



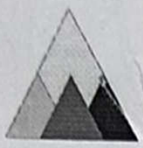
BỆNH CHARCOT- MARIE- TOOTH (CASE REPORT)

BS ĐOÀN MINH TÙNG
BS VÕ THỊ HIỀN HẠNH
PHÒNG EMG – MEDIC HCM



CASE LÂM SÀNG:

- BỆNH NHÂN NỮ 61 TUỔI. Q.8, TPHCM
- BỆNH KHỞI PHÁT CÁCH NAY KHOẢNG 20 NĂM, ĐÃ ĐI KHÁM VÀ CHỮA TRỊ RẤT NHIỀU NƠI, CÓ MANG DỤNG CỤ HỖ TRỢ 2 CHÂN. GẦN ĐÂY THẤY TÌNH TRẠNG ĐI ĐỨNG NGÀY CÀNG YẾU, TAY RẤT VỤNG VỀ KHÓ CẦM NẮM. TEO CƠ NHIỀU Ở BÀN TAY, BÀN CHÂN. BN KHÔNG THAN PHIỀN VỀ CẢM GIÁC
- KHÁM: MẤT CẢM GIÁC NÔNG, MẤT PHẢN XẠ GÂN XƯƠNG, SỨC CƠ 1/5 Ở 4 CHI



CÔNG TY TNHH Y TẾ HÒA HẢO - PHÒNG KHÁM ĐA KHOA
(Tên cũ: TRUNG TÂM CHẨN ĐOÁN Y KHOA - MEDIC)
254 Hòa Hảo, P.4, Q.10, TP. Hồ Chí Minh
ĐT: 028.39270284 - 028.39272136, Mail: hoahao254@medic.com.vn

Đăng ký khám trực tuyến :
<http://medichh.nthsoft.vn>
Hoặc app: Medic Hoa Hao



Qr code kết quả chữa bệnh án của quý khách. Medic không chịu trách nhiệm nếu quý khách cung cấp cho người khác.

QRCode kết quả



PHIẾU KHÁM BỆNH

KHOA THẦN KINH - PHÒNG: 2

Họ tên:

Địa chỉ:

Nghề nghiệp: **nội trợ**

Năm sinh: **1962 - Nữ**

ĐT:

Số thẻ BHYT:

HA - Mạch: **141/71 - 96 (13:50); 124/67 - 96 (13:59)**; Nhiệt độ: **37 °C**; Chiều cao: **155 cm**; Cân nặng: **61 kg**;

Lý do khám: CT từ 42 tuổi yếu tứ chi, teo cơ tứ chi

Chẩn đoán sơ bộ:

CHỈ ĐỊNH:

Điện cơ (EMG 2) (**Shanly**)

CD BỔ SUNG:

Dùng ứng dụng
mobile banking



Ngày 20 tháng 07 năm 2023 - 14:05









CTY TNHH Y TẾ HÒA HẢO - PK ĐA KHOA
254 HOÀ HẢO - P.4 - Q.10 - TP. HCM
ĐT : 028.3927 0284 - Fax: 028.3927 25438
**KẾT QUẢ CHẨN ĐOÁN ĐIỆN THẦN KINH CƠ
(ELECTROMYOGRAPHY)**

Thông tin bệnh nhân :

Mã số bệnh nhân 7446471

Tên bệnh nhân

Giới tính Female

Tuổi 61

Cân nặng

Chiều cao

Lâm sàng

YEU , TEO CO 4 CHI

Ngày báo cáo 07/25/2023

Ngày sinh

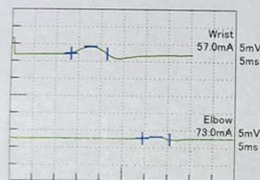
Nội / Ngoại viện (Unknown)

Bác sĩ (Unknown)

Người đo BS Vo Hien Hanh

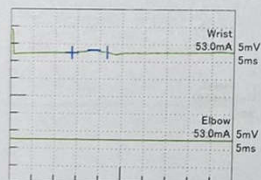
Khoa (Unknown)

