

**ĐẶC ĐIỂM BỆNH LÝ THẦN KINH CƠ TẠI  
KHOA ĐIỀU TRỊ TÍCH CỰC NỘI KHOA, BỆNH VIỆN NHI TRUNG ƯƠNG**

*Đậu Việt Hùng<sup>1</sup>, Trần Minh Điển<sup>1,2</sup>, Nguyễn Thị Tươi<sup>2\*</sup>*

**Tóm tắt**

**Mục tiêu:** Mô tả cơ cấu bệnh lý thần kinh cơ (neuromuscular diseases - NMD), đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng, tình trạng suy hô hấp ở bệnh nhi. **Phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu hồi cứu và mô tả trên 63 bệnh nhi mắc NMD tại Khoa Điều trị Tích cực Nội khoa, Bệnh viện Nhi Trung ương từ tháng 01/2023 - 7/2025. Thu thập các dữ liệu về chẩn đoán, lâm sàng, phân loại suy hô hấp dựa trên PaO<sub>2</sub>/PaCO<sub>2</sub>, cận lâm sàng, PRISM III và các liệu pháp điều trị. **Kết quả:** Trong 63 bệnh nhi, 74,6% được chẩn đoán NMD trước đó, nguyên nhân di truyền chiếm 63,8%, trong đó, phổ biến nhất là nhóm thoái hóa cơ tủy (spinal muscular atrophy - SMA) (56,7%) và nhược cơ bẩm sinh (33,3%). Về lâm sàng, 46% bệnh nhi có biểu hiện rối loạn tri giác, yếu cơ hô hấp (47,6%), rối loạn nuốt (49,2%), yếu chi dưới (92,1%) và chi trên (84,1%), giảm trương lực cơ chiếm 81%. Suy hô hấp type 2 chiếm tỷ lệ cao nhất (31,7%), trong khi type 1 chỉ gặp 3,2%. Viêm phổi trên hình ảnh X-quang chiếm 85,7%, men CK tăng chiếm 50% và siêu âm tim bất thường chiếm 58,3%. PRISM III trung vị là 3 (IQR: 3 - 7), 57,1% có nguy cơ tử vong rất thấp. 31,8% bệnh nhi được điều trị đặc hiệu. **Kết luận:** Trẻ mắc NMD nhập hồi sức thường có rối loạn tri giác, chủ yếu suy hô hấp type 2 và tổn thương phổi đi kèm. Nguyên nhân di truyền chiếm ưu thế, trong đó SMA là căn nguyên nổi bật.

**Từ khóa:** Bệnh lý thần kinh cơ; Suy hô hấp; Yếu cơ; Trẻ em; Điều trị tích cực.

**CHARACTERISTICS OF NEUROMUSCULAR DISORDERS  
IN THE PEDIATRIC INTENSIVE CARE UNIT,  
VIETNAM NATIONAL CHILDREN'S HOSPITAL**

**Abstract**

**Objectives:** To describe the spectrum, clinical and laboratory characteristics, respiratory status, and treatment of neuromuscular diseases (NMD) in patients.

<sup>1</sup>Bệnh viện Nhi Trung ương

<sup>2</sup>Trường Đại học Y Dược, Đại học Quốc gia Hà Nội

\*Tác giả liên hệ: Nguyễn Thị Tươi (tuoiinguyenbsdk@gmail.com)

