Case Studies, Blood Smear and Spot Diagnosis in Pediatric Hematology

Case Studies, Blood Smear and Spot Diagnosis in Pediatric Hematology

DARINTR SOSOTHIKUL, MD
SUPANUN LAUHASURAYOTIN, MD
HANSAMON POPARN, MD

Case Studies, Blood Smear and Spot Diagnosis in Pediatric Hematology

DARINTR SOSOTHIKUL, MD
SUPANUN LAUHASURAYOTIN, MD
HANSAMON POPARN, MD

สงวนลิขสิทธิ์ตามพระราชบัญญัติลิขสิทธิ์ พ.ศ. 2537

ชื่อหนังสือ **Case Studies, Blood Smear and Spot Diagnosis in Pediatric Hematology**

ISBN : 978-616-407-523-8

บรรณาธิการ รองศาสตราจารย์ แพทย์หญิงดารินทร์ ซอโสตถิกุล
อาจารย์ แพทย์หญิงสุภานัน เลาหสุรโยธิน
อาจารย์ แพทย์หญิงหรรษมน โพธิ์ผ่าน

จัดทำโดย ภาควิชากุมารเวชศาสตร์
คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย
พิมพ์ครั้งที่ 1 สิงหาคม 2563 จำนวน 2,000 เล่ม

พิมพ์ที่ บริษัท บียอนด์ เอ็นเทอร์ไพรซ์ จำกัด

ข้อมูลทางบรรณานุกรมของสำนักหอสมุดแห่งชาติ

Case Studies, Blood Smear and Spot Diagnosis in Pediatric Hematology.--
กรุงเทพฯ : ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย, 2563.
208 หน้า.

1. โลหิตวิทยา. 2. กุมารเวชศาสตร์. I. ชื่อเรื่อง.

618.9215
ISBN 978-616-407-523-8

ISBN: 978-616-407-523-8
9 786164 075238

ราคา 250 บาท

รายได้จากการจำหน่ายหนังสือทั้งหมดมอบให้
กองทุนโรคเลือดและมะเร็งเด็ก โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ สภากาชาดไทย

ออกแบบปกโดย นายเอกวัฒน์ สุวันทโรจน์

คำนำ

หนังสือ Case Studies, Blood Smear and Spot Diagnosis in Pediatric Hematology ได้รวบรวมตัวอย่างผู้ป่วยโรคทางโลหิตวิทยาที่น่าสนใจและพบได้บ่อย ได้แก่ โรคเลือดออกง่าย ภาวะซีด และโรคไขกระดูกฝ่อ ซึ่งกลั่นกรองมาจากประสบการณ์การสอนและการตรวจรักษาโรคโลหิตวิทยาของคณาจารย์สาขาโลหิตวิทยาและมะเร็ง ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย นอกจากนี้ ในหนังสือยังประกอบด้วยภาพเซลล์เม็ดเลือดจากกล้องจุลทรรศน์ และภาพจำเพาะเพื่อการวินิจฉัยโรค ซึ่งนักศึกษาแพทย์ แพทย์ทั่วไป กุมารแพทย์ กุมารแพทย์สาขาโลหิตวิทยาและมะเร็งเด็ก ตลอดจนบุคลากรทางการแพทย์ จะได้ใช้ประกอบในการเรียน การปฏิบัติงาน การดูแลรักษาผู้ป่วย รวมทั้งเป็นคู่มือการทบทวนเตรียมสอบทางด้านโลหิตวิทยา โดยจัดทำให้มีขนาดกะทัดรัด มีคำอธิบาย รูปภาพประกอบ และภาพสีท้ายเล่มเพื่อให้ศึกษาและทำความเข้าใจได้ง่าย ชัดเจนยิ่งขึ้น

คณะบรรณาธิการหวังเป็นอย่างยิ่งว่า ข้อมูลความรู้จากหนังสือเล่มนี้จะเป็นประโยชน์ต่อทุกท่านในการดูแลรักษาผู้ป่วยต่อไป

รองศาสตราจารย์ แพทย์หญิงดารินทร์ ซอโสตถิกุล
อาจารย์ แพทย์หญิงสุภานัน เลาหสุรโยธิน
อาจารย์ แพทย์หญิงหรรษมน โพธิ์ผ่าน
บรรณาธิการ

