

## Clinicopathological conference

เดือน สิงหาคม 2566

อายุรแพทย์: อ.พญ. พัทธนา บุญชยาอนันต์

รังสีแพทย์: อ.นพ. อนิวรรณ ศรียุคต์

Diagnostician: concealed identity

### Patient identification

ผู้ป่วยชายไทยคู่อายุ 24 ปี เชื้อชาติไทย สัญชาติไทย ศาสนาพุทธ อาชีพพนักงานขนส่งอาหารเดลิเวอรี่  
ภูมิลำเนาและที่อยู่ปัจจุบัน กรุงเทพมหานคร ประวัติได้จากผู้ป่วยและเวชระเบียน เชื่อถือได้มาก

### Chief complaint

อ่อนเพลียมากขึ้น 8 เดือนก่อนมารพ.

### Present illness

Previous status: able to perform basic ADLs without limitation

8 เดือนก่อนมารพ. มีอาการอ่อนเพลียมากขึ้นกว่าปกติ ต้องนอนพักมากกว่าปกติ เดินไกลๆออกแรงได้ไม่  
เหนื่อย นอนราบได้ ไม่มีเจ็บแน่นหน้าอก ไม่อยากอาหาร ทานอาหารได้ลดลงจากเดิม ไม่มีคลื่นไส้อาเจียน ตื่น  
น้ำปริมาณปกติ ไม่มีตื่นมาปัสสาวะตอนกลางคืน ปริมาณปัสสาวะเท่าเดิมไม่ได้มากขึ้นกว่าปกติ เดิมเป็นคนขี้  
ร้อนแต่ช่วงนี้สังเกตว่าทนอากาศหนาวได้ลดลง มีอาการท้องผูก 3-4 วันจึงถ่ายอุจจาระ คนรอบข้างไม่ได้สังเกต  
ว่าคนไข้พูดช้าลงหรือทำอะไรเชื่องช้าขึ้น ไม่มีใจสัน ไม่มีเหงื่อออก ไม่มีลูกนั่งหรือเปลี่ยนท่าทางแล้วหน้ามืด ตอน  
เข้าอวัยวะเพศแข็งตัวปกติทุกเช้า เดิมไว้นวด เล็มออกทุก 1 เดือนตามปกติ ขนตามร่างกายไม่มีเปลี่ยนแปลง