Ngày nhận bài: 12/12/2025

Ngày được chấp nhận đăng: 29/01/2026

<http://doi.org/10.56535/jmpm.v51i3.1802>

**Methods:** A retrospective descriptive study was conducted on 63 pediatric patients diagnosed with NMD at the Pediatric Intensive Care Unit, Vietnam National Children's Hospital, from January 2023 to July 2025. Data regarding diagnostic categories, clinical manifestations, classification of respiratory failure based on PaO<sub>2</sub>/PaCO<sub>2</sub>, laboratory and imaging findings, PRISM III scores, and specific therapy were collected and analyzed. **Results:** Among 63 patients, 74.6% had been previously diagnosed as NMD; genetic etiologies accounted for 63.8%, with spinal muscular atrophy being predominant (56.7%), followed by congenital myasthenic syndromes (33.3%). Clinically, 46% of the cases presented with altered mental status. Muscle weakness was common, including respiratory muscle weakness (47.6%), bulbar dysfunction affecting swallowing (49.2%), lower limb weakness (92.1%), and upper limb weakness (84.1%). Hypotonia was documented in 81%. Type 2 respiratory failure occurred more frequently (31.7%) than type 1 (3.2%). Chest X-ray findings revealed pneumonia (85.7%), elevated CK levels (50%), and cardiac abnormalities on echocardiography (58.3%). The median PRISM III score was 3 (IQR: 3 - 7), and 57.1% of patients were classified as having a very low risk of mortality. A total of 31.8% received specific therapy. **Conclusion:** Children with NMD admitted to the Intensive Care Unit commonly present with impaired consciousness, low predicted mortality risk, and a predominance of type 2 respiratory failure. Most patients exhibit pulmonary abnormalities. The underlying causes are largely genetic, with SMA being the most prominent etiology.

**Keyword:** Neuromuscular diseases; Respiratory failure; Muscle weakness; Children; Intensive care unit.

## ĐẶT VẤN ĐỀ

Bệnh lý thần kinh cơ bao gồm nhóm bệnh đa dạng, ảnh hưởng đến toàn bộ đơn vị vận động, từ neuron vận động sừng trước tủy sống, dây thần kinh ngoại biên, khớp nối thần kinh - cơ đến sợi cơ. Mặc dù được xếp vào nhóm bệnh hiếm, NMD có tác động đáng kể trong thực hành nhi khoa [1, 2].

Trong tiến triển của bệnh, biến chứng suy hô hấp hay gặp và là nguyên nhân hàng đầu gây nhập viện cũng như tử vong ở trẻ mắc NMD. Yếu cơ hô hấp, rối loạn

nuốt và giảm thông khí phế nang dẫn tới suy hô hấp cấp hoặc mạn, chiếm tới 40 - 90% nguyên nhân tử vong [3]. Các nghiên cứu quốc tế ghi nhận tỷ lệ rất cao bệnh nhân NMD cần hỗ trợ hô hấp (71 - 95%) [4, 5]. Điều này cho thấy việc đánh giá đúng mức độ suy hô hấp đóng vai trò lựa chọn phương thức hỗ trợ hô hấp phù hợp.

Tại Việt Nam, mặc dù việc ứng dụng các kỹ thuật chẩn đoán như xét nghiệm di truyền, điện cơ và các phương pháp hỗ trợ hô hấp ngày càng phát triển, dữ liệu

trong nước về đặc điểm lâm sàng, mức độ suy hô hấp và liệu pháp điều trị ở bệnh nhi mắc NMD trong hồi sức vẫn còn hạn chế. Bên cạnh đó, khả năng tiếp cận các liệu pháp điều trị đặc hiệu còn nhiều khó khăn. Vì vậy, nghiên cứu mô hình bệnh lý, đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng, liệu pháp điều trị của bệnh nhi mắc NMD suy hô hấp nhằm: *Hoàn thiện phác đồ hỗ trợ hô hấp, định hướng chiến lược điều trị đặc hiệu và cải thiện tiên lượng cho nhóm bệnh nhân đặc thù này.*

## **ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU**

### **1. Đối tượng nghiên cứu**

Gồm 63 bệnh nhi từ 28 ngày tuổi đến < 16 tuổi, được chẩn đoán mắc bệnh NMD và có chỉ định hỗ trợ hô hấp tại Khoa Điều trị tích cực Nội khoa, Bệnh viện Nhi Trung ương từ tháng 01/2023 - 7/2025.

\* *Tiêu chuẩn lựa chọn:* Chẩn đoán NMD dựa trên lâm sàng, cận lâm sàng (điện cơ, men cơ, xét nghiệm di truyền, sinh thiết cơ...). Các nhóm bệnh bao gồm: SMA, nhược cơ, viêm đa rễ dây thần kinh mất myelin cấp (Guillain-Barré), viêm đa rễ và dây thần kinh mất myelin mạn tính (CIDP), loạn dưỡng cơ Duchenne, rối loạn dự trữ glycogen type II (Pompe), viêm đa/viêm da cơ [1].

