

Chương 15 – Các bệnh lý thần kinh cơ

Sự phát triển của hệ thần kinh	385	Liệt tứ chi	400
Các số liệu thống kê	386	Giải phóng phần mềm ở khớp háng	401
Lượng giá	387	Vẹo cột sống	402
Các nguyên tắc xử trí	390	Các biến chứng	403
Bại não	392	Loạn sản tủy - Myelodysplasia	404
Chẩn đoán	392	Loạn dưỡng cơ - Muscular dystrophy	408
Xử trí	394	Sốt bại liệt - Poliomyelitis	410
Múa vờn	396	Cứng nhiều khớp bẩm sinh	410
Liệt nửa người	396	Các bệnh lý khác	414
Liệt hai chân	397	Tài liệu đọc thêm	416
Các phẫu thuật ở bàn chân	399		

Các bệnh lý thần kinh-cơ là nguyên nhân hàng đầu gây mất chức năng lâu dài ở trẻ em [A]. Rối loạn chức năng vận động thường là biểu hiện sớm của các bệnh lý này. Bác sĩ chính hình có thể là người đầu tiên mà gia đình và trẻ tìm đến. Trẻ bước đi với bàn chân xoay trong có thể có liệt nửa người và gồng cứng nhẹ (spastic hemiparesis), hoặc bé trai có dáng đi kém có thể mắc bệnh loạn dưỡng cơ (muscular dystrophy).

Quá trình phát triển của hệ thần kinh-cơ Development of the Neuromuscular System

Hệ thần kinh - Nervous System

Trong tuần thứ ba của thai kỳ, tấm thần kinh (neural plate) xuất hiện từ phần dày lên ở mặt lưng của ngoại bì (ectoderm) [B]. Tấm thần kinh cuộn thành rãnh thần kinh (neural groove) ở trung tâm, hai bên là nếp thần kinh (neural folds). Vào tuần thứ 4, rãnh thần kinh đóng lại, tạo ống thần kinh (neural tube); mào thần kinh (neural crest) tách ra, chen vào giữa ống thần kinh và ngoại bì bề mặt.

Mào thần kinh - The neural crest trở thành các hạch rễ lưng (dorsal root ganglia) và rễ lưng (rễ cảm giác). Rễ bụng (rễ vận động) xuất phát từ các tấm đáy (basal plates) ở phía bụng-bên của ống thần kinh. Các rễ hợp thành các dây thần kinh ngoại biên.

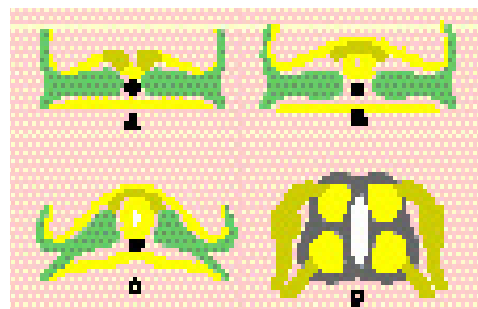
Dây thần kinh ngoại biên - Peripheral nerves mọc vào trong các nụ chi của khúc nguyên thủy, xâm nhập vào trung mô và phân bố vào các cơ. Cảm giác da cũng hình thành theo khoang tủy như thế.

Myelin hóa - Myelination ở tủy sống diễn ra vào cuối thai kỳ và tiếp tục ở tuổi nhũ nhi.

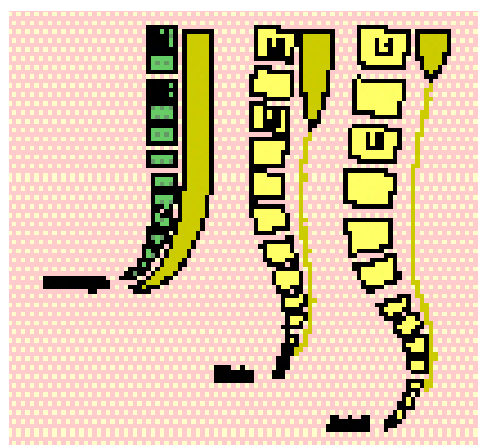
Phát triển tủy sống - Spinal cord development Khởi đầu, các thành phần thần kinh và xương của khúc nguyên thủy tương ứng nằm đối diện nhau. Khi đó, phần cuối của tủy sống lấp đầy ống sống [C], và các sợi thần kinh gai sống (spinal nerves) chui ngang ra theo từng lỗ liên hợp tương ứng. Dần dần, có sự thay đổi: chóp tủy ở ngang mức S1 vào tuần thứ 24 của thai kỳ; ở mức L3 lúc trẻ chào đời; và ở L1 khi là người lớn. Tốc độ tăng trưởng khác nhau giữa các thành phần xương và thần kinh này tạo ra chùm đuôi ngựa (caudal equina): tập trung các sợi thần kinh đi qua khoang dưới nhện đến các lỗ liên hợp. Chóp tủy gắn vào màng ngoài xương đối diện với đốt sống cột thứ nhất bằng dây tận cùng (filum terminale). Dây này là di tích của tủy sống thời kỳ phôi.



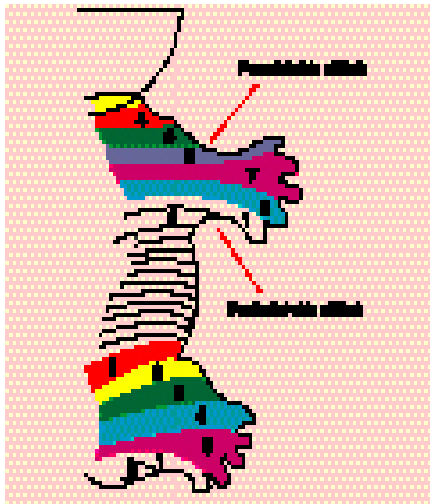
A Các bệnh lý thần kinh cơ Ở trẻ em, các bệnh thần kinh cơ như bại não (trái) và loạn sản tủy (phải), là các nguyên nhân phổ biến của mất chức năng lâu dài.



B Sự phát triển của hệ thần kinh Hệ thần kinh được hình thành từ tấm thần kinh (neural plate): cuộn vào trong (A); thành lập mào thần kinh (B); đóng ống lại (C); và thành lập các rễ thần kinh mặt bụng và mặt lưng (D).



C Mối liên quan tủy sống-cột sống Trong thai kỳ, tủy sống nằm đầy trong ống sống. Dần dần tủy kết thúc ở mức cao hơn ống sống.



A Các khoang tủy Các khúc nguyên thủy tạo ra các khoang tủy đơn giản và có ranh giới phân bố rõ ràng. Phân bố đơn giản ban đầu trở nên phức tạp khi chi bắt đầu quá trình xoay trong thai kỳ.

Khúc nguyên thủy - Somites tạo phân bố cảm giác kiểu khoang da. Kiểu phân bố ban đầu đơn giản [A] trở nên phức tạp khi chi xoay trong bào thai.

Phát triển cơ - Muscle Development

Trung bì của khúc cơ của các khúc nguyên thủy tạo ra nguyên bào cơ, sản xuất ra cơ vân của thân người. Trung bì bản thể (somatic mesoderm) tạo ra trung mô của các nụ chi, hình thành các cơ của chi. Nói cách khác, cơ của chi phát triển từ trung mô của các nụ chi, xuất phát từ trung bì bản thể. Các cơ xuất hiện vào tuần thứ 8 của thai kỳ. Sợi cơ gia tăng về số lượng trước và sau sinh. Giữa 2 tháng tuổi và trưởng thành, các sợi cơ gia tăng khoảng 15 lần ở nam và 10 lần ở nữ. Sợi cơ gia tăng về kích thước xảy ra nhanh nhất sau khi trẻ sanh ra đời, tăng tỉ lệ thành phần cơ trong khối lượng cơ thể từ 1/4 lúc mới sinh đến gần 1/2 khi là người lớn.

Đạt các kỹ năng vận động - Acquisition of Motor Skills

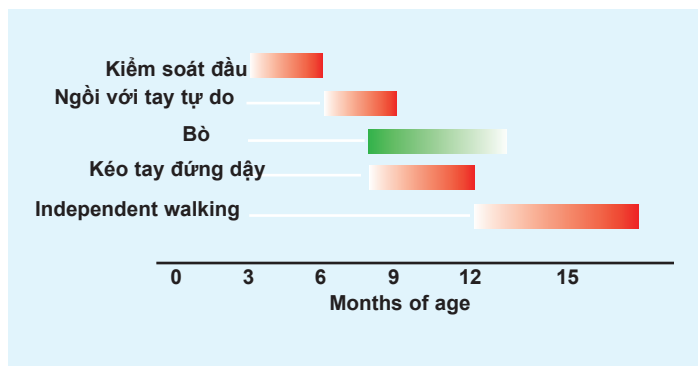
Trẻ có tổn thương thần kinh thường có nhiều bất thường, gồm các phản ứng bất thường, tồn tại các phản xạ nguyên thủy và chậm đạt các kỹ năng vận động. Bình thường, trẻ kiểm soát được đầu (head control) lúc 3 tháng tuổi, ngồi lúc 6 tháng, đứng với hỗ trợ khoảng 12 tháng, đi một mình khoảng 14 tháng [B]. Mặc dù mỗi trẻ sẽ đạt mốc sớm muộn khác nhau, việc trẻ chậm đạt các mốc này khiến mọi người lo lắng. Trẻ cần được khám nếu đến 18 tháng tuổi vẫn chưa tự đi.

Tổn thương hệ thần kinh trung ương - Central Nervous System Insults

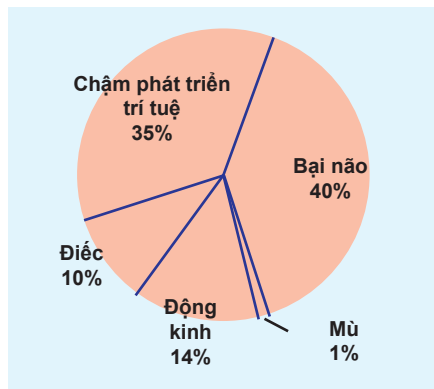
Hậu quả của chấn thương vào hệ thần kinh trung ương có thể bao gồm nhiều loại bệnh lý lâm sàng. Hầu hết gây ra bại não hoặc chậm phát triển tâm thần [C].

Các con số thống kê - Statistics

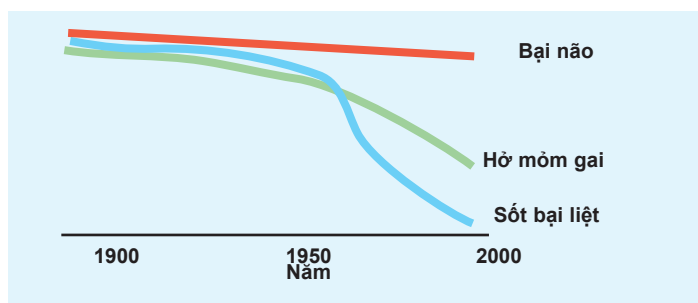
Tổng số mắc (prevalence) các bệnh thần kinh cơ đã thay đổi ngoạn mục trong vòng 100 năm qua ở Bắc Mỹ [D]. Sốt bại liệt đã giảm đáng kể nhờ chủng ngừa. Tật hở đốt sống (hở mồm gai-spina bifida) ít gặp hơn nhờ bổ túc folic acid vào khẩu phần ăn trong thai kỳ. Bại não vẫn còn phổ biến dù có nhiều tiến bộ trong sản khoa do sự gia tăng tỉ lệ sống sót của trẻ sinh non. Tổng số mắc của bại não vượt xa các bệnh lý khác, ước đoán khoảng 750 000 bệnh nhân ở Hoa Kỳ [E].



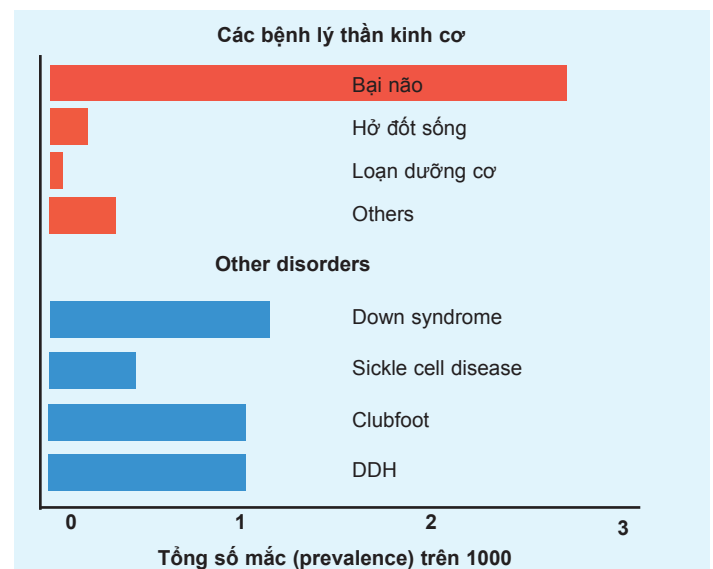
B Giới hạn bình thường của phát triển vận động Các mốc vận động đạt trung bình (xanh) và 95% ở cuối mỗi thanh (đỏ).



C Kết quả của tổn thương thần kinh trung ương



D Xuất độ các bệnh lý thần kinh cơ ở Bắc Mỹ Giảm ngoạn mục xuất độ sốt bại liệt và hở đốt sống.



E Tổng số mắc của các bệnh thần kinh cơ ở Bắc Mỹ Biểu đồ này cho thấy xuất độ tương đối của mỗi bệnh lý và so sánh với các bệnh lý khác gây tàn phế cho trẻ em.

Lượng giá - Evaluation

Chẩn đoán chính xác giúp điều trị hiệu quả.

Phân loại bệnh lý - Classify the condition Khởi đầu với tăng tổn thương rồi ráp các triệu chứng lâm sàng và cận lâm sàng với các chẩn đoán có thể gặp để thiết lập chẩn đoán phù hợp [A và B].

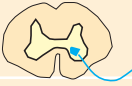
Test DNA - DNA testing ngày càng được dùng rộng rãi bởi vì giúp chẩn đoán chính xác. Các xét nghiệm này chỉ cần lấy mẫu máu, nhưng đắt tiền. Chúng giúp chẩn đoán được 95% loạn dưỡng cơ Duchenne, 98% teo cơ tủy (spinal muscle atrophy) và 100% loạn dưỡng trương lực cơ (myotonic dystrophy). Ngày nay, hiếm khi cần sinh thiết cơ.

Tiền căn gia đình - Family History

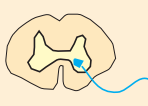
Tiền căn gia đình có thể mắc các bệnh lý thần kinh ngoại biên và loạn dưỡng cơ. Hầu hết các bệnh lý thần kinh-cơ có nguyên nhân bẩm sinh và di truyền, một số liên kết nhiễm sắc thể X, lặn hoặc trội biến mới.

Bệnh sử - Medical History

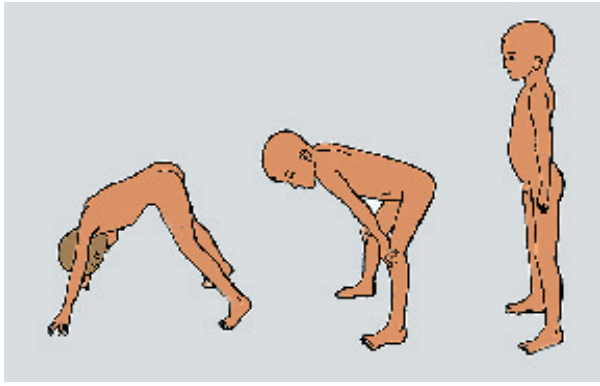
Thời điểm khởi phát rất hữu ích. Các bà mẹ có con mắc bệnh thần kinh thường nhận thấy có gì đó bất thường trong thai kỳ hoặc thời kỳ bé còn nhỏ. Mẹ có thể cảm nhận thai cử động ít hoặc cử động muộn. Thai kỳ có thể bất thường, chuyển dạ kéo dài, trẻ sinh ra nhẹ cân. Điểm số Apgar có thể thấp. Thường gặp vấn đề bú khó, hô hấp và chậm phát triển vận động trong thời gian nhũ nhi. Mẹ thường cảm thấy có gì đó bất thường trong thai kỳ hoặc thời kỳ trẻ nhỏ. Trục giác của người mẹ thường đúng một cách đáng ngạc nhiên.

	Nơron vận động trên Liệt co cứng Tăng trương lực cơ Tăng phản xạ gân xương Phản xạ nguyên thủy tồn tại kéo dài MRI bất thường Cận lâm sàng bình thường Thay đổi nhận thức về cảm giác
	Tế bào sừng trước Trương lực cơ giảm Giảm phản xạ gân xương Liệt mềm Điện cơ thay đổi electromyogram (EMG) Dẫn truyền thần kinh bình thường
	Thần kinh ngoại biên Yếu cơ ở ngọn chi Giảm trương lực cơ Giảm phản xạ gân xương Tiền căn gia đình đôi khi bất thường Dẫn truyền thần kinh chậm hoặc biên độ CMAP giảm Thường có rối loạn cảm giác
	Cơ Có thể bất thường về tiền căn gia đình Yếu cơ ở gốc chi Giảm trương lực cơ Một số ca tăng creatine kinase EMG bất thường Dẫn truyền thần kinh bình thường

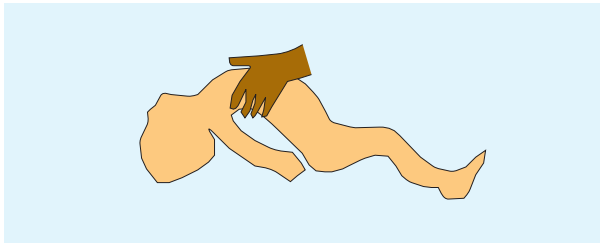
A Lâm sàng và cận lâm sàng theo vị trí tổn thương Mỗi tầng bệnh lý có những đặc điểm giúp ích cho chẩn đoán

	 Nơron vận động trên	 Tế bào sừng trước tủy	 Thần kinh ngoại biên	 Cơ
Bẩm sinh	Bại não Spina bifida Chậm phát triển trí tuệ	Diastematomyelia	Insesitivity pain	Bệnh cơ bẩm sinh Arthrogryposis Không có cơ
Thoái hóa- Di truyền	←	Thất điều Friedreich Rỗng sáo tủy Teo cơ tủy sống	Charcot-Marie-Tooth Thoát vị đĩa đệm	Loạn dưỡng cơ Myotonia
Nhiễm trùng, nhiễm độc, viêm	Viêm màng não Viêm não	Sốt bại liệt Viêm tủy cắt ngang HC Guillain-Barre	→	Viêm cơ Các bệnh collagen Viêm da cơ
Bướu	Não và tủy	Tủy sống	Neurofibromatosis	
Mạch máu	Phình mạch	HC động mạch tủy		
Chấn thương	Chấn thương đầu		Liệt đám rối cánh tay sơ sinh	Vẹo cổ

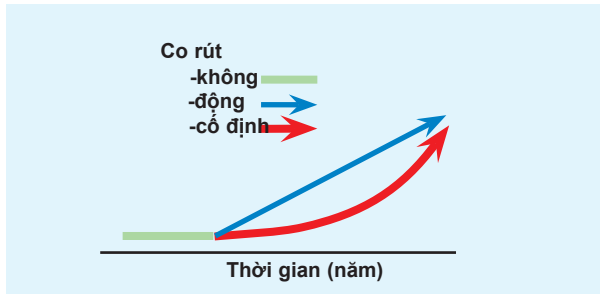
B Bệnh lý phân loại theo tầng tổn thương



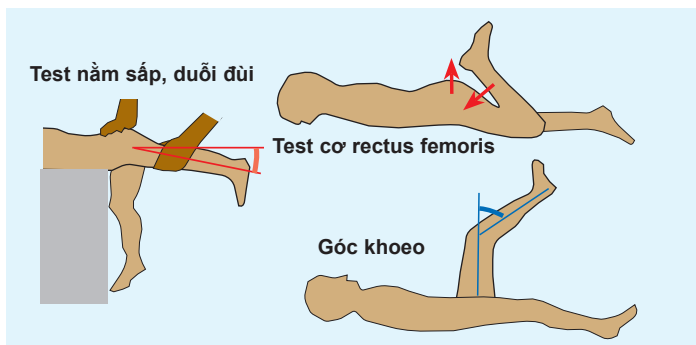
A Dấu Gower Cách đứng dậy đặc trưng từ tư thế ngồi trên sàn nhà.



B Trẻ mềm oặt Trẻ không có khả năng nâng đầu.



C Ảnh hưởng của thời gian đối với sự co rút Trẻ nhỏ thường giảm trương lực cơ và chưa xuất hiện co rút (xanh lá). Khi co cứng xuất hiện, biến dạng động xuất hiện (mũi tên xanh dương). Dần dần, biến dạng động này trở nên cố định (mũi tên đỏ).



D Đánh giá co rút Đây là các test thường dùng để đánh giá các co rút có thể gặp ở trẻ bại não.

Khám - Physical Examination

Khi khám trẻ nghi có bệnh thần kinh cơ, cần chú ý hệ thần kinh. Khám tổng quát để sàng lọc. Xem trang 24. Quan sát cách trẻ chạy. Các rối loạn rất nhỏ khi đi sẽ bộc lộ rõ ràng khi trẻ chạy.

Đánh giá sức cơ - Assess strength Trẻ có các dấu hiệu của yếu cơ? Nếu được, xem cách trẻ đi lên và đi xuống cầu thang; đi phối hợp nhịp nhàng hay mỗi lần một bậc? Xem cách trẻ đứng dậy khi đang ngồi trên nền nhà. Nghiệm pháp Gower là biện pháp cổ điển phát hiện yếu cơ khi trẻ mắc bệnh loạn dưỡng cơ [A], nhưng nghiệm pháp này cũng hữu ích trong các bệnh lý khác gây yếu cơ. Ở trẻ lớn, đánh giá sức của từng nhóm cơ chuyên biệt. Ví dụ, đánh giá sức của nhóm cơ sấp bàn chân (foot eversion) nếu nghi trẻ mắc bệnh Charcot-Marie-Tooth. Chia bậc sức mạnh của cơ theo tiêu chuẩn. Xem trang 27.

Đánh giá trương lực cơ - Assess tone Trương lực cơ thường biến đổi ở các trẻ này.

Giảm trương lực - Hypotonus Trẻ giảm trương lực thường được mô tả là trẻ mềm oặt (floppy infants). Có nhiều nguyên nhân gây giảm trương lực cơ [B]. Trẻ kiểm soát đầu rất kém, chậm phát triển vận động, thường có các vấn đề về ăn uống và hô hấp. Trẻ bại não thường giảm trương lực ở tuổi nhũ nhi và gồng cứng (spasticity) khi hết tuổi nhũ nhi.

Tăng trương lực - Hypertonus Trương lực gia tăng có thể do gồng cứng (spasticity) hoặc co cứng (rigidity). Gồng cứng thường gặp nhất và đặc trưng bởi tăng phản xạ, tăng trương lực lúc nghỉ (resting tone), phản ứng thái quá (exaggerated response) khi người khám đột ngột căng cơ, và trương lực tăng khi trẻ lo lắng, sợ hãi hoặc được dựng đứng lên.

Cảm giác - Sensation

Rối loạn cảm giác là vấn đề kinh điển ở bệnh loạn sản tủy (myelodysplasia) và các bệnh thần kinh cảm giác khác. Các biến đổi cảm giác ít được chú ý ở bệnh nhân bại não. Các bệnh nhân này còn nguyên các đường dẫn truyền thần kinh nhưng rối loạn khả năng nhận biết (appreciation) và tích hợp (integration) các tín hiệu cảm giác.

Các kiểu biến dạng - Deformity Types

Các biến dạng có thể động (dynamic), cố định (fixed) hoặc hỗn hợp (combination). Biến dạng thay đổi trong thời kỳ thơ ấu, do biến dạng động sẽ dần dần trở nên cố định theo thời gian [C].

Các biến dạng động - Dynamic deformities gây tư thế bất thường hoặc chức năng bất thường trong khi cấu trúc cơ không bị ngắn. Ví dụ, trẻ đi bất chéo chân (cắt kéo) một thời gian trước khi co rút khớp háng cố định; gót có thể nhón trước khi cơ tam đầu căng chân co rút cố định. Đánh giá mức độ của biến dạng động bằng cách ghi nhận dáng đi, tư thế (posture) của trẻ khi dựng trẻ đứng lên. Việc dựng đứng trẻ gây tăng trương lực cơ, khiến biến dạng động càng rõ nét.

Các co rút cố định - Fixed contractures do rút ngắn phức hợp cấu trúc cơ-gân. Quá trình rút ngắn này diễn ra vài tháng sau khi xuất hiện các co rút động (dynamic contractures) do gồng cứng (spasticity), khi trẻ bại não. Quá trình rút ngắn diễn ra chậm hơn, trong vài năm, khi trẻ liệt mềm (flaccid paralysis) và bị giữ yên suốt một tư thế (chronic positioning). Ví dụ, bệnh nhân loạn sản tủy ngồi suốt ngày và xuất hiện co rút gấp khớp háng, hoặc bệnh nhân Charcot-Marie-Tooth mất cân bằng sức cơ và gây biến dạng bàn chân vòm-khép (cavovarus). Cuối cùng, co rút của bao khớp hoặc dây chằng quanh khớp hình thành chậm nhất, trong thời gian nhiều năm.

Các co rút hỗn hợp - Combined contractures Hầu hết các co rút có cả hai thành phần động và cố định. Dần dần, thành phần cố định sẽ nổi trội, lấn áp thành phần động.

Diễn tiến - Progression Co rút cố định gây biến dạng khớp. Trước tiên, mặt khớp biến dạng. Sau đó, khớp bán trật rồi trật. Ví dụ: vẹo cột sống, khớp háng bán trật hoặc trật, lồi cầu đùi bẹp do không còn cử động bình thường.

Lượng giá biến dạng - Deformity Evaluation

Khám trẻ ở tư thế nằm ngửa, đứng, ngồi. Biến dạng động (dynamic deformity) thay đổi theo tư thế và stress. Khám gây stress, tăng trương lực và biến dạng động. Cần phân biệt biến dạng động và co rút cố định (fixed contracture). Đánh giá biến dạng cố định (fixed deformity) bằng cách kéo giãn chậm và nhẹ nhàng trong khi bệnh nhân thư giãn, thoải mái [D, trang trước]. Ghi nhận mức co rút bằng độ. Khám bộ xoay chi dưới (torsional profile), độ chéo của khung chậu và biến dạng cột sống.

Nằm ngửa - Supine đo lường các góc.

