



Chương 13.

Đau cơ, yếu cơ và/hoặc rối loạn cảm giác

Antonio Toscano, Anna Mazzeo,
Olimpia Musumeci, Lucio Santoro,
Angelo Schenone, Paola Tonin, Gian Luca Vita, and
Giuseppe Vita

Bs. Phạm Hoàng Thiên
Group "Cập nhật Kiến Thức Y khoa"

A. Toscano et al. under the patronage of **Italian Association of Myology (AIM)** and the **Association for the Study of the Peripheral Nervous System (ASNP)**.

A. Toscano (✉) · A. Mazzeo · O. Musumeci · G. Vita
Department of Clinical and Experimental Medicine, University of
Messina, Messina, Italy
e-mail: atoscano@unime.it; omusumeci@unime.it; vitag@unime.it

L. Santoro
Department of Neuroscience, Reproductive Sciences and
Odontostomatology, University of Naples 'Federico II', Naples, Italy
e-mail: lusantor@unini.it

A. Schenone
Department of Neuroscience, Rehabilitation, Ophthalmology, Genetics,
Maternal and Child Health, University of Genoa and IRCCS AOU San
Martino-IST, Genoa, Italy
e-mail: aschenone@neurologia.unige.it

P. Tonin
Neurological Clinic, University of Verona, Verona, Italy
e-mail: paola.tonin@ospedaleuniverona.it

G. L. Vita
Nemo Sud Clinical Centre for Neuromuscular Disorders, Messina, Italy
e-mail: gianluca.vita@centroclinionemo.it

Giới thiệu

Các bệnh thần kinh cơ có thể biểu hiện với giảm sức cơ **khu trú hoặc lan tỏa**. Đôi khi chẩn đoán bị trì hoãn vì đặc điểm này cũng có thể do một rối loạn hệ thần kinh trung ương nào đó (xem Chương 10).

Ngày nay, điều đặc biệt quan trọng là phải chẩn đoán sớm bệnh thần kinh cơ vì ngày càng có nhiều khả năng điều trị sớm và do đó, cải thiện chất lượng cuộc sống của bệnh nhân. [1].

Những thuật toán chẩn đoán, bao gồm trong chương này, cung cấp hướng dẫn chẩn đoán rối loạn thần kinh cơ thích hợp trong bối cảnh cấp cứu. Chúng tập trung vào các biểu hiện lâm sàng chính, sự khởi phát (từ vài giờ đến vài ngày), sự hiện diện của các triệu chứng và / hoặc dấu hiệu liên quan, xác định các yếu tố kích phát và chỉ định các xét nghiệm chẩn đoán thích hợp nhất.

Hãy xem xét các thuật toán khác nhau được trình bày ở đây, bởi vì có thể nhận thấy rằng có một số khía cạnh chung, ví dụ, một bệnh nhân bị yếu cơ với khởi phát cấp tính có thể bị ảnh hưởng bởi một bệnh có nguồn gốc bệnh cơ hoặc thần kinh. Đặc biệt, bệnh cảnh lâm sàng có thể thay đổi tùy theo sự hiện diện của một cơn đau cơ đơn độc hoặc có liên quan với giảm sức cơ (Bảng 13.1).

Bệnh nhân bị đau cơ lan tỏa khởi phát cấp tính

Đau cơ là một triệu chứng thường gặp và không đặc hiệu được tìm thấy trong các bệnh cơ và ngoài cơ khác nhau. Trong bệnh cơ, đau cơ có thể xuất hiện cùng với các dấu hiệu hoặc triệu chứng khác như cơ cứng, mệt mỏi, yếu cơ khu trú hoặc lan tỏa, không dung nạp gắng sức, tiêu cơ vân và myoglobin niệu. Để xác định chẩn đoán khi có đau nhức cơ, điều quan trọng là phải đánh giá [2]:

Bảng 13.1 Yếu cơ cấp tính: các lưu ý lâm sàng cốt yếu

Nguồn gốc cơ
• Yếu gốc chi, đối xứng, dai dẳng • Thường không có rối loạn cảm giác • Giảm phản xạ gân xương (đặc biệt là ở các vùng bị suy yếu hoàn toàn) • Các khía cạnh liên quan tái phát: tiêu cơ vân, myoglobin niệu, bệnh cơ tim • Mức CK: cao hoặc tăng rất cao
Nguồn gốc tiếp hợp thần kinh cơ
• Yếu các cơ mắt và / hoặc cơ mặt • Sự dao động/biến đổi trong ngày và dễ mệt mỏi/mất sức • Không có rối loạn cảm giác • Phản xạ gân xương bình thường • Mức CK: thường bình thường
Nguồn gốc thần kinh
• Yếu cơ gốc chi và / hoặc ngọn chi, thường không đối xứng • Giảm trương lực cơ, suy dưỡng cơ (hypotrophy), giảm/mất phản xạ • Có thể có rối loạn cảm giác • Mức CK: bình thường hoặc tăng nhẹ

More about on Neuromuscular Disease Center at Washington University, St. Louis, MO, USA (<http://neuromuscular.wustl.edu/alfindex.htm>)

■ Khởi phát khi nghỉ ngơi, hoặc do các yếu tố kích phát như tập thể dục, nhịn ăn kéo dài, sốt, tiếp xúc với lạnh, sử dụng thuốc hoặc các chất gây tê/mê toàn thân.

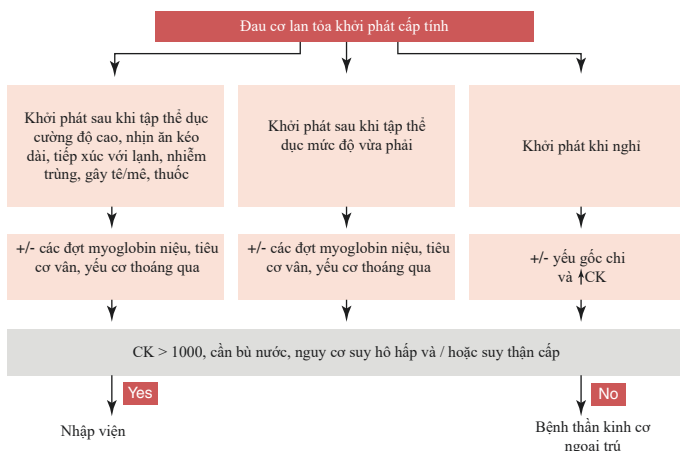
■ Sự hiện diện của **tăng CK máu** cho thấy tổn thương cơ.

■ Sự phân bố đau cơ có thể khu trú, giới hạn ở một vùng cơ đơn lẻ hoặc lan tỏa liên quan đến một số nhóm cơ.

■ Mối liên quan với các dấu hiệu và / hoặc triệu chứng khác như dễ mệt mỏi, nước tiểu sẫm màu (“coca cola-like” = myoglobinuria), yếu cơ gốc chi hoặc tiêu cơ vân (ví dụ hoại tử cơ với CK huyết thanh cao) [3].

Ở những bệnh nhân bị **đau cơ khi nghỉ**, bệnh sử lâm sàng nên đánh giá cẩn thận tình trạng tổn thương cơ mắc phải do dùng thuốc (ví dụ statin, kháng sinh, thuốc an thần kinh) [4] hoặc mắc đồng thời một bệnh ngoài cơ (ví dụ như các bệnh tự miễn, ung thư hoặc nhiễm trùng). Khám thần kinh nên tập trung vào sự hiện diện của yếu cơ với phân bố gốc hoặc ngọn.

Sơ đồ 13.1 Tiếp cận bệnh nhân bị đau cơ lan tỏa khởi phát cấp tính



Ở những bệnh nhân **đau cơ sau tập thể dục** (Sơ đồ 13.1), nhịn ăn hoặc tiếp xúc lâu với lạnh, đau cơ có thể xảy ra ở tứ chi. Trong những trường hợp này, điều quan trọng là phải kiểm tra sự hiện diện của một mối liên quan nào đó với yếu cơ, myoglobin niệu và/hoặc tiêu cơ vân [5].

Nhu cầu nhập viện chủ yếu liên quan đến nguy cơ ảnh hưởng đến các cơ hô hấp hoặc suy thận cấp sau myoglobin niệu ở ạt [6, 7]. Trong trường hợp thứ hai, buộc phải bù nước, và nếu cần, điều trị lọc máu được khuyến khích.

Sau giai đoạn cấp tính, chẩn đoán kịp thời là cần thiết và bao gồm EMG, MRI cơ, sinh thiết cơ và các xét nghiệm sinh hóa và di truyền. Những xét nghiệm này có thể góp phần thực hiện chẩn đoán phân biệt chính xác giữa các dạng bệnh cơ khác nhau. Gần đây, MRI cơ đã trở thành một công cụ chẩn đoán rất quan trọng để xác định rõ hơn bản chất và sự phân bố của các cơ tổn thương, để chỉ ra vị trí sinh thiết và theo dõi hiệu quả điều trị. [8].

Sinh thiết cơ vẫn là phương pháp chủ yếu để phân biệt các bệnh lý cơ đã được xác định về mặt di truyền hoặc mắc phải. Cũng như trong bệnh cơ do chuyển hóa, nó có thể cho thấy dự trữ glycogen (muscle glycogenosis),

tăng hàm lượng lipid (bệnh cơ dự trữ lipid) hoặc bất thường ty thể (bệnh cơ ti thể) [9] cần được xác nhận bằng cách thực hiện các xét nghiệm sinh hóa và / hoặc di truyền phân tử đặc hiệu.

Các xét nghiệm sinh hóa về homogenates của cơ giúp xác định khiếm khuyết của enzym và **phân tích gen** cho thấy các đột biến gây bệnh. Những kiểm tra này rất quan trọng vì một số bệnh cơ chuyển hóa có thể được điều trị thành công bằng các loại thuốc cụ thể. Đặc biệt, có những dạng bệnh cơ dự trữ lipid đáp ứng tối ưu với điều trị bằng riboflavin [10]. Liệu pháp thay thế enzym (ERT) cũng có sẵn cho bệnh glycogenosis loại II (bệnh Pompe), giai đoạn muộn của bệnh, có thể có suy hô hấp [11].

Bằng chứng về thâm nhiễm viêm trong sinh thiết cơ có thể gợi ý chẩn đoán bệnh cơ do viêm, một tình trạng có thể được điều trị thành công bằng steroid và / hoặc thuốc ức chế miễn dịch.

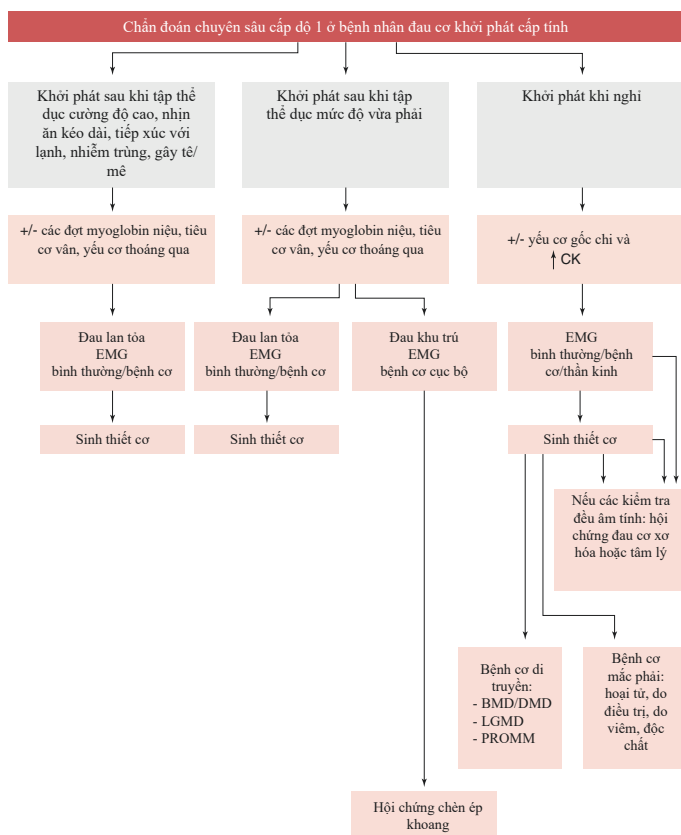
Một tình trạng đặc biệt được đặc trưng bởi đau cơ, tiêu cơ vân và yếu cơ cấp tính khu trú (ví dụ cơ chân trước) sau một bài tập luyện kéo dài như ở vận động viên chạy marathon ("**hội chứng chèn ép khoang**"). Trong những trường hợp như vậy, EMG có thể cho thấy tổn thương cơ tập trung mà không có các khu vực khác [12].

Cần phải chỉ ra rằng khi đau cơ lan tỏa là triệu chứng duy nhất, và tất cả các xét nghiệm chẩn đoán như mức CK, EMG, MRI cơ và sinh thiết cơ đều âm tính, người ta nên tính đến "**bệnh tâm lý**" cần phải kiểm tra tâm thần.

Cuối cùng, có vẻ thích hợp để vạch ra rằng một số bệnh nhân phàn nàn về cơn đau dữ dội và lan tỏa, nhận được chẩn đoán "**đau cơ xơ hóa**" (fibromyalgia), là một tình trạng cho đến nay không có tiêu chuẩn chẩn đoán cụ thể [13]. Ở một tỷ lệ nhất định, đau cơ xơ hóa có liên quan đến bệnh lý thần kinh sợi nhỏ.

Rõ ràng là từ những cân nhắc trên rằng việc xác định nguyên nhân của đau cơ cấp tính đòi hỏi một phương pháp tiếp cận đa phương thức ở các Trung tâm lớn - nơi có thể thực hiện đầy đủ các thăm

Sơ đồ 13.2 Chẩn đoán chuyên sâu cấp độ 1 ở bệnh nhân đau cơ khởi phát cấp tính



khám lâm sàng và xét nghiệm. Sơ đồ 13.2 tóm tắt các bước của kiểm tra chuyên sâu cấp độ đầu tiên cho một bệnh nhân bị đau cơ khởi phát cấp tính.

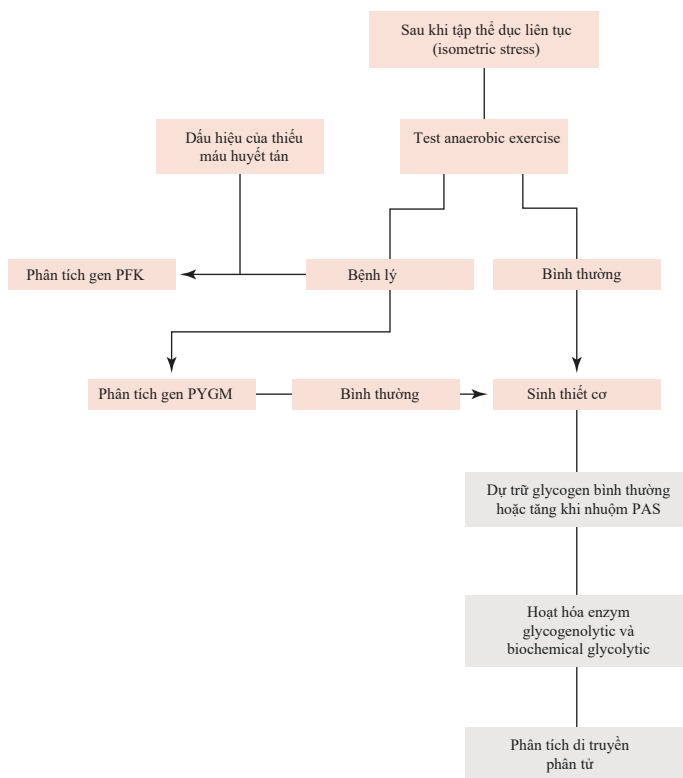
Nếu nghi ngờ bệnh cơ chuyển hóa, “**Các cờ đỏ**” có thể giúp đưa đến các dạng khác nhau (Hình 13.3), đặc biệt là sử dụng chẩn đoán cấp độ hai với các xét nghiệm sinh hóa và di truyền (Hình 13.4).

Sơ đồ 13.3 Chẩn đoán “Cờ đỏ” và chẩn đoán phân biệt trong bệnh cơ chuyển hóa

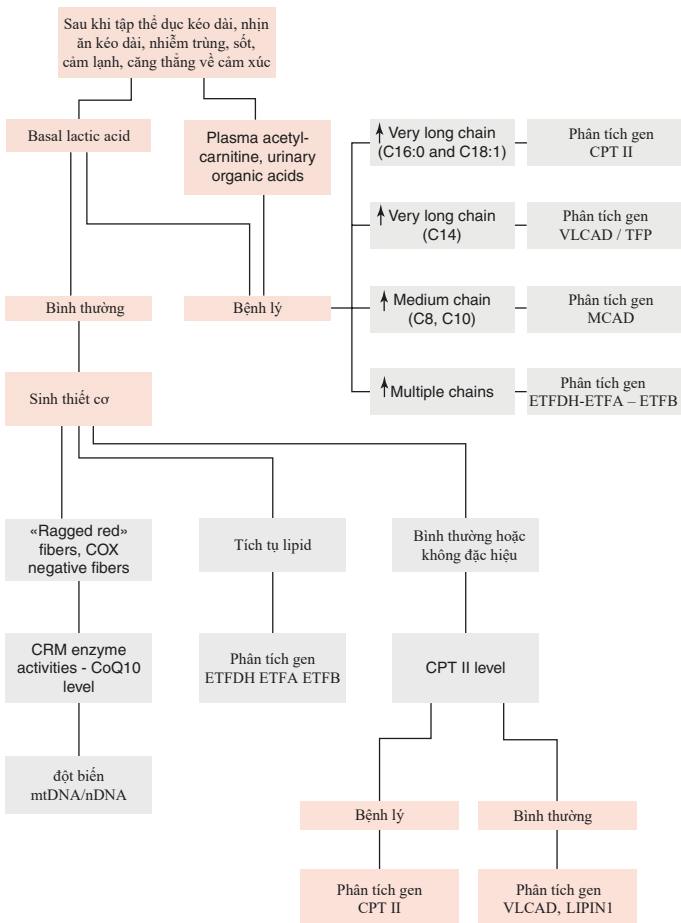
	Triệu chứng					
	MELAS	MERRF	Kearns-Sayre	CPEO		
Bệnh cơ do ty thể						
	CPT II deficiency					
Bệnh cơ do LSD (bệnh dự trữ lipid)						
	MADD			NLSD		
	TFP deficiency					
	GSD II					
Bệnh cơ do GSD (bệnh dự trữ glycogen)						
	GSD III					
	GSD IV					
	GSD V					
	GSD VII					
	Chẩn đoán phân biệt					
Hypoglycemia			X		X ⁻	X
Retinopathy/cataract	X	X				Myotonic dystrophies
Lipomatosis	X					Alcohol abuse
Jordan's anomaly			X			
Ichthyosis			X			Genetic ichthyosis
Macroglossia					X	Lysosomal diseases
Peripheral neuropathy	X	X	X		X	Neuropathy
Urinary incontinence					X	X
Hypoacusia	X	X	X		X	Facioscapulohumeral dystrophy
Liver involvement			X		X	X
Cardiac involvement	X	X			X	Dystrophinopathies, myotonic dystrophies
CNS involvement	X	X	X		X	X
Distal weakness					X	Distal weakness
Proximal weakness	X	X	X		X	X
Myalgia	X		X		X	X
Rhabdomyolysis			X	X	X	X
Exercise intolerance	X	X	X	X	X	X
Ophthalmoplegia	X		X	X		Myasthenia gravis, OPMD, congenital myopathies
Ptois	X		X	X	X	Myasthenia gravis, OPMD, congenital myopathies

Chú thích: MELAS mitochondrial encephalomyopathy with lactic acidosis, MERRF mitochondrial encephalomyopathy with ragged red fibres, CPEO chronic progressive external ophthalmoplegia, CPT II carnitine palmitoyl transferase II, MADD multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency myopathy, NLSD neutral lipid storage myopathy, TFP trifunctional protein, OPMD oculopharyngeal-muscular dystrophy

Sơ đồ 13.4 Chẩn đoán chuyên sâu cấp độ 2 ở bệnh nhân đau cơ khởi phát cấp tính, tăng CK máu và không dung nạp tập thể dục



Sơ đồ 13.4 Tiếp theo



Bệnh nhân bị yếu cơ lan tỏa cấp tính (bệnh cơ)

Khởi phát cấp tính của yếu cơ (giờ, 1–2 ngày), do các bệnh về cơ, có liên quan đến một số tình trạng lâm sàng giới hạn. Nhìn chung, điều quan trọng là phải xem xét bối cảnh lâm sàng nơi bệnh

nhân được khám (phòng cấp cứu, ICU, khu y tế) và đánh giá:

- Phân bố của yếu cơ (lan tỏa hay khu trú)
- Các triệu chứng dai dẳng hay thay đổi thất thường
- Sự tham gia của các cơ mặt và / hoặc cơ mặt dưới
- Liên quan đến đau cơ, sốt, tổn thương da
- Các yếu tố kích hoạt tiềm năng của các triệu chứng

Thuật toán đã được thiết lập để phù hợp trong các điều kiện cấp cứu/khẩn cấp. Một sự khác biệt quan trọng đầu tiên đã được xác định giữa yếu cơ xảy ra khi nghỉ ngơi (Hình 13.5) và trong hoặc sau khi hoạt động thể chất (Hình. 13.6).

Các trường hợp **yếu cơ xuất hiện khi nghỉ ngơi** được chia thành hai loại: trường hợp CK bình thường và CK tăng.

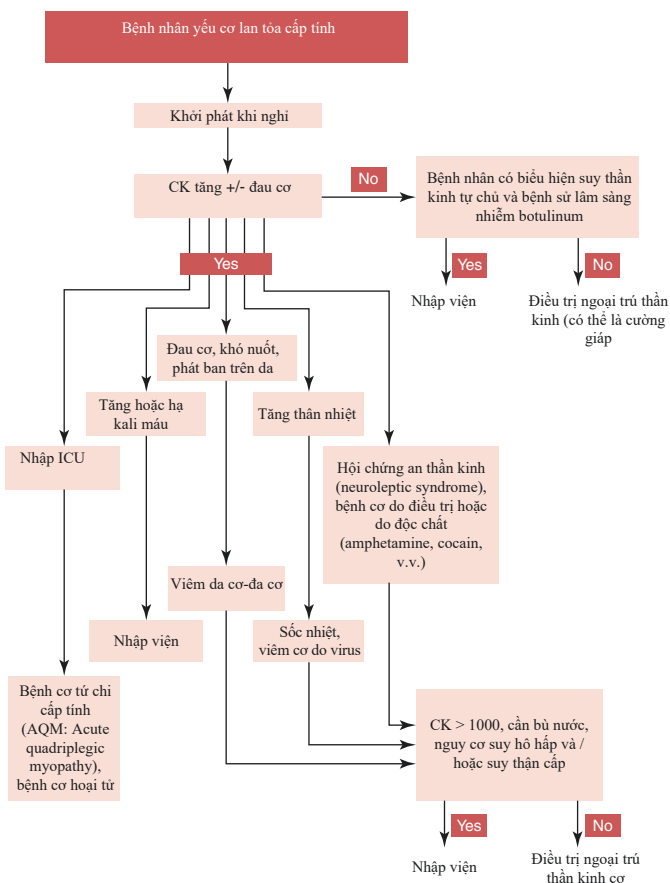
Một bệnh nhân bị **yếu cơ cấp tính với CK bình thường**; trong trường hợp này, mức hormone tuyến giáp là quan trọng và có thể dẫn đến chẩn đoán cường giáp.

Bệnh sử lâm sàng chính xác (có vết thương ngoài da, lạm dụng thuốc, v.v.), có rối loạn thần kinh tự chủ và xét nghiệm sinh lý thần kinh hoàn chỉnh với kích thích lặp đi lặp lại hoặc kiểm tra từng sợi, có thể dẫn đến chẩn đoán **"ngộ độc thịt"**.

Khi **yếu cơ có liên quan đến tăng CK**, tình huống trở nên phức tạp hơn.

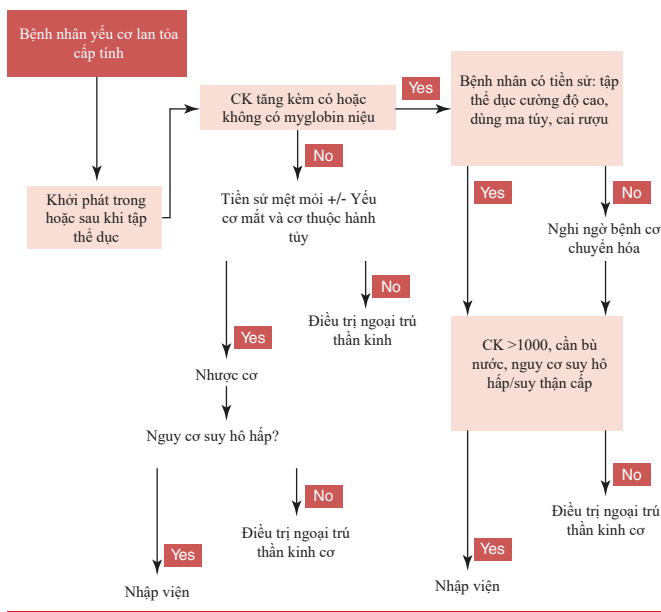
Ví dụ, nếu một bệnh nhân trong phòng cấp cứu có biểu hiện yếu cơ lan tỏa khởi phát bán cấp (vài giờ) gây ra liệt mềm hoặc liệt tứ chi mà không kèm theo các cơ hô hấp, việc xác định nhanh các ion huyết tương có thể đưa đến chẩn đoán **liệt do hạ/tăng kali máu** (có dạng di truyền và dạng mắc phải). Các nguyên nhân mắc phải của hạ kali máu bao gồm tiêu chảy mãn tính, sử dụng thuốc lợi tiểu kéo dài, cường aldosteron, uống quá nhiều cam thảo, uống cà phê hoặc trà. Việc phát hiện nồng độ hormone tuyến giáp tăng cao có thể dẫn đến chẩn đoán liệt do hạ kali máu do nhiễm độc giáp [14].

Sơ đồ 13.5 Tiếp cận bệnh nhân yếu cơ lan tỏa cấp tính khởi phát khi nghỉ ngơi



Yếu cơ với nồng độ kali thay đổi cũng được tìm thấy trong một số dạng di truyền được gọi là "**bệnh lý kênh**". Việc chẩn đoán **liệt chu kỳ do hạ kali máu** dựa trên tiền sử có các đợt liệt mềm, kéo dài vài giờ đến vài ngày, được kích hoạt bởi thức ăn giàu carbohydrate, uống rượu hoặc truyền glucose với bằng chứng hạ

Sơ đồ 13.6 Tiếp cận bệnh nhân yếu cơ lan tỏa cấp tính, phát sinh trong hoặc sau khi hoạt động thể chất



kali máu trong các cơn và không có tăng trương lực cơ cả trên lâm sàng lẫn EMG. Test Fournier đã được chứng minh là một công cụ chẩn đoán rất hữu ích trong việc chẩn đoán phân biệt với các dạng bệnh cơ khác [15].

Chẩn đoán **liệt chu kỳ do tăng kali máu** được xác lập khi có các cơn liệt mềm có thể kết hợp với yếu cơ mắt, cơ nuốt và cơ thân, tăng kali máu ($> 5 \text{ mmol/l}$), khởi phát trước tuổi 20. Có thể bị kích phát do ăn quá nhiều thực phẩm giàu kali sau khi nghỉ ngơi hoặc gắng sức, glucocorticoid, tiếp xúc với lạnh hoặc căng thẳng cảm xúc. **Nguy cơ tim mạch do tăng kali máu hoặc hạ kali máu đòi hỏi phải có “mã đỏ” (red code) trong phòng cấp cứu.**

Nếu yếu cơ có liên quan đến **tăng CK, đau cơ, khó nuốt, phát ban da tái phát, một “bệnh cơ do viêm”**, như viêm đa cơ hoặc viêm da cơ cần được nghi ngờ [16]. Những bệnh nhân này ban đầu được khám bởi bác sĩ nội khoa, bác sĩ thấp khớp, bác sĩ da liễu, trong khi bác sĩ thần kinh sẽ được hội chẩn muộn hơn. Ở những bệnh nhân cao tuổi, bệnh cơ do viêm có thể là bệnh cận ung thư và đòi hỏi một cuộc kiểm tra rất chính xác. Xác nhận chẩn đoán bệnh cơ do viêm thường thu được bằng các xét nghiệm mô học, hóa mô học và hóa mô miễn dịch của các mẫu sinh thiết cơ.

Khi **có sốt, viêm cơ do virus** cũng nên được nghĩ đến. Trong những trường hợp này, ngoài các triệu chứng (đau cơ) và các dấu hiệu của bệnh cơ (yếu cơ), thường có các khía cạnh khác liên quan đến một bệnh toàn thân. Các loại virus liên quan khác nhau như cúm loại A và B (thường gặp nhất), enterovirus, EB, adenovirus và HIV. Viêm cơ do các virus này đặc trưng bởi sự khởi phát đột ngột, thường là trong những ngày đầu phục hồi (convalescence), đau cơ ở chi dưới, đi lại khó khăn. EMG cho thấy các dấu hiệu bệnh cơ; trong những trường hợp này, không có chỉ định sinh thiết cơ, điều trị theo triệu chứng [16] và bệnh khỏi sau vài ngày [17].

Nguyên nhân khác của yếu cơ cấp tính là sự thay đổi nhiệt độ cơ thể như được quan sát thấy trong sốc nhiệt, tăng thân nhiệt ác tính, hội chứng an thần kinh ác tính hoặc sau khi uống một số chất độc (amphetamine, cocaine, v.v.). Tổn thương cơ có thể rất lớn đến mức **xuất hiện myoglobin niệu và có thể là một dấu hiệu đe dọa cần được điều trị nhanh chóng**.

Trong **ICU**, có thể quan sát thấy sự khởi phát cấp tính của yếu cơ ở những bệnh nhân [18] **“bệnh cơ tứ chi cấp tính”**. Tình trạng này ban đầu được quan sát thấy ở bệnh nhân hen được điều trị bằng steroid và chẹn thần kinh cơ không khử cực và sau đó được báo cáo ở bệnh nhân ghép tạng. Hình ảnh lâm sàng được đặc trưng bởi tình trạng yếu nghiêm trọng của tất cả các cơ tự ý, phổ biến ở các vùng cơ gốc chi. Yếu cơ hô hấp cản trở bệnh nhân cai thở máy [19]. Sinh thiết cơ có thể thấy mất các sợi myosin. Những bệnh nhân khác có thể bị hoại tử cơ ồ ạt như **bệnh hoại tử cơ cấp tính**

với hiện tượng tạo không bào (vacuolization) và thực bào (phagocytosis) sợi cơ.

Các trường hợp yếu cơ khởi phát cấp khác với CK cao đã được mô tả ở những bệnh nhân đang dùng **một số loại thuốc** như thuốc chống loạn thần và chống trầm cảm, thuốc an thần gây ngủ, kháng histamine, hóa trị liệu và thuốc hạ lipid (ví dụ **Statins**). Rối loạn cơ cũng có thể do sử dụng đồng thời nhiều loại thuốc với nhau, có khả năng gây ra tác dụng hiệp đồng [4].

Yếu cơ xuất hiện trong hoặc sau khi **hoạt động thể chất** (Hình 13.6) có thể liên quan hoặc không liên quan đến **myoglobin niệu**. Một số nguyên nhân gây ra myoglobin niệu có thể là do hoạt động cơ bắp quá mức như ở vận động viên chạy marathon, co giật hoặc hội chứng cai rượu.

Bệnh cơ chuyển hóa do thiếu hụt enzyme (ví dụ thiếu carnitine palmitoyltransferase, thiếu myophosphorylase, thiếu phosphofructokinase, thiếu chuỗi enzyme hô hấp) có thể biểu hiện với myoglobin niệu.

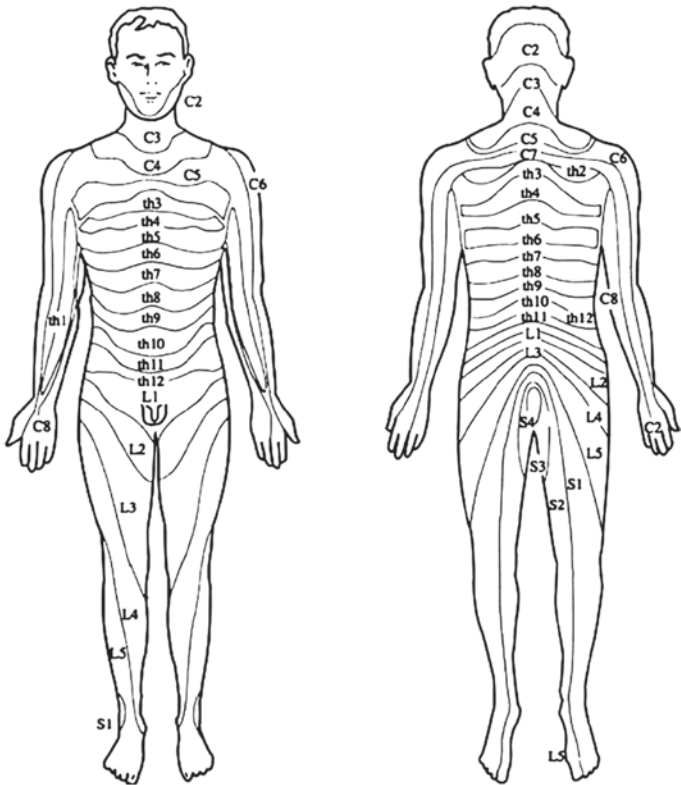
Cuối cùng, chúng ta phải nhớ rằng sự khởi phát cấp tính của **bệnh nhược cơ** có thể xảy ra.

Bệnh nhân bị yếu cơ cấp tính (do thần kinh và không do chấn thương)

Việc phân loại các bệnh của hệ thần kinh ngoại biên được đặc trưng bởi sự không đồng nhất về mặt lâm sàng. Trên thực tế, sẽ hữu ích nếu làm theo tiêu chí phân bố lâm sàng, phân biệt các dạng bệnh lý thần kinh khu trú với lan tỏa. Phân tích bất kỳ sự liên quan hoặc rối loạn cảm giác đơn độc nào và sự phân bố của chúng sẽ cung cấp thêm dữ liệu chẩn đoán (Hình 13.7).

Việc đánh giá sự phân bố trên cơ thể của các triệu chứng và dấu hiệu là cần thiết để chẩn đoán chính xác sự suy giảm của một dây thần kinh, một hoặc nhiều rễ hay đám rối. Tuy nhiên, những bệnh nhân này nên được chuyển đến một trung tâm thần kinh cơ để thực hiện một cuộc kiểm tra lâm sàng và sinh lý thần kinh hoàn chỉnh (Hình 13.8).

Hình 13.7 Skin dermatomers

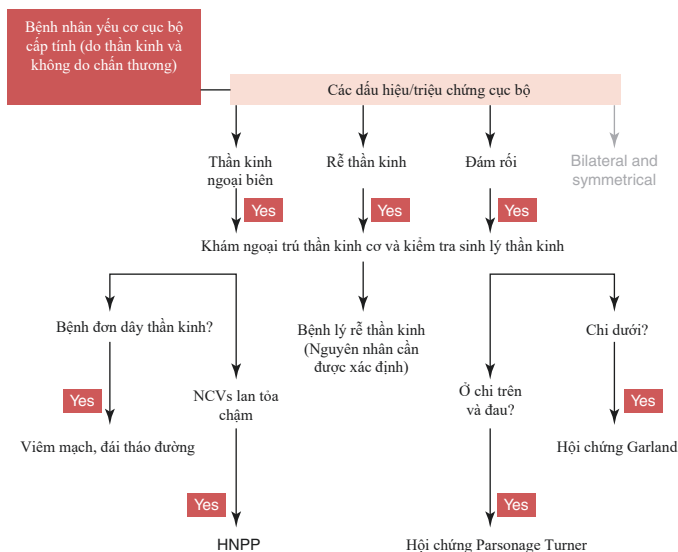


- C5 Xương đòn
- C5, 6, 7 Vùng mặt bên chi trên
- C8, T1 Vùng giữa của chi trên
- C6 Ngón tay cái
- C6, 7, 8 Bàn tay
- C8 Ngón tay 4 và 5
- T4 Nút vú
- T10 Lỗ rốn
- T12 Vùng bẹn

- L1, 2, 3, 4 Vùng mặt trước chi dưới
- L4, 5, S1 Bàn chân
- L4 Ngón chân cái
- S1, 2, L5 Vùng mặt sau chi dưới
- S1 Cạnh bên của bàn chân và ngón 5
- S2, 3, 4 Vùng đáy chậu

Mặt khác, nếu sau khi khởi phát cấp tính, sự phân bố của các triệu chứng / dấu hiệu là hai bên và đối xứng hoặc hiếm hơn là không đối xứng, bệnh nhân phải được nhập viện vì có thể có liên quan đến hô hấp [20] (Fig. 13.9).

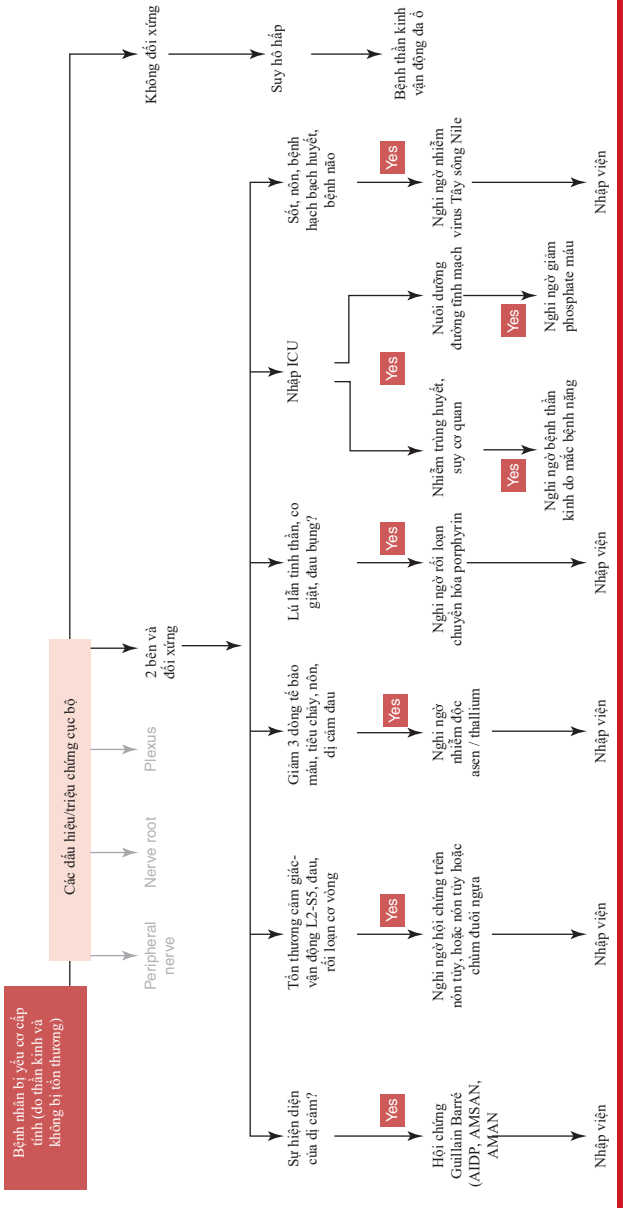
Sơ đồ 13.8 Tiếp cận bệnh nhân yếu cơ cục bộ cấp tính (do thần kinh và không do chấn thương)



Không có nghi ngờ gì rằng hội chứng **Guillain-Barré syndrome** (GBS) là nguyên nhân thường gặp nhất của yếu cơ cấp tính có nguồn gốc thần kinh. Nếu nghi ngờ dựa trên tiền sử (bệnh nhiễm trùng đường hô hấp hoặc đường ruột trước đó thường được ghi nhận), bệnh nhân phải được nhập viện và khám lâm sàng, điện sinh lý và dịch não tủy [21]. Các xét nghiệm sinh lý thần kinh đôi khi phải được lặp lại sau một vài tuần để định rõ bản chất thoái hóa sợi trục hoặc hủy myelin của bệnh. Nhập viện cũng được khuyến cáo vì 20% bệnh nhân có thể bị tổn thương cơ hô hấp và cần được chăm sóc tích cực [22, 23].

Một vấn đề khác có thể cần nhập viện là rối loạn thần kinh tự chủ kích phát với tỷ lệ thay đổi từ 1/3 đến 2/3 số bệnh nhân GBS [24, 25]. Yếu cơ khởi phát cấp tính ít thường gặp hơn, đôi khi kèm theo đau (chủ yếu ở ngón chi và không đối xứng ở chi trên), nhưng có thể quan sát thấy trong bệnh lý thần kinh

Sơ đồ 13.9 Tiếp cận bệnh nhân bị yếu cơ lan tỏa cấp tính (do thần kinh và không do chấn thương)



vận động đa ổ liên quan đến đa block (multiple blocks) dẫn truyền thần kinh, hiếm khi kèm theo dây thần kinh hoành.

Trong trường hợp bệnh thần kinh cấp tính, chẩn đoán **rối loạn chuyển hóa porphyrin** phải được xem xét [26]. Chẩn đoán này có thể bị bỏ sót vì biểu hiện lâm sàng phức tạp tương tự như các bệnh lý khác. Biểu thể thường gặp nhất là **rối loạn chuyển hóa porphyrin cấp tính từng đợt**, với tính chất di truyền trội qua NST thường, mức độ thâm nhập (penetration) thấp và tỷ lệ hiện mắc từ 1 đến 10/100.000. Biểu hiện thường gặp nhất là đau bụng cấp kèm theo buồn nôn, nôn và kích động. Trong một số trường hợp, ban đầu cũng có cảm giác đau ở lưng, có khả năng lan xuống các chi dưới, tiến triển nhanh thành bệnh thần kinh nặng, chủ yếu là vận động và tự chủ, có thể có tổn thương bộ máy hô hấp [27]. Thường có tổn thương mặt và hành tủy (facial and bulbar impairment), trong khi phản xạ gân xương thường không có, thì phản xạ gân Achilles được bảo tồn. Sự tương đồng mạnh mẽ giữa hình ảnh lâm sàng nào đó với GBS là rõ ràng; **chẩn đoán phân biệt** phải dựa trên bệnh sử lâm sàng (các yếu tố khởi phát có thể xảy ra), tiền sử gia đình và kiểm tra sinh hóa (lượng porphobilinogen và axit delta-aminolevulinic trong nước tiểu). Một xét nghiệm đơn giản có thể hữu ích là sự sẫm màu của nước tiểu khi tiếp xúc với ánh nắng mặt trời (sự trùng hợp-polymerization của quá nhiều porphobilinogen). Chẩn đoán sớm là rất quan trọng đối với cuộc sống của bệnh nhân, vì có thể xác định các biến cố hoặc yếu tố kích phát; trong trường hợp cơ giết, phải tránh dùng barbiturate!

Nhiễm độc kim loại nặng cấp tính (asen và thallium) là những ví dụ tuyệt vời về quy luật các chất độc thần kinh hiếm khi chọn lọc đối với hệ thần kinh trung ương. Trên thực tế, bệnh cảnh lâm sàng được đặc trưng bởi sự tham gia đồng thời hoặc tuần tự của một số cơ quan. Đây là một manh mối thích hợp để chẩn đoán phân biệt sớm. Cả thallium và asen đều có trong thuốc trừ sâu, và việc ăn/uống chúng có thể tình cờ xảy ra. Trong cả hai trường hợp, giai đoạn lâm sàng trước giai đoạn bệnh thần kinh được đặc trưng bởi các triệu chứng tiêu hóa (tiêu chảy, buồn nôn, nôn) và tự chủ (nhịp tim nhanh và tăng / hạ huyết áp). Các khía cạnh bệnh lý thần kinh, xảy ra ngay sau đó, ban đầu nhạy cảm với các dị cảm bông rạt và

lan tỏa xa-gần (dysto-proximal diffusion), rất nhanh sau đó là yếu tiến triển và cũng có thể dẫn đến suy hô hấp [28, 29].

Sự khởi phát cấp tính của tình trạng yếu cơ cũng có thể ảnh hưởng đến **những bệnh nhân mắc các bệnh khác** và làm phức tạp thêm bệnh cảnh lâm sàng. Trên thực tế khá thường gặp, bệnh nhân trong ICU phát triển bệnh cơ và/hoặc bệnh thần kinh cấp tính (bệnh thần kinh cơ do mắc bệnh nặng) [19]. Tổn thương thần kinh cơ thường được phát hiện lúc gặp khó khăn trong việc cai máy thở cho bệnh nhân. Trên thực tế, các triệu chứng thần kinh cơ đã phát sinh, nhưng với tình trạng nguy kịch của bệnh nhân, rất khó để phát hiện ra chúng. Chẩn đoán sớm là rất quan trọng để tránh nằm ICU kéo dài và cải thiện khả năng hồi phục dài hạn. Về mặt lâm sàng, vì bệnh nhân thường có biểu hiện liệt tứ chi nặng, nên điều quan trọng là phải kiểm soát khả năng hô hấp. Theo dõi điện sinh lý, ở những bệnh nhân nguy kịch có biên độ CMAPs và điện thế cảm giác (SAPs) giảm sớm, có thể là một trợ giúp có giá trị. Các yếu tố nguy cơ làm khởi phát **bệnh thần kinh-cơ do bệnh nặng (critical illness neuro-myopathy)** đã được xác định, chẳng hạn như nhiễm trùng huyết, suy đa cơ quan, sử dụng steroid và / hoặc thuốc chẹn thần kinh cơ, bất động kéo dài và tăng đường huyết [30]. Căn bệnh này được cho là do thoái hóa sợi trục gây ra bởi đáp ứng viêm toàn thân với viêm vi mạch. Người ta cũng gợi ý về tình hưng phấn/dễ kích thích thoáng qua của các kênh phụ thuộc điện thế natri với hậu quả là tê liệt chức năng của các sợi trục và sợi cơ [31]. **Phosphat máu** (insulin chuyển phosphat vào trong tế bào) cũng cần được theo dõi chặt chẽ để tránh khởi phát liệt tứ chi mất phản xạ, mặc dù khá hiếm, nhưng nên được cân nhắc trong chẩn đoán phân biệt của bệnh nguy kịch, ở những bệnh nhân mới phẫu thuật hoặc nuôi dưỡng qua đường tĩnh mạch kéo dài [32]. Trong trường hợp giảm phosphat máu nặng, cũng có thể quan sát thấy lú lẫn, co giật, bệnh não và hôn mê. Thường gặp hơn là bệnh cảnh lâm sàng bao gồm sự tiến triển nhanh chóng của dị cảm quanh miệng và các chi, cũng như sự hiện diện của loạn vận ngôn (dysarthria) và liệt tứ chi.

Sốt Tây sông Nile (West Nile fever) là một bệnh do vi rút Tây sông Nile gây ra. Các ổ chứa vi rút là các loài chim và muỗi hoang dã, các vết đốt của chúng là vector trung gian truyền bệnh chính cho con người. Thời gian ủ bệnh từ khi bị muỗi đốt thay đổi từ 2 đến 14 ngày nhưng cũng có thể kéo dài đến 21 ngày ở những đối tượng bị suy giảm hệ thống miễn dịch. Hầu hết những người bị nhiễm ban đầu không biểu hiện bất kỳ triệu chứng nào, tuy nhiên, trong số các trường hợp có triệu chứng, khoảng 20% có các triệu

chứng nhẹ sốt, nhức đầu, buồn nôn, nôn, nổi hạch to và phát ban trên da. Liệt mềm cấp tính giống với bệnh bại liệt do poliovirus và có thể nhanh chóng dẫn đến suy hô hấp. Các triệu chứng nghiêm trọng nhất xảy ra ở ít hơn 1% số người bị nhiễm và bao gồm sốt cao, đau đầu dữ dội, yếu cơ, mất định hướng, run, rối loạn thị giác, tê, co giật, rồi liệt và hôn mê. Một số tác động thần kinh có thể là vĩnh viễn hoặc gây tử vong; trong những trường hợp nghiêm trọng nhất (khoảng một phần nghìn), vi rút có thể gây ra bệnh viêm não tử vong. Chẩn đoán được xác nhận chủ yếu thông qua các xét nghiệm (Elisa hoặc miễn dịch huỳnh quang) được thực hiện trên huyết thanh, và trên dịch não tủy nếu được chỉ định, để phát hiện các kháng thể IgM.

Nếu khiếm khuyết vận động chỉ giới hạn ở các chi dưới kèm khiếm khuyết cảm giác, đau và rối loạn cơ vòng, chúng ta cũng phải nghi ngờ **hội chứng trên nón (epiconus), nón tủy (cone) và chùm đuôi ngựa (cauda)**.

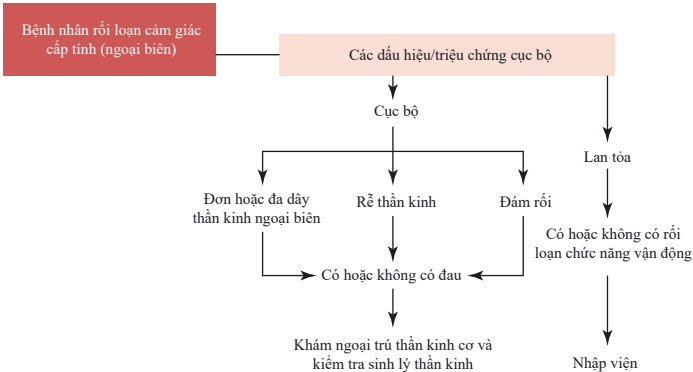
Bệnh nhân rối loạn cảm giác cấp tính (kiểu ngoại biên)

Các rối loạn cảm giác cấp tính, không do chấn thương cũng có thể được phân biệt bởi sự phân bố của chúng thành “cục bộ” và “lan tỏa”. Rối loạn “cục bộ” cũng bao gồm những rối loạn phân bố đa ổ, vì chúng có các cơ chế gây bệnh tương tự (Hình. 13.10).

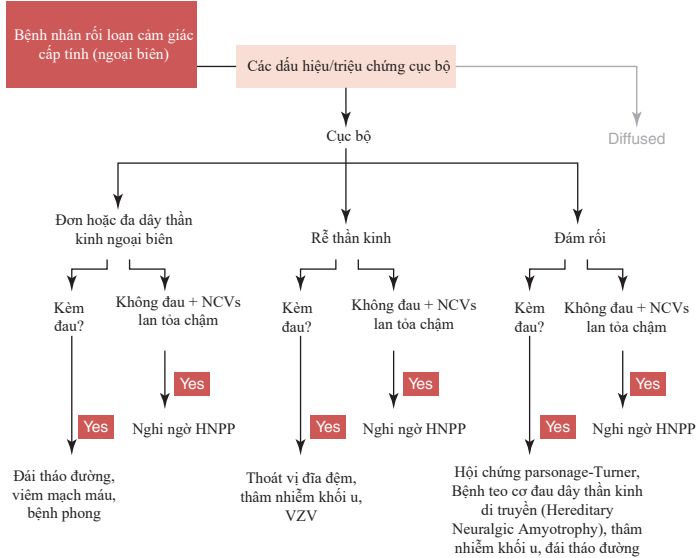
Sự phân biệt giữa **rối loạn cảm giác khu trú/đa ổ với lan tỏa cấp tính** về cơ bản dựa trên các khía cạnh lâm sàng. Mặt khác, không có công cụ chẩn đoán bổ sung nào thường có sẵn tại phòng cấp cứu [33].

Sau đó, chẩn đoán phân biệt giữa các dạng liên quan đến một hoặc nhiều dây thần kinh, một hoặc nhiều rễ hoặc một phần của đám rối, của một hoặc cả hai bên, trong bối cảnh rối loạn lan tỏa, giữa các dạng có rối loạn chức năng vận động hay không có rối loạn chức năng vận động, dựa trên nghi ngờ lâm sàng và / hoặc đánh giá sinh lý thần kinh. Hình 13.11 tóm tắt các bước khám lâm sàng và kiểm tra sinh lý thần kinh của bệnh nhân rối loạn cảm giác cấp tính và phân bố khu trú.

Hình 13.10 Tiếp cận bệnh nhân rối loạn cảm giác cấp tính (ngoại biên)



Hình 13.11 Chẩn đoán chuyên sâu lâm sàng-sinh lý thần kinh ở bệnh nhân bị rối loạn cảm giác cấp tính và phân bố khu trú

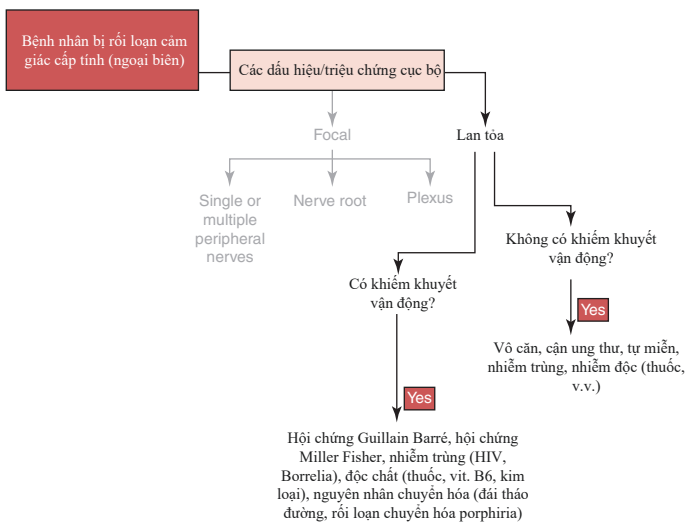


Các dạng khu trú cần được phân biệt theo **sự hiện diện hoặc vắng mặt của triệu chứng đau**. Trên thực tế, các rối loạn cảm giác cấp tính do chèn ép, chấn thương hoặc tổn thương mạch máu của một hoặc nhiều dây thần kinh, tổn thương chèn ép hoặc thâm nhiễm của một hoặc nhiều rễ thần kinh và tổn thương đám rối trên nền bệnh tự miễn, mạch máu hoặc di truyền thường đi kèm với mức độ **đau khác nhau hoặc các triệu chứng liên quan khác có tính chất vận động**.

Ngược lại, **đau** thường **không có mặt** trong các bệnh lý thần kinh di truyền với sự gia tăng tính nhạy cảm của các dây thần kinh với tổn thương do chèn ép (HNPP). HNPP biểu hiện điển hình với các rối loạn cảm giác cấp tính (giảm cảm giác và / hoặc dị cảm) và phân bố trong khu vực của một hoặc nhiều dây thần kinh hoặc rễ hoặc đám rối. HNPP cũng có thể kết hợp với các triệu chứng hoặc dấu hiệu vận động.

Rối loạn cảm giác cấp tính lan tỏa chấp nhận một cơ chế bệnh sinh khác nếu chúng có liên quan hoặc không với các triệu chứng và / hoặc dấu hiệu của rối loạn chức năng vận động. Một lần nữa, điều này có thể được xác định dựa trên lâm sàng và xét nghiệm sinh lý thần kinh. Trong trường hợp đầu tiên (với rối loạn chức năng vận động), các dạng rối loạn miễn dịch cấp tính như hội chứng Guillain-Barré và hội chứng Miller Fisher là phổ biến nhất. Loại sau được đặc trưng bởi sự hiện diện của thất điều, mất phản xạ và liệt cơ mắt (là rối loạn chức năng vận động chính) [34]. Trong chẩn đoán phân biệt (Hình 13.12), các giả thuyết khác đã được báo cáo trong các trường hợp rối loạn cảm giác cấp tính với mức độ rối loạn chức năng vận động thay đổi [35]. Sau đó, có một số loại mà theo định nghĩa, không có triệu chứng và dấu hiệu vận động và chúng có thể biểu hiện khởi phát cấp tính (thậm chí đôi khi là bán cấp tính hoặc hiếm hơn là mãn tính) [36].

Hình 13.12 Chẩn đoán chuyên sâu lâm sàng-sinh lý thần kinh ở bệnh nhân bị rối loạn cảm giác cấp tính và phân bố lan tỏa



References

1. Bucelli R, Harms MB. Neuromuscular emergencies. *Semin Neurol*. 2015;35:683–9.
2. Berardo A, DiMauro S, Hirano MA. Diagnostic algorithm for metabolic myopathies. *Curr Neurol Neurosci Rep*. 2010;10:118–26.
3. Huerta-Alardín AL, Varon J, Marik PE. Bench-to-bedside review: rhabdomyolysis—an overview for clinicians. *Crit Care*. 2005;9:158–69.
4. Filosto M, Cotti Piccinelli S, Lamperti C, et al. Muscle pain in mitochondrial diseases: a picture from the Italian network. *J Neurol*. 2019;266:953–9.
5. Argov Z. Drug-induced myopathies. *Curr Opin Neurol*. 2000;13:541–54.
6. Bosch X, Poch E, Grau JM. Rhabdomyolysis and acute kidney injury. *New Engl J Med*. 2009;361:62–72.
7. Dimauro S, Dimauro PM. Muscle carnitine palmityltransferase deficiency and myoglobinuria. *Science*. 1973;182:929–31.
8. Strijkers GJ, Araujo ECA, Azzabou N, et al. Exploration of new contrasts, targets, and MR imaging and spectroscopy techniques for neuromuscular disease—a workshop report of Working Group 3 of

- the Biomedicine and Molecular Biosciences COST Action BM1304 MYO MRI. *J Neuromuscul Dis.* 2019;6(1):1–30.
9. Andreu AL, Hanna MG, Reichmann H, et al. Exercise intolerance due to mutations in the cytochrome b gene of mitochondrial DNA. *N Engl J Med.* 1999;341:1037–44.
 10. Bruno C, Dimauro S. Lipid storage myopathies. *Curr Opin Neurol.* 2008;21:601–6.
 11. van der Ploeg AT, Kruijshaar ME, Toscano A, et al. European consensus for starting and stopping enzyme replacement therapy in adult patients with Pompe disease: a 10-year experience. *Eur J Neurol.* 2017;24:768–31.
 12. McDonald S, Bearcroft P. Compartment syndromes. *Semin Musculoskelet Radiol.* 2010;14:236.
 13. Grayston R, Czanner G, Elhadd K, et al. A systematic review and metaanalysis of the prevalence of small fiber pathology in fibromyalgia: implications for a new paradigm in fibromyalgia etiopathogenesis. *Semin Arthritis Rheum.* 2019;48(5):933–40.
 14. Chaudhry MA, Wayangankar S. Thyrotoxic periodic paralysis: a concise review of the literature. *Curr Rheumatol Rev.* 2016;12:190–4.
 15. Fournier E. Electrophysiological signs of muscle channelopathies by causal mutation. *Rev Neurol.* 2005;161:1251–9.
 16. Dalakas MC. Inflammatory muscle diseases: a critical review on pathogenesis and therapies. *Curr Opin Pharmacol.* 2010;10:1–7.
 17. Crum-Cianflone NF. Bacterial, fungal, parasitic, and viral myositis. *Clin Microbiol Rev.* 2008;21:473–94.
 18. Griffiths RD, Hall JB. Intensive care unit-acquired weakness. *Crit Care Med.* 2010;38:770–87.
 19. Upinder K, Dhand MD. Clinical approach to the weak patient in the intensive care unit. *Respir Care.* 2006;51:1024–41.
 20. Santoro L. The critical patient with acute polyneuritis. In: *Proceedings of the 40th congress of the Italian Society of Neurology, Padua, 21–25 Nov 2009.*
 21. Uncini A, Yuki N. Electrophysiologic and immunopathologic correlates in Guillain-Barré syndrome subtypes. *Expert Rev Neurother.* 2009;9:869–84.
 22. Durand MC, Porcher R, Orlowski D, et al. Clinical and electrophysiological predictors of respiratory failure in Guillain-Barré syndrome: a prospective study. *Lancet Neurol.* 2006;5:1021–8.
 23. Walgaard C, Lingsma HF, Drenthen J, et al. Prediction of respiratory insufficiency in Guillain-Barré syndrome. *Ann Neurol.* 2010;67:781–7.
 24. Bycroft J, Shergill IS, Chung EA, et al. Autonomic dysreflexia: a medical emergency. *Postgrad Med J.* 2005;81:232–5.

25. Truax BT. Autonomic disturbances in the Guillain-Barré syndrome. *Semin Neurol.* 1984;4:462–8.
26. Ventura P, Cappellini MD, Rocchi E. The acute porphyrias: a diagnostic and therapeutic challenge in internal and emergency medicine. *Intern Emerg Med.* 2009;4:297–308.
27. Lin CS, Krishnan AV, Lee MJ, et al. Nerve function and dysfunction in acute intermittent porphyria. *Brain.* 2008;131:2510–9.
28. Greenberg SA. Acute demyelinating polyneuropathy with arsenic ingestion. *Muscle Nerve.* 1996;19:1611–3.
29. Zhao G, Ding M, Zhang B, et al. Clinical manifestations and management of acute thallium poisoning. *Eur Neurol.* 2008;60:292–7.
30. Khan J, Morrison TB, Rich MM, et al. Early development of critical illness myopathy and neuropathy in patients with severe sepsis. *Neurology.* 2006;67:1421–5.
31. Novak KR, Nardelli P, Cofe TC, et al. Inactivation of sodium channels underlies reversible neuropathy during critical illness in rats. *J Clin Invest.* 2009;119:1150–8.
32. Siddiqui MF, Bertorini TE. Hypophosphatemia induced neuropathy: clinical and electrophysiologic findings. *Muscle Nerve.* 1998;21:650–2.
33. Thomas PK, Ochoa J. Clinical features and differential diagnosis. In: Dyck PJ, Thomas PK, Griffin JW, Low PA, Poduslo JF, editors. *Peripheral neuropathy.* 3rd ed. Philadelphia, PA: W.B. Saunders Co.; 1993. p. 749–68.
34. Lo YL. Clinical and immunological spectrum of the Miller-Fisher syndrome. *Muscle Nerve.* 2007;36:615–7.
35. Mitsumoto H, Wilbourn AJ. Causes and diagnosis of sensory neuropathies: a review. *J Clin Neurophysiol.* 1994;11:553–67.
36. Koike H, Atsuda N, Adachi H, et al. Clinicopathological features of acute autonomic and sensory neuropathy. *Brain.* 2010;133:2881–96.