Ngày khám 07/25/2023



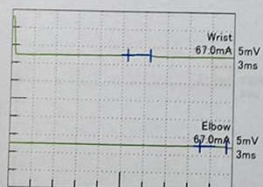
Dẫn truyền thần kinh vận động MCS

Median Left	Site	Lat.	Lat.ND	Dur.	Amp.	Amp.ND	Area
Wrist	13.4ms	4.2	8.1ms	2.1mV		10.4mVms	
Elbow	29.5ms	7.39	6.1ms	380.0uV		1.9mVms	
Segment	Distance	Interval	NCV	CCV	N.D.	Temp.	
Wrist	70mm	13.4ms	5.2m/s		0.6000004		
Wrist-Elbow	190mm	16.2ms	11.8m/s		45.3 - 73.3		
Elbow-Axilla					51.1 - 75.9		



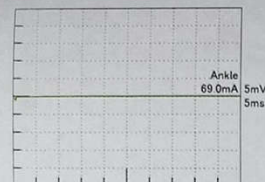
Dẫn truyền thần kinh vận động MCS

Median Right	Site	Lat.	Lat.ND	Dur.	Amp.	Amp.ND	Area
Wrist	13.9ms	4.2	7.9ms	840.0uV		2.3mVms	
Elbow	7.39						
Segment	Distance	Interval	NCV	CCV	N.D.	Temp.	
Wrist	70mm	13.9ms	5.1m/s		0.6000004		
Wrist-Elbow	200mm				45.3 - 73.3		
Elbow-Axilla					51.1 - 75.9		



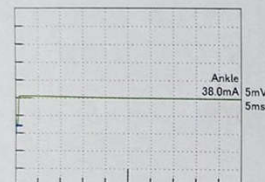
Dẫn truyền thần kinh vận động MCS

Ulnar Left	Site	Lat.	Lat.ND	Dur.	Amp.	Amp.ND	Area
Wrist	15.8ms	3.5	3.0ms	170.0uV		0.3mVms	
Elbow	25.7ms	8.04	3.5ms	70.0uV		0.3mVms	
Segment	Distance	Interval	NCV	CCV	N.D.	Temp.	
Wrist	70mm	15.8ms	4.4m/s		13.8 - 34.2		
Wrist-Elbow	200mm	9.9ms	20.3m/s		50.1 - 67.7		
Elbow-Axilla					53.9 - 79.1		



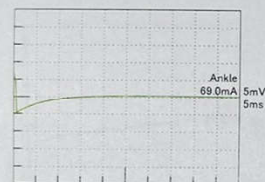
Dẫn truyền thần kinh vận động MCS

Peroneal Left	Site	Lat.	Lat.ND	Dur.	Amp.	Amp.ND	Area
Ankle	6.5						
Segment	Distance	Interval	NCV	CCV	N.D.	Temp.	
Ankle	70mm						
Ankle-Head of fibula						27.5 - 71.5	
Head of fibula-Popliteal						39.6 - 64.4	



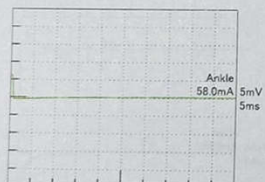
Dẫn truyền thần kinh vận động MCS

Peroneal Right	Site	Lat.	Lat.ND	Dur.	Amp.	Amp.ND	Area
Ankle	0.0ms	6.5	0.0ms	0.0uV		0.0mVms	
Segment	Distance	Interval	NCV	CCV	N.D.	Temp.	
Ankle	70mm	0.0ms	***				
Ankle-Head of fibula						27.5 - 71.5	
Head of fibula-Popliteal						39.6 - 64.4	



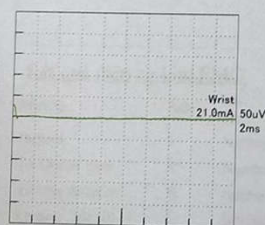
Dẫn truyền thần kinh vận động MCS

Tibial Left	Site	Lat.	Lat.ND	Dur.	Amp.	Amp.ND	Area
Ankle	8.5						
Segment	Distance	Interval	NCV	CCV	N.D.	Temp.	
Ankle	70mm						
Ankle-Popliteal						30.3 - 60.7	