คำนิยม

หนังสือ “Case Studies, Blood Smear and Spot Diagnosis in Pediatric Hematology” เล่มนี้ เรียบเรียงขึ้นโดย รศ. พญ. ดารินทร์ ซอโสตถิกุล หัวหน้าสาขาวิชาโลหิตวิทยาและมะเร็ง ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย และอาจารย์ในสาขาวิชาอีก 2 ท่านคือ อ. พญ. สุภานัน เลาหสุรโยธิน และ อ. พญ. หรรษมน โพธิ์ผ่าน ซึ่งทุกท่านล้วนแล้วแต่เป็นผู้ที่มีความรู้ ความชำนาญ และมีประสบการณ์สูงในการดูแลรักษาผู้ป่วยเด็กที่มีปัญหาทางโลหิตวิทยาและมะเร็ง จุดเด่นของหนังสือเล่มนี้ คือ การนำเสนอความรู้ผ่านตัวอย่างผู้ป่วยที่หลากหลาย และมีภาพประกอบชัดเจน ซึ่งเป็นแนวทางการนำเสนอที่มีประโยชน์มากต่อการเรียนรู้ด้วยตนเองของนิสิตแพทย์ นิสิตเวชปฏิบัติ แพทย์ประจำบ้าน แพทย์ประจำบ้านต่อยอด ตลอดจนกุมารแพทย์ทั่วไป แนวทางการนำเสนอและอภิปรายปัญหาผู้ป่วยในแต่ละรายส่งเสริมกระบวนการคิดเพื่อแก้ไขปัญหาผู้ป่วยอย่างเป็นระบบ นับเป็นแนวทางการนำเสนอความรู้ที่หาอ่านได้ยากในปัจจุบัน เป็นหนังสือที่ควรค่าอย่างยิ่งต่อการศึกษาเพื่อนำไปประยุกต์ใช้ให้เกิดประโยชน์สูงสุดในการดูแลผู้ป่วย

ดิฉัน ในฐานะหัวหน้าภาควิชาฯ ขอแสดงความชื่นชมและขอขอบคุณคณาจารย์ผู้นิพนธ์หนังสือเล่มนี้ ที่ได้ใช้ความวิริยะอุตสาหะสร้างสรรค์สื่อความรู้ที่มีคุณประโยชน์อย่างยิ่งต่อการเรียนการสอนและการดูแลผู้ป่วยเด็กในสาขาวิชาโลหิตวิทยาและมะเร็ง และหวังเป็นอย่างยิ่งว่า ผู้อ่านและผู้ป่วยเด็กทั้งหลายจะได้รับประโยชน์สูงสุดจากหนังสือเล่มนี้สมดังเจตนารมณ์ของคณะผู้นิพนธ์

รศ. พญ. สุชาดา ศรีทิพยวรรณ
หัวหน้าภาควิชากุมารเวชศาสตร์
คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย
22 กรกฎาคม 2563

คำนิยม

หนังสือเล่มนี้รวบรวมจากประสบการณ์การทำงานของคณาจารย์สาขาโลหิตวิทยาและมะเร็งเด็ก ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย โดยมีรายงานผู้ป่วยที่น่าสนใจที่พบจริง วิธีการดูแล การประเมินผู้ป่วย เพื่อให้ได้การวินิจฉัยและการรักษาที่ถูกต้องเหมาะสม อีกทั้งยังมีการรวบรวม blood smear ที่มีความชัดเจน รวมทั้งมีรูปผู้ป่วยที่เป็นภาพจำเพาะ (spot diagnosis) เพื่อใช้ประกอบการวินิจฉัยโรคได้ด้วย

ผมมั่นใจว่า หนังสือเล่มนี้จะก่อเกิดประโยชน์แก่บุคลากรการแพทย์ทุกระดับ เพื่อการเรียนรู้ การใช้ประโยชน์ในการดูแลรักษาผู้ป่วยอย่างยิ่ง สมควรมีเก็บไว้เป็นหนังสืออ้างอิงทางวิชาการได้

รองศาสตราจารย์นายแพทย์ปัญญา เสกสรรค์
ประธานอนุกรรมการฝึกอบรมสอบสาขาโรคเลือดและมะเร็งเด็ก
ประธานชมรมมะเร็งเด็ก
อาจารย์พิเศษจุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

ผู้นิพนธ์

ดารินทร์ ซอโสตถิกุล

พ.บ., ว.ว. กุมารเวชศาสตร์

ว.ว. กุมารเวชศาสตร์โรคเลือด

Certificate in Pediatric Haemostasis and Thrombosis, Children's Hospital of Michigan, Wayne State University School of Medicine, U.S.A

รองศาสตราจารย์ หัวหน้าสาขาวิชาโลหิตวิทยาและมะเร็งเด็ก

ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

สุภานัน เลาหสุรโยธิน

พ.บ., ว.ว. กุมารเวชศาสตร์

ว.ว. กุมารเวชศาสตร์โรคเลือด

Certificate in Marrow Failure and Myelodysplasia,

The Hospital for Sick Children, Totonto, Canada

อาจารย์ สาขาวิชาโลหิตวิทยาและมะเร็งเด็ก

ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

หรรษมน โพธิ์ผ่าน

พ.บ., ว.ว. กุมารเวชศาสตร์

ว.ว. กุมารเวชศาสตร์โรคเลือด

อาจารย์ สาขาวิชาโลหิตวิทยาและมะเร็งเด็ก

ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

สารบัญ

บทที่ 1 ตัวอย่างผู้ป่วยโรคเลือดออกง่าย
(Case Studies in Bleeding Disorders) 1
ดารินทร์ ซอโสตถิกุล