Gập lưng cổ chân - Ankle dorsiflexion Đo với gối gập và gối duỗi, gót thẳng (không vẹo gót).

Gối duỗi - Knee extension Đo độ mất duỗi gối, nếu có mất.

Góc khoeo - Popliteal angle Đánh giá với háng gập, phản ánh mức độ co rút các cơ hamstring.

Giàng háng - Hip abduction Khi đo, dùng các mốc xương ở khung chậu để làm cơ sở đánh giá.

Nằm sấp - Prone measures

Bộ xoay của chi dưới - Rotational profile bao gồm độ xoay đùi, góc đùi-bàn chân (thigh-foot angle), hình dạng bàn chân. Xem trang 88.

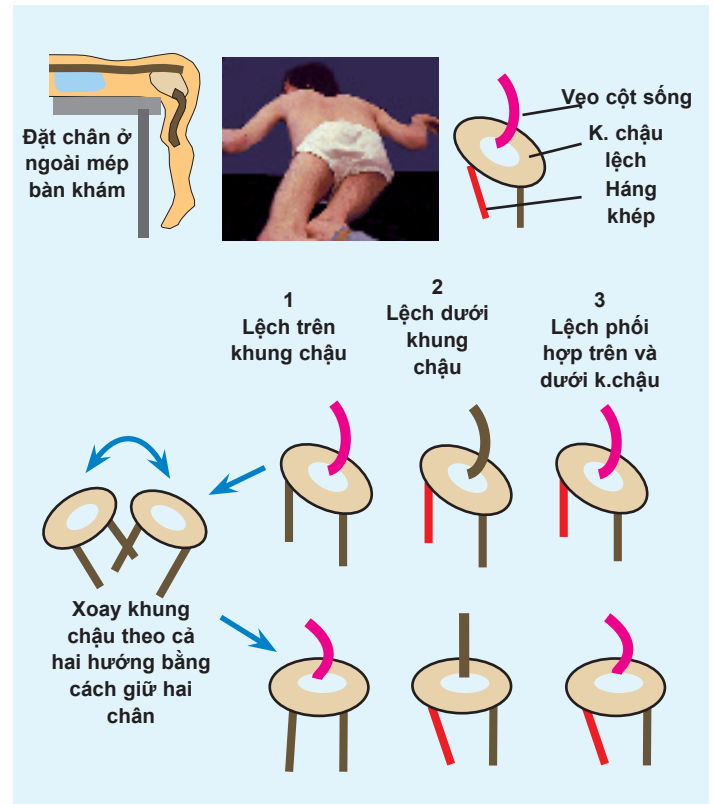
Test nằm sấp duỗi - Prone extension test để đánh giá biến dạng gập háng. Xem trang 29. Test này đáng tin hơn test Thomas khi bại não.

Test cơ thẳng đùi - Rectus femoris test thực hiện bằng cách gập gối chậm và xem mông nâng bao nhiêu do háng gập thứ phát.

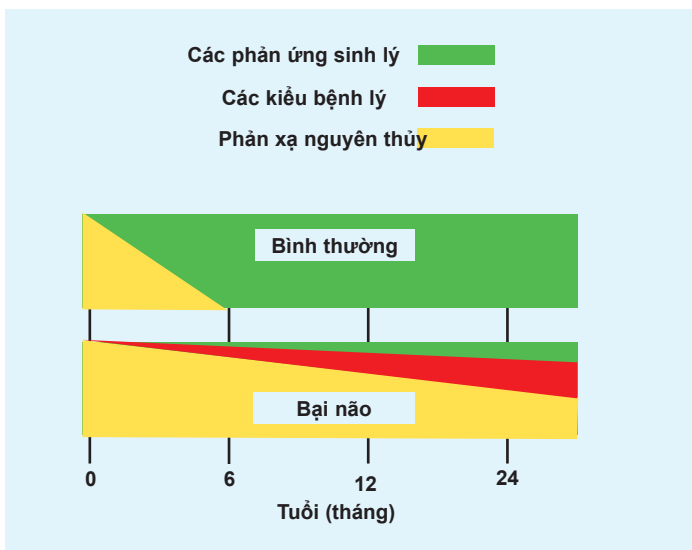
Độ nghiêng của khung chậu - Pelvic obliquity Đánh giá độ nghiêng của khung chậu khi trẻ nằm sấp mép bàn khám [A]. Đánh giá ảnh hưởng của việc xoay khung chậu theo từng hướng, suy ra nguồn gốc của biến dạng làm nghiêng khung chậu xuất phát từ cột sống (trên khung chậu-suprapelvic), từ khung chậu (pelvic), hoặc từ khớp háng (dưới khung chậu-infrapelvic). Đôi khi, các biến dạng phức tạp và phối hợp nhau.

Các phản xạ và các phản ứng - Reflexes and Reactions

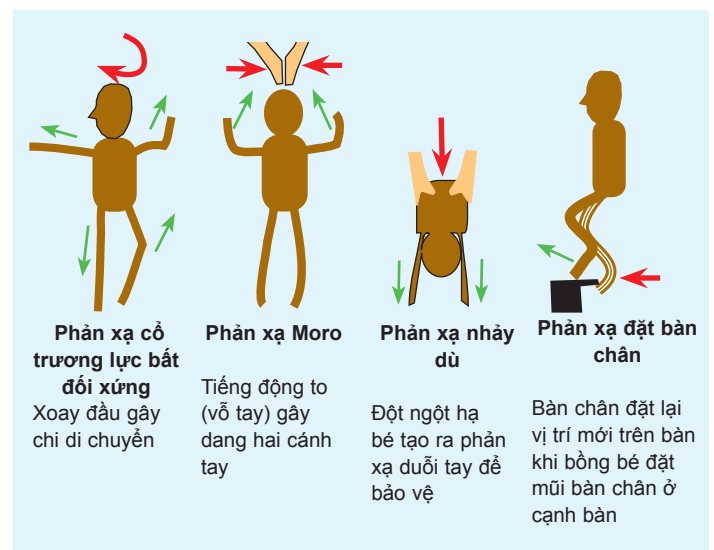
Các phản xạ, phản ứng và các kiểu hình (patterns) trong quá trình trẻ phát triển giúp thầy thuốc rất nhiều [B]. Các thông tin này giúp chẩn đoán độ nặng của bệnh [C]. Đánh giá sự phát triển vận động thông qua hỏi về khả năng kiểm soát đầu, ngồi, bò, đứng và đi.



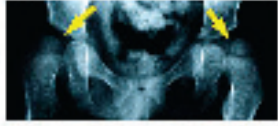
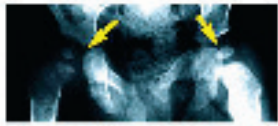
A Tìm nguyên nhân của lệch khung chậu Cho trẻ nằm sấp với chân ở ngoài mép bàn khám. Xoay cả hai chân cùng lúc về phía này rồi về phía kia (1) Lệch do nguyên nhân trên khung chậu nếu cột sống vẫn biến dạng và vị trí khung chậu-đùi trở lại trung tính. (2) Lệch do nguyên nhân dưới khung chậu nếu cột sống thẳng ra nhưng đùi vẫn bị giữ cố định ở tư thế khép. (3) Lệch do phối hợp các nguyên nhân trên và dưới khung chậu nếu biến dạng cột sống và biến dạng khớp đùi vẫn tồn tại dù xoay khung chậu theo hướng nào.



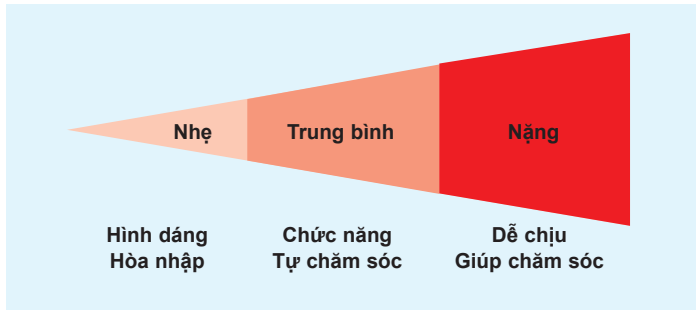
B Diễn biến tự nhiên của các phản ứng Chú ý rằng các phản xạ nguyên thủy được thay thế bằng các phản ứng bình thường trong quá trình phát triển bình thường. Ở trẻ bại não, các phản xạ nguyên thủy và các kiểu bệnh lý tồn tại kéo dài một cách bất thường.



C Các phản ứng và phản xạ chung Bắt đầu thực hiện test (mũi tên đỏ) và các phản ứng (mũi tên xanh) cho thấy kết quả đáp ứng.



A Diễn biến tự nhiên của biến dạng khớp háng ở trẻ bại não. Co rút các cơ khép háng dẫn đến trật khớp háng. Chú ý diễn biến lúc 1, 4 và 10 tuổi (các mũi tên đỏ) ở trẻ. Chú ý diễn tiến không đối xứng ở một trẻ khác lúc 1, 2 và 3 tuổi (các mũi tên vàng).



B Diễn tiến của tàn phế. Mức độ nặng tăng dần gây tàn phế tăng dần từ hình dáng đến chức năng và cuối cùng gây đau đớn.



C Di chuyển hiệu quả. Trẻ có thể sử dụng nhiều phương tiện để tự chủ khi di chuyển.



D Đánh giá dáng đi. Chỉ nên xem các khảo sát này như là một phần của việc khám toàn diện.

Nguyên tắc xử trí - Management Principles

Khi được hỏi, hầu hết mọi người cho rằng thời thơ ấu là thời hạnh phúc nhất và quý giá nhất trong đời người. Thời thơ ấu có giá trị riêng; nó không phải là thời gian để hy sinh, chuẩn bị cho tuổi trưởng thành. Thời thơ ấu của trẻ mắc bệnh thần kinh cơ thường có nguy cơ bị vắt kiệt cho điều trị. Cán bộ y tế có ảnh hưởng to lớn lên cuộc sống của trẻ và gia đình. Cần giữ cân bằng giữa điều trị và tuổi thơ, theo 12 nguyên tắc sau:

1. Biết diễn tiến tự nhiên của bệnh - Consider the natural history of the disorder

Bệnh có tổn thương thần kinh [A]. Hậu quả của tổn thương này là các khó khăn về vận động, cảm giác và tích hợp. Các hậu quả xa hơn là những biến dạng động của hệ cơ xương, dần dần trở thành biến dạng cố định. Co rút cổ định gây biến đổi về tải trọng lên sụn khớp, rối loạn tăng trưởng và biến dạng xương. Các biến dạng này cản trở chức năng và vận động, cuối cùng gây thoái hóa khớp và đau. Kiến thức về chuỗi diễn tiến này giúp đề ra hướng xử trí và phòng ngừa các kết quả xấu. Hiểu biết về diễn tiến tự nhiên giúp phân biệt tác động nhờ điều trị với tác động của tăng trưởng và trưởng thành.

2. Nhận ra giới hạn của các phương pháp điều trị - Recognize the limitations of treatments

Các phương pháp điều trị không chữa được tổn thương thần kinh nguyên phát. Không chữa được nghĩa là chỉ giải quyết triệu chứng hoặc biến dạng. Thừa nhận các hạn chế này để giúp xây dựng kế hoạch điều trị cân bằng giữa thời gian dành cho điều trị và thời gian dành cho trẻ phát triển.

3. Chú trọng vào hình dáng, chức năng và thoải mái, chứ không phải chỉ biến dạng - Focus on appearance, function, and comfort, not on deformity

Chú trọng giải quyết các nhu cầu của bệnh nhân. Đề ra các nguyên tắc điều trị dựa vào độ nặng của bệnh [B].

4. Cung cấp sự di chuyển hiệu quả - Provide functional mobility

Di chuyển hiệu quả sẽ giúp trẻ phát triển trí tuệ và hòa nhập xã hội. Di chuyển phải thực tế, hữu hiệu và tiết kiệm năng lượng. Đi chỉ là một trong các cách di chuyển. Nếu được, sớm cung cấp các phương tiện hỗ trợ di chuyển để trẻ tăng tính tự chủ [C]. Đừng sợ trẻ phụ thuộc vào các phương tiện này. Hãy dành thời gian để xem cách di chuyển nào phù hợp.

5. Cẩn thận khi so sánh với chuẩn - Be cautious with comparisons

Mục tiêu là tạo dựng cho trẻ một cuộc sống tốt nhất trong khả năng của trẻ - chứ không phải làm cho trẻ bình thường. Hãy cẩn thận khi dùng các tiêu chuẩn bình thường để đánh giá trẻ bại não. Quá chú trọng việc làm thẳng chân hoặc kết quả phân tích dáng đi [D] có thể gây phản tác dụng.

6. Quan tâm đến rối loạn cảm giác - Appreciate the significance of sensation and perceptive disabilities

Trẻ bại não thường mất cảm giác mà không được ai quan tâm. Chẩn đoán gồng cứng hai chân không nói lên điều gì về cảm giác. Ở trẻ liệt nửa người và mất cảm giác, chức năng bàn tay sẽ bị hạn chế nhiều hơn trẻ có biến dạng và yếu cơ. Trẻ cứng khớp bẩm sinh (arthrogryposis) mắc biến dạng nặng vẫn có chức năng tốt nếu cảm giác còn nguyên vẹn. Loét da thường gặp ở trẻ loạn sản tủy (myelodysplasia) [E].



E Loét da thường gặp và gây tàn phế cho trẻ mất cảm giác. Trẻ này có loạn sản tủy và có tổn thương da ở các ngón chân. Bó bột bàn chân để bảo vệ da đến khi vết thương lành..

7. Xác định các mục tiêu ưu tiên - Establish appropriate priorities

Bệnh nhân người lớn bại não cần khả năng giao tiếp (communication) và hội nhập xã hội (socialization) [A] hơn là khả năng di chuyển (mobility). Thường, mối quan tâm chủ yếu của gia đình là trẻ sẽ đi được hay không. Đi là việc quan trọng nhưng không thiết yếu.

Cần giúp gia đình hiểu rằng các mục tiêu quan trọng nhất là sự độc lập tự chủ, hội nhập xã hội và di chuyển - không nhất thiết là khả năng đi (walking). Mỗi lần khám, cố gắng tập trung vào các mục tiêu lâu dài này. Giúp gia đình chấp nhận các hậu quả của tổn thương thần kinh và sự thật là không chữa được các thương tổn này. Tránh tập trung vào các vấn đề vụn vặt khiến lãng phí nhiều nguồn lực mà không đạt được các giá trị lâu dài. Hãy dành thời gian để trẻ xây dựng tình bạn với các trẻ khác.

8. Tập trung vào các giá trị của trẻ - Focus on the child's assets

Giống như các trẻ em bình thường, trẻ em có khuyết tật có các tài năng. Các tài năng này cần được phát hiện và phát triển. Tập trung vào cơ hội để khen ngợi trẻ và gia đình. Thời gian dành cho việc phát triển các giá trị của trẻ thường có lợi hơn là thời gian dùng để chiến thắng các khuyết tật của trẻ. Hãy dành thời gian cho các hoạt động sáng tạo.

9. Thứ tự ưu tiên thay đổi theo tuổi - Shift priorities with age

Ở trẻ nhỏ, tập trung vào khả năng di chuyển và tự chăm sóc. Ở trẻ lớn, tập trung vào hội nhập xã hội và giáo dục. Ở trẻ thanh thiếu niên, tập trung học nghề [B]. Bên cạnh đó, luôn dành thời gian vui đùa với trẻ.

10. Duy trì sức khỏe gia đình - Maintain family health

Bảo vệ sức khỏe và sự toàn vẹn của hôn nhân và gia đình [C]. Giúp gia đình tìm các nhóm hỗ trợ để có thông tin, tâm nhìn, hỗ trợ và tình bằng hữu. Ý thức rằng mọi phương pháp điều trị đều có giá mà trẻ và gia đình phải trả. Tránh gây áp lực quá nhiều cho gia đình. Dành thời gian vui vẻ cho gia đình [D]. Gia đình như chiếc máy vi tính. Nếu mở quá nhiều chương trình cùng một lúc, máy sẽ treo và ngừng hoạt động. Theo dõi mức độ stress trong gia đình, và tránh gây quá nhiều stress.

11. Tránh các điều trị theo phong trào - Avoid management fads

Lịch sử điều trị y khoa có không ít các phương pháp điều trị có hại hoặc kém hiệu quả. Trẻ em dễ bị thương tổn; người lớn không bao giờ chịu nổi các kiểu điều trị ở trẻ em. Hướng dẫn gia đình tránh xa các cách điều trị không thực tế hoặc không có bằng chứng khoa học (unproven). Các cách điều trị này gây kiệt quệ tài chính của gia đình và cuối cùng dẫn đến kết quả đáng thất vọng. Cho mang nẹp quá mức cần thiết, phẫu thuật sai lầm và các phương pháp điều trị kéo dài, mệt mỏi là các ví dụ cho thấy có những điều trị từng thịnh hành trong quá khứ rồi bị đào thải sau đó. Các phương pháp điều trị như các đợt sóng - lớp sau lớp trước, rồi xuất hiện các cách điều trị mới. Chúng ta không thể chữa khỏi các bệnh này, nhưng chúng ta có thể chăm sóc trẻ và gia đình. Điều quan trọng nhất: chăm sóc trẻ và gia đình chứ không phải tìm cách chữa cho khỏi các bệnh này.

12. Bảo vệ trải nghiệm chơi đùa - Protect the child's play experience

Mục tiêu là giúp trẻ phát huy được khả năng thể chất và tinh thần của trẻ. Chơi đùa là nghề của trẻ [F]. Trẻ có khuyết tật cần chơi đùa như các trẻ khác, có lẽ còn phải chơi nhiều hơn. Dành thời gian và năng lượng cho việc này. Mỗi người chỉ có thể là trẻ con 1 lần trong đời. Olympics, dành cho người khuyết tật, bóng rổ trên xe lăn và chơi đùa tự nhiên với các trẻ khác [E] rất quan trọng. Chơi đùa tự nhiên là tốt nhất. Hãy cho trẻ khám phá niềm vui tuổi ấu thơ. Theo dõi và giữ gìn thời gian chơi của trẻ.



F Các cơ hội chơi đùa Bơi lội thường là một lựa chọn tuyệt vời cho trẻ có khuyết tật.



A Các kỹ năng hội nhập xã hội Hòa đồng và chơi đùa với các trẻ khác là các trải nghiệm cần thiết trong thời thơ ấu và càng quan trọng hơn ở trẻ tật nguyền.



B Học nghề Nhu cầu học nghề trở thành ưu tiên hàng đầu khi trẻ bước vào tuổi thanh thiếu niên.



C Sức khỏe của toàn thể gia đình Một gia đình khỏe mạnh là nhu cầu rất quan trọng của bé.



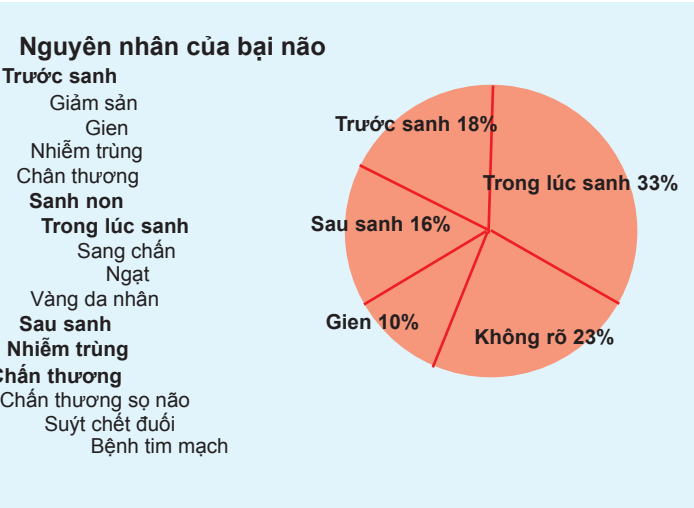
D Vui đùa cùng gia đình



E Trải nghiệm chơi đùa Bố trí thời gian cho trẻ chơi đùa với các bạn.



A Bại não thể co cứng Cơ khớp co cứng khiến chân trẻ bất chéo.



B Nguyên nhân và thời điểm khởi phát của bại não

Phân loại	Chú thích
Co cứng Spasticity	Trương lực tăng khi căng cơ thụ động Tăng gồng cứng khi căng cơ nhanh
Co rút Rigidity	Sự co rút khi căng cơ thụ động không phụ thuộc vào việc căng cơ nhanh hay chậm
Múa vờn	Cử động không tự chủ
Thất điều	Mất thăng bằng và mất phối hợp các cơ
Loạn trương lực	Tư thế vận vẹo từng quãng, đôi khi biểu hiện bằng co rút.
Múa vung Ballismus	Cử động nhanh, không tự chủ, không kiểm soát.

C Phân loại rối loạn trương lực Đa số thuộc về loại co cứng.

Bại não - Cerebral Palsy

Bại não, còn gọi là bệnh lý não tĩnh (static encephalopathy) [A], là một bệnh lý của hệ thần kinh trung ương, không tiến triển, gây rối loạn về nhận thức, tư thế và vận động. Bệnh khởi phát từ tuổi nhũ nhi hay trẻ nhỏ. Mặc dù những tổn thương của hệ thần kinh trung ương không tiến triển nhưng tổn thương của hệ cơ xương khớp vẫn tiến triển ở hầu hết các bệnh nhân. Hầu hết những tổn thương thần kinh trung ương xảy ra trước sinh hoặc là chu sinh [B]. Tổn thương thần kinh trung ương có thể gây nhiều thể lâm sàng khác nhau [C].

Nguyên nhân - Etiology

Bại não là một chẩn đoán tổng quát với rất nhiều nguyên nhân. Các nguyên nhân thường gặp là chấn thương, nhiễm trùng và nhiễm độc. Các vấn đề thường phối hợp là sinh non, chỉ số Apgar thấp, sinh khó, và các bệnh lý sơ sinh.

Bệnh học - Pathology

Ở hầu hết các trẻ bại não, các tổn thương giải phẫu bệnh không tương ứng với các triệu chứng lâm sàng. Tổn thương khu trú và toàn thể xảy ra ở vỏ não, các hạch màng đáy (basal ganglia) và thân não xảy ra do thiếu máu cục bộ, teo chết, bất sản, tăng tế bào thần kinh đệm (gliosis) và thoái hóa. MRI cho thấy các bất thường, ví dụ các mảng chất trắng (leukomalacia) quanh các não thất ở trẻ thiếu tháng và nhiều loại bất thường ở trẻ đủ tháng. Bại não với tổn thương ngoại tháp có các sang thương ở nhân bào (putamen) và đồi thị (thalamus).

Sinh lý bệnh - Pathophysiology

Bại não là hội chứng neuron vận động tăng trên (upper motor neurone syndrome). Do vậy, trẻ có co cứng, tăng phản xạ và co đồng thời cơ đồng vận và cơ đối vận (cocontractions). Ngoài ra, trẻ còn yếu ớt, mất khả năng kiểm soát vận động và giữ thăng bằng, khiếm khuyết nhận thức.

Trẻ bại não không có biến dạng khi mới chào đời. Đặc điểm cơ bản là cơ vận không phát triển chiều dài do cơ không thể căng bình thường nhờ chịu tải và căng cơ sinh lý. Điều này khiến xuất hiện biến dạng xoay các xương dài, mất vững khớp và các biến đổi thoái hóa.

Trương lực cơ - Tone

Rối loạn trương lực cơ và rối loạn vận động là đặc điểm của bại não [C].

Co cứng - Spasticity là tăng trương lực cơ khi cơ bị căng thụ động. Phản ứng này thể hiện rõ nhất nếu cơ bị căng nhanh. Co cứng là thể thường gặp của bại não.

Co rút - Rigidity là tăng kháng cự khi căng cơ thụ động nhưng độc lập với tốc độ căng cơ. Co rút có thể ở dạng liên tục (ống nước, lead pipe) hay ngắt quãng (bánh răng cưa, cog wheel). Co rút là thể ít gặp của bại não.

Múa vờn - Athetosis có đặc trưng là những vận động không tự chủ. Múa vờn kết hợp với co cứng được gọi là múa vờn tăng trương lực (tension athetosis).

Thất điều - Ataxia là sự mất phối hợp các nhóm cơ và mất khả năng giữ thăng bằng.

Loạn trương lực cơ - Dystonia tạo các tư thế vận vẹo ngắt quãng.
Múa vung - Ballismus là cử động không tự chủ, không kiểm soát.

Chẩn đoán - Diagnosis

Nghĩ đến bại não nếu thai kỳ bất thường và trẻ không đạt các cột mốc phát triển bình thường. Thường không thể chắc chắn bại não khi trẻ chưa đến 6 tháng tuổi. Mẹ có nghĩ là trẻ bình thường? Trực giác của người mẹ thường chính xác. Mẹ có thể cảm nhận điều bất thường dù trẻ còn nhỏ.

Khám - Examination tốt nhất là khi trẻ ngồi trong lòng cha mẹ, đồng thời hỏi bệnh sử. Hỏi về thai kỳ và chuyển dạ. Quan sát các cử động tự nhiên của trẻ, tính đối xứng và tư thế. Khám thần kinh và ghi nhận đáp ứng của trẻ đối với các tư thế khác nhau.

Đứng - Standing Chú ý sự vững chãi. So sánh với các mốc phát triển bình thường. Thường trẻ 18 tháng đã đi được. Trẻ có thể đứng trên 1 chân khi được 4-5 tuổi. Chú ý sự vững chãi của trẻ khi đẩy nhẹ trẻ ra trước, ra sau và sang bên. Tính vững chãi này giúp tiên đoán nhu cầu dùng dụng cụ hỗ trợ khi trẻ đi.

Quan sát dáng đi - Gait observation khi cho trẻ đi trong hành lang đủ rộng. Ghi nhận các thì chạm gót, đặt bàn chân và nhấc ngón. Bình thường, dáng đi đối xứng với thì đứng chiếm khoảng 60% thời gian của chu kỳ bước đi. Khi chạy, trẻ liệt nửa người sẽ nâng cánh tay.

Chi trên - Upper limb Bảo trẻ tháo giày và mang giày lại. Khi trẻ không nhận thức được là đang được khám, trẻ sẽ dùng tay một cách tự nhiên. Điều này giúp đánh giá chức năng chi trên và rất hữu ích khi khám trẻ liệt nửa người.

Cận lâm sàng - Laboratory studies giúp loại trừ các tác nhân nhiễm trùng. Để dễ nhớ, dùng nhóm chữ TORCH. TO là Toxoplasma (hiếm ở Bắc Mỹ), R là Rubella, C là bệnh thể vùi Cytomegalic và H là Herpes virus.

