

Chẩn đoán và điều trị bệnh teo cơ tủy sống tại Bệnh viện Nhi Đồng 2

Nguyễn Lê Trung Hiếu

Bộ môn Thần kinh – Đại học Y Dược TP. Hồ Chí Minh

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

TÓM TẮT

Cơ sở: Bệnh teo cơ tủy sống (spinal muscular atrophy - SMA) là bệnh lý ở lứa tuổi nhỏ, di truyền theo đột biến lặn với tần suất khoảng 1:10,000 trẻ sinh sống, trong đó có khoảng 45-60% là type I. Theo y văn, 95% trường hợp mắc bệnh SMA là do sự mất đoạn đồng hợp tử trong gen SMN1 trên nhiễm sắc thể 5q13; 5% còn lại liên quan đến một số đột biến khác. Bệnh diễn tiến với thoái triển vận động dần, mức độ nặng tùy thuộc vào thể bệnh, và hầu hết bệnh nhân sẽ tàn phế vận động, tử vong.

Chẩn đoán: Bệnh teo cơ tủy sống ở trẻ em được chẩn đoán dựa vào biểu hiện lâm sàng thường là chậm, dừng và thoái triển về vận động kết hợp với đo điện cơ gợi ý. Trẻ sẽ được làm xét nghiệm di truyền tìm mất đoạn đồng hợp tử gene SMN1, nếu không phát hiện thì khảo sát thêm các đột biến khác gây bệnh thần kinh cơ.

Điều trị thay thế gene: Từ năm 2020, khoa Thần kinh bệnh viện Nhi Đồng 2 tham gia chương trình nhận hỗ trợ thuốc AVXS - 101 (Onasemnogene Asepargovect) còn gọi

là Zolgensma để điều trị bệnh teo cơ tủy sống cho trẻ dưới 2 tuổi chưa từng và không bị suy hô hấp tại thời điểm dùng thuốc. Thuốc là một sản phẩm sinh học tái tổ hợp gồm vỏ capsid AVV9 (Adeno-associated viruses 9) chứa cDNA (complementary deoxyribonucleic acid) của gene SMN (Survival motor neuron) ở người, không có khả năng nhân đôi, không có khả năng tích hợp. Trong hai năm 2020 - 2022, có 30 trường hợp đủ điều kiện đưa vào chương trình hỗ trợ thuốc. Có 11 trẻ đã được điều trị bằng Zolgensma tại bệnh viện Nhi Đồng 2, trong đó có 05 trẻ truyền thuốc trong năm 2020, 05 trẻ trong năm 2021 và 01 trẻ truyền thuốc trong năm 2022. Tất cả trẻ dung nạp tốt. Tác dụng phụ chủ yếu là tăng men gan, kể đến là giảm tiểu cầu, cả hai có thể kiểm soát được bằng Prednison. Tất cả trẻ, ít hay nhiều, đều có cải thiện chức năng vận động, rõ ở nhóm cơ vùng đầu cổ và chi trên.

Kết luận: Bệnh teo cơ tủy sống ở trẻ nhỏ cần được sàng lọc, chẩn đoán sớm để hỗ trợ can thiệp và tìm kiếm cơ hội điều trị thay thế gene.