

Clinicopathological conference

เดือน กรกฎาคม 2565

อายุรแพทย์: อ.นพ.ประกิต อนุกุลวิทยา

รังสีแพทย์: ผศ.พญ.น้ำผึ้ง นาคารุณอรุณโรจน์

Diagnostician: concealed identity

ผู้ป่วยชายไทยคู่ อายุ 46 ปี เชื้อชาติไทย สัญชาติไทย ศาสนาพุทธ อาชีพ เกษตรกรไร่ข้าวโพด ภูมิลำเนา และที่อยู่ปัจจุบัน จังหวัดนครราชสีมา ประวัติได้จากผู้ป่วยและเวชระเบียน เชื่อถือได้มาก

Chief complaint

แขนขาอ่อนแรง 6 ปีก่อนมาโรงพยาบาล

Present illness

Previous status: able to perform basic ADLs without limitation

6 ปีก่อนมาโรงพยาบาล ผู้ป่วยเริ่มออกกำลังกายโดยการไถนาไร่ไม่ได้ วิตกกังวลใช้แขนดันขึ้นไม่ไหว เวลายกแขน 2 ข้างสูงเหนือศีรษะรู้สึกท้อทำได้ลำบาก ยกแขนสระผมลำบาก รู้สึกว่าต้นแขน 2 ข้างไม่มีแรงเป็นขึ้นมามีอาการ 2 ข้าง เวลายกแขน 2 ข้างสูงจะรู้สึกท้อให้ตั้งตรงไม่ได้ มือ 2 ข้างแรงดี เขียนหนังสือ จับช้อนกินข้าวได้ปกติ ไม่มีปวดแขน ขา 2 ข้างแรงดีปกติ ใบหน้าไม่มีอ่อนแรง ไม่มีคนทักว่าหน้าเบี้ยวหรือปากเบี้ยว ไม่มีหนังตาตก มองเห็นภาพชัดปกติ ไม่มีเห็นภาพซ้อน กลืนอาหารได้ปกติ ไม่มีกลืนติดหรือกลืนลำบาก ไม่มีชา บัสสาวะอุจจาระได้ปกติ ไม่มีปัญหาการกลืนหรือเบ่งถ่ายบัสสาวะอุจจาระ ไม่มีลุกขึ้นหน้ามืด ทำไรกลางแดดรู้สึกเหงื่อออกปกติ อาบน้ำรู้สึกน้ำเย็นเท่ากันทั่วทั้งร่างกายรวมทั้งใบหน้า อาการอ่อนแรงเป็นพอง ๆ กันทั้งวัน เข้าบ่ายไม่แตกต่างกัน ขณะนั้นผู้ป่วยยังไม่ได้ไปพบแพทย์ เนื่องจาก ไปคุยกับเพื่อนบ้านแล้วเพื่อนบ้านมีอาการเหมือนกัน บอกว่าจากเป็นจากไหล่ติด อาการอ่อนแรงต้นแขนเป็นอยู่พอง ๆ เดิมประมาณ 2 เดือนไม่ดีขึ้นจึงไปพบแพทย์ที่โรงพยาบาลใกล้บ้าน แพทย์แจ้งว่าเป็นกระดูกทับเส้นประสาท ได้รับการรักษาโดยการฉีดยาเข้าเส้นที่ไหล่ขวาข้างเดียว ร่วมกับให้รับประทานยาแก้ปวดและยาคลายกล้ามเนื้อ ไม่ทราบชนิด อาการอ่อนแรงยังไม่ดีขึ้น

5 ปีก่อนมาโรงพยาบาล อาการอ่อนแรงต้นแขน 2 ข้างเป็นพอง ๆ เดิม ผู้ป่วยจึงไปพบแพทย์ออโรปีติกส์ที่โรงพยาบาลอีกแห่งหนึ่ง แพทย์ให้การรักษาแบบกระดูกคอเสื่อม ได้รับยาแก้ปวดไม่ทราบชนิดรับประทาน อาการอ่อนแรงต้นแขนยังพองเดิม

4 ปี 6 เดือนก่อนมาโรงพยาบาล ผู้ป่วยเริ่มรู้สึกขาเดินขึ้นบันไดลำบาก ต้องจับราวด้วยมือ 2 ข้างเพื่อไต่ตัวเองขึ้นไป นั่งชักโครกแล้วลุกลำบากมากขึ้น เวลาเหยียบคลัชรถเกาท์ซึ่งหนักกว่ารถยนต์ปกติต้องใช้แรงทั้งขาช่วยเหยียบ เหยียบด้วยขาซ้ายข้างเดียวรู้สึกทำไม่ได้ ขาขวายังสามารถเหยียบคันเร่งด้วยการใช้แรงขาเพียงข้างเดียวได้ ใส่รองเท้าแตะ เดินได้ไม่มีรองเท้าหลุด ไม่มีชา แขน 2 ข้างยังอ่อนแรงพอเดิม ไม่มีอาการกลืนอาหารได้ปกติ ไม่ปวดกล้ามเนื้อ ไม่มีเห็นภาพซ้อน แต่รู้สึกขา น่อง 2 ข้างเป็นตะคริวบ่อยขึ้น

