Tiếp cận chẩn đoán giật cơ

Trần Thanh Hùng[1], Đinh Vinh Quang[2]
Đại Học Y Dược TP.HCM, Bệnh viện Nhân Dân 115 [1]
Bệnh viện Nhân Dân 115, TP. HCM[2]

I. GIỚI THIỆU VÀ ĐỊNH NGHĨA

Giật cơ (myoclonus) là dấu hiệu lâm sàng đặc trưng bởi những cử động không chủ ý nhanh, ngắn do sự co cơ hoặc ức chế co cơ. Co cơ gây ra giật cơ dương tính, trong khi ức chế co cơ gây ra giật cơ âm tính (run vẫy). Bệnh nhân thường mô tả giật cơ là "giật", "lắc" hoặc "co thắt". Giật cơ được phân loại dựa trên biểu hiện lâm sàng, kết quả thăm khám và khảo sát điện sinh lý thần kinh lâm sàng và nguyên nhân.

II. DỊCH TỄ HỌC

Trạng thái sau thiếu oxy não, bệnh thoái hóa thần kinh và các hội chứng động kinh là các nguyên nhân thường gặp nhất gây giật cơ. Độc chất – chuyển hóa và thuốc là các nguyên nhân rất thường gặp trong môi trường bệnh viện.

III. PHÂN LOẠI THEO LÂM SÀNG VÀ NGUYÊN NHÂN

Theo Marsden và cộng sự, giật cơ được chia làm 4 nhóm nguyên nhân chính:

- Sinh lý
- Vô căn
- Động kinh
- Thứ phát (triệu chứng)

1. Giật cơ sinh lý

Giật cơ sinh lý là hiện tượng bình thường ở người khỏe mạnh, không gây ảnh hưởng chức năng hoặc ảnh hưởng chức năng nhẹ, thăm khám lâm sàng thường không có bất thường.

Ví dụ thường gặp nhất là giật cơ lúc ngủ hoặc lúc sắp ngủ.

2. Giật cơ vô căn

Trong giật cơ vô căn, giật cơ là biểu hiện lâm sàng nổi bật nhất hoặc là duy nhất. Bệnh nhân thường có ảnh hưởng chức năng nhẹ. Bệnh không tiến triển hoặc tiến triển chậm. Nhận thức không bị ảnh hưởng.

Giật cơ vô căn được chia thành 2 nhóm: giật cơ lẻ tẻ và giật cơ di truyền.

2.1. Giật cơ lẻ tẻ: giật cơ khẩu cái

Giật cơ khẩu cái thường gặp nhất là thứ phát do tổn thương thân não và/hoặc tiểu não.

Tuy nhiên, một số bệnh nhân không có tổn thương cấu trúc rõ ràng và được xem là giật cơ khẩu cái vô căn. Trong những trường hợp đó, giật cơ thường do co cơ căng màn khẩu cái. Ngược lại, giật cơ khẩu cái thứ phát (triệu chứng) thường do co cơ nâng màn khẩu cái. Giật cơ tai giữa có thể là vô căn hoặc thứ phát và đặc trưng bởi sự co cơ căng màn nhĩ và/hoặc cơ bàn đạp. Những trường hợp này sẽ gây ra ù tai hoặc tiếng click trong tai.

2.2. Giật cơ vô căn di truyền

Giật cơ vô căn di truyền có những đặc điểm lâm sàng sau:

- Khởi phát trước 20 tuổi
- Di truyền trội nhiễm sắc thể thường với độ biểu hiện đa dạng
- Diễn tiến lành tính với tuổi thọ bình thường
- Không có thất điều tiểu não, co cứng cơ, sa sút trí tuệ và cơn động kinh

Giật cơ thường xảy ra ở hai chi trên và cơ thân trục, nặng lên khi vận động cơ và giảm đi rõ rệt khi uống rượu. Giật cơ vô căn di truyền có nguồn

gốc dưới vỏ-không khoanh đoạn (subcortical-nonsegmental).

