

ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG VÀ CẬN LÂM SÀNG BỆNH XƠ CỨNG CỘT BÊN TEO CƠ

Người thực hiện:

Ts. Nguyễn Anh Tuấn
Bs. Hoàng Thị Thảo

Khái niệm

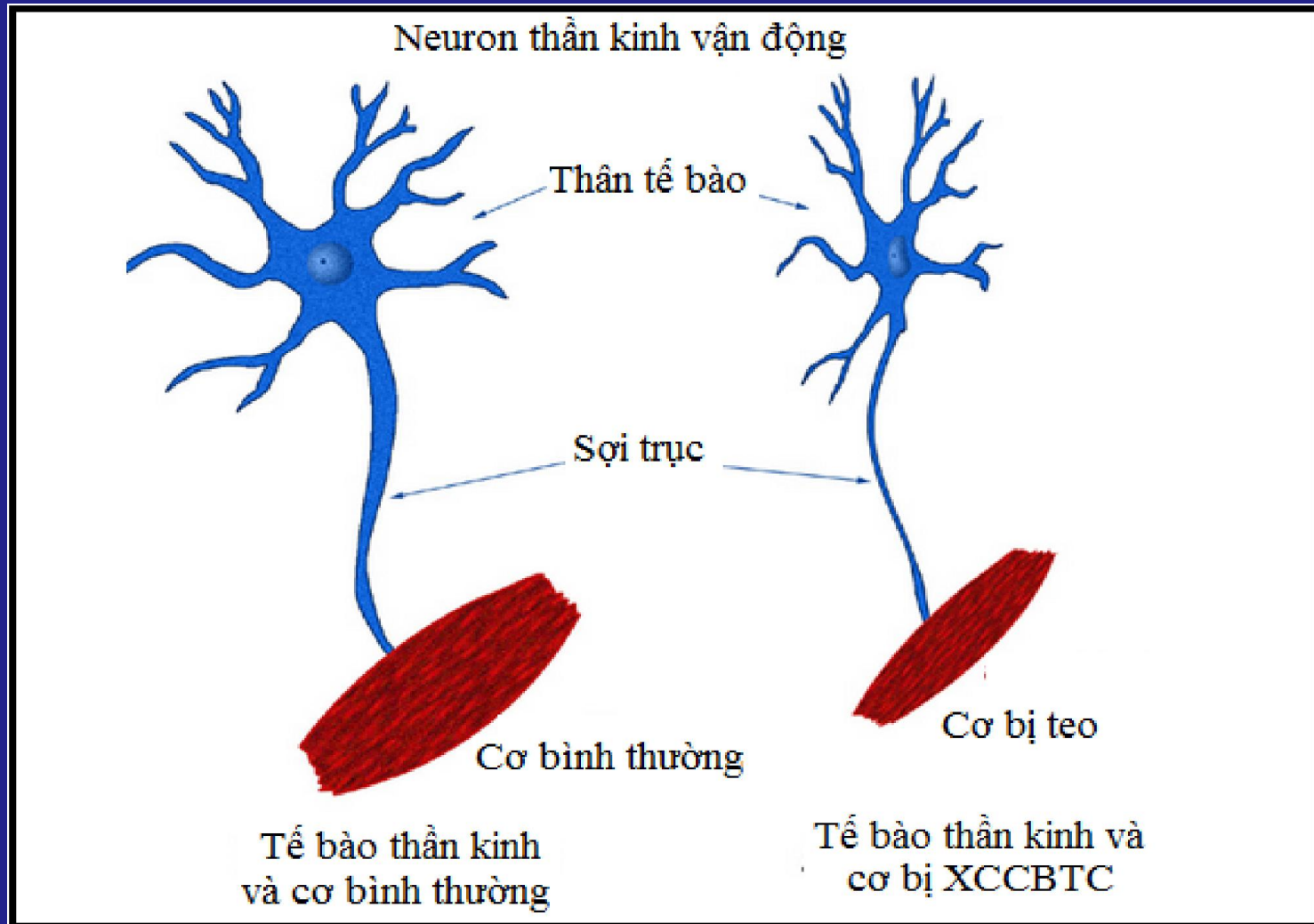
- Tên tiếng anh “amyotrophic lateral sclerosis” viết tắt là ALS.
- Xơ cứng cột bên teo cơ, còn có tên là bệnh Charcot, được mô tả đầu tiên năm 1869. Bệnh do thoái hóa các tế bào thần kinh vận động của tủy sống, thân não và vỏ não, thường biểu hiện trên lâm sàng bằng các triệu chứng như co cứng cơ, teo cơ, khó khăn trong phát âm, nuốt và thở.

