

“ชายหนุ่มปวดหัว ซึม ความดันเลือดสูงและมีก้อนในท้อง”

ผู้ป่วยชายไทยใสดอายุ 25 ปี อาชีพทำงานโรงงาน จากนครราชสีมา

อาการสำคัญ

ปวดหัวมาก ตาเห็นภาพซ้อนและซึมมา 2 วัน

ผู้ป่วยปกติแข็งแรงสบายดีจน 3 วันก่อนมาโรงพยาบาล ขณะทำงานแบกของอยู่รู้สึกปวดหัวขึ้นมาทันที โดยเริ่มปวดที่ท้ายทอยแล้วร้าวไปทั่วทั้งหัวจนต้องหยุดนั่งและนอนลง แต่อาการปวดก็ไม่ได้ขึ้น มีอาเจียน ผู้ป่วยบ่นตาพร่ามอเห็นภาพซ้อน จึงนอนไม่หลับมา เพื่อนร่วมงานเห็นผู้ป่วยซึมลงจึงพาส่งโรงพยาบาล

อภิปราย

อาการปวดหัวมากทันทีทันใดโดยเริ่มที่ท้ายทอยและมีอาเจียนร่วมด้วย ทำให้นักถึงการตกเลือดในกระโหลกศีรษะโดยเฉพาะ primary subarachnoid haemorrhage (SAH) ซึ่งมักเป็นจาก aneurysm แตก นอกจากนั้นก็เป็น arterio-venous malformation แตก ส่วนตัวจิตก็เป็นได้แต่ที่มาด้วยอาการ 1°SAH พบได้น้อยมาก ควรจะทราบผลการตรวจร่างกายก่อนจะอภิปรายสาเหตุต่อไป

ผลการตรวจร่างกาย

T 37.3°C PR 90 BP 170/120 mm.Hg.

drowsy, but could answer questions

ptosis L eye neck stiffness present

Pupils : unequal L 4 mm. R 2 mm.

external squint c limitation of upward, downward and inward movements

Other cranial nerves were intact

Limbs : no abnormality

Kernig's sign +ve

Heart : no murmur Peripheral pulses normal

Abdomen

mass in L flank, moved with respiration

bimanually palpated

อภิปราย (ต่อ)

ผู้ป่วยมีคอแข็งและมี Kernig's sign เข้าได้กับ 1°SAH ตาซ้ายมีหนังตาตกและตาเขออก กลอกขึ้นลงและกลอกเข้าในไม่ได้ ม่านตาก็โตกว่าข้างขวา เท่ากับมี cranial 3rd nerve ผิดปกติ


ทำให้นึกถึง มี posterior communicating aneurysm (PCA) แตก aneurysm อีกตำแหน่งหนึ่งที่พบ และทำให้มี 3rd nerve เสียก็คือที่ส่วนบนสุดของ basilar artery ซึ่งพบได้น้อยมาก น้อยกว่า PCA 25 เท่า

ที่น่าสนใจยิ่งในผู้ป่วยรายนี้ก็คืออายุน้อย มีไตข้างซ้ายโตคล้ำได้และความดันเลือดสูงมาก นานึกถึง Polycystic Kidney Disease (PKD) มากที่สุด เพราะผู้ป่วยมักจะมี intracranial aneurysm ร่วมด้วยร้อยละ 5-15 (เอกสารหมายเลข 1) มากกว่าในประชากรทั่วๆ ไปประมาณ 500 เท่า

ผลการตรวจพิเศษที่สำคัญ

Lumbar Puncture : blood stained CSF

Ultrasound abdomen : large irregular kidneys, L > R and slight hepatomegaly

MRIA :  posterior communicating aneurysm seen

อภิปรายเพิ่มเติม

ผู้ป่วยจำเป็นต้องได้รับการผ่าตัดด่วนเพราะจะช่วยชีวิตผู้ป่วยได้ ถ้าทิ้งไว้โอกาสจะมีเลือดออกภายในสัปดาห์ที่ 2 มาก และควรให้ยาลดความดันเลือดไปพร้อมๆ กัน

PKD เป็นกลุ่มโรคทางพันธุกรรมซึ่งอาจจะมาในรูปแบบ autosomal dominant หรือ recessive ในแบบหลังมักจะพบในเด็ก ส่วนแบบแรกหรือ ADPKD ส่วนใหญ่พบยีนผิดปกติที่ chromosome 16p13.3 ส่วนน้อยที่ chromosome 4q13-q23