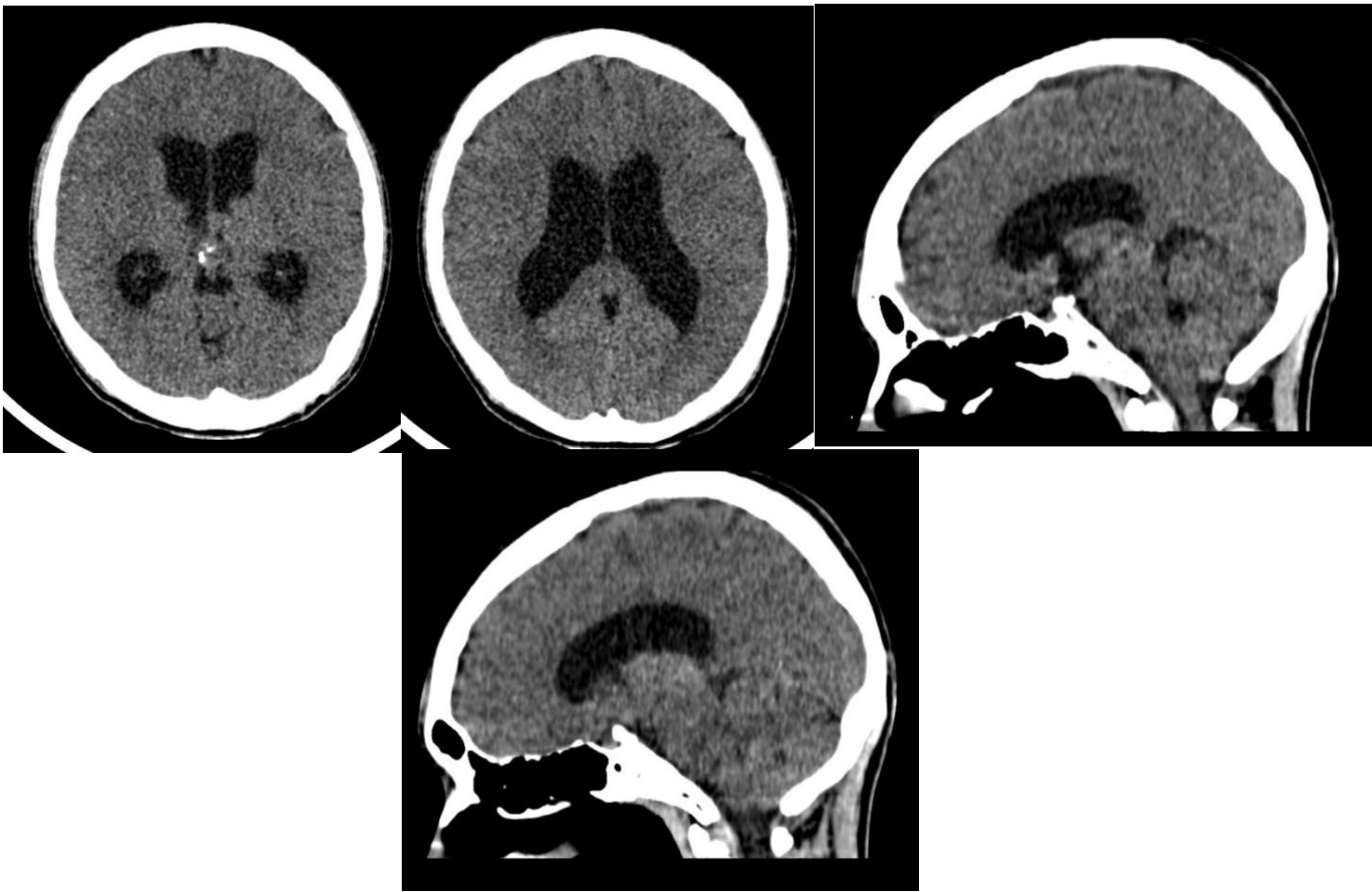
7 เดือนก่อนมารพ. อาการอ่อนเพลียเป็นมากขึ้น นอนเยอะขึ้น ไม่มีลูกนั่งแล้วหน้ามืด ตื่นมาปัสสาวะตอน  
กลางคืน 1-2 ครั้งต่อคืน ตอนกลางวันปัสสาวะประมาณ 5-6 ครั้งพอๆเดิม ไม่ได้สังเกตสีหรือปริมาณปัสสาวะ  
ไม่ได้ตื่นน้ำช่วงก่อนนอนเยอะขึ้น อวัยวะเพศเริ่มไม่แข็งตัวตอนเช้า จากเดิมแข็งตัวทุกวัน ลดเหลือสัปดาห์ละ 1  
ครั้ง เล็มหนวดทุกเดือนเท่าเดิม หนวดไม่ได้บางลง ไม่มีคัดตึงเต้านม ไม่มีน้ำไหลออกจากหัวนม ใส่รองเท้า  
ขนาดเท่าเดิม ไม่มีคนทักว่าหน้าเปลี่ยน การมองเห็นปกติ ไม่เห็นภาพซ้อน สีภาพปกติ ไม่เดินชนของบ่อย  
เนื่องจากตอนนั้นไปบวชที่จังหวัดนครนายกตัดสินใจไปพบแพทย์ที่คลินิกที่จังหวัดนครนายกจากอาการ

อ่อนเพลีย แพทย์ที่คลินิกได้ทำเอกซเรย์ปอด แจ้งผลว่าปกติ ไม่ได้เจาะเลือดเพิ่มเติม น้ำหนักลดลง จากเดิม  
หนัก 60 กก. ลดเหลือ 50 กก. ในระยะเวลา 3 เดือน

