

# LIỆT CỨNG DI TRUYỀN: BÁO CÁO MỘT TRƯỜNG HỢP HIẾM GẶP VÀ TỔNG QUAN Y VĂN

## Hereditary Spastic Paraplegia: A Case Report of a Rare Condition and a Literature Review

Hoàng Tú Minh\*, Lê Văn Thủy\*\*, Trần Thế Điện\*, Lê Tuấn Linh\*,  
Hoàng Đình Âu\*

### SUMMARY

We would like to report a case diagnosed with HSP at Hanoi Medical University Hospital. A 28-year-old female patient was admitted to the hospital because of progressive weakness in the extremities, predominance of the lower extremities; Clinical examination revealed that the patient had symptoms of spastic quadriplegia symmetrically, accompanied by circular muscle dysfunction and cerebellar syndrome. On conventional MRI, there is a characteristic image of corpus callosum atrophy on the sagittal sequences and the “ears of the lynx sign” on the axial FLAIR sequences. As a result, the patient was oriented to the genome sequencing test, resulting in a mutation in the SPG11 gene which is the most common mutation of the Hereditary spastic paraplegia.

### I. GIỚI THIỆU

Liệt cứng di truyền (Hereditary spastic paraplegia – HSP) là thuật ngữ chỉ một nhóm lớn các bệnh di truyền được đặc trưng bởi sự thoái hóa tiến triển các sợi trục của các dải vận động dài [1], [2]. Sự không đồng nhất về kiểu gen và kiểu hình là một dấu hiệu đặc trưng của nhóm bệnh này, dễ dẫn đến chẩn đoán nhầm với các bệnh lý khác có triệu chứng tương tự, khiến cho việc chẩn đoán và quản lý bệnh gặp nhiều thách thức. Do đó cộng hưởng từ (CHT) đóng vai trò quan trọng trong hỗ trợ chẩn đoán và chẩn đoán phân biệt. Đồng thời các dấu hiệu đặc trưng trên hình ảnh CHT rất hữu ích trong định hướng các xét nghiệm di truyền cho các dưới nhóm của HSP [1].

### II. BÁO CÁO CA BỆNH

Bệnh nhân nữ 28 tuổi, vào viện do yếu hai chi dưới. Bệnh diễn biến nặng dần từ nhiều năm nay, Các bước chân chậm và đơ cứng dẫn tới di chuyển khó khăn. Sau đó các động tác chủ động ở tay cũng gặp khó khăn hai bên. Các triệu chứng rối loạn cơ tròn nặng dần gồm tiểu gập, giảm khả năng nhịn tiểu. Tại thời điểm nhập viện, bệnh nhân có thể tự di chuyển với tốc độ chậm.

Tại thời điểm thăm khám, BN tình (Glasgow15 điểm), liệt tứ chi dạng liệt cứng với cơ lực 4/5 ở các cơ ngón chi dưới, 4+ / 5 ở các cơ ngón chi trên. Tăng trương lực cơ kiểu tháp ưu thế ở chi dưới, đối xứng hai bên, có mặt dấu hiệu Babinski ở hai bên, phản xạ gân xương tăng ở mức 4+ với dấu hiệu rung giật bàn chân (Clonus). Bệnh nhân cũng suy giảm cảm giác sâu ưu thế ở chi dưới (âm thoa khoảng 3/8 ở mắt cá).



