

Các bệnh thần kinh hiếm gặp

Lê Đức Hình

Thành viên Liên đoàn Thần kinh học Thế giới

Nguyên Chủ tịch Hội Thần kinh học Việt Nam

Theo tài liệu mới đây của Liên đoàn Thần kinh học Thế giới, hiện có trên 50% bệnh nhân thường mắc một số bệnh hiếm gặp liên quan đến Thần kinh học. Các chứng bệnh đó có thể ảnh hưởng tới sức khỏe của bệnh nhân, làm giảm chức năng hoạt động hàng ngày và thường giảm cả thời gian sinh tồn của họ.

Ở trẻ em, có thể gặp bệnh Huntington, Liệt cơ cứng hai chân di truyền, rối loạn điều phối, bệnh thần kinh - cơ, bệnh thể ty lạp, bệnh mạch máu nhỏ một gen ở não, loạn dưỡng chất trắng, bệnh tích tụ lysosom, bệnh acid amin v.v...

Ở người trưởng thành, có thể gặp bệnh Huntington, rối loạn điều phối, sa sút trí tuệ gia đình, liệt cơ cứng hai chân di truyền, bệnh thần kinh - cơ, bệnh thể ty lạp, bệnh mạch máu nhỏ một gen ở não, loạn dưỡng chất trắng, bệnh tích tụ lysosom, các bệnh acid amin, các bệnh rối loạn vận động hiếm gặp khác.

Do đó, hiện nay trên thế giới cùng với thăm khám lâm sàng thường làm một số xét nghiệm để chẩn đoán sớm như: xét nghiệm máu và nước tiểu thường quy, một số xét nghiệm sinh hóa khác để chẩn đoán các bệnh lysosom, tích tụ lipid, các bệnh acid amin. Ngoài ra còn sử dụng hình ảnh chụp

cắt lớp vi tính, chụp cộng hưởng từ, chụp cắt lớp phát điện tử dương, siêu âm não, điện não đồ, điện cơ đồ, điện thế khêu gọi thần kinh sinh lý, các xét nghiệm phân tử gen, sinh thiết cơ, sinh thiết da, sinh thiết não, v.v.

Về điều trị, quan trọng nhất là liệu pháp gen và đặc biệt là liệu pháp thay thế enzym. Trên thế giới, hiện đã có một số thuốc dùng điều trị rối loạn chuyển hóa acid amin, bệnh Gaucher, hội chứng Lennox - Gastaut, động kinh rung giật cơ, bệnh Fabry, teo cơ tủy sống, bệnh Pompe, loạn dưỡng Duchenne, hội chứng Lambert - Eaton, bệnh Niemann - Pich, v.v...

Ở nước ta hiện nay vẫn có khả năng khám chẩn đoán một số bệnh nói trên, phần lớn tại một số bệnh viện có chuyên khoa Nhi và Thần kinh. Tuy nhiên số thầy thuốc chuyên khoa quan tâm nghiên cứu điều trị các bệnh này không nhiều và nhiều trường hợp bệnh nhân chỉ được gia đình đưa đi khám điều trị theo y học cổ truyền. Do đó thiết nghĩ cần bổ sung tài liệu giảng dạy và phổ biến y học về các nội dung trên tại các cơ sở có chuyên khoa Nhi và Thần kinh học. Như vậy mới có thể nâng cao chất lượng phục vụ bệnh nhân góp phần nâng cao vị thế của y học Việt Nam trên trường quốc tế.