

5

“ตากระตุกเวลามองลง”

หญิงไทยคู่อายุ 23 ปี อาชีพรับจ้าง จากอำเภอเสนา จังหวัดอยุธยา

อาการสำคัญ

ปวดขา ขาไม่ค่อยมีแรง มา 2 เดือน
ผู้ป่วยเริ่มปวดเข่าขวาและต่อมาปวดขาซ้าย เวลายืนบางครั้งหน้ามืด เดินเซๆ
นอกจากนี้ตามองไกลๆ เห็นไม่ค่อยชัด อาการเริ่มเป็นพร้อมๆ กับการเดินเซ แขนทั้ง 2 ข้าง
มีแรงดี

บางครั้งมีนystagmus เป็นมาหลายเดือน

อภิปราย

ปัญหาที่สำคัญในผู้ป่วยรายนี้ อยู่ที่ขา ทำให้เดินเซ ปวดขาและตามองไม่ค่อย
เห็นชัด เวลามองไกล ซึ่งอาจจะเป็นจากสายตาดำไม่ดีหรือตา 2 ข้างมองไม่ประสานกันดีแต่ไม่มี
อาการเห็นภาพซ้อน เป็นมา 2 เดือน ที่น่าเป็นไปได้ก็คือผู้ป่วยมี cerebellar ataxia ตาอาจ
มี nystagmus ได้ประวัติมีนystagmusและเป็นมาก่อนมีอาการที่กล่าวหลายเดือน ทำให้นึกถึงเนื้อ
งอกหรือมีก้อนผิดปกติ บริเวณ cerebellum

จากประวัติที่ได้ทำให้เชื่อว่าในผู้ป่วยรายนี้เราคงจะตรวจพบอาการแสดงหรือ
สัญญาณ โรคที่ผิดปกติมากที่สุดจะช่วยบอกตำแหน่งรอยโรคได้แน่ชัดกว่าประวัติมากหรือ
แม้กระทั่งให้การวินิจฉัยโรคได้ ถ้ามีสัญญาณโรคที่เป็นเอกลักษณ์หรือ pathognomonic sign

ผลการตรวจร่างกาย

alert, no dysarthria

Fundi: normal Pupils: normal

EOM's full Phasic nystagmus on looking to \odot L and sustained
downbeat nystagmus on looking downwards and to L
were present

Face and Tongue: normal

Limbs:

Upper: slight spasticity \odot L

Lower: moderate spasticity on both sides

Coordination: within normal limit

DTR's: \otimes L \circ

SJ	+	+++	c FF
BJ	+	+++	Abd.

reflexes

TJ	+	+++
KJ	+++	+++
AJ	++	++

-		-
-		-

P
↑
↑

JPS ✓
VS ✓
PP ✓

Stance: rather unsteady

Gait: rather broad based

General examination: normal

อภิปราย (ต่อ)

ผู้ป่วยมี pyramidal signs ทั้ง 2 ข้างที่ขาและแขนซ้าย ยืนและเดินไม่ค่อยดีนัก ไม่มี papilloedema แต่สัญญาณโรคที่สำคัญสุดที่ทำให้วินิจฉัยโรคทางคลินิกได้ค่อนข้างแน่ก็คือ ตากระตุกลง เวลามองลง หรือ downbeat nystagmus (DBN) ซึ่งในผู้ป่วยอายุขนาดนี้และผลการตรวจที่กล่าวทำให้นักถึงว่ามีอะไรผิดปกติที่ crania-vertebral junction โดยเฉพาะ Chiari malformation type I โรคอื่นที่ใกล้เคียงและอาจเป็นไปได้ก็คือ multiple sclerosis การตรวจ MRI จะให้คำตอบที่ดีที่สุด

ผลการตรวจ MRI

presence of Tonsillar ectopia. The cerebellar tonsil is located 2.7 cms. lower than the foramen magnum and the cervico-medullary junction is also herniated lower than the foramen magnum. There are crania-vertebral anomaly with mild shortening of the clivus canal angle and sclerosis of the tip of dens. The 4th ventricle and posterior fossa are well formed.