\* *Tiêu chuẩn loại trừ:* Các bệnh lý gây suy hô hấp không kèm bệnh lý thần kinh cơ. Hồ sơ bệnh án thiếu thông tin. Gia đình từ chối cung cấp thông tin trong giai đoạn tiến cứu.

### **2. Phương pháp nghiên cứu**

\* *Thiết kế nghiên cứu:* Nghiên cứu hồi cứu, mô tả.

\* *Các chỉ số nghiên cứu:*

Đặc điểm lâm sàng: Tri giác, dấu hiệu gắng sức, cơ lực, trương lực cơ, PRISM III trong 24 giờ đầu, các bệnh lý nặng phối hợp.

Cận lâm sàng: Khí máu động mạch, công thức máu, CK, X-quang tim phổi, điện cơ; xét nghiệm di truyền, MRI sọ não và tủy sống, dịch não tủy.

\* *Xử lý số liệu:* Nghiên cứu được nhập và phân tích bằng phần mềm SPSS 27.0.

### **3. Đạo đức nghiên cứu**

Nghiên cứu được Hội đồng Đạo đức trong nghiên cứu y sinh học, Bệnh viện Nhi Trung ương chấp thuận theo Quyết định số 423/BVNTW-HĐĐĐ ngày 17/10/2024. Số liệu nghiên cứu được Bệnh viện Nhi Trung ương cho phép sử dụng và công bố. Nhóm tác giả cam kết không có xung đột lợi ích trong nghiên cứu.

## **KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU**

Trong thời gian nghiên cứu, có 63 trường hợp đủ tiêu chuẩn nghiên cứu. Nhóm bệnh lý neuron vận động sùng trước tủy sống chiếm tỷ lệ cao nhất, tiếp theo là nhóm bệnh lý sợi cơ (31,8%). Bệnh lý khớp nối thần kinh cơ chiếm 15,9%. Bệnh lý rễ và dây thần kinh ngoại biên chiếm 12,7%.

**Bảng 1.** Mô hình bệnh lý thần kinh cơ (n = 63).

<b>Chẩn đoán</b>		<b>Số lượng (n)</b>	<b>Tỷ lệ (%)</b>
Mới được chẩn đoán NMD đợt này		16	25,4
Tiền sử được chẩn đoán NMD		47	74,6
Di truyền	SMA	17	56,7
	Nhược cơ bẩm sinh	10	33,3
	Loạn dưỡng cơ Duchenne	3	10
Chuyển hóa	Pompe	9	19,1
Mắc phải	Guillain-Barré	2	66,7
	CIDP	1	33,3
Yếu cơ - chưa rõ nguyên nhân		5	10,6

Trong 63 đối tượng nghiên cứu, có 47 bệnh nhi (74,6%) có tiền sử bệnh được chẩn đoán NMD. Trong đó, bệnh lý NMD do căn nguyên di truyền chiếm tỷ lệ cao nhất (63,8%), bao gồm thoái hóa cơ tủy (56,7%), nhược cơ bẩm sinh (33,3%) và loạn dưỡng cơ Duchenne (10%); yếu cơ - chưa rõ nguyên nhân chiếm 10,6%.

**Bảng 2.** Đặc điểm lâm sàng của bệnh nhân mắc bệnh thần kinh cơ.

<b>Đặc điểm lâm sàng</b>		<b>n (%)</b>
Tri giác	Tỉnh	34 (54,0)
	Kích thích	14 (22,2)
	Lơ mơ - hôn mê	15 (23,8)
Yếu cơ	Yếu cơ hô hấp	30 (47,6)
	Rối loạn nuốt	31 (49,2)
	Yếu 2 chi dưới	58 (92,1)
	Yếu 2 chi trên	53 (84,1)
	Yếu cơ mi mắt	17 (27,0)
Trương lực cơ	Giảm trương lực	51 (81,0)
Dấu hiệu mạn tính	Teo cơ	5 (7,9)
	Biến dạng lồng ngực	6 (9,5)
	Cong vẹo cột sống	5 (7,9)
Phân loại suy hô hấp	Không suy hô hấp	37 (58,7)
	Suy hô hấp type 1	2 (3,2)
	Suy hô hấp type 2	20 (31,7)
	Suy hô hấp type 3	4 (6,4)

Rối loạn tri giác được ghi nhận ở 46% bệnh nhi. Trẻ có yếu cơ rõ, đặc biệt ở chi dưới (92,1%), chi trên (84,1%). 81% bệnh nhi có giảm trương lực cơ. Suy hô hấp type 1 (thiếu oxy máu) chỉ ghi nhận ở 3,2% bệnh nhi, cho thấy rối loạn khuếch tán và bất tương hợp thông khí tưới máu ít phổ biến.