Loạn trương lực cơ là đặc điểm thường thấy trong giật cơ vô căn di truyền và khi xuất hiện cùng lúc, tình trạng này được gọi là hội chứng giật cơ-loạn trương lực cơ. Ngoài giật cơ, hội chứng này còn biểu hiện loạn trương lực cơ với mức độ khác nhau, nhưng thường là nhẹ, thường hiện diện ở cổ và/hoặc chi.

3. Giật cơ động kinh

Giật cơ động kinh ám chỉ sự hiện diện của giật cơ trong bối cảnh bệnh động kinh. Các cơn động kinh là biểu hiện lâm sàng nổi bật trong giật cơ động kinh. Nguyên nhân có thể vô căn, do gen hoặc bệnh não tĩnh trạng.

Giật cơ có thể xảy ra như là một trong các thành phần của cơn động kinh, hoặc biểu hiện duy nhất của cơn động kinh (cơn động kinh giật cơ) hoặc là một trong các loại cơn động kinh của một hội chứng động kinh nhất định. Các loại giật cơ động kinh khác nhau có thể có nguồn gốc sinh lý vỏ não hoặc vỏ não-dưới vỏ.

4. Giật cơ nguyên phát

Giật cơ đơn độc gặp trong giật cơ tiến triển nguyên phát của tuổi già và giật cơ vỏ não gia đình.

5. Giật cơ triệu chứng

Giật cơ xảy ra do rối loạn thần kinh hoặc không phải do thần kinh, được gọi là giật cơ triệu chứng.

Giật cơ triệu chứng có thể xảy ra bất cứ bệnh thần kinh nào. Các nhóm chính bao gồm:

- Do thuốc, do độc chất
- Bệnh não, bao gồm bệnh não do thiếu oxy
- Bệnh thoái hóa thần kinh
- Tổn thương khu trú hệ thần kinh trung ương
- Động kinh giật cơ tiến triển
- Thất điều giật cơ tiến triển
- Nhiễm trùng và hậu nhiễm
- Viêm tự miễn, bao gồm hội chứng opsoclonus-myoclonus
- Rối loạn chuyển hóa.
- Rối loạn ảnh hưởng nhiều cơ quan, bao gồm các bệnh ti thể.
- Bệnh do rối loạn dự trữ.
- Hội chứng giật mình quá mức (exaggerated startle syndrome).
- Giật cơ do tâm lý.

IV. PHÂN LOẠI DỰA TRÊN SINH LÝ VÀ GIẢI PHẪU

Ngoài phân loại dựa trên lâm sàng và nguyên nhân, giật cơ còn có thể phân loại dựa trên vị trí của cơ chế sinh lý gây ra giật cơ. Những vị trí sinh lý - giải phẫu bao gồm:

- Vỏ não
- Vỏ não - dưới vỏ
- Dưới vỏ - không khoanh đoạn
- Khoanh đoạn (segmental)
- Ngoại biên

Sơ đồ phân loại này có thể giúp xác định vị trí tổn thương, hỗ trợ chẩn đoán một số nguyên nhân giật cơ và hướng dẫn lựa chọn điều trị cho một số loại giật cơ.

1. Vỏ não

Trong giật cơ vỏ não, ổ phóng điện khu trú từ vỏ não cảm giác - vận động nguyên phát, gây nên giật cơ sau một khoảng thời gian dẫn truyền theo bó vỏ gai. Loại giật cơ này xảy ra do sự ức chế không hiệu quả bên trong các vòng neuron của vỏ não vận động nguyên phát, vỏ não cảm giác nguyên phát hay cả hai.

Giật cơ vỏ não có thể xảy ra khi có kích thích phản xạ cảm giác (giật cơ vỏ não phản xạ: cortical reflex myoclonus), khi vận động cơ (giật cơ vỏ não khi vận động), khi nghỉ (cơn động kinh vận động cục bộ) hoặc kết hợp các loại trên.