4 ปีก่อนมาโรงพยาบาล อาการอ่อนแรงต้นแขนและต้นขาเป็นมากขึ้น แพทย์ออร์โธปิดิกส์ได้ส่งไปปรึกษาแพทย์ประสาทวิทยา เบื้องต้น ณ ขณะนั้น สงสัยโรคในกลุ่ม chronic inflammatory demyelinating ได้รับการรักษาด้วย prednisolone 5-10 mg/day และ vitamin B1-6-12 1 tab po pc TID รับประทานไป 1 ปี อาการอ่อนแรงไม่ดีขึ้น ร่วม

3 ปีก่อนมาโรงพยาบาล ผู้ป่วยจึงขอมารักษาต่อที่โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์
ปฏิเสธประวัติไข้เรื้อรัง อ่อนเพลีย ไม่มีน้ำหนักลด

Past history

Hypertension

วินิจฉัย 13 ปีก่อนมาโรงพยาบาลแห่งหนึ่ง (วินิจฉัยขณะอายุ 33 ปี) วินิจฉัยขณะไปบริจาคโลหิต วัด BP 190/100 mmHg วัดเพียงครั้งเดียว ได้รับการรักษาด้วย antihypertensive drugs ด้วย atenolol (50) 1 tab po pc OD ไม่ได้ workup hypertension in the young หลังรักษา office systolic BP อยู่ในช่วงประมาณ 120-140 mmHg ไม่ทราบ diastolic BP ไม่ได้ทำ home BP monitoring

Personal and social history

ปฏิเสธประวัติผ่าตัด

ปฏิเสธประวัติแพ้ยา แพ้อาหาร

ปฏิเสธประวัติดื่มสุรา สูบบุหรี่ การใช้สารเสพติด

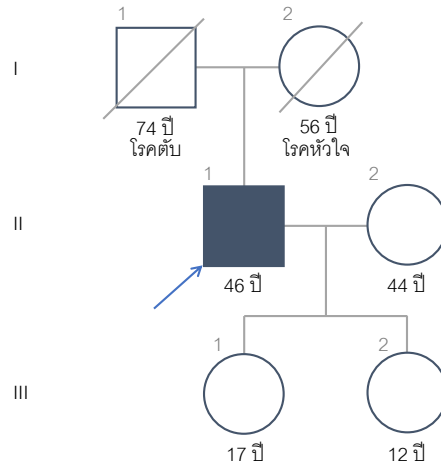
ปฏิเสธประวัติการสัก การรับเลือด

ปฏิเสธประวัติการมี unsafe sexual intercourse

ปฏิเสธประวัติการใช้ยาต้ม ยาลูกกลอน ยาสมุนไพร อาหารเสริม

Family history

อาศัยอยู่กับภรรยาและลูกสาว 2 คน อายุ 12 และ 17 ปี แข็งแรงดี ปฏิเสธโรคประจำตัว บิดาเสียชีวิตด้วยโรคตับขณะอายุ 74 ปี มารดาเสียชีวิตด้วยโรคหัวใจขณะอายุ 56 ปี ปฏิเสธประวัติคนในครอบครัวเป็นโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง หรือโรคทางพันธุกรรมอื่นๆ



Current medication

Atenolol (50) 1 tab po pc OD

Prednisolone (5) 1 tab po pc OD

Vitamin B1-6-12 1 tab po pc TID

Physical examination

General appearance: a Thai male, good consciousness and well cooperation; height 168 cm, weight 50 kg, BMI 17.71 kg/m²

Vital signs: BP 152/90 mmHg, HR 80 beats/min, RR 18/min, BT 37.0°C

Skin and appendages: no rash, no petechiae, no purpura, no ecchymosis, no bruise, no telangiectasia, no central nor peripheral cyanosis, no clubbing fingers, no cushingoid appearance

HEENT: no pale conjunctivae, anicteric sclerae, intact ear drum, no ear discharge, fundoscopic exam: sharp disc, A:V ratio of 2:3, normal venous pulsation, no retinal hemorrhage nor exudate no swelling or erythema of turbinate, no oral ulcer, no OC/OHL, thyroid gland 15 g without bruit

Cardiovascular system: JVP 3 cm above sternal angle without abnormal wave, regular rhythm, PMI at 5th intercostal space at midclavicular line, no LV heave, no RV heave, no thrill, normal S1S2, no S3S4 gallop, no murmur

Respiratory system: trachea in midline, normal thoracic contour, equal chest expansion and tactile fremitus, equal vesicular breath sound, equal vocal resonance, no adventitious sound

Abdomen: no distension, no superficial vein dilatation, normoactive bowel sound, no renal bruit, soft, not tender, liver and spleen cannot be palpated, liver span of 8 cm at MCL, splenic dullness negative