**Bảng 3.** Đặc điểm cận lâm sàng của nhóm bệnh lý thần kinh cơ.

Đặc điểm cận lâm sàng	Phân loại	Giá trị; n (%)
Hb, $\bar{X} \pm SD$	119,3 $\pm$ 15,2 (73 - 148)	63
	Không thiếu máu	49 (77,8)
	Thiếu máu	14 (22,2)
CK, $\bar{X} \pm SD$	942,2 $\pm$ 2275,3 (2,7 - 12329)	38
	Bình thường	19 (50)
	Tăng	19 (50)
X-quang ngực thẳng	Viêm phổi	54 (85,7)
	Xẹp phổi	10 (15,9)
	Tràn dịch màng phổi	5 (7,94)
	Tràn khí màng phổi	1 (1,6)
Dịch não tủy (n = 8)	Tế bào	1,75 $\pm$ 1,17
	Protein	1,88 $\pm$ 3,31
Điện cơ (n = 7)	Tổn thương sợi trục	2 (28,6)
	Tổn thương mất myelin	3 (42,8)
	Tổn thương hỗn hợp	2 (28,6)
MRI sọ não, tủy (n = 16)	Bất thường	3 (18,8)
	Bình thường	13 (81,2)
PCR gene (n = 9)	SMA	6 (66,7)
	Loạn dưỡng cơ	1 (11,1)
	Pompe	2 (22,2)
Siêu âm tim (n = 24)	Bất thường	14 (58,3)
	Bình thường	10 (41,7)

Các xét nghiệm như dịch não tủy, điện cơ và MRI cho thấy tỷ lệ nhỏ bất thường (điện cơ có 7/63 bệnh nhi (11,1%) bất thường, MRI sọ não, tủy có 3/16 bệnh nhi (18,8%) bất thường. Xét nghiệm PCR chủ yếu ghi nhận SMA (66,7%). Siêu âm tim bất thường ở 58,3% trường hợp được khảo sát.

**Bảng 4.** Nguyên nhân gây suy hô hấp ở nhóm bệnh lý thần kinh cơ.

Nguyên nhân suy hô hấp	Số lượng (n)	Tỷ lệ (%)
Viêm phổi	39	61,9
Yếu cơ đơn thuần	9	14,3
Viêm phổi + bệnh lý tim	5	7,9
Yếu cơ + viêm phổi	5	7,9
Sốc	3	4,8
Suy tim	2	3,2

Về căn nguyên, suy hô hấp do viêm phổi chiếm tỷ lệ cao nhất với 39 bệnh nhi (61,9%), yếu cơ đơn thuần chiếm 14,3%, yếu cơ kèm viêm phổi chiếm 7,9%.

**Bảng 5.** Đánh giá nguy cơ tử vong theo thang điểm PRISM III.

Nguy cơ tử vong theo PRISM III (%)	Số lượng (n)	Tỷ lệ (%)
Rất thấp (0 - 5 điểm): < 1% nguy cơ	36	57,1
Thấp - trung bình (6 - 15 điểm): 1 - 10%	25	39,7
Trung bình - cao (16 - 30 điểm): 10 - 50%	2	3,2
Tổng	63	100,0
PRISM III trung vị (IQR)	3 (3 - 7)	

Điểm PRISM III trung vị là 3 (IQR: 3 - 7) cho thấy mức độ nặng thấp nhưng có độ biến thiên lớn giữa các bệnh nhi.

