

Clinicopathological Conference

26 มกราคม 2555

Clinician: อ.นพ.ปฎิพัทธ์ บุรณะทรัพย์ขจร

Radiologist: รศ.พญ.สุกัลยา เลิศล้ำ

Diagnostician: To be announced

ผู้ป่วยหญิงไทยโสด อายุ 33 ปี อาชีพ กุมารศัลยแพทย์ ภูมิลำเนา จ.ขอนแก่น ที่อยู่ปัจจุบัน จ.กรุงเทพฯ ประวัติได้จากผู้ป่วย และเวชระเบียนเชื่อถือได้

Chief complaint: ชาที่ขาและปลายนิ้วมือทั้ง 2 ข้าง 3 วันก่อนมาโรงพยาบาล

Present illness: 2 เดือน ก่อนมาโรงพยาบาล มีอาการปวดน่องทั้ง 2 ข้าง เป็นบริเวณรอบน่องลงไปถึงปลายเท้า เปลี่ยนจากการใส่รองเท้าส้นสูงเป็นรองเท้าปกติ ไม่มีปวดที่อื่น ลักษณะคล้ายปวดเมื่อยกล้ามเนื้อหลังออกกำลังกาย ไม่มีชาและอ่อนแรง ไม่มีไข้ ไม่มีอุบัติเหตุ หรือออกกำลังกายช่วงนี้ อาการเป็นตลอดทั้งวัน ทุกวัน อาการเป็นไม่มากจึงไม่ได้ใช้ยารักษา ยังทำงานได้ตามปกติ อาการเป็นคงที่มาเรื่อยๆ ไม่เป็นมากขึ้น ไม่มีเบื่ออาหารน้ำหนักลด

5 วัน ก่อนมาโรงพยาบาล สังเกตว่ามีอาการชาตั้งแต่ปลายนิ้วเท้าจนถึงหัวเข่าทั้ง 2 ข้าง เริ่มสังเกตพบตอนใส่รองเท้าแล้วไม่รู้สึกว่ามีสายรัดเท้าอยู่ ชาแบบหนๆ หลังจากที่มีอาการชา อาการปวดที่น่องดีขึ้น ไม่มีอาการอ่อนแรง เดินและทำงานได้ตามปกติ

3 วัน ก่อนมาโรงพยาบาล มีอาการชาที่ปลายนิ้วมือทั้ง 10 นิ้ว ถึงบริเวณกลางนิ้ว ไม่อ่อนแรง หยิบจับของได้ปกติ รู้สึกชาที่ขามากขึ้นถึงบริเวณต้นขาทั้ง 2 ข้าง มีอาการเจ็บเวลาจับถูกบริเวณที่มีอาการชา บริเวณขาและเท้า 2 ข้าง รู้สึกเดินไม่มั่นคง ไม่ถึงกับเซหรือล้มลง กลั้นปัสสาวะอุจจาระได้ ไม่มีอาการปวดหลัง ไม่มีไข้ ไม่ปวดศีรษะ ไม่มีหนังตาตก ไม่มีตามัวหรือมองเห็นภาพซ้อน ไปตรวจที่รพ.แห่งหนึ่ง ตรวจร่างกายพบมี decreased pinprick sensation at both hands and both legs up to knees, other normal

Lab CBC: Hb 11.4 g/dL, Hct 33.1% (MCV 103.2 fL, RDW 21.3%, MCH 29 pg, MCHC 30%), WBC 2,300 cells/mm³ (N 24.8%, L 67%, M 7.5%, E 0.3%), platelet 123,000 cells/mm³

LP OP 9 cmH₂O, CP 7 cmH₂O clear, RBC 50 cells/mm³, WBC 0 cell/mm³
protein 51.4 mg/dl (15-45), sugar 54 mg/dl (50-80), DTX = 90 mg/dl

ระหว่างนอนรพ. อาการชาลามมาถึงข้อศอกทั้ง 2 ข้างและต้นขาทั้ง 2 ข้าง และยังไม่ได้รับการวินิจฉัย ผู้ป่วยจึงขอย้ายมารักษาต่อที่รพ.จุฬา

รวมช่วงที่มีอาการทั้งหมด ไม่มีไข้ และไม่มีเบื่ออาหารน้ำหนักลด

Past history:

- Myelodysplastic syndrome วินิจฉัย 3 ปีก่อนมาโรงพยาบาล รักษาอยู่ที่รพ.แห่งหนึ่ง

10 ปีก่อนมาโรงพยาบาล ช่วงที่เป็นนักศึกษาแพทย์ เพื่อนทักว่าซีด ไม่มีอาการผิดปกติ เจาะเลือดตรวจพบว่า Hct ประมาณ 30% จำprofile อันไหนไม่ได้ สงสัย thalassemia ได้ folic acid ประมาณ 2-3 เดือนแล้วหยุดไปเพราะเห็นว่าแข็งแรงดี ไม่ต้องได้รับเลือด

3 ปีก่อนมาโรงพยาบาล เริ่มทำงานที่รพ. มีอาการอ่อนเพลีย เหนื่อยง่ายนาน 6 เดือน ได้เจาะเลือดตรวจสุขภาพประจำปี พบ CBC: Hb 6.2 g/dL, Hct 18.7% (MCV 106 fL, RDW 20%, MCH 30.1 pg, MCHC 31.6%), WBC 2,200 cells/mm³ (N 53.5%, L 41%, M 5.4%, E 3.1%), platelet 54,000 cells/mm³ ได้พักรักษาตัวในโรงพยาบาลและมีการส่งตรวจเพิ่มเติมต่อไปนี้

Serum iron 68 ug/dL (59-158), Serum ferritin 122 ng/mL (30-400), TIBC 282 ug/dL (228-428), normal Hb typing, B12 level 1000 pg/mL (20-950), anti dsDNA negative, BM aspiration: hypercellularity, slightly decreased megakaryocyte, dyserythropoiesis,

ได้รับการรักษาด้วย erythropoietin 40,000 units ทุก 2 สัปดาห์ ติดต่อกัน 6 สัปดาห์ ต่อมาผลเลือดเป็นปกติจึงหยุดยา ไม่ได้ตรวจรักษาต่อ

- Solitary thyroid nodule 4 ปี ก่อนมาโรงพยาบาล ตรวจพบเอง มี thyroid nodule ด้านขวา ขนาด 2 cm ไม่เจ็บ ตรวจ TSH 3.42 mU/mL (0.3-4.1), FT4 1.2 ng/mL (0.8-1.8), FT3 3.2 pg/mL (1.6-4.0) ได้ eltroxin 100 ug/day ประมาณ 2-3 เดือน แล้วคลำก้อนไม่ได้จึงหยุดยา

Personal/social/family history:

- ไม่สูบบุหรี่ ไม่ดื่มสุรา ไม่ใช้ยาเสพติด ยาหม้อ ยาลูกกลอน ยาสมุนไพร
- พี่น้องรวมทั้งหมด 8 คน ไม่มีประวัติโรคประจำตัวใดๆ ในครอบครัว

Physical examination:

General appearance: A Thai female, good consciousness

Vital signs: BP 120/80 mmHg, HR 72 bpm regular, RR 16/min, BT 37.0°C

BW 59 kg, Ht 172 cm, BMI 19.9 kg/m²

HEENT: mildly pale conjunctivae, no icteric sclerae, no OC, no OHL, pharynx and tonsils not enlarged, no oral ulcer, thyroid gland 30 gm, diffuse enlargement, rubbery consistency, no parotid gland enlargement, no lid lag, no lid retraction

CVS: apical beat at Lt 5th ICS, MCL, normal S1, S2, no murmurs

Chest: normal chest contour

Lungs: trachea in midline, normal breath sound, no adventitious sound

Abdomen: no caput medusa, normoactive bowel sound, fluid thrill and shifting dullness negative, no hepatosplenomegaly

Ext: no pitting edema, no palmar erythema, no clubbing of finger

Lymph node: no enlargement

Skin: no rash, no petechiae

Neurological examination:

Consciousness: E4M6V5, fully conscious, good orientation, normal speech

Cranial nerves: no papilledema, positive retinal venous pulsation; pupils 3 mm BRTL, full EOM, no nystagmus, no facial palsy, gag reflex positive both, no uvula/tongue deviation, no tongue atrophy, normal power of sternocleidomastoid muscles

Motor:

Normal tone, power gr V all except mild weakness of left peroneus muscle

DTR: 2+ all extremities, clonus negative

Babinski's sign: plantar flexion

Sensory:

Spinothalamic tracts:

Pin prick sensation:

Impairment: decreased pinprick sensation from distal fingers and hands to elbows, from knees to proximal 1/3 of thighs and anterior aspect of T6-10 dermatomes