Trong giật cơ vỏ não phản xạ, một đáp ứng vỏ não quá mức đối với kích thích cảm giác bản thể gây ra giật cơ, nhưng sau đó toàn bộ vỏ não vận động-cảm giác sẽ gây ra điện thế gợi cảm giác bản thể (SEP) khổng lồ ở vỏ não và giật cơ phản xạ.

Vỏ não cảm giác-vận động phóng điện nhịp nhàng hay bán nhịp nhàng có thể gây ra vận động lặp lại gần giống như run.

Một cơ chế bệnh sinh đồng nhất của giật cơ vỏ não thì vẫn còn chưa rõ ràng và có thể do nhiều cơ chế phối hợp.

2. Vỏ não-dưới vỏ

Sinh lý vỏ não-dưới vỏ là cơ chế chính của giật cơ động kinh mà nó xảy ra trong các hội chứng động kinh toàn thể nguyên phát (ví dụ: giật cơ động kinh thiếu niên) và trong một số trường hợp khác (ví dụ: đa giật cơ nhỏ (minipolymyoclonus)).

Các ví dụ bao gồm giật cơ động kinh thiếu niên và động kinh vắng ý thức. Trong các trường hợp này, các mạng lưới thần kinh ở đồi thị được cho là kết hợp một cách bất thường với các vùng lớn của vỏ não, gây ra hoạt động thần kinh quá mức và các cơn giật cơ động kinh. Các giật cơ xảy ra thường là toàn thể hoặc đồng thời hai bên.

3. Dưới vỏ - không khoanh đoạn

Giật cơ dưới vỏ - không khoanh đoạn được tạo ra ở vị trí dưới vỏ, nhưng đặc điểm quan trọng là giật cơ biểu hiện vượt ra khỏi các khoanh đoạn ở gần vị trí tạo ra giật cơ.

Biểu hiện sinh lý đặc trưng nhất của giật cơ dưới vỏ-không khoanh đoạn là giật cơ hệ lưới phản xạ (reticular–reflex myoclonus) và giật cơ cột sau tủy sống (propriospinal myoclonus). Trong cả 2 ví dụ trên, hoạt động bất thường xuất phát ở một vị trí cục bộ của trục thần kinh, sau đó lan ra cả 2 chiều lên trên và xuống dưới, gây nên giật cơ toàn thể do ảnh hưởng con đường dẫn truyền ở cả hai bên.

Phân loại sinh lý và giải phẫu của các giật cơ thường gặp

Vỏ não
Run vẫy (một vài trường hợp)
Động kinh cục bộ liên tục
Giật cơ vỏ não phản xạ
Giật cơ vỏ não không kèm gia tăng phản xạ
Giật cơ do một số thuốc, độc chất, rối loạn chuyển hóa nhất định
Bệnh thoái hóa thần kinh có ảnh hưởng vỏ não như:
Bệnh Alzheimer
Thoái hóa vỏ não hạch nền
Bệnh Creutzfeldt - Jakob
Bệnh Huntington
Bệnh Parkinson và bệnh các bệnh thể Lewy
Giật cơ do vận động sau thiếu oxy não (giật cơ Lance - Adams)
Thất điều giật cơ tiến triển
Động kinh giật cơ tiến triển
Vỏ não - dưới vỏ
Cơn động kinh vắng ý thức
Giật cơ động kinh toàn thể nguyên phát
Cơn động kinh giật cơ toàn thể nguyên phát
Dưới vỏ-không khoanh đoạn

Giật cơ vô căn (di truyền)
Trạng thái giật mình quá mức
Hội chứng opsoclonus-myoclonus
Giật cơ cột sau tủy sống
Giật cơ hệ lưới phản xạ
Khoanh đoạn
Giật cơ khẩu cái
Giật cơ khoanh đoạn tủy sống
Ngoại biên
Co thắt nửa mặt

Cũng có bằng chứng cho thấy hội chứng giật cơ–loạn trương lực cơ có cơ chế sinh lý dưới vỏ-không khoanh đoạn. Vị trí chính xác của ổ phóng xung dưới vỏ trong giật cơ–loạn trương lực cơ thì vẫn chưa rõ, nhưng sự phân bố của giật cơ lan rộng qua khỏi vùng đầu, cổ, thân trên và hai chi trên.

