

รายงานผู้ป่วย

A Case Report

กลุ่มอาการอัลไบรท์ : รายงานผู้ป่วย 1 ราย

Albright's Syndrome : A Case Report

ภาณุมาศ เหลืองไพบูลย์ พ.บ.

Panumas Leungphaibul M.D.

กลุ่มงานรังสีวิทยา

Division of Radiology

โรงพยาบาลพหลพลพยุหเสนา จังหวัดกาญจนบุรี

Paholpolpayuhasena Hospital Kanchanaburi

บทคัดย่อ

รายงานผู้ป่วยเด็กหญิงไทยอายุ 6 ปี มาโรงพยาบาลด้วยอาการปวดท้องด้านล่างขวา ได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นไส้ติ่งอักเสบเฉียบพลัน จากภาพทางรังสีทรวงอก และช่องท้อง ก่อนการผ่าตัดพบว่ามีความผิดปกติของกระดูก เข้าได้กับโรค Polyostotic fibrous dysplasia เมื่อรวมกับการตรวจร่างกายที่พบจุดสีน้ำตาลที่ผิวหนัง หรือ café au lait spots และประวัติที่เข้าได้กับภาวะระบบต่อมไร้ท่อทำงานผิดปกติในเด็กผู้หญิงทำให้เป็นสาวก่อนวัยอันควร (precocious puberty) จึงให้การวินิจฉัยว่าเป็นกลุ่มอาการอัลไบรท์ (Albright's syndrome)

ABSTRACT

A girl came to hospital with RLQ pain and appendicitis was the diagnosis but her X-ray films show abnormality in many bones ; compatible with polyostotic fibrous dysplasia. Additional physical exam revealed café au lait spots and as related to previous history of precocious puberty ; Albright's syndrome was diagnosis.

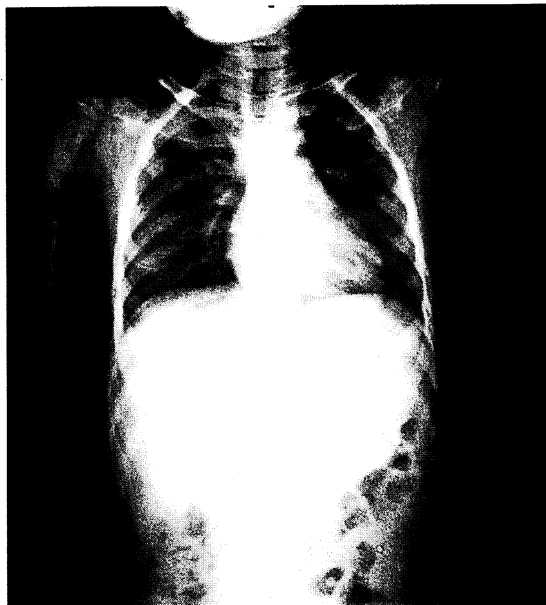
บทนำ

Albright และคณะ ได้รายงานผู้ป่วยซึ่งประกอบด้วยกลุ่มอาการคือ มีรอยโรคของกระดูกหลายชิ้น ที่เข้าได้กับโรค polyostotic fibrous dysplasia พบจุดสีน้ำตาลไม่มูนที่ผิวหนังตามร่างกาย ที่เรียกว่า café au lait spot และมีอาการระบบต่อมไร้ท่อทำงานผิดปกติในเด็กผู้หญิงทำให้เป็นสาวก่อนวัยอันควร (precocious puberty) ว่าเป็นกลุ่มอาการอัลไบรท์ (Albright's syndrome) ซึ่งเป็นกลุ่มอาการที่พบได้ไม่บ่อย โดยตั้งแต่ปี 1966-1995 พบมีรายงานผู้ป่วยเพียง 158 ราย

