

สืบเนื่องจาก เรียนอายุรศาสตร์จากกรณีผู้ป่วย เล่ม 1 - 4

ผมขอแนะนำเอกสารที่น่าสนใจเกี่ยวกับโรคในกรณีผู้ป่วยที่ได้เคยเสนอไว้บางราย โดยเฉพาะเรื่อง ที่เสนอความก้าวหน้าทางด้านคลินิกหรือเป็นบทความพื้นฐานวิชาที่ทันสมัยและน่าอ่านมาไว้โดยเรียงหัวข้อโรคหรืออาการตามลำดับอักษร

Adrenomyeloneuropathy (รายที่ 18 เล่ม 1)

Mukherjee S, Newby E, Harvey JN. Adrenomyeloneuropathy in patients with 'Addison's disease': genetic case analysis. J R Soc Med 2006; 99: 245-9.

เป็นรายงานการศึกษาทางคลินิกและทางพันธุกรรมของผู้ป่วยด้วยโรคดังกล่าวจากคณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยคาร์ดิฟ เวลส์ สหราชอาณาจักร เริ่มจากผู้ป่วยเพียงรายเดียว การศึกษาครอบคลุมถึงญาติผู้ป่วย 4 ชั่วคน ซึ่งให้เห็นถึงความสัมพันธ์ระหว่าง adrenomyeloneuropathy (AMN) และ adrenoleukodystrophy ข้อคิดที่ได้จากรายงานนี้ก็คือ เมื่อแพทย์พบผู้ป่วยชายที่มาหาด้วย adrenal failure ควรจะต้องนึกถึง AMN เสมอ เพราะถ้าวินิจฉัย AMN ได้แต่เนิ่น การให้คำแนะนำทางพันธุกรรมมีประโยชน์นอกจากนี้ในอนาคตอาจเกิดมีวิธีการรักษาโรคนี้ได้ด้วย

ADPKD, Autosomal dominant polycystic kidney disease (รายที่ 18 เล่ม 4)

Saggar A. Inherited renal diseases. In : Horizons in Medicine 17. Updates on major clinical advances. Ed. Haskard D. Royal College of Physicians of London. London. 2005; pp. 261-72.

Primary hyperaldosteronism (PA) (รายที่ 10 เล่ม 4)

Hood S, Cannon J, Foo R, Brown M. Prevalence of primary hyperaldosteronism assessed by aldosterone/renin ratio and spironolactone testing. Clin Med 2005; 5: 55-60.

เร็วๆ นี้เคยมีการศึกษาพบผู้ป่วยด้วยความดันโลหิตสูงกว่าร้อยละ 10 มี PA แต่จากบทความนี้ซึ่งเป็นการศึกษาผู้ป่วยที่มีความดันเลือดสูง 846 ราย พบผู้ป่วยเพียงรายเดียวที่มี adrenal adenoma ผู้ป่วย 16 ราย (ร้อยละ 1.8) มี plasma aldosterone ≥ 400 pmol/l และ aldosterone/renin ratio (ARR) ≥ 800 แต่มีผู้ป่วยจำนวนถึง 119 ราย (ร้อยละ 14.1) ที่มี ARR สูงแต่ plasma aldosterone ปกติ ในจำนวนนั้นที่ได้ยา spironolactone มี 69 รายที่ความดันเลือดลดลง 26/11 มม.ปรอท ผู้ป่วยกลุ่มนี้มีระดับ K^+ ในเลือดปกติและยาหลายชนิดที่ใช้ลดความดันไม่ได้ผล ผู้รายงานสรุปว่า ① พบ adrenal adenoma ได้ไม่บ่อย ② ถ้าระดับ K^+ ในเลือดปกติ การหาค่า renin ในพลาสมาเพียงอย่างเดียวถ้าพบว่าต่ำช่วยทำนายว่าผู้ป่วยจะตอบสนองต่อ spironolactone ในขณะที่ยาอย่างอื่นใช้ไม่ได้ผล ③ การวัดค่า aldosterone จำเป็นสำหรับการตรวจผู้ป่วยที่มีทั้งระดับ K^+ ในเลือดและ renin ในพลาสมาต่ำ และ ④ ถ้า aldosterone ในพลาสมามีค่าเกิน 400 pmol/l และ renin activity ต่ำกว่า 0.5 pmol/ml/h จึงควรมองหา adrenal adenoma

Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) หรือ Motor Neuron Disease (รายที่ 1 เล่ม

1)

- 1) Chio A, Benzi G, Dossena M, Mutani R, Mora G. Severely increased risk of amyotrophic lateral sclerosis among Italian professional football players. *Brain* 2005; 128: 451-3.
- 2) Al-Chalabi A, Leigh PN. Trouble on the pitch: are professional football players at increased risk of developing amyotrophic lateral sclerosis? *Brain* 2005; 128: 472-6.