Lịch sử nghiên cứu ALS

Năm	Sự kiện
1850	Nhà khoa học anh Augustus Waller mô tả sự xuất hiện của các sợi thần kinh bị teo.
1869	Jean-Martin Charcot mô tả đầu tiên căn bệnh này trong tài liệu khoa học [31].
1874	Bác sĩ người pháp viết bài báo về căn bệnh xơ cứng cột bên teo cơ.
1881	Xơ cứng cột bên teo cơ được dịch sang tiếng anh và được xuất bản trong bài giảng các bệnh hệ thống thần kinh.
1991	Các nhà khoa học đã tìm ra mối liên kết giữa nhiễm sắc thể 21 đến xơ cứng cột bên teo cơ gia đình.
1993	Gen SOD1 trên thể nhiễm sắc 21 được phát hiện thấy trong vài trường hợp xơ cứng cột bên teo cơ gia đình.
1996	Riluzol là thuốc được Cục Quản Lý Thuốc Và Thực Phẩm hoa kỳ phê chuẩn cho điều trị bệnh xơ cứng cột bên teo cơ.
1998	Những tiêu chuẩn El Escorial được đưa ra là tiêu chuẩn để phân loại bệnh nhân trên lâm sàng [32].

TỔNG QUAN VỀ BỆNH XCCBTC

Sinh lý bệnh



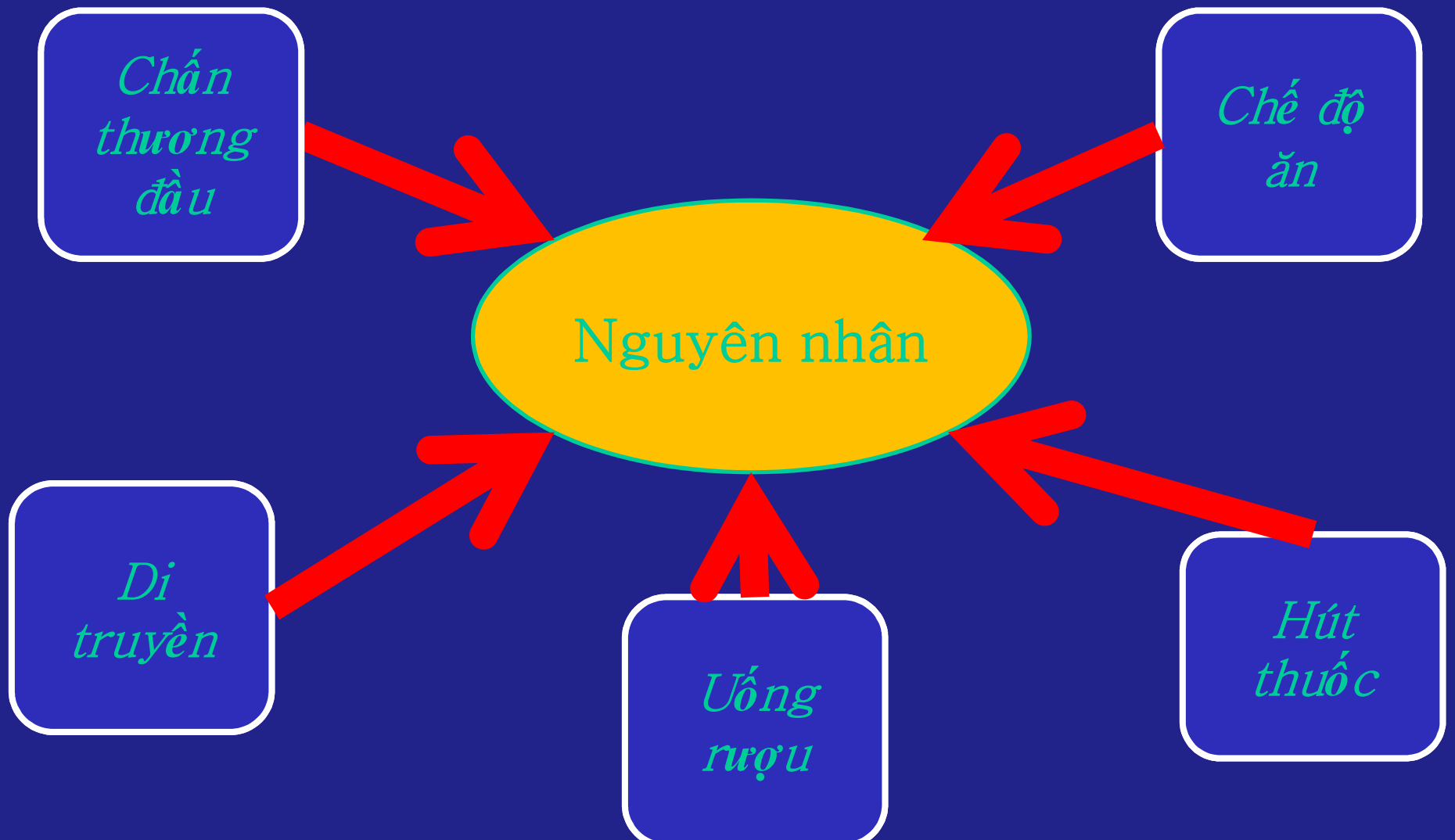
TỔNG QUAN VỀ BỆNH XCCBTC

Sinh lý bệnh



TỔNG QUAN VỀ BỆNH XCCBTC

Sinh bệnh học



Facebook founder Mark Zuckerberg and Barack Obama take part in 'Ice Bucket Challenge'



Stephen Hawking



TỔNG QUAN VỀ BỆNH XCCBTC

Đặc điểm dịch tễ học

- Tỷ lệ người mắc bệnh mới trên thế giới 1.89/100,000 người.
- Tỷ lệ hiện mắc 2.7 đến 7.4/100,000 người.
- Tỷ lệ nam giới cao hơn nữ giới 1.5:1
- Tỷ lệ chết 1,54 đến 2,55/100.000 người/năm
- Độ tuổi khởi phát khoảng 55–65 tuổi.

CHẨN ĐOÁN BỆNH

- Các triệu chứng của XCCBTC tương tự như nhiều loại bệnh khác.
- Hiện nay chưa có phương pháp chẩn đoán chắc chắn.