Extremities: no clubbing, no deformity, no pitting edema, no swelling, erythematous, or tenderness of joint and periarticular region

Lymph node: no lymph node enlargement at bilateral anterior and posterior cervical, axillar, as well as epitrochlear lymph nodes

Neurological examination

Consciousness: alert, orientated to time/place/person

Speech: no dysarthria, intact fluency, comprehension, repetition, and naming, no paraphrasia

Cranial nerves:

CN II: RAPD negative, normal visual field by confrontation, pupils 3 mm react to light both eyes, midline resting eye position

CN III, IV, VI: full EOM, no ptosis, no nystagmus

CN V: normal facial pinprick sensation, normal strength of muscles of mastication, normal corneal and jaw jerk reflex

CN VII:	Right	Left
Frontalis	V	V
Orbicularis oculi	V	V
Orbicularis oris	V	V
Zygomaticus	V	V

CN VIII: normal hearing by finger rub

CN IX, X: uvula in midline, normal gag reflex

CN XI:	Right	Left
Sternocleidomastoid	V	V
Trapezius	IV	IV

CN XII: no tongue deviation, no tongue fasciculation

Motor: atrophy at proximal arms and leg normal tone, no fasciculation

Motor power:	Right	Left
neck flexor/extensor	V	V
Rhomboid	IV	IV
Supraspinatus	IV	IV
Infraspinatus	V	V
Serratus anterior	III+	III+
Deltoid	IV	IV
Biceps	IV	IV
Triceps	IV	IV
Brachioradialis	IV	IV
Wrist flexor/extensor	V	V
Abductor pollicis brevis	V	V
Opponen pollicis	V	V
First dorsal interosseous	V	V
Abductor digiti minimi	V	V
Iliopsoas	III	II
Hip adductor	IV	IV
Gluteus medius	IV	IV
Gluteus maximus	V	V
Quadriceps	IV+	IV+
Hamstrings	IV	IV
Gastrocnemius	V	V
Tibialis posterior	V	V
Tibialis anterior	V	V
Extensor hallucis longus	V	V
Peroneus brevis & longus	V	V
Deep tendon reflex:	Right	Left
Biceps	2+	2+
Triceps	2+	2+
Brachioradialis	2+	2+

Knee	2+	2+
Ankle	2+	2+
Babinski	plantarflexion	plantarflexion
Clonus	negative	negative

Sensation: intact pinprick sensation, proprioceptive sensation, joint position sensation and vibration sensation of both sides

Cerebellum: no truncal ataxia, intact finger to nose and heel to knee tests, no dysdiadokokinesia

Stiff neck: negative

Gait: Trendelenburg gait both sides

Laboratory investigations

CBC: Hb 14.4 g/dL, Hct 43.7% (MCV 91.8 fL, MCH 30.3 pg, MCHC 33 g/dL, RDW 13%), WBC 9,570/mm³ (N 69.9%, L 21.9%, M 7.6%, E 0.4%, B 0.2%), platelet 214,000/mm³; PT 11.5/11.3 sec, INR 1.02, aPTT 24.8/27 sec

Blood chemistry: BUN 9 mg/dL, Cr 0.46 mg/dL, Na 141 mmol/L, K 3.6 mmol/L, Cl 107 mmol/L, CO₂ 23 mmol/L, Ca 8.9 mg/dL, Mg 0.81 mmol/L, PO₄ 2.9 mg/dL, CPK 144 (30-190) U/L

LFT: albumin 4.3 g/dL, globulin 4 g/dL, total protein 8.3 g/dL, TB/DB 0.66/0.26 mg/dL, AST 26 U/L, ALT 40 U/L, ALP 50 U/L

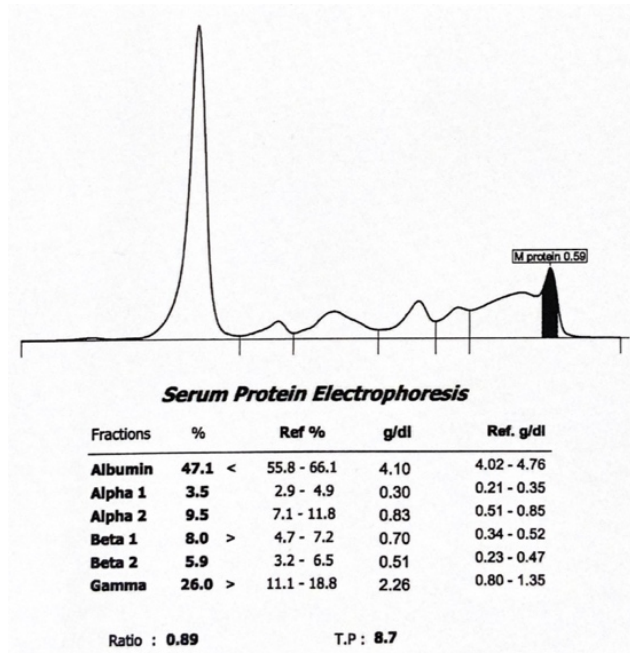
Free T₃ 2.78 (1.60-4.00) pg/mL, free T₄ 1.18 (0.8-1.8) ng/dL, TSH 0.912 (0.3-4.1) uIU/mL, HbA1c 4.9%, Vitamin B12 1,310 (197-771) pg/mL, total vitamin D (25-OH) 27.8 ng/mL