Diagnosis: Chiari type I and a short segment of syringohydromyelia at the upper cervical cord (รองศาสตราจารย์แพทย์หญิงจิรพร เหล่าธรรมทัศน์)

การรักษา

ได้ส่งต่อผู้ป่วยให้ศาสตราจารย์นายแพทย์สิระ บุญยะรัตเวช ผ่าตัด ทำ posterior fossa decompression with duraplasty with nylon tube placement – suboccipital craniectomy with C1-C2 laminectomy พบมี cerebellar ectopia and patent foramen caecum.

หลังผ่าตัดได้ 1 เดือน ผู้ป่วยยืนและเดินได้ปกติ ก่อนผ่าตัดที่ยืนไม่มั่นคงและเวลาก้าวเดินต้องระวัง คงเป็นผลจาก cerebellum ส่วนกลางไม่ปกติ ผู้ป่วยหายมีน็ีระตรวจพบ spasticity ที่ขาทั้ง 2 ข้างน้อยลง ที่แขนซ้ายหายเป็นปกติ ตรวจยังพบ DBN แต่เมื่อมาตรวจหลังผ่าตัดได้ 6 เดือนผู้ป่วยสบายดี หายมีน็ีระและ DBN ก็หายไป

อภิปรายเพิ่มเติม

Chiari malformation เป็นโรคพิการแต่กำเนิดที่น่าสนใจมากโดย cerebellum โดยเฉพาะส่วนที่เรียก tonsil อยู่ผิดตำแหน่งเพราะอยู่ต่ำผ่านลง foramen magnum ทำให้กดประสาทไขสันหลังส่วนคอตอนบน Hans Chiari แพทย์ชาวออสเตรียเป็นผู้รายงานโรคนี้เป็นคนแรกในปี ค.ศ. 1891 และต่อมาในปี 1896 Chiari ได้กล่าวให้เกียรติแก่นายแพทย์ Julius Arnold ศาสตราจารย์ทางกายวิภาคศาสตร์ที่ Heidelberg เยอรมันนี้ และนายแพทย์ John Cleland จากเมืองเออดินเบอระในสกอตแลนด์ ที่พบและเขียนเกี่ยวกับสมองและกระดูกสันหลัง

บริเวณดังกล่าวผิดปกติ แต่ปัจจุบันทุกคนยอมรับว่า Chiari เป็นผู้ที่ยืนยันเรื่องนี้ไว้อย่างละเอียดโดยแบ่งความผิดปกติออกเป็น 4 ชนิด คือ

Type 1 มี cerebellar tonsils ยาวและอยู่ต่ำผิดปกติตำแหน่งปกติพร้อมกับ medulla oblongata โดยไปอยู่ใน spinal canal

Type 2 พบในเด็กเล็กมี hydrocephalus ก้านสมองส่วน pons และ medulla อยู่ต่ำผิดปกติ โดยไปอยู่ใน spinal canal มี hydromyelia และมี myelomeningocele มี diastematomyelia และ conus medullaris เลื่อนต่ำไปอยู่ระดับ sacrum

Type 3 มี malformation โดย tentorium cerebelli บางส่วนไม่มี cerebellum และ 4th ventricle อยู่ต่ำลงไป cervical canal และมี hydromyelia ที่ต่อเนื่องจาก ventricle บางรายมี occipital meningocele

ส่วน Type 4 มี cerebellar hypoplasia และมี cyst ที่เรียก Dandy-Walker cyst (Dandy และ Earl Walker เป็นประสาทศัลยแพทย์ชาวอเมริกัน 2 คนที่มีชื่อเสียงมากในต้นศตวรรษที่ผ่านมา)