4 เดือนก่อนมารพ. อาการอ่อนเพลียไม่ได้ดีขึ้น น้ำหนักลดจากเดิมไปอีก เหลือ 40 กก. เริ่มมีอาการเห็นภาพซ้อน  
ในแนวดิ่ง ปิดตามองที่ละข้างแล้วภาพปกติ เวลาเขียนหนังสือต้องเอามือปิดตาหนึ่งข้าง ไม่ได้สังเกตว่าภาพ  
ซ้อนแยขึ้นตอนมองไปด้านใด ไม่มีเดินชนสิ่งของด้านข้าง ภาพที่เห็นไม่ได้สับสนชัดเจน ไม่มีอาการปวดศีรษะ ไม่  
มีชา ไม่มีอ่อนแรง ไม่มีหนังตาตก อาการนอนเยอะ ท้องผูก ปัสสาวะตอนกลางคืน อวัยวะเพศไม่แข็งตัวตอน  
เช้ายังเป็นอยู่เดิม ตัดสินใจไปตรวจที่คลินิกที่กรุงเทพฯ แพทย์ที่คลินิกแจ้งว่ามีโลหิตจาง แต่ไม่ได้มีการเจาะ  
เกลือแร่ในเลือดแนะนำให้ไปตรวจตามสิทธิการรักษาที่โรงพยาบาลแห่งหนึ่งในกรุงเทพฯ คนไข้จึงตัดสินใจไป  
ตรวจที่โรงพยาบาลนั้น ไม่ทราบผลการตรวจร่างกายและผลเลือดเบื้องต้นพบว่า BUN 12 mg/dL, Cr 1.1  
mg/dL, Na 167 mmol/L, K 2.9 mmol/L, Cl 131 mmol/L, CO3 32 mmol/L; UA: sp. Gr. 1.004, pH 6,  
negative glucose, negative protein, WBC 1-2/HPF, RBC 0-1/HPF ได้รับการนอนโรงพยาบาลเพื่อหา  
สาเหตุ ตรวจพบปริมาณปัสสาวะวันละ 4-5 ล.ต่อวัน หลังได้ DDAVP 2 microgram ทางหลอดเลือดดำ urine  
sp. gr. เพิ่มขึ้นเป็น 1.017 และปริมาณปัสสาวะลดลง เป็น 1.5-2 ล.ต่อวัน จึงตรวจเพิ่มเติมเพื่อหาสาเหตุ  
free T3 1.87 (2.0-4.4) pg/mL, free T4 0.97 (0.93-1.7) ng/dL, TSH 1.84 (0.27-4.2) uIU/mL,  
Prolactin 16 ng/mL, LH 2.8 (1.7-8.6) mIU/mL, FSH 2.5 (1.5-8.6) mIU/MI, IGF-1 104 (189.8-343.7)  
ng/mL; morning fasting testosterone 11 ng/mL(2.5-9.5 ng/mL), morning cortisol 7.75 mcg/dL

Plain cranial CT





ได้ให้การรักษาเป็น DDAVP nasal spray (5 mcg/puff) 2 puffs at 8.00น และ 17.00น , prednisolone (5) 1-0-0.5 tab po pc, ergocalciferol(20,000 unit) 1 cap po weekly,  $\text{CaCO}_3$ (1250) 1x1 po pc หลังจากนั้นจึงติดต่อคนไข้มารักษาต่อที่รพ.จุฬาลงกรณ์ ก่อนมารพ.จุฬาคนไข้เริ่มมีอาการปวดศีรษะ ตื้อๆบริเวณขมับทั้งสองข้างหลังตื่นนอนตอนเช้า การปวดไม่ร้าวไปไหน ผ่านไป 1 ชั่วโมงหลังตื่นนอนอาการปวดศีรษะดีขึ้น อาการปวดศีรษะไม่สัมพันธ์กับท่าทาง ไอจามหรือเบ่งไม่ทำให้อาการปวดศีรษะเป็นมากขึ้น อาการเห็นภาพซ้อนแนวดังเป็นพอดิม ไม่มีหนังตาตก ไม่มีอ่อนแรง ปัสสาวะอุจจาระปกติ

#### Past history

ปฏิเสธประวัติโรคประจำตัวก่อนหน้าการเจ็บป่วยครั้งนี้

#### Personal and social histories

แต่งงานมา 5 ปี มีลูกผู้หญิง 1 คน อายุ 4 ขวบ แข็งแรงดี ปัจจุบันแยกทางกับภรรยา มา 8 เดือน

