

# TIẾP CẬN CHẨN ĐOÁN HỘI CHỨNG LOẠN TRƯƠNG LỰC

Lê Minh

## Tóm Tắt

Bệnh cảnh lâm sàng của loạn trương lực đã được Ramazzini mô tả trong y văn lần đầu tiên vào năm 1713 và có thể là bệnh cảnh lâm sàng của chứng vọp bẻ của người viết (*writer's cramp*) của ngày nay. Từ năm 1911 thuật ngữ loạn trương lực (*dystonia*) được Oppenheim đưa vào sử dụng lần đầu tiên trong y văn để mô tả một bệnh loạn trương lực mà ngày nay có tên gọi là *DYT1*. Lúc đó Oppenheim đặt tên cho chứng bệnh này là *dystonia musculorum deformans*.

Thuật ngữ loạn trương lực – *dystonia* hiện nay được dùng để mô tả những bất thường về cử động mà đặc trưng gồm có những sự co thắt kéo dài theo những khuôn mẫu cố định của các cơ đồng vận và đối vận mà biểu lộ lâm sàng là những cử động xoắn vặn ngoài ý muốn mang tính lặp đi lặp lại; những cử động xoắn vặn này có thể nặng dần dần tới sự tạo thành những tư thế bất thường và cố định hoặc tạo thành những cử động xoắn vặn và ép xiết của các vùng thân thể. Loạn trương lực có thể được xem như là một thể múa vờn – *athetosis* chậm và cố định.

Có nhiều cách khác nhau dùng để phân loại loạn trương lực trong đó gồm có (1) phân loại theo nguyên nhân, (2) phân loại theo tuổi khởi phát và (3) phân loại theo vùng phân bố triệu chứng. **Phân loại loạn trương lực theo nguyên nhân** phân biệt bất thường vận động này thành hai nhóm gồm có loạn trương lực nguyên phát – *primary dystonia* và loạn trương lực thứ phát – *secondary dystonia*. **Phân loại loạn trương lực theo tuổi khởi phát** thì phân biệt ra hai nhóm gồm có loạn trương lực khởi phát sớm – *early onset dystonia*, trước tuổi 20, và loạn trương lực khởi phát trễ - *late-onset dystonia*, sau tuổi 20. **Phân loại loạn trương lực theo vùng phân bố triệu chứng** thì cho phân biệt ra bốn thể lâm sàng gồm có loạn trương lực cục bộ - *focal dystonias*, loạn trương lực nhiều ổ - *multifocal dystonias*, loạn trương lực từng đoạn – *segmental dystonias*, và loạn trương lực toàn thân – *generalized dystonias*.

Để có thể thực hiện chẩn đoán theo từng cách phân loại này, việc hỏi bệnh sử (tuổi khởi phát, kiểu diễn tiến) và tiền sử (cá nhân và gia đình) rất kỹ lưỡng kết hợp với thăm khám lâm sàng là hết sức quyết định. Trong thăm khám lâm sàng cần chú trọng ghi nhận và mô tả các cử động xoắn vặn bất thường, các tư thế bất thường (yếu tố khêu gợi, vùng phân bố), các triệu chứng khác về thần kinh đi kèm và các triệu chứng thuộc các cơ quan khác, nếu có. Những đoạn video clips cũng là trợ thủ rất đắc lực cho quy trình tiếp

cận chẩn đoán các chứng loạn trương lực. Có thể nói là ***thăm khám lâm sàng thần kinh là một yếu tố rất cần thiết và rất quyết định*** đối với việc chẩn đoán chứng loạn trương lực.

Các loại loạn trương lực nguyên phát có thể có nguyên nhân là một bất thường di truyền hoặc có thể chưa được biết rõ nguyên nhân. Hiện nay trong 15 bệnh loạn trương lực nguyên phát do một gen qui định (*monogenic dystonias*) bao gồm từ *DYT1* đến *DYT15*, đã có các ***test gen*** bất thường đối với các bệnh *DYT1*, *DYT5* và *DYT11* bán ngoài thị trường. Một số test di truyền khác đang chỉ được áp dụng thử nghiệm trong phòng thí nghiệm đối với các bệnh *DYT3*, *DYT8* và *DYT12*.

***Hình ảnh học thần kinh cấu trúc và hình ảnh học thần kinh chức năng (fMRI và PET scan)*** rất cần thiết cho việc chẩn đoán và nghiên cứu các hội chứng loạn trương lực. MRI cấu trúc sẽ giúp phát hiện được các tổn thương cấu trúc não bộ trong các loạn trương lực thứ phát ví dụ như loạn trương lực sau đột quỵ, loạn trương lực sau chấn thương sọ não, loạn trương lực sau viêm não, loạn trương lực trong bệnh Wilson, loạn trương lực trong liệt trên nhân tiến triển hay loạn trương lực trong teo nhiều hệ thống. Hình ảnh học chức năng thần kinh hiện nay đang được ứng dụng để nghiên cứu các bất thường về hoạt động của hệ thống dopaminergic của não bộ trong một số bệnh loạn trương lực, ví dụ như trong *DYT5*.

*Ngày 25 tháng 6 năm 2008*