Hyperesthesia: hyperesthesia from distal feet to knees both sides

Proprioception:

Joint position: impaired both feet

Vibration: decreased vibratory sensation from both feet to both hips, decreased vibratory sensation below T2 spinous process

Romberg test sway to both sides

Cerebellar functions: intact of finger to nose, no dysdiadochokinesia, heel to knee test and tandem walk can't be evaluated due to profound impairment of proprioceptive sensation

Laboratory investigations:

CBC: Hb 11.0 g/dL, Hct 33.3% (MCV 102.1 fL, RDW 17.2%, MCH 30.3 pg, MCHC 32.0%), WBC 2,120 cells/mm³ (N 33.9%, L 59%, M 7.1%, E 0%), platelet 84,000 cells/mm³

PT 11.7/12.1 sec, INR 1.05, PTT 26.5/27.8 sec

UA: clear yellow color, pH 6, sp.gr 1.010, protein neg, glucose neg, WBC 0-1/HPF, RBC 0-1/HPF

Random plasma glucose 90 mg/dL, BUN 8 mg/dL, Cr 0.6 mg/dL

Electrolytes: Na 137, K 3.9, Cl 104, HCO₃ 24 mEq/L

Total protein 6.5 g/dL, albumin 3.9 g/dL, total bilirubin 0.54 mg/dL, direct bilirubin 0.05 mg/dL, SGOT 23 U/L, SGPT 27 U/L, ALP 67 U/L

LDH 554 U/L (230-460)

Calcium 8.5 mg/dL, corrected calcium 8.58 mg/dL (8.4-10.2)

Phosphate 3.0 mg/dL (2.5-4.5)

Anti-HIV: negative, Anti-HCV: negative, VDRL: non reactive, TPHA: non reactive

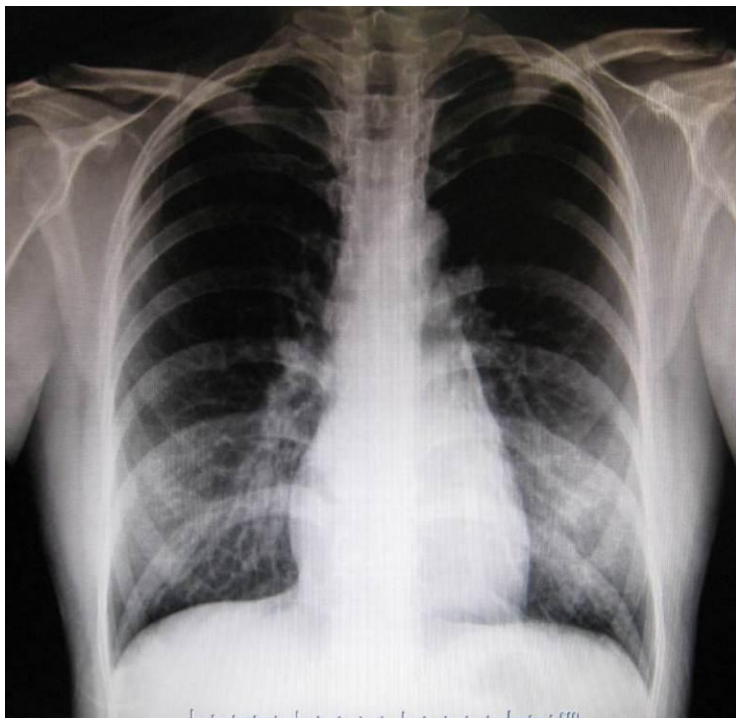
HBsAg: negative, anti-HBs positive, anti-HBc: negative

TSH 16.68 mU/mL (0.3-4.1), FT4 0.998 ng/mL (0.8-1.8), FT3 2.5 pg/mL (1.6-4.0)