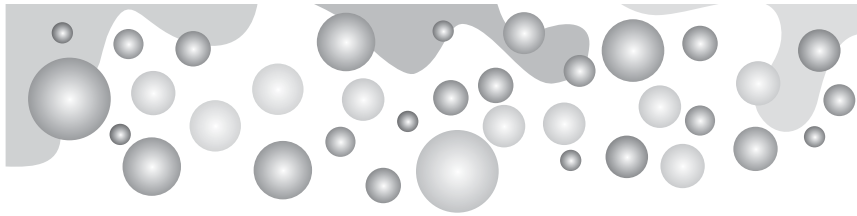
บทที่ 2 ตัวอย่างผู้ป่วยภาวะซีด
(Case Studies in Anemia) 69
หรรษมน โพธิ์ผ่าน

บทที่ 3 ตัวอย่างผู้ป่วยโรคไขกระดูกฝ่อ
(Case Studies in Bone Marrow Failure) 123
สุภานัน เลาหสุรโยธิน

บทที่ 4 Blood Smear in Pediatric Hematology 169
ดารินทร์ ซอโสตถิกุล / สุภานัน เลาหสุรโยธิน / หรรษมน โพธิ์ผ่าน

บทที่ 5 Spot Diagnosis in Pediatric Hematology 183
ดารินทร์ ซอโสตถิกุล / สุภานัน เลาหสุรโยธิน / หรรษมน โพธิ์ผ่าน

รูปสีท้ายเล่ม บทที่ 1-บทที่ 3 195



ตัวอย่างผู้ป่วย
โรคเลือดออกง่าย
(Bleeding Disorders)

ตัวอย่างผู้ป่วยรายที่ 1

เด็กชายไทย อายุ 3 ปี บ้านอยู่ จ.กรุงเทพฯ

อาการสำคัญ เลือดกำเดาไหลมากมา 1 วัน

ประวัติปัจจุบัน

- 1 สัปดาห์ก่อนมาโรงพยาบาล ผู้ป่วยมีไข้ ไอ น้ำมูกไหล ได้รับประทานยาลดไข้ ไข้ลดลงภายใน 2 วัน แต่ยังมีไอเล็กน้อยอยู่
- วันนี้มีเลือดกำเดาไหลออกจากจมูกทั้งสองข้าง เลือดไหลมาก ไม่หยุด ร่วมกับมีจุดแดงขึ้นที่ใบหน้า และจ้ำเขียวบริเวณสะบักขวา มารดาจึงพามาโรงพยาบาล

ประวัติอดีต เป็นบุตรคนที่ 2 คลอดครบกำหนด ได้วัคซีนครบตามกำหนด แข็งแรงดีมาตลอด ไม่เคยมีเลือดออกง่ายมาก่อน

ประวัติครอบครัว ไม่มีประวัติโรคเลือดในครอบครัว

การตรวจร่างกาย

General Appearance: A Thai male child, good consciousness

Vital sign: BT 37.2°C BP 110/60 mmHg HR 90/min RR 20/min

BW 12 Kg (P50) Ht 95 cm (P75)

No pale conjunctiva and icteric sclera

Petechiae at face, active epistaxis both nasal canals

No lymphadenopathy or hepatosplenomegaly

Purpura diameter 1 cm at right scapular area

No neurological deficit

การตรวจทางห้องปฏิบัติการแรกรับ

CBC: Hb 12.8 g/dl Hct 37% WBC 4,760/cumm (PMN 43% L 51%, and atypical L 6%), platelet count 2,000/cumm

UA ปกติ

คำถาม

1. จงให้การวินิจฉัยแยกโรคในผู้ป่วยรายนี้
2. ท่านจะตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการเพิ่มเติมอะไรบ้างเพื่อให้ได้การวินิจฉัย
3. ท่านจะมีแนวทางรักษารายนี้อย่างไรบ้าง