โรค ALS ยังคงเป็นที่สนใจของประสาทแพทย์และอายุรแพทย์ทั่วไปเพราะสาเหตุของโรคในผู้ป่วยส่วนใหญ่ยังไม่เป็นที่ทราบแน่ชัด บทความแรกเป็นการศึกษาย้อนหลังทางวิทยาการระบาดในนักฟุตบอลอายุอยู่ระหว่าง 18-69 ปี จำนวน 7,325 ราย พบผู้ป่วยเป็นโรค ALS ถึง 5 ราย มากกว่าที่คาดไว้เกือบ 7 เท่า ส่วนบทความที่ 2 เป็นบทบรรณาธิการซึ่งยอมรับความน่าเชื่อถือของบทความแรก สมมติฐานที่นำเสนออธิบายผลการศึกษาก็คือ การเล่นฟุตบอลทำให้เกิดการบาดเจ็บที่ขาของนักฟุตบอลได้บ่อยและการใช้หัวโหม่งลูกฟุตบอล ที่จริง ALS อาจจะเกี่ยวกับการออกกำลังกายหนักบ่อยๆ ที่ไม่ใช่มีแต่การเล่นฟุตบอลอย่างเดียว นอกจากนี้ผู้ศึกษายังได้กล่าวถึงสารพิษที่นักกีฬาใช้เพิ่มสมรรถนะรวมไปถึงสารพิษในสิ่งแวดล้อม เช่น ปุ๋ยและยาฆ่าวัชพืชที่อาจมีอยู่ในสนามฟุตบอลด้วยว่าอาจจะเพิ่มปัจจัยเสี่ยงต่อการเกิดโรคได้

- 3) Shaw PJ. Molecular and cellular pathways of neurodegeneration in motor neurone disease.

J Neurol Neurosurg Psychiatry 2005; 76: 1046-57.

เป็นบทความทางประสาทวิทยาศาสตร์ที่ผมนขอแนะนำให้ประสาทแพทย์อ่าน เขียนโดยศาสตราจารย์ Pamela Shaw จากมหาวิทยาลัยนิวคาสเซิล ผู้เขียนเป็นประสาทแพทย์สตรีที่เป็นดาวรุ่งคนหนึ่งของสหราชอาณาจักร ได้รับการศึกษาอบรมที่นั่น เป็นแพทย์สตรีที่ผนวกงานเข้ากับชีวิตครอบครัวได้เป็นอย่างดีและเคยเขียนบทความเกี่ยวกับเรื่องนี้ไว้ในวารสารราชวิทยาลัยอายุรแพทย์แห่งลอนดอนเมื่อไม่นานมานี้

- 4) Bourke SC, Tomlinson M, Williams TL, Bullock RE, Shaw PJ, Gibson GJ. Effects of non-invasive ventilation on survival and quality of life in patients with amyotrophic lateral sclerosis : a randomised controlled trial. *Lancet Neurol* 2006; 5: 140-7.

ผู้ป่วยด้วย ALS ร้อยละ 50 ตายภายใน 3 ปี ส่วนใหญ่จากการหายใจล้มเหลว Hypoventilation ตอนกลางคืนมักจะเป็นสัญญาณแรกที่บ่งบอกถึง การหายใจที่ผิดปกติและมีผลเสียต่อคุณภาพชีวิตก่อนที่ภาวะหายใจจะล้มเหลว การใช้เครื่องช่วยหายใจโดยทำ tracheostomy ไม่ได้ทำให้คุณภาพชีวิตผู้ป่วยดีขึ้น บทความนี้เป็นรายงานการศึกษาที่วางแผนและดำเนินการอย่างดีพบว่า non-invasive ventilation (NIV) ช่วยให้ผู้ป่วย ALS ที่ bulbar function ยังปกติหรือเสียเพียงเล็กน้อย มีชีวิตอยู่ยืนขึ้นและคุณภาพชีวิตก็ ดีกว่าผู้ป่วยประเภทเดียวกันที่ได้รับยา riluzole เพียงอย่างเดียว NIV จึงควรจะได้รับ ความสนใจจากแพทย์ผู้ดูแลผู้ป่วยด้วยโรคนี้มากขึ้น

