

“เดินเซกันหลายคนในครอบครัว”

หญิงไทยคู่ อายุ 45 ปี ทำงานบ้าน อยู่ที่ อ.มีนบุรี

อาการสำคัญ

มือสั่นๆ มา 1 ปี เดินเซ ทรงตัวลำบากมา 6 เดือน

2 ปีก่อนมาโรงพยาบาล มีอาการใจเต้นแรงจึงมาพบแพทย์ที่โรงพยาบาล แพทย์สงสัยว่าต่อมธัยรอยด์อาจเป็นพิษ แต่ผลการตรวจเลือดปกติ แพทย์ให้ยาไปปรับปรนทาน อาการดีขึ้น

1 ปีที่ผ่านมาสังเกตมือขวสั่นๆ เวลาจะหยิบอะไรจะลำบาก ต่อมามือซ้ายก็เริ่มมีอาการ หลังจากนั้นสังเกตเวลาเดินๆ ไม่ตรงทาง จะเซๆ และทรงตัวลำบาก เวลาเดินขึ้นบันไดขาจะไม่ค่อยมีแรง แขนมีแรงดี

ไม่มีอาการชา

อภิปราย

อาการที่สำคัญที่จะหยิบยกขึ้นมาวิเคราะห์ก่อนคือ อาการเดินเซ ทรงตัวลำบาก โดยทั่วไปอาจเป็นเพราะ

- 1) ขาไม่มีแรง (motor weakness)
- 2) ขาแข็งเพราะมี increased tone แบบ spasticity (upper motor neuron lesion)

หรือ rigidity (Parkinsonism)

- 3) มีรอยโรคที่ vestibular system
- 4) proprioception หรือ joint sense เสีย

และ 5) มีรอยโรคที่ cerebellum หรือ cerebellar tract

ในผู้ป่วยรายนี้อาการไม่ใช่เพราะขาอ่อนแรงหรือขาแข็งเพราะไม่มีอาการกระตุกเกร็งไม่ นึกถึง 3) เพราะไม่มีอาการเวียนหรือมีความรู้สึกโคลงเคลงในศีรษะและถ้าเป็นเพราะ joint sense เสีย อาการจะปรากฏชัดถ้าตามองไม่เห็นหรือเดินในที่มืด อาการในผู้ป่วยรายนี้คงจะเป็นเพราะสาเหตุที่ 5) คือมี cerebellar ataxia ซึ่งทำให้มือสั่นๆ ได้

Cerebellar ataxia อาจเป็นชั่วคราวชั่วคราว หรือเป็นตลอดเวลาได้ ผู้ป่วยที่ดื่มเหล้า จนเมาที่จริงก็มี cerebellar intoxication ทำให้เดินเซ พุดอ้อแอ้ไม่ชัด หรือทานยาบางชนิดมากเกินไปเช่น ยาต้านลมชัก phenytoin ยาฆ่าเชื้อ metronidazole เป็นต้น นอกจากนี้ก็มีภาวะที่เรียก paroxysmal cerebellar ataxia ซึ่งเป็น familial ได้ ผู้ป่วยรายนี้มีอาการค่อยๆ เป็นและเป็นมากขึ้นเริ่มเมื่ออายุ 40 ปีเศษแล้ว คงจะต้องนึกถึงโรคบางโรคดังนี้

1) hypothyroidism ซึ่งทำให้มี cerebellar degeneration ได้แต่ผู้ป่วยมักมีอาการเซื่องช้า ความจำไม่ค่อยดีร่วมด้วย (เอกสารหมายเลข 7 และ 8)

2) พิษจากสารปรอท inorganic mercury ซึ่งทำให้มือสั่น เดินเซ เดิมเรียก Hatter's shakes เพราะเกิดในคนที่มืออาชีพทำหมวกสักหลาดและต้องใช้สารปรอท (mercuric

Babinski sign ปนกัน นอกจากนี้ยังมีอาการอื่นร่วมด้วย เช่น ophthalmoplegia, optic atrophy, extrapyramidal signs และ neuropathy เป็นต้น

ผลการตรวจพิเศษเพิ่มเติม

MRI สมอง พบมี moderate olivo-ponto-cerebellar atrophy และ cervical cord ส่วนบนก็มี atrophy