**Bảng 6.** Các liệu pháp điều trị đối với bệnh lý thần kinh cơ.

Điều trị	Số lượng (n)	Tỷ lệ (%)
Không có điều trị đặc hiệu	43	68,2
IVIG	2	3,2
TPE (Plasma Exchange)	3	4,8
IVIG + TPE	1	1,6
Truyền enzyme thay thế	8	12,7
Glucocorticoid + neostigmine	6	9,5
Tổng cộng	63	100,0

Trong số các bệnh nhi mắc bệnh lý thần kinh cơ, có 31,8% được điều trị đặc hiệu. Trong đó, liệu pháp miễn dịch (IVIG và/hoặc TPE) được áp dụng cho 9,6% bệnh nhi; liệu pháp enzyme thay thế được sử dụng ở 12,7% trường hợp; điều trị bằng thuốc nhược cơ (glucocorticoid + neostigmine) chiếm 9,5%.

**BÀN LUẬN**

Trong nghiên cứu của chúng tôi, tỷ lệ bệnh nhi được chẩn đoán xác định bệnh lý thần kinh cơ chiếm 93,6%. Những trường hợp này đều được làm rõ nguyên nhân trước hoặc trong quá trình điều trị. Tỷ lệ này cao hơn so với nghiên cứu của tác giả Phạm Văn Thắng và CS, trong đó chỉ 59,2% trường hợp được xác định nguyên nhân [6]. Sự cải thiện này có thể được lý giải bởi sự tiến bộ của xét nghiệm di truyền và điện cơ tại Việt Nam những năm gần đây. Trong nhóm nguyên nhân di truyền, SMA chiếm 56,7% và bệnh Pompe chiếm 19,1%, phù hợp với đặc điểm dịch tễ ở trẻ em và tương đồng với nghiên cứu của tác giả Nguyễn Ngọc Khánh và CS [7], Hahn và CS [8] và Sarıkaya và CS [5].

Về lâm sàng, trẻ nhập viện chủ yếu trong tình trạng nặng, với 46% có rối loạn tri giác và tỷ lệ yếu cơ lan tỏa rất cao. Yếu cơ hô hấp (47,6%), yếu chi dưới và chi trên tương ứng (92,1% và 84,1%) cho thấy mức độ suy chức năng cơ, phù hợp với đặc điểm sinh lý bệnh của nhóm NMD. Các triệu chứng hô hấp như nhịp thở nhanh, rút lõm lồng ngực và tăng tiết đều làm tăng công thở và thúc đẩy suy hô hấp. Các kết quả này tương đồng với báo cáo của tác giả Phạm Văn Thắng và CS [6] và phù hợp với mô tả của Fauroux và CS [9] về sinh lý bệnh giảm thông khí phế nang ở trẻ mắc NMD. Rối loạn nuốt ghi nhận trong gần 1/2 số trường hợp, điều này khớp với nghiên cứu của Dipasquale và CS [10], cho thấy nguy cơ hít sặc và

viêm phổi cao ở nhóm bệnh này. Phân loại theo cơ chế rối loạn trao đổi khí cho thấy suy hô hấp type II chiếm tỷ lệ lớn nhất (31,7%). Đây là đặc điểm kinh điển ở bệnh lý thần kinh cơ, khi yếu cơ hô hấp dẫn đến giảm thông khí mạn tính, gây tăng CO<sub>2</sub> trước khi xuất hiện thiếu oxy. Nhận định này phù hợp với nghiên cứu của Fauroux và CS [9], đã chứng minh mối tương quan giữa PaCO<sub>2</sub> ban ngày và mức độ giảm thông khí ban đêm ở bệnh nhi mắc NMD. Bên cạnh đánh giá lâm sàng, việc áp dụng thang điểm PRISM III trên bệnh lý thần kinh cơ trong nghiên cứu của chúng tôi cho thấy mức độ nặng nhìn chung thấp nhưng có độ biến thiên lớn giữa các bệnh nhi (trung vị 3 (IQR: 3 - 7), tương đồng với nghiên cứu của Sarıkaya và CS, khi áp dụng PRISM II trên bệnh nhi mắc thần kinh cơ ghi nhận điểm số chủ yếu ở mức thấp - trung bình [5]. So với các nghiên cứu PICU không chuyên biệt thần kinh cơ, PRISM III thường cao hơn rõ rệt. Giá trị PRISM III trong nhóm bệnh lý thần kinh cơ của chúng tôi phản ánh mức độ nặng thấp nhưng độ biến thiên lớn, do đó nhu cầu theo dõi chặt chẽ ở những bệnh nhi có điểm cao là cần thiết.