Hình 1. Dáng đi cơ cứng tháp ở chi dưới hai bên, với biểu hiện hạn chế gập gối, tiếp đất bằng mũi chân

\* Trung tâm CDHA và CTĐQ, bệnh viện Đại học Y Hà Nội

\*\* Trường Đại học Y Hà Nội

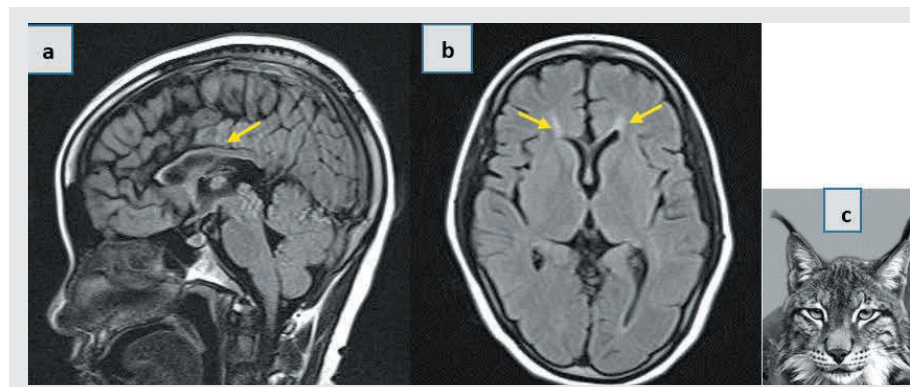
Quan sát thấy bàn chân BN hình vòm, với dáng đi co cứng thấp ở chi dưới: hạn chế gấp gối, tiếp đất bằng mũi chân hai bên (hình 1). Ngoài ra BN còn có hội chứng tiểu não: giọng nói tiểu não kín đáo, nghiệm pháp lật úp bàn tay liên tục (+). Không thấy khiếm khuyết các dây thần kinh sọ não.

Về mặt định khu, đây là bệnh lý tủy sống mạn tính có ảnh hưởng tới bó tháp, các bó tủy tiểu não, bó thon và chêm. Tăng trương lực cơ kiểu phụ thuộc độ dài ưu thế ở chi dưới nhiều hơn chi trên. Các đoán ban đầu được đưa ra bao gồm thất điều tủy tiểu não (Spinal cerebellar Ataxia), Bệnh xơ cứng rải rác thể tiến triển liên tục tiên phát (Multiple Sclerosis) hoặc liệt cứng hai chân miền nhiệt đới do HTLV 1.

Các xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu, điện

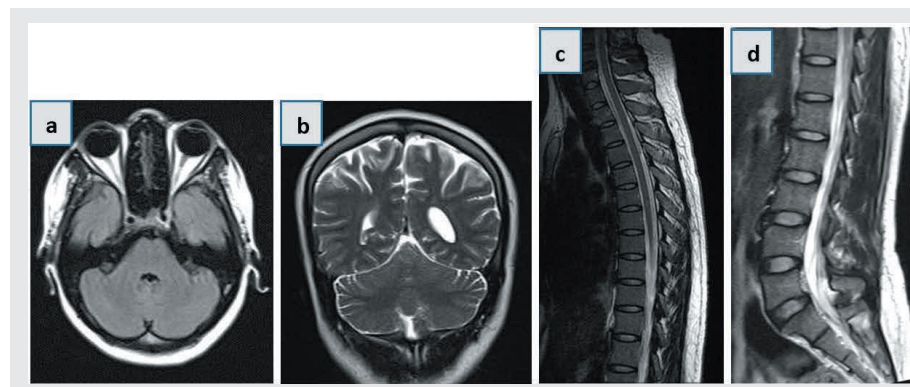
giải đồ (Na, K, Cl), ure, creatinin, AST, ALT và glucose trong giới hạn bình thường ; xét nghiệm kháng thể kháng Aquaporin 4 IgG âm tính; các xét nghiệm dịch não tủy trong giới hạn bình thường.

BN được chỉ định chụp CHT sọ não có tiêm thuốc đối quang tử, CHT cột sống ngực và CHT cột sống thắt lưng để xác định tổn thương. Trên phim CHT sọ não có hình ảnh thể chai teo toàn bộ trên chuỗi xung FLAIR sagital (hình 2a), ưu thế vùng vỏ và gó thể chai, không kèm theo bất thường tín hiệu; trên chuỗi xung FLAIR axial có hình ảnh tăng tín hiệu chất trắng cạnh sừng trán não thất bên hai bên (hình 2b) dạng “chóp” tương tự hình ảnh chòm lông trên tai của linh miêu (ears of the lynx sign) (hình 2c). Không thấy bất thường về cấu trúc và tín hiệu của nhu mô tiểu não (hình 3a,b).