Các tổn thương tiến triển - Progressive lesions Loại trừ 1 tổn thương tiến triển khi chẩn đoán nguyên nhân là điều quan trọng nhất. Chụp MRI thường quy để khảo sát thần kinh trung ương là điều còn bàn cãi. Chụp MRI nếu chẩn đoán bại não chưa chắc chắn. Cần chẩn đoán phân biệt với các bệnh khác như bướu ở tủy sống hoặc não. Các bướu này đôi khi phát triển chậm và có thể làm với bại não. Cần loại trừ các bệnh lý mất myelin, thoái hóa, hoặc di truyền (liệt hai chân gồng cứng - spastic paraplegia). Nếu có điều gì chưa rõ, hội chẩn chuyên khoa thần kinh.

Phân bố tổn thương - Distribution

Bại não thường được phân loại theo tình trạng phân bố tổn thương [B]. Cần biết rằng khám cẩn thận chi "bình thường" có thể phát hiện sự tổn thương ở mức độ nhẹ. Trẻ liệt hai chân có thể liệt tay ở mức độ nhẹ, và trẻ liệt nửa người có thể liệt nhẹ chi bên kia. Trẻ liệt hai chân hoặc tứ chi cũng có thể liệt không đối xứng mỗi bên.

Liệt 1 chi - Monoplegia ít gặp, ảnh hưởng 1 chi.

Liệt nửa người - Hemiplegia thường gặp, ảnh hưởng chi trên và chi dưới của một bên người. Chi trên thường bị ảnh hưởng nặng hơn. Liệt nửa người nhẹ được gọi là hemiparesis.

Liệt 2 chân - Diplegia thường gặp, ảnh hưởng chi dưới nhiều hơn chi trên. Đôi khi gọi là paraplegia.

Liệt 3 chi - Triplegia ít gặp, ảnh hưởng 3 chi, có thể phối hợp giữa diplegia và hemiplegia.

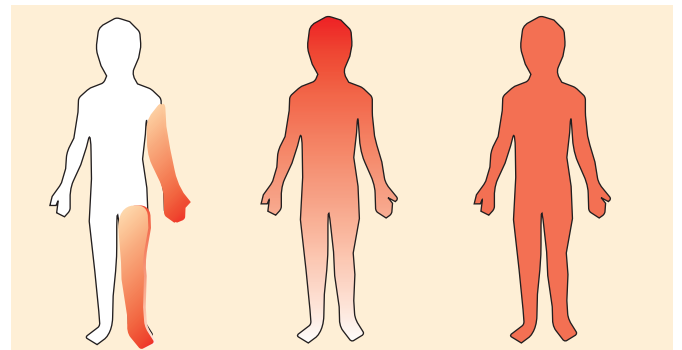
Liệt 4 chi - Quadraplegia (ảnh hưởng toàn thân, total body involvement), thường gặp, và là thể nặng nhất.

Phòng phân tích dáng đi - Gait Lab Evaluation

Hầu hết phương pháp phân tích dáng đi được thực hiện cho bệnh nhân bại não. Giá trị của phương pháp này chưa được thống nhất. Các thầy thuốc dùng phương pháp này tin rằng nó giúp xác định, ghi nhận vấn đề tốt hơn, đo lường được các kết quả và giúp chọn cách điều trị.

Đo và ghi nhận khách quan là điểm mạnh nhất của phương pháp này, tương tự X quang. Hầu hết các phép đo được thực hiện trước và sau can thiệp điều trị, giúp loại trừ các nhiễu từ người quan sát. Phương pháp này xác định sự tạo lực, chiều dài cơ, điện cơ và mức tiêu thụ năng lượng.

Phương pháp này phụ thuộc vào máy móc của phòng phân tích. Thường cần khám cẩn thận, đánh giá vận động và mức tiêu thụ năng lượng [A].



Khảo sát
Khám thực thể có chuẩn hóa
Ghi hình 2-D video
Đánh giá 3-D kinematic và kinetic
Đo điện cơ động
Áp lực bàn chân - Pedobarography
Mức tiêu hao năng lượng khi đi

A Các khảo sát dáng đi Mỗi phòng khảo sát có tiêu chuẩn riêng.

Đặc điểm	Liệt nửa người	Diplegia	Liệt tứ chi
Xuất độ	Thường gặp	Thường gặp	Thường gặp
Mức tàn tật	Nhẹ đến trung bình	Trung bình	Nặng
Bàn chân	Equinovarus	Equinovalgus	Equinovalgus
Gối	Gập nhẹ	Gập trung bình	Gập nặng
Háng	Thường ổn	Có thể trật	Trật sớm
Cột sống	Thường ổn	Thường ổn	Vẹo cột sống
Chi trên	Tàn phế nhiều	Ít bị ảnh hưởng	Biến dạng gập
Bàn tay	Biến dạng gập	Ít bị ảnh hưởng	Biến dạng gập
Co giật	Thường gặp	Hiếm	Thường gặp

B Phân loại bại não dựa vào vị trí tổn thương



A Khuyến khích trẻ dùng chi trên trong sinh hoạt Bằng cách đặt trẻ ở tư thế tự do dùng tay để sinh hoạt và tham gia các hoạt động trị liệu để cải thiện chức năng của bàn tay.



B Di chuyển có hiệu quả Phải chọn cách di chuyển tùy tình trạng mỗi bệnh nhân. Xe lăn giúp bệnh nhân tự chủ, di chuyển an toàn, tiện lợi và ít tốn năng lượng. Bé trai này có chú chó là bạn đồng hành giúp bé di chuyển độc lập hơn.



C Nẹp và bột Giúp bé vững vàng sau khi phẫu thuật và di chuyển dễ dàng.

Điều trị bại não - Cerebral Palsy Management

Điều trị gặp nhiều thách thức, do bệnh phức tạp, nhiều vị trí, vĩnh viễn và đa dạng. Quan điểm điều trị dài hạn cần ưu tiên giúp trẻ giao tiếp, hội nhập xã hội, tự chủ và cuối cùng, khả năng di chuyển. Điều trị tối ưu cần cân nhắc cách can thiệp tốt nhất cho từng trẻ. Tránh các phương pháp điều trị không hiệu quả do chúng có hại cho trẻ và tiêu hao năng lượng, tài chính của gia đình.

Điều trị - Therapy

Các phương pháp đã được công nhận - Established therapy techniques giúp đánh giá, hỗ trợ gia đình, tạo mối liên hệ gắn bó, cải thiện kỹ năng tự chăm sóc, kích thích trẻ, tập dùng các thiết bị hỗ trợ, thúc đẩy sự tương tác giữa trẻ và gia đình.

Các phương pháp đặc biệt - Specific modalities còn nhiều tranh cãi, bao gồm:

Y học dân tộc - Alternative medicine như châm cứu, vitamins, yoga, thảo dược, thiền, dinh dưỡng tiết chế, massage, từ trường ...

Adeli suit dựa vào nguyên tắc kiểm soát với băng đàn hồi để thúc đẩy tập luyện chủ động, dùng trong chương trình huấn luyện phi công vũ trụ của Nga (Russian Cosmonaut Space program).

Giáo dục dẫn truyền - Conductive education xuất phát từ Peto Institute of Budapest, Hungary.

Chương trình MOVE - MOVE program (mobility opportunities via education) thúc đẩy các mục tiêu chức năng.

Liệu pháp sọ-cùng - CranioSacral Therapy (CST) thúc đẩy quá trình lành bệnh tự nhiên thông qua sự cải thiện hoạt động của hệ thần kinh trung ương.

Điều trị với ngựa - Hippotherapy cải thiện chức năng nhờ cưỡi ngựa, dùng các chuyển động của ngựa để tác động vào hệ thần kinh trẻ.

Liệu pháp oxy cao áp - Hyperbaric oxygen therapy (HBOT) thúc đẩy lành các tổn thương của tế bào thần kinh.

Bó bột ức chế - Inhibitory casting bất động ở tư thế chức năng.

Liệu pháp phát triển thần kinh - Neurodevelopmental therapy (NDT) thúc đẩy các phản ứng bình thường, ức chế các phản ứng bệnh lý.

TES (threshold electrical stimulation), kích thích điện ngưỡng, tập các cơ tốt, và cung cấp các phản hồi (feedback-timing cues) giúp phục hồi, được tiến hành ban đêm, khi trẻ ngủ.

Các thiết bị hỗ trợ - Adaptive Equipment

Bao gồm các thiết bị đứng [A] và hỗ trợ tự chăm sóc. Các thiết bị này thường rất thực tế và hiệu quả, giúp cải thiện chức năng.

Hỗ trợ di chuyển - Mobility aids như xe lăn [B], xe có động cơ, cho phép trẻ di chuyển tự chủ hơn.

Bó bột - Cast correction biện pháp tạm thời, hiệu quả để nắn chỉnh các co rút cố định mới mắc (recently acquired fixed contractures).

Nẹp ban đêm - Night splinting sau mổ có thể giúp trẻ dễ chịu và ngừa tái phát sớm.

Nẹp - Orthotics

Nẹp (gồm braces và splints) có các chỉ định đặc hiệu. Nẹp căng-bàn chân (AFO: ankle-foot orthosis) là nẹp duy nhất cho thấy sự hữu hiệu [C]. Có vài loại AFO.

Solid AFO Loại AFO này không có khớp bản lề ở cổ chân và rất vững, bền và rẻ.

Hinged AFO Loại AFO này có khớp bản lề, cho phép cử động gấp duỗi cổ chân trong hạn mức đã định.

Ground reaction force AFO GRFO giữ vững khớp gối bằng cách thay đổi hình dáng hoặc chiều dài của bàn chân (footplate).

Posterior leaf spring AFO PLS cho phép gấp lưng cổ chân giới hạn khi đứng.

Điều trị gồng cứng - Spasticity Management

Điều trị gồng cứng đã trở thành một nội dung trung tâm của điều trị và hiệu quả hơn với những kỹ thuật mới. Điều trị có tác dụng khu trú hoặc toàn thân, có thể tạm thời hay vĩnh viễn.

Tiêm bắp - Intramuscular injections có tác dụng khu trú, tạm thời.

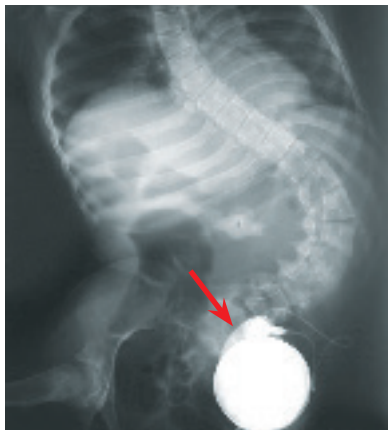
Phenol được dùng để tiêm vào thần kinh của thần kinh bịt khi cơ khớp gồng cứng. Tiêm thần kinh cơ bị để giảm tạm thời gồng cứng các cơ gấp khuỷu.

Độc tố botulinum - Botulinum toxin, một độc tố thần kinh (neurotoxin) chiết xuất từ *Clostridium botulinum*, tiêm vào cơ vận động gây liệt cơ, có hồi phục, và phụ thuộc liều tiêm [A]. Các dạng thuốc thương mại là Botox, Dysport và BTX-A. Đây là phương pháp hủy thần kinh bằng hóa học (chemodenervation), giúp cân bằng cơ bằng ngang khớp, để cải thiện tầm vận động khớp. Thuốc được pha ngay trước khi dùng, tiêm vào cơ, theo liều đã tính sẵn, với kim nhỏ, sau khi gây tê tại chỗ, hướng dẫn bởi các mốc giải phẫu hoặc điện cơ (electromyography), siêu âm.

Thuốc được sử dụng phổ biến ở bệnh nhân bại não (cerebral palsy) [B] để điều trị chứng đi nhón gót, đi khập đui (dáng đi cắt kéo-scissoring), dáng đi khuyu gối (couching gait), co rút gấp các cơ cẳng tay và bàn tay. Tác dụng giảm trương lực cơ kéo dài 3–6 tháng. Thuốc đắt tiền và thời gian tác dụng ngắn khiến khó dùng thuốc rộng rãi.

Bơm baclofen vào khoang dịch não tủy - Intrathecal baclofen (ITB) nhờ một bơm hoạt động bằng điện, cấy vào cơ thể, để kiểm soát chứng gồng cứng toàn thân nặng [C]. Cách điều trị này mạnh và hữu ích khi có nhiều vị trí gồng cứng nặng ở chi trên và chi dưới, giúp cải thiện chức năng chi trên và các hoạt động hàng ngày (activities of daily living - ADLs). Các biến chứng do tiêm vào khoang dịch não tủy xảy ra ở 20% các bệnh nhân, nhiễm trùng ở khoảng 5%. Có ghi nhận vẹo cột sống nặng dần. Nạp baclofen mỗi 3 tháng. Khi hết pin, phẫu thuật để thay toàn bộ hệ thống bơm.

Cắt rễ thần kinh - Rhizotomy Cắt rễ thần kinh mặt lưng chọn lọc (selective dorsal rhizotomy - SDR) được thực hiện khi tạo hình bằng sống (laminoplasty) L1–S1 và chọn lọc 20–40% rễ lưng [D]. Phẫu thuật này giảm gồng cứng và làm yếu hai chân. Kỹ thuật laminoplasty giảm nguy cơ gây biến dạng cột sống sau này. Cần tập vật lý trị liệu để giải quyết cơ yếu. Phẫu thuật cải thiện tầm vận động của khớp háng, gối và cổ chân cũng như chức năng. Tốt nhất là thực hiện ở trẻ đi được với hai chân gồng cứng và biến dạng động (spastic diplegia with dynamic deformity). Ghi nhận có xuất hiện biến dạng cột sống, bán trật khớp háng và bàn chân bẹt vẹo ngoài (planovalgus foot). Vẫn cần các phẫu thuật chỉnh hình ở 70% các bệnh nhân và nên trì hoãn các phẫu thuật này 1–2 năm sau khi cắt rễ thần kinh.



C Baclofen tiêm tủy sống Cơ chế tác dụng tương đối rộng (mũi tên đỏ).

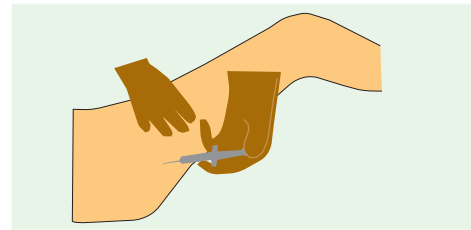
Chỉ định sử dụng botulinum toxin

1. Đánh giá trước mổ
2. Cải thiện cân bằng cơ để cải thiện tầm vận động khớp.
3. Cải thiện chức năng, đi bộ, sinh hoạt hàng ngày và dễ chăm sóc.
4. Giảm khó chịu nhờ giảm co cứng, giảm biến dạng động.
5. Cải thiện chăm sóc hậu phẫu nhờ giảm co cứng.

Chống chỉ định của tiêm botulinum toxin

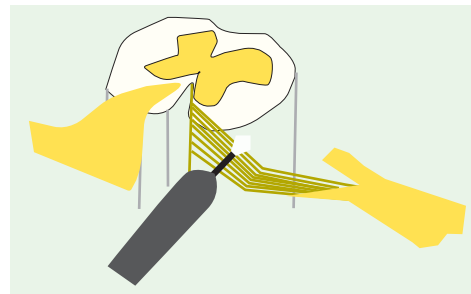
1. Các cơ rút cổ định
2. Yếu cơ nghiêm trọng
3. Đang dùng aminoglycosides
4. Các lần tiêm trước không mang lại kết quả

A Dùng botulinum toxin Chỉ định và chống chỉ định của tiêm botox. Các hướng dẫn này cần được điều chỉnh tùy theo trường hợp cụ thể.

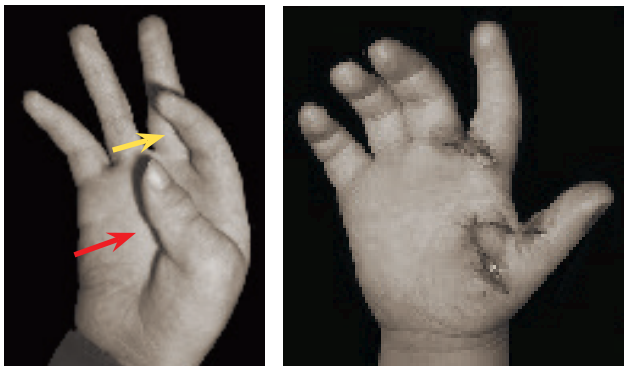
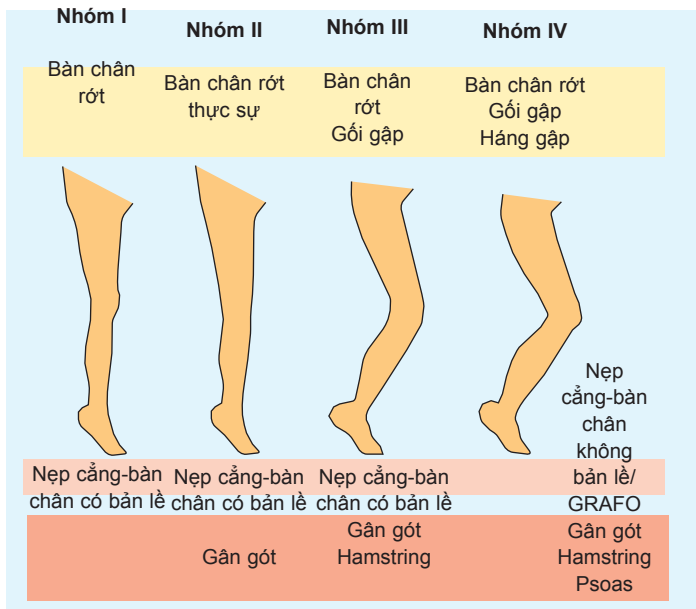
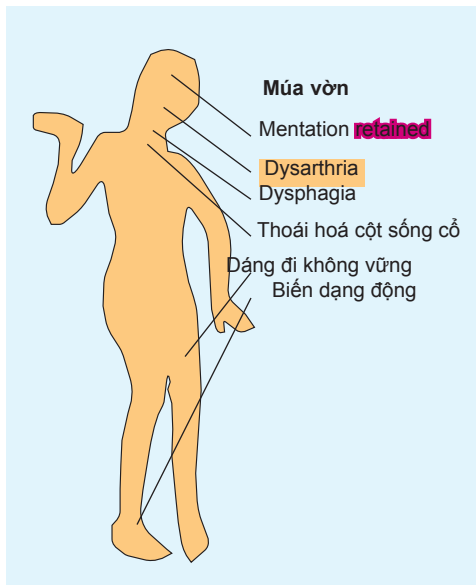


Loại bại não	Cơ bị tổn thương	Vấn đề
Liệt nửa người	Co cứng cơ gấp cổ tay, sấp cẳng tay và cơ thẳng đùi, bụng chân, chày sau	Đi dáng cứng gối Bàn chân nhón gót, vẹo trong (Equinovarus) Ngón cái khép (Thumb-in-palm), Cổ tay và ngón tay gấp
Liệt hai chân	Tiêm nhiều điểm ở chi dưới	Co cứng cơ khép, gấp háng. Co cứng hamstring gây gấp gối. Co cứng gastrocnemius gây co rút gân gót
Liệt tứ chi	Co rút cơ khép háng Co rút cơ hamstring	Phòng ngừa bán trật khớp háng Ngồi trên xương cụt. Cân bằng khi ngồi.

B Các công dụng đặc biệt của botulinum toxin Đây là các chỉ định phổ biến cho mỗi loại bại não. Theo *The HELP Guide to Cerebral Palsy*, Berker và Yalcin (2005).



D Cắt rễ thần kinh mặt lưng ở tủy sống thắt lưng Trong phẫu thuật này, cắt 1/3 rễ thần kinh mặt lưng của tủy sống thắt lưng để làm giảm co cứng ở hai chân.



Múa vờn - Athetosis

Mùa vòn trở nên hiếm gặp nhờ sản khoa và chăm sóc trẻ sơ sinh tiên bộ.

Lâm sàng - Clinical Features

Múa vờn gây ra tình trạng loạn động (dyskinesis) với các cử động tự ý và hoạt động chức năng khó khăn [A]. Do các cử động quá nhiều, ít khi xảy ra hiện tượng co rút, ngoại trừ các dạng hỗn hợp, trong đó có yếu tố co cứng. Có thể vẹo cột sống. Thường trí thông minh bình thường.

Điều trị - Management

Thường không cần các điều trị chỉnh hình theo truyền thống. Giúp trẻ di chuyển hiệu quả bằng xe lăn có động cơ điện kèm các dụng cụ hỗ trợ chức năng để tự sẵn sóc và sinh hoạt tự lập. Hoạt động trị liệu và ngôn ngữ trị liệu rất hữu ích. Có thể dạy cho trẻ các kỹ năng máy tính và cho dùng các dụng cụ hỗ trợ sớm. Vẹo cột sống có thể xảy ra và có thể vẹo đủ nặng đến mức cần điều trị phẫu thuật.

Liệt nửa người. Hemiplegia

Có nhiều mức độ liệt nửa người. Đôi khi trẻ đi với ngón chân xoay vào trong hoặc đi với dáng vụng về, khi khám lộ ra tình trạng liệt nửa người nhẹ. Gia đình có thể không hay biết gì về bệnh lý thần kinh tiềm ẩn.

Lâm sàng - Clinical features

Cơ cứng thường nặng ở bàn tay, bàn chân. Các biến dạng điển hình bao gồm nhón gót, bàn chân vẹo trong hay vẹo ngoài, khuỷu gập, cổ tay gập, ngón tay gập và ngón cái khớp [A, trang kể]. Các khớp gần thân người thì ít bị ảnh hưởng hơn. Vẹo cột sống ít xảy ra. Ngắn chi thường ở mức độ nhẹ và tỉ lệ thuận với mức độ nặng của bại não. Chức năng thường còn khá và cũng tỉ lệ thuận với mức độ nặng của bại não. Thường trẻ chậm biết đi. Học tàn tật của bàn tay phụ thuộc vào độ nặng của bại não. Trẻ thường học kém, có thể co giật và kém hội nhập xã hội. Mất cảm giác quan trọng hơn biến dạng khi xét về giới hạn chức năng của bàn tay.

Điều trị - Management

Xây dựng kế hoạch điều trị theo mức độ nghiêm trọng của khuyết tật. Nếu có thể, cho trẻ học chung với các trẻ khác trong lớp học bình thường. Trẻ sẽ hoạt động tốt nhất trong khả năng của chúng. Các trẻ này hoạt động tốt; các vấn đề chính của trẻ thường là thẩm mỹ với biến dạng đáng kể ở bàn tay và đi khập khiễng.

Chi dưới - Lower limb Đầu tiên, phân loại các kiểu liệt nửa người. Sau đây là một số cách phân loại.

Phân loại của Winter - Winter classification Winter và cộng sự mô tả bốn nhóm biến dạng [B]. Có thể sử dụng nẹp cho cả bốn nhóm. Điều trị nhóm II bằng phẫu thuật nối dài gân gót. Nhóm III và nhóm IV phức tạp hơn và đòi hỏi phẫu thuật ở nhiều tầng (háng, gối, cổ chân). Nên phân tích đáng để cho trẻ liệt nửa người.

Biến dạng nhón gót - Equinus deformity Thường gặp biến dạng nhón gót và vẹo trong (equinovarus). Điều trị bằng nẹp. Phẫu thuật nối dài gân gót nếu biến dạng đã chuyển sang giai đoạn cố định. Nếu có yếu tố bàn chân vẹo trong (varus) đáng kể, bổ sung phẫu thuật cắt gân chày sau trong bắp cơ chày sau. Hiếm khi phẫu thuật gây kéo dài gân quá mức.

Ngắn chi - Limb shortening Ngắn chi diễn ra dần dần trong quá trình trẻ tăng trưởng và tỷ lệ thuận với mức độ nghiêm trọng của bại não. Hầu hết ngắn chi xảy ra ở xương chày. Nhìn chung, ngắn chân 1 cm là nhẹ, 2 cm là trung bình và 3 cm là nặng. Ngắn chân một chút có thể hữu ích do cho phép ngón chân không quét đất trong giai đoạn đi nhấc chân. Nếu không chữa, ngắn chân không gây ra vẹo cột sống hoặc các vấn đề khác; thường xảy ra điều trị quá mức cần thiết. Tránh độn đế giày. Nếu cần điều trị phẫu thuật, hàn xương tiếp hợp vào cuối giai đoạn tăng trưởng để điều chỉnh chênh lệch khoảng 2 cm.

Các ngón chân xoay trong - Intoeing Đánh giá xem xoay ở tầng nào (rotational profile) (xem Chương 4). Thường có một thành phần động, và có thể không hiển thị rõ khi đánh giá tĩnh. Thường thành phần chính của các ngón chân xoay trong là do cơ chày sau co cứng.

Chi trên - Upper limb Chức năng bàn tay đòi hỏi cảm giác và vận động tinh tế. Mất chức năng bàn tay là nặng nề nhất. Khuyến khích trẻ sớm dùng bàn tay. Kiểm tra cảm giác thường thấy mất khả năng phân biệt hai điểm (point discrimination), stereognosis, graphesthesia, phân biệt thô ráp/trơn nhẵn và nhận thức bản thể (proprioception). Các mất cảm giác này hạn chế sự cải thiện chức năng. Đôi khi cần constraint-induced therapy: bó bột chi trên bên lành 3-4 tuần đồng thời tiến hành chương trình hoạt động trị liệu (occupational therapy) cho tay bệnh.

Còn nhiều bàn cãi về giá trị của tập kéo giãn, nẹp và bó bột sớm. Chỉ định phẫu thuật tùy theo mức độ cảm giác, trí thông minh, ý chí và chức năng tổng thể. Tri hoãn phẫu thuật cho đến khi trẻ 7-8 tuổi (mid, late childhood) [B]. Chờ đợi giúp xác định tốt hơn sự hợp tác, nhu cầu chức năng, ý chí và mức độ chức năng bị ảnh hưởng.

Giai đoạn động - Dynamic stage trước khi cơ rút trở nên cố định, có thể tiêm botulinum toxin để giảm biến dạng và cải thiện chức năng. Tiêm lặp lại mỗi 3-6 tháng nếu cần.

Giai đoạn biến dạng cố định - Fixed deformity stage mỗi một lần ở nhiều vị trí để cải thiện chức năng và hình dáng.

Chuyển cơ - Transfer muscle chọn các cơ còn dùng ý chí kiểm soát được để cải thiện chức năng duỗi ngón tay, ngón cái hoặc cổ tay.

Hàn khớp - Fuse joints để làm vững khớp.

Kéo dài - Lengthen các biến dạng cố định và cân bằng lực bằng chuyển gân.