คำตอบ

1. จงให้การวินิจฉัยแยกโรคในผู้ป่วยรายนี้

ผู้ป่วยเป็น isolated thrombocytopenia โรคที่นึกถึง คือ

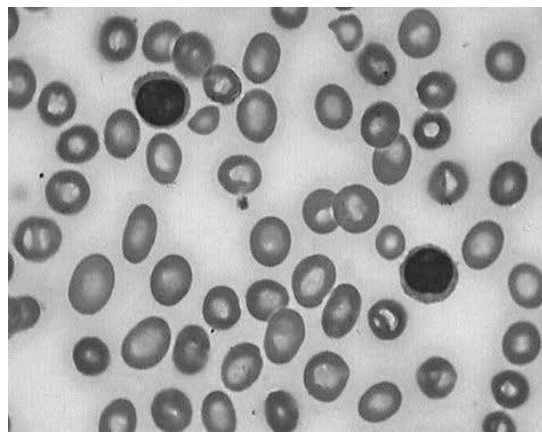
1.1 Immune thrombocytopenia (ITP) เนื่องจากเป็นเด็กที่แข็งแรงมาก่อน อายุที่พบบ่อย กล่าวคือ วัยอนุบาล และมีประวัติการติดเชื้อทางเดินหายใจส่วนบนมาก่อน (upper respiratory tract infection; URI) ทำให้สงสัยมีการติดเชื้อไวรัสนำมาก่อน ตรวจร่างกายไม่พบ ซีดหรือมีขนาดต่อมน้ำเหลือง (lymph node) โต ไม่มีตับม้ามโต รวมทั้งไม่มีปวดขาหรือบวมตามข้อต่างๆ ทำให้สนับสนุนการวินิจฉัยโรค typical ITP มากที่สุด และนึกถึงโรคทาง hematologic malignancy เช่น acute leukemia น้อย

1.2 Viral induced thrombocytopenia เช่น การติดเชื้อไวรัสเดงกี เป็นต้น แต่ไม่เหมือนในผู้ป่วยรายนี้ เนื่องจากผู้ป่วยมักมีไข้พร้อมกับมีจำนวนเกล็ดเลือดต่ำในช่วงเวลาเดียวกัน

1.3 กลุ่มโรคพันธุกรรมที่มีภาวะเกล็ดเลือดต่ำ (Congenital thrombocytopenia) ในการวินิจฉัยโรคกลุ่มนี้ต้องอาศัยจากการซักประวัติ ได้แก่ ประวัติครอบครัวที่มีโรคเกล็ดเลือดต่ำ มีลักษณะความผิดปกติทางกายภาพของร่างกาย เช่น ไม่มีกระดูก radius มีภาวะพัฒนาการช้า ไตวาย การได้ยินลดลง และตาเป็นต้อกระจก เป็นต้น เช่น โรค Wiskott-Aldrich syndrome (WAS) เป็นโรคพันธุกรรมที่มีภาวะเกล็ดเลือดต่ำที่พบบ่อยที่สุด ผู้ป่วยมักเป็นเพศชายมาด้วยเกล็ดเลือดต่ำรุนแรง เกล็ดเลือดมีขนาดเล็ก ภาวะซีดจากการมีเลือดออกบ่อย มีผื่น eczema ตามผิวหนัง และที่สำคัญผู้ป่วยเหล่านี้มักมีการติดเชื้อได้ง่ายเนื่องจากภูมิต้านทานบกพร่อง มักพบจำนวนเม็ดเลือดขาวสูงจากภาวะติดเชื้อ ซึ่งไม่เหมือนในผู้ป่วยรายนี้ที่แข็งแรงดีมาตลอด หรือนึกถึงโรค Thrombocytopenia with absent raii (TAR) syndrome โรคนี้มักมีเรื่องของกระดูกผิดปกติตัวเตี้ย แต่ในรายนี้ส่วนสูงของผู้ป่วยอยู่ในเกณฑ์เข้าได้กับช่วงอายุ ส่วนเรื่องกระดูกที่ผิดปกติจำเป็นต้องตรวจร่างกายเพิ่มอย่างละเอียด ทำให้นึกถึงโรคนี้น้อยลง

2. จะตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการเพิ่มเติมอะไรบ้างเพื่อให้ได้การวินิจฉัย

2.1 การดู peripheral blood smear (PBS) อย่างละเอียด โดยเน้นขนาดของเกล็ดเลือด และชนิดของเม็ดเลือดขาว กล่าวคือ ไม่พบเซลล์ตัวอ่อน เช่น lymphoblast หรือ myeloblast เป็นต้น พิจารณาทำการตรวจไขกระดูก (bone marrow aspiration) หากพบความผิดปกติใน PBS และผลการตรวจ PBS ผู้ป่วยรายนี้ พบขนาดเกล็ดเลือดปกติ และไม่พบเซลล์ตัวอ่อน ทำให้นึกถึงโรค ITP มากที่สุด ดังแสดงในรูปที่ 1