4. Khoanh đoạn

Giật cơ khoanh đoạn được tạo ra tại một khoanh đoạn nhất định hoặc tại các khoanh đoạn kế cận nhau của thân não và/hoặc tủy sống. Dao động vận động bệnh lý trong dạng giật cơ này xảy ra với tần số thấp hơn so với run.

Giật cơ khoanh đoạn biểu hiện ở khoanh đoạn, hoặc gần với một khoanh đoạn nhất định hoặc tại các khoanh đoạn kế cận nhau của cơ thể (ví dụ: giật cơ khẩu cái, giật cơ khoanh đoạn tủy sống).

5. Ngoại biên

Giật cơ ngoại biên là hậu quả của tổn thương thần kinh ngoại biên gây ra phóng xung vận động quá mức đến cơ mà nó chi phối (ví dụ: co thắt nửa mặt).

V. KHẢO SÁT

Các hướng dẫn khảo sát một bệnh nhân giật cơ có thể chia làm 4 phần:

- Xác định hội chứng dựa trên đặc điểm lâm sàng.
- Cận lâm sàng hỗ trợ.
- Điện sinh lý thần kinh lâm sàng
- Xét nghiệm cho các nguyên nhân hiếm gặp.

1. Xác định hội chứng

Bước đầu tiên đánh giá bệnh nhân giật cơ là khai thác bệnh sử và khám lâm sàng.

Chẩn đoán dễ dàng hầu hết giật cơ dựa trên quan sát lâm sàng. Thăm khám bệnh nhân giật cơ cần chú ý sự phân bố, diễn tiến theo thời gian và các đặc điểm hoạt hóa.

- Phân bố có thể cục bộ, nhiều ổ, khoanh đoạn hoặc toàn thể. Phân bố nhiều ổ có thể có biểu hiện là các vận động đồng bộ hai bên cơ thể.

- Diễn tiến theo thời gian có thể liên tục hoặc từng lúc, cử động có thể thành nhịp hoặc không đều. Giật cơ từng lúc có thể xảy ra đơn độc hoặc thành chuỗi lặp lại.

- Sự hoạt hóa giật cơ có thể lúc nghỉ (tự phát), do có kích thích khác nhau (giật cơ phản xạ), do vận động chủ ý (giật cơ do vận động), hoặc phối hợp các yếu tố trên. Tất cả các đặc điểm hoạt hóa giật cơ nên được ghi chú lại, dù có hay không.

Đôi khi, quan sát bằng mắt rất khó để phân biệt giật cơ với các vận động không chủ ý khác (múa giật, loạn trương lực cơ, run). Trong trường hợp này, điện sinh lý thần kinh lâm sàng sẽ đặc biệt có ích.

Giật cơ do thuốc hoặc độc chất thì có thể điều trị được, vì trong trường hợp điển hình, giật cơ sẽ hết khi ngưng thuốc. Cần xem xét kĩ lưỡng tất cả

các thuốc, kể cả khi dùng đơn độc hay phối hợp, khi đánh giá các nguyên nhân có thể gây giật cơ.