Biliary Cirrhosis (รายที่ 2 เล่ม 1)

Kaplan MM, Gershwin ME. Primary Biliary Cirrhosis. N Engl J Med 2005; 353: 1261-73.

เป็นบทความพื้นฐานวิชาที่ครอบคลุมลักษณะอาการทางคลินิก สาเหตุการดำเนินของโรค การรักษาที่ทันสมัย ตลอดจนความรู้ใหม่ๆ ทางด้านวิทยาอิมมูโนที่เกี่ยวข้องกับโรคนี้

Brugada syndrome (รายชื่อ 1 เล่ม 2)

Glatter KA, Chiamvimonvat N, Viitasalo M, Wang Q, Tuteja D. Risk stratification in Brugada syndrome. Lancet 2005; 366: 503-1.

เป็นบทวิจารณ์เกี่ยวกับความเสี่ยงในผู้ป่วยด้วยโรคหัวใจชนิดนี้ที่ยังไม่มีอาการ ซึ่งเป็นเรื่องที่ทำให้ความลำบากใจให้แก่แพทย์ผู้รักษาพอสมควร บทความนี้มีผู้เขียนเป็นแพทย์สตรีไทยคือ แพทย์หญิงนิภาวรรณ เจียมวิมลวัฒน์ จากมหาวิทยาลัยแคลิฟอร์เนีย ที่เดวิส ร่วมอยู่ด้วย

Cardiomyopathy (รายชื่อ 3 เล่ม 4)

Sen-Chowdhry S, McKenna W. Genetics of cardiomyopathy. In : Horizons in Medicine 17. Updates on major clinical advances. Ed. Haskard D. Royal College of Physicians of London. London. 2005; pp. 113-20.

Cerebral Venous Thrombosis (CVT) (รายชื่อ 8 เล่ม 2)

1) Cumurciuc R, Crassard I, Sarov M, Valade D, Boussier MG. Headache as the only neurological sign of cerebral venous thrombosis: a series of 17 cases. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2005; 76: 1084-7.

2) Diener H-C. Cerebral venous thrombosis - headache is enough. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2005; 76: 1043.

ทั้ง 2 เรื่องเป็นบทความและบทวิจารณ์เกี่ยวกับ CVT ที่น่าอ่านมาก ผู้ป่วยด้วย CVT อาจมาหาแพทย์ด้วยอาการปวดศีรษะเพียงอย่างเดียว การตรวจสมองด้วย CT โดยเฉพาะถ้าไม่ได้ฉีดสีอาจจะไม่พบอะไรผิดปกติ คงจะต้องทำ MRI แพทย์ต้องนึกถึง CVT ในผู้ป่วยที่มีปัจจัยเสี่ยง เช่น การกินยาคุมกำเนิดหรือผู้ป่วยเป็น SLE เป็นต้น ผู้ป่วยที่ปวดศีรษะมากทันทีทันใดที่เรียก thunderclap headache จะต้อง นึกถึง CVT ว่าอาจเป็นสาเหตุได้ดังในรายงานที่กล่าวนี้

Cluster Headache (รายชื่อ 15 เล่ม 4)

May A. Cluster headache: pathogenesis, diagnosis, and management. Lancet 2005; 366: 843-55.

Dengue haemorrhagic fever (รายชื่อ 3 เล่ม 2)

Sakuntabhai A, Turbpaiboon C, Casademont I, Chuansamrit A, Lowhnoo T, Kajaste-Rudnitski A, et al. A variant in CD 209 promotor is associated with severity of dengue disease. Nat Genet 2005; 37: 507-13.