รูปที่ 1 *peripheral blood smear (PBS) ของผู้ป่วยรายที่ 1*

3. แนวทางการรักษาผู้ป่วยรายนี้

เนื่องจากผู้ป่วยรายนี้มีอาการเลือดออกขนาดรุนแรงปานกลาง (moderate) หรือ bleeding score WHO grade 3 จากการมีเลือดกำเดาไหลออกจากจมูกทั้งสองข้าง เลือดไหลมาก ไม่หยุด ร่วมกับมีจำนวน platelet count ต่ำมาก 2,000/cumm จึงจำเป็นต้องให้

3.1 การรักษาด้วยยา (specific treatment) เพื่อเพิ่มจำนวนเกล็ดเลือดอย่างรวดเร็ว และทำให้เลือดกำเดาหยุดไหล

3.1.1 prednisolone ขนาด 4 mg/kg/day นาน 4 วัน หรือ ขนาด 1-2 mg/kg/day นาน 14 วัน และค่อยปรับลดขนาดลงจนหยุดภายใน 3 สัปดาห์ โดยให้ระดับเกล็ดเลือดสูงเกิน 50,000/cumm

3.1.2 IVIG 0.8 g/kg/day นาน 1-2 วัน เกล็ดเลือดมักสูงเกิน 50,000/cumm ภายใน 24-48 ชั่วโมง

3.2 การรักษาแบบประคับประคอง (supportive treatment) เพื่อห้ามเลือดเฉพาะที่ ได้แก่ การทำ anterior nasal packing ร่วมกับการให้ยา Tranexamic acid ขนาด 10-25 มิลลิกรัม/กิโลกรัมของน้ำหนักตัว ทุก 6 ชั่วโมง เป็นเวลานาน 5-7 วัน

เอกสารอ้างอิง

1. ปัญญา เสกสรรค์, ดารินทร์ ซอโสตถิกุล, ปิติ เตชะวิจิตร์. Update in Childhood ITP. ในนวลจันทร์ ปราบพาล, ศิริวรรณ วนานุกูล, สุชาดา ศรีทิพยวรรณ, สุชีรา ฉัตรเพริดพราย บรรณาธิการ. Pediatric Practice Towards Healthy Generation. นนทบุรี. บริษัท บียอนด์ เอ็นเทอร์ไพรซ์ จำกัด, 2555: 157-67.
2. ดารินทร์ ซอโสตถิกุล. Common Pitfall in Diagnosis and treatment in Childhood Blood and Cancer Disease. ในศิริวรรณ วนานุกูล, วรนุช จงศรีสวัสดิ์, สุชีรา ฉัตรเพริดพราย, อังคนีย์ ชะนะกุล บรรณาธิการ. Pediatric Practice Towards the Future Excellence. นนทบุรี. บริษัท บียอนด์ เอ็นเทอร์ไพรซ์ จำกัด, 2558: 9-14.
3. ดารินทร์ ซอโสตถิกุล.Immune Thrombocytopenia. ในดารินทร์ ซอโสตถิกุล บรรณาธิการ. Pediatric Hematology. นนทบุรี. บริษัท บียอนด์ เอ็นเทอร์ไพรซ์ จำกัด, 2562: 71-84.

ตัวอย่างผู้ป่วยรายที่ 2

เด็กชายอายุ 11 เดือน ภูมิลำเนา จ. เพชรบุรี

อาการสำคัญ ถ่ายเป็นมูกเลือดเป็นๆ หายๆ ผื่นตามตัว และเกล็ดเลือดต่ำตั้งแต่แรกเกิด

ประวัติปัจจุบัน

- หลังคลอด 1 สัปดาห์ ถ่ายเป็นน้ำเหลว ไม่มีมูกเลือด ไม่มีไข้ ไม่ซึม ไปตรวจที่คลินิก ได้รับการวินิจฉัยว่าแพ้นมแม่ ได้เปลี่ยนนมเป็น Prosobee หลังจากนั้นถ่ายเป็นมูกปนเลือด วันละมากกว่า 10 ครั้ง มีไข้มาตรวจที่คลินิก stool exam พบ Entamoeba Histolytica cyst และ CBC : Hct 43%, WBC 14,800/cumm (N 44%, L 56%) platelet count 74,000/cumm ได้รับการรักษาด้วยยาปฏิชีวนะ ไม่มีไข้ แต่ยังมีถ่ายเป็นมูกเลือด จึงมารับการรักษาต่อที่โรงพยาบาลจังหวัด ขณะนั้น ตรวจร่างกายพบ liver span 5 cm, no splenomegaly ได้รับการตรวจเพิ่มเติม ดังนี้

  CBC: Hb 12.9 g/dl, MCV 86.4 fl, MCH 28.1 pg, MCHC 32.6, RDW 15.8%, WBC 15,280/cumm (N 34%, L 16%, AL 48%, E2%), platelet count 18,000/cumm

  Stool culture: negative

  Colonoscope พบ Multiple small ulcer and purpura (up to 35 cm from anus) และผล Colonic biopsy พบ Submucosal hemorrhage and chronic colitis ได้รับการรักษา IV metronidazole และ IVIG 1 g/kg นาน 2 วัน หลังได้ยา 48 ชั่วโมง platelet count 40,000/cumm ไม่มีไข้ ยังถ่ายมีเลือดปนบางครั้ง

- อายุ 2 เดือน มีจุดเลือดออกตามผิวหนัง ถ่ายมีมูกปนเลือดบางครั้ง เริ่มมีผื่นแดงคัน บางครั้งมีตุ่มน้ำ มีน้ำเหลืองเยิ้มหรือมีสะเก็ด ได้ยามาทาที่ผิวหนัง อาการไม่ดีขึ้น
- อายุ 3 เดือน ยังมีผื่นเรื้อรังเป็นทั่วตัว Skin biopsy : spongiotic dermatitis ได้รับการวินิจฉัยเป็น Chronic dermatitis ระหว่างนี้ได้รับการตรวจติดตาม Hb 10.7 g/dl, platelet count 10,000-60,000/cumm
- อายุ 6 เดือน เริ่มมีหูอักเสบ มีหนองไหลจากหู รับประทานยาปฏิชีวนะ อาการดีขึ้นเป็นบางช่วง ถ่ายมีเลือดปนเป็นบางวัน ยังมีผื่นคันอยู่ตลอด ดีขึ้นเป็นบางครั้ง แต่ไม่เคยหายไป
- อายุ 10 เดือน มีหูอักเสบเรื้อรัง เกล็ดเลือดต่ำ ถ่ายมีเลือดปน ผื่นคันเป็นมากขึ้นเรื่อยๆ

ประวัติอดีต บุตรคนที่ 2 คลอดปกติ น้ำหนักแรกเกิด 3,000 กรัม ได้รับวัคซีน BCG, HBV เมื่อแรกเกิด หลังจากนั้น ไม่ได้รับอีกเนื่องจากเจ็บป่วยตลอด

ประวัติครอบครัว บิดาและมารดาแข็งแรงดี ปฏิเสธโรคประจำตัว

พี่ชายคนโตเสียชีวิตเมื่ออายุได้ 7 เดือน มีปัญหาเกล็ดเลือดต่ำและปอดอักเสบรุนแรง

พี่ชายของมารดาเสียชีวิต ขณะอายุได้ 10 วัน ไม่ทราบสาเหตุแน่ชัด

การตรวจร่างกาย

General Appearance: A Thai male infant, active

Measurement: Weight 6.2 kg (<P3) Height 60 cm (<P3)

Vital sign: BT 36.5°C HR 130/min BP 80/50 mmHg RR 30/min

HEENT: mild pale conjunctivae, anicteric sclera, purulent discharge from both ears, cannot seen tympanic membranes

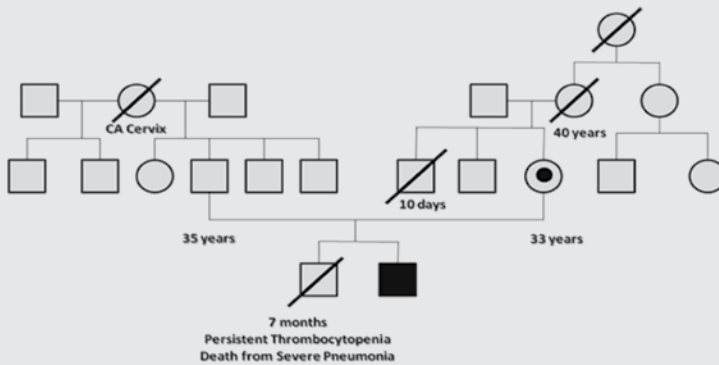
Heart & Lung: WNL

Abdomen: Soft, not tender, no hepatosplenomegaly, normal bowel sound

Neurological exam: Intact

Skin: generalized eczematous lesion on face trunk and extremities with generalized petechiae

พงศาวลีของครอบครัว

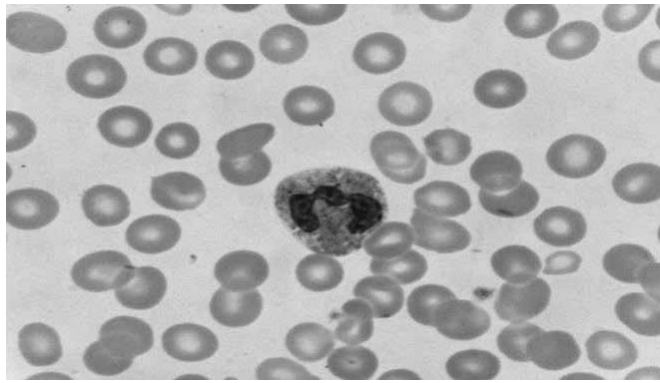


การตรวจทางห้องปฏิบัติการ

CBC: Hb 9.3 g/dl WBC 10,500/cumm (PMN 47%, L 35%, Mono 1%, AL 4%, E 11%), platelet count 10,000/cumm (Mean platelet volume; MPV 5 fl)