Mặc dù tỷ lệ chẩn đoán nguyên nhân tương đối cao, tỷ lệ bệnh nhi được điều trị đặc hiệu còn hạn chế (31,8%). Nguyên nhân chủ yếu do khó khăn trong tiếp cận các thuốc điều trị như enzyme thay thế cho Pompe và thuốc điều trị biến đổi diễn tiến bệnh (DMTs) cho SMA. Trong khi tại các nước phát triển, tỷ lệ sống của SMA type I sau khi áp dụng DMTs có thể vượt 80%. Tại Việt Nam,

việc tiếp cận thuốc còn hạn chế về chi phí và nguồn lực. Điều này phản ánh khoảng cách giữa năng lực chẩn đoán và khả năng điều trị, đồng thời cho thấy nhu cầu cấp thiết trong việc mở rộng tiếp cận thuốc, hỗ trợ tài chính và xây dựng các trung tâm chuyên sâu.

Nghiên cứu vẫn còn một số hạn chế như thiết kế mô tả đơn trung tâm, cỡ mẫu còn hạn chế và chưa đánh giá được kết cục dài hạn. Những hạn chế này mở ra hướng nghiên cứu tiếp theo với cỡ mẫu lớn và theo dõi dài hạn hơn.

### **KẾT LUẬN**

Trẻ mắc NMD nhập Khoa Điều trị tích cực thường có rối loạn tri giác (46%), nguy cơ tử vong thấp theo đánh giá tiên lượng PRISM III (IQR 3 - 7), và tỷ lệ suy hô hấp type 2 chiếm ưu thế (31,7%). Phần lớn bệnh nhi có tổn thương phổi trên hình ảnh X-quang. Nguyên nhân bệnh chủ yếu thuộc nhóm di truyền, trong đó SMA là căn nguyên nổi bật.

### **TÀI LIỆU THAM KHẢO**

1. Woodcock IR, Fraser L, Norman P, Pysden K, Manning S, Childs A. The prevalence of neuromuscular disease in the paediatric population in Yorkshire, UK; variation by ethnicity and deprivation status. *Dev Med Child Neurol.* 2016; 58(8):877-883.

2. Machado R, Costa C, Fineza I, Ribeiro JA. Prevalence and classification of pediatric neuromuscular disorders in

the central region of Portugal. *J Child Neurol.* 2024; 39(7-8):233-240.

3. Benditt JO. Respiratory Care of Patients with Neuromuscular Disease. *Respir Care.* 2019; 64(6):679-688.

4. Harrar DB, Darras BT, Ghosh PS. Acute neuromuscular disorders in the pediatric intensive care unit. *J Child Neurol.* 2020; 35(1):17-24.

5. Sarıkaya Uzan G, Edem P, Besci T, et al. Neuromuscular diseases in the pediatric intensive care unit: 11 years of experience from a tertiary children's hospital. *Neurol Asia.* 2022; 27(2):327-334.

6. Phạm Văn Thắng và Phan Thanh Hoài. Nguyên nhân và đặc điểm suy hô hấp do bệnh thần kinh cơ tại Khoa Điều trị tích cực. Bệnh viện Nhi Trung ương. 2020.

7. Nguyễn Ngọc Khánh, Nguyễn Trọng Thành và Vũ Chí Dũng. Bệnh thoái hóa cơ tủy tại Bệnh viện Nhi Trung ương trong 6 năm 2016 - 2021: Phân bố thể bệnh, kiểu hình và tiến triển bệnh. *Tạp chí Nghiên cứu học.* 2022; 160(12V1):121-126.

8. Hahn A, Schänzer A. Long-term outcome and unmet needs in infantile-onset Pompe disease. *Ann Transl Med.* 2019; 7(13):283-283.

9. Fauroux B, Khirani S, Griffon L, Teng T, Lanzeray A, Amaddeo A. Non-invasive ventilation in children with neuromuscular disease. *Front Pediatr.* 2020; 8:482.

10. Dipasquale V, Morello R, Romano C. Gastrointestinal and nutritional care in pediatric neuromuscular disorders. *World J Clin Pediatr.* 2023; 12(4):197-204.