

Loạn dưỡng cơ Steinert

BS BELZIC – LORIENT

BS Nguyễn thị Thanh Bình – BV TƯ DỨ phiên dịch

1

Loạn dưỡng cơ Steinert

- **Định nghĩa** hoạt động cơ: dẫn ra chậm của sự cơ tự ý (xiết chặt tay ++)
- Bệnh được biết như một tổn thương teo cơ của các cơ xa , cơ mặt , cơ hầu họng và cơ hô hấp phối hợp với một tổn thương toàn thể
- Luôn luôn có tổn thương nhân cầu (>40 tuổi) : độc thủy tinh thể
- Tổn thương tim đôi khi đơn thuần , làm tiền đề cho dự hậu , với các rối loạn dẫn truyền và nhịp thất .
- Tổn thương hô hấp với sự hít sặc , suy giảm hô hấp trung ương
- Hình thức biểu hiện ở sơ sinh (truyền sang bởi bà mẹ bị bệnh) thường trầm trọng với sự suy hô hấp, nhược cơ nặng và đôi khi tử vong . Sau đó , ở thể loại này có : các rối loạn về học tập và chậm phát triển tâm thần .

2

Loạn dưỡng cơ Steinert

- Định bệnh sinh học
 - nhiễm sắc thể thường ,trội , xâm nhập thay đổi với sự dự đoán trước (sự truyền gene GMK đột biến và sự trầm trọng của hội chứng lâm sàng qua nhiều thế hệ)
- Đột biến gene GMK xảy ra trên nhánh q13-2 , nhiễm sắc thể 19
- Đột biến là nguyên nhân : sự lặp đi lặp lại của triplet CTG
 - khi số triplet > 35 : không có ai bị tổn thương
 - khi số triplet >50 : có sự biểu hiện của bệnh
 - trong những thể sơ sinh : số triplet > 1000
- Hội đồng di truyền học rất khó khăn đứng trước một sự biến thiên quá lớn của các biểu hiện lâm sàng
- Sự định bệnh trước sanh được đặt ra trong trường hợp di truyền từ mẹ vì các thể bệnh sơ sinh rất kinh hoàng

3

Kiểu biểu hiện	Dấu hiệu LS	Chiều dài của triplet	Tuổi xuất hiện	Tuổi thọ
Tiền đột biến	Không có	35-50		
Trung bình	-Độc thủy tinh thể -Nhược cơ	50-150	20à 70 tuổi	60 tuổi ở Normale nếu được theo dõi tim
Cổ điển	-Độc TTT -Nhược cơ -Rối loạn tim	100- 1000	10 à 30 tuổi	48 tuổi ở Normale nếu được theo dõi tim
Sơ sinh	-Nhược cơ -SHH -Chậm PT tâm thần	> 2000	0 à 10 tuổi	45 tuổi ở Normale nếu được theo dõi tim

4

Loạn dưỡng cơ Steinert

- Bệnh nhân 40 tuổi bị loạn dưỡng cơ Steinert



5