ผลการศึกษา DNA พบเป็น SCA Type 1

อภิปรายเพิ่มเติม

ที่จริงคำ ataxia เป็นภาษากรีก หมายถึง ภาวะผิดปกติหรือโรค (disorder) เป็นคำที่ใช้ตั้งแต่สมัย Hippocrates เรื่อยมา ในต้นศตวรรษที่ 19 Duchenne นำคำ locomotor ataxia มาใช้ในกรณีผู้ป่วยสูญเสีย proprioception หรือ joint position sense ในผู้ป่วยเป็น tabes dorsalis จาก syphilis Nicolaus Freidreich แพทย์ชาวเยอรมันเป็นคนแรกที่รายงานผู้ป่วยที่เป็นโรค hereditary ataxia เป็นคนแรกในปี ค.ศ. 1863 เป็นผู้จุดประกายความสนใจในเรื่องนี้ ปัจจุบันโรค Freidreich's ataxia จัดอยู่ในกลุ่มผู้ป่วยที่เป็น autosomal recessive พบความผิดปกติที่ gene ที่ควบคุมการสร้าง protein ชื่อ frataxin ผู้ป่วยมักมีอาการตั้งแต่วัยรุ่น ทุกรายมีอาการก่อนอายุ 25 ต่อมา Pierre Marie ที่ฝรั่งเศส และ Sir Gordon Holmes ที่ลอนดอน เป็นผู้ศึกษาและเขียนเกี่ยวกับโรคนี้มากโดยเฉพาะประเภทที่มีการสืบทอดแบบ autosomal dominant เช่นผู้ป่วยรายนี้ ผู้สนใจความเป็นมาเกี่ยวกับโรคนี้หาอ่านได้จากเอกสารหมายเลข 12 และ 2 ถ้าต้องการอ่านบทความสั้นๆ เพื่อให้พอทันกับความก้าวหน้าในเรื่องนี้ก็ขอแนะนำเอกสารหมายเลข 14 และ 16 ที่ให้ไว้ ส่วนผู้ชอบติดตามงานวิจัยทางอณูชีววิทยา อย่าพลาดเรื่องใหม่สดที่อ่านแล้วเข้าใจง่าย โดย Harry Orr ที่เล่าถึงความเป็นมาและงานค้นคว้าในเรื่อง SCA 1 ในปัจจุบัน (เอกสารหมายเลข 17)

แนะนำเอกสาร

- 1) Bates D. Ataxia. In : French's Index of Differential Diagnosis. Thirteenth edition. Eds. Bouchier IAD, Ellis H, Fleming PR. Butterworth Heinemann. Oxford 1996; pp 39-41.
- 2) Handbook of cerebellar diseases. Ed. Lechtenberg R. Marcel Dekker, Inc. New York. 1993; 573 pp.
- 3) Parker HL. Periodic ataxia. Mayo Clinic Proc 1946; **38**: 642-5.
- 4) Ng WK, Tan CT. Paroxysmal cerebellar ataxia : use of phenytoin as a provocation test. Aust NZ J Med 1994; **24**: 583.

- 5) Woodruff BK, Wijdicks EFM, Marshall WF. Reversible metronidazole-induced lesions of the cerebellar dentate nuclei. N Engl J Med 2002; **346**: 68-9.
- 6) Trivedi R, Mundanthanam G, Amyes E, Lang B, Vincent A. Antibody screening in subacute cerebellar ataxia. Lancet 2000; **356**: 565-6.
- 7) Jellinek E, Kelly R. Cerebellar syndrome in myxoedema. Lancet 1960; **ii**: 225-7.
- 8) Barnard RD, Campbell MJ, M^cDonald MI. Pathologic findings in a case of hypothyroidism with ataxia. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1971; **34**: 755-60.
- 9) Cooke WT, Smith WT. Neurological disorders associated with adult celiac disease. Brain 1966; **89**: 683-722.
- 10) Hadjivassiliou M, Grunewald RA, Chattopadhyay AK, et al. Clinical radiological, neurophysiological and neuropathological characteristics of gluten ataxia. Lancet 1998; **352**: 1582-5.
- 11) Aw TC, Vale JA. Poisoning from metals. Mercury. In : Oxford Textbook of Medicine. Third edition. Vol 1. Eds. Weatherall DJ, Ledingham JGG, Warrell DA. Oxford Medical Publications. Oxford University Press. Oxford. 1996; pp 1111-2.
- 12) Harding AE. The hereditary ataxias and related disorders. Clinical Neurology and Neurosurgery Monographs. Vol 6. Churchill Livingstone, Edinburgh. 1984; pp 1-21.
- 13) Harding AE. Clinical features and classification of inherited ataxias. Adv Neurol 1993; **61**: 1-14.
- 14) Durr A, Bruce A. Clinical and genetic aspects of spinocerebellar degeneration. Curr Opin Neurol 2000; **13**: 407-13.
- 15) Engert JC, Bérub P, Mercier J, et al. ARSACS, a spastic ataxia common in northeastern Quebec, is caused by mutations in a new gene encoding an 11.5 kb ORF. Nature Genet 2000; **24**: 120-5.

16) Wood NW. The spinocerebellar ataxias : genotype - phenotype correlation. Bull Neurol Soc Thai 2001; **17**(1)(Suppl): 11-7.

17) Orr HT. Hereditary Ataxia. An unfolded protein. Lancet (Suppl) 2001; **358**: S 35.

18) Holtmann M, Opp J, Tokarzewski M, Korn-Merker E. Human epilepsy, episodic ataxia type 2, and migraine. Lancet 2002; **359**: 170-1.