UA ปกติ

Bone marrow aspiration: normal cellular bone marrow. Increase megakaryocyte and erythroid series with eosinophilia. No abnormal blast cells. Increase histiocytes but no evidence of hemophagocytic activity.



รูปที่ 2 *peripheral blood smear (PBS) ของผู้ป่วยรายที่ 2*

คำถาม

1. จงให้การวินิจฉัยแยกโรคในผู้ป่วยรายนี้
2. ท่านจะตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการเพิ่มเติมอะไรบ้างเพื่อให้ได้การวินิจฉัย
3. ท่านจะมีแนวทางรักษารายนี้อย่างไรบ้าง

คำตอบ

1. จงให้การวินิจฉัยแยกโรคในผู้ป่วยรายนี้

จากประวัติ ผู้ป่วยมีปัญหาเกล็ดเลือดต่ำตั้งแต่ช่วงแรกเกิด และมีประวัติที่พี่ชายและคุณลุงมีเกล็ดเลือดต่ำเช่นเดียวกับผู้ป่วย ทำให้นึกถึงกลุ่มโรคพันธุกรรมที่มีภาวะเกล็ดเลือดต่ำ (congenital thrombocytopenia) มากที่สุด

1.1 Wiskott-Aldrich syndrome (WAS) นึกถึงโรคนี้มากที่สุด เนื่องจากเป็นกลุ่มโรคพันธุกรรมที่มีภาวะเกล็ดเลือดต่ำที่พบบ่อยที่สุด และผู้ป่วยเด็กมีประวัติการเจ็บป่วยในอดีตซึ่งลักษณะเข้าได้กับ WAS ได้แก่ เพศชาย มีประวัติการแพ้นมวัว มีอาการถ่ายเป็นมูกปนเลือด และมีผื่นตามร่างกายที่เข้าได้กับ eczema ร่วมกับการติดเชื้อบ่อย เช่น มีอาการหูอักเสบหลายครั้ง (recurrent otitis media) และตรวจเบื้องต้นจากผล CBC พบขนาดเกล็ดเลือดตัวเล็ก (mean platelet volume; MPV 5 fl) โดยขนาดเกล็ดเลือดปกติ คือ MPV 7-10 fl นอกจากนี้ยังมีประวัติคนในครอบครัวที่เป็นผู้ชายเสียชีวิตและมีเกล็ดเลือดต่ำที่น่าจะเข้าได้กับการถ่ายทอดพันธุกรรมแบบ x-linked recessive ของ WAS

2.2 Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia (CAMT) เนื่องจากมีประวัติเกล็ดเลือดต่ำตั้งแต่เด็กเล็ก โรคนี้พบได้น้อยกว่า WAS ส่วนใหญ่ผู้ป่วยโรค CAMT มีเกล็ดเลือดต่ำเป็นอาการแรกที่นำมาพบแพทย์ แต่ภายหลังอาจมีภาวะซีดและ/หรือเม็ดเลือดขาวต่ำภายในอายุ 3-5 ปี โรคนี้ถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบยีนด้อยบนออโตโซม (autosomal recessive) ซึ่งไม่เหมือนในผู้ป่วยรายนี้ และสิ่งที่สำคัญ คือ การตรวจไขกระดูก (bone marrow aspiration) ในโรคนี้ มักพบ decrease or absent megakayocyte แต่ของผู้ป่วยเด็กรายนี้ พบ increase megakaryocyte ซึ่งหมายถึงการสร้างของ megakayocyte ได้ดี และที่มีจำนวน megakayocyte มากขึ้น เกิดจากการตอบสนองต่อการทำลายเกล็ดเลือดจากภายนอกมากขึ้น (peripheral destruction) เช่น ม้าม เป็นต้น

2. การส่งตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการเพิ่มเติมเพื่อให้ได้การวินิจฉัย

2.1 การส่งตรวจระดับ Immunoglobulin จะตรวจพบระดับ IgM ต่ำ และ IgG, IgA และ IgE สูง

2.2 การตรวจ antibody response ต่อวัคซีนที่ผู้ป่วยเคยได้รับ พบว่า ไม่มี หรือมี antibody response ต่ำ