**Hình 2. CHT sọ não thường quy.** Xung FLAIR sagital (a) thể chai teo toàn bộ (mũi tên) nhưng không kèm bất thường tín hiệu; không thấy bất thường kích thước và tín hiệu của thân não. Trên xung FLAIR axial (b), hình ảnh tăng tín hiệu chất trắng cạnh sừng trán não thất bên hai bên (mũi tên), gọi là dấu hiệu “tai linh miêu” (c).

Trên CHT cột sống ngực và cột sống thắt lưng (hình 3c,d) không quan sát thấy bất thường tủy, không có hình ảnh chèn ép tủy hay khối trong ống sống.



**Hình 3. CHT sọ não, xung FLAIR axial (a) và T2W coronal (b),** không quan sát thấy bất thường nhu mô tiểu não hai bên. Tương tự trên MRI cột sống ngực (c) và cột sống thắt lưng (d) không thấy tổn thương khu trú, không thấy bất thường tủy hay thành phần chón chỗ trong ống sống.

Với các hình ảnh đặc trưng kể trên, BN được chẩn đoán theo dõi bệnh lý Liệt cứng di truyền (HSP). Từ định hướng này, BN được chỉ định xét nghiệm giải trình tự hệ

gen, kết quả phát hiện 01 biến thể đồng hợp tử lặn trên gen SPG11 (hình 4), đây là đột biến gây ra kiểu hình liệt cứng trên lâm sàng.

Ngày báo cáo kết quả: 25/4/2023					
<b>KẾT QUẢ:</b>					
Gen	Trình tự tham chiếu	Biến thể	Vị trí trên nhiễm sắc thể	Kiểu gen	Phân loại biến thể (ClinVar)
<i>SPG11</i>	NM_025137.4	c.7152-4_7155del	NST số 15: 44563298-44563305	Đồng hợp tử	Chưa được báo cáo trên ClinVar
<p><b>Phát hiện 01 biến thể đồng hợp tử trên gen <i>SPG11</i> (di truyền lặn), biến thể này chưa được báo cáo trên ClinVar, theo tiêu chuẩn phân loại của Hiệp hội Di truyền Y khoa Hoa Kỳ (ACMG), biến thể được phân loại <i>Có thể gây bệnh</i>.</b></p>					

**Hình 4. Kết quả giải trình tự hệ gen với hơn 4500 gen mã hóa phát hiện đột biến gen đồng hợp tử lặn SPG11 trên NST số 15**

Kết hợp các đặc điểm lâm sàng cùng hình ảnh đặc trưng trên CHT và kết quả giải trình tự hệ gen, chúng tôi đi đến chẩn đoán cuối cùng của ca bệnh là Liệt cứng di truyền (Hereditary spastic paraplegia).

**III. BÀN LUẬN**

Liệt cứng di truyền (Hereditary spastic paraplegia – HSP) là thuật ngữ chỉ một nhóm lớn các bệnh di truyền được đặc trưng bởi sự thoái hóa tiến triển của các dải dài của tủy sống (long tract) [1], [2], nguyên nhân do đột biến gen và có tính di truyền. Các dưới nhóm của HSP có thể do đột biến gen liên kết với nhiễm sắc thể (NST) X, đột biến gen lặn hoặc gen trội trên NST thường [1], [3], do vậy khảo sát tiền sử gia đình giúp ích trong việc phân loại các nhóm bệnh. BN của chúng tôi có đột biến gen SPG11 là một đột biến gen lặn trên NST số 11, trong gia đình BN không có ai mắc bệnh, vậy khả năng đột biến phát sinh trong quá trình hình thành hợp tử hoặc là sự kết hợp của hai thể dị hợp tử bố mẹ. Do vậy việc không có tiền sử gia đình không loại trừ được bệnh lý HSP. Bệnh nhân của chúng tôi khai thác tiền sử gia đình không có ai mắc bệnh lý tương tự.