Serology: anti-HIV negative, HBsAg negative, anti HBs positive, anti HCV negative, treponemal antibody (CMIA) non-reactive, RPR non-reactive

ANA profile 1: anti RNP/Sm, anti Sm, anti SS-A, anti SS-B, anti Ro-52, anti Scl-70, anti Jo-1, anti centromere protein B, anti dsDNA, anti nucleosomes, anti histones, anti ribosomal P-proteins: all negative

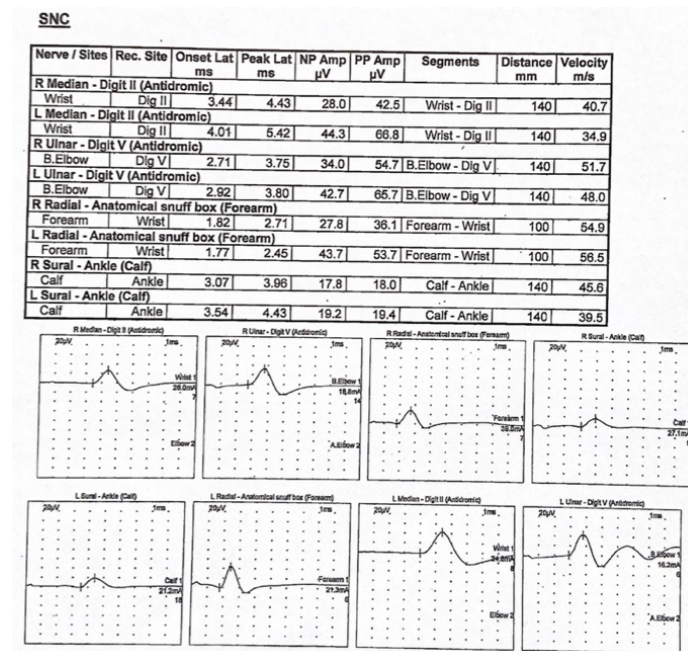
Myositis profile 4: anti KU, anti PM-Scl100, anti PM Scl75, anti Jo-1, anti SRP, anti PL-7, anti PL-12, anti EJ, anti OJ, anti Ro-52, anti Mi-2, anti TIF-1, anti MDA-5, anti NXP-2, anti SAE-1: all negative

Serum protein electrophoresis: monoclonal gammopathy, immunofixation: IgG lambda monoclonal gammopathy, serum free light chain: kappa 28.95 (3.3-19.4) mg/L, lambda 42.44 (5.71-26.3) mg/L, urine protein electrophoresis: no monoclonal protein



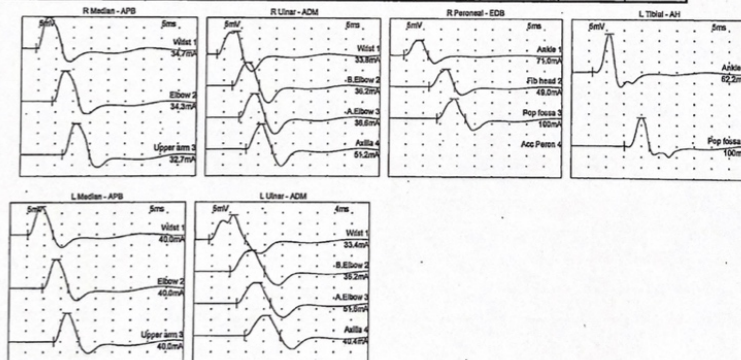
Bone marrow biopsy: normocellular trilineage marrow, bone marrow aspiration: no evidence of plasma cell neoplasm

