

MỘT TRƯỜNG HỢP LOẠN ĐỘNG KỊCH PHÁT

Nguyễn Thị Hùng*

NHẬP ĐỀ

Loạn động kịch phát (LĐKP, Paroxysmal dyskinesia, dyskinesia paroxistique) là các động tác không chủ ý, xuất hiện ngẫu nhiên từng đợt hay xuất hiện bất ngờ do có yếu tố thúc đẩy như vận động có chủ ý, hoạt động kéo dài, ngủ, stress, cà phê, trà, mệt mỏi, nóng hay lạnh. Đây là một loại rối loạn vận động có biểu hiện lâm sàng kiểu tăng động (múa giật, loạn trương lực, múa vờn, múa vung) hay thất điều. Lúc đầu, LĐKP được phân loại dựa vào thời gian kéo dài của cơn, yếu tố thúc đẩy. Hiện nay, các nhà rối loạn vận động thường chọn cách phân loại LĐKP theo yếu tố thúc đẩy, triệu chứng lâm sàng, thời gian của cơn và căn nguyên. Do đó, LĐKP thường được phân làm 4 nhóm: a) Loạn vận động kịch phát do làm động tác (Paroxysmal Kinesigenic Dyskinesia), b) Loạn động kịch phát không do làm động tác (Paroxysmal non Kinesigenic Dyskinesia), c) Loạn động kịch phát do vận động (Paroxysmal exercise-induced Dyskinesia), d) Loạn động kịch phát khi ngủ (Paroxysmal hypnogenic Dyskinesia). Bốn loại này được phân chia thành tiểu nhóm dựa vào thời gian của cơn (≤ 5 phút hay > 5 phút) và theo căn nguyên có thể xác định: vô căn (tính chất gia đình hay tản phát) hoặc thứ phát (hay triệu chứng).

Chúng tôi xin trình bày 1 video clip của 1 bệnh nhân bị rối loạn vận động kịch phát dạng loạn trương lực (thuộc loại LĐKP do vận động). Đây là 1 bệnh nhân 18 tuổi, cách đây 3 năm bắt đầu các cơn co cứng cơ khi đi, cơn kéo dài từ 30 giây đến 1 phút, bắt đầu ở tay phải sau đó lan đến chân phải, có biểu hiện loạn trương lực cơ dạng gập ở cổ chân và cánh tay, kèm theo triệu chứng đau, không rối loạn cảm giác khách quan, trong cơn bệnh nhân phải đứng lại, không mất ý thức, không rối loạn cơ tròn. Ngoài cơn khám thần kinh không ghi nhận bất thường, bệnh nhân đã được chụp CT, MRI sọ não, cột sống cổ, điện não đồ làm nhiều lần không ghi nhận bất thường.

Bệnh nhân sinh bình thường, không có tiền căn viêm não. Trong thời gian ở Cần Thơ và ở TP.HCM bệnh nhân đã được điều trị bởi nhiều loại thuốc: an thần kinh, tăng tuần hoàn não, chống trầm cảm, hướng thần kinh, nhưng kết quả không khả quan. 4 tháng sau khi xuất hiện cơn (3-5 lần/ngày) bệnh nhân bắt đầu có những cơn liên tục (15-20 cơn mỗi ngày) ảnh hưởng rất nhiều đến sinh hoạt hàng ngày. Cơn xuất hiện khi khởi động động tác hay khi đi lại. Bệnh nhân được điều trị bằng clonazepam, số lần cơn xuất hiện có giảm đi nhưng vẫn còn 5-10 lần mỗi tuần, vì clonazepam có tác dụng buồn ngủ, tương đối khó tìm thấy trên thị trường nên 1 tháng sau, bệnh nhân được điều trị thử bằng Valproate de Sodium, 2 viên/ mỗi ngày thì thấy số cơn thưa dần, 2 tuần sau khi uống thì bớt rất nhiều (5-6 cơn/tuần). Từ đó, bệnh nhân vẫn được duy trì bằng Valproate de Sodium 0,2g 2 viên/ngày. Đôi lúc

* TS BS, Khoa Thần kinh BV Nguyễn Tri Phương, TP.HCM

cơ loạn động kịch phát xuất hiện khi có stress, mất ngủ nhưng không trầm trọng như lúc trước.