เป็นผลงานค้นคว้าที่สำคัญมากจากมหาวิทยาลัยมหิดลและสถาบันปาสเตอร์ที่ปารีส นำโดย อาจารย์นายแพทย์อนวัช ศกุนตาทักษ์ จากคณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี ซึ่งปัจจุบันดำรงตำแหน่งหัวหน้าศูนย์วิจัยทางอณูพันธุกรรมศาสตร์ที่สถาบันปาสเตอร์ คณะผู้วิจัยพบว่าในคนไทยถ้ามี gene G allele ที่ variant DGSIGNI 336 จะช่วยป้องกันการเป็นโรคเดงกีได้มาก DGSIGNI 336 เป็น CD 209 promotor gene variant อย่างหนึ่ง ซึ่ง CD 209 เป็น gene ที่ควบคุมการสร้าง receptor ของ dendritic cells ที่ไวรัสเดงกีจะต้องเกาะและทำให้เกิดโรค

ความรู้ที่ได้นี้อาจจะนำไปสู่กลยุทธ์ในการป้องกันและในการพัฒนายาหรือวัคซีนรักษาโรคได้

Glomerulonephritis (รายชื่อ 6 เล่ม 1)

Chadban SJ, Atkins RC. Glomerulonephritis. Lancet 2005; 365: 1797-806.

Huntington disease (รายชื่อ 11 เล่ม 4)

1) Harper B. Huntington disease. J R Soc Med 2005; 98: 550.

โรคนี้พบได้ 1 ใน 20,000 ทั่วโลก ผู้เขียนบทความสั้นๆ นี้ท้วงติงการเรียกชื่อโรคเพราะ George Huntington (ค.ศ. 1850-1916) ไม่ได้เป็นแพทย์คนแรกที่รู้จักและบันทึกเกี่ยวกับโรคนี้ไว้ดังที่ ผมได้เอ่ยถึงแล้วในรายชื่อผู้ป่วยด้วยโรคนี้ แพทย์ชาวนอร์เวย์ชื่อ นายแพทย์โยฮันคริสเตียนลุนด์ Johan Christian Lund (ค.ศ. 1830-1906) เป็นผู้รายงานผู้ป่วยด้วยดังกล่าวเมื่อปี 1860 ขณะที่ George Huntington อายุเพียง 9 ขวบ เป็นแต่เพียงชื่อเขียนของ Lund ไม่ได้ถูกแปลเป็นภาษาอังกฤษจนปี ค.ศ. 1959!

Ben Harper ผู้เขียนบทความเป็นแพทย์ชาวอังกฤษแนะนำว่า โรคนี้น่าจะเรียกว่าโรค setesdalryyja!

Setesdal เป็นชื่อหมู่บ้านที่สวยงามมากในนอร์เวย์ใกล้กับที่นายแพทย์โยฮันลุนด์พบผู้ป่วยด้วยโรคนี้ ชื่อ นั้นสำคัญไฉน!

2) Borovecki F, Lovrecic L, Zhou J, Jeong H, Then F, Rosas HD, et al. Genome-wide expression profiling of human blood reveals biomarkers for Huntington's disease. Proc Natl Acad Sci USA 2005; 102: 11023-8.

เป็นรายงานการค้นพบ biomarkers ทางพันธุกรรมในเลือดผู้ป่วยด้วยโรค Huntington ที่ยัง สัมพันธ์กับระยะเวลาของโรคและการตอบสนองต่อยา ซึ่งจะเป็นประโยชน์มากในการพบผู้เป็นโรคนี้ ก่อนที่จะมีอาการ

3) Bachoud-Lévi A-C, Gaura V, Brugières P, Lefaucheur J-P, Boissé M-F, Maison P, et al. Effect of fetal neural transplants in patients with Huntington's disease 6 years after surgery: a long-term follow-up study. Lancet Neurol 2006; 5: 303-9.

Motor neuron disease (MND)

ดู Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS)

Multiple myeloma (รายชื่อ 16 เล่ม 4)

- 1) Gahrton G. New therapeutic targets in multiple myeloma. Lancet 2004; 364: 1648-9.
- 2) Kyle RA, Rajkumar SV. Drug therapy. Multiple Myeloma. New Engl J Med 2004; 351: 1860-73.