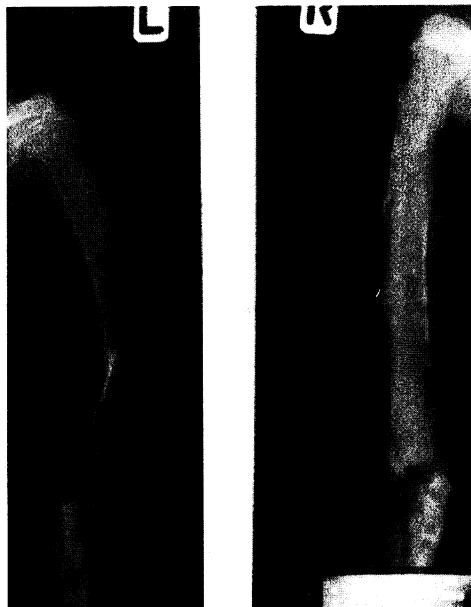
รายงานผู้ป่วย

ผู้ป่วยเด็กหญิงไทยอายุ 6 ปี มาโรงพยาบาลด้วยอาการปวดท้องด้านขวาล่าง จากการตรวจร่างกาย ได้รับการวินิจฉัยเบื้องต้นว่าเป็นไส้ติ่งอักเสบเฉียบพลัน ศัลยแพทย์ได้ส่งถ่ายภาพทางรังสีของทรวงอกและช่องท้อง เพื่อช่วยในการวินิจฉัยโรคก่อนทำการผ่าตัด

จากภาพถ่ายทางรังสีทรวงอกและช่องท้องของผู้ป่วยพบว่า หัวใจและปอดอยู่ในเกณฑ์ปกติ ลักษณะลมในลำไส้ไม่พบความผิดปกติที่จำเพาะ แต่พบมีความผิดปกติที่กระดูกสะบักทั้งสองข้างโดยมีลักษณะฝ้าขาวแบบกระจุก



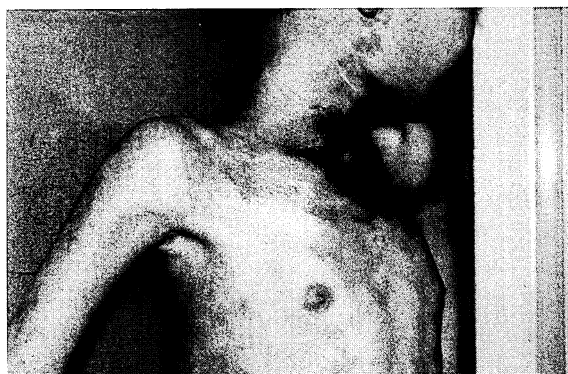
รูปที่ 1 เป็นภาพทางรังสีของทรวงอกและช่องท้องของผู้ป่วยก่อนทำการผ่าตัด พบมีความผิดปกติของกระดูกสะบัก และกระดูกต้นแขนสองข้าง



รูปที่ 2 เป็นภาพทางรังสีที่ถ่ายเพิ่มเติมของกระดูกต้นแขนสองข้าง



รูปที่ 3 เป็นภาพทางรังสีที่ถ่ายเพิ่มเติมให้เห็นกระดูกต้นขาและกระดูกเชิงกราน



รูปที่ 4 เป็นภาพจุดสีน้ำตาลที่ผิวหนัง ขนาดใหญ่ที่ผนังทรวงอกบนด้านขวา

ปนกับการทำลายของเนื้อกระดูก เห็นเป็นรอยโปร่งรังสี
กระดูกต้นแขนทั้งสองข้าง มีลักษณะมีการทำลาย
เนื้อกระดูกที่บริเวณโพรงกระดูกและกระดูกมีการโปร่งออก
ตลอดลำกระดูกทั้งสองข้าง และพบมีกระดูกหักจากพยาธิ



รูปที่ 5 เป็นภาพจุดสีน้ำตาลที่ผิวหนัง ที่ผนังทรวงอกบนด้านขวา ขยายให้เห็นชัดขึ้น

สภาพที่ตอนกลางของกระดูกแขนด้านซ้าย ทำให้เกิดรูปพิการแบบโค้งงอ

เมื่อทำการถ่ายภาพทางรังสีเพิ่มเติมพบว่า ที่กระดูกเชิงกรานด้านขวา มีลักษณะฝ่าขาวแบบกระดูกงอกปนกับการทำลายของเนื้อกระดูกที่เห็นเป็นรอยโปร่งรังสีเช่นกัน และมีลักษณะผิดปกติ