2. Xét nghiệm hỗ trợ

Nên thực hiện các xét nghiệm hỗ trợ khi nguyên nhân giật cơ vẫn chưa rõ dù đã khai thác bệnh sử và khám lâm sàng. Các xét nghiệm được đề nghị:

- Điện giải đồ (bao gồm calci, magie).
- Bismuth.
- Glucose.
- Chức năng thận.
- Chức năng gan.
- Kháng thể tuyến giáp và chức năng tuyến giáp.
- Kháng thể cận ung (bộ xét nghiệm đầy đủ).
- Nồng độ vitamin E.
- Sàng lọc thuốc và độc chất nếu lâm sàng nghi ngờ sử dụng thuốc không rõ hoặc dùng các chất không hợp pháp hoặc thuốc hướng thần.
- Điện não đồ.
- Hình ảnh học não bộ.
- Hình ảnh học tủy sống (nếu giật cơ cục bộ hoặc giật cơ khoanh đoạn).
- Bilan nhiễm trùng (tổng phân tích tế bào máu, tổng phân tích nước tiểu, cấy máu, chọc dịch não tủy, X quang phổi) nếu có dấu định vị như sốt, tăng bạch cầu, hoặc bệnh não.
- Phân tích dịch não tủy trong trường hợp bệnh não, dấu hiệu của nhiễm trùng, nghi ngờ bệnh do rối loạn miễn dịch hoặc bệnh do prion (ví dụ: CJD).

Những xét nghiệm này bao trùm các nguyên nhân thường gặp nhất của giật cơ do rối loạn điện giải, rối loạn chuyển hóa mắc phải. Hình ảnh học não bộ và tủy sống có thể phát hiện tổn thương hoặc teo não tủy, giúp cho chẩn đoán nguyên nhân đặc hiệu của giật cơ. Xét nghiệm dịch não tủy giúp phân biệt các nguyên nhân nhiễm trùng, viêm với độc chất, do thuốc hoặc chuyển hóa.

Điện não đồ giúp xác định các hoạt động điện não trong cơn hoặc giữa các cơn trong nhóm giật cơ động kinh. Ví dụ như các gai toàn thể và phức hợp gai–sóng tần số 3-6 Hz là đặc trưng của giật cơ động kinh toàn thể nguyên phát, trong khi phức hợp gai–sóng tần số 3 Hz gặp trong động kinh vắng ý thức.

3. Điện sinh lý thần kinh lâm sàng

Điện sinh lý thần kinh lâm sàng giúp phân loại sinh lý giật cơ và hỗ trợ định khu giải phẫu thần kinh cũng như nguyên nhân. Ngoài ra, xét nghiệm này còn giúp ích khi quan sát lâm sàng đơn thuần không thể phân biệt được giật cơ với các loại vận động không chủ ý khác như múa giật, loạn trương lực cơ và run.

Các kỹ thuật đa kí để phân loại sinh lý giật cơ bao gồm:

- Điện cơ bề mặt (surface electromyography).
- Đa kí điện não đồ-điện cơ đồ đồng thời (simultaneous EEG-EMG polygraphy).
- Điện thế gợi cảm giác bản thể.
- Kĩ thuật trung bình hóa ngược hoạt động EEG thoáng qua, cố định theo giật cơ (Jerk–locked back–averaging of EEG transient) và/hoặc đo điện thế gợi cảm giác bản thể theo phóng điện EMG.
- Đáp ứng EMG tiềm thời dài với kích thích thần kinh ngoại biên (long latency EMG responses to peripheral nerve stimulation), ví dụ: phản xạ C.

Xét nghiệm điện sinh lý thần kinh lâm sàng được tiến hành nếu như chẩn đoán vẫn không rõ ràng sau khi khai thác bệnh sử, thăm khám và làm các xét nghiệm hỗ trợ khác.