Multiple sclerosis (รายชื่อ 8 เล่ม 4)

Masjuan J, Alvarez-Cermeno JC, GarCía-Barragán N, Diaz-Sanchez M, Espino M, Sadaba MC, et al. Clinically isolated syndromes. A new oligoclonal band test accurately predicts conversion to MS. Neurology 2006; 66: 576-8.

ผู้ป่วยด้วย MS ร้อยละ 90 เมื่อแรกมีอาการ แพทย์มักบอกไม่ได้แน่ชัดจนมีอาการครั้งที่สอง ผู้ป่วยที่มีอาการเพียงครั้งเดียวบางรายจึงไม่ควรได้รับการรักษาด้วยยาที่มีราคาแพงเป็นระยะเวลานาน ดังนั้นหากแพทย์สามารถพยากรณ์ได้แน่ชัดว่าผู้ป่วยรายใดจะมีอาการอีกจึงนับว่าเป็นประโยชน์มาก การตรวจหา oligoclonal IgG band (OCGB) ในน้ำหล่อไขสันหลังร่วมกับการตรวจ MRI จึงมีประโยชน์มาก การใช้วิธีตรวจหา OCGB ด้วยวิธีใหม่นี้ช่วยเพิ่มความแม่นยำในการวินิจฉัยโดยการทดสอบนี้มี sensitivity ร้อยละ 91.4 และ specificity ร้อยละ 94.1 ในขณะที่ MRI มี sensitivity ร้อยละ 74.23 และ specificity ร้อยละ 88.2 และถ้าตรวจหาทั้ง OCGB และ MRI ด้วยกันจะได้ประโยชน์มากขึ้นโดย sensitivity เพิ่มขึ้นเป็นร้อยละ 97.1 ขณะที่ specificity อยู่ที่ร้อยละ 88.2

Neurocysticercosis (รายชื่อ 18 เล่ม 3)

Garcia HH, Del Brutto OH, for the Cysticercosis Working Group in Peru. Neurocysticercosis: updated concepts about an old disease. Lancet Neurol 2005; 4: 653-61.

พยาธิตัวตืดหมูตัวอ่อนขึ้นสมองเป็นสาเหตุลมชักที่สำคัญมากในประเทศที่กำลังพัฒนา ปัจจุบันกำลังก่อปัญหาเพิ่มขึ้นในประเทศที่เจริญแล้วเนื่องจากผู้คนอพยพย้ายถิ่นและเดินทางมากขึ้น บทความนี้เหมาะสำหรับอายุรแพทย์ที่ต้องการความรู้ใหม่ๆ สั้นๆ เกี่ยวกับโรคนี้

Pheochromocytoma (รายชื่อ 8 เล่ม 3)

Lenders JWM, Eisenhofer G, Mannelli M, Pacak K. Pheochromocytoma. Lancet 2005; 366: 665-75.

Renal-cell carcinoma (รายชื่อ 14 เล่ม 4)

Cohen HT, McGovern FJ. Renal-Cell Carcinoma. N Engl J Med 2005; 353: 2477-90.

เป็นบทความพื้นฐานวิชาล่าสุดที่เนื้องอกที่ไตชนิดต่างๆ รวมทั้งความก้าวหน้าด้านพยาธิกำเนิดระดับอณู ตลอดจนการดูแลรักษาผู้ป่วยที่เป็นโรคนี

Chronic subdural haematoma (รายชื่อ 16 เล่ม 2)

Suman S, Meenakshisundaram S, Woodhouse P. Bilateral chronic subdural haematoma: a reversible cause of parkinsonism. J R Soc Med 2006; 99: 91-2.

Murine Typhus (รายชื่อ 4 เล่ม 2)

- 1) ดุจดาว บุญยอด. โรคสครับไทฟัสและมิวรินไทฟัสในเขตภาคเหนือตอนล่าง พ.ศ. 2544-2546 วารสารวิชาการสาธารณสุข 2005; 14: 311-6.
- 2) Charoensak A, Chawalparit O, Suttinont C, Niwattayakul K, Losuwanaluk K, Silpasakorn S, Suputtamongkol Y. Scrub typhus: chest radiographic and clinical findings in 130 Thai patients. J Med Assoc Thai 2006; 89: 600-7.