ที่จริง Arnold เพียงรายงานทารกที่มี spina bifida แต่ไม่มี hydrocephalus เมื่อปี ค.ศ. 1894 ซึ่ง Chiari เชื่อว่าลักษณะคล้าย Type 2 ที่เขารายงานไว้ เช่นเดียวกับที่ Cleland รายงานทารก 1 ราย แต่รายนั้นมี spina bifida และ hydrocephalus ด้วย Jean Cruveilhier ศาสตราจารย์ทางกายวิภาคศาสตร์ชาวฝรั่งเศสที่ปารีส 50 ปีก่อนหน้านั้นก็บันทึกผู้ป่วยมี spina bifida และ hydrocephalus ไว้แล้ว ด้วยเหตุนี้ศัลยแพทย์ทางระบบประสาทในปัจจุบันจึงเรียกโรคเหล่านี้เพียง Chiari malformation type 1 หรือ 2 หรือ 3.....

การวินิจฉัย Chiari malformation ชนิดต่างๆ ง่ายขึ้นมากเมื่อแพทย์มี MRI ใช้ แต่เดิมแพทย์ทางรังสีวิทยาอาศัยเอกซเรย์ศีรษะและต้นคอและลากเส้นต่างๆ ซึ่งมีชื่อแพทย์ผู้นำมา ใช้กันหลายวิธี เช่น Chamberlain's line, Macgregor's line, Bull's angle, Fischgold's line

และ digastric line ! ปัจจุบันมี MRI แล้วรังสีแพทย์รุ่นใหม่คงจะไม่ต้องจำชื่อเหล่านี้ !

ที่น่าสนใจกว่าที่ผมจะขอกล่าวไว้ก็คือเรื่อง Downbeat nystagmus (DBN) ซึ่งเป็นสัญญาณโรคที่เกือบจะเป็นเอกลักษณ์สำหรับโรคนี้ถึงแม้ว่า DBN จะเป็นจากสาเหตุอื่นได้ เช่น multiple sclerosis, cerebellar degeneration ทั้งชนิด familial และ paraneoplastic, brainstem infarction, Wernicke's encephalopathy หรือแม้กระทั่งพิษจาก lithium หรือยากันชักเช่น phenytoin ก็มีผู้รายงานไว้ แต่ผู้ป่วยด้วย DBN ส่วนใหญ่เป็นจาก Chiari malformation ผู้ป่วยด้วย DBN มักบ่นตามองไม่ชัดหรือบางครั้งเห็นภาพซ้อน ภาพไหว เชื่อว่า DBN เกิดจากที่ cerebellar flocculus ผิดปกติ ปกติ Purkinje cells ใน flocculus มีส่วนควบคุม central connection จาก anterior semicircular canal การทดลองในสัตว์โดยตัด cerebellar flocculus ทิ้งไปทำให้มี DBN (เอกสารหมายเลข 10)

ผมให้ออกสารที่สามารถศึกษาเพิ่มเติมไว้หลายเรื่องทั้งที่เกี่ยวกับ DBN และ Chiari malformation นอกจากนี้ยังรวมเรื่องล่าสุดเกี่ยวกับ positional down beating nystagmus (pDBN) ซึ่งไม่เหมือนกับ DBN เป็นรายงานผู้ป่วยถึง 50 รายที่มี nystagmus เวลามองลงเฉพาะเมื่อผู้ป่วยนอนหงายลงจากท่านั่งและศีรษะแหงนห้อยลงต่ำหรือแพทย์ตรวจด้วยการทำ Dix-Hallpike manoeuvre ซึ่ง pDBN นอกจากพบในรอยโรคที่ cerebellum แล้ว ยังอาจเป็นจากมี anterior semi-circular canalithiasis (เอกสารหมายเลข 16) สำหรับผู้ที่ต้องการทราบเรื่อง Chiari malformations พอเป็นสังเขป ผมแนะนำเอกสารหมายเลข 17 จะเข้าใจเรื่องนี้ได้แจ่มแจ้งเพราะมีรูป MRI ประกอบให้เห็นได้ชัด

ท้ายสุด ผมขอย้ำว่าตากระตุกหรือ nystagmus เป็นสัญญาณโรคที่มีประโยชน์ต่อการวินิจฉัยโรคมาก ผมขอแนะนำให้อ่านบทความล่าสุด (เอกสารหมายเลข 19) ซึ่งมีวิดีโอที่ประกอบดูได้จาก web site (www.jnnp.com) !