Electrophysiologic study



MNC

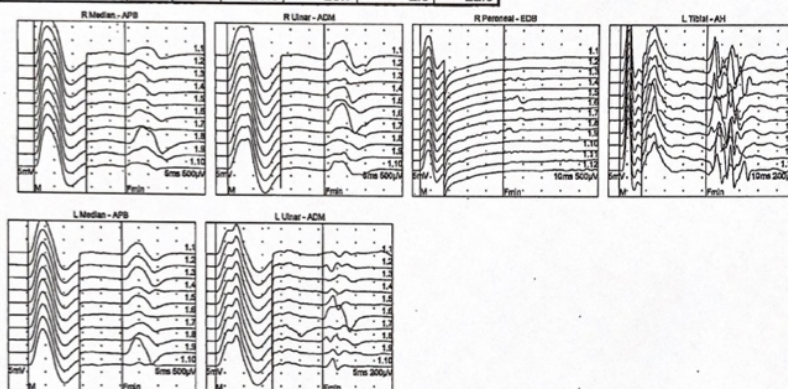
Nerve / Sites	Muscle	Latency ms	Amplitude mV	Rel Amp %	Duration ms	Segments	Distance mm	Velocity m/s
R Median - APB								
Wrist	APB	4.27	14.7	100	7.45	Wrist - APB	80	
Elbow	APB	9.01	14.2	96.5	7.66	Elbow - Wrist	240	51
Upper arm	APB	12.14	14.5	102	7.76	Upper arm - Elbow	190	61
L Median - APB								
Wrist	APB	5.21	13.1	100	7.29	Wrist - APB	80	
Elbow	APB	9.64	13.5	103	7.45	Elbow - Wrist	240	54
Upper arm	APB	13.07	13.3	98.9	7.45	Upper arm - Elbow	200	58
R Ulnar - ADM								
Wrist	ADM	3.07	11.1	100	7.19	Wrist - ADM	80	
B.Elbow	ADM	7.50	11.1	99.7	7.55	B.Elbow - Wrist	230	52
A.Elbow	ADM	9.43	11.3	102	7.55	A.Elbow - B.Elbow	100	62
Axilla	ADM	11.51	11.9	105	7.45	Axilla - A.Elbow	135	65
L Ulnar - ADM								
Wrist	ADM	3.33	11.5	100	8.12	Wrist - ADM	80	
B.Elbow	ADM	8.18	9.8	85.2	7.86	B.Elbow - Wrist	260	54
A.Elbow	ADM	9.79	9.7	98.8	7.66	A.Elbow - B.Elbow	100	62
Axilla	ADM	11.67	9.5	97.8	8.07	Axilla - A.Elbow	120	64
R Peroneal - EDB								
Ankle	EDB	4.32	7.1	100	7.03	Ankle - EDB	80	
Fib head	EDB	11.72	8.3	117	7.34	Fib head - Ankle	340	46
Pop fossa	EDB	14.01	9.4	113	8.23	Pop fossa - Fib head	100	44
L Tibial - AH								
Ankle	AH	6.04	18.4	100	6.81	Ankle - AH	80	
Pop fossa	AH	15.21	13.5	73.3	7.14	Pop fossa - Ankle	360	39



F Wave

Nerve	F Lat ms	M Lat ms	F-M Lat ms	Min F Lat ms	Min M Lat ms	Min F-M ms
R Median - APB	29.1	4.5	24.6	25.7	4.5	21.1

Nerve	F Lat ms	M Lat ms	F-M Lat ms	Min F Lat ms	Min M Lat ms	Min F-M ms
R Ulnar - ADM	29.0	3.3	25.7	29.0	3.3	25.6
R Peroneal - EDB	49.2	4.3	44.9	33.9	4.3	29.5
L Tibial - AH	52.1	5.9	46.2	52.1	5.9	46.2
L Median - APB	30.5	5.3	25.2	30.6	5.3	25.3
L Ulnar - ADM	31.1	2.6	28.5	25.7	2.8	22.9



EMG

EMG Summary Table										
		Spontaneous					MUAP			Recruitment
Muscle	Nerve	Roots	IA	Fib	PSW	Fasc	Amp	Dur.	PPP	Pattern
R. Biceps brachii	Musculocutaneous	C5-C6	N	None	Insertional P	None	Mostly decreased	Mostly decreased	2+	Early recruitment
R. Deltoid	Axillary	C5-C6	N	None	None	None	Mostly decreased	Mostly decreased	2+	Early recruitment
R. Extensor digitorum communis	Radial	C7-C8	N	None	None	None	N	N	N	N
R. First dorsal interosseous	Ulnar	C8-T1	N	None	None	None	normal/decreased	N	N	N
R. Iliopsoas	Femoral	L2-L3	N	None	None	None	Mostly decreased	Mostly decreased	2+	Early recruitment
R. Vastus medialis	Femoral	L2-L4	N	None	None	None	Mostly decreased	Mostly decreased	2+	Early recruitment
R. Tibialis anterior	Deep peroneal (Fibular)	L4-L5	N	None	None	None	N	N	N	N
R. T9 paraspinal	Spinal	T9-	Decreased	None	None	None				

1. Sensory nerve conduction study of eight nerves was unremarkable except for mild prolonged distal latencies of bilateral median nerves.

2. Motor conduction study of bilateral median, bilateral ulnar, left tibial, and right peroneal showed normal amplitude and conduction velocity. Mild prolonged distal latency of bilateral median nerves was noted.