เป็นการศึกษาลักษณะทางภาพรังสีทรวงอกและลักษณะอาการทางคลินิกของโรคสครับไทฟัสในคนไทย 130 คน จากโรงพยาบาลในภาคตะวันออกเฉียงเหนือของประเทศไทย 3 แห่งโดยรองศาสตราจารย์แพทย์หญิงอภิัญญา เจริญศักดิ์ และคณะจากศิริราช

Vogt-Koyanagi-Harada disease (รายชื่อ 7 เล่ม 2)

- Behbehani R, Al-Mutairi S. Headache and vision loss in a 41-year-old man. Lancet Neurol 2006; 5: 458-62.

Wegener's granulomatosis (รายชื่อ 11 เล่ม 2)

- 1) Woywodt A, Haubitz M, Haller H, Matteson EL. Wegener's granulomatosis. Lancet 2006; 367: 1362-6.

เป็นบทความในหัวข้อ Eponym (หรือโรคที่ใช้ชื่อบุคคลโดยเฉพาะชื่อแพทย์ผู้ค้นพบโรคนั้น) ที่น่าอ่าน เพราะมีหลายรสชาติ โดยเฉพาะประวัติของ Friedrich Wegener แพทย์ชาวเยอรมันที่มีส่วนเกี่ยวข้องกับระบบนาซี (Nazi) จนถึงมีการอภิปรายกันว่าควรจะใช้ชื่อแพทย์ผู้นี้เป็นชื่อโรคที่กล่าวหรือไม่!

- 2) Jeffcoate WJ. Comment. Should eponyms be actively detached from diseases? Lancet 2006; 367: 1296-7.
- 3) DeRemee RA. Correspondence. Wegener's granulomatosis. Lancet 2006; 368: 364.

Wilson's disease (รายชื่อ 5 เล่ม 1)

- 1) Soi-ampornkul R, Junnu S, Chotinaiwattarakul W, Wongmanee U, Suktitipat B, Neungton N. Comparative analysis of serum ceruloplasmin levels in Wilson disease by conventional enzymatic assay and immunologic method. Siriraj Med J 2006; 58: 600-5.
- 2) Opartkiattikul N. Analysis of serum ceruloplasmin levels in Wilson disease. Comment. Siriraj Med J 2006; 58: 610.

Wilson's disease เป็นโรคที่พบได้ไม่บ่อยแต่มีความสำคัญที่แพทย์จะต้องวินิจฉัยให้ได้แต่เนิ่น เพราะมียารักษาที่ทำให้ผู้ป่วยดีขึ้นจนเกือบเป็นปกติได้ การตรวจเลือดหาระดับ serum ceruloplasmin ในปัจจุบันทำได้ง่ายและสะดวกขึ้น การศึกษาเปรียบเทียบวิธีตรวจดังกล่าวด้วยวิธีเอนไซม์และวิธีอิมมูโน ที่ใช้น้ำยาสำเร็จรูปโดยศาสตราจารย์แพทย์หญิงนิโลบล เนื่องต้น และคณะจากศิริราช เมื่อเร็วๆ นี้พบว่า ทั้ง 2 วิธีเชื่อถือได้และสัมพันธ์กันดี วิธีอิมมูโนซึ่งเป็นวิธีใหม่มีข้อจำกัดที่ต้องใช้น้ำยาสำเร็จรูปและ เครื่องมือที่ใช้มีราคาแพงกว่ามาก แต่มีข้อดีที่เป็นวิธีที่ทำได้ง่ายกว่าโดยใช้เครื่องวิเคราะห์และอ่าน อัตโนมัตินวมทั้งมีน้ำยามาตรฐานที่ช่วยตรวจสอบคุณภาพของการวิเคราะห์ให้เป็นที่ยอมรับในระดับสากล

หลังจากผู้ป่วยที่ผมนำมาเสนอในหนังสือเล่ม 1 ก็ได้มีโอกาสได้ตรวจพบผู้ป่วยด้วยโรคนี้อีก จึงหวังว่าอายุรแพทย์และแพทย์ทั่วไปอย่าลืมนึกดูตาหา Kayser-Fleischer ring ในผู้ป่วยด้วยอาการทาง จิตประสาทและทางตับและส่งเลือดตรวจหาระดับ ceruloplasmin ต่อไป