Về mặt lâm sàng, rối loạn dáng đi là triệu chứng chủ đạo của HSP, có thể bắt đầu xuất hiện ở bất kỳ lứa tuổi nào [2]. Một số nghiên cứu chỉ ra rằng rối loạn dáng đi xuất hiện càng sớm (trước 6 tuổi) thì triệu chứng gần như không thay đổi theo thời gian [1], [3] [2]; ngược lại

những trường hợp xuất hiện muộn thì rối loạn dáng đi cho xu hướng xấu đi âm thầm trong nhiều năm và có thể tăng lên khi lạnh hoặc gắng sức [2]. Các BN HSP thường có biểu hiện giảm chiều dài sải chân do khó nâng chân và gập bàn chân, có xu hướng kéo lê các ngón chân (do giảm khả năng gập và duỗi bàn chân). Khả năng đi trên gót chân kém, BN có thể đi bằng cạnh bàn chân hoặc bằng ngón chân. Tuy nhiên dáng đi của BN HSP có thể bị nhầm lẫn với dáng đi trong bệnh Bại não liệt cứng hai bên [4]. Tiểu gáp cũng là triệu chứng phổ biến của HSP và đôi khi là triệu chứng sớm. Suy giảm nhận thức có thể là một đặc điểm của dưới nhóm SPG11 (loại HSP di truyền lặn phổ biến nhất) và một số dạng HSP phức tạp khác [5]. BN của chúng tôi có biểu hiện rối loạn dáng đi tiến triển tăng dần và rõ rệt, kèm theo tiểu gáp, phù hợp với triệu chứng của bệnh. Ngoài ra, rối loạn nhận thức và sa sút trí tuệ khởi phát muộn đã được báo cáo ở một số bệnh nhân mắc SPG4 HSP, đây là dạng phổ biến nhất của HSP di truyền trội [6], [7].

Tuy nhiên các triệu chứng rối loạn dáng đi, tiểu gáp hay sa sút trí tuệ có thể gặp trong nhiều bệnh bệnh lý khác, dẫn đến nhiều chẩn đoán phân biệt được đặt ra trên lâm sàng như: (1) các rối loạn cấu trúc não và tủy sống (ví dụ chứng mất điều hòa tiểu não (SCA), chèn ép tủy trong thoái hóa hoặc u...), (2) rối loạn chất trắng như thiếu vitamin B, bệnh đa xơ cứng (MS) [8], [9]..., (3) các bệnh truyền nhiễm như liệt cứng hai chi dưới do nhiễm

HTLV1, viêm não màng não..., (4) các rối loạn thần kinh thoái hóa khác như bệnh mất điều hòa Friedreich, dị dạng mạch tủy, xơ cứng cột bên (PLS) hay xơ cứng cột bên teo cơ (ALS) [10]... Bệnh nhân của chúng tôi sau khi thăm khám lâm sàng đã đặt ra các hướng chẩn đoán ban đầu là SCA, MS hoặc liệt cứng hai chân miễn nhiệt đới do HTLV 1.