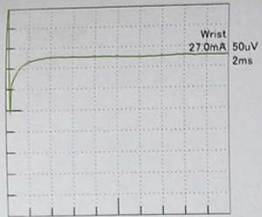
Dẫn truyền thần kinh vận động MCS

Tibial Right	Site	Lat.	Lat.ND	Dur.	Amp.	Amp.ND	Area
Ankle	8.5						
Segment	Distance	Interval	NCV	CCV	N.D.	Temp.	
Ankle	70mm						
Ankle-Popliteal						30.3 - 60.7	



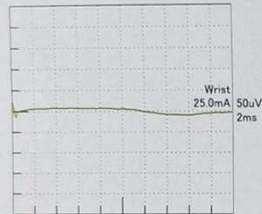
Dẫn truyền thần kinh cảm giác SCS

Median Left	Site	Lat.1	ND	Lat.2	ND	Amp.	Amp.ND	Area
Wrist	3.00							
Segment	Distance	Interval	NCV	CCV	N.D.	Temp.		
Wrist	130mm				47.4 - 70.4			
Wrist-Elbow					50.1 - 85.3			
Elbow-Axilla					53.3 - 70.3			



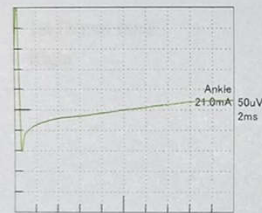
Dẫn truyền thần kinh cảm giác SCS

Median		Right					
Site	Lat.1	ND	Lat.2	ND	Amp.	Amp.ND	Area
Wrist		3.00					
Segment	Distance	Interval	NCV	CCV	N.D.	Temp.	
Wrist	130mm				41.2 - 70.4		
Wrist-Elbow					50.1 - 85.3		
Elbow-Axilla					55.3 - 70.3		



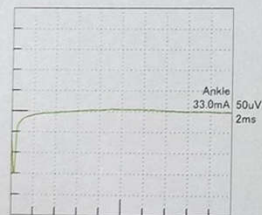
Dẫn truyền thần kinh cảm giác SCS

Ulnar		Left						
Site	Lat.1	ND	Lat.2	ND	Amp.	Amp.ND	Area	
Wrist								
Segment	Distance	Interval	NCV	CCV	N.D.	Temp.		
Wrist	110mm				44.2 - 65.4			
Wrist-Elbow					55.9 - 75.5			
Elbow-Axilla					55.9 - 79.5			



Dẫn truyền thần kinh cảm giác SCS

Superficial Peroneal		Left						
Site	Lat.1	ND	Lat.2	ND	Amp.	Amp.ND	Area	
Ankle								
Segment	Distance	Interval	NCV	CCV	N.D.	Temp.		
Ankle								



Dẫn truyền thần kinh cảm giác SCS

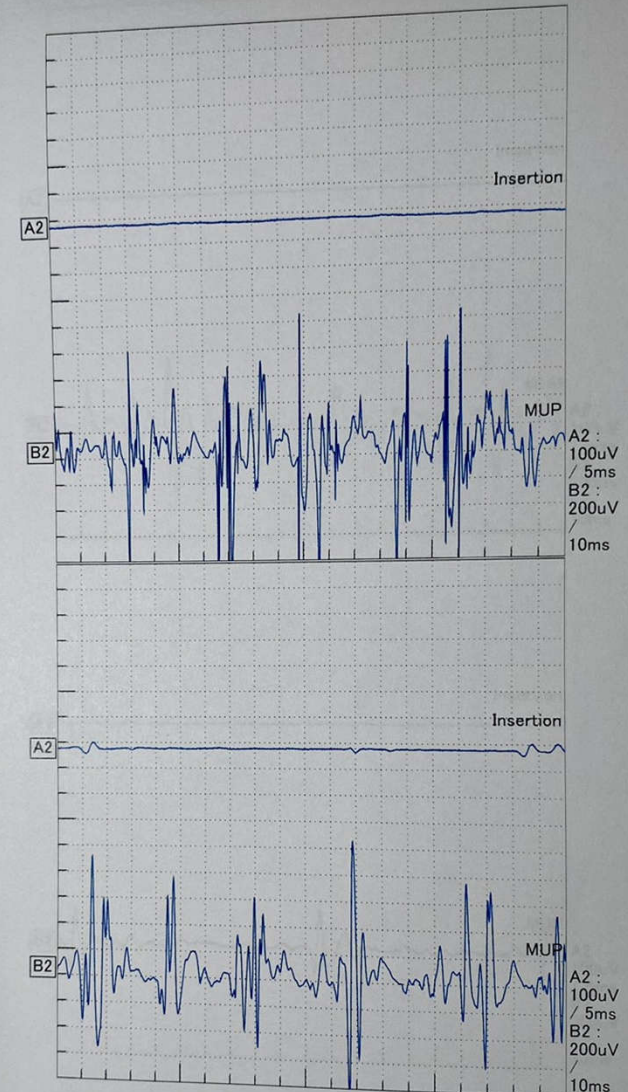
Superficial Peroneal		Right						
Site	Lat.1	ND	Lat.2	ND	Amp.	Amp.ND	Area	
Ankle								
Segment	Distance	Interval	NCV	CCV	N.D.	Temp.		
Ankle								