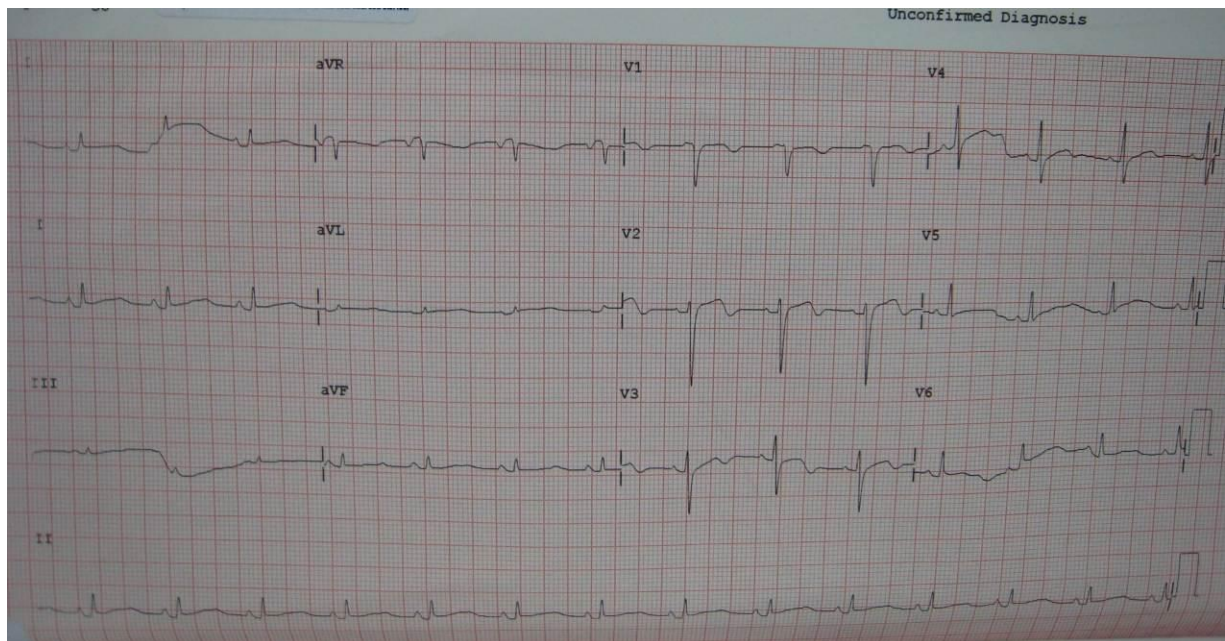
Anti-thyroglobulin 92.55 IU/mL (<4.11), anti-thyroid peroxidase >1000 IU/mL (<5.61)

ANA negative, AntidsDNA negative, rheumatoid factor negative, cryoglobulin negative