พบมีการเปลี่ยนแปลงเช่นเดียวกันที่กระดูกต้นขา ด้านขวาตลอดลำกระดูก พร้อมทั้งมีรอยกระดูกหักจากพยาธิสภาพทั้งตอนบนและตอนล่างของลำกระดูก มีพยาธิสภาพแบบโปร่งรังสีที่ตอนบนของกระดูกต้นขาซ้าย

การเปลี่ยนแปลงของภาพทางรังสีดังกล่าวเข้าได้กับโรค Polyostotic fibrous dysplasia ซึ่งจากการที่พบการเปลี่ยนแปลงทางภาพรังสีดังกล่าว จึงทำการตรวจร่างกายเพิ่มเติม พบมีจุดสีน้ำตาลที่ผิวหนัง หรือ café au lait spots ขนาดใหญ่ที่ผนังทรวงอกบนด้านขวาและที่หลัง

ประวัติอดีต

ผู้ป่วยเคยมาตรวจที่โรงพยาบาลเมื่ออายุ 1 ปีครึ่ง ด้วยอาการมีเลือดทางช่องคลอด ซึ่งแพทย์ที่ทำการตรวจรักษา ได้ให้คำแนะนำแก่มารดา

จากการเปลี่ยนแปลงภาพทางรังสีดังกล่าว เมื่อร่วมกับการตรวจร่างกายเพิ่มเติม และประวัติอดีต จึง

ให้การวินิจฉัยเพิ่มเติมว่า เป็นกลุ่มอาการอัลไบรท์ ร่วมกับการที่มีภาวะไธroidอักเสบเฉียบพลัน

วิจารณ์

ในปี 1937 Donovan James McCune และ Fuller Albright ได้มีการรายงานกลุ่มอาการซึ่งประกอบด้วยอาการ 3 อย่างคือ มีรอยโรคของกระดูกหลายชิ้น เข้าได้กับ Polyostotic fibrous dysplasia มีจุดสีน้ำตาลไม่รุนแรงที่ผิวหนัง ที่เรียก café au lait spot และมีอาการระบบต่อมไร้ท่อทำงานผิดปกติในเด็กผู้หญิง ทำให้เป็นสาวก่อนวัยอันควร (precocious puberty) ว่าเป็นกลุ่มอาการ Albright (Albright's syndrome หรือ McCune-Albright syndrome) การวินิจฉัยอาจพบความผิดปกติเพียงสองในสามอย่างก็ได้³

สาเหตุ จากสมมุติฐานที่ยอมรับกันอย่างกว้างขวางพบว่าผู้ป่วยกลุ่มอาการอัลไบรท์ มีความสัมพันธ์กับการกลายพันธุ์ของยีน ส่วนอัลฟาซัพยูนิตของโปรตีน จี (alpha subunit of G protein)^{3,4} ซึ่งเกี่ยวข้องกับการส่งผ่านฮอร์โมนเข้าไปในเซลล์ ทำให้มีการทำงานมากเกินไปของเอนไซม์ adenylyl cyclase และก่อให้เกิดผลหรืออาการแสดงทั้งที่เกี่ยวข้องและไม่เกี่ยวข้องกับต่อมไร้ท่อ (endocrine/non endocrine manifestation)^{3,5}

อุบัติการณ์ อุบัติการณ์ที่แท้จริงนั้นไม่ทราบแน่ชัด มีรายงานว่าจาก ปี ค.ศ. 1966-1995 พบมีรายงานผู้ป่วยเป็นจำนวน 158 ราย⁶ หลังจากนั้นไม่มีข้อมูลที่สามารถค้นคว้าได้