ปัจจุบันมีความก้าวหน้าเกี่ยวกับ ADPKD มาก เพราะเป็นโรคพันธุกรรมที่พบได้เสมอๆ ทำให้ไตทั้ง 2 ข้างมีถุงน้ำทั่วทั้งไตเกิดภาวะไตวาย โรคถุงน้ำในไตนี้เป็นที่รู้จักกันตั้งแต่ ค.ศ. 1888 และเรื่องพันธุกรรมเกี่ยวกับโรคนี้ก็รู้จักกันมาตั้งแต่ปี ค.ศ. 1899 ยีน PKD1 และ PKD2 encode โปรตีน 2 ตัวคือ polycystin-1 และ -2 ตามลำดับ โปรตีนทั้งสองนี้อยู่ที่ cilia ใน epithelial cells ของไต การวิจัยในปัจจุบันพุ่งไปที่การศึกษาบทบาทของ cilia ในภาวะปกติและในผู้ป่วย ADPKD เหล่านี้ ซึ่งอาจจะนำไปสู่การรักษาหรือป้องกันไตพิการจากโรคนี้ (เอกสารหมายเลข 2 ถึง 8)

สำหรับอายุรแพทย์ในเรื่องเกี่ยวกับ intracranial aneurysm ผมคัดเลือกนำเอกสารอ้างอิง 4-5 เรื่องจากแฟ้มส่วนตัวมาเสนอไว้ที่นี่ด้วย (เอกสารหมายเลข 9 ถึง 14)

สุดท้าย ถ้าพบผู้ป่วย 1^oSAH อายุน้อย อย่าลืมตรวจช่องท้องด้วย ultrasound ด้วย และถ้ามีคนที่ไม่มี ADPKD ก็อย่าลืมทำ MRI เช่นกัน !

แนะนำเอกสาร

- 1) Burn DJ, Bates D. Neurology and the kidney. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1998; **65**: 810-21.
- 2) Wilson PD. Polycystic kidney disease. N Engl J Med 2004; **350**: 151-64.
- 3) Ong ACM, Wheatley DN. Polycystic kidney disease – the ciliary connection. Lancet 2003; **361**: 774-6.

- 4) The Lancet Medicine and health policy. Cilia dysfunction link to cystic kidney disorders strengthened. 2003; **362**: 301.
- 5) Peters DJM, Breuning MH. Autosomal dominant polycystic kidney disease: modification of disease progression. Lancet 2001; **358**: 1439-44.
- 6) Gabow PA. Autosomal dominant polycystic kidney disease: more than a renal disease. Am J Kidney Dis 1990; **16**: 403-13.
- 7) Rosetti S, Chauveau D, Kubly V, Slezak JM, Sagar-Malik AK, Pei Y, et al. Association of mutation position in polycystic kidney disease 1(PKD1) gene and development of a vascular phenotype. Lancet 2003; **361**: 2196-201.
- 8) Bleyer AJ, Hart TC. Letter to the editor. Polycystic kidney disease. N Engl J Med 2004; **350**: 2622.
- 9) van den Berg JS, Limburg M, Pals G, Arwert F, Westerveld A, Hennekam RC, et al. Some patients with intracranial aneurysms have a reduced type III/type I collagen ratio. A case-control study. Neurology 1997; **49**: 1546-51.
- 10) Friedman JA, Piepgras DG, Pichelmann MA, Hansen KK, Brown Jr. RD, Wiebers DO. Small cerebral aneurysms presenting with symptoms other than rupture. Neurology 2001; **57**: 1212-6.
- 11) Juvela S, Porras M, Heiskanen O. Natural history of unruptured intracranial aneurysms: a long-term follow-up study. J Neurosurg 1993; **79**: 174-82.
- 12) Rinkel GJ, Djibuti M, Algra A, van Gijn J. Prevalence and risk of rupture of intracranial aneurysms: a systematic review. Stroke 1998; **29**: 251-6.
- 13) Ronkainen A, Hemesniemi J, Puranen M, Niemitukia L, Vanninen R, Ryyanen M, et al. Familial intracranial aneurysms. Lancet 1997; **349**: 380-4.
- 14) White PM. How to manage the patient with a family history of aneurysmal subarachnoid haemorrhage. Practical Neurology 2004; **4**: 88-103.