3. F wave study of bilateral median, bilateral ulnar, right peroneal, and left tibial nerves were unremarkable.

4. Concentric needle EMG was performed on right biceps brachii, right deltoid, right EDC, right 1st DI, right iliopsoas, right vastus medialis, right tibialis anterior, and right T9 paraspinal muscles. Insertional activities were normal in all tested muscles except presence of insertional positive sharp waves in right biceps brachii and right deltoid and decreased insertional activities at right T9 paraspinal muscle. No abnormal spontaneous activities were seen. On activation, right biceps brachii, right deltoid, right iliopsoas, and right vastus medialis mostly showed short duration and low amplitude units with increased phase and turns and early recruitment pattern. In the right biceps brachii, single small unit firing a bit rapid was also observed. Activation in other tested muscles were unremarkable. Of note, some units of the right 1st DI were of low amplitude.

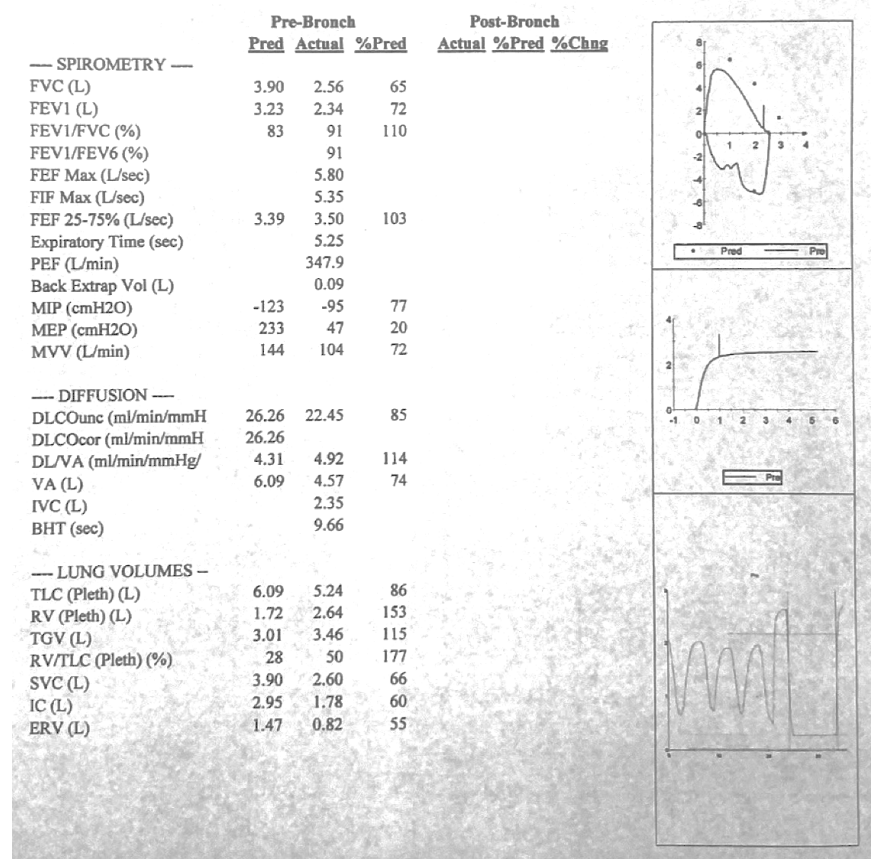
Interpretation: This study showed electrodiagnostic evidence of the followings.

1. non-irritable myopathy.
2. bilateral sensory and motor median mononeuropathies at the wrist.

No electrodiagnostic evidence of large fiber polyneuropathy.

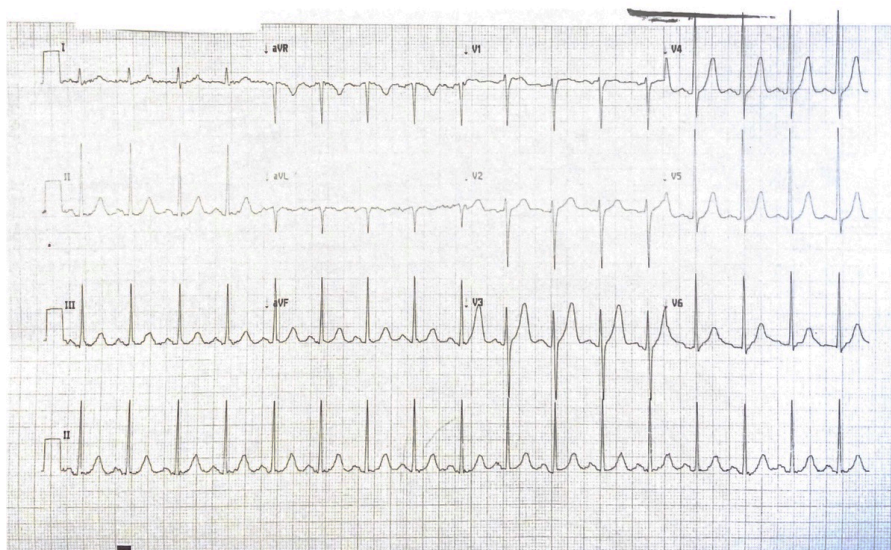
Pulmonary function test

Peak flow: 250, 250 280 mL/min



Interpretation: extrapulmonary restriction

12-lead ECG



Echocardiogram

- Normal left ventricular size and normal LV systolic function (LVEF 69% by Teich), No RWMA.