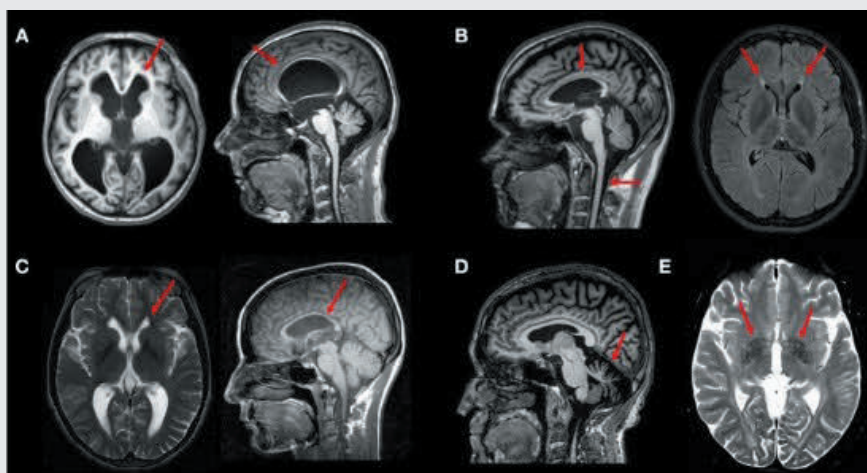
Với đặc điểm lâm sàng không đặc hiệu và chẩn đoán phân biệt đa dạng, chẩn đoán hình ảnh đặc biệt là cộng hưởng từ hiện diện như một phương tiện đắc lực để thu hẹp vùng chẩn đoán, đồng thời định hướng tới chẩn đoán cụ thể các dưới nhóm của HSP. Các dấu hiệu hình ảnh thường gặp được trình bày trong bảng 1 [1].

**Bảng 1. các đặc điểm hình ảnh thần kinh trong các dưới nhóm HSP**

Đặc điểm trên MRI	Dưới nhóm HSP
Thể chai teo mỏng (TCC)	SPG4, SPG7, SPG11, SPG15, SPG18, SPG21, SPG35, SPG46, SPG 47, SPG49, SPG50, SPG54
Teo tủy sống nổi trội	SPG4, SPG6, SPG8
Dấu hiệu “tai linh miêu”	SPG11, SPG15
Giãn não thất	SPG1, SPG4 (hiếm)
Tăng tín hiệu chất trắng trên T2W	SPG2, SPG11, SPG5, SPG35
Giảm tín hiệu nhân cầu nhạt trên T2W	SPG28, SPG35, SPG43
Giãn ống trung tâm đoạn tủy ngực	SPG56

Cụ thể, teo tủy cổ và ngực quan sát rõ ở những BN SPG6 và SPG8 tuy nhiên không có mối tương quan trực tiếp giữa mức độ teo và khiếm khuyết lâm sàng [11]. Đối với CHT sọ não, sự có mặt của hình ảnh thể chai teo mỏng (thin corpus callosum – TCC) đã được sử dụng để mô tả đặc điểm cho một nhóm bệnh HSP nhất định, viết tắt là HSP-TCC [12], thường gặp nhất ở SPG11, tiếp đến lần lượt là SPG15, SPG35 và SPG48 [13]. Một nghiên cứu khác của B. Pascual năm 2019 trên 34 BN có đối chứng đã

chỉ ra dấu hiệu “tai linh miêu” (ears of the lynx) trên chuỗi xung FLAIR axial có tính đặc hiệu cao đối với các phân nhóm HSP-TCC, khi có dấu hiệu này, khả năng cao là do đột biến gen liên quan đến SPG11 (hình 5B) hoặc SPG15, với độ nhạy và độ đặc hiệu tương ứng là 94% và 97%, ngay cả khi không có tiền sử gia đình [14]. BN của chúng tôi có cả hai đặc điểm đặc trưng gồm thể chai teo mỏng và dấu hiệu “tai linh miêu”, nhờ đó trong giải trình hệ gen chúng tôi định hướng đến tìm đột biến SPG11 và SPG15.