Các biến dạng điển hình - Typical deformities bao gồm khuỷu gấp, cẳng tay sấp, cổ tay gấp và nghiêng trụ, ngón tay gấp và biến dạng swan neck và biến dạng ngón cái nằm trong lòng bàn tay (thumb-in-palm deformity) [C, trang trước]. Mục tiêu là cải thiện chức năng vận động để nắm, thả và kẹp nhờ phục hồi cân bằng lực cơ và làm vững khớp. Cải thiện hình dáng thường quan trọng và có thể là lợi ích của cuộc mổ.

Gồng cứng hai chân - Diplegia

Gồng cứng hai chân (spastic diplegia) là dạng thường gặp nhất của bại não. Khoảng 2/3 các trường hợp liên quan sanh non. Gồng cứng thường bắt đầu sau 1 tuổi. Chậm phát triển vận động, nhưng sẽ cải thiện dần khi đến 7 tuổi [C]. Trẻ có thể đi độc lập nếu trẻ đạt mức vận động của 12 tháng trước khi trẻ được 36 tháng theo khai sinh [C].

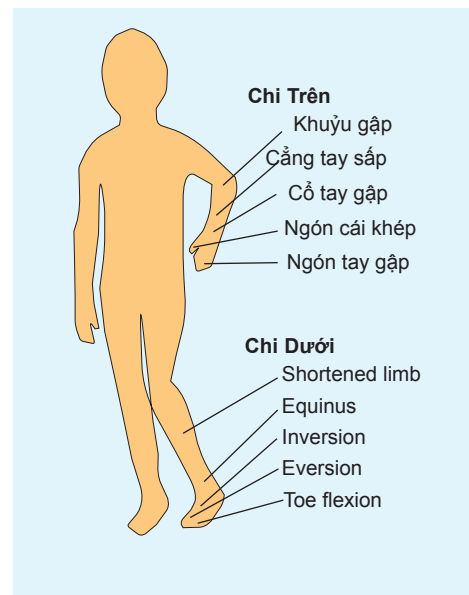
Các đặc điểm lâm sàng - Clinical Features

Gồng cứng hai chân chủ yếu xảy ra ở chi dưới. Chi trên có thể bị ảnh hưởng và thường chỉ phát hiện khi khám kỹ lưỡng. Mức độ ảnh hưởng rất khác nhau. Thường là gồng không đối xứng.

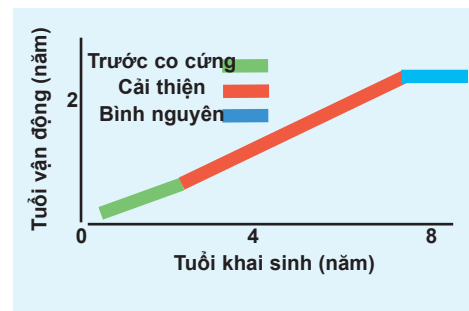
Dáng đi gấp (flexed gait) thường gặp ở bệnh nhân gồng cứng hai chân và có thể do vài nguyên nhân [D]. Yếu cơ và mất vững khớp sẽ càng làm cơ thể khuyu hơn (crouch).



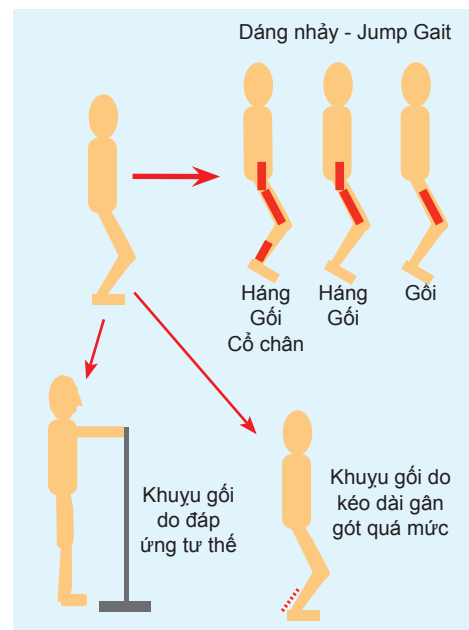
C Dáng vẻ đặc trưng của loại liệt hai chân Trẻ này bị tổn thương thuộc vào nhóm II. Chú ý hình ảnh gấp háng, gối và cổ chân.



A Các biến dạng ở liệt hai chân Chú ý các biến dạng xảy ra chủ yếu ở ngón chi.



B Phát triển vận động ở trẻ liệt hai chân Theo Beals (1966).



D Các dạng gấp gối Xác định các vị trí co rút (các đường đỏ). Khuyu gối do đáp ứng tư thế sẽ cải thiện khi được cho dùng trợ cụ nâng đỡ. Kéo dài gân gót quá mức (đường đỏ ngắt quãng) gây khuyu gối mà không có yếu tố co rút và sẽ căng tẽ hơn nếu kèm theo co rút hamstring.

Điều trị - Management

Điều trị liệt hai chân gặp nhiều thử thách do mức độ liệt khác nhau. Trẻ có thể được cải thiện chức năng nhiều, nhưng cũng có thể mất chức năng nếu các phương pháp điều trị không thích hợp.

Biến dạng ở mặt phẳng đứng dọc - Sagittal deformity Bảng phân loại biến dạng của Rodda và cộng sự [A] có thể giúp vạch kế hoạch điều trị. Khi số nhóm tăng, nhón gót giảm nhưng co rút phía trên tăng và tuổi biết đi sẽ lùi thêm. Theo thời gian, bệnh nhân cần được xếp loại lại, và thay đổi cách điều trị.

Group I Nhón gót, gối thẳng hoặc uốn. Khung chậu, khớp háng bình thường. Điều trị tiêm botulinum ban đầu, sau này mổ kéo dài gân.

Group II Còn gọi dáng đi kiểu gối nhảy (jump knee) do bệnh nhân có dáng đi nhảy lên và xuống. Háng và gối gập suốt thì đứng, gót nhón ở cuối thì đứng. Có thể điều trị bằng cắt rễ thần kinh chọn lọc (selective dorsal rhizotomy) hoặc mổ nối dài nhiều tầng trong 1 thì mổ (multilevel single-event surgical release).

Group III Các cơ hamstrings và thắt lưng chậu gồng cứng và co rút. Có thể cần nối dài các cơ này.

Group IV Như group III, các cơ hamstring và thắt lưng chậu gồng cứng, co rút, khiến có thể cần nối dài. Thường dáng đi khuyu này (crouch) có thể là hậu quả của việc nối dài gân tam đầu căng chân quá mức cần thiết hoặc cơ này yếu sẵn. Thường gặp nhất khi nối dài gân gót mà không phối hợp nối dài gân hamstring.

Phẫu thuật - Operative treatment cần lên kế hoạch cẩn thận. Chính nhiều tầng trong cùng một cuộc mổ. Chọn kỹ thuật cắt gân giãn cơ (fractional lengthenings and recessions) để tránh biến chứng kéo dài quá mức, bảo toàn sức cơ và cho phép bé mau đi lại sau mổ. Tránh kéo dài gân gót, cắt đứt hẳn gân hamstrings, khớp đùi và cắt gân thắt lưng chậu ở mẫu chuyển nhỏ.

Có thể cho trẻ dụng cụ hỗ trợ đi và nẹp căng-bàn chân; coi chừng bán trật khớp háng. Có thể cần phẫu thuật khớp háng, giải quyết tất các các vấn đề trong một cuộc mổ. Các phẫu thuật sau đây thường hữu ích cho bệnh nhân liệt hai chân:

Cắt xương sửa xoay - Rotational deformity Cắt xương đùi ở vị trí liên mấu chuyển phối hợp sửa varus; ở vị trí trên lồi cầu nếu khớp háng vưng. Xoay xương đùi ở khu vực trên mắt cá.

Trật khớp háng - Hip displacement Cắt xương đùi sửa xoay và varus kết hợp cắt xương chậu kiểu Pemberton, Dega hoặc 3 nơi (triple innominate). Kết hợp với nối dài gân cơ thắt lưng chậu ở trong cơ.

Khớp háng gập - Hip flexion Kéo dài cơ thắt lưng chậu ở vùng chậu.

Khớp gối gập - Knee flexion Nối dẫn gân hamstrings phía trong.

Dáng đi cứng gối - Stiff-knee gait Chuyển gân cơ thẳng đùi vào cơ bán gân và nối dẫn cân cơ bụng chân phía xa (recession of the distal aponeurosis of the gastrocnemius).

Nhón gót - Ankle equinus Kéo dẫn gân cơ tam đầu căng chân hoặc dẫn riêng gân bụng chân nếu chỉ co rút cơ bụng chân.

Bàn chân vẹo gót ra ngoài và mềm - Flexible pes valgus Nên kéo dài xương gót, tránh hàn khớp dưới sên hoặc làm cứng khớp.

Bàn chân vẹo gót ra ngoài và cứng - Stiff valgus Kéo dài xương gót và hàn dưới sên (trang kế) hoặc cắt xương gót làm varus.

	Nhóm I	Nhóm II	Nhóm III	Nhóm IV
Tên	Nhón gót thật	Nhảy (Jump knee)	Có vẻ nhón gót (Apparent equinus)	Khuyu (Crouch)
Háng	Bình thường	Bình thường	Gập	Gập
Gối	Bình thường	Gập	Gập	Gập
Cổ chân	Nhón gót	Nhón gót	Bình thường	Bàn chân gót
Loại AFO	Có bản lề	Có bản lề	Solid AFO	GRAFO
Co rút	Cơ bụng chân Gastrocnemius	Gastrocnemius Hamstrings/ Rectus Femor (Psoas)	Gastrocnemius Hamstrings/ Rectus Femor Psoas	Hamstring/ Rectus Femoris Psoas

A Phân loại và điều trị liệt hai chân Đây là các dạng thường gặp của liệt hai chân co cứng. Nhóm V (không ghi trong bảng) có hai chân không đối xứng, mỗi chân được xếp loại vào một trong bốn nhóm kia. Theo Rodda. JBJS 86-B:251 (2004).

Phẫu thuật ở bàn chân - Foot Procedures

Hàn (fusion) và chêm (arthroereisis) khớp dưới sên

Có nhiều phẫu thuật thường được thực hiện ở bàn chân để hàn, làm cứng hoặc giới hạn cử động khớp dưới sên, nhằm mục đích làm vững bàn chân vẹo ngoài (valgus feet) thứ phát bại não và để chỉnh các loại bàn chân bẹt (flatfeet).

Các loại phẫu thuật - Types of Procedures

Có nhiều loại phẫu thuật như hàn hai mặt khớp Dennyson–Fulford và bone dowel procedures [A]; hàn ngoài khớp như Grice–Green [B]; làm vững khớp dưới sên bằng kẹp, khối bằng vật liệu silastic hoặc tự tiêu [C]; và giới hạn vận động khớp dưới sên nhằm hạn chế sấp bàn chân sau khi chèn các khối xương, kim loại hoặc nhựa (ví dụ Smith subtalar arthroereisis implant, STA-peg) [D]. Các loại phẫu thuật này đơn giản và thường được chỉ định.

Do đơn giản, các phẫu thuật thường bị lạm dụng, chỉ định cả cho các trẻ có bàn chân bẹt sinh lý mềm dẻo (physiologic flexible flatfeet). Cần biết rằng hàn khớp dưới sên sẽ gây tăng stress lên các khớp lân cận chưa hàn và có thể dẫn đến thoái hóa sớm các khớp của cổ chân và bàn chân giữa. Các phẫu thuật làm cứng khớp dưới sên có thể gây tổn thương và thoái hóa bản thân khớp dưới sên.

Các chỉ định - Indications

Các phẫu thuật giới hạn vận động khớp dưới sên được chỉ định rất hạn hẹp bao gồm các bàn chân có biến dạng, ảnh hưởng chức năng đáng kể và không thể chỉnh bằng các phẫu thuật bảo tồn mặt khớp như kéo dài xương gót. Các chỉ định điển hình bao gồm các bàn chân có thoái hóa khớp dưới sên, biến dạng liên quan tình trạng cứng khớp ở bàn chân giữa, không thể dùng kỹ thuật nối dài xương gót.

Kỹ thuật - Technique (theo Dennyson–Fulford)

Rửa, sát khuẩn da và trái khấn mổ. Rạch da cong [E, đường vàng] trên vùng da của sinus tarsi. Bộc lộ sinus tarsi bằng cách đuỗi các ngón chân ngấn khỏi xương gót và lấy các mô mềm ra khỏi khớp sên-gót. Giữ bàn chân ở tư thế trung tính, không sấp, không ngửa, bóc vỏ bề mặt lân cận của xương gót và xương sên, hoặc dùng khoan cắt xương (dowel cutter) để lấy ra một khối xương giữa hai mặt khớp [F]. Lấy xương ghép từ mào chậu, nhiều miếng nhỏ, hoặc một khối. Đặt xương ghép vào khớp dưới sên. Giữ khớp dưới sên trung tính, khoan đứng qua khớp dưới sên [G] và cố định khớp bằng vít xóp để duy trì tư thế bàn chân trung tính [H]. Chụp X quang để xác nhận vị trí của vít [I]. Kéo dài cơ tam đầu nếu cơ này co rút.

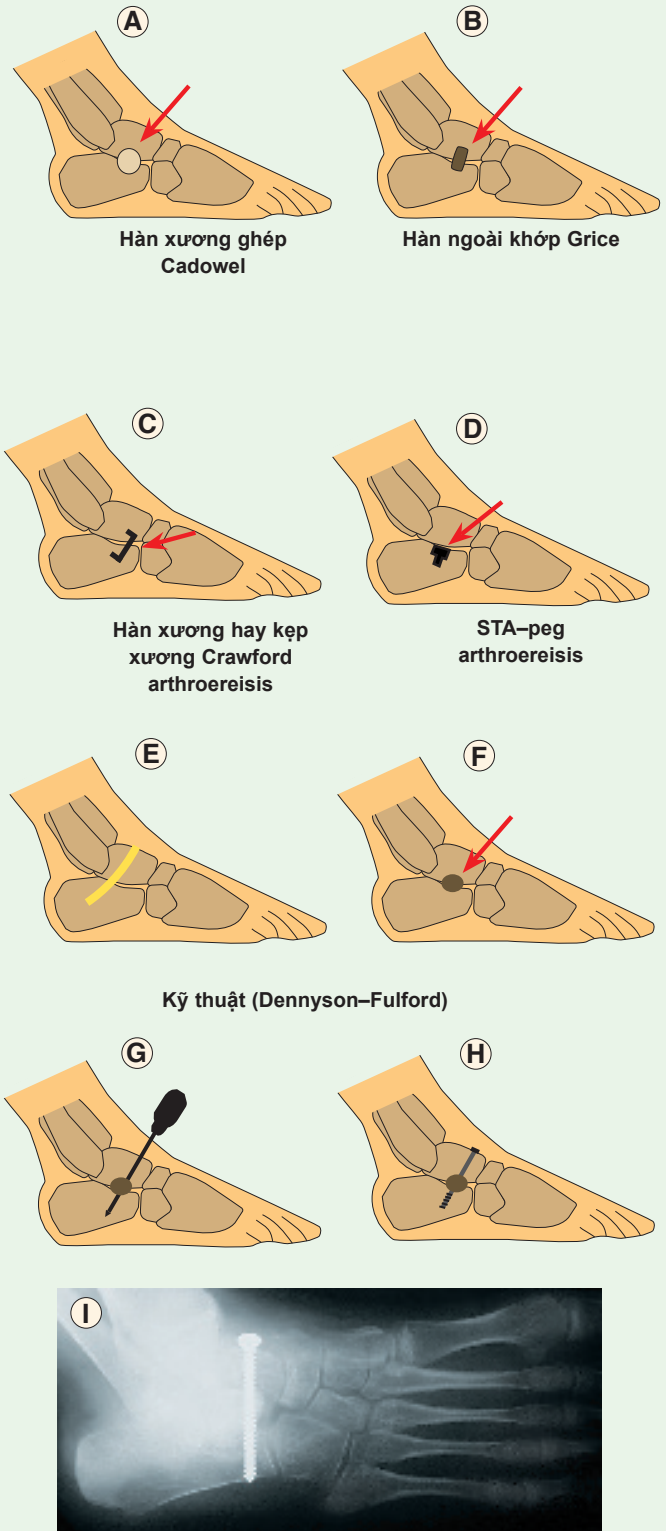
Chăm sóc hậu phẫu - Postoperative Care

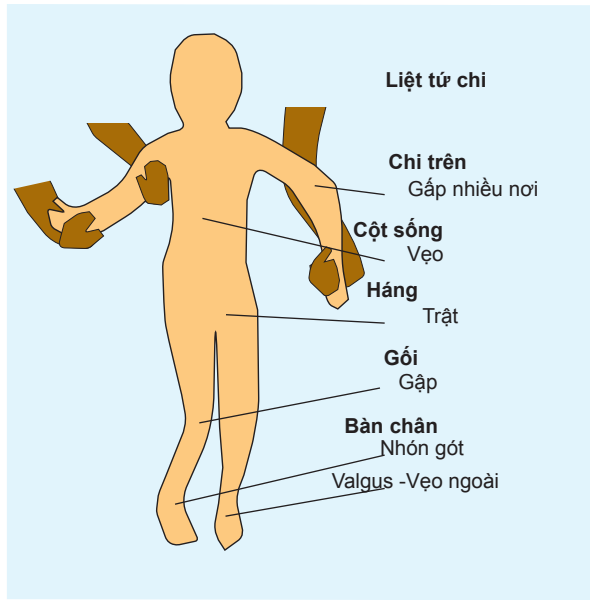
Bỏ bột cẳng chân và đi không chống chân 6 tuần. Sau đó, thay bột và đi chống chân với bột thêm 6 tuần nữa.

Các biến chứng - Complications

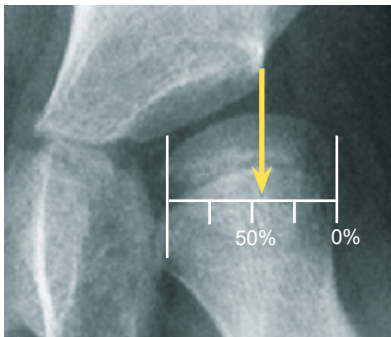
Không lành xương: phòng ngừa bằng giữ tư thế trung tính, ghép xương tự thân và cố định vững chắc.

Sửa quá mức hoặc sửa chưa đến mức (over- or undercorrection): phòng ngừa bằng cách cẩn thận giữ bàn chân đúng tư thế trong khi ghép xương và cố định xương.

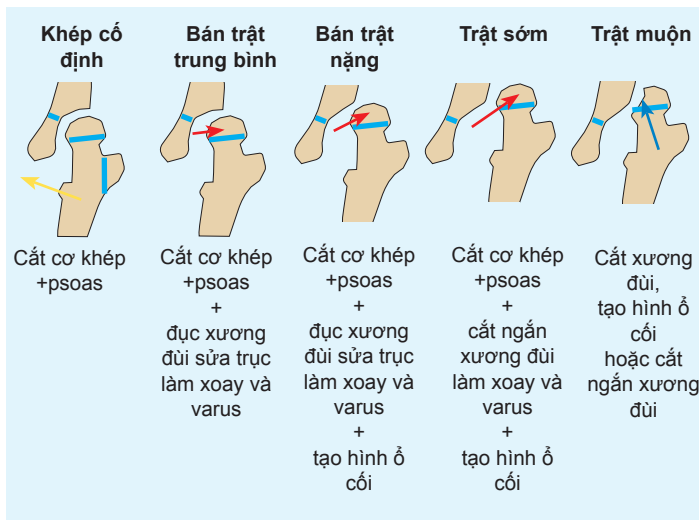




A Các biến dạng thường gặp trong liệt tứ chi



B Chỉ số đi ra của chòm (hip migration index) Chỉ số này là phần trăm của chòm đùi đi ra ngoài ổ cối. Khớp háng này có chỉ số đi ra gần 50%.



D Loạn sản khớp háng và cách điều trị Khớp háng của bệnh nhân bại não thường biến dạng dần. Biến dạng khớp đơn thuần (mũi tên vàng) cần phẫu thuật giải phóng phần mềm. Tùy mức độ bán trật-trật và loạn sản của ổ cối (các mũi tên đỏ) mà chọn phẫu thuật xương ít hay nhiều. Trật khớp háng lâu ngày có biến dạng chòm xương đùi (mũi tên xanh) được phẫu thuật cứu vớt bằng tạo hình ổ cối.

Liệt tứ chi - Quadriplegia

Liệt tứ chi, hoặc ảnh hưởng toàn thân (total body involvement), có thể liệt đối xứng hoặc không đối xứng. Hiếm khi trong 4 chi có 1 chi bị ảnh hưởng nhẹ, tạo ra kiểu liệt 3 chi (triplegia).

Lâm sàng - Clinical Features

Trẻ em liệt tứ chi tổn thương nặng nhất ở phần ngôn ngữ, tâm thần, dinh dưỡng và tự chăm sóc nên đòi hỏi rất nhiều ở đội ngũ chăm sóc. Biến dạng có thể ở mức độ rất nặng [A và C].

Điều trị - Management

Tốt nhất, nên điều trị ở một trung tâm đa khoa. Các mục tiêu là đạt sự thoải mái, tự chăm sóc và tự chủ ở mức độ tối đa. Hiếm khi bệnh nhân đi hiệu quả (functional walking). Các vấn đề chỉnh hình quan trọng là biến dạng chi nặng ở nhiều vị trí, trật khớp háng và vẹo cột sống.

Biến dạng nặng ở nhiều nơi - Multiple Severe Deformities

Có thể dùng bơm baclofen (intrathecal baclofen) cho bệnh nhân còn rất ít chức năng hoặc không còn chức năng kèm nhiều biến dạng nặng. Cách điều trị này giúp bệnh nhân dễ chịu hơn và nhân viên dễ chăm sóc hơn.

Các biến dạng nặng có thể gây mất chức năng rất nhiều và cần điều trị phẫu thuật. Nếu được, thực hiện các phẫu thuật trong cùng 1 lần mổ. Hậu phẫu có thể gặp tăng gồng cứng do đau nhiều, khiến biến dạng tái phát. Đau hậu phẫu sẽ ít hơn nếu bệnh nhân được gắn bơm baclofen. Sau mổ, giai đoạn đầu nên bất động để trẻ cảm thấy dễ chịu và lâu dài cần mang nẹp đêm để ngừa tái phát. Hiệu quả phẫu thuật chi ở mức trung bình.

Bán trật, trật khớp háng - Hip Subluxation-Dislocations

Đo chỉ số đi ra của chòm (hip migration index) [B]. Chỉ số này tăng khi chòm đi ra ngoài nhiều. Chỉ số này giúp theo dõi và trao đổi thông tin về mức độ chòm đi ra.

Diễn biến tự nhiên - Natural history Khớp háng bình thường lúc mới sinh. Khoảng 50% các bệnh nhân liệt tứ chi có biến dạng gập và khớp động xuất hiện vào cuối giai đoạn nhũ nhi và chuyển thành co rút cố định khi trẻ lớn hơn [D]. Các co rút này cộng với tăng trương lực sẽ gây bán trật khớp háng dần dần và xói mòn bờ ngoài của ổ cối. Trật khớp háng thường xảy ra vào giai đoạn trẻ lớn (mid childhood). Khi trật khớp háng bắt đầu cố định, chòm đùi sẽ biến dạng, và nếu ở một bên, khung chậu sẽ nghiêng (nguyên nhân nghiêng dưới khung chậu, infrapelvic). Mối liên quan giữa trật khớp háng và vẹo cột sống không hằng định. Trật khớp háng có thể gây đau, nghiêng khung chậu và khó chăm sóc. Các nghiên cứu cho kết quả mâu thuẫn nhau về khả năng trật khớp háng gây đau. Khó có phương pháp đáng tin cậy để đo mức độ đau ở các bệnh nhân này.



C Hình ảnh lâm sàng của liệt tứ chi Trẻ cần hỗ trợ để đứng và hai khớp háng khép.

Giải phóng cơ rút khớp háng bại não - Hip Releases in Cerebral Palsy

Khi giải phóng cơ rút khớp háng, cần cẩn thận, dựa vào mức độ, vị trí, tuổi và khả năng đi của bệnh nhân. Giải phóng tất cả các thành phần cơ rút ở trong một cuộc mổ thường là hay nhất. Tuy nhiên, đừng giải phóng quá mức cần thiết (overcorrection). Có thể kết hợp giải phóng phần mềm với cắt xương đùi để chỉnh gấp góc cổ xương đùi vào trong (varus), chỉnh xoay xương đùi và nếu cần, với cắt xương chậu.

Kỹ thuật này dựa theo Miller và cs. (1997). Xem lại giải phẫu cắt ngang xương đùi [A]. Đánh giá tầm vận động của khớp háng trong cuộc mổ, sau mỗi bước giải phóng phần mềm. Có thể dùng một đường mổ phía trong để giải phóng các phần mềm.

Rạch da - Incision

Rạch da chéo ở bên, dài 5–6 cm, song song và phía dưới dây chằng bên 2 cm, nhằm vào gân khớp dài [B].

Giải phóng gân cơ khớp đùi - Adductor Release

Rạch cân phù trên cơ khớp dài và cắt cơ khớp dài [C]. Cắt cơ thon. Nếu khớp háng giạng thụ động <45°, cắt từ từ các cơ khớp đến khi đạt được 45°. Giám sát việc cắt cơ để bảo đảm hiệu quả và tính cân xứng [D]. Nếu co rút nặng và có bán trật khớp háng, và nhiều khả năng là trẻ sẽ không đi, cắt thần kinh bịt.

Giải phóng gân cơ thắt lưng chậu - Iliopsoas Release

Dùng ngón tay phải tích vào giữa cơ lực (pectineus) và nơi đã cắt cơ khớp dài để tìm mấu chuyển nhỏ. Một cách khác là tìm phía ngoài cơ lực và bó mạch thần kinh. Sờ tìm gân cơ thắt lưng chậu bám vào mấu chuyển nhỏ [E]. Dùng kẹp móc gân ra và cắt toàn bộ gân nếu trẻ không thể đi [F]. Nếu trẻ đi được, lần theo gân lên trên và cắt phần gân nơi có cơ, chừa cơ nối liền nơi gân hờ sau cắt gân [G].

Giải phóng gân cơ ụ ngồi-cẳng chân phía đầu trên - Proximal Hamstring Release

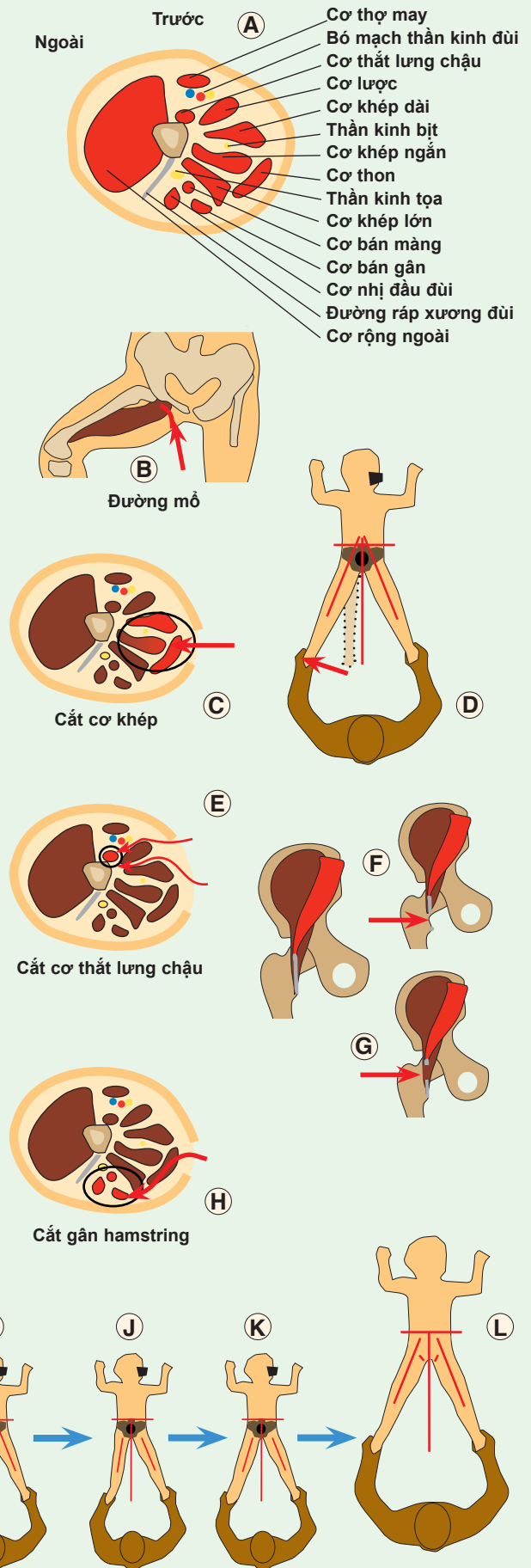
Nếu góc khoeo <45° khi trẻ được gây mê và trẻ có khả năng đi, nối dài gân cơ hamstring phía trên [H]. Phẫu tích thêm bằng cách sờ tìm phía trong, dưới cơ khớp lớn (adductor magnus). Duỗi gối và sờ sẽ tìm thấy các cơ hamstring co rút ở đầu trên. Nhớ phân biệt cơ và gân hamstring với thần kinh ngồi (sciatic nerve). Gân và cơ xuất phát từ xương, và nằm hơi sau, so với thần kinh. Gân có màu trắng bóng. Chạm nhẹ gân với dao điện trước khi cắt để chắc chắn cấu trúc sắp cắt không phải là thần kinh ngồi.

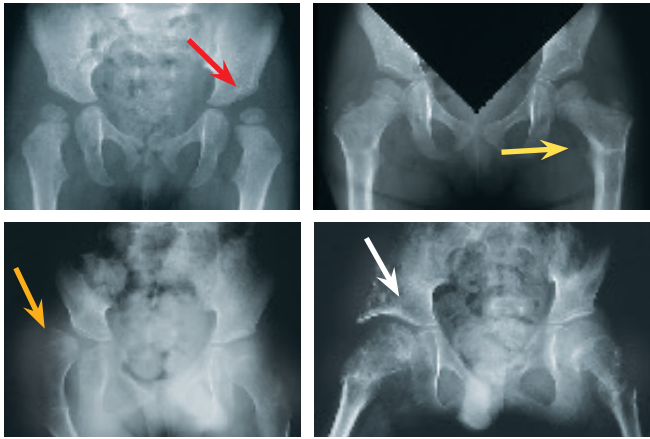
Tổn thương không cân đối - Asymmetrical Involvement

Nếu tổn thương không cân đối, cần thay đổi khối lượng phần mềm giải phóng ở mỗi bên để đạt sự cân đối [I]. Giải phóng nhiều bên nặng. Có đạt sự cân đối khi giạng háng và đo góc khoeo, bằng cách giải phóng xen kẽ với đánh giá tầm vận động [J và K]. Cuối cuộc mổ, cần đạt vận động thụ động đối xứng [L].

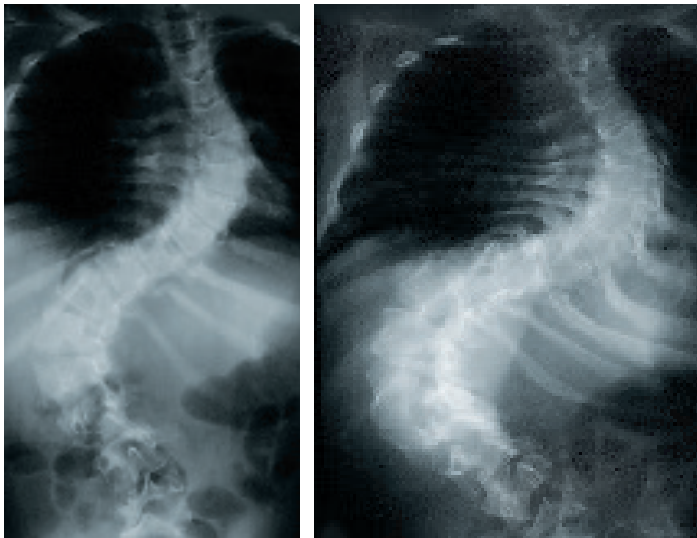
Chăm sóc hậu phẫu - Postoperative Care

Miller khuyên tập sớm, mạnh mẽ các bài vận động chủ động và thụ động dưới sự hướng dẫn của chuyên viên vật lý trị liệu. Sussman khuyên đặt gối giạng chân ban đêm. Các tác giả khác khuyên bó bột đùi-bàn chân 2–3 tuần, hoặc mang nẹp gối có thanh ngang cho đến khi vết thương lành hoặc đến khi trẻ cảm thấy thoải mái. Tránh bất động lâu, và nên cho trẻ vận động sớm tránh hiện tượng thoái triển vận động sau mổ (postsurgical motor regression). Nằm viện 5–7 ngày. Tái khám lúc 2 tuần và 6 tuần, rồi cách mỗi 6 tháng.

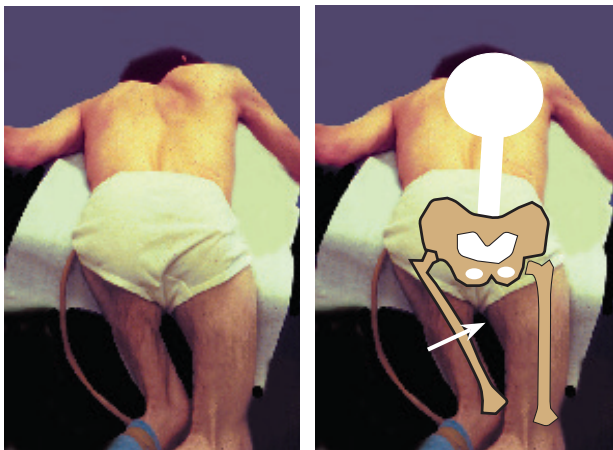




A Trật khớp háng ở trẻ liệt tứ chi Bán trật lúc 3 tuổi (mũi tên đỏ). Cắt xương đùi làm varus lúc 5 tuổi (mũi tên vàng). Bán trật khớp háng bên phải lúc 8 tuổi (mũi tên cam), cắt xương đùi hai bên và thêm phẫu thuật tạo mái che ở cổ bên phải (mũi tên trắng).



B Vẹo cột sống tiến triển ở bệnh nhân thần kinh cơ Đường cong tiến triển nặng rõ rệt ở giai đoạn từ 14 đến 18 tuổi.



C Phân loại lệch khung chậu Đặt trẻ nằm sấp trên mép bàn khám. Cột sống thẳng và khung chậu ngang bằng. Khung chậu lệch do nguyên nhân tại khung chậu: trật khớp háng.

Điều trị - Management Cảnh giác với nguy cơ trật khớp háng, do giai đoạn đầu rất thầm lặng. Đánh giá khớp háng có nguy cơ bằng X quang khung chậu thẳng. Ở giai đoạn đầu, khi chòm bắt đầu di chuyển ra, hoặc khi có nguy cơ trật, có thể giảm mất cân bằng động (dynamic imbalance) bằng tiêm Botox vào các cơ khép đùi. Thường cần giải phóng phần mềm co rút ở khớp háng (xem trang trước). Xử trí trật khớp háng tùy theo mức độ biến dạng. Giải phóng phần mềm hữu hiệu nhất khi chỉ số đi ra của chòm chưa đến 50%. Các kết quả sẽ xấu dần khi biến dạng nhiều hơn.

Còn tranh cãi về thái độ xử trí khớp háng bình thường bên kia. Vài ý kiến ủng hộ cố gắng khôi phục cân bằng cơ trong tất cả các trường hợp để tránh mất cân xứng. Điều này có thể dẫn đến giải phóng phần mềm bên kia ở mức độ nhẹ nhàng; giải phóng nhóm cơ dạng nếu các cơ này co rút. Không hiếm các trường hợp thực hiện phẫu thuật một bên, rồi sau đó, xuất hiện mất cân đối và trật khớp háng bên kia [A].

Các phương pháp khác để xử trí trật khớp háng nặng là hàn khớp háng hoặc thay khớp háng toàn phần ở các bệnh nhân thiếu niên có khớp háng trật và đau. Cũng có thể cắt xương tạo hình khớp (resection arthroplasty) hoặc cắt xương mở góc cổ-thân xương đùi (valgus osteotomy). Mỗi phương pháp được một nhóm phẫu thuật viên ủng hộ.

Vẹo cột sống - Scoliosis

Diễn biến tự nhiên - Natural history

Vẹo cột sống xuất hiện ở khoảng 2/3 bệnh nhân liệt tứ chi. Chưa rõ mối liên quan giữa vẹo cột sống và trật khớp háng. Các nguy cơ vẹo tăng dần là đường cong $> 40^\circ$ trước 15 tuổi, vị trí vẹo ở cột sống ngực-thắt lưng và kèm khung chậu nghiêng (pelvic obliquity) [B]. Vẹo cột sống của bại não khác vẹo cột sống vô căn ở các điểm khởi phát sớm hơn, tiến triển nhiều hơn trước và sau khi xương trưởng thành, kém đáp ứng với áo nẹp và nhiều khả năng cần đến phẫu thuật. Vẹo sẽ tiến triển mạnh nhất sau khi xương trưởng thành nếu vẹo $> 50^\circ$, tốc độ khoảng 1.5° mỗi năm.

Vẹo cột sống gây khó ngồi, mất cân bằng, ảnh hưởng chức năng tim phổi và tiêu hóa, loét ụ ngồi, khó chăm sóc (custodial care).

Đánh giá - Evaluation

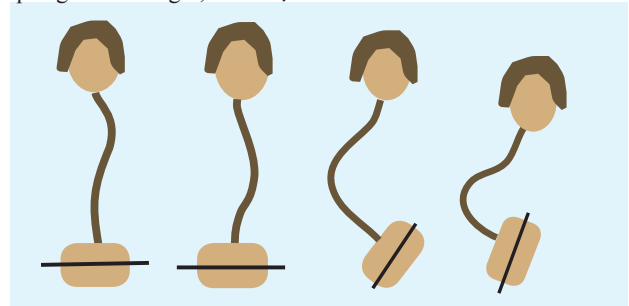
Trẻ thường có các vấn đề toàn thân nên cần đánh giá toàn diện.

Khám tổng quát - General evaluation Cần chẩn đoán chính xác để biết diễn biến tự nhiên và ảnh hưởng chức năng. Xem xét tình trạng tâm thần và vận động, dinh dưỡng, phổi và sức khỏe tổng quát của trẻ.

Khám lưng - Back examination Quan sát cách trẻ ngồi, đứng và đi. Ghi nhận sự cân bằng, trục trong mặt phẳng đứng dọc (gù, ưỡn) và mức độ nặng. Cho trẻ nằm sấp để đánh giá độ nghiêng của khung chậu [C]. Nếu vẹo thứ phát do nghiêng khung chậu bởi các nguyên nhân dưới khung chậu (infrapelvic obliquity), tập trung khám khung chậu chứ không chỉ khám cột sống.

Các kiểu vẹo - Curve patterns có vài nhóm [D].

Chẩn đoán hình ảnh - Imaging Cho trẻ ngồi và chụp X quang cột sống với phim 36 inches tư thế thẳng và nghiêng. Nếu khám khớp háng thấy bất thường, chụp X quang cột sống kéo dài đến khung chậu để xem mối liên quan giữa 2 biến dạng của khớp háng và cột sống. Luôn chụp X quang ở tư thế ngồi, nếu được.



D Các kiểu vẹo cột sống trong bại não Theo Lonstein (1994).

Cận lâm sàng - Laboratory evaluation Tiến hành các cận lâm sàng cần thiết trước khi phẫu thuật. Đánh giá albumin, chức năng hô hấp (dung tích sống) và số lượng lymphocyte.

Các nguyên tắc điều trị - Management Principles

Khi điều trị, cần xét diễn biến tự nhiên, mức độ ảnh hưởng chức năng, hiệu quả của các phương pháp điều trị khác nhau. Do điều trị thường phức tạp, lâu dài, nhiều ý kiến bàn cãi, cần chú ý đến ý nguyện của gia đình nhiều hơn các trường hợp khác, có chỉ định điều trị rõ ràng hơn.

Theo dõi - Observation là phương pháp điều trị khởi đầu cho hầu hết các trường hợp vẹo. Mỗi lần trẻ đến khám, sàng lọc vẹo với test cúi người ra trước.

Mang nẹp - Orthotic management có thể thử mang khi ngủ và khi cần hỗ trợ vững vàng để ngồi và dùng xe lăn. Thường kết hợp nẹp với các thiết bị ngồi đặc biệt để đạt độ vững và cân đối. Nẹp và các bài tập không ngăn được sự tiến triển của đường cong.

Phẫu thuật - Operative correction Có một số nguyên tắc khi phẫu thuật [B]. Kiểm soát đường cong tiến triển bằng phẫu thuật để giúp trẻ ngồi vững [C]. Hàn sau thường dùng cho các đường cong dưới 70°. Vẹo nặng có thể cần cắt đĩa lồi trước rồi hàn lồi sau, thường trong 1 cuộc mổ. Hầu hết các hàn sau dài đến khung chậu. Cố gắng đạt cân bằng trong mặt phẳng đứng dọc để bệnh nhân ngồi vững và cải thiện chức năng hô hấp.

Các vấn đề của bại não - Complications of Cerebral Palsy

Bại não thường có nhiều vấn đề, do bại não là bệnh lý nặng và phức tạp [D].

Suy dinh dưỡng - Nutritional deficiencies Cần giải quyết các vấn đề dinh dưỡng trước khi tiến hành phẫu thuật lớn. Bệnh nhân có serum albumin < 3.5 mg% và lymphocyte < 1500 tế bào/ml có nguy cơ nhiễm trùng sau mổ và nằm viện kéo dài. Các bệnh nhân suy dinh dưỡng cần được nuôi ăn qua thông mũi-dạ dày trước và sau mổ.

Hội chứng đau sau mổ - Postoperative pain syndrome Biến chứng này thường gặp khi trẻ được dựng dậy sau các phẫu thuật lớn. Trẻ đau, khó chịu, tăng trương lực và tái biến dạng. Đau có thể do căng thần kinh ngồi sau khi kéo dài các gân hamstring. Điều trị bằng cách cho trẻ ngồi dậy và đi từ từ, thuốc giảm đau, an thần và sự kiên nhẫn.

Loét do tì đè - Pressure sores Giảm nguy cơ tì đè bằng cách lót nhiều gòn, cẩn thận khi bó bột, tránh đè nén các vùng xương lồi [E] và quan sát da định kỳ.

Hít sặc - Aspiration Trẻ bại não nặng, bó bột bụng-đùi-bàn chân, nằm ngửa, sẽ có nguy cơ hít sặc. Nằm sấp hoặc nghiêng bên có thể phòng ngừa biến chứng này. Trẻ suy dinh dưỡng, cần đặt ống thông mũi-dạ dày để nuôi ăn trước khi phẫu thuật.

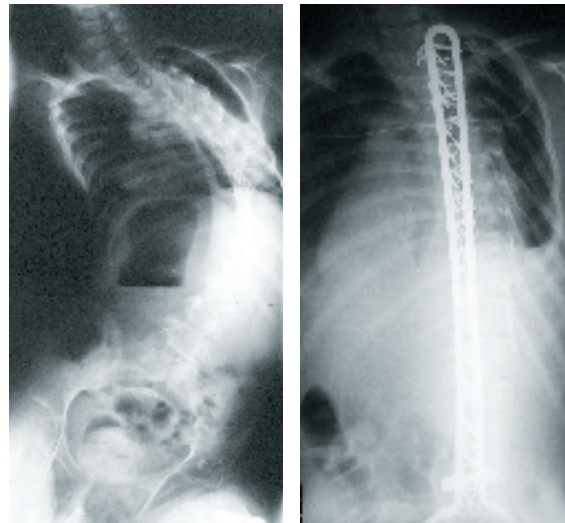


A Nẹp cho trẻ bại não Nẹp không ngăn chặn được đường cong diễn tiến nặng hơn.

Các nguyên tắc điều trị vẹo cột sống ở trẻ bại não

Điều chỉnh vấn đề dinh dưỡng trước mổ
Hàn sau thường dùng cho các vẹo <70°
Giữ cột sống cân bằng với khung chậu để ngừa loét do tì đè
Chỉnh đường cong trong mặt phẳng đứng dọc để trẻ ngồi tốt
Hàn dài lên trên và xuống dưới đường cong để bớt nguy cơ tái phát
Cố định xương vững chắc để bệnh nhân di chuyển sớm.

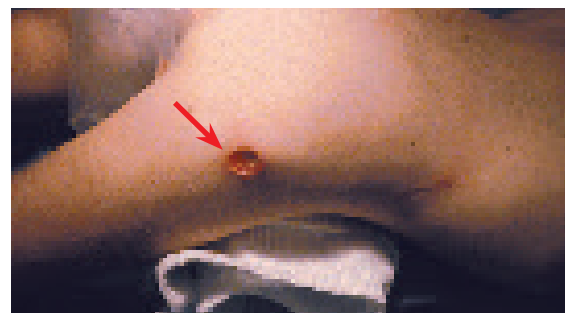
B Các nguyên tắc điều trị vẹo cột sống ở trẻ bại não Chú ý các nguyên tắc này khi vạch kế hoạch phẫu thuật.



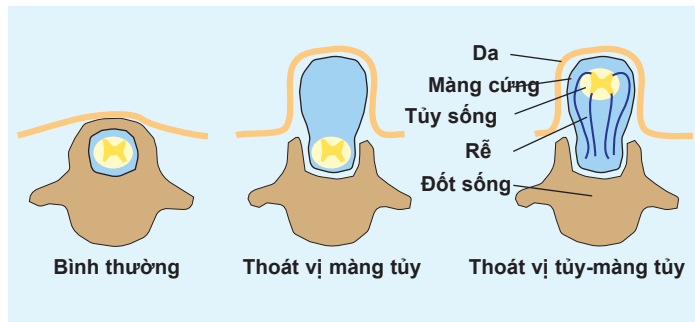
C Điều trị vẹo cột sống ở trẻ bại não Trường hợp vẹo cột sống nặng này được điều trị bằng giải phóng lồi trước rồi đặt dụng cụ lồi sau.

Biến chứng	Bàn luận
Hội chứng đau sau mổ	Sau mổ lớn
Nhiễm trùng	Thường ở trẻ suy dinh dưỡng
Loét do tì đè	Dự phòng bằng chăm sóc sau mổ cẩn thận
Viêm phổi do hít	Tổn thương nặng nề
Loãng xương	
Gãy xương bệnh lý	

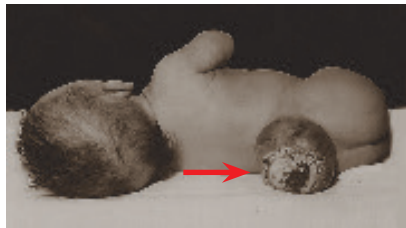
D Các biến chứng Đây là danh sách các biến chứng thường gặp nhất trong xử lý bại não.



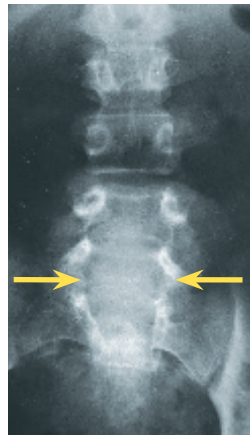
E Loét do tì đè Vết loét này xuất hiện ở trên mấu chuyển lớn sau khi bó bột bụng-đùi-bàn chân.



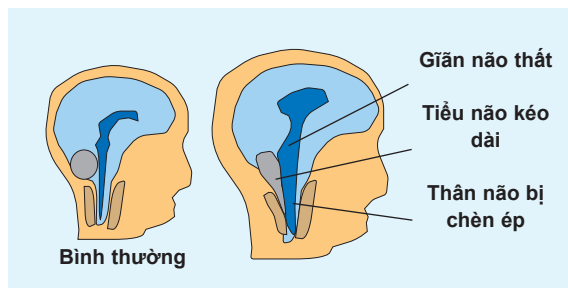
A Bệnh học của thoát vị tủy và màng tủy



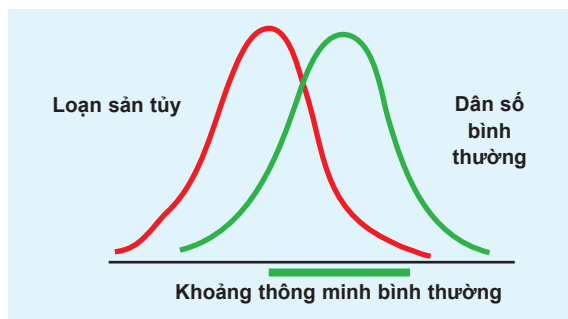
B Thoát vị tủy - màng tủy Tổn thương này có thể to. Trước đây, các tổn thương to không được sửa chữa (mũi tên đỏ). Ngày nay, phẫu thuật được tiến hành ở giai đoạn bé còn sơ sinh (mũi tên vàng).



C Hở cung sau đốt sống (Spina bifida) Chỗ khuyết đốt sống bao gồm giãn rộng ống sống (các mũi tên vàng) và mất móm gai, dây chằng phía sau.



D Dị tật Chiari Thường gặp dị tật Chiari trong loạn sản tủy. Dị tật Chiari có các đặc điểm như hình vẽ.



E Trí thông minh của bệnh nhân loạn sản tủy

Loạn sản tủy - Myelodysplasia

Loạn sản tủy là một phần của một nhóm biến dạng [A] do ống thần kinh không đóng lại vào cuối tháng thứ nhất của thai kỳ [B và C].

Nguyên nhân - Etiology

Các yếu tố nguyên nhân bao gồm gen, địa lý và thuốc (valproic acid và carbamazepine). Tổng số mắc (prevalence) giảm nhờ bổ sung folic acid quanh thời điểm thụ thai (periconceptional). Mức độ liệt giảm nhờ mổ lấy thai trước khi vỡ ối và chuyển dạ.

Bệnh học - Pathology

Nhóm biến dạng rất rộng, có các thương tổn thần kinh khu trú hoặc lan rộng.

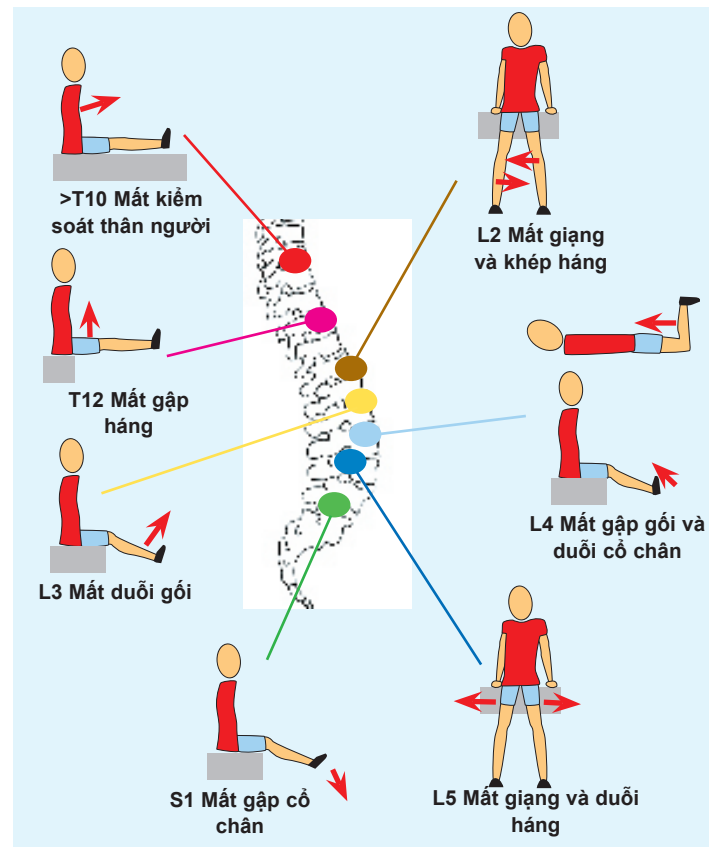
Các tổn thương não - Brain defects gồm có não úng thủy (hydrocephalus) và các dị dạng Chiari với thoát vị tiểu não vào ống sống cổ cao [D]. Tổn thương càng cao, càng dễ gặp chậm phát triển tâm thần [E].

Tổn thương tủy - Cord defect Các tổn thương có thể một phần hoặc hoàn toàn, mờ hoặc đóng và xuất hiện ở các tầng khác nhau. Phần tủy nằm dưới tầng tổn thương nguyên phát có thể hoạt động, tạo ra gồng cứng theo đoạn (segmental spasticity). Các bệnh lý kèm theo có thể là diastatomyelia, tủy bám thấp (tethered cords), u mỡ và rỗng sáo tủy (syringomyelia). Mức tổn thương giải phẫu quyết định rối loạn thần kinh và kiểu biến dạng cơ xương [F].

Ảnh hưởng nhiều hệ cơ quan - Multiple system involvement thường gặp các vấn đề nghiêm trọng như tiêu tiểu không tự chủ, nhiễm trùng tiểu và rối loạn dinh dưỡng.

Biến dạng xương và khớp - Bone and joint deformity thường gặp bàn chân khoèo (clubfeet), xương sên thẳng đứng (vertical talus), biến dạng gập và duỗi gối, trật khớp háng, gù hoặc vẹo cột sống.

Tổn thương xương thứ phát - Secondary skeletal defects thường xuất hiện theo thời gian và mất cân bằng sức cơ, gồm trật khớp háng, vẹo cột sống nặng dần, biến dạng chi dưới.



F Triệu chứng yếu cơ liên quan với tầng tổn thương tủy Các test này giúp xác định tầng tổn thương tủy. Chức năng mất ở dưới tầng tổn thương. Hình vẽ cho thấy mất chức năng tiêu biểu ở từng tầng.

Đặc điểm lâm sàng - Clinical Features

Chẩn đoán trước sinh - Prenatal diagnosis bằng đo alpha-feto-protein và siêu âm.

Đánh giá khởi đầu - Initial assessment tốt nhất là ở một cơ sở có nhiều chuyên khoa như phát triển thần kinh (neurodevelopmental), phẫu thuật thần kinh, niệu, chỉnh hình. Tất cả các điều trị đều hướng về trẻ một cách toàn diện (whole-child oriented). Xác định mức tổn thương thần kinh của trẻ bằng cách khám thần kinh và test cơ. Nếu tổn thương chỉ một bên hoặc tổn thương không hoàn toàn, tiên lượng sẽ khá hơn. Thường các vấn đề chỉnh hình xếp hàng ít ưu tiên nhất.

Khám định kỳ - Periodic evaluations thường cần thiết trong suốt thời kỳ thơ ấu [A]. Mỗi khi tái khám, cần xem chức năng của trẻ, sự cân xứng của cột sống và khung chậu, loét da và các vấn đề cha mẹ quan tâm.

Biến dạng khớp háng - Hip Deformity

Biến dạng khớp háng liên quan mức tổn thương thần kinh của trẻ. Trong quá khứ, biến dạng khớp háng thường bị điều trị quá mức cần thiết [B].

Co rút gấp háng - Flexion contractures ngày càng tăng và có thể cần mổ cắt cơ.

Trật khớp háng - Hip dislocations thường gặp nhất ở liệt thất lưng cao và mất cân bằng sức cơ. Bản thân trật khớp háng không ảnh hưởng đến khả năng đi. Chỉ định phẫu thuật nếu bệnh nhân đi với khớp háng loạn sản đau, và khung chậu nghiêng cố định (fixed pelvic obliquity) khiến trẻ khó ngồi hoặc khó chăm sóc da. Các biến chứng của phẫu thuật khá thường gặp, bao gồm tái biến dạng, cứng khớp, gãy xương bệnh lý và loét da.

Biến dạng cột sống - Spinal Deformity

Biến dạng cột sống thường gặp nhất ở trẻ bại não nặng. Vẹo dễ tiến triển thêm nếu có tủy bám thấp (cord tethering) hoặc co rút khớp háng.

Gù - Kyphosis thường bẩm sinh và có thể nặng [C và D]. Cắt gù nếu biến dạng không cho phép đóng da khi phẫu thuật trong thời kỳ sơ sinh để điều trị tổn thương hoặc về sau khi da loét trên đỉnh gù.

Vẹo - Scoliosis có thể gây nghiêng khung chậu (nguyên nhân trên khung chậu), tăng nguy cơ loét do tì đè khi nằm, khó ngồi và hạn chế chức năng bàn tay. Điều trị biến dạng nặng hoặc tiến triển, cân bằng khung chậu để phân bố tải đồng đều trên da vùng chậu. Hãy chú trọng vào chức năng hơn là biến dạng. Cần biết rằng có thể vấp phải các vấn đề mô mềm che phủ kém, co rút, tổn thương cảm giác, xương dễ gãy và thiếu các cấu trúc phía sau của cột sống. Khớp giả sẽ giảm khi phối hợp hàn cột sống phía trước và phía sau, đặt dụng cụ vững chắc.

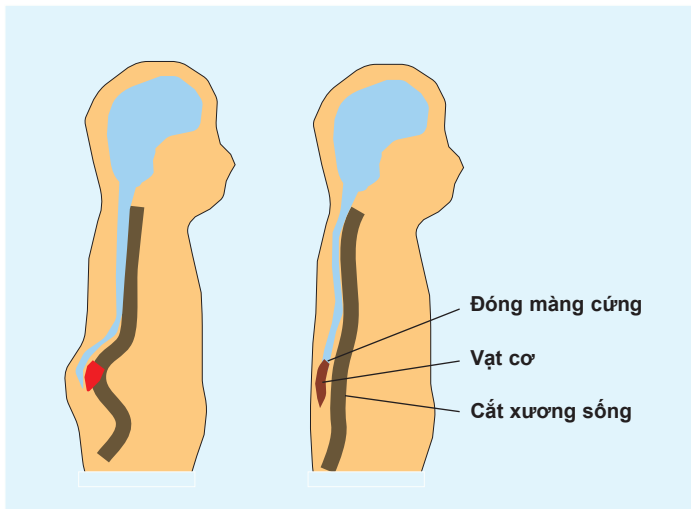
Tủy bám thấp - Tethered cord Thường tái phát sau điều trị phẫu thuật. Tủy bám thấp không phải là nguyên nhân gây vẹo tăng dần.



A Đánh giá trẻ qua cả thời kỳ thơ ấu Lên kế hoạch khám trẻ định kỳ suốt thời kỳ thơ ấu. Giữ mối liên hệ với gia đình.



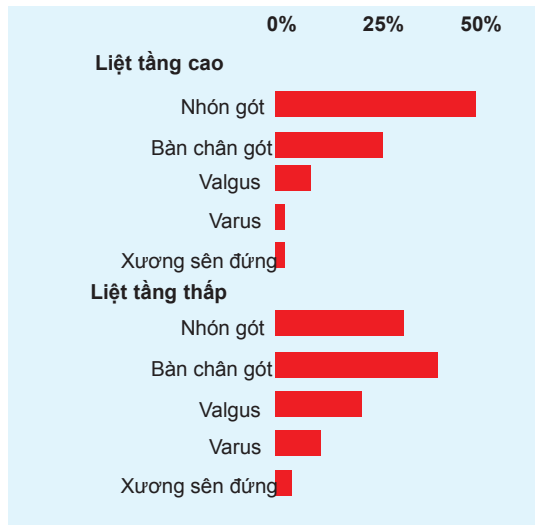
B Điều trị không hiệu quả Các phẫu thuật khớp háng thường kém hiệu quả, do thường tái phát, mổ lại nhiều lần, biến chứng nặng nề, và cải thiện chức năng chẳng bao nhiêu. Bệnh nhân này trải qua vài lần phẫu thuật (cắt mũi tên đỏ) mà hiệu quả không nhiều.



C Sửa gù Sửa gù thường cần đến phẫu thuật phần mềm lẫn phẫu thuật xương.



D Gò thất lưng Gò khiến da phủ bên trên vùng gù dễ bị loét.



A Biến dạng bàn chân trong loạn sản tủy tăng cao và thấp Theo Broughton (1994) và Frawley (1998).



B Biến dạng bàn chân gót



C Các biến dạng bàn chân khiến khó ngồi xe lăn Cần điều trị các biến dạng bàn chân dù trẻ đi được hay chỉ di chuyển bằng xe lăn.



D Điều trị cổ chân vẹo ngoài (valgus) bằng vít xuyên tạm thời qua sụn tăng trưởng Chỉnh cổ chân vẹo ngoài (đường đỏ) bằng cách xuyên một vít qua mắt cá trong để ức chế sự phát triển bên trong của sụn tăng trưởng. Tháo vít khi biến dạng vẹo ngoài đã được chỉnh (đường vàng).

Biến dạng gối - Knee Deformity

Biến dạng gối có thể bẩm sinh hoặc xảy ra trong quá trình tăng trưởng.

Gối gấp - Flexion deformity khiến khó đi hoặc không thể đi. Điều trị phẫu thuật nếu biến dạng gây tổn hại chức năng nhiều, bằng giải phóng phần mềm, thường cần cắt bao khớp sau. Cắt xương sửa trục đuối thẳng có thể thực hiện cho trẻ lớn, thiếu niên.

Gối đuối - Extension deformity có thể gây khó ngồi. Giải quyết có rút bẩm sinh thường trực với phẫu thuật cắt gân tử đầu đùi qua da sớm.

Các biến dạng ở bàn chân - Foot Deformities

Biến dạng bàn chân rất thường gặp ở trẻ mắc tổn thương thần kinh dù cao hoặc thấp [A]: gần 90% ở trẻ liệt cao và 60–70% trẻ liệt thấp. Gồng cứng (spastic segments) thường gặp ở tổn thương tăng cao và gây biến dạng dần dần.

Các phẫu thuật bàn chân thường cần thiết và hữu hiệu. Loét bàn chân thường gặp nếu bàn chân không vuông góc căng chân (non-plantigrade) và cứng. Cố gắng bảo tồn vận động của các khớp ở bàn chân và giúp bàn chân vuông góc căng chân để trẻ có thể đứng hoặc đặt bàn chân trên bộ phận đỡ bàn chân của xe lăn. Tránh các phẫu thuật hàn khớp, nếu được.

Biến dạng bàn chân gót - Calcaneus deformity do cơ chày trước kéo mạnh hơn (relative overpull) [B]. Kiểm soát bằng nẹp chỉnh hình (orthotic), giải phóng gân chày trước và cổ chân, cố định gân gót (tenodesis) hoặc chuyển gân chày trước vào gân gót.

Bàn chân khoèo - Clubfeet thường gặp, cần phẫu thuật khi bé được khoảng 1 tuổi. Giải phóng phần mềm rộng rãi phía sau và phía trong, hoặc cắt bỏ xương sên. Nếu tái phát, có thể phải mổ nạo xương (decancellation). Tránh hàn các khớp. Có thể gặp di chứng varus (bàn chân vẹo trong) [C].

Cổ chân vẹo ra ngoài - Ankle valgus do đầu dưới xương chày (phần dưới sụn tăng trưởng) hình tam giác. Điều trị bằng cách xuyên một vít vào mắt cá trong để kìm hãm sự tăng trưởng phía trong, nhằm chữa vẹo ngoài. Tháo vít khi cổ chân cân bằng trung tính [D]. Nếu vẹo ngoài ở cuối thời kỳ tăng trưởng, có thể cần cắt xương sửa trục.



E Bệnh nhân loạn sản tủy di chuyển bằng nạng Đây là dạng di chuyển phổ biến ở trẻ loạn sản tủy.

Bàn chân bẹt-vẹo ngoài - Planovalgus foot cách điều trị phẫu thuật tốt nhất là kéo dài xương gót, vừa chỉnh trục, vừa giữ bàn chân mềm dẻo.

Xương sên thẳng đứng - Vertical talus cần điều trị phẫu thuật trong năm đầu tiên. Phẫu thuật 1 thì.

Bàn chân vòm - Cavus deformity thường gây tổn thương da và ảnh hưởng chức năng đáng kể. Phẫu thuật có hai giai đoạn. Giai đoạn 1: cắt phần mềm mặt lòng từ phía trong (plantar medial release). Giai đoạn 2: cắt xương và chuyển gân để duy trì kết quả chỉnh sửa.

Các biến dạng ngón chân - Toe deformities gồm nhô ở mặt lưng (dorsal bunion), ngón chân quặp (clawing), gập đơn giản. Điều trị bằng cắt phần mềm và cắt xương để bảo tồn chức năng. Tránh hàn khớp nếu được.

Xoay ngoài - External rotation hầu như luôn thứ phát xoắn xương chày ra ngoài. Điều trị bằng cắt xương trên mắt cá, xoay vào trong, cố định bằng nẹp vít.

Khả năng đi - Walking

Khả năng đi liên quan mức độ liệt, biến dạng gập gối, tinh thần, gia đình và tập luyện đáng đi. Khả năng đi không liên quan tình trạng khớp háng trật. Khả năng đi sẽ xuất hiện ở hầu hết bệnh nhân tổn thương ở phần tủy cùng, nhiều bệnh nhân ở phần tủy thắt lưng và một vài bệnh nhân ở phần ngực [E, trang trước]. Đi kém dần khi trẻ đến tuổi thanh thiếu niên, khi trọng lượng cơ thể tăng nhiều hơn khối lượng cơ. Trẻ cần dùng khung để tập đi và nạng để di chuyển. Để tiếp tục đi, trẻ cần dùng năng lượng một cách hiệu quả, thuận tiện và thoải mái. Kết hợp giữa đi độc lập và xe lăn thường là một giải pháp để di chuyển tốt và lâu dài.

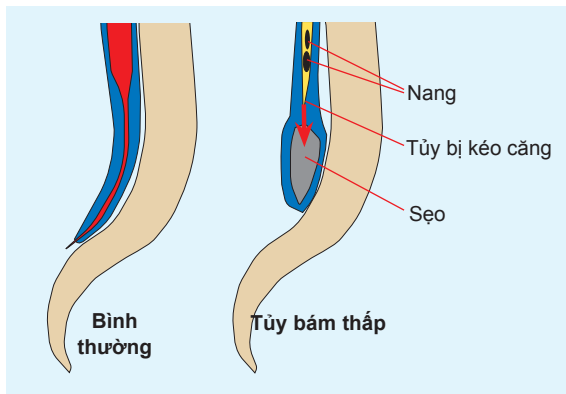
Các vấn đề - Problems

Gãy bệnh lý - Pathologic fractures có thể xảy ra sau chấn thương nhẹ, điều trị bẻ nắn xương khớp, phẫu thuật [A]. Có thể làm gãy bệnh lý với viêm xương. Tránh bó bột. Nên nẹp bất động đến khi trẻ cảm thấy dễ chịu. Tránh bất động lâu dài. Có thể kết hợp xương với đinh nội tủy để trẻ mau vận động và giữ đinh vĩnh viễn để tránh gãy tái phát. Sụn tiếp hợp có thể gãy do stress ở đầu dưới xương đùi và đầu trên xương chày [B].

Tủy bám thấp - Cord tethering được nghĩ đến khi mất chức năng, tăng biến dạng hoặc đau [C]. Gỡ dính tủy thường không làm biến dạng ngừng tiến triển hoặc giúp tránh được phẫu thuật chỉnh hình.

Tổn thương da - Skin breakdown gồm loét bàn chân và xương cùng [D]. Đây là các vấn đề nghiêm trọng và gây tổn thương chức năng đáng kể. Giảm nguy cơ bằng phẫu thuật điều trị các biến dạng cứng ở bàn chân và tình trạng nghiêm trọng khung chậu nặng.

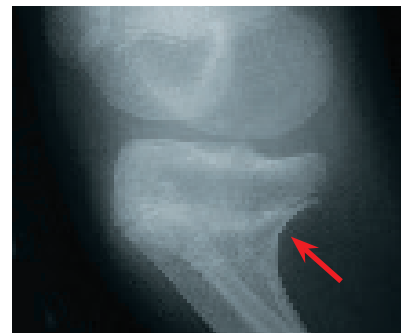
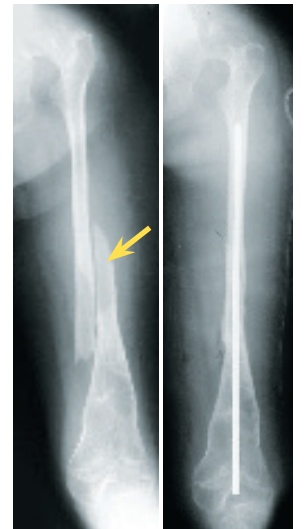
Dị ứng latex - Latex allergy xảy ra ở khoảng 5% các bệnh nhân. Hỏi bệnh sử về dị ứng latex. Tạo ra môi trường không latex ở bệnh viện và ở nhà. Bác sĩ gây mê cần quan tâm đến vấn đề này và có biện pháp phòng ngừa trước mổ.



C Tủy sống bám thấp (tethered cord) ở bệnh loạn sản tủy (myelodysplasia) Các biến dạng này thường phức tạp, có sẹo, dính, lôi kéo tủy và tạo ra các nang trong tủy.



A Gãy bệnh lý Gãy xương cấp tính (mũi tên) thường xảy ra sau một thời gian nằm bất động để điều trị.



B Tổn thương sụn tiếp hợp Gãy sụn tiếp hợp do stress khi xương phải chịu các vi chấn thương lặp lại nhiều lần. Nếu chấn thương không đối xứng, sẽ xuất hiện biến dạng gập góc (mũi tên).



D Da loét ở trẻ loạn sản tủy (myelodysplasia) Thường gặp tổn thương da do cảm giác kém. Xử trí bằng quần nhiều lớp gòn, vượt qua đầu ngón để bảo vệ da. Trẻ có thể đi lại trên bột.

Loạn dưỡng cơ
Liên quan nhiễm sắc thể giới tính
Loạn dưỡng cơ Duchenne Loạn dưỡng cơ Becker Loạn dưỡng cơ Emery-Dreifuss
Nhiễm sắc thể thường, trội
Loạn dưỡng cơ trương lực myotonic Loạn dưỡng cơ mặt-vai-cánh tay
Nhiễm sắc thể thường, lặn
Loạn dưỡng cơ đai vai Loạn dưỡng cơ bẩm sinh

A
Các loại loạn dưỡng cơ

Loạn dưỡng cơ - Muscular Dystrophy

Loạn dưỡng cơ là một nhóm các bệnh cơ nguyên phát, di truyền, ít gặp, đặc trưng bởi cơ teo dần [A]. Diễn biến tự nhiên rất khác nhau [B].

Loạn dưỡng cơ Duchenne - Duchenne Muscular Dystrophy (DMD)

DMD là một bệnh lý thường gặp nhất, di truyền, gây chết người, hậu quả của dystrophin bất thường hoặc không được sản xuất. Gen sản xuất dystrophin định vị ở nhiễm sắc thể X. Dystrophin ổn định màng tế bào và các phức hợp protein trong tế bào cơ. Bệnh xuất hiện khi không còn chức năng này. Ngoài thoái biến cơ dần dần, trí tuệ cũng thường giảm sút, trung bình mất 20 điểm so với IQ bình thường.

Lâm sàng - Clinical features bệnh nhân nam, khởi phát bệnh khi tuổi còn nhỏ, đi giạng chân, chạy kém, dấu hiệu Gowers dương tính, chậm phát triển vận động, trí tuệ chậm, phì đại giả tạo cơ bắp chân (calf pseudohypertrophy) [C], và gia đình bệnh nhân thường có người thân mắc bệnh tương tự. Khoảng 1/3 các trường hợp là đột biến mới.

Cận lâm sàng - Laboratory findings CPK huyết thanh tăng gấp 200–300 lần bình thường. Xét nghiệm máu cho thấy mất phần lớn ADN ở 60% các bệnh nhân. Hiện nay, gen có thể được giải mã hoàn toàn, cho thấy ở các trường hợp không mất ADN, đa số có tình trạng đột biến nên không tổng hợp được dystrophin. Ngày nay, hiếm khi cần sinh thiết cơ. Kết quả sinh thiết cho thấy các rối loạn về kích thước của sợi cơ, mất sợi cơ, tăng mỡ và đôi khi nhân nằm ở trung tâm (centralization of nuclei). EMG thay đổi theo kiểu bệnh cơ.

Diễn biến tự nhiên - Natural history Hầu hết các bệnh nhân nam sẽ giảm chức năng dần, háng cơ rút gập và giạng, gối cơ rút gập, cổ chân cơ rút gập, không còn đi được khi đến 10 tuổi. Khi hết đi, vẹo cột sống xuất hiện. Bệnh cơ tim và chức năng phổi kém dần, gây tử vong khi đến gần 20 tuổi.

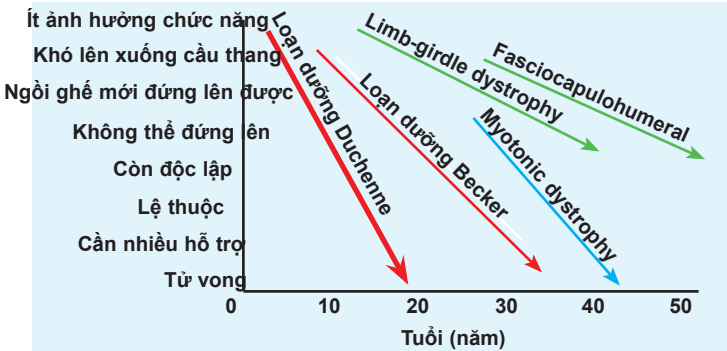
Điều trị nội khoa - Medical management Thuốc deflazacort hoặc prednisone giảm phản ứng viêm xảy ra sau khi thoái biến cơ. Nhờ vậy, thuốc bảo tồn chức năng cơ và làm chậm diễn tiến xấu. Các thuốc steroids, vitamin D và calcium được dùng từ tuổi nhỏ (midchildhood), giúp kéo dài chức năng vận động, khoảng 75% trường hợp tiếp tục đi được đến tuổi thiếu niên (midteen). Máy thở giúp bệnh nhân sống thêm một thời gian. Hướng điều trị tương lai là bổ túc dystrophin.

Chức năng vận động - Mobility Với cách điều trị mới, có thể duy trì khả năng đi đến tuổi thiếu niên (midteen). Trang bị cho trẻ các phương tiện di chuyển hiệu quả như xe lăn có động cơ điện và một chiếc xe tải nhỏ cho gia đình. Thiết kế nhà thuận tiện cho xe lăn ra vào. Chính sửa các biến dạng bàn chân trước khi trẻ phụ thuộc vào xe lăn [D].

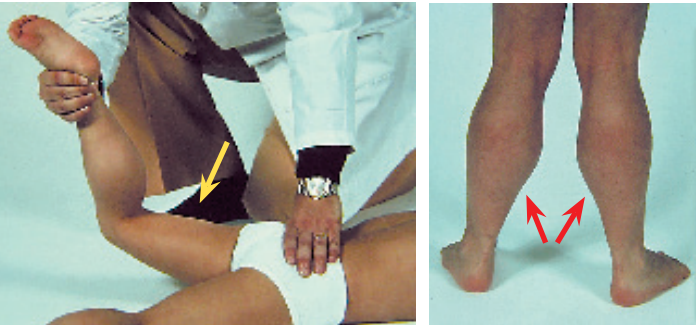
Hỗ trợ gia đình - Family support Người mẹ thường cảm thấy tội lỗi, gia đình gặp stress và trẻ trầm cảm. Cần có hệ thống hỗ trợ và tư vấn.

Thở máy dài hạn - Long-term ventilatory support Thở máy có thể kéo dài đời sống nhưng gây nhiều vấn đề đạo đức.

Vẹo cột sống - Spine management Chuẩn bị cho gia đình trước khi vẹo xuất hiện. Vẹo sẽ nặng dần khi trẻ hết đi [A, trang tiếp]. Không nên mặc áo nẹp. Steroid giảm ngoạn mục nguy cơ vẹo và giảm chỉ định phẫu thuật. Ở các bệnh nhân dùng corticosteroids, không rõ tiến triển vẹo như thế nào. Vẹo dưới 30°– 40° có thể ổn định. Nếu không dùng corticosteroids, bệnh nhân có thể cần phẫu thuật khi vẹo đến 20°. Trước khi dung tích sống giảm còn 30%, thực hiện phẫu thuật đặt dụng cụ và hàn cột sống từ T2 đến L5 hoặc xương cùng.



B
Diễn biến tự nhiên của các loạn dưỡng cơ
Các mũi tên cho thấy diễn tiến lâm sàng với mức độ ảnh hưởng chức năng và tuổi.



C
Triệu chứng của loạn dưỡng cơ Duchenne
Cẳng chân giả phì đại (các mũi tên đỏ) và test Ober dương tính (mũi tên vàng). Test Ober dương tính cho thấy cơ rút cơ căng mạc đùi.



D
Co rút gân gót trong bệnh DMD
khiến khó đặt bàn chân tư thế thích hợp
Các biến dạng bàn chân nhón gót và vẹo trong (equinovarus) khiến khó đặt bàn chân trên bộ phận đỡ chân xe lăn.



Loạn dưỡng cơ Becker - Becker Muscular Dystrophy

Becker muscular dystrophy (BMD) ít gặp, do bất thường dystrophin với các triệu chứng lâm sàng tương tự loạn dưỡng cơ Duchenne (DMD) nhưng nhẹ hơn nhiều. Các triệu chứng sớm của BMD bao gồm vẹo bắp chân và rối loạn dáng đi từ nhỏ. Hiếm gặp vẹo cột sống. Thường sống đến trung niên (midadult). Ở một số trường hợp, chờ đến tuổi thiếu niên mới chẩn đoán ra. Xử trí như DMD nhưng ở thời điểm muộn hơn. Vật lý trị liệu, phẫu thuật giải phóng các cơ co rút và các phương tiện đi chuyển hữu hiệu.

Loạn dưỡng cơ Emery-Dreifuss - Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy

Loạn dưỡng cơ này hiếm gặp, liên quan giới tính. Co rút khuỷu, cơ tam đầu căng chân và cơ sau cổ, teo cơ chày và dần dần, bệnh cơ tim. Yếu cơ bắt đầu khi trẻ gần 10 tuổi và ngày càng rõ ở tuổi thiếu niên. Loạn dưỡng cơ này khác với BMD và DMD ở chỗ CPK tăng nhẹ và xét nghiệm dystrophin. Cũng có thể xét nghiệm ADN. Bệnh nhân có thể cần phẫu thuật giải phóng cơ co rút, làm vững cột sống và đặt máy tạo nhịp tim.

Các loạn dưỡng cơ với gen trội, nhiễm sắc thể thường - Autosomal Dominant Muscular Dystrophies

Loạn dưỡng cơ kèm loạn trương lực cơ - Myotonic dystrophies gồm một nhóm các bệnh lý khác nhau có chung đặc trưng loạn trương lực cơ (myotonia). Loạn trương lực cơ là tình trạng cơ không thể giãn sau khi co. Có vài thể nặng.

Loạn trương lực cơ bẩm sinh - Myotonia congenita khởi phát từ tuổi nhũ nhi nhưng rõ hơn khi đến tuổi thiếu niên. Các cơ phì đại, không biến dạng xương và chức năng lâu dài ít bị ảnh hưởng.

Loạn dưỡng cơ kèm loạn trương lực cơ bẩm sinh - Congenital myotonic dystrophy Bệnh loạn dưỡng cơ này tương đối thường gặp. Nguyên nhân là quá nhiều các đoạn lặp lại chuỗi 3 nucleotide (trinucleotide repeats) trong ADN. Mức độ nặng tỉ lệ thuận với số lượng lặp lại. Lặp lại dưới 20 là trong giới hạn bình thường, lặp 20–200 lần tạo ra thể nhẹ, lặp > 500 tạo thể nặng.

Trẻ mắc thể nặng yếu ớt lúc mới sinh và thường cần thở máy nhiều tháng. Trẻ mạnh dần và phần lớn đi được. Đến gần 20 tuổi mới biểu hiện loạn trương lực cơ. Đục thủy tinh thể khi đến tuổi thanh thiếu niên. Các bệnh lý chính hình bao gồm bàn chân khoèo, trật khớp háng và co rút các cơ chi dưới [B].

Loạn dưỡng cơ kèm loạn trương lực cơ - Myotonic dystrophy khởi phát vào tuổi trưởng thành. Triệu chứng bao gồm bệnh não (encephalopathy), facies myopathica, paresthesia, teo cơ, loạn trương lực cơ, chậm phát triển tâm thần, đục thủy tinh thể, đái tháo đường và rối loạn dẫn truyền nhịp tim. Có thể co rút cơ tam đầu căng chân và nối dài gân gót giúp cải thiện dáng đi.

Loạn dưỡng cơ mặt, vai, cánh tay - Facioscapulohumeral dystrophy (FSHD) có đặc điểm là teo và yếu dần các cơ ở mặt, đai vai và gốc cánh tay, đôi khi về sau teo cơ ở khung chậu và chi dưới. Hàn xương vai-lồng ngực (scapulothoracic fusion) có thể giúp cải thiện độ vững của vai [C].

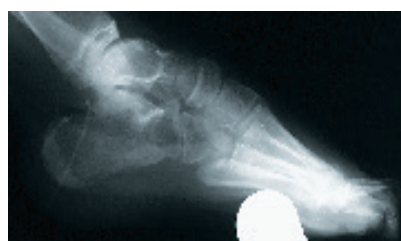
Các bệnh loạn dưỡng cơ với gen lặn, nhiễm sắc thể thường - Autosomal Recessive Muscular Dystrophies

Loạn dưỡng cơ bẩm sinh - Congenital muscular dystrophy (CMD) gồm một nhóm các bệnh lý bẩm sinh khác nhau, có đặc trưng là giảm trương lực cơ nặng [D], yếu nhiều cơ và thường co rút nhiều cơ. Có 4 thể CMD: (1) cổ điển, không ảnh hưởng nhiều đến phát triển trí tuệ, (2) Fukuyama, bất thường cơ và cấu trúc não, (3) Finnish, nhẹ và (4) hội chứng Walker-Warburg (CMD IV), nặng.

Loạn dưỡng cơ vùng gốc chi - Limb-girdle muscular dystrophy tương tự FSHD nhưng không teo cơ ở mặt. Nhóm bệnh này rất khác nhau, với hơn phân nửa do bất thường các protein có liên quan dystrophin. Các vấn đề chính hình tương tự của DMD và BMD ngoại trừ vẹo cột sống nhẹ hơn. Có thể sống đến tuổi trung niên.



A Vẹo cột sống tiến triển ở trẻ DMD Trẻ này có uốn cột sống ngực-thắt lưng (mũi tên). Vẹo cột sống tiến triển một khi trẻ bắt đầu hết đi lại. Hãy phẫu thuật đặt dụng cụ và hàn xương trước khi đường cong trở nên nặng hơn (mũi tên vàng).



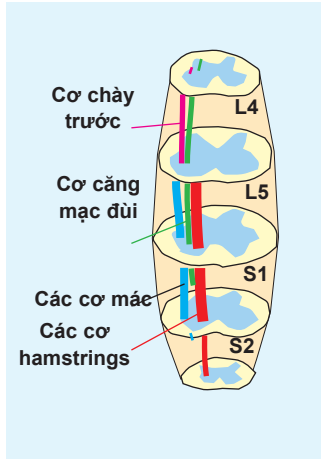
B Loạn trương lực cơ bẩm sinh (Congenital myotonia) Bệnh này có thể kèm theo tình trạng co rút gân gót.



C Hàn xương vai - lồng ngực Làm vai vững sẽ cải thiện chức năng của chi trên.



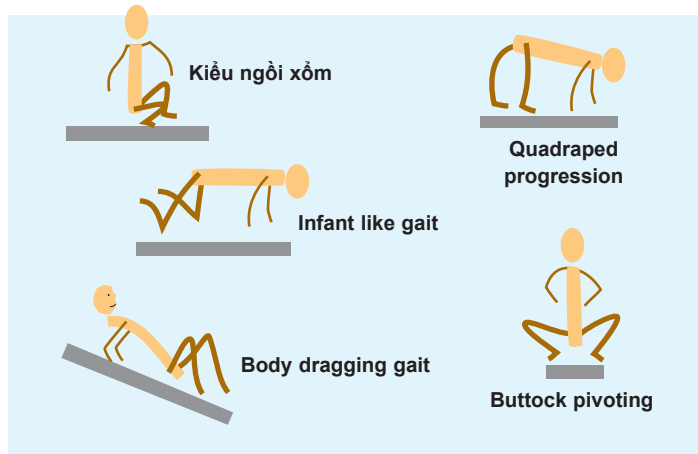
D Loạn dưỡng cơ bẩm sinh (Congenital muscular dystrophy) Yếu cơ rõ rệt.



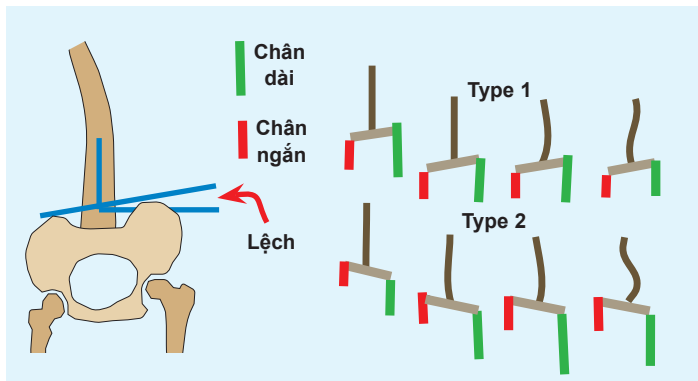
A Chiều dài tương đối của các cột tế bào ở tủy sống. Dựa theo Sharrard (1955).



B Teo chân do sốt bại liệt. Teo này có liên quan với ngắn chân (mũi tên đỏ).



C Kiểu di chuyển của trẻ có di chứng sốt bại liệt. Theo Arora (1999).



D Lệnh khung chậu trong sốt bại liệt. Có nhiều loại vẹo cột sống kèm lệch khung chậu và ngắn chân. Theo Lee (1997).

Sốt bại liệt - Poliomyelitis

Sốt bại liệt cấp tính là bệnh lý nhiễm siêu vi, tổn thương tế bào sừng trước tủy sống và các nhân vận động ở thân não, gây liệt. Bệnh lây qua đường hầu họng từ một người mắc bệnh. Phần lớn các bệnh nhân khởi phát với tình trạng viêm dạ dày-ruột nhẹ. Khoảng 1% bệnh nhân liệt.

Các giai đoạn bệnh - Stages of Poliomyelitis

Các giai đoạn cấp tính - Acute stage Sau 1–3 tuần ủ bệnh, bệnh nhân có triệu chứng như cúm. Hiếm khi nhiễm trùng lan đến hệ thần kinh trung ương gây ra các phản ứng viêm kèm phân hủy các neuron thần kinh. Trong khoảng 1–2 tuần, liệt tiến triển dần dần mà không kèm theo rối loạn cảm giác. Các cơ có các nhân vận động trải dài trong vài khoảng tủy dễ bị ảnh hưởng nhất [A]. Số cơ yếu (liệt không hoàn toàn) nhiều gấp đôi số cơ liệt hoàn toàn.

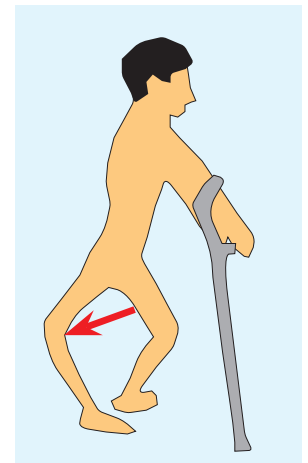
Giai đoạn hồi phục - Convalescent stage Giai đoạn hồi phục trải qua khoảng hai năm. Hầu hết các hồi phục diễn ra trong những tháng đầu tiên. Co rút bắt đầu xuất hiện ở giai đoạn này.

Giai đoạn mạn tính - Chronic stage Sau khoảng hai năm, bệnh chuyển sang mạn tính. Mất cân bằng cơ, co rút, tăng trưởng là các yếu tố gây biến dạng ngày càng nhiều. Hầu hết các biến dạng nặng gặp ở các bệnh nhân trẻ tuổi bị liệt nặng và sau thời gian nhiều năm tăng trưởng. Teo chi, ngắn chi là các biến dạng đặc trưng [B]. Nếu không được can thiệp, trẻ tìm cách di chuyển theo đủ các kiểu [C]. Mất cân bằng cơ khiến lệch khung chậu [D] và có thể xuất hiện vẹo cột sống [E]. Trẻ có biến dạng nhẹ sẽ đi được với các dụng cụ hỗ trợ [F].

Hội chứng sau sốt bại liệt - Postpoliomyelitis syndrome (PPS) Hội chứng này dần dần tạo ra yếu cơ tiến triển, teo cơ, đau cơ và rung giật các thớ cơ vào khoảng 15 năm hay hơn nữa sau khi trẻ khởi phát bệnh sốt bại liệt. Thường chỉ điều trị bảo tồn.



E Vẹo cột sống do sốt bại liệt. Chú ý vẹo cột sống kèm theo lệch khung chậu.



F Gối dưới ưỡn của sốt bại liệt

Điều trị chỉnh hình - Orthopedic Management

Đánh giá - Assessment cần thận, bao gồm đánh giá sức cơ, đo tầm vận động chủ động và thụ động, ghi nhận cơ nào co rút [A], đo chiều dài chi chênh lệch và ghi nhận các biến dạng khác vào hồ sơ. Có thể cải thiện chức năng bằng các phẫu thuật chuyển gân. Phẫu thuật chuyển gân đòi hỏi đánh giá chuyên biệt các cơ trước mổ để xem cơ nào còn đủ lực để hoạt động hiệu quả sau khi chuyển đường đi. Tiên lượng sẽ tốt hơn nếu bệnh nhân còn trẻ và liệt nhẹ. Cảm giác và trí thông minh không bị ảnh hưởng, khiến tiên lượng điều trị trẻ sót bại liệt tốt hơn hẳn các trẻ bại não hoặc trẻ mắc loạn sản tủy (myelodysplasia).

Điều chỉnh các biến dạng - Deformity correction bằng các bài tập kéo giãn nhẹ nhàng và băng nẹp. Chọn tư thế sửa quá mức có thể giúp cải thiện biến dạng hoặc phòng ngừa biến dạng tiến triển [B]. Khi thực hiện bài tập kéo giãn, cần thận kéo gây gãy xương vốn đã mỏng manh.

Điều trị phẫu thuật - Operative correction rất hiệu quả trong điều trị các biến dạng và phục hồi chức năng.

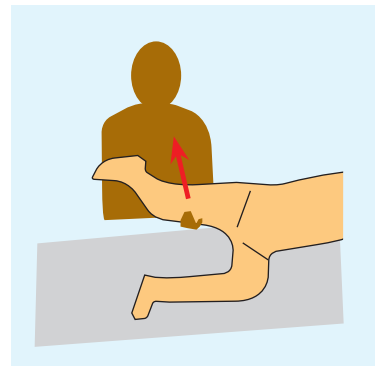
Chuyển gân - Tendon transfers hiệu quả, nếu đúng chỉ định [D].

Chi trên - Upper limb Mục tiêu là đặt bàn tay ở vị trí tối ưu cho hoạt động chức năng và đủ vững để dễ di chuyển và sử dụng dụng cụ đi lại. Nếu chức năng tay hạn chế, trẻ vẫn có thể sử dụng dụng cụ và có khả năng cầm nắm bằng cách kẹp vật giữa cánh tay và ngực. Cần bảo tồn các chức năng thích nghi này. Đối với khớp vai, độ vững của khớp quan trọng hơn sự linh hoạt của khớp. Khớp khuỷu và bàn tay thì cần sự linh hoạt để có chức năng tối ưu. Tập cho đến lúc khôi phục được vận động và sửa các biến dạng trước khi tiến hành phẫu thuật chuyển gân [C].

Cột sống - Spine Vẹo cột sống xảy ra ở khoảng 30% các trẻ có liệt. Thường vẹo theo kiểu hai đường cong chính (double-major) hoặc kiểu đường cong dài do liệt (long paralytic type). Thường gặp lệch khung chậu. Đối với các đường cong 20°–40°, áo nẹp có thể giúp vẹo chậm lại. Đối với các đường cong 40°–60°, thường phẫu thuật đặt dụng cụ lõi sau và hàn xương phía sau. Các đường cong >60° có thể cần cắt đĩa phía trước, đặt dụng cụ lõi sau và hàn xương phía trước lẫn sau.

Chi dưới - Lower limb Cần quan tâm chi dưới nhiều nhất, do các cơ chi dưới bị liệt nhiều hơn và các phẫu thuật điều trị chi dưới phát huy hiệu quả nhiều nhất. Mục tiêu điều trị là giúp bệnh nhân đi lại vững vàng và cân đối, có hoặc không có dùng nẹp nâng đỡ. Bàn chân nên được giữ ở tư thế vuông góc căng chân, gót duỗi thẳng và khớp háng vững vàng. Dáng đi cân đối cần khung chậu ngang bằng, không lệch và hai chân dài bằng nhau. Nếu được điều trị tốt, khoảng 60% các trẻ sót bại liệt sẽ đi được ngoài xã hội và 30% trẻ sót bại liệt sẽ đi được trong nhà.

Các phẫu thuật thường dùng - Common procedures Trong điều trị di chứng sót bại liệt, các phẫu thuật thường dùng là hàn khớp vai [E], giải phóng cơ căng mạc đùi, điều chỉnh các biến dạng cơ gập gối, đục xương xoay trục chi [F], chỉnh xương gót [G] và bàn chân vòm, và làm hai chân dài bằng nhau.



A Test Ober Test này đánh giá cơ rút cơ căng mạc đùi. Dạng và duỗi đùi, sau đó cho đùi rơi xuống. Nếu đùi không khép được, có cơ rút cơ căng mạc đùi.



B Bật kéo dẫn gối dành cho trường hợp co rút gối

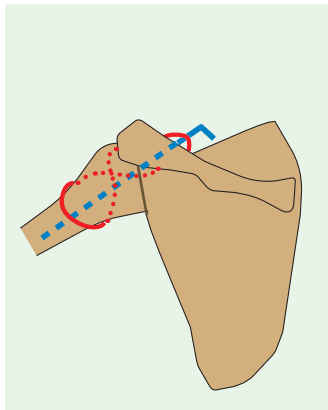


C Chuyển cơ có thể cải thiện chức năng bàn tay

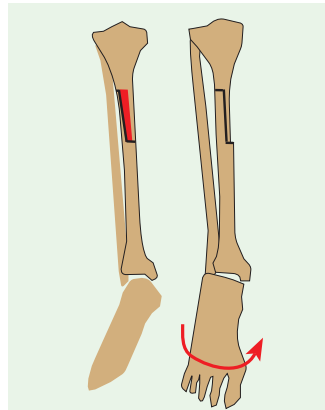
Các nguyên tắc của chuyển gân

1. Chỉ chuyển cơ có lực khá (3/5) hoặc tốt (4/5)
2. Đường đi của cơ phải thích hợp
3. Mất cơ năng nguyên thủy của cơ chuyển ở mức chấp nhận được
4. Tầm vận động thụ động của khớp phải đầy đủ
5. Chuyển gân không thể giải quyết các biến dạng đã cố định
6. Khớp có tầm vận động không bị giới hạn ở vị trí mới
7. Bảo tồn thần kinh, mạch máu của cơ
8. Chuyển gân theo đường thẳng.
9. Chuyển gân vào xương thì tốt hơn.
10. Giữ trương lực cơ chuyển căng đúng mức.

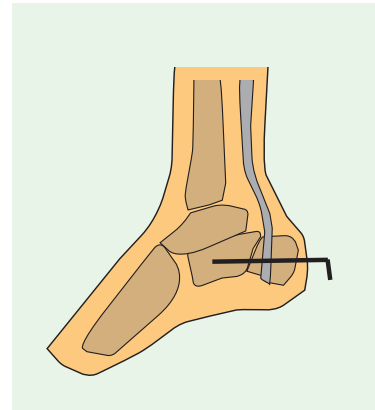
D Các nguyên tắc của chuyển gân =Theo Mayer (1956).



E Hàn khớp vai Dùng kim Kirschner và chỉ thép nẹp số 8. Theo Mohammed



F Đục xương chân xoay trục Cắt một mảnh xương hình chêm ở phía trước (đỏ) để xoay trục. Theo Asirvatham (1990).



G Đục xương gót và đính gân điều trị biến dạng xương gót Kết hợp xương gót với kim Kirschner. Theo Pandey (1989).



A Arthrogryposis ở các lứa tuổi khác nhau Diễn tiến tự nhiên khả quan. Co rút nhiều khớp lúc mới sinh (trái), điều trị ở tuổi nhỏ (giữa), và kết quả thành công ở phần lớn các bệnh nhân (phải).

Phân loại arthrogryposis
I Chủ yếu ở chi
Bệnh cơ Amyoplasia
Cứng khớp ở ngón chi - Distal arthrogryposis type I
II Các chi và các vùng khác
Hội chứng Freeman-Sheldon
Loạn sản Diastrophic dysplasia
III Các chi và hệ thần kinh trung ương
Hội chứng rượu-bào thai (Fetal alcohol syndrome)
Ba nhiễm sắc thể số 21

Phân loại distal arthrogryposis
I Các ngón tay lệch trụ, chồng nhau
Ila Lùn, chẻ vòm hầu
Ilb Các cơ cứng, sụp mi
Ilc Sứt môi và chẻ vòm hầu
Ild Vẹo cột sống
Ile Trismus

B Phân loại arthrogryposis Các loại chính và ví dụ. Theo Hall (1997).

C Phân loại distal arthrogryposis Theo Hall (1997).



D Popliteal ptergium Biến dạng gấp gối nặng (các mũi tên).

Cứng các khớp bẩm sinh - Arthrogryposis

Cứng các khớp bẩm sinh (arthrogryposis multiplex congenita) là một nhóm bệnh đa dạng, với đặc điểm co rút nhiều khớp bẩm sinh. Bệnh lý này có tỉ lệ 1/3000 trẻ sinh ra. Cừ động thai giảm do các bất thường từ bào thai hoặc mẹ, tạo ra các biến dạng. Các nguyên nhân của mất cử động thai (fetal akinesis) bao gồm các bệnh lý về thần kinh, cơ, mô liên kết, bệnh của mẹ, không gian chật hẹp của tử cung, hoặc bệnh lý mạch máu. Cừ động thai mất càng sớm và càng kéo dài, biến dạng càng nặng. Biến dạng phổ biến nhất là bàn chân khoèo và trật khớp háng. Hầu hết các biến dạng không tiến triển [A].

Đánh giá - Evaluation

Có khoảng hơn 100 bệnh lý trong danh sách cứng các khớp bẩm sinh [B]. Sự phân chia này khá phức tạp, và trong một số trường hợp, không chẩn đoán xác định được. Biến dạng có thể được chia theo phạm vi ảnh hưởng: chủ yếu ở chi, phối hợp toàn thân, hoặc có nguyên nhân thần kinh rõ ràng. Bác sĩ chính hình có thể gặp một số thể.

Loạn sản cơ - Amyoplasia là dạng cổ điển của arthrogryposis, chiếm khoảng 1/3 các trường hợp. Triệu chứng chung là bàn chân khoèo, gối gấp hoặc duỗi, khớp háng trật, vai xoay trong và giàng, khuỷu gấp hoặc duỗi, cẳng tay sấp, cổ tay gấp, ngón tay gấp. Thân người ít bị ảnh hưởng. Các cơ giảm sản (hypoplastic) hoặc không hiện diện, khớp xơ hóa và cứng. Khớp không có các nếp gấp da và có vùng da lõm. IQ bình thường, cảm giác bình thường, khả năng đi tốt. Hầu hết các bệnh nhân sinh hoạt độc lập, tự chủ và trở thành người trưởng thành hữu ích.

Cứng khớp ở ngón chi - Distal arthrogryposis bao gồm 6 nhóm [C], thường di truyền và chủ yếu ảnh hưởng ở bàn tay và bàn chân. Có thể xét nghiệm máu để kiểm tra ADN. Các ngón tay gấp, lệch về phía trụ và chồng nhau, nắm chặt. Thường gặp bàn chân khoèo (clubfeet) và xương sên thẳng đứng (vertical tali).

Contractual arachnodactyly, còn gọi là hội chứng Beal, là bệnh lý di truyền kiểu trội, nhiễm sắc thể thường, biểu hiện bằng chi dài, khớp co rút và vành tai biến dạng (ear crumpling).

Các hội chứng cánh - Pterygium syndromes là một nhóm bệnh lý có các đặc trưng nổi bật [D và E].

Hội chứng Freeman-Sheldon, còn gọi là hội chứng ve mặt huýt sáo (whistling face syndrome), di truyền, ve mặt đặc trưng (puckered appearance) và co rút nhiều khớp.

Diastrophic dysplasia là hội chứng lùn, co rút nhiều khớp, bàn chân khoèo, ngón cái ở cao (proximally placed thumbs) và cột sống gù vẹo dân.

Các hội chứng pterygium
Khoèo pterygium
Hở khuỷu pterygium
Nhiều nơi pterygium – lặn, nhiễm sắc thể thường
Nhiều nơi pterygium – trội, nhiễm sắc thể thường
Lethal multiple pterygium nhiều nơi, tử vong
Hở khoèo, tử vong, Lethal popliteal pterygium
Pterygium và sốt cao ác tính

E Phân loại của hội chứng pterygium nhiều nơi Theo Hall (1997).

Hướng xử trí - Management

Các nguyên tắc sau đây có thể áp dụng cho hầu hết các bệnh nhân.

Chẩn đoán chính xác - Accurate diagnosis cần để tư vấn cho gia đình về bản chất tái phát của bệnh.

Tư vấn cho gia đình - Family counseling Gia đình thường có mặc cảm tội lỗi. Không giải quyết được việc này sẽ cản trở việc điều trị. Cung cấp cho gia đình thông tin về các nhóm hỗ trợ cho bệnh cứng khớp bẩm sinh. Đối với bệnh nhân mắc amyoplasia, cung cấp cho gia đình thông tin về diễn biến tự nhiên đáng mừng của bệnh, nắn chỉnh dần dần các biến dạng, và khả năng trẻ sống một cuộc đời độc lập và hữu ích.

Vật lý trị liệu - Physical therapy nên bắt đầu sớm để giảm co rút và tạo ra mối liên hệ gắn bó trong gia đình. Khuyến khích gia đình tập cho bé. Điều này thuận tiện và tiết kiệm cho gia đình, và tương tác giữa cha mẹ và bé mang lại tác động điều trị về tinh cảm. Kéo giãn các cơ co rút một cách nhẹ nhàng và không gây chấn thương.

Nẹp - Bracing hỗ trợ chức năng bằng cách làm vững khớp để đứng và đi. Các loại nẹp AFO hoặc KAFO bằng nhựa, nhẹ, không có khớp bản lề rất hữu ích. Cho phép trẻ không mang nẹp ban ngày để bò. Thường cần nẹp ban đêm để phòng ngừa tái phát biến dạng sau mổ chỉnh sửa.

Các dụng cụ hỗ trợ - Adaptive equipment rất hữu ích như khung tập đi, xe lăn điện và các dụng cụ để tự chăm sóc.

Phẫu thuật - Operative correction thường cần để chỉnh sửa chân khoèo, co rút gối hoặc trật khớp háng. Rút ngắn thời gian bất động trong giai đoạn nhũ nhi và trẻ nhỏ bằng cách kết hợp các phẫu thuật, giảm thời gian bất động sau mổ và tránh lặp lại nhiều lần các phẫu thuật. Trì hoãn các phẫu thuật nắn chỉnh biến dạng ở chi trên cho đến khi trẻ được 5-6 tuổi (early childhood), khi đó, ảnh hưởng chức năng rõ ràng. Phẫu thuật chỉ cần thiết nếu phẫu thuật cải thiện chức năng, chứ không phải chỉ chỉnh sửa biến dạng.

Bàn chân khoèo - Clubfeet

Điều trị bằng sớm nắn chỉnh, bó bột, cắt gân gót qua da và bó bột tiếp tục [A]. Điều trị các biến dạng còn lại bằng phẫu thuật giải phóng rộng rãi phần mềm phía sau và phía trong, hoặc cắt bỏ xương sên. Mang nẹp ban đêm nhiều năm sau khi chỉnh sửa để phòng ngừa tái phát. Nếu tái phát, bó bột lại rồi mang nẹp ban đêm. Ban ngày tập kéo giãn các phần mềm co rút. Tránh mổ nhiều lần. Nếu biến dạng tái phát và cứng, trì hoãn cuộc mổ lại đến khi trẻ gần tuổi trưởng thành.

Gối cứng thể duỗi-thể gập - Knee Flexion-Extension Deformity

Điều trị bằng cách nắn chỉnh sớm đối với biến dạng còn nắn được. Nếu biến dạng đã cứng, tiến hành phẫu thuật kéo dài gân hamstring, cắt bao khớp và cắt ngắn xương đùi, nếu cần [B]. Điều trị biến dạng bằng kéo dài gân cơ tứ đầu đùi đến tâm của cung vận động, đạt độ gập gối khoảng 15°.

Trật khớp háng - Hip Dislocation

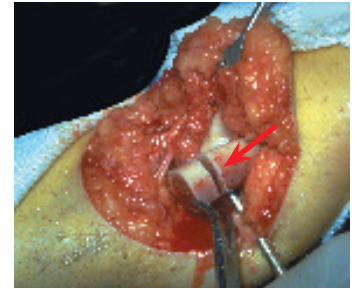
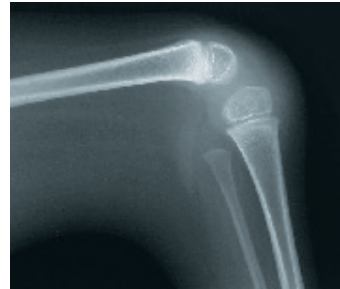
Nắn trật khớp háng ở giai đoạn nhũ nhi [C] bằng đường mổ phía trong và rút ngắn thời gian bó bột sau mổ còn khoảng 5 tuần. Kết hợp với các phẫu thuật khác nếu được. Tránh mổ nhiều lần hoặc mổ quá lớn khiến khớp háng có thể cứng. Cần đạt sự cân đối và duy trì khả năng vận động.

Chi trên - Upper limbs

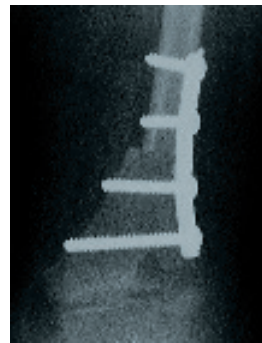
Nắn sớm để cải thiện vận động và duy trì kết quả với nẹp ban đêm. Dạy trẻ dùng các thiết bị hỗ trợ để tập trẻ tự chăm sóc. Khi trẻ còn nhỏ, thực hiện các phẫu thuật để chỉnh sửa các biến dạng cản trở chức năng. Nhờ cảm giác bàn tay tốt, chức năng thường tốt một cách đáng ngạc nhiên [D].



A Điều trị chân khoèo Thường cần bó bột thay định kỳ sau khi mổ. Kết quả cải thiện vào tuần thứ hai (mũi tên đỏ) và tuần thứ tư (mũi tên xanh). Cần nẹp ban đêm để ngừa tái phát (mũi tên cam).



B Phẫu thuật điều trị co rút gập gối Co rút nặng cần cắt ngắn xương đùi (mũi tên đỏ) và kết hợp xương với nẹp vít.



C Trật khớp háng có thể nắn vào giai đoạn nhũ nhi.

D Chức năng chi trên tốt một cách đáng ngạc nhiên do cảm giác bình thường và các cơ chế thích nghi tuyệt vời.

CMT Type	Tổn thương	Ghi chú
CMT1	Myelin	Trội, phổ biến nhất. Yếu cơ, teo cơ, mất cảm giác chân NCV chậm, yếu cơ, tê, nhiều phân nhóm
CMT 2	Noron	Trội, giảm biên độ của CMAP Yếu ngón chi
CMT 3	Mất myelin nặng	(Bệnh Dejerine-Sottas) Khởi phát tuổi nhũ nhi Chậm phát triển vận động Nặng
CMT 4	Mất myelin	Lặn, nhiễm sắc thể thường, có vài loại, yếu cẳng chân. Khởi phát tuổi nhỏ hoặc thiếu niên
CMTX	Mất thông tin giữa tế bào Schwann và axons	Trội, liên kết nhiễm sắc thể X Từ trung bình đến nặng Khởi phát ở trẻ lớn

A
Phân loại các bệnh thần kinh vận động và cảm giác do di truyền



B
Biến dạng bàn chân vòm trong bệnh CMT



Phân loại Spinal Muscular Atrophy (SMA)		
Phân loại cổ điển		
Type I	Bệnh Werdnig-Hoffman cấp tính	khởi phát < 6 tháng
Type II	Bệnh Werdnig-Hoffman mạn tính	khởi phát 6-24 tháng
Type III	Bệnh Kugelberg-Welander	khởi phát > 24 tháng
Phân loại hiện nay		
Type I	Nặng - không thể ngồi, thường tử vong ở tuổi nhũ nhi	
Type II	Trung bình - chẩn đoán ở tuổi nhũ nhi, không thể ngồi, tử vong khi được 20-30 tuổi	
Type III	Nhẹ - chẩn đoán sau 2 tuổi, đi ít, thường ngừng đi trước khi bước vào tuổi thiếu niên	

C
Phân loại bệnh teo cơ tủy sống (spinal muscular atrophy) Có thể sử dụng hai bảng phân loại khác nhau. Bảng phân loại cổ điển dựa vào tuổi khởi phát. Bảng phân loại hiện nay, phổ biến hơn và dựa vào độ nặng và tiên lượng bệnh.

Các bệnh khác - Miscellaneous Disorders

Bệnh Charcot-Marie-Tooth (CMT)

Nhóm bệnh lý này còn được gọi là bệnh thần kinh vận động và cảm giác do di truyền (hereditary and motor sensory neuropathy). Các bệnh CMT khác nhau về tuổi khởi phát, kiểu di truyền, mức độ nặng và triệu chứng lâm sàng. Ngày nay, test ADN phân biệt được khoảng 30 loại. Bảng A liệt kê 5 loại [A].

Lâm sàng - Clinical features Bệnh thần kinh ngoại biên gây teo và yếu cơ, mất cảm giác, nổi bật ở hai chân. Tiền căn gia đình có thể có người mắc bệnh tương tự. Đôi khi bệnh nhẹ đến mức cha mẹ mắc bệnh mà không hay biết.

Chẩn đoán - Diagnosis Tiền căn gia đình, khám thần kinh, test điện cơ, xét nghiệm máu kiểm tra ADN. Các test ADN thường đắt tiền nhưng hữu ích khi chẩn đoán không rõ ràng.

Điều trị - Management

Bàn chân - Foot Thường yếu cơ mào, bàn chân vòm (cavus foot) [B] là điển hình. Bàn chân vòm có thể ở hai bàn chân nhưng mức độ khác nhau. Các yếu tố đặc trưng là vẹo trong bàn chân sau (hindfoot varus), vòm bàn chân trước (forefoot cavus) và các ngón chân thường co rút quặp (claw toes). Cơ chế của biến dạng: cơ chày sau mạnh hơn cơ mào ngắn, cơ mào dài mạnh hơn cơ chày trước (The deformity is caused by the tibialis posterior overpowering peroneus brevis coupled with peroneus longus overpowering the tibialis anterior). Điều trị bàn chân vòm (pes cavus) như ở trang 138.

Khớp háng - Hip đôi khi loạn sản (hip dysplasia).

Cột sống - Spine đôi khi gù, vẹo hoặc gù vẹo vào cuối thời kỳ tăng trưởng.

Bàn tay - Hand có thể ngày càng mất chức năng khi bệnh nhân trưởng thành. Chức năng mất do giảm tốc độ dẫn truyền thần kinh, mất đối chiếu, kẹp yếu và co rút quặp các ngón. Chuyển gân có thể cải thiện chức năng.

Teo cơ tủy sống - Spinal Muscular Atrophy (SMA)

SMA gồm một nhóm các bệnh lý đa dạng, hiếm gặp, di truyền kiểu trội, nhiễm sắc thể thường, thoái hóa tế bào sừng trước tủy sống, gây yếu và teo cơ [D]. Cảm giác và trí tuệ không bị ảnh hưởng. Theo truyền thống, phân loại SMA theo thời điểm khởi phát bệnh nhưng hiện nay, dựa vào mức độ nặng nhẹ [C]. SMA do gen bất thường, dẫn đến mất protein SNM cần cho chức năng của ribosome, khiến mất dần tế bào ở sừng trước tủy.



D
Teo cơ tủy sống (Spinal muscular atrophy) Tàn phế nặng, cơ yếu. Bệnh nhân không kiểm soát được đầu.

SMA type I Trẻ bị ảnh hưởng nặng từ lúc mới sinh, giảm trương lực cơ trầm trọng. Trẻ rất yếu ớt, có thể gây xương bệnh lý. Cố gắng duy trì tầm vận động các khớp. Tránh can thiệp chỉnh hình mạnh bạo.

SMA type II Dạng trung gian, trẻ sống đến 20-30 tuổi với chức năng giảm sút đáng kể. Có thể kéo dài thời gian sống nhờ máy thở, mặc dù rối loạn nặng chức năng cơ hô hấp. Các vấn đề chỉnh hình thường gặp là trật khớp háng và biến dạng cột sống.

Bán trật hoặc trật khớp háng - Hip subluxation or dislocation hầu như luôn luôn xảy ra do mất cân bằng sức cơ, giảm trương lực cơ, nghiêng khung chậu và trương lực cơ kém. Cố gắng duy trì các vận động đối xứng và tự do. Tránh phẫu thuật do ít ảnh hưởng chức năng và thường tái phát.

Vẹo cột sống - Scoliosis xảy ra ở hầu như tất cả các bệnh nhân này, trong 10 năm đầu tiên và nặng dần, tỉ lệ thuận mức độ cơ yếu. Nẹp hoặc biến đổi ghế ngồi có thể giúp trẻ có dáng ngồi thẳng. Không chắc là nẹp có làm vẹo ngừng tiến triển hay không. Hàn sau nếu vẹo đến 40° và dung tích sống gắng sức (forced vital capacity) vẫn còn cao hơn 40%.

SMA type III Cố gắng kéo dài khả năng đi càng lâu càng tốt. Hiếm khi, loạn sản khớp háng nặng dần, đến mức cần cắt xương đùi và xương chậu. Tiến triển của vẹo cột sống không nặng như type II nhưng có thể cần hàn xương. Hàn xương sống dài có thể làm trẻ khó đi.

Thất điều Friedreich - Friedreich Ataxia

Friedreich ataxia (FRDA) là thoái hóa gai-tiểu não (spinocerebellar degeneration), di truyền theo gen trội ở nhiễm sắc thể thường, nặng dần, với khiếm khuyết lặp lại trinucleotide ở nhiễm sắc thể số 9.

Lâm sàng - Clinical features Friedreich ataxia là nguyên nhân thường gặp nhất của recessive ataxias. Khám thần kinh thấy thất điều, dysarthria, areflexia, các triệu chứng bó tháp và khiếm khuyết cảm giác. Thường có bệnh cơ tim và đái tháo đường. Vẹo cột sống, bàn chân vòm có thể gặp với tỉ lệ thấp hơn. Đi khó dần, và thường đến 20 tuổi thì không còn hoạt động hiệu quả nữa. Bệnh nặng dần, gây suy tim phổi và thường tử vong vào tuổi trung niên.

Hướng xử trí - Management Tùy từng trường hợp. Vẹo cột sống nặng dần [A]. Mang nẹp khi đường cong 25°–35°, nếu nẹp không cản trở trẻ đi. Đường cong nhiều hơn có thể cần đặt dụng cụ nắn chỉnh và hàn xương. Bàn chân vòm có thể cải thiện nhờ giải phóng phần mềm gan chân từ mặt trong, rồi chuyển gân và cắt xương. Xe lăn điện giúp trẻ di chuyển hữu hiệu [B].

Các bệnh cơ do di truyền - Congenital Myopathies

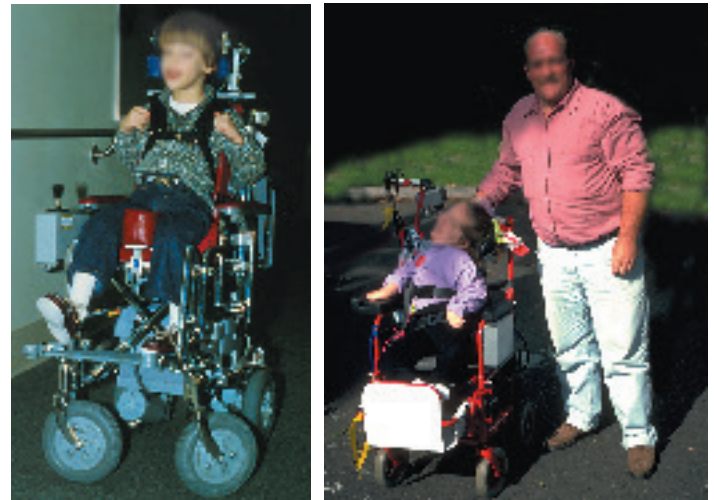
Các bệnh này gây giảm trương lực cơ và yếu cơ ở tuổi nhũ nhi và trẻ nhỏ. Các bệnh này không nặng thêm hoặc nặng thêm rất chậm. Cố giúp trẻ di chuyển hiệu quả [B]. Chẩn đoán xác định bằng phân tích hóa mô và xem mẫu sinh thiết cơ dưới kính hiển vi điện tử. Hiện nay, danh sách cổ điển đã lên đến hơn 40 bệnh [C].

Viêm da cơ - Dermatomyositis

Viêm da cơ thiếu niên (juvenile dermatomyositis) là bệnh đa cơ quan gây viêm chủ yếu ở da và cơ, khiến yếu đối xứng và phát ban da điển hình ở mặt và bàn tay. Xác nhận chẩn đoán với CPK tăng và sinh thiết cơ. Điều trị thường cần steroids hoặc methotrexate.



A Vẹo cột sống tiến triển trong thất điều Friedreich Đường cong lúc 9 tuổi và 14 tuổi.



B Trợ giúp trẻ yếu cơ nặng các phương tiện di chuyển Xe lăn có gắn động cơ điện là phương tiện di chuyển hiệu quả và giúp tăng khả năng hoạt động độc lập của trẻ.

Các bệnh cơ bẩm sinh

Bệnh lõi trung tâm, Central core disease
Bệnh cơ Nemaline, Nemaline myopathy
Bệnh cơ Myotubular, Myotubular myopathy
Bệnh sợi bẩm sinh, Congenital fiber-type disproportion
Các bệnh cơ chuyển hoá, Metabolic myopathies

C Phân loại cổ điển của các bệnh cơ bẩm sinh

- Abel MF, Damiano DL, Blanco JS, Conaway M, Miller F, Dabney K, Sutherland D, Chambers H, Dias L, Sarwark J, Killian J, Doyle S, Root L, La Plaza J, Widmann R, Snyder B. Relationships among musculoskeletal impairments and functional health status in ambulatory cerebral palsy. *J Pediatr Orthop* 2003 Jul-Aug;23(4): p535-41.
- Abu-Sneineh K, Lipton GE, Gabos PG, Miller F. Dysfunction of a ventriculoperitoneal shunt after posterior spinal fusion in children with cerebral palsy: a report of two cases. *J Bone Joint Surg Am* 2003 Jun;85-A(6): p1119-24.
- Aiona MD, Sussman MD. Treatment of spastic diplegia in patients with cerebral palsy: Part II. *J Pediatr Orthop B* 2004 May;13(3): pS13-38.
- Alman BA, Raza SN, Biggar WD. Steroid treatment and the development of scoliosis in males with duchenne muscular dystrophy. *J Bone Joint Surg Am* 2004 Mar;86-A(3): p519-24.
- Aminian A, Vankoski SJ, Dias L, Novak RA. Spastic hemiplegic cerebral palsy and the femoral derotation osteotomy: effect at the pelvis and hip in the transverse plane during gait. *J Pediatr Orthop* 2003 May-Jun;23(3): p314-20.
- Bell KJ, Ounpuu S, De Luca PA, Romness MJ. Natural progression of gait in children with cerebral palsy. *J Pediatr Orthop* 2002 Sep-Oct;22(5): p677-82.
- Berne D, Laude F, Laporte C, Fardeau M, Saillant G. Scapulothoracic arthrodesis in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Clin Orthop* 2003 Apr;(409): p106-13.
- Borton DC, Walker K, Pirpiris M, Nattress GR, Graham HK. Isolated calf lengthening in cerebral palsy. Outcome analysis of risk factors. *J Bone Joint Surg Br* 2001 Apr;83(3): p364-70.
- Bourelle S, Cottalorda J, Gautheron V, Chavrier Y. Extra-articular subtalar arthrodesis. A long-term follow-up in patients with cerebral palsy. *J Bone Joint Surg Br* 2004 Jul;86(5): p737-42.
- Chan KG, Galasko CS, Delaney C. Hip subluxation and dislocation in Duchenne muscular dystrophy. *J Pediatr Orthop B* 2001 Jul;10(3): p219-25.
- Chang CH, Albarran JP, Lipton GE, Miller F. Long-term follow-up of surgery for equinovarus foot deformity in children with cerebral palsy. *J Pediatr Orthop* 2002 Nov-Dec;22(6): p792-9.
- Choi IH, Yang MS, Chung CY, Cho TJ, Sohn YJ. The treatment of recurrent arthrogryptic club foot in children by the Ilizarov method. A preliminary report. *J Bone Joint Surg Br* 2001 Jul;83(5): p731-7.
- Cook RE, Schneider I, Hazlewood ME, Hillman SJ, Robb JE. Gait analysis alters decision-making in cerebral palsy. *J Pediatr Orthop* 2003 May-Jun;23(3): p292-5.
- Dabney KW, Miller F, Lipton GE, Letonoff EJ, McCarthy HC. Correction of sagittal plane spinal deformities with unit rod instrumentation in children with cerebral palsy. *J Bone Joint Surg Am* 2004 Sep;86-A Suppl 1(Pt 2): p156-68.
- Davids JR, Marshall AD, Blocker ER, Frick SL, Blackhurst DW, Skewes E. Femoral anteversion in children with cerebral palsy. Assessment with two and three-dimensional computed tomography scans. *J Bone Joint Surg Am* 2003 Mar;85-A(3): p481-8.
- Davids JR, Mason TA, Danko A, Banks D, Blackhurst D. Surgical management of hallux valgus deformity in children with cerebral palsy. *J Pediatr Orthop* 2001 Jan-Feb;21(1): p89-94.
- de Moraes Barros Fucs PM, Svartman C, de Assumpcao RM, Kertzman PF. Treatment of the painful chronically dislocated and subluxated hip in cerebral palsy with hip arthrodesis. *J Pediatr Orthop* 2003 Jul-Aug;23(4): p529-34.
- Dobson F, Boyd RN, Parrott J, Nattress GR, Graham HK. Hip surveillance in children with cerebral palsy. Impact on the surgical management of spastic hip disease. *J Bone Joint Surg Br* 2002 Jul;84(5): p720-6.
- El-Said NS. Selective release of the flexor origin with transfer of flexor carpi ulnaris in cerebral palsy. *J Bone Joint Surg Br* 2001 Mar;83(2): p259-62.
- Faraj S, Atherton WG, Stott N. Inter- and intra-measurer error in the measurement of Reimers' hip migration percentage. *J Bone Joint Surg Br* 2004 Apr;86(3): p434-7.
- Gage JR, Novacheck TF. An update on the treatment of gait problems in cerebral palsy. *J Pediatr Orthop B* 2001 Oct;10(4): p265-74.
- Gaine WJ, Lim J, Stephenson W, Galasko CS. Progression of scoliosis after spinal fusion in Duchenne's muscular dystrophy. *J Bone Joint Surg Br* 2004 May;86(4): p550-5.
- Graham HK. Sonographic healing stages of achilles tendon after tenomuscular lengthening in children with cerebral palsy. *J Pediatr Orthop* 2002 Jul-Aug;22(4): p556; author reply 556.
- Graham HK, Harvey A, Rodda J, Nattress GR, Pirpiris M. The Functional Mobility Scale (FMS). *J Pediatr Orthop* 2004 Sep-Oct;24(5): p514-20.
- J Pediatr Orthop 2003 Mar-Apr;23(2): p143-9. Longitudinal parental perceptions of spinal fusion for neuromuscular spine deformity in patients with totally involved cerebral palsy.
- Johnson MB; Goldstein L, Thomas SS, Piatt J, Aiona M, Sussman M. Spinal deformity after selective dorsal rhizotomy in ambulatory patients with cerebral palsy. *J Pediatr Orthop* 2004 Sep-Oct;24(5): p529-36.
- Johnston TE, Finson RL, McCarthy JJ, Smith BT, Betz RR, Mulcahey MJ. Use of functional electrical stimulation to augment traditional orthopaedic surgery in children with cerebral palsy. *J Pediatr Orthop* 2004 May-Jun;24(3): p283-91.
- Katz K, Attias J, Weigl D, Cizger A, Bar-On E. Monitoring of the sciatic nerve during hamstring lengthening by evoked EMG. *J Bone Joint Surg Br* 2004 Sep;86(7): p1059-61.
- Kay RM, Rethlefsen SA, Fern-Buneo A, Wren TA, Skaggs DL. Botulinum toxin as an adjunct to serial casting treatment in children with cerebral palsy. *J Bone Joint Surg Am* 2004 Nov;86-A(11): p2377-84.
- Kay RM, Rethlefsen SA, Hale JM, Skaggs DL, Tolo VT. Comparison of proximal and distal rotational femoral osteotomy in children with cerebral palsy. *J Pediatr Orthop* 2003 Mar-Apr;23(2): p150-4.
- Kay RM, Rethlefsen SA, Kelly JP, Wren TA. Predictive value of the Duncan-Ely test in distal rectus femoris transfer. *J Pediatr Orthop* 2004 Jan-Feb;24(1): p59-62.
- Kay RM, Rethlefsen SA, Ryan JA, Wren TA. Outcome of gastrocnemius recession and tendo-achilles lengthening in ambulatory children with cerebral palsy. *J Pediatr Orthop B* 2004 Mar;13(2): p92-8.
- Kay RM, Rethlefsen SA, Skaggs D, Leet A. Outcome of medial versus combined medial and lateral hamstring lengthening surgery in cerebral palsy. *J Pediatr Orthop* 2002 Mar-Apr;22(2): p169-72.
- Kerr Graham H, Selber P. Musculoskeletal aspects of cerebral palsy. *J Bone Joint Surg Br* 2003 Mar;85(2): p157-66.
- Knapp DR, Cortes H. Untreated hip dislocation in cerebral palsy. *J Pediatr Orthop* 2002 Sep-Oct;22(5): p668-71.
- Kramer A, Stevens PM. Anterior femoral stapling. *J Pediatr Orthop* 2001 Nov-Dec;21(6): p804-7.
- Lipton GE, Letonoff EJ, Dabney KW, Miller F, McCarthy HC. Correction of sagittal plane spinal deformities with unit rod instrumentation in children with cerebral palsy. *J Bone Joint Surg Am* 2003 Dec;85-A(12): p2349-57.
- Manske PR, Langewisch KR, Strecker WB, Albrecht MM. Anterior elbow release of spastic elbow flexion deformity in children with cerebral palsy. *J Pediatr Orthop* 2001 Nov-Dec;21(6): p772-7.
- Matsuo T, Matsuo A, Hajime T, Fukumoto S, Chen W, Iwamoto Y. Release of flexors and intrinsic muscles for finger spasticity in cerebral palsy. *Clin Orthop* 2001 Mar;(384): p162-8.
- Metaxiotis D, Wolf S, Doederlein L. Conversion of biarticular to monoarticular muscles as a component of multilevel surgery in spastic diplegia. *J Bone Joint Surg Br* 2004 Jan;86(1): p102-9.
- Noonan KJ, Halliday S, Browne R, O'Brien S, Kayes K, Feinberg J. Interobserver variability of gait analysis in patients with cerebral palsy. *J Pediatr Orthop* 2003 May-Jun;23(3): p279-87; discussion 288-91.
- Noonan KJ, Walker TL, Kayes KJ, Feinberg J. Varus derotation osteotomy for the treatment of hip subluxation and dislocation in cerebral palsy: statistical analysis in 73 hips. *J Pediatr Orthop B* 2001 Oct;10(4): p279-86.
- Owers KL, Pyman J, Gargan MF, Witherow PJ, Portinaro NM. Bilateral hip surgery in severe cerebral palsy a preliminary review. *J Bone Joint Surg Br* 2001 Nov;83(8): p1161-7.
- Parrott J, Boyd RN, Dobson F, Lancaster A, Love S; Oates J, Wolfe R, Nattress GR, Graham HK. Hip displacement in spastic cerebral palsy: repeatability of radiologic measurement. *J Pediatr Orthop* 2002 Sep-Oct;22(5): p660-7.
- Pirpiris M, Graham HK. Uptime in children with cerebral palsy. *J Pediatr Orthop* 2004 Sep-Oct;24(5): p521-8.
- Policy JF, Torburn L, Rinsky LA, Rose J. Electromyographic test to differentiate mild diplegic cerebral palsy and idiopathic toe-walking. *J Pediatr Orthop* 2001 Nov-Dec;21(6): p784-9.
- Preiss RA, Condie DN, Rowley DI, Graham HK. The effects of botulinum toxin (BTX-A) on spasticity of the lower limb and on gait in cerebral palsy. *J Bone Joint Surg Br* 2003 Sep;85(7): p943-8.
- Read HS, Hazlewood ME, Hillman SJ, Prescott RJ, Robb JE. Edinburgh visual gait score for use in cerebral palsy. *J Pediatr Orthop* 2003 May-Jun;23(3): p296-301.
- Rodda JM, Graham HK, Carson L, Galea MP, Wolfe R. Sagittal gait patterns in spastic diplegia. *J Bone Joint Surg Br* 2004 Mar;86(2): p251-8.
- Sarwahi V, Sarwark JF, Schafer MF, Backer C, Lee M, King EC, Aminian A, Grayhack JJ. Standards in anterior spine surgery in pediatric patients with neuromuscular scoliosis. *J Pediatr Orthop* 2001 Nov-Dec;21(6): p756-60.
- Schwartz MH, Viehweger E, Stout J, Novacheck TF, Gage JR. Comprehensive treatment of ambulatory children with cerebral palsy: an outcome assessment. *J Pediatr Orthop* 2004 Jan-Feb;24(1): p45-53.
- Selber P, Filho ER, Dallalana R, Pirpiris M, Nattress GR, Graham HK. Supramalleolar derotation osteotomy of the tibia, with T plate fixation. Technique and results in patients with neuromuscular disease. *J Bone Joint Surg Br* 2004 Nov;86(8): p1170-5.
- Smith DW, Drennan JC. Arthrogryposis wrist deformities: results of infantile serial casting. *J Pediatr Orthop* 2002 Jan-Feb;22(1): p44-7.
- Steinwender G, Saraph V, Zwick EB, Uitz C, Linhart W. Fixed and dynamic equinus in cerebral palsy: evaluation of ankle function after multilevel surgery. *J Pediatr Orthop* 2001 Jan-Feb;21(1): p102-7.
- Sussman MD, Aiona MD. Treatment of spastic diplegia in patients with cerebral palsy. *J Pediatr Orthop B* 2004 Mar;13(2): pS1-12.
- Thompson NS, Baker RJ, Cosgrove AP, Saunders JL, Taylor TC. Relevance of the popliteal angle to hamstring length in cerebral palsy crouch gait. *J Pediatr Orthop* 2001 May-Jun;21(3): p383-7.
- Thomson JD, Banta JV. Scoliosis in cerebral palsy: an overview and recent results. *J Pediatr Orthop B* 2001 Jan;10(1): p6-9.
- Tsirikos AI, Chang WN, Dabney KW, Miller F. Comparison of parents' and caregivers' satisfaction after spinal fusion in children with cerebral palsy. *J Pediatr Orthop* 2004 Jan-Feb;24(1): p54-8.
- Van der Linden ML, Aitchison AM, Hazlewood ME, Hillman SJ, Robb JE. Effects of surgical lengthening of the hamstrings without a concomitant distal rectus femoris transfer in ambulant patients with cerebral palsy. *J Pediatr Orthop* 2003 May-Jun;23(3): p308-13.
- Yau PW, Chow W, Li YH, Leong JC. Twenty-year follow-up of hip problems in arthrogryposis multiplex congenita. *J Pediatr Orthop* 2002 May-Jun;22(3): p359-63.