Normal LV diastolic function. Normal RV size and systolic function.

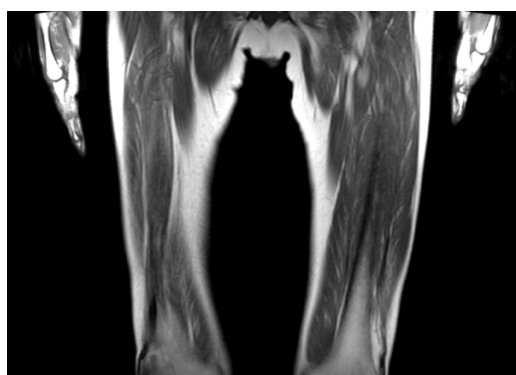
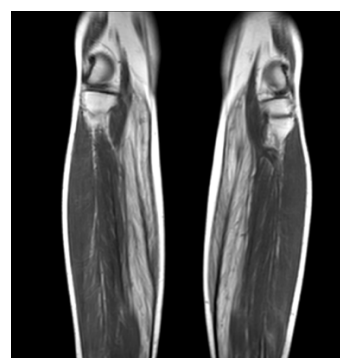
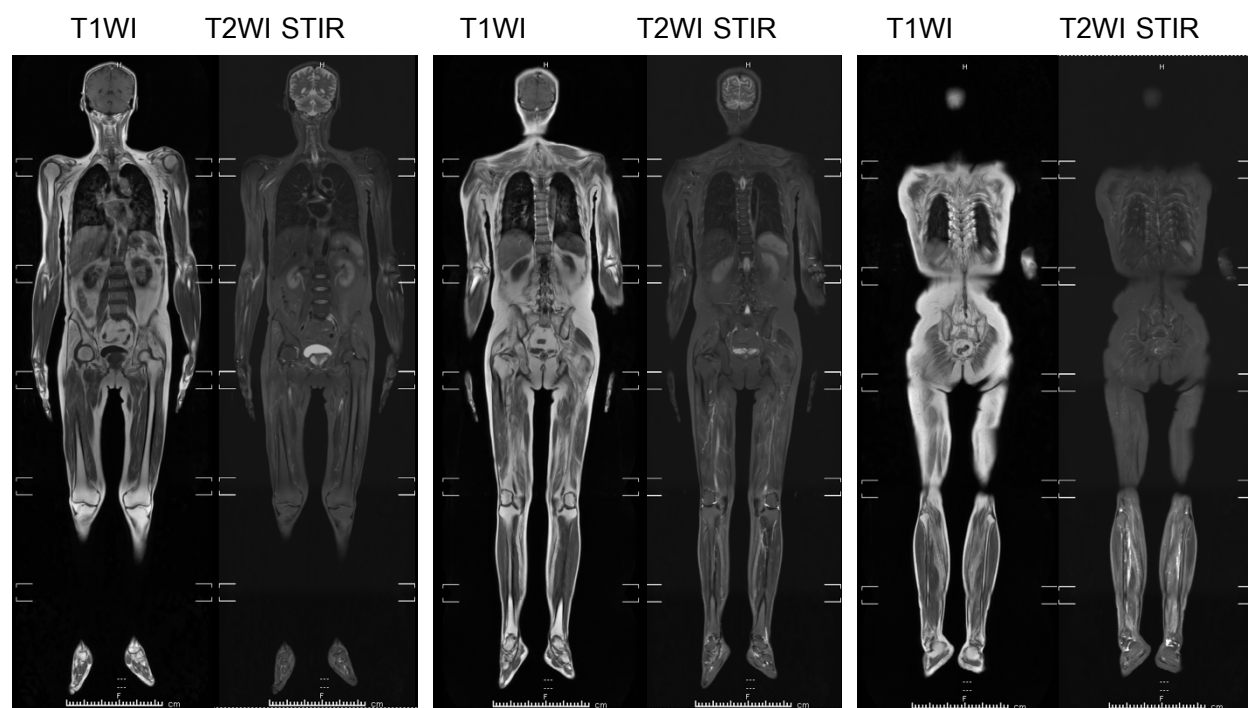
- Normal LA and RA size. No significant valvular abnormality.
- No pericardial effusion. No intracardiac thrombus.