Đặc điểm điện sinh lý thần kinh của giật cơ theo phân loại giải phẫu - sinh lý:

- Vỏ não: giật cơ vỏ não xảy ra do sự phóng điện cục bộ ở vỏ não cảm giác - vận động nguyên phát. Thời khoảng phóng điện EMG điển hình <75 ms và có hoạt động điện não khu trú thoáng qua khi làm kỹ thuật trung bình hóa ngược. Điện thế gợi cảm giác bản thể khổng lồ và đáp ứng EMG tiềm thời dài tăng lên (ví dụ: phản xạ C) là đặc điểm của giật cơ vỏ não phản xạ.
- Vỏ não - dưới vỏ: sinh lý giật cơ vỏ não - dưới

vỏ bao gồm các dao động bất thường, kịch phát, quá mức trong các kết nối hai chiều giữa các vị trí vỏ não và dưới vỏ. Trên điện cơ bề mặt, thời khoảng phóng điện điển hình là <100 ms và các hình ảnh điện não thoáng qua (ví dụ: phức hợp gai-sóng) thường lan tỏa. Bằng kỹ thuật trung bình hóa ngược, trong trường hợp điển hình sẽ thấy hoạt động điện não thoáng qua tương ứng với phóng điện trên điện cơ. Đôi khi có thể có điện thế gợi cảm giác bản thể khổng lồ và gia tăng phản xạ tiềm thời dài.

- Dưới vỏ-không khoanh đoạn: giật cơ dưới vỏ-không khoanh đoạn có nguồn gốc từ dưới vỏ nhưng không phải là khoanh đoạn (ví dụ: hội chứng giật cơ-loạn trương lực cơ). Thời khoảng phóng điện trên điện cơ thay đổi. Kỹ thuật trung bình hóa ngược cố định theo giật cơ không cho thấy hoạt động điện não thoáng qua tương ứng với phóng điện trên điện cơ. Điện thế gợi cảm giác bản thể bình thường. Một số trường hợp có đáp ứng phản xạ EMG với kích thích âm thanh.

- Khoanh đoạn: giật cơ khoanh đoạn có nguồn gốc từ một khoanh đoạn nhất định hoặc các khoanh đoạn liên tiếp của thân não và/hoặc tủy sống. Thời khoảng phóng điện trên EMG thường kéo dài > 100 ms và thường thành nhịp. Với test phản xạ EMG, một số trường hợp giật cơ khoanh đoạn có đáp ứng tiềm thời rất ngắn, không phù hợp với nguồn gốc trên tủy sống.

- Ngoại biên: giật cơ ngoại biên có nguồn gốc ngoại biên (nghĩa là dây thần kinh ngoại biên). Thời khoảng phóng điện EMG thay đổi và không đều.

4. Xét nghiệm cho các nguyên nhân hiếm của giật cơ:

Xem xét làm các xét nghiệm này nếu như các khảo sát tiêu chuẩn bao gồm cả khảo sát điện sinh lý thần kinh lâm sàng vẫn không tìm được nguyên nhân. Ví dụ như:

- Xét nghiệm hình ảnh học toàn cơ thể để tìm ung thư ẩn, thậm chí trong trường hợp các kháng thể cận ung thư đều âm tính.

- Xét nghiệm enzyme tìm các bệnh thiếu hụt men neuraminidase và biotinidase.

- Xét nghiệm bệnh Wilson.

- Xét nghiệm gen (và sinh thiết mô nếu cần) với các rối loạn di truyền, như bệnh Unverricht-Lundborg (gen EMP1), bệnh thể Lafora (EMP2A và EMP2B), bệnh Huntington và bệnh tích tụ ceroid lipofuscin ở hệ thần kinh.

- Khảo sát bệnh ti thể, bao gồm lactat máu, sinh thiết cơ, xét nghiệm gen.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Kojovic M, Cordivari C, Bhatia K (2011). Myoclonic disorders: a practical approach for diagnosis and treatment. Ther Adv Neurol Disord.;4(1):47-62.

2. Lozsadi D (2012). Myoclonus: a pragmatic approach. Practical Neurology ;12:215-224.

3. Rodi Zutt, Jan W. Elting, Jonathan C. van Zijl, et al (2018). Electrophysiologic testing aids diagnosis and subtyping of myoclonus. Neurology, 90 (8) e647-e657.

4. Zutt, R., van Egmond, M., Elting, J. et al (2015) A novel diagnostic approach to patients with myoclonus. Nat Rev Neurol 11, 687–697.