LƯỢC SỬ CỦA LDKP:

Gowers là tác giả đầu tiên mô tả LDKP vào năm 1885 ở 2 trẻ em xuất hiện “cơn kịch phát do làm động tác” mà không bị mất ý thức. Quan điểm về “cơn múa giật - vờn kịch phát có tính chất gia đình” được đề xuất bởi Mount và Reback nhân một trường hợp bệnh nhân nam 23 tuổi có các cơn dạng loạn trương lực tư thế kết hợp với động tác múa giật - vờn xuất hiện từ niên thiếu, cơn kéo dài khoảng vài phút đến 2 giờ, với cảm giác mệt mỏi hay dị cảm xuất hiện trước, Mount không ghi nhận có rung giật cơ (mouvement clonique), cắn lưỡi, mất ý thức, tiểu trong quần ở bệnh nhân này và điểm mấu chốt là phát hiện thêm 1 thành viên trong gia đình có loạn động kịch phát.

Tác giả mô tả LDKP xuất hiện do một động tác đột ngột, đầu tiên là Kertetes trên 10 cas ở tạp chí Neurology 1997. Còn Lance đã phân loại LDKP thành 3 nhóm: LDKP do làm động tác, LDKP không do làm động tác LDKP do vận động. Còn chứng vẹo cổ co thắt kịch phát lành tính (torticolis paroxystique bénin de l'enfance) ở trẻ em là cơn vẹo cổ kịch phát dạng nghiêng kéo dài vài phút đến vài ngày, xảy ra ở trẻ em vài tháng tuổi đến 2-3 năm, sau cùng được cho là loại LDKP không do làm động tác. Horner và Jackson là các tác giả đầu tiên báo cáo về LDKP xảy ra trong lúc ngủ. Sự nghi ngờ về bản chất động kinh của rối loạn này đã được chứng minh bởi các bất thường trên điện não đồ tại vùng trán giữa (region frontale mesiale) từ đó đưa đến giả thuyết về sự phát tán các hoạt động động kinh từ vùng trán đến hạch nền dựa trên các đường liên hợp trong giải phẫu học. Một số rối loạn kịch phát khác ít gặp hơn là “rối loạn nhảy dựng” (hyperkplexie, maladie du sursaut) là một đáp ứng vận động thái quá đối với một kích thích, có thể kèm với mất ý thức và còn nhiều bàn luận về bản chất sinh lý hay bệnh lý của vấn đề.

Tác giả Parker đầu tiên đã mô tả 6 bệnh nhân trong 4 gia đình có cơn “thất điều kịch phát vô căn” xảy ra ở độ tuổi 20-30, đây là các cơn mất thăng bằng và rối loạn vận ngôn ngắn (30 giây đến 30 phút) có kèm các dấu hiệu tiền đình tiểu não. Điều trị thành công các cơn này bằng Aceta zolamide, và cộng hưởng từ quang phổ cho thấy sự giảm rõ pH ở mô tiểu não đã gợi ý đến rối loạn hóa sinh học của loại LDKP này. Sau cùng, một số rối loạn ít gặp khác có thể cũng có một mối liên hệ với LDKP như vận động chu kỳ trong giấc ngủ (chủ yếu ở chi dưới), hội chứng Sandifer (cơn nghiêng đầu ở trẻ em do hiện tượng trào ngược dạ dày - thực quản) hay cơn kịch phát nhướng mắt lành tính ở trẻ em (Paroxysmes bénin d'elevation du regard).

LDKP VÔ CĂN:

Trong khoảng 5 năm gần đây, các tiến bộ về sinh học phân tử đã giúp các nhà lâm sàng sắp lại cách phân loại dựa trên các dấu ấn di truyền cho một số bệnh, đặc biệt cả LDKP.

1. LDKP do động tác (PKD):

Cơ xảy ra vào tuổi niên thiếu và giảm dần khi trưởng thành. Cơ có thể xuất hiện đột ngột khi khởi động một động tác hay thay đổi tốc độ động tác. Cơ thường xuất hiện ở nửa người, có thể đến cả chục đến 100 lần/ ngày hay 1 tháng, yếu tố thuận lợi là stress. Bệnh di truyền theo tự nhiễm sắc thể trội, tỷ lệ Nam/Nữ là 4/1. Bệnh nhân thường đáp ứng với liều thấp thuốc chống động kinh như Diphenyl hydantoin, Carbanazepine... Một số báo cáo cho thấy LDKP này có thể kết hợp với một số trường hợp động kinh ở trẻ em (kiểu hình kết hợp) hay ở các bệnh nhân bị cơn thất điều type 1, liên kết gen: 16P11-2-q12.1(15)

2. LDKP không do động tác (PNKD):

Cơ xuất hiện ngẫu nhiên, có bản chất loạn trương lực nhiều hơn. Các yếu tố thuận lợi là alcohol, cà phê, mệt mỏi, stress, có thể kéo dài 6 đến 8 giờ và tần suất thấp hơn PKD (3 cơn/ngày). Vấn đề điều trị còn nhiều bàn luận, có tác giả cho là thuốc chống động kinh có hiệu quả thấp và sử dụng levodopa, một số tác giả Pháp lại ghi nhận hiệu quả của Clonazepam hay Gabapentine.

3. LDKP do vận động:

Được mô tả lần đầu tiên bởi Lance vào năm 1977, loại rối loạn này thường xuất hiện do vận động kéo dài như đi, chạy và ưu thế ở chi dưới. Tần suất và thời gian cơn ở dạng trung gian giữa 2 loại PKD và PNKD. Có ghi nhận loại LDKP này kết hợp với bệnh loạn trương lực cơ tay khi viết (crampe des l'écrivains) hay động kinh vùng trán ở một gia đình. Liên kết gen:16P12-11.2. Điều trị còn nhiều bàn luận với các thuốc chống động kinh, Levodopa.

4. LDKP khi ngủ:

Xảy ra trong giấc ngủ, có thể kèm với một số rối loạn giấc ngủ như cơn hoảng loạn trong đêm, rối loạn chu kỳ ngủ. Một tỷ lệ lớn loại LDKP này xảy ra ở các gia đình có bệnh nhân bị động kinh thùy trán (mesial frontal lobe seizures) đáp ứng tốt với thuốc chống động kinh.

LOẠN ĐỘNG KỊCH PHÁT THỨ PHÁT (hay LDKP triệu chứng)

Một số bệnh lý não bộ được cho là nguyên nhân của LDKP như xơ cứng rải rác do có các tổn thương hủy myelin rải rác trên đường dẫn truyền vận động mà biểu hiện lâm sàng thường là dạng múa giật-vờn kịch phát hay thất điều, yếu tố thúc đẩy là tình trạng tăng thông khí. Điều trị hiệu quả với carbamazepine, Acetazolamide, thuốc ức chế calci. Một số nguyên nhân khác như chấn thương sọ não, tai biến mạch máu não, chấn thương thần kinh ngoại biên, hội chứng vàng da nhân, viêm não do HIV, CMV migraine... hoặc bệnh lý chuyển hóa (suy giáp, rối loạn chuyển hóa do di truyền...) cũng đã được ghi nhận.

KẾT LUẬN

Các nghiên cứu về sinh học phân tử đã giúp hiểu rõ hơn bệnh sinh của LDKP, sự liên kết của vận động bất thường này với một số bệnh thần kinh khác. Một số lớn rối loạn này liên quan đến gen tổng hợp các đơn vị protein của kênh ion hay của

điểm tiếp nhận màng ở chỗ dẫn truyền thần kinh. Cơ chế này có thể giải đáp một phần sự đáp ứng của LĐKP với thuốc chống động kinh hoặc Acetazolamide. Các nghiên cứu lâm sàng gần đây cũng hướng đến mối tương quan giữa LĐKP và động kinh, cơn thiếu máu não thoáng qua hay migrain và do đó có thể đưa đến giả thuyết về cơ chế bệnh sinh tương tự. Sự bất thường về chuyển hóa ở hạch nền khảo sát qua PET và đáp ứng tương đối tốt của một số LĐKP với levodopa hay tetrabenazine cũng gợi ý một sự bất thường của hệ Dopaminergic trong một số dạng LĐKP

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Alder Charles H., Ahlskog J.E. Parkinson's disease and movement disorders. Humana press 2000 Mayo clinic foundation.
2. Fahn Stanley, Frucht S.J, Hallett M., Truong D.D. Advances in Neurology, volume 89, myoclonus and Paroxysmal Dyskinesia s. Lippincott Williams & Wilkins 2002.
3. KURLAN R. Treatment of movement disorders. Lippincott company. 1995.
4. Ropper A.H., Brown R.H. Adams and Victor's principles of neurology. McGraw Hill 2005.
5. Mouvements (publication officielle du club mouvements anormaux), E.Viallet, P.Genton et coll. No 7 Octobre, 2001.