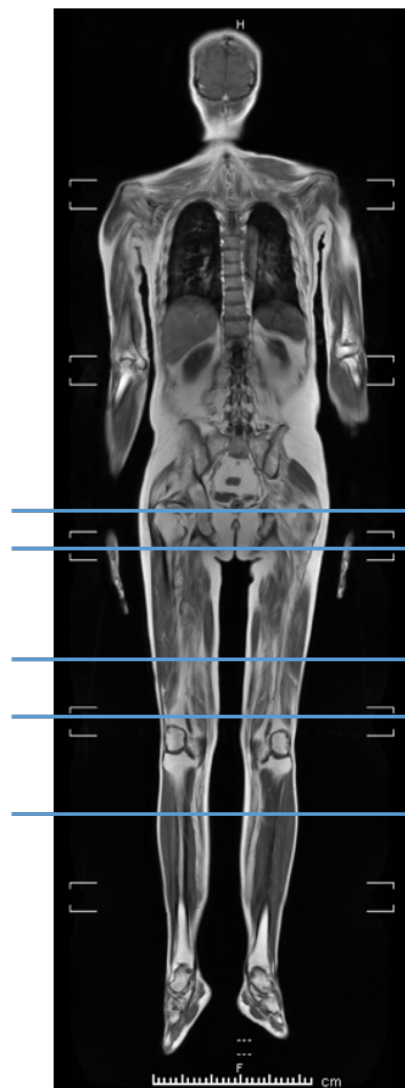
Imaging

Chest radiograph: no cardiomegaly, no abnormal pulmonary opacity or pleural effusion, unremarkable thoracic cage

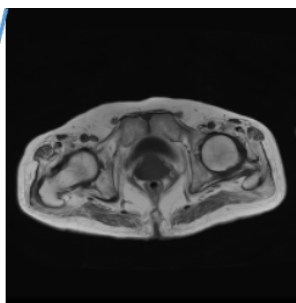


Whole body screening MRI: Mild atrophy of the neck muscles, bilateral trapezius, deltoids, biceps brachii, and triceps brachii muscles. Moderate atrophy of bilateral rotator cuff muscles. No edematous change of these muscles is observed. Muscles of both forearms appear normal. Rather symmetrical atrophy of muscles of the pelvis and both upper and lower extremities, more pronounced involved proximal muscles are observed. There is edematous change of muscles of the pelvis and both lower extremities. The skin and subcutaneous tissue appears unremarkable.

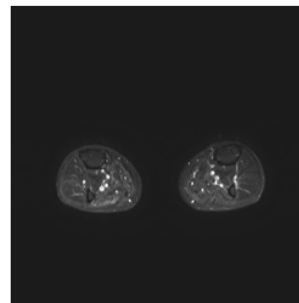
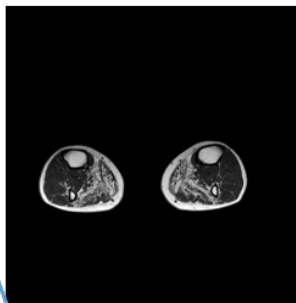
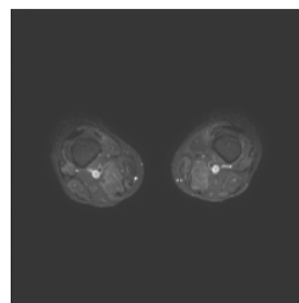
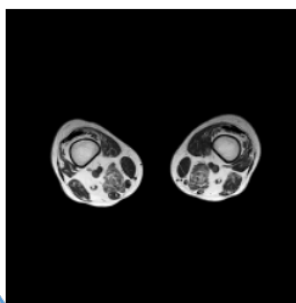
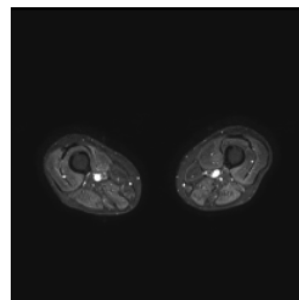
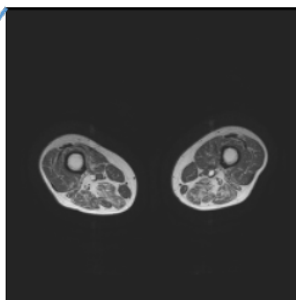
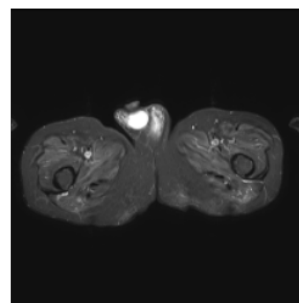
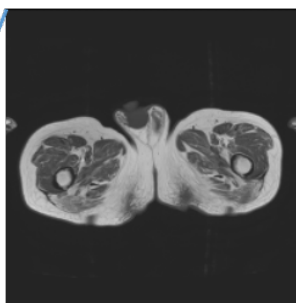
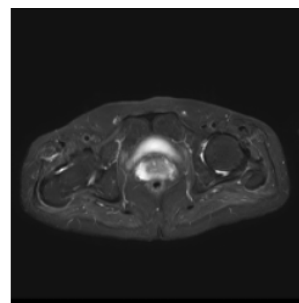




T1WI



T2WI STIR



1. What are the diagnostic investigations leading to final diagnosis?
2. What is the most likely diagnosis?