- Tiêu chuẩn chẩn đoán EEC được WHO công nhận là tiêu chuẩn vàng trong chẩn đoán XCCBTC.

CHẨN ĐOÁN BỆNH

Điều kiện áp dụng EEC

- Khu vực đánh giá: Hành não, cổ, ngực, thắt lưng cùng.
- Các dấu hiệu cần có:
 - ✓ Triệu chứng của thoái hóa tế bào thần kinh bên dưới.
 - ✓ Triệu chứng của thoái hóa tế bào thần kinh bên trên.
 - ✓ Sự tiến triển các triệu chứng từ khu vực khởi phát sang các khu vực khác
- Các dấu hiệu không được xuất hiện: Không có bằng chứng về các bệnh khác gây ra triệu chứng.

CHẨN ĐOÁN BỆNH

Các mức độ chẩn đoán

- Chắc chắn mắc XCCBTC.
- Khả năng cao mắc XCCBTC.
- Có khả năng mắc XCCBTC.
- Có thể mắc XCCBTC.

MỤC TIÊU NGHIÊN CỨU

1. Mô tả đặc điểm lâm sàng và ứng dụng trong chẩn đoán bệnh XCCBTC.
2. Mô tả một số đặc điểm cận lâm sàng của bệnh XCCBTC

ĐỐI TƯỢNG NGHIÊN CỨU

Tiêu chuẩn lựa chọn bệnh nhân

- **36 bệnh nhân được chẩn đoán xơ cứng cột bên teo cơ theo tiêu chuẩn El Escorial (EEC) của Hội Thần Kinh Học Thế giới, khám và điều trị tại Khoa Thần Kinh Bệnh Viện Bạch Mai từ tháng 3 năm 2014 đến tháng 9 năm 2015**

ĐỐI TƯỢNG NGHIÊN CỨU

Tiêu chuẩn loại trừ bệnh nhân

- Bệnh nhân không đồng ý tham gia nghiên cứu.
- Có bằng chứng chứng minh các bệnh khác:
 - ✓ Hình ảnh CLVT, MRI nghi ngờ tổn thương tủy:
 - *Tổn thương tủy cổ.*
 - *Tổn thương rễ thần kinh do thoái hóa cột sống cổ*
 - *Xơ cứng rải rác*
 - ✓ Điện cơ, dịch não tủy:
 - *Viêm đa rễ và dây thần kinh*
 - *Viêm sừng trước tủy sống mạn tính*
 - *Viêm màng nhện tủy mạn tính*
 - ✓ Sinh thiết cơ: Bệnh loạn dưỡng cơ tiến triển