2.3 การตรวจ IgM isoagglutinin พบว่า ไม่มี หรือมี isoagglutinin ลดลง

2.4 การตรวจ Phytohemagglutinin (PHA) stimulation test พบ abnormal PHA stimulation

2.5 การส่งตรวจทางพันธุกรรมเพื่อยืนยันการวินิจฉัย คือ WASP gene mutation analysis ซึ่งจะพบการลดลงหรือขาดหายโปรตีน WAS

3. แนวทางการรักษาโรคในผู้ป่วยรายนี้

3.1 การรักษาแบบประคับประคอง (Supportive treatment)

- การให้ยา IVIG ทุก 3 สัปดาห์
- การป้องกันภาวะติดเชื้อ เช่น การให้ยา Bactrim เพื่อป้องกันเชื้อ *Pneumocystis jiroveci* และการให้ยา Acyclovir เพื่อป้องกันการติดเชื้อไวรัส herpes
- การรักษาเมื่อผู้ป่วยติดเชื้ออย่างเหมาะสมและถูกต้อง
- การให้ Platelet transfusion เฉพาะมีภาวะเลือดออกที่เป็น life-threatening bleeding เช่น เลือดออกในสมอง และในทางเดินอาหาร หรือให้ก่อนการผ่าตัด เพราะการให้ Platelet transfusion บ่อยๆ มีโอกาสเกิด platelet antibody ได้ง่าย
- การรักษาผื่น eczema ที่ผิวหนัง ด้วย steroid cream ทาผิวหนัง
- เมื่อมีภาวะเลือดออกในช่องปาก หรือเลือดกำเดาไหล แนะนำให้ยา Tranexamic acid ขนาด 10-25 มิลลิกรัม/กิโลกรัมของน้ำหนักตัว ทุก 6 ชั่วโมง นานอย่างน้อย 5-7 วัน

3.2 การรักษาเฉพาะโรค (specific treatment)

- การทำการปลูกถ่ายไขกระดูก (Bone marrow transplantation) เพื่อให้โรคหายขาด
- การให้ Genetic counselling ในครอบครัวผู้ป่วย

เอกสารอ้างอิง

1. ปัญญา เสกสรรค์, ดารินทร์ ซอโสตถิกุล, กรมิษฐ์ ศุภพิพัฒน์, ปิติ เตชะวิจิตร์. Smart Interpretation of Blood Smear, Bone Marrow and Hematology Laboratory Results. ในนวลจันทร์ ปราบพาล, ศิริวรรณ วนานุกูล, สุชาดา ศรีทิพยวรรณ, สุชีรา ฉัตรเพริดพราย บรรณาธิการ. Pediatric Practice Knowledge Sharing for Best Quality Care. นนทบุรี. บริษัท บียอนด์ เอ็นเทอร์ไพรซ์ จำกัด, 2556: 92-111.
2. Amarinthnukrowh P, Ittiporn S, Tongkobpetch S, Chatchatee P, Sosothikul D, Shotelersuk V, Suphapeetiporn K. Clinical and molecular characterization of thai patients with wiskott-Aldrich syndrome. Scand J Immunol. 2013; 77: 69-74.

ตัวอย่างผู้ป่วยรายที่ 3

เด็กหญิงไทย อายุ 9 ปี บ้านอยู่ จ.นครปฐม

อาการสำคัญ มีจ้ำเขียวตามแขนขา มา 1 สัปดาห์

ประวัติปัจจุบัน

- 1 สัปดาห์ก่อนมาโรงพยาบาล ผู้ป่วยมีจ้ำเขียวเกิดขึ้นตามแขนขาโดยเกิดจากการกระทบกระแทก แต่บางครั้งเกิดขึ้นเอง
- 2 วันก่อนมาโรงพยาบาล ผู้ป่วยมีเลือดออกจากรอยฟันที่ถูกถอน แต่สามารถหยุดไหลได้โดยกัดผ้าก็อส

ประวัติอดีต แข็งแรงดีมาตลอด ไม่เคยมีเลือดออกง่ายมาก่อน

ประวัติครอบครัว ปฏิเสธโรคทางพันธุกรรม และโรคเลือดออกง่ายในครอบครัว

การตรวจร่างกาย

General Appearance: A Thai female child, good consciousness

BW 42 kg (P 50) Ht 142 cm (P50)

Vital sign: BT 37°C BP 120/70 mm Hg HR 80/min RR 24/min

No pale conjunctiva and icteric sclera

No lymphadenopathy or hepatosplenomegaly

Few isolated ecchymoses diameter 2x2 cm both extremities

การตรวจทางห้องปฏิบัติการแรกรับ

CBC: Hb 12 g/dl Hct 36%, WBC 9,500/cumm (PMN 56%, Eo 14%, Baso 2%, L 28%), platelet count 280,000/cumm