มีเพศสัมพันธ์ล่าสุดกับภรรยา เมื่อ 1 ปีก่อน หลังจากนั้นไม่มีเพศสัมพันธ์อีก

ปฏิเสธประวัติผ่าตัด ปฏิเสธประวัติแพ้ยา แพ้อาหาร

ประวัติดื่มสุรา สูบบุหรี่ การใช้สารเสพติด

ประวัติการรับเลือด สักบริเวณต้นขาข้างขวา 4 ปีก่อน สักที่ร้าน แยกเข็ม

ประวัติการใช้ยาต้ม ยาลูกกลอน ยาสมุนไพร อาหารเสริม ใช้กระท่อมต้มใบรับประทานเองวันละ 500 มล. ทุกวันเป็นระยะเวลา 5 ปี หยุดมาแล้ว 8 เดือนก่อนมารพ.

#### Current medications

DDAVP nasal spray (5 mcg/puff) 2 puffs at 8.00 น และ 17.00 น

Prednisolone (5) 1-0-0.5 tab po pc

Ergocalciferol (20,000 unit) 1 cap po weekly

CaCO<sub>3</sub> (1250) 1x1 po pc

#### Family history

ประวัติโรคทางกรรมพันธุ์ โรคเนื้องอกหรือมะเร็งในครอบครัว

#### Physical examination

**General appearance:** a Thai male, good consciousness and well cooperation; height 170 cm, weight 45 kg, BMI 15.57 kg/m<sup>2</sup>

**Vital signs:** BP 135/87 mmHg HR 84 beats/min (supine), BP 130/90 mmHg HR 90 beats/min (upright), RR 18/min, BT 36.50°C

**Skin and appendages:** no cushingoid appearance, no facial plethora, no rash, no petechiae, no ecchymosis, normal facial hair, decreased axillary hair and pubic hairs, no dry skin, normal eyebrow, no skin hyperpigmentation, no purplish striae

**HEENT:** no pale conjunctivae, anicteric sclerae, intact ear drum, no ear discharge, no swelling or erythema of turbinate, no oral ulcer, no OC nor OHL, thyroid gland 10 gram, no palpable thyroid nodule

**Cardiovascular system:** JVP of 2 cm above sternal, regular rhythm, PMI at fifth intercostal space within midclavicular line, no LV heave, no RV heave, no thrill, normal S1S2, no S3 nor S4 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 distention, 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, negative splenic dullness, negative shifting dullness and fluid thrill, no CVA tenderness, no mass can be palpated

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

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

**Genitalia:** normal male genitalia, descended both testes, testicular volume 4 mL by orchidometer, no testicular mass

Breast: no gynecomastia

PR: normal sphincter tone, intact perianal sensation, no mass

#### **Neurological examination**

**Consciousness:** alert, orientated to time/place/person

**Speech:** no dysarthria, no aphasia

**Language:** intact fluency, comprehension, repetition, and naming, no paraphasia

**Cranial nerves:**

CN I: not tested

CN II: VA RE 20/20 LE 20/20-1, normal visual field by confrontation test, regular shape pupil, pupil 6 mm nonreactive to light of both eyes but restricted to 2 mm BE when performing

accommodation test, negative RAPD; fundoscopy: normal disc, no pale disc, no disc edema, normal eye ground, positive retinal venous pulsation, normal arterial characteristics, AV ratio of 2: 3

CN III, IV, VI: resting eye position in midline, no ptosis, no lid retraction, limited upward gaze 70% of both eyes, full EOM in other directions, normal accommodation, no convergence-retraction nystagmus when looking up

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

CN VII: no facial weakness

CN VIII: normal hearing by finger rub, no nystagmus

CN IX, X: uvula in midline, positive gag reflex of both sides

CN XII: no tongue atrophy, no tongue deviation, no tongue fasciculation

**Motor:** normal tone, no fasciculation, no atrophy

Motor power:	Right	Left
Neck flexor/extensor	V	V
Shoulder abductor/adductor	V	V
Elbow F/E	V	V
Wrist F/E	V	V
Handgrip	V	V
Hip F/E	V	V
Knee F/E	V	V
Ankle F/E	V	V
Extensor hallucis longus	V	V
Deep tendon reflex:	Right	Left
Biceps	2+	2+
Triceps	2+	2+