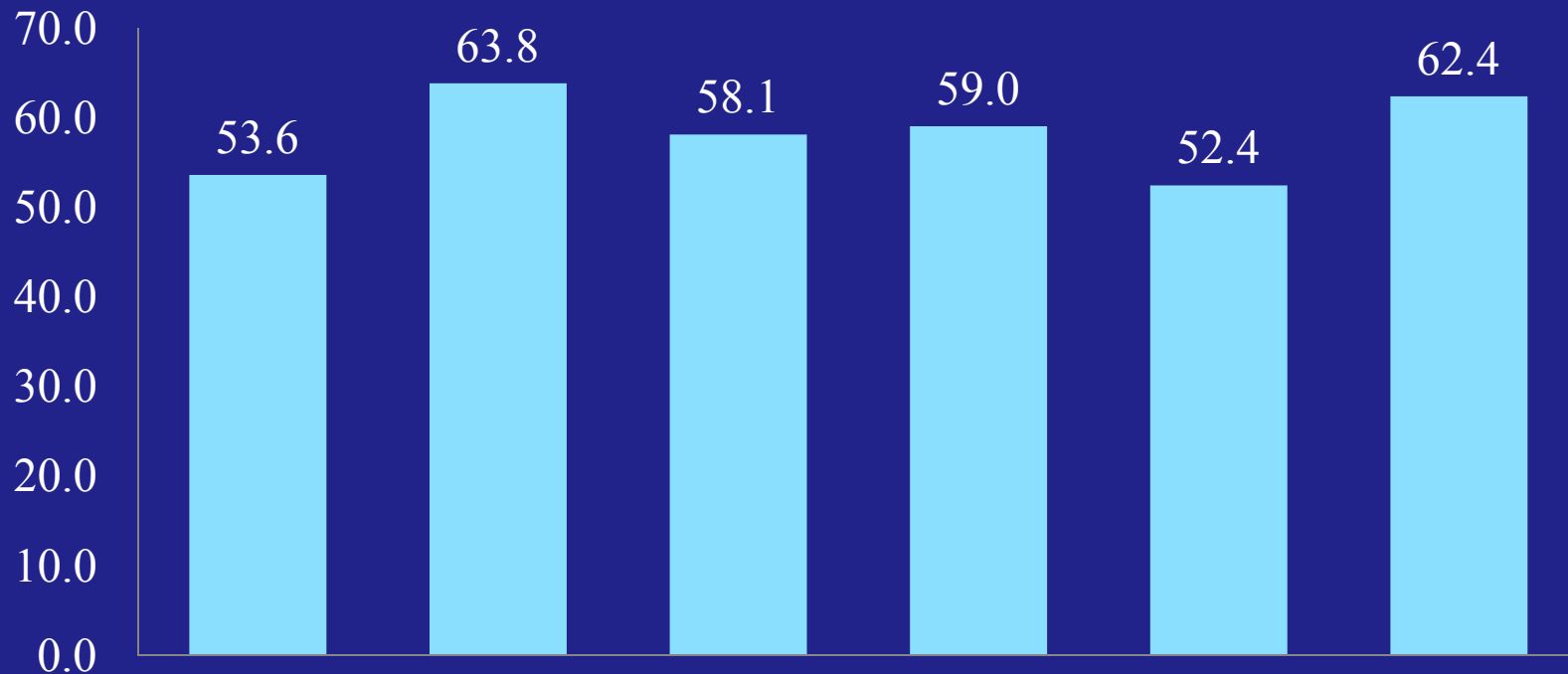
KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Xác suất bệnh nhân theo giới

Nghiên cứu	Số lượng		Tỷ lệ		
	Nam	Nữ	Nam (%)	Nữ (%)	Nam/ Nữ
Nghiên cứu của chúng tôi	23	13	64%	36%	1.77
Nghiên cứu của Bryan	220	168	57%	43%	1.31
Nghiên cứu của Sonja	514	319	62%	38%	1.61
Nghiên cứu của Jordan	136	122	55%	45%	1.21

KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Độ tuổi mắc bệnh



Nghiên cứu của chúng tôi
Nghiên cứu của Bryan
Nghiên cứu của Sonja
Nghiên cứu của Jordan
Nghiên cứu của Liu
Nghiên cứu của Rossella