Chest x-ray



EKG 12 leads



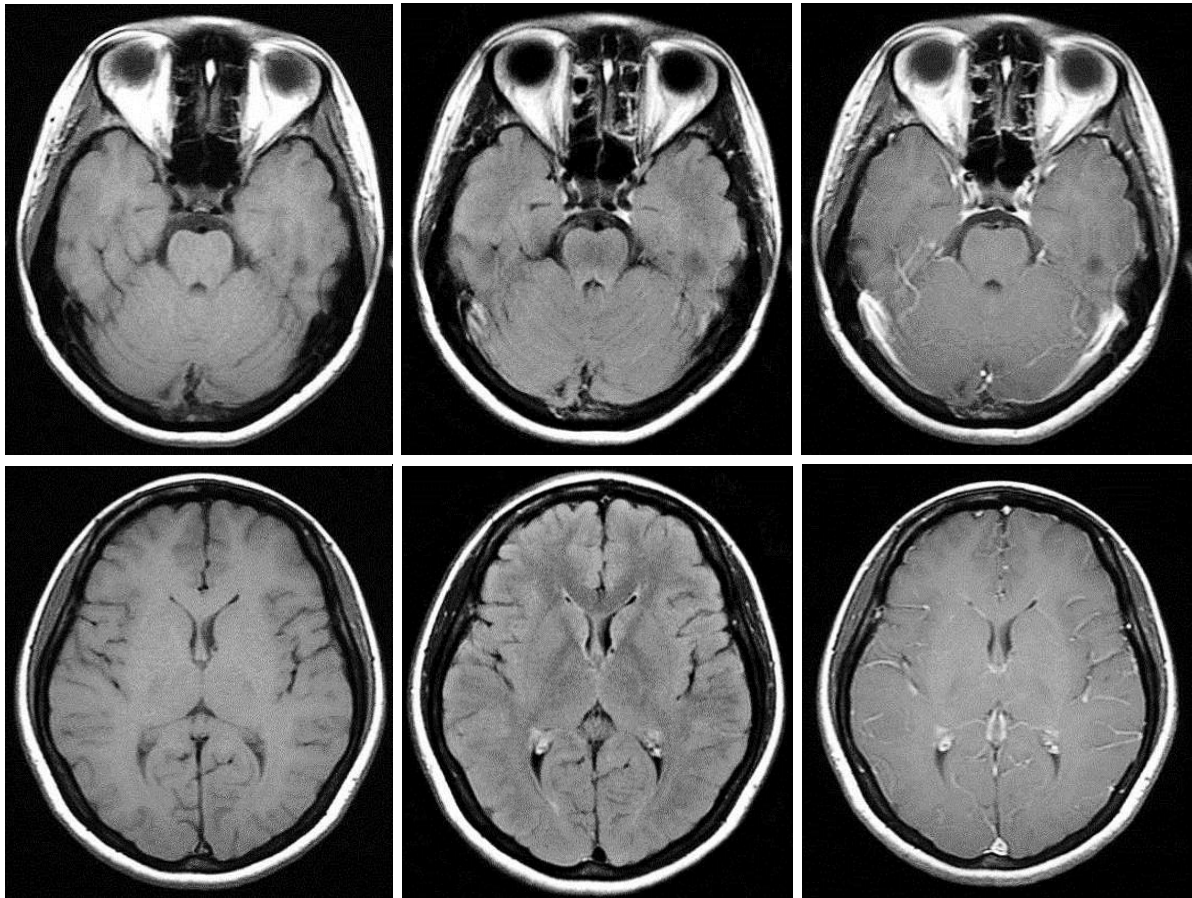
MRI brain

Finding

The study reveals few tiny foci of T2WI/FLAIR hyper signal intensity (SI) at subcortical white matter of bilateral high frontal lobe without definite enhancement. The rest of brain parenchyma is of normal SI on all pulse sequences. Cortical sulci, gyri, ventricular system and basal cisterns are unremarkable. There is no space taking lesion. No evidence of restricted fluid diffusion or prior hemorrhage is seen. There is no abnormal enhancement after intravenous contrast material injection.

There is a small mucous retention cyst in right maxillary sinus. There are mucoperiosteal thickening in bilateral ethmoid sinuses. The rest visualized paranasal sinuses and mastoid air cells are clear.

Axial view: T1, FLAIR, and T1 Gad



MRI cervical and thoracic spine

Finding

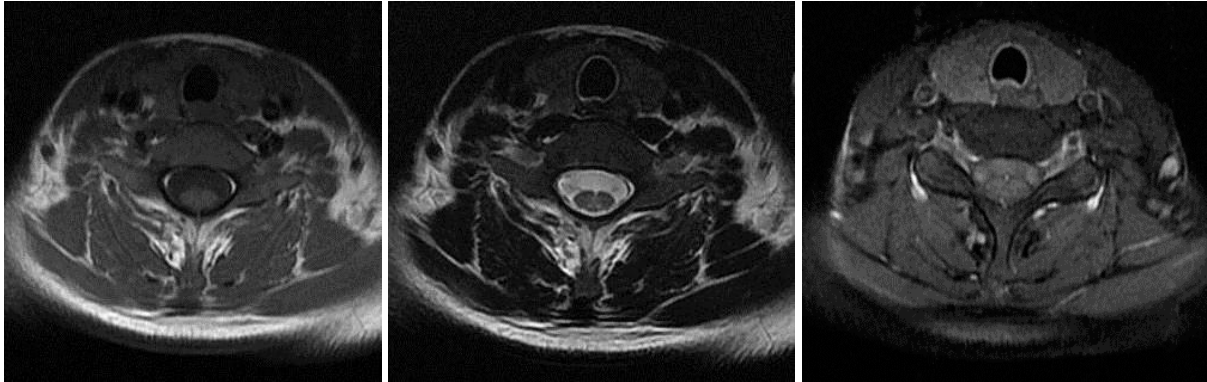
The study reveals long segment intramedullary signal abnormality involved posterior central column of C7-T10 levels, showing isosignal intensity to gray matter on T1WI, hyper SI on T2WI without definite enhancement. Cervical and thoracic cords are of normal size and shape.

There is normal alignment of the cervical and thoracic spine. There is no fracture or spondylolisthesis. The vertebral bodies are of normal height and contour. There is diffusely decreased marrow SI on both T1WI and T2WI. There is slightly decreased SI on T2WI at cervical intervertebral discs, likely degenerative change. There is no disc bulging or protrusion.

