

Spot diagnosis

*ประวัติแพ้ยา

รายชื่อ 1



1. ท่านจะส่งตรวจอะไรเพิ่มเติมเพื่อให้การวินิจฉัยผู้ป่วยดังภาพ

- ก. Karyotyping
- ข. Sex hormone profiles
- ค. Echocardiogram
- ง. Thyroid function test
- จ. ข้อ ก ข
- ฉ. ข้อ ก ข ค
- ช. ถูกทุกข้อ



*ภาควิชาอายุรศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

รายที่ 2



2. ชายในภาพสมควรได้รับการตรวจเพิ่มเติมใดเป็นประจำ

- ก. Blood glucose
- ข. Thyroid function test
- ค. Echocardiogram
- ง. Urinalysis with urine protein
- จ. Magnetic resonance angiogram of cerebral vessels
- ฉ. Complete blood count with peripheral blood smear

เฉลยรายที่ 1

ผู้ป่วยชายรูปร่างสูง มีลักษณะของการกระจายไขมันแบบเพศหญิง มี gynecomastia นึกถึงภาวะ Klinefelter's syndrome ซึ่งวินิจฉัยได้จากการตรวจโครโมโซมหรือ karyotype จะพบ 47, XYY ผู้ป่วยจะมีภาวะ hypergonadotropic hypogonadism ซึ่งช่วยยืนยันการวินิจฉัย ภาวะนี้เป็นภาวะที่พบบ่อยประมาณ 1 ใน 1,000 ของทารกเพศชายแรกเกิด และพบได้ราวร้อยละ 5-15 ในผู้ชายที่มารับคำปรึกษาเรื่องภาวะมีบุตรยาก โดยที่ไม่เคยได้รับการวินิจฉัยมาก่อนในวัยเด็ก ผู้ป่วยที่พบจะมีความสูงเฉลี่ยสูงกว่าคนในวัยเดียวกัน มีอวัยวะเพศแบบชายแต่ขนาดเล็ก มีอัณฑะเล็ก

ตรวจฮอร์โมนพบลักษณะ hypergonadotropic hypogonadism ดังกล่าว มีภาวะ azoospermia ทำให้มีปัญหาเรื่องการมีบุตร อาจพบความผิดปกติของการทำงานของธัยรอยด์ แต่ที่แสดงลักษณะ clinical hypothyroidism พบได้น้อย จึงไม่ได้ช่วยในการวินิจฉัย ปัญหาทางอายุรกรรมที่พบได้อีก ได้แก่ ความสัมพันธ์กับการเกิดมะเร็ง ได้แก่ มะเร็งเต้านม และมะเร็งของเซลล์สืบพันธุ์ทั้งในอัณฑะและนอกอัณฑะ (gonadal and extragonadal germ cell tumors) โดยมักพบใน mediastinum แต่ผู้ป่วยรายนี้พบ intracerebral germ cell tumor ซึ่งมีรายงานเพียงไม่กี่ราย

เฉลยรายที่ 2

ชายรายนี้ สามารถ ทำ passive dorsiflexion ของนิ้วก้อยได้มากกว่า 90 องศา ทำ passive apposition ของนิ้วหัวแม่มือ มาชิดด้าน flexor ของ forearm มี hyperextension ของข้อศอกมากกว่า 10 องศา สามารถก้มเอาฝ่ามือทั้งฝ่ามือแตะพื้นได้โดยที่เข่าตึง (นอกจากนี้ ยังมี hyperextension ของเข่ามากกว่า 10 องศาด้วย) เป็นลักษณะของ hypermobility syndrome ทำให้นึกถึงภาวะ Ehlers-Danlos syndrome (EDS) ซึ่งเป็นกลุ่มโรคที่มีลักษณะสำคัญ ได้แก่ hypermobility, widened atrophic scar คือเมื่อมีแผลเป็นจะมีขนาดใหญ่กว้าง แต่เป็นแบบ atrophic ไม่ใช่แบบ hypertrophic scar หรือ keloid และ skin hyperextensibility EDS มีหลายชนิด ชนิดที่พบเฉพาะ hypermobility เป็นลักษณะสำคัญ ไม่พบลักษณะอื่นๆ เรียกว่า type III

มีการถ่ายทอดแบบลักษณะเด่นบนออโตโซม อย่างไรก็ตามผู้ป่วย type นี้ก็ยังมีโอกาสพบ aortic valve incompetence, dilatation, rupture of ascending aorta and arch, dilated sinus of valsalva ได้เช่นกัน ผู้ป่วยมักไม่มาพบแพทย์ด้วยเรื่อง hypermobility นอกจากมีอาการปวดของข้อซึ่งพบบ่อยที่สุดใน type นี้ มี early osteoarthritis หรือมีข้อเคลื่อนได้บ่อยๆ โดยเฉพาะไหล่ สะบ้า ข้อนิ้ว ข้อกราม แต่อาจจะมาพบแพทย์ด้วยปัญหาเกี่ยวกับหลอดเลือดดังกล่าว อย่างไรก็ตามถ้าพบผู้ป่วยลักษณะดังกล่าว ควรนึกถึงภาวะนี้ และแนะนำให้ตรวจ echocardiogram เป็นประจำ เพื่อป้องกันการเกิดภาวะแทรกซ้อนจากภาวะหลอดเลือดฉีกหรือขยายได้ทันทั่วทั้งที่

เอกสารอ้างอิง

1. Cassidy SB, and Allanson JE in "management of genetic syndromes" John Wiley and Sons Inc, New Jersey, USA. 2005.
2. Phowthongkum P. The second case of de novo intracranial germinoma association with Klinefelter's syndrome Surgical Neurology 66, (3), 2006, 332.