อายุและเพศที่พบ สามารถพบโรคนี้ได้ตั้งแต่อายุน้อย ๆ อาจเนื่องจากมีอาการแสดงของระบบต่อมไร้ท่อทำงานผิดปกติ ทำให้ผู้ป่วยมาโรงพยาบาล โดยมีอายุเฉลี่ยของผู้ป่วยที่มีอาการนำด้วยภาวะระบบต่อมไร้ท่อทำงานผิดปกติ 4.9 ปี (ช่วงระหว่าง 0.3-9 ปี) มีรายงานว่าพบในเพศหญิงมากกว่าชายในอัตราส่วน 2 ต่อ 1 โดยพบว่าเด็กหญิงจะพบมีอุบัติการณ์ของอาการระบบต่อมไร้ท่อทำงานผิดปกติ มากกว่าชายถึง 9 ต่อ 1⁶ อาการแสดง

อื่น ๆ พบได้เท่า ๆ กันทั้งสองเพศ

อาการทางคลินิก อาการที่เกิดจากระบบต่อมไร้ท่อทำงานผิดปกติเป็นอาการที่สำคัญที่สุดของกลุ่มอาการนี้³ อาการเริ่มแรกอาจมีได้ตั้งแต่การมีเลือดออกทางช่องคลอดในเด็กผู้หญิง ตั้งแต่ในวัยทารก (menarche) ทำให้โรคนี้มักตรวจพบในเพศหญิงได้ก่อน ในเด็กชายอาจพบมีภาวะ testicular microlithiasis monolateral macroorchidism⁷ อาการอื่นที่เกิดเนื่องจากภาวะระบบต่อมไร้ท่อทำงานผิดปกติ เช่น ภาวะการที่เริ่มการเจริญก่อนวัยของขนบริเวณหัวหน่าว (pubarche) การเริ่มมีการเจริญก่อนวัยของเต้านม (thelarche) คอพอก และ hyperthyroidism, acromegaly, cushing's syndrome และอื่น ๆ⁸

ภาพถ่ายทางรังสีนับว่ามีส่วนสำคัญในการวินิจฉัยโรค รอยโรคมักพบโดยบังเอิญ จากการถ่ายภาพทางรังสีด้วยข้อบ่งชี้อื่น (อย่างในผู้ป่วยรายนี้) พยาธิสภาพเป็นรอยโรคกระดูกซึ่งเข้าได้กับโรค Fibrous dysplasia ชนิดที่พบที่กระดูกหลายชิ้น (polyostotic fibrous dysplasia) ซึ่งสามารถพบได้ที่กระดูกดังต่อไปนี้จากมากไปหาน้อย ได้แก่ ที่กระดูกต้นขา กระดูกเชิงกราน กระดูกที่เบียด กระดูกหัวหน่าว กระดูกต้นแขน กระดูกฟิปล่า กระดูกเรเดียส กระดูกสะบัก กระดูกไหปลาร้า

ลักษณะภาพทางรังสีที่กระดูก พบได้บ่อยที่กระดูกยาว มักเป็นที่บริเวณไดอะฟิซิส จะพบการเปลี่ยนแปลงของภาพทางรังสี พบได้ตั้งแต่เป็นบริเวณโปร่งรังสี จากเนื้อเยื่อไขมันรัศแทนที่เนื้อกระดูกปกติในโพรงกระดูก จนถึงพบเป็นบริเวณทึบมากขึ้นเป็นฝ้าขาวสม่ำเสมอเหมือนกระจกฝ้า (Ground-glass appearance) กระดูกจะโป่งออก และกระดูกคอร์เทกซ์จะบางลงจากด้านใน แต่จะไม่แตกทะลุ และไม่มีปฏิกิริยาเยื่อหุ้มกระดูก อาจพบมีกระดูกโค้งงอ โดยเฉพาะถ้าเป็นที่กระดูกต้นขา จนอาจมีขาโค้งงอแบบไม้เท้าของคนเลี้ยงแกะ (Shepherd's crook deformity) และมีกระดูกหักจากพยาธิสภาพได้

ที่กระดูกศีