

Ths Nguyễn Đình Tuấn - Trưởng Khoa CĐYT Quận Nam

(Nhân mặt trưởng khoa hợp bệnh theo dõi loạn dưỡng cơ Duchenne nhập viện Khoa Nội Tổng hợp ngày 18 tháng 6 năm 2013)

1. Định nghĩa

Bệnh được Edward Meryon mô tả lần đầu tiên vào năm 1852 nhưng người có công đóng góp lớn trong việc nghiên cứu và điểu trị các bệnh loạn dưỡng cơ là một nhà thần kinh học người Pháp, ông Guillaume Duchenne nên sau này chúng ta gọi bệnh loạn dưỡng cơ này là bệnh Duchenne để mang tên ông.

Bệnh chủ yếu của bệnh này là do bệnh lý của dystrophin (dystrophinopathy). Dystrophin là một protein cấu trúc, gắn kết chặt chẽ với màng tế bào cơ (sarcolemma) và tạo nên tính toàn vẹn về cấu trúc của màng cơ. Gen mã hóa dystrophin nằm trên nhiễm sắc thể Xp21 và do vậy, bệnh có tính di truyền liên kết với nhiễm sắc thể X. Đột biến gây ra một gen hoàn toàn dystrophin sẽ gây bệnh Duchenne.

Bệnh Duchenne có tần suất mắc mắc khoảng 1/3500 trẻ sơ sinh trai.

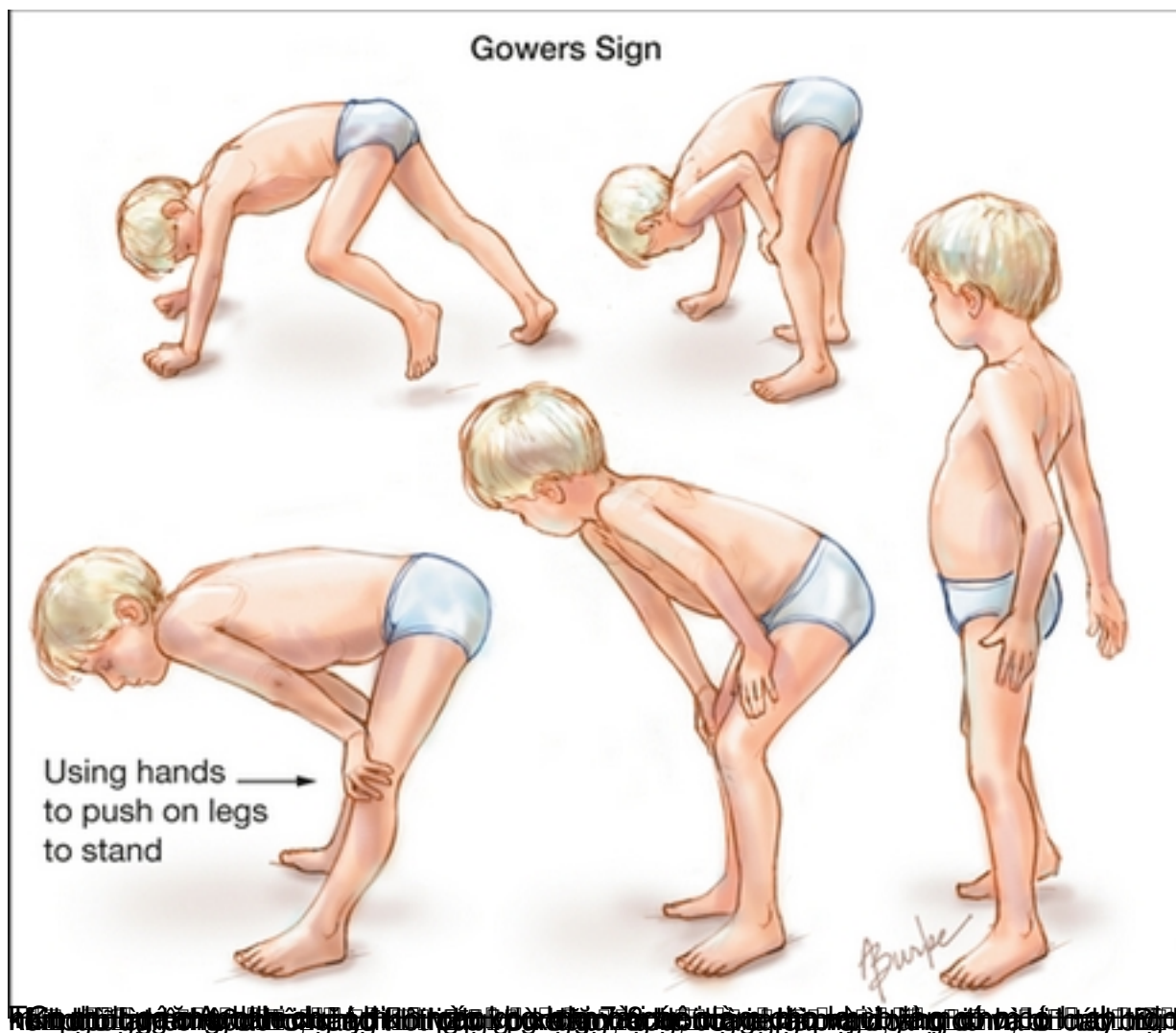
2. Lâm sàng

- Rối loạn vận động: khởi phát từ khi trẻ khoảng từ 3-5 tuổi (ở bệnh nhân tôi khoa Nội là lúc 5 tuổi). Trẻ thường xuyên ngã, khó chạy, khó đứng trên một chân, khó nhấc. Khi đứng lên trẻ thường phải dựa trên hai tay mới đứng nổi (thao tác Gowers). Trẻ nhút nhát, chậm chạp chân thường to hơn bình thường do phì đại cơ, trẻ lớn hơn sẽ có hiện tượng gù gầy vì các sợi cơ đã bị thay thế bằng mô mỡ và mô liên kết.

Bệnh loạn dưỡng cơ Duchenne (DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY)

Viết bởi Biên tập viên

Thứ 6, 26 Tháng 6 2013 10:58 - Lần cập nhật cuối Thứ 6, 26 Tháng 6 2013 11:08



Bệnh loạn dưỡng cơ Duchenne (DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY)

Viết bởi Biên tập viên

Thứ 7, 26 Tháng 6 2013 10:58 - Lần cập nhật cuối Thứ 7, 26 Tháng 6 2013 11:08



Phân tích và đánh giá các triệu chứng lâm sàng và cận lâm sàng của bệnh loạn dưỡng cơ Duchenne. Các triệu chứng lâm sàng bao gồm yếu cơ, chậm phát triển vận động, đi bộ khập khiễng, và mất khả năng đi bộ. Các cận lâm sàng bao gồm tăng men creatine phosphatase (CPK) và thay đổi điện tâm đồ.



Bệnh loạn dưỡng cơ Duchenne (DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY)

Viết bởi Biên tập viên

Thứ 7, 26 Tháng 6 2013 10:58 - Lần cập nhật cuối Thứ 7, 26 Tháng 6 2013 11:08