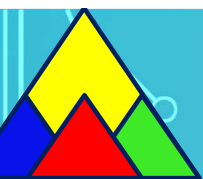
Kết quả điện cơ kim EMG

Muscle	Side	Ins. Act.	Fibs.	Pos. Wave	Fasc.	MYO. Disch.	Normal MUP	Poly	Low Amp.	High Amp.	Dur.	Recruit	Int. Patt.
Deltoid	L	Normal	0					+++		+3	Long	Reduce	
1st Dorsal Inter.	R	Normal	0					++++		+3	Normal	Reduce	
Tibialis Anterior	R	Normal	0					++++		+4	Long	Descret	
Gastroc. Medial H	L	Normal	0					++++		+4	Long	Descret	

Deltoid
Left

1st Dorsal Inter.
Right





KẾT LUẬN

PHÂN TÍCH KẾT QUẢ :

* NCS : + Ở 2 tay : sóng M có latency kéo rất dài , biên độ thấp , MCV giảm nặng nề , sóng F mất.
sóng cảm giác mất.

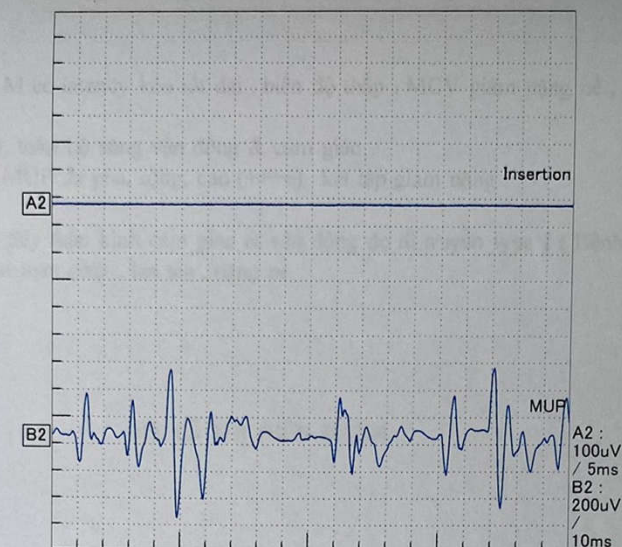
+ Ở 2 chân : mất. toàn bộ sóng vận động & cảm giác .

* EMG : fibrillation (-) , MUP đa pha, rộng, cao (+++), kết tập giảm nặng

KẾT LUẬN:

Hiện có biểu hiện : Bệnh dây thần kinh cảm giác & vận động do di truyền type I (Bệnh Charcot - Marie - Tooth) - giai đoạn toàn phát , lan tỏa , nặng nề .