Brachioradialis	2+	2+
Knee	2+	2+
Ankle	2+	2+

Babinski's sign: plantarflexion both sides

Ankle clonus: negative both sides

**Sensation:** Intact pinprick sensation and proprioception

**Cerebellar functions:**

Vermis: no truncal ataxia

Hemisphere: no dysdiadokokinesia, normal finger-to-nose test, normal heel-to-knee

**Meningeal irritation signs:** negative stiff neck

#### Lab investigations

**CBC:** Hb 13.4 g/dL, Hct 40.2 % (MCV 92.8 fL, MCH 30.9 pg, MCHC 33.3 g/dL, RDW 12.7%), WBC 5990/cu mm (N 53.1%, L 41.9%, M 3.0%, E 1.5%, B 0.5%), platelet 270,000/cu mm; PT 12.4/11.5 sec, INR 1.08 , aPTT 27.6/24.7 sec

**Blood chemistry:** BUN 13 mg/dL, Cr 0.83 mg/dL, Na 148 mmol/L, K 3.5 mmol/L, Cl 110 mmol/L, CO3 29 mmol/L, Ca 8.7 mg/dL, Mg 0.89 mmol/L, PO4 2.8 mg/dL, LDH 426 U/L

LFT: albumin 4 g/dL, globulin 2.8 g/dL, TB/DB 0.13/0.1 mg/dL, AST 31 U/L, ALT 34 U/L, ALP 74 U/L

UA: sp.gr. 1.006, pH 6, negative glucose, negative protein, WBC 0-1/HPF, RBC 0-1/HPF

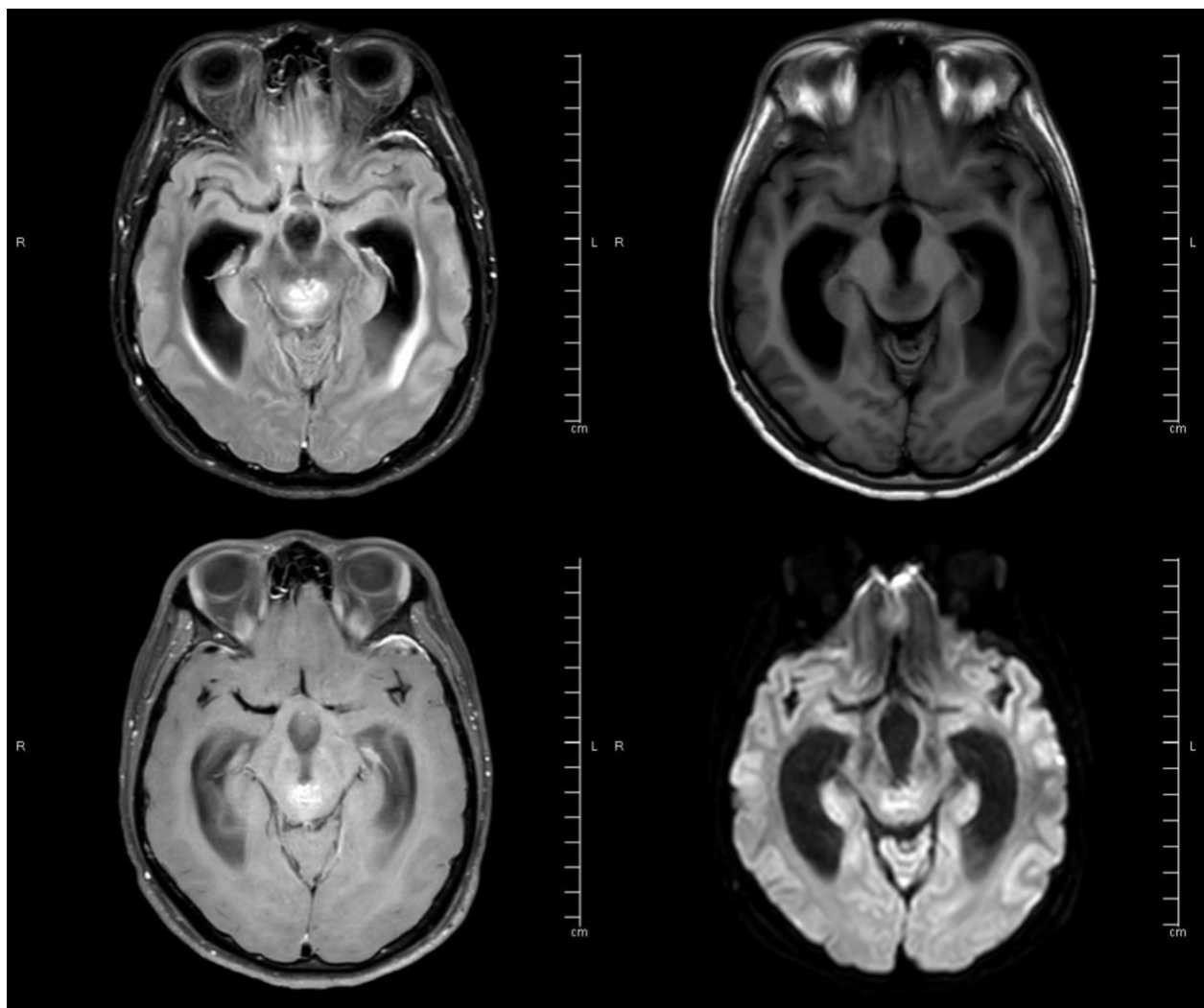
Free T4 1.30 (0.93-1.7) ng/dL, TSH 1.170 (0.27-4.2) uIU/mL; FH 0.5 (1.5-8.6) IU/L LH <0.10 (1.7-8.6) IU/L; morning fasting testosterone 1.53 nmol/L (>9.2 nmol/L); IGF-1 91 (189.8-343.7) ng/mL; beta hCG <2.3 (0-5) mIU/mL