แนะนำเอกสาร

- 1) Pearce JMS. Historical Note. Arnold Chiari, or "Cruveilhier Cleland Chiari" malformation. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2000; **68**: 13.
- 2) Spillane JD, Pallis C, Jones AM. Developmental abnormalities in the region of the foramen magnum. Brain 1957; **80**: 11-48.
- 3) Spillane JD. Developmental anomalies in the region of the foramen magnum. In: Modern Trends in Neurology (Second Series). Ed: William D. Butterworth & Co, London. 1957; pp. 240-57.
- 4) Bennett HS. Chiari malformations. In: Handbook of Cerebellar Diseases. Ed: Lechtenberg R. Marcel Dekker, Inc. New York. 1993; pp. 141-5.
- 5) Pryse-Phillips W. Companion to Clinical Neurology. Little Brown and Company, Boston. 1995; p-169.
- 6) Stovner LJ, Cappelen J, Nilsen G, Sjaastad O. The Chiari type I malformation in two monozygotic twins and first degree relatives. Ann Neurol 1992; **31**: 220-2.
- 7) Santamarta D, Kusak ME, De Campos JM, Sierra JM. Increased cerebrospinal fluid flow through the foramen of Magendie after decompression for Chiari I malformation. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1999; **66**: 799.
- 8) Cogan DG. Down beat nystagmus. Arch Ophthalmol 1968; **80**:757-68.
- 9) Baloh RW, Spooner JW. Down beat nystagmus: a type of central vestibular nystagmus. Neurology 1981; **31**: 304-10.
- 10) Zee DS, Yamazaki A, Butler PH, Gucer G. Effects of ablation of flocculus and paraflocculus on eye movements in primate. J Neurophysiol 1981; **46**: 878-99.

- 11) Halmagyi GM, Rudge P, Gresty M, Sanders MD, et al. Downbeating nystagmus. A review of sixty-two cases. Arch Neurol 1983; **40**: 777-84.
- 12) Bronstein AM, Miller DH, Rudge P, Kendall BE. Down beating nystagmus: magnetic resonance imaging and neuro-otological findings. J Neurol Sci 1987; **81**: 173-84.
- 13) Yee RD. Down beat nystagmus: characteristics and localizations of lesions. Trans Am Ophthalmol Soc 1989; **87**: 984-1032.
- 14) Leigh RJ, Zee DS. Nystagmus caused by central vestibular imbalance. In: The Neurology of Eye Movements. Eds: Leigh RJ, Zee DS. Edition 2. Contemporary Neurology Series. FA Davis Company, Philadelphia. 1991; pp. 385-91.
- 15) Böhmer A, Straumann D. Patho-mechanism of mammalian downbeat nystagmus due to cerebellar lesion: Simple hypothesis. Neurosci Lett 1998; **250**: 127-30.
- 16) Bertholon P, Bronstein AM, Davies RA, Rudge P, Thilo KV. Positional down beating nystagmus in 50 patients: cerebellar disorders and possible anterior semicircular canalolithiasis. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2002; **72**: 366-72.
- 17) Hadley DM. The Chiari malformations. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2002; **72 (Suppl II)**: ii38-ii40.
- 18) Marti S, Palla A, Straumann D. Gravity dependence of ocular drift in patients with cerebellar downbeat nystagmus. Ann Neurol 2002; **52**: 712-21.
- 19) Serra A, Leigh RJ. Diagnostic value of nystagmus : spontaneous and induced ocular oscillations. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2002; **73**:615-8.