Tibialis Anterior
Right



Gastroc. Medial H
Left





TỔNG QUAN

❑ BỆNH CMT (CHARCOT- MARIE- TOOTH) : BỆNH THẦN KINH NGOẠI BIÊN LIÊN QUAN DI TRUYỀN:

- LẦN ĐẦU ĐƯỢC MÔ TẢ BỞI JEAN MARTIN CHARCOT CÙNG PIERE MARIE (PARIS) VÀ HOWARD TOOTH (LONDON) VÀO NĂM 1886
- SAU ĐÓ DYCK, GILLIATT VÀ THOMAS DỰA TRÊN CHẨN ĐOÁN ĐIỆN CHIA 2 LOẠI:

✓ CMT1: CHẠM DẪN TRUYỀN DO MẤT MYELIN

✓ CMT2: TỐC ĐỘ DẪN TRUYỀN TK BÌNH THƯỜNG DO TỔN THƯƠNG SỢI TRỤC

❑ NGÀY NAY PHÁT HIỆN HƠN 100 ĐỘT BIẾN GEN VÀ RẤT NHIỀU BN MẮC CMT LÀ ĐỘT BIẾN MỚI → KHÔNG TÌM THẤY TIỀN SỬ GIA ĐÌNH LIÊN QUAN

❑ DỊCH TỄ: TỶ LỆ BỆNH TKNB DO DI TRUYỀN CÓ CÁC CON SỐ THỐNG KÊ RẤT KHÁC NHAU



PHÂN LOẠI:

□ PHÂN LOẠI KHÔNG THỐNG NHẤT VÀ THAY ĐỔI LIÊN TỤC DO:

➤ 1 GEN ĐỘT BIẾN → NHIỀU KIỂU HÌNH

➤ 1 KIỂU HÌNH → DO ĐỘT BIẾN CỦA NHIỀU GEN GÂY RA

→ CMT CÓ TYP 1 → TYP 7 + TYP X-LINKED



- CMT1: DO BẤT THƯỜNG BAO MYELIN, DI TRUYỀN TRỘI NST THƯỜNG. CLS CHẠM DẪN TRUYỀN Ở TẤT CẢ DÂY TK. CÓ RẤT NHIỀU BỆNH : CMT1A, CMT1B...
- CMT2: TT SỢI TRỰC CHIẾM ƯU THẾ, DI TRUYỀN TRỘI NST THƯỜNG. CLS CHẠM DẪN TRUYỀN Ở MỨC RANH GIỚI. CŨNG CÓ RẤT NHIỀU BỆNH: CMT2A, CMT2B...
- CMT3 # DEJERINE SOTTAS: HỦY MYELIN RẤT NẶNG NGAY TỪ SƠ SINH
- CMT 4: BỆNH DI TRUYỀN LẶN NST THƯỜNG: BỆNH NẶNG, KHỞI PHÁT SỚM. BỆNH CÓ THỂ LÀ HỦY MYELIN HOẶC BỆNH TT SỢI TRỰC HOẶC TRUNG GIAN
- CMT X-LINKED: DO ĐỘT BIẾN GEN GJB1 LIÊN KẾT VỚI GIỚI TÍNH
- CMT5,6,7 NGÀY NAY ÍT ĐƯỢC DÙNG DO ĐƯỢC ĐẶT TÊN THEO TÊN GEN ĐỘT BIẾN



Bảng 3.2. Phân nhóm các bệnh dây thần kinh ngoại biên do di truyền (Christopher J. Klein).

Nhóm các bệnh Charcot–Marie–Tooth (CMT):

1. Bệnh CMT thể hủy myelin di truyền trội theo nhiễm sắc thể thường (autosomal dominant CMT demyelinating neuropathies), còn gọi CMT1.
2. Bệnh CMT thể sợi trục di truyền trội theo nhiễm sắc thể thường (autosomal dominant CMT axonal neuropathies), còn gọi CMT2.
3. Bệnh CMT thể di truyền lặn theo nhiễm sắc thể thường (autosomal recessive CMT neuropathies). Trong nhóm này có một số CMT2 và CMT4.
4. Bệnh CMT thể di truyền liên kết nhiễm sắc thể X (X-linked CMT neuropathies, viết tắt CMTX).