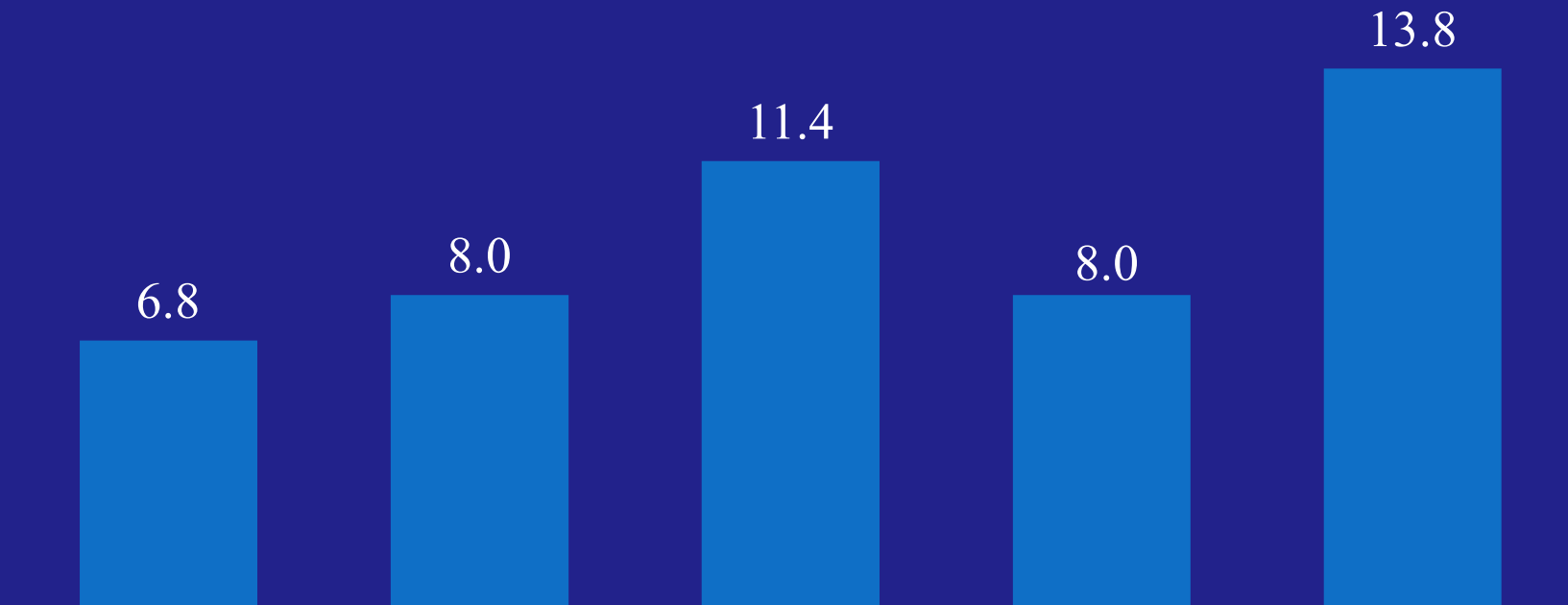
KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Xác suất bệnh nhân theo nhóm tuổi và giới

Giới tính	Dưới 20 tuổi		20 -49 tuổi		Trên 49 tuổi		Tổng	
	Số lượng	Tỷ lệ	Số lượng	Tỷ lệ	Số lượng	Tỷ lệ	Số lượng	Tỷ lệ
Nữ	1	3%	5	14%	7	19%	13	36%
Nam	0	0%	6	17%	17	47%	23	64%
Tổng	1	3%	11	31%	24	67%	36	100%

KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Thời gian tiếp cận y tế



Nghiên cứu của Ngô Nghiên cứu của Nguyễn Nghiên cứu của Nguyễn Sơn Nghiên cứu của Nguyễn Sơn Nghiên cứu của Lê

KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Chẩn đoán ban đầu

Stt	Chẩn đoán ban đầu	Bệnh nhân		Thời gian tiếp cận bệnh viện tính từ khi khởi phát
		Số lượng	Tỷ lệ	
1	Theo dõi XCCBTC	16	44%	7.6 tháng
2	Bệnh khác	20	56%	6.2 tháng
3	Tổng	36	100%	6.8 tháng

KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

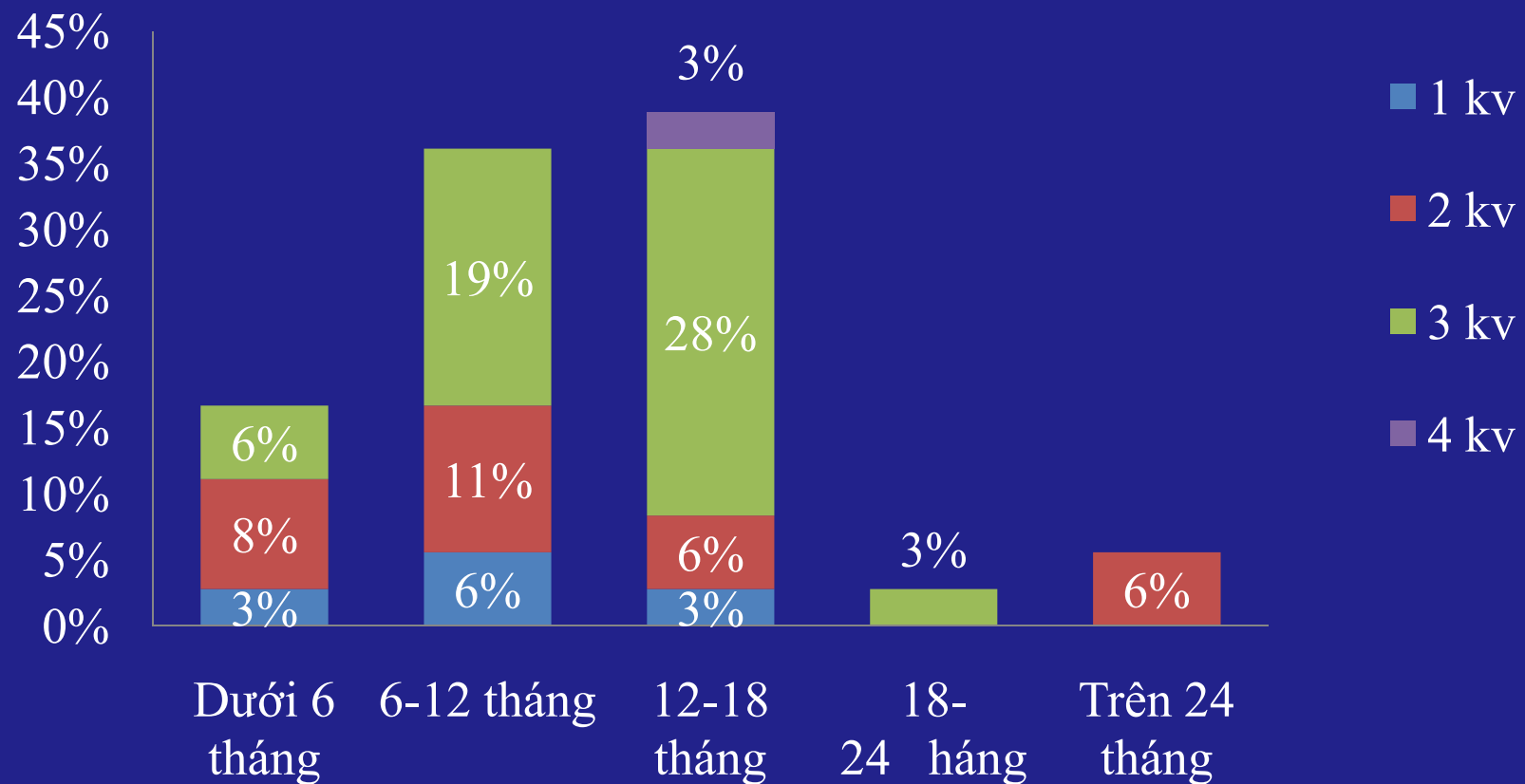
Kết quả chẩn đoán theo tiêu chuẩn EEC và thời gian mang bệnh

Chẩn đoán ban đầu	Thời gian tiếp cận bệnh viện tính từ khi khởi phát							
	< 3 tháng		3 đến 6 tháng		6 đến 9 tháng		≥ 9 tháng	
	Số lượng	Tỷ lệ	Số lượng	Tỷ lệ	Số lượng	Tỷ lệ	Số lượng	Tỷ lệ
Chắc chắn	0	0%	3	25%	3	21%	4	50%
Khả năng cao	0	0%	0	0%	0	0%	0	0%
Có khả năng	0	0%	0	0%	2	14%	0	0%
Có thể	1	50%	0	0%	2	14%	1	13%
Bệnh khác	1	50%	9	75%	7	50%	3	37%
Tổng	2	100%	12	100%	14	100%	8	100%



KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Thời gian mang bệnh và khu vực tổn thương trên lâm sàng



KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Tần suất triệu chứng lâm sàng theo phân vùng của EEC

Stt	Vị trí xuất hiện triệu chứng	Nghiên cứu của chúng tôi		Nghiên cứu của Bryan			
				Bắt đầu nghiên cứu		Kết thúc nghiên cứu	
		Số lượng	Tỷ lệ	Số lượng	Tỷ lệ	Số lượng	Tỷ lệ
1	Hành não	24	67%	213	55%	289	75%
2	Cổ	32	89%	264	69%	327	85%
3	Ngực	1	3%	227	59%	311	81%
4	Thắt lưng cùng	33	92%	284	74%	341	89%