AFP 5.78 (0-10) IU/mL

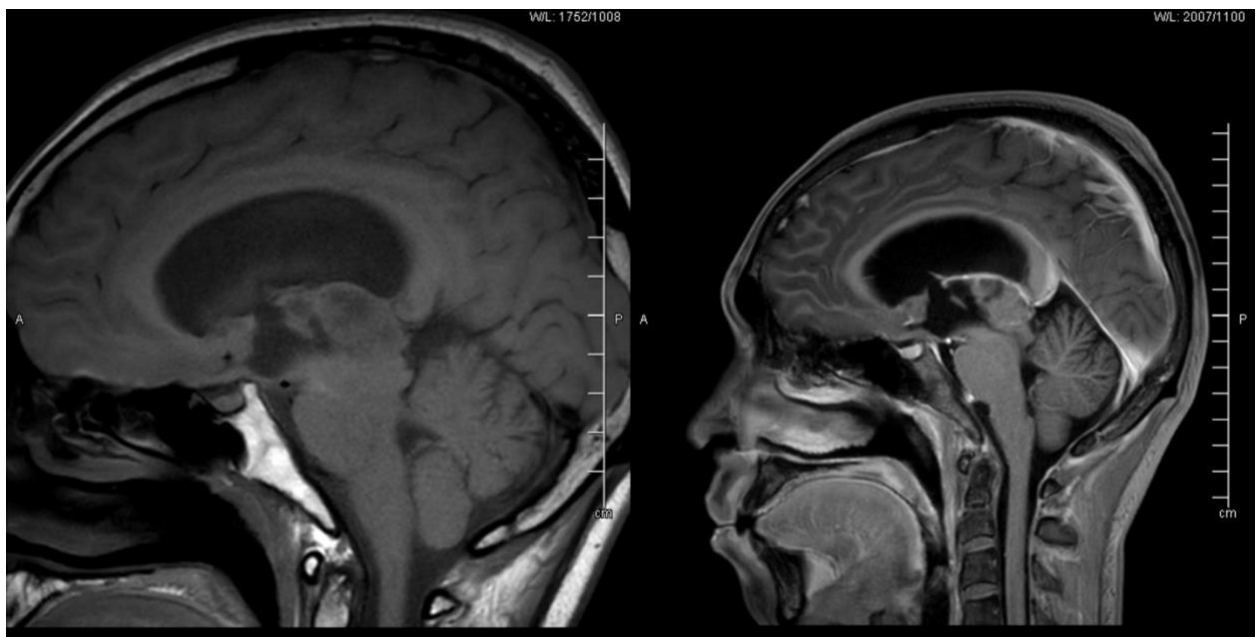