Nhóm các bệnh không phải Charcot–Marie–Tooth (non-CMT hereditary neuropathies):

1. Dạng chỉ ảnh hưởng vận động: bệnh dây thần kinh vận động di truyền (hereditary motor neuropathym, HMN).
2. Dạng ảnh hưởng ưu thế là cảm giác: bệnh dây thần kinh tự chủ và cảm giác di truyền (hereditary sensory and autonomic neuropathy, HSAN).
3. Dạng tiến triển thành cơ: dây thần kinh di truyền dễ liệt do chèn ép (hereditary neuropathy with liability to pressure palsies, HNPP).
4. Bệnh dây thần kinh của đám rối cánh tay do di truyền (hereditary brachial plexus neuropathy, HBPN), còn gọi là bệnh teo cơ đau thần kinh di truyền (hereditary neuralgic amyotrophy).
5. Dạng bị co cứng cơ: bệnh liệt cứng hai chi dưới do di truyền (HSP) kèm bệnh dây thần kinh ngoại biên (hereditary spastic paraplegia with neuropathy, còn gọi HSP phức tạp, complicated HSP).
6. Dạng biểu hiện tiểu não – tủy sống kèm bệnh dây thần kinh ngoại biên: bệnh thất điều tiểu não tủy sống (spinocerebellar ataxias, viết tắt SCAs).
7. Các bệnh dây thần kinh ngoại biên do chuyển hóa di truyền (inherited metabolic neuropathies).
8. Bệnh dây thần kinh do ty thể (mitochondrial neuropathy, hay mt-neuropathy).



10. Bệnh dây thần kinh kết hợp với thất điều di truyền, ví dụ thất điều Fredreich, thất điều kèm mất dùng vận nhãn (ataxia with oculomotor apraxia, AOA2), bệnh thất điều tiểu não – tủy sống di truyền lặn theo nhiễm sắc thể thường của Charlevoix Saguenay (autosomal recessive spinal cerebellar ataxia of Charlevoix Saguenay, ARSACS), hội chứng thất điều run có nhiễm sắc thể X dễ tổn thương (fragile X tremor ataxia syndrome), các thất điều tiểu não tủy sống (spinocerebellar ataxias).
11. Các bệnh lý có DNA khiếm khuyết, ví dụ bệnh thất điều giãn mao mạch (ataxia telangiectasia), hội chứng Cockayne, chứng khô da sắc tố (xeroderma pigmentosa).



Bảng 3.3. Hệ thống hóa phân loại các bệnh Charcot-Marie-Tooth năm 2017 (Sindhu Ramchandren cải biên từ bảng phân loại của McCorquodale và CS).

Kiểu CMT	Cơ chế và kiểu hình của bệnh	Kiểu di truyền	Tỷ lệ % trong các CMT	Kiểu phụ	Gen
CMT1	Bất thường myelin; yếu và teo cơ phía ngón chi, giảm cảm giác; khởi phát khoảng 5-20 tuổi; MCV < 38 m/giây	Trội theo nhiễm sắc thể thường (autosomal dominant)	50-80	CMT1A	PMP22
				CMT1B	MPZ
				CMT1C	LITAF
				CMT1D	EGR2
				CMT1E	PMP22
				CMT1F/2E	NEFL
CMT2	Thoái hóa sợi trục; yếu và teo cơ phía ngón chi, ảnh hưởng cảm giác với các mức độ khác nhau, có một số bệnh nhân bị nặng và biến chứng, tốc độ dẫn truyền vận động > 38 m/giây, tuổi khởi phát không đồng nhất.	Trội theo nhiễm sắc thể thường (autosomal dominant)	10-15	CMT2A	MFN2
				CMT2B	RAB7A
				CMT2C	TRPV4
				CMT2D	GARS
				CMT2E/1F	NEFL
				CMT2F	HSPB1
				CMT2G	12q12-q13
				CMT2H/2K	GDAP1
				CMT2I/2J	MPZ
				CMT2L	HSPB8
				CMT2M	SYNM
				CMT2N	AARS
				CMT2O	DYNC1H1
				CMT2P	LRSAM1
Thể trung gian	Bệnh lý bao myelin và cả tổn thương sợi trục, tốc độ dẫn truyền vận động > 25 m/giây và < 38 m/giây	Trội theo nhiễm sắc thể thường (autosomal dominant)	<4	DI-CMTA	Không rõ
				DI-CMTB	DNM2
				DI-CMTC	YARS
				DI-CMTD	MPZ
				DI-CMTF	GNB4
CMT lặn theo	Bệnh hủy myelin (CMT4), cũng có thể sợi trục, hoặc thể trung gian. Lâm sàng	Lặn theo nhiễm sắc thể thường	Hiếm gặp	CMT4A	GDAP1
				CMT4B1	MTMR2
				CMT4B2	SBF2



