

MỘT TRƯỜNG HỢP LOẠN ĐỘNG KỊCH PHÁT

TS.BS NGUYỄN THI HÙNG
BV. NGUYỄN TRI PHƯƠNG

Loạn động kịch phát

(LĐKP, Paroxysmal dyskinesia, dyskinesia paroxistique)

- các động tác không chủ ý,
- xuất hiện ngẫu nhiên từng đợt
- hay xuất hiện bất ngờ do yếu tố thúc đẩy:
 - ✓ vận động kéo dài, làm động tác,
 - ✓ mất ngủ, stress,
 - ✓ cà phê, trà,
 - ✓ mệt mỏi,
 - ✓ nóng hay lạnh.

Là 1 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, phân loại dựa vào:
 - **thời gian kéo dài của cơn,**
 - **yếu tố thúc đẩy.**
- Hiện nay, phân loại LĐKP theo:
 - **yếu tố thúc đẩy,**
 - **triệu chứng lâm sàng,**
 - **thời gian của cơn**
 - và **căn nguyên.**

Phân làm 4 nhóm:

- a) **LĐKP do làm động tác**
(*Paroxysmal Kinesigenic Dyskinesia*)
- b) **LĐKP không do làm động tác**
(*Paroxysmal non Kinesigenic Dyskinesia*)
- c) **LĐKP do vận động**
(*Paroxysmal exercise-induced Dyskinesia*)
- d) **LĐKP khi ngủ**
(*Paroxysmal hypnogenic Dyskinesia*).

4 loại này được phân chia thành tiểu nhóm dựa vào:

- **thời gian của cơn** (≤ 5 hay > 5 phút)
- **căn nguyên có thể xác định:**
 - vô căn (tính chất gia đình hay tản phát)
 - thứ phát (hay triệu chứng).

1885, **Gowers** mô tả đầu tiên LĐKP ở 2 trẻ em :
“**cơn kịch phát do làm động tác**” mà không bị mất ý thức.

Mount và Reback đề xuất quan điểm “**cơn múa giật – múa vờn kịch phát có tính chất gia đình**” :

- ✓ BN nam 23 tuổi
- ✓ Các cơn dạng loạn trương lực tư thế + động tác múa giật – múa vờn xuất hiện từ niên thiếu
- ✓ Cơn kéo dài khoảng vài phút → 2 giờ,
- ✓ Cảm giác mệt mỏi hay dị cảm xuất hiện trước,
- ✓ không ghi nhận có rung giật cơ (mouvement clonique), cắn lưỡi, mất ý thức, tiểu trong quần
- ✓ điểm mấu chốt : 1 thành viên trong gia đình có loạn động kịch phát.

Lance phân loại LĐKP thành 3 nhóm:

1. **LĐKP do làm động tác**
2. **LĐKP không do làm động tác**
3. **LĐKP do vận động.**

Horner và Jackson: đầu tiên báo cáo về **LĐKP trong lúc ngủ** được chứng minh bởi các bất thường điện não đồ tại vùng trán giữa

→ giả thuyết về sự phát tán các hoạt động động kinh từ vùng trán đến hạch nền.

Parker mô tả đầu tiên 6 BN / 4 gia đình có cơn **“thất điều kịch phát vô căn”**

- Xảy ra ở độ tuổi **20-30**
- Các cơn **mất thăng bằng** và **rối loạn vận ngôn** ngắn (30 giây đến 30 phút)
- Kèm các **dấu hiệu tiền tình tiểu não.**
- Điều trị : **Aceta zolamide.**
- Khảo sát bằng **cộng hưởng từ quang phổ**: giảm rõ pH ở mô tiểu não → gợi ý đến rối loạn hóa sinh học của loại LĐKP này.

PHÂN LOẠI LĐKP CỦA FAHN (1994)

1. LĐKP không do động kinh:

- LĐKP khi làm động tác (PKD)
- LĐKP khi không làm động tác (PNKD)
- LĐKP do hoạt động (PED)
- Vẹo cổ kịch phát lành tính ở trẻ em

2. LĐKP do động kinh:

- Loạn trương lực cơ kịch phát khi ngủ.
- Loạn trương lực cơ trong cơn động kinh thùy trán hay thái dương.
- Hyperekplexie

PHÂN LOẠI LĐKP CỦA FAHN (1994)

3. Cơ thất điều kích phát:

- Thể đáp ứng với Acetazolamide.
- Thể không đáp ứng với Acetazolamide và có máy cơ.
- Thể khi làm động tác.

4. Các dạng lâm sàng khác:

- Cử động có chu kỳ lúc ngủ.
- Hội chứng Sandifer.
- Cơ nhượng mắt kích phát lành tính ở trẻ em.

ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG

	PKD	PNKD	PED
Di truyền	Tự nhiễm sắc thể trội	Tự nhiễm sắc thể trội	Tự nhiễm sắc thể trội
Tỷ lệ Nam/Nữ	4/1	1,5/1	1/1
Tuổi khởi phát	Trẻ em, thanh niên, người lớn	Trẻ em, thanh niên, người lớn	Thiếu niên, thanh niên
Tần suất cơn	30-100 lần/ngày < 5 phút	3-5 lần/ngày 30 giây - 24 giờ	1 lần/ngày 5-30 phút
Yếu tố khởi phát	Động tác đột ngột	Không	Vận động kéo dài

ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG

	PKD	PNKD	PED
Yếu tố thuận lợi	Stress	Alcohol, café, stress, mệt mỏi	Stress
Điều trị	Chống động kinh (DPH, CBZ)	Clonazepam Gabapentin L-DOPA Acetazolamide	Clonazepam L-DOPA Thuốc chống động kinh khác?
Kiểu hình kết hợp	Động kinh ở trẻ em	Co cứng cơ	Động kinh rolandique Vọp bẻ của người viết (writer's cramps)

LĐKP THỨ PHÁT

Nguyên nhân	Điều trị hiệu quả
Đột quy	Clonazepam Botulinum toxin
Chấn thương thần kinh ngoại biên	Baclofen Botulinum toxin Carbamazepine Clonazepam
Chấn thương sọ não	Clonazepam Gabapentine và Carbamazepine
Hội chứng vàng da nhân	Không. Trihexy phénidyl
Viêm não	Phenobarbitol
Xơ cứng rải rác	Clonazepam và Baclofen
Migraine	Điều trị phòng ngừa migraine (ami triptyline)

Các NC về sinh học phân tử đã giúp:

- **Hiểu rõ hơn bệnh sinh của LĐKP,**
- **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 gien tổng hợp các đơn vị protein của kênh ion hay của điểm tiếp nhận màng ở chỗ dẫn truyền thần kinh.**

Các NC lâm sàng gần đây cũng ghi nhận:

➤ Tương quan giữa LĐKP và động kinh, cơn thiếu máu não thoáng qua hay migrain.

→ Có thể cơ chế bệnh sinh tương tự.

➤ Sự bất thường về chuyển hóa ở hạch nền khảo sát qua PET

➤ Đáp ứng tương đối tốt của một số LĐKP với levodopa hay tetraabenazine

→ gợi ý bất thường của hệ Dopaminergic trong một số dạng LĐKP.