là tổn thương ở thể chai đặc biệt là lớp giữa, trong đó MRI sọ não được xem là tiêu chuẩn vàng trong đánh giá tổn thương ở MBD¹.

Do cơ chế bệnh sinh của MBD chưa được hiểu rõ nên hiện tại chưa có điều trị đặc hiệu. Hiện tại, điều trị chủ yếu là điều trị nâng đỡ như bổ sung vitamin B, điều trị các bệnh đồng mắc và ngưng rượu nếu ở các đối tượng sử dụng rượu nhiều. Tiên lượng bệnh do đó cũng dè dặt nhưng chẩn đoán và điều trị sớm là các yếu tố quan trọng để giúp cho người bệnh hồi phục tốt hơn¹.

MÔ TẢ CA LÂM SÀNG

Bệnh nhân nam 53 tuổi, nhập Khoa Nội Thần Kinh với tình trạng rối loạn ý thức. Tiền căn là sử dụng rượu nhiều trên 10 năm, hầu như mỗi ngày đều uống khoảng 1 chai nước suối 350 mL, ngoài ra chưa ghi nhận tiền căn bệnh lý nội khoa, hoặc bệnh thần kinh nào khác.

Thời điểm 3 tuần trước nhập viện, xuất hiện biểu hiện khó khăn trong giao tiếp với người nhà, không thể gọi tên một vài đồ vật, khó khăn trong thực hiện các động tác cần dùng hai tay phối hợp như cầm bát cơm dùng thìa ăn, kèm với đó là đi lại khó khăn do yếu tứ chi. Khám tại bệnh viện gần nhà, được nhận định đột quỵ và điều trị ngoại trú với aspirin và statin.

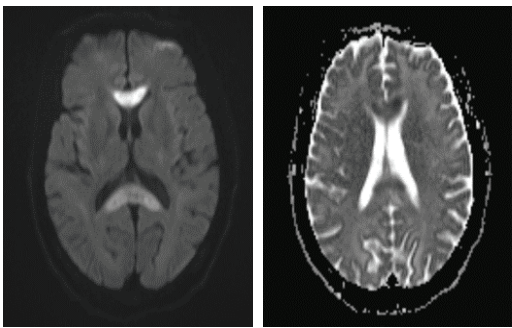
Đến thời điểm 1 tuần trước nhập viện, bệnh nhân sau khi điều trị theo toa ở trên thì triệu chứng ngày càng nặng hơn với các biểu hiện như sau: không nhận biết được người thân, nói chuyện lúc đúng lúc sai, không đi lại được mà chỉ nằm trên giường, không thể tự sinh hoạt được.

Tiếp cận bệnh nhân ở thời điểm nhập viện bệnh nhân lay gọi mở mắt, nói chuyện lúc đúng lúc sai và đáp ứng chính xác kích thích đau GCS 9 điểm. Sinh hiệu ổn định, không ghi nhận sốt. Khám thần kinh ghi nhận: liệt tứ chi, đồng tử 3mm đều 2 bên, vận nhãn khó đánh giá, sức cơ tứ chi 1/5 theo MRC, tăng phản xạ gân cơ tứ chi, Babinski dương tính hai bên, cổ mềm, dấu Kernig âm tính, các dấu thần kinh khác khó đánh giá chi tiết.

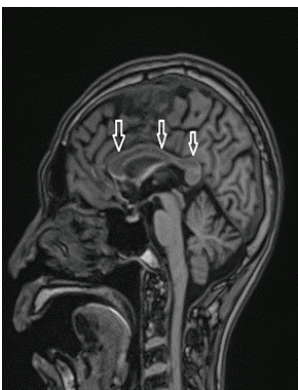
MRI sọ não tại thời điểm nhập viện ghi nhận: tổn thương tăng tín hiệu ở thể chai trên xung DWI, đi kèm giảm tín hiệu trên ADC map (hình 2). Trên xung T1W có ghi nhận tổn thương giảm tín hiệu tại lớp giữa của thể chai (hình 3), còn được gọi dấu hiệu “sandwich” đặc trưng của MBD. Kết quả xét nghiệm máu và dịch não tủy không có bất thường đáng chú ý (Bảng 1).

Bảng 1. Kết quả xét nghiệm máu và dịch não tủy thời điểm nhập viện

	Kết quả	Khoảng bình thường
Máu		
Bạch cầu	18.3	3.6-11.2
NEU%	80	43.3-76.6
LYM	19	16-43.5
Glucose (mmol/L)	4.2	4.1-5.9
Vitamin B12 (pmol/L)	>2000	145-569
Amonia	39.9	11-32
Ethanol (mmol/L)	0.56	0-1.7
Acid Lactic	2.3	0.5-2.2
Thyroid stimulating hormone	1.6	0.4-4
Free-Triiodothyronine	4.2	3.1-6.8
Cerebrospinal fluid		
Color	Clear	
Glucose (mmol/L)	3.5	2.7-4.2
Protein (mg/dl)	25	5-54
Hồng cầu (tb/mm ³)	0	0-3
Bạch cầu (tb/mm ³)	0	0-5



Hình 2. Tổn thương hạn chế khuếch tán thể chai trên xung DWI, kèm theo giảm tín hiệu trên ADC map