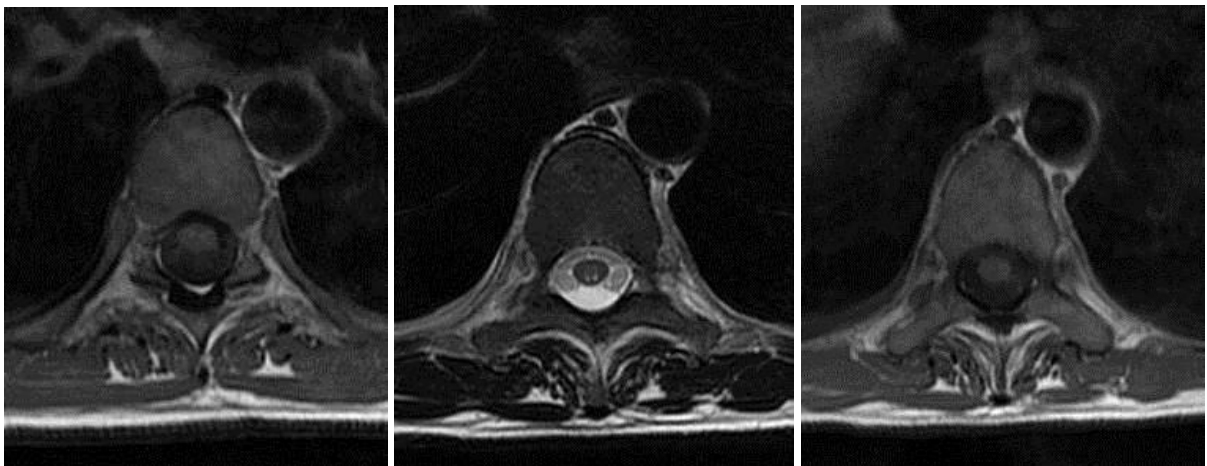
Central spinal canal and bilateral neural foramina are patent. Facet joints are unremarkable. Bilateral paraspinal muscles are unremarkable. There is minimal pleural effusion bilaterally.

Axial view: T1, T2, and T1 Gad

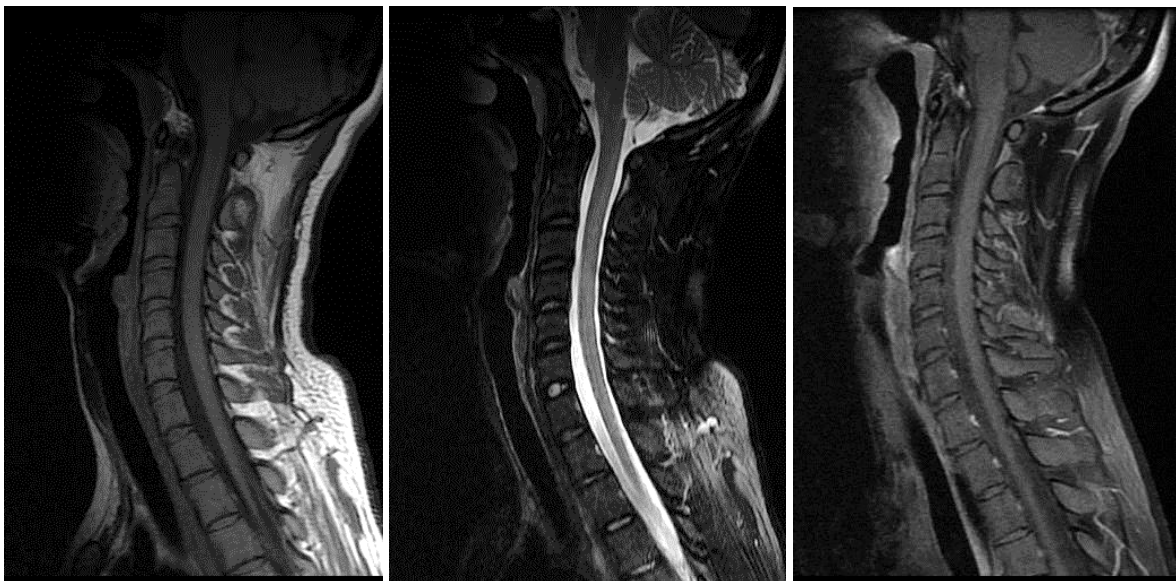
Cervical spine



Thoracic spine



Sagittal view: T1, T2, and T1 with Gadolinium





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