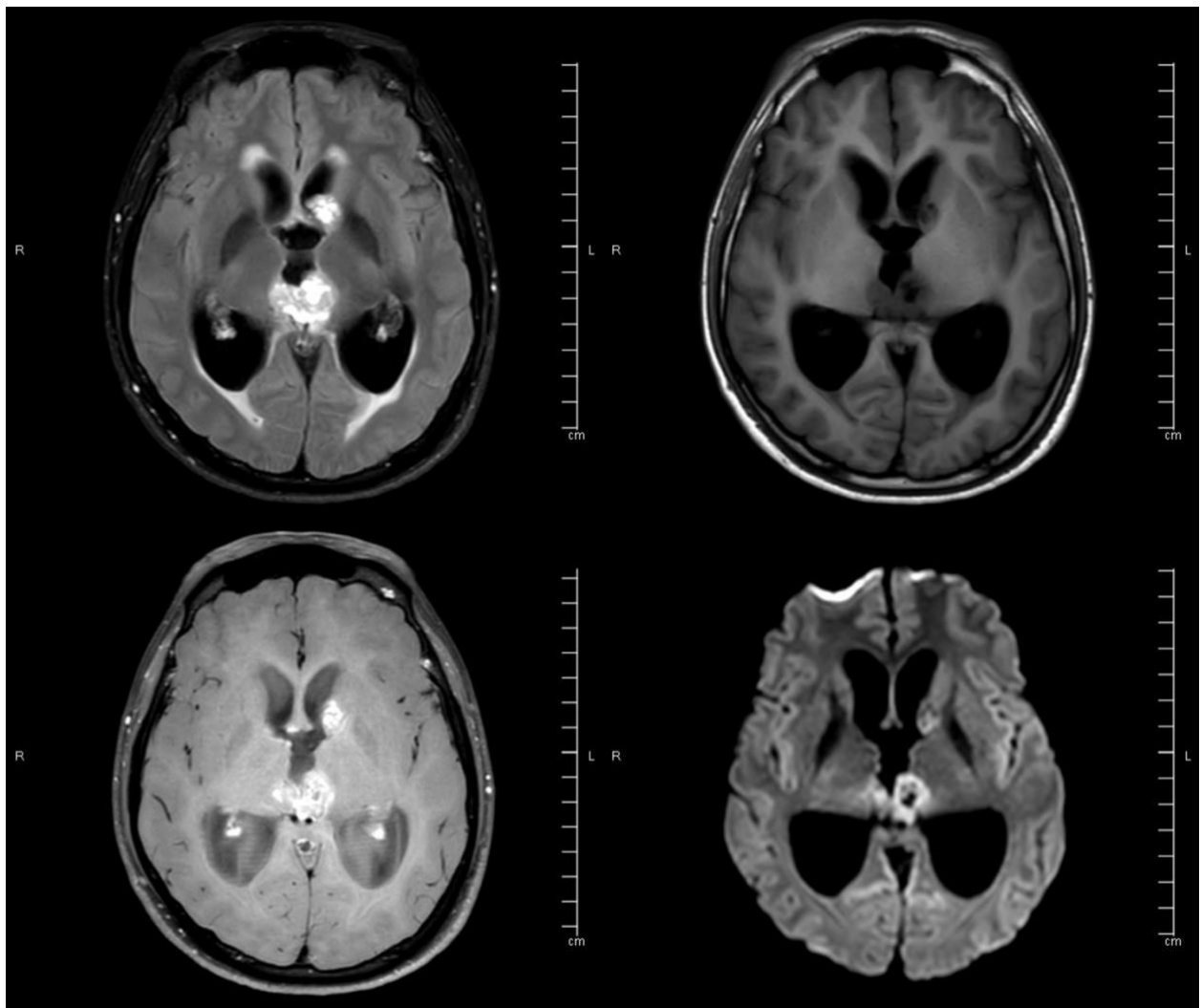
Chest X-ray

