

Bệnh nhược cơ do căn nguyên di truyền

Nguyễn Đức Hòa

Khoa Thần kinh – Bệnh viện Nhi Đồng 2, TP. Hồ Chí Minh

TÓM TẮT

Bệnh nhược cơ là hậu quả của sự khiếm khuyết về cấu trúc cũng như chức năng dẫn truyền tín hiệu thần kinh của tiếp hợp thần kinh cơ, từ đó, biểu hiện lâm sàng với nhiều thể khác nhau. Thể bệnh nhược cơ phổ biến là nhược cơ do căn nguyên tự miễn, tức do phản ứng miễn dịch bất thường tấn công vào các thụ thể, ảnh hưởng khả năng nhận diện chất dẫn truyền thần kinh của màng sợi cơ, mô tả nhiều nhất là tự kháng thể kháng thụ thể acetylcholine.

Bệnh nhược cơ bẩm sinh khác với bệnh nhược cơ tự miễn vì dẫn truyền thần kinh bị gián đoạn không phải do các kháng thể, mà là do các khiếm khuyết của bộ máy di truyền. Được mô tả từ năm 1937, đến nay ngày càng có nhiều thể bệnh nhược cơ bẩm sinh được ghi nhận và chia làm các nhóm liên quan đến các chức năng - cấu trúc bị khiếm khuyết, gồm có 4 loại: tiền synap, synap, hậu synap và sự đường hóa. Nhìn chung, các khiếm khuyết này đều dẫn đến tình trạng lâm sàng là yếu thoáng

qua hoặc cố định các nhóm cơ vùng mắt, mặt, hầu họng và chi, mức độ từ yếu nhẹ không ảnh hưởng sinh hoạt cho đến khuyết tật vĩnh viễn hoặc suy hô hấp và tử vong. Triệu chứng thường khởi phát ở lứa tuổi sơ sinh - nhũ nhi, tuy nhiên, một số ít trường hợp có thể gặp ở độ tuổi trưởng thành.

Chẩn đoán bệnh nhược cơ bẩm sinh dựa trên sự kết hợp lâm sàng, chẩn đoán điện và xét nghiệm gen xác định đột biến gây bệnh. Điều trị chủ yếu là điều trị triệu chứng, có thể là đơn độc hoặc kết hợp thuốc kháng men acetylcholin esterase, 3-4 DAP và albuterol, ephedrine, fluoxetine, quinidine. Liệu pháp gen cũng như các liệu pháp nhắm trúng đích khác vẫn đang được nghiên cứu. Tiên lượng phụ thuộc vào loại đột biến gây bệnh, các cơ liên quan và tuổi khởi phát các triệu chứng. Nếu trẻ gặp khó khăn trong việc thở, cho ăn hoặc nuốt, trẻ thường dễ bị viêm phổi, suy hô hấp và có tiên lượng sống thấp. Trong nhiều trường hợp khác, tình trạng yếu cơ ổn định và không xấu đi theo thời gian thậm chí là cải thiện dần theo thời gian.