Hình 3. “Sandwich sign” trên xung Sagittal T1W cho thấy tổn thương phần lớp giữa

Dựa vào bệnh cảnh là rối loạn ý thức tăng dần kèm các triệu chứng khiếm khuyết thần kinh lan tỏa trên người bệnh sử dụng rượu nhiều thì có thể có các nguyên nhân sau: nhiễm trùng hệ thần kinh trung ương, nhóm nguyên nhân chuyển hóa nội tiết như hạ đường huyết, rối loạn điện giải, bệnh não gan, các khiếm khuyết dinh dưỡng liên quan đến rượu như bệnh não Wernicke liên quan đến thiếu vitamin B1, thiếu vitamin B12 và folate, hiếm gặp hơn là MBD. MRI sọ não cho thấy hình ảnh đặc trưng của tổn thương thể chai, chủ yếu là lớp giữa, kết hợp với kết quả trong giới hạn bình thường xét nghiệm máu và dịch não tủy (bảng 1) đã giúp loại trừ nguyên nhân nhiễm trùng hệ thần kinh trung ương, các nguyên nhân chuyển hóa,

thiếu vitamin B12 và folate, bệnh não Wernicke do hình ảnh học không phù hợp. Sau khi đã loại trừ các nguyên nhân trên thì chẩn đoán MBD được nghĩ nhiều nhất do có hình ảnh học MRI điển hình với tổn thương chủ yếu ở thể chai, đặc biệt là lớp giữa ở thể chai.

Lúc này, người bệnh được điều trị bằng thiamine với liều 1500mg đường tĩnh mạch, trong 7 ngày đầu tiên kết hợp với viên uống Vitamin dạng kết hợp. Corticoid không được chỉ định trong trường hợp này.

7 ngày sau khi nhập viện, tri giác xấu hơn, bệnh nhân hôn mê, Glasgow = 7 điểm, phản xạ đồng tử và phản xạ tiền đình mắt còn, không ghi nhận cơ co giật. Bệnh nhân có biểu hiện của nhiễm trùng huyết từ bệnh viện. Thời điểm này được điều trị bằng thiamine 250mg/ngày và các điều trị khác như kháng sinh và chế độ dinh dưỡng dành riêng. Thời điểm 10 ngày sau nhập viện, bệnh nhân diễn biến nặng và tử vong sốc nhiễm trùng.

BÀN LUẬN

MBD là một bệnh lý rất hiếm liên quan tới các tổn thương viêm và hủy myeline đối xứng tại thể chai, bằng lâm sàng đa dạng và không đặc trưng, rất dễ chẩn đoán nhầm với các bệnh Neuron vận động hoặc ngay cả đột quỵ cấp tại thời điểm tiếp cận ban đầu. Đặc điểm lâm sàng duy nhất có thể được coi là tương đối điển hình là dấu hiệu mất liên kết giữa hai bán cầu do tổn thương thể chai được mô tả khá sớm trên bệnh nhân MBD³ bao gồm bệnh nhân không thể gọi tên được tên đồ vật đơn giản khi cầm bằng tay trái (không có rối loạn về cảm giác, mất ngôn ngữ khác), bệnh nhân không thể thực hiện cử chỉ để biểu đạt cách diễn đạt³. Tuy nhiên đặc điểm này giúp chỉ điểm cho tổn thương tại thể chai hơn là chẩn đoán xác định MBD. Do biểu hiện lâm sàng đa dạng nên việc chẩn đoán MBD dựa vào đặc

điểm hình ảnh tổn thương thể chai điển hình trên MRI hoặc CT, trong đó MRI là tiêu chuẩn vàng trong chẩn đoán MBD.

Hình ảnh học đặc trưng của MBD là tổn thương chủ yếu lớp giữa thể chai, đối xứng, trên MRI giai đoạn cấp là hình ảnh hạn chế khuếch tán trên xung DWI và giảm tín hiệu tương ứng trên ADC map. MBD là một rối loạn hiếm gặp và đồng nghĩa việc chẩn đoán cũng rất khó khăn và dễ nhầm lẫn với các bệnh lý khác.

Cơ chế tổn thương nói chung và cơ chế tổn thương tại thể chai hiện tại vẫn chưa được làm sáng tỏ hoàn toàn. Tuy nhiên việc phát hiện và điều trị sớm có thể giúp cải thiện được tiên lượng của bệnh.

KẾT LUẬN

Mặc dù các biện pháp điều trị có thể hạn chế quá tiến triển của bệnh, tuy nhiên việc chẩn đoán sớm vẫn là một thách thức trong thực hành lâm sàng.

TÀI LIỆU KHAM KHẢO

1. Tian TY, Pescador Ruschel MA, Park S, Liang JW. Marchiafava-Bignami Disease. 2023 Jan 27. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 Jan-. PMID: 30252263.
2. Wenz H, Eisele P, Artemis D, Förster A, Brockmann MA. Acute Marchiafava-Bignami disease with extensive diffusion restriction and early recovery: case report and review of the literature. J Neuroimaging. 2014 Jul-Aug;24(4):421-4
3. Lhermitte F, Marteau R, Serdaru M, Chedru F: Signs of interhemispheric disconnection in marchiafava-bignami disease. Arch Neurol. 1977, 34: 254-10.1001/archneur.1977.00500160068015.