**Hình 5. Các dấu hiệu trên CHT ở các dưới nhóm HSP khác nhau [1].**  
 (A) Não úng thủy do hẹp cống trung não ở BN đột biến SPG4, mặc dù dấu hiệu này thường gặp hơn ở đột biến SPG1. (B) Thể chai teo mỏng, teo tủy cổ và dấu hiệu “tai linh miêu” ở BN đột biến SPG 11. (C) Thể chai mỏng, dấu hiệu “tai linh miêu” không rõ ràng ở BN đột biến SPG 15. (D) Teo tiểu não ở BN đột biến SPG 7. (E) hình ảnh tăng tín hiệu chất trắng và giảm tín hiệu nhân cầu nhạt (mũi tên) trên T2W ở BN đột biến SPG 35.

SPG1 còn gọi là hội chứng MASA, do di truyền liên kết NST X, có hình ảnh đặc trưng là giãn não thất do hẹp cống trung não, dấu hiệu này cũng có thể xuất hiện ở SPG4 nhưng hiếm gặp hơn (*hình 5A*) [15], [16]. Hình ảnh tăng tín hiệu chất trắng nhu mô não có thể gặp trong HSP SPG2 (đột biến gen liên kết NST X), cũng được báo cáo trong một số dưới nhóm khác như SPG 5, 21, 11, 22, 26 [17], [18]... Tuy nhiên bệnh não chất trắng tương tự có thể gặp trong một số bệnh lý khác như bệnh Pelizaeus Merzbacher (PMD) [19] hay bệnh MS [17], do đó đây không được coi là dấu hiệu đặc trưng về hình ảnh để chẩn đoán HSP. Một số phân nhóm HSP khác như SPG28, SPG35 và SPG43 có sự lắng đọng sắt ở nhân nền biểu hiện dưới hình ảnh giảm tín hiệu trên chuỗi xung T2W và T2\* hoặc các chuỗi xung nhạy từ [20], [21], [22] (*hình 5E*), tuy nhiên hình ảnh giảm tín hiệu ở nhân nền cũng có thể gặp trong bệnh Parkinson đáp ứng với dopa [1], [5]. Cuối cùng, với SPG7, ngoài bất thường tín hiệu trong nhân nền còn có biểu hiện teo tiểu não rõ rệt và lan tỏa [23] (*hình 5D*), tuy nhiên cũng cần lưu ý teo tiểu não kèm teo thùy nhộng và tủy cổ cao cũng có thể gặp ở BN mắc ARSACS [24].

Điều trị HSP hiện nay chỉ giới hạn trong việc giảm triệu chứng co cứng cơ và giảm tiểu gắp bằng thuốc [25], [26], cải thiện sức mạnh cơ và dáng đi thông qua vật lý trị liệu và phục hồi chức năng. Phân tích cẩn thận dáng đi của từng bệnh nhân rất hữu ích để đưa ra các khuyến nghị dùng thuốc giảm co cứng và các bài tập cụ thể. Xét nghiệm di truyền trước sinh ở HSP nên được tiến hành do đây là bệnh lý đột biến di truyền. Tiên lượng bệnh phụ thuộc vào tuổi khởi phát, mức độ phức tạp của các triệu chứng và khả năng đáp ứng thuốc cũng như vật lý trị liệu của BN.

#### IV. KẾT LUẬN

Liệt cứng di truyền là nhóm bệnh lý thoái hóa thần kinh tiến triển, có tính di truyền và gặp ở mọi lứa tuổi; với các triệu chứng lâm sàng không điển hình và tiến triển chậm theo thời gian, CHT trở thành công cụ hỗ trợ mạnh mẽ trong chẩn đoán phân biệt và định hướng các xét nghiệm di truyền. Cho đến nay vẫn còn rất ít nghiên cứu đa trung tâm về các bất thường hình ảnh thần kinh ở HSP, nhưng trong tương lai, với những tiến bộ về công nghệ và kỹ thuật chẩn đoán hình ảnh, các bất thường cụ thể của từng dưới nhóm HSP sẽ trở thành lĩnh vực tiềm năng cho nghiên cứu, theo dõi và điều trị.

#### TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Da Graça FF, de Rezende TJR, Vasconcellos LFR, Pedroso JL, Barsottini OGP, França MC. Neuroimaging in Hereditary Spastic Paraplegias: Current Use and Future Perspectives. *Front Neurol*. 2019;9:1117. doi:10.3389/fneur.2018.01117
2. Fink JK. Hereditary spastic paraplegia. *Curr Neurol Neurosci Rep*. 2006;6(1):65-76. doi:10.1007/s11910-996-0011-1
3. Depienne C, Stevanin G, Brice A, Durr A. Hereditary spastic paraplegias: an update. *Current Opinion in Neurology*. 2007;20(6):674. doi:10.1097/WCO.0b013e3282f190ba
4. Rainier S, Sher C, Reish O, Thomas D, Fink JK. De novo occurrence of novel SPG3A/atlastin mutation presenting as cerebral palsy. *Arch Neurol*. 2006;63(3):445-447. doi:10.1001/archneur.63.3.445
5. Anheim M, Lagier-Tourenne C, Stevanin G, et al. SPG11 spastic paraplegia. A new cause of juvenile parkinsonism. *J Neurol*. 2009;256(1):104-108. doi:10.1007/s00415-009-0083-3
6. Heinzlef O, Paternotte C, Mahieux F, et al. Mapping of a complicated familial spastic paraplegia to locus SPG4 on chromosome 2p. *J Med Genet*. 1998;35(2):89-93.
7. McMonagle P, Byrne P, Hutchinson M. Further evidence of dementia in SPG4-linked autosomal dominant hereditary spastic paraplegia. *Neurology*. 2004;62(3):407-410. doi:10.1212/01.wnl.0000108629.04434.05

8. O'Neill BP, Swanson JW, Brown FR, Griffin JW, Moser HW. Familial spastic paraparesis: an adrenoleukodystrophy phenotype? *Neurology*. 1985;35(8):1233-1235. doi:10.1212/wnl.35.8.1233
9. Shaw-Smith CJ, Lewis SJG, Reid E. X-linked adrenoleukodystrophy presenting as autosomal dominant pure hereditary spastic paraparesis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2004;75(5):686-688. doi:10.1136/jnnp.2003.022970
10. Fink JK. Progressive spastic paraparesis: hereditary spastic paraplegia and its relation to primary and amyotrophic lateral sclerosis. *Semin Neurol*. 2001;21(2):199-207. doi:10.1055/s-2001-15265
11. Klebe S, Stevanin G, Depienne C. Clinical and genetic heterogeneity in hereditary spastic paraplegias: from SPG1 to SPG72 and still counting. *Rev Neurol (Paris)*. 2015;171(6-7):505-530. doi:10.1016/j.neurol.2015.02.017
12. França MC, D'Abreu A, Maurer-Morelli CV, et al. Prospective neuroimaging study in hereditary spastic paraplegia with thin corpus callosum. *Mov Disord*. 2007;22(11):1556-1562. doi:10.1002/mds.21480
13. Pensato V, Castellotti B, Gellera C, et al. Overlapping phenotypes in complex spastic paraplegias SPG11, SPG15, SPG35 and SPG48. *Brain*. 2014;137(Pt 7):1907-1920. doi:10.1093/brain/awu121
14. Pascual B, Bot ST de, Daniels MR, et al. "Ears of the Lynx" MRI Sign Is Associated with SPG11 and SPG15 Hereditary Spastic Paraplegia. *American Journal of Neuroradiology*. 2019;40(1):199-203. doi:10.3174/ajnr.A5935
15. Schrandt-Stumpel C, Legius E, Fryns JP, Cassiman JJ. MASA syndrome: new clinical features and linkage analysis using DNA probes. *J Med Genet*. 1990;27(11):688-692. doi:10.1136/jmg.27.11.688
16. Scuderi C, Fichera M, Calabrese G, et al. Posterior fossa abnormalities in hereditary spastic paraparesis with spastin mutations. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2009;80(4):440-443. doi:10.1136/jnnp.2008.154807
17. Rubegni A, Battisti C, Tessa A, et al. SPG2 mimicking multiple sclerosis in a family identified using next generation sequencing. *J Neurol Sci*. 2017;375:198-202. doi:10.1016/j.jns.2017.01.069
18. Biancheri R, Ciccolella M, Rossi A, et al. White matter lesions in spastic paraplegia with mutations in SPG5/CYP7B1. *Neuromuscul Disord*. 2009;19(1):62-65. doi:10.1016/j.nmd.2008.10.009
19. Svenstrup K, Giraud G, Boespflug-Tanguy O, et al. Hereditary spastic paraplegia caused by the PLP1 "rumpshaker mutation." *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2010;81(6):666-672. doi:10.1136/jnnp.2009.180315
20. Hedera P. Hereditary Myelopathies. *Continuum (Minneap Minn)*. 2018;24(2, Spinal Cord Disorders):523-550. doi:10.1212/CON.0000000000000580
21. Landouré G, Zhu PP, Lourenço CM, et al. Hereditary spastic paraplegia type 43 (SPG43) is caused by mutation in C19orf12. *Hum Mutat*. 2013;34(10):1357-1360. doi:10.1002/humu.22378
22. Dard R, Meyniel C, Touitou V, et al. Mutations in DDHD1, encoding a phospholipase A1, is a novel cause of retinopathy and neurodegeneration with brain iron accumulation. *Eur J Med Genet*. 2017;60(12):639-642. doi:10.1016/j.ejmg.2017.08.015
23. Klebe S, Depienne C, Gerber S, et al. Spastic paraplegia gene 7 in patients with spasticity and/or optic neuropathy. *Brain*. 2012;135(Pt 10):2980-2993. doi:10.1093/brain/aws240
24. Synofzik M, Soehn AS, Gburek-Augustat J, et al. Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix Saguenay (ARSACS): expanding the genetic, clinical and imaging spectrum. *Orphanet J Rare Dis*. 2013;8:41. doi:10.1186/1750-1172-8-41