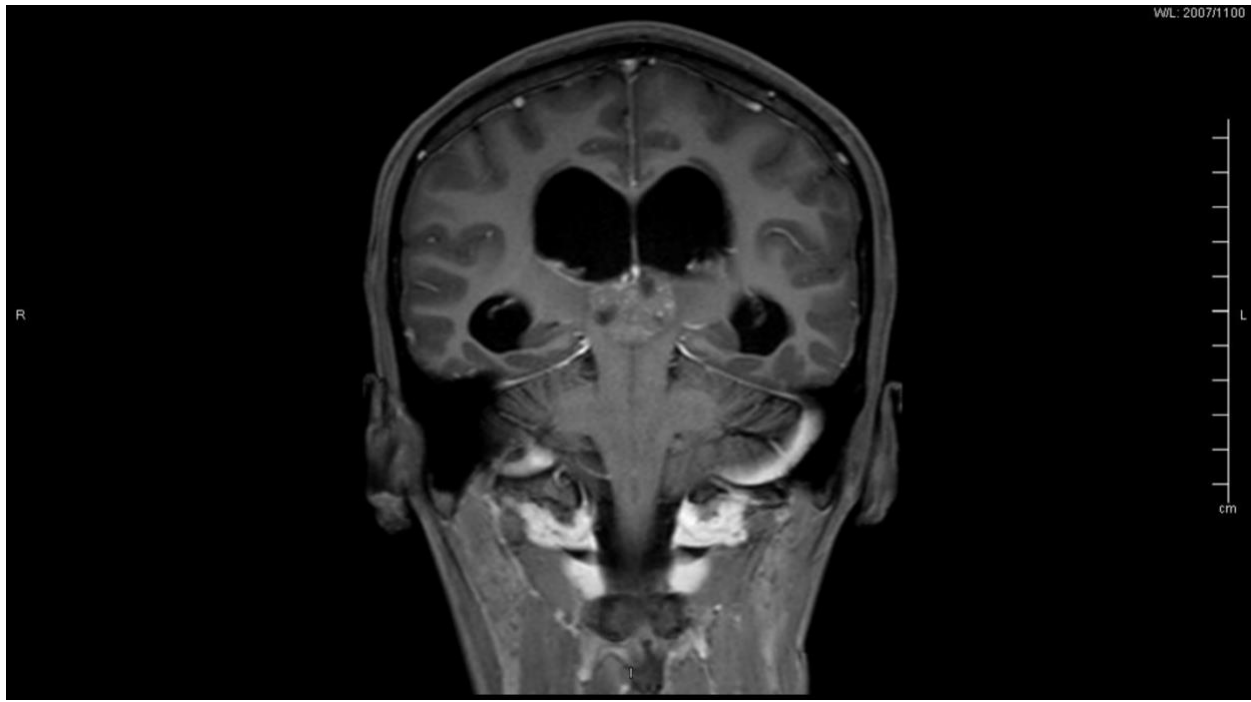


Cranial MRI









The study reveals a 2.1 x 2.5 x 2.1-cm lobulated heterogeneous enhancing pineal mass, showing heterogeneous hypo signal intensity (SI) on T1WI, heterogeneous mild hyper SI on T2WI with small cystic components, heterogeneous enhancement on postcontrast images, restricted diffusion on DWI/ADC, and scatter calcification/hemorrhagic foci. There is pressure effect upon the midbrain and cerebral aqueduct, resulting in obstructive hydrocephalus. There are several focal heterogeneous enhancing lesions, showing same SI, scatter in suprasellar cistern/pituitary stalk, frontal horn of the left lateral ventricle, third ventricle, and fourth ventricle, measuring up to 1.4 x 1.3 x 1.4 cm; suggestive of CSF seeding. There is transependymal interstitial edema with effacement of the cortical sulci. There is a focus of nonspecific white matter change in the right frontal lobe. There is mucosal thickening in the left maxillary and bilateral ethmoid sinuses. Bilateral mastoid air cells are clear. Mild nasopharyngeal mucosal thickening is observed.

## Whole spine MRI



The study reveals straightening cervical alignment with mild cervicothoracic curvature to right side and mild lumbar curvature to the left side. No spondylolisthesis is seen. The vertebral bodies are of normal height and marrow signal intensity. There is mild desiccation of cervical discs without significant bulging or herniation. The thoracolumbar discs are of normal height and SI. The spinal canal and neural foramina are patent. No evidence of spinal cord or nerve compression is seen.

The spinal cord shows normal size and SI. There is mild enhanced nodular thickening along the left sided cauda equina at CSF seeding cannot be excluded. There is mild prominent vessels surrounding the lower thoracic spinal cord.

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