nhễm sắc thể thường	biểu hiện không đồng nhất.	(autosomal recessive)		CMT4B3 CMT4C CMT4D CMT4E CMT4F CMT4G CMT4H CMT4J CMT2B1 CMT2B2	SBF1 SH3TC2 NDRG1 EGR2 PRX HK1 FGD4 FIG4 LMNA MED25
CMTX	Thoái hóa sợi trục đi kèm với bất thường bao myelin	Liên kết NST X (X-linked)	10-15	CMTX1 CMTX2 CMTX3 CMTX4 CMTX5 CMTX6	GJB1 Xp22.2 Không rõ AIFM1 PRPS1 PDK3

... CMT1 là CMT1A do đột biến sao chép ge



LÂM SÀNG:

- YẾU CƠ VÀ TEO CƠ TIẾN TRIỂN CHẬM CHẠP / NGỌN CHI. ĐA SỐ BN KHÔNG BỊ ĐAU VÀ KHÔNG CÓ TRIỆU CHỨNG CẢM GIÁC.
- THAN PHIỀN CỦA BN KHI ĐI KHÁM : YẾU CƠ ẢNH HƯỞNG ĐẾN SINH HOẠT HÀNG NGÀY. ĐẶC BIỆT HỌ KHÔNG XÁC ĐỊNH CHÍNH XÁC THỜI ĐIỂM PHÁT HIỆN BỆNH



DẤU HIỆU LS MINH CHỨNG CHO QUÁ TRÌNH TIẾN TRIỂN MẠN TÍNH:

- BIẾN DẠNG BÀN CHÂN- CỎ CHÂN:
- NGÓN CHÂN HÌNH BÚA
- BÀN CHÂN LỒM THÀNH VÒM HOẶC BÀN CHÂN BỆT, BÀN CHÂN VẠO TRONG
- TEO CƠ CĂNG CHÂN → CHÂN CÓ HÌNH CHAI CHAMPAGNE LỘN NGƯỢC
- TEO CƠ BÀN TAY



CÓ 3 KIỂU KHỞI PHÁT VÀ DIỄN TIẾN LS

□ KIỂU THỨ NHẤT- KIỂU KINH ĐIỀN

- KHỞI PHÁT TRƯỚC 10 TUỔI → 30 TUỔI
- YẾU NGỌN CHI CÂN ĐỐI 2 BÊN , TĂNG TIẾN CHẬM
- BỆNH TĂNG TIẾN ĐẾN LÚC BÀN CHÂN RŨ, YẾU RÕ BÀN TAY
- KHÁM: YẾU RÕ, MẤT CẢM GIÁC- GIẢM HOẶC MẤT PXGX



❑ KIỂU THỨ 2:

- KHỞI PHÁT SỚM: CHẠM BIẾT ĐI, ĐI KIỂNG CHÂN, TAY VỤNG VỀ
- ĐÀN DẦN ĐI NẶNG → ĐI XE LĂN

❑ KIỂU THỨ 3:

- KHỞI PHÁT Ở NGƯỜI LỚN # 40 TUỔI



CHẨN ĐOÁN ĐIỆN:

☐ NCS:

✓ KHÔNG ĐƯỢC CÓ :

✓ - HIỆN TƯỢNG PHONG BÉ TK

✓ - PHÁT TÁN THEO THỜI GIAN

VÌ ĐÂY LÀ BIỂU HIỆN CỦA BỆNH HỦY MYELIN MẮC PHẢI
TRỪ CMT-X DO ĐỘT BIẾN GEN GJB1

☐ CHẠM DẪN TRUYỀN VẬN ĐỘNG CỦA CMT LÀ CHẠM ĐỒNG ĐỀU Ở TẤT CẢ DÂY
TK

☐ MỐC CHUẨN TỐC ĐỘ DẪN TRUYỀN VẬN ĐỘNG CỦA DÂY TK TRỤ/ CẰNG TAY:
38M/GIÂY (BÌNH THƯỜNG > 45M/GIÂY)