25. Pedersen L, Trojaborg W. Visual, auditory and somatosensory pathway involvement in hereditary cerebellar ataxia, Friedreich's ataxia and familial spastic paraplegia. *Electroencephalogr Clin Neurophysiol*. 1981;52(4):283-297. doi:10.1016/0013-4694(81)90057-2
26. Dan B, Bouillot E, Bengoetxea A, Cheron G. Effect of intrathecal baclofen on gait control in human hereditary spastic paraparesis. *Neurosci Lett*. 2000;280(3):175-178. doi:10.1016/s0304-3940(00)00778-3
- 

### TÓM TẮT

Chúng tôi xin báo cáo một trường hợp được chẩn đoán HSP tại bệnh viện Đại học Y Hà Nội. Bệnh nhân (BN) nữ 28 tuổi vào viện vì yếu tứ chi tăng dần, ưu thế chi dưới; thăm khám lâm sàng cho thấy BN có các triệu chứng của liệt cứng tứ chi đối xứng, kèm theo rối loạn cơ tròn và hội chứng tiểu não. Trên phim chụp CHT thường quy có hình ảnh đặc trưng gồm teo mỏng thể chai trên xung sagital và dấu hiệu “tai linh miêu” (ears of the lynx sign) trên xung FLAIR axial. Nhờ đó BN được định hướng xét nghiệm giải trình tự hệ gen, cho kết quả đột biến gen SPG11 là đột biến lặn thường gặp nhất trong nhóm bệnh lý Liệt cứng di truyền.

---

Người liên hệ: Hoàng Tú Minh. Email: minh.ht2209@gmail.com

Ngày nhận bài: 19/09/2023. Ngày nhận phản biện: 03/10/2023. Ngày chấp nhận đăng: 25/12/2024