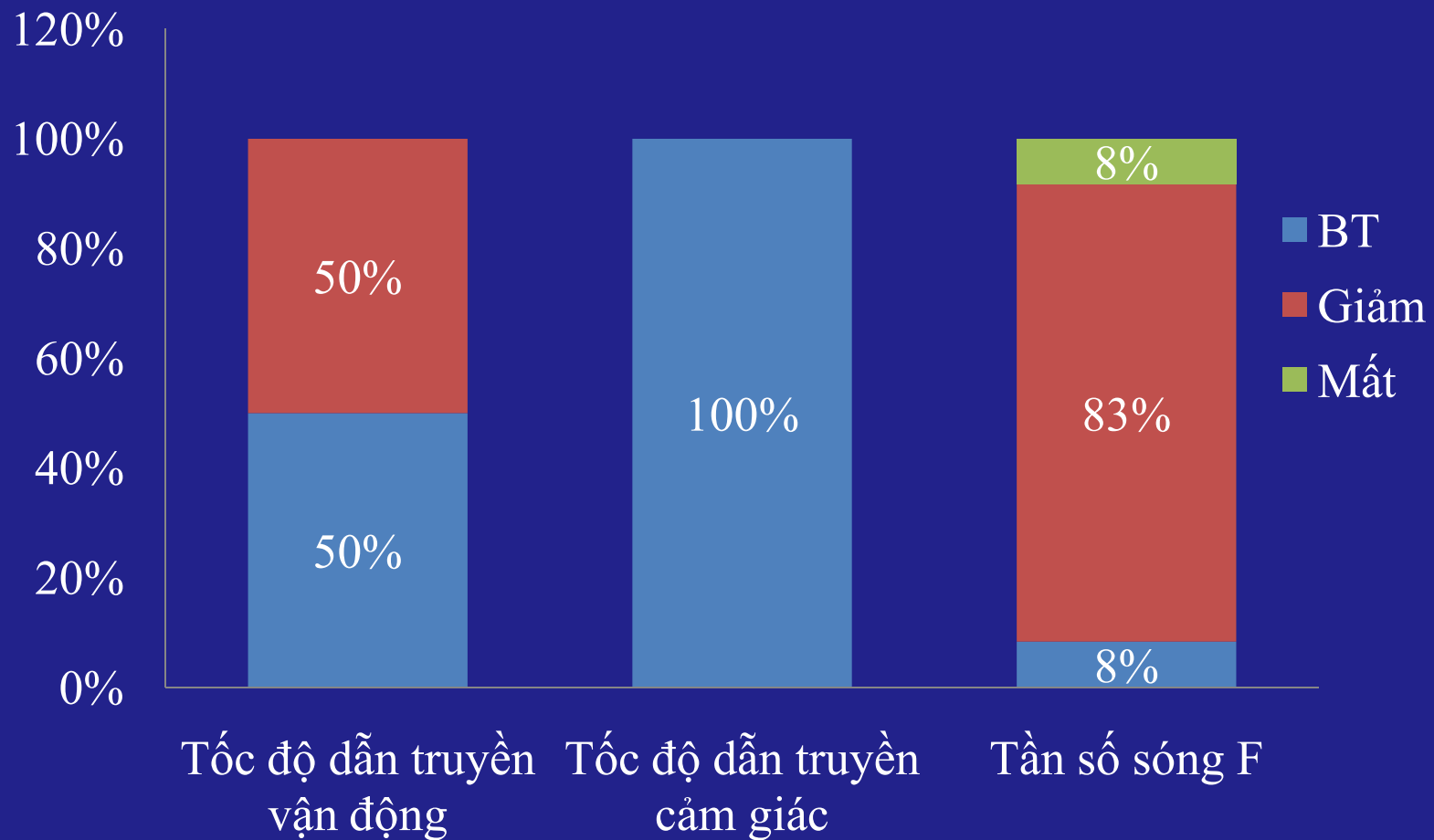
KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Dịch não tủy

- Kết quả nghiên cứu của chúng tôi cho thấy cho thấy các chỉ số Tế bào, Clorua, Glucose không có biểu hiện bất thường. Riêng đối với chỉ số Protein có khoảng 25% số bệnh nhân có chỉ số Protein tăng nhẹ.
- Theo tài liệu của Daniel D.Trương cũng cho thấy trong hầu hết trường hợp xét nghiệm dịch não-tủy thấy bình thường, số ít trường hợp thấy tăng nhẹ Protein.
- Theo nghiên cứu của A. Leonardi khi so sánh 90 bệnh nhân xơ cứng cột bên teo cơ với nhóm chứng, kết quả cũng cho thấy rằng cho thấy rằng 45.5% bệnh nhân có chỉ số protein tăng nhẹ.

KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Điện cơ



KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Tốc độ dẫn truyền cảm giác

- Theo nghiên cứu của chúng tôi tốc độ dẫn truyền cảm giác không có dấu hiệu bất thường.
- Theo Nguyễn Hữu Công tốc độ dẫn truyền cảm giác cũng bình thường.
- Theo nghiên cứu của Nanette cũng cho thấy không có sự bất thường ở tốc độ dẫn truyền cảm giác.
- Theo nghiên cứu của Pugdahl trên 88 bệnh nhân lại cho thấy có 22 bệnh nhân (chiếm 22.7%) có dấu hiệu bất thường ở tốc độ dẫn truyền cảm giác, hầu hết các bệnh nhân này đều có tuổi > 55 tuổi. Tuy nhiên đây là một trong những nghiên cứu hiếm hoi cho thấy hiện tượng này.

KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Tốc độ dẫn truyền vận động

- Theo nghiên cứu của chúng tôi 50% bệnh nhân có tốc độ dẫn truyền vận động giảm.
- Theo Nguyễn Hữu Công tốc độ dẫn truyền vận động giảm nhẹ trong một số trường hợp .
- Theo Lambert tốc độ dẫn truyền vận động (MCV) nói chung là bình thường. Tuy nhiên, khi biên độ của điện thế hoạt động cơ toàn phần (CMAP) giảm mạnh (dưới 30% so với bình thường) thì tốc độ dẫn truyền vận động có thể giảm.

KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Men cơ

Stt	Mức chỉ số	Chắc chắn		Khả năng cao		Có khả năng		Tổng	
		Số lượng	Tỷ lệ	Số lượng	Tỷ lệ	Số lượng	Tỷ lệ	Số lượng	Tỷ lệ
1	BT	14	39%	7	19%	3	8%	24	67%
2	Tăng nhẹ	7	19%	4	11%	1	3%	12	33%
3	Tăng cao	0	0%	0	0%	0	0%	–	0%
4	NA	0	0%	0	0%	0	0%	–	0%



KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Độ nhay

Kết quả chẩn đoán theo EEC	Nghiên cứu của Chris Douglass	Nghiên cứu của Michael
Xơ cứng cột bên teo cơ	30	10
Mắc bệnh khác	77	22
Tổng	107	32

KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Độ đặc hiệu

Kết quả nghiên cứu của Chris Douglass (2011) khi áp dụng tiêu chuẩn EEC để chẩn đoán cho 98 bệnh nhân mắc các bệnh thần kinh – cơ khác (âm tính với xơ cứng cột bên teo cơ) thì chỉ có 04/98 bệnh nhân được chẩn đoán ở hai mức chắc chắn và khả năng cao, 94 bệnh nhân (chiếm 96%) còn lại được chẩn đoán âm tính với bệnh xơ cứng cột bên teo cơ.

=> Kết quả này cho thấy độ đặc hiệu của tiêu chuẩn EEC là 96%.

KẾT LUẬN

Các đặc điểm lâm sàng của bệnh xơ cứng cột bên teo cơ

- Độ tuổi 40 đến 69 tuổi có tỷ lệ mắc bệnh cao nhất, chiếm 73% số bệnh nhân nghiên cứu.
- Tỷ lệ mắc bệnh ở nam giới cao hơn ở nữ giới 1.76 lần.
- Tủy cổ là vị trí khởi phát bệnh phổ biến nhất chiếm 56%, tiếp theo là hành não chiếm 25%, sau đó là thắt lưng cùng chiếm 19%. Ngực là vị trí khởi phát hiếm gặp nhất.
- Thời gian từ khi khởi phát đến khi biểu hiện đầy đủ các triệu chứng của bệnh thường nhỏ hơn 18 tháng.
- Nhóm khởi phát trên 50 tuổi ghi nhận sự tiến triển của bệnh nhanh hơn.

KẾT LUẬN

Các đặc điểm cận lâm sàng của bệnh xơ cứng cột bên teo cơ

- Dịch não tủy: Kết quả xét nghiệm dịch não tủy của các bệnh nhân xơ cứng cột bên teo cơ hầu hết là bình thường, khoảng 25% số bệnh nhân có chỉ số Protein tăng nhẹ.
- Điện cơ: Tốc độ dẫn truyền cảm giác không có dấu hiệu bất thường, 50% bệnh nhân có tốc độ dẫn truyền vận động giảm, 83% bệnh nhân có sóng F giảm.
- Men cơ: Đa số bình thường, khoảng 33% trường hợp có men cơ tăng nhẹ.
- Sinh thiết cơ: Ghi nhận một trường hợp có hình ảnh teo cơ phù hợp do tổn thương thần kinh.

*THANK YOU FOR YOUR
ATTENTION*