❖ < 38M/GIÂY → CMT1: THỂ HỦY MYELIN

❖ > 38M/GIÂY → CMT2: THỂ TT SỢI TRỤC

➢ GIẢM BIÊN ĐỘ ĐIỆN THỂ CẢM GIÁC SNAP

➢ GIẢM BIÊN ĐỘ ĐIỆN THỂ VẬN ĐỘNG CMAP

☐ TRƯỜNG HỢP KHÓ ĐO TỐC ĐỘ DẪN TRUYỀN DÂY TK TRỤ THÌ THỰC HIỆN PHẢN
XẠ NHẢM MẮT: R1 KÉO DÀI > 13M/GIÂY → GỢI Ý HỦY MYELIN



ĐIỆN CƠ KIM:

- ĐIỆN THẾ VẬN ĐỘNG MUAP CAO, RỘNG, ĐA PHASE
- LƯU Ý: CMT1 SAU THỜI GIAN DÀI DIỄN TIẾN BỆNH SẼ BỊ TỔN THƯƠNG SỢI TRỤC THỨ PHÁT → CÓ HÌNH ẢNH ĐIỆN CƠ KIM # CMT2



XÉT NGHIỆM GEN:

VÌ CÓ QUÁ NHIỀU GEN CÓ THỂ ĐỘT BIẾN → RẤT KHÓ KHĂN TRONG VIỆC XÁC ĐỊNH GEN ĐỘT BIẾN

→ DỰA VÀO LÂM SÀNG + ĐIỆN CƠ ĐỂ CÓ ĐỊNH HƯỚNG XÉT NGHIỆM GEN → ĐỒ TỐN KÉM VÀ KHÔNG MẤT QUÁ NHIỀU THỜI GIAN



ĐIỀU TRỊ:

- ❑ NGÀY NAY CHƯA THỂ ĐIỀU TRỊ KHỎI CMT NHƯNG GIÚP ĐIỀU TRỊ TRIỆU CHỨNG VÀ CHỨC NĂNG
- ❑ CẦN KẾT HỢP ĐỘ NGŨ LIÊN CHUYÊN KHOA: NỘI THẦN KINH, SINH LÝ THẦN KINH, VẬT LÝ TRỊ LIỆU, CHẤN THƯƠNG CHỈNH HÌNH, PHỤC HỒI CHỨC NĂNG
- ❑ TẬP LUYỆN VÀ CHỈNH HÌNH:
 - VỆO CỘT SỐNG
 - LOẠN SẴN KHỚP HÁNG
 - BIẾN DẠNG BÀN CHÂN- CỔ CHÂN
- ❑ DÙNG THUỐC: ĐANG TRONG QUÁ TRÌNH NGHIÊN CỨU



TƯ VẤN DI TRUYỀN:

❖ TƯ VẤN TRƯỚC THỤ THAI (TIỀN HÔN NHÂN) :

✓ ĐA SỐ CMT DI TRUYỀN TRỘI / NST THƯỜNG → CON CÓ KHẢ NĂNG 50% MẮC BỆNH

✓ CMT-X GEN TRỘI:

➤ MẸ MANG GEN BỆNH → 50% CHO CÁC CON

➤ CHA MANG GEN BỆNH → 100% CHO CON GÁI

✓ 1 SỐ ÍT CMT DI TRUYỀN LẶN / NST THƯỜNG:

➤ CẢ CHA VÀ MẸ MANG GEN BỆNH → 25% CON MẮC BỆNH

➤ CHỈ CHA HOẶC MẸ MANG GEN BỆNH → KHÔNG CÓ NGƯỜI CON NÀO MẮC BỆNH

❖ TƯ VẤN XN GEN TRƯỚC SINH:

- SINH THIẾT GAI NHAU THAI LÚC THAI 12W, CHỌC ỔI LÚC THAI 16W → NGUY CƠ SẼY THAI CAO



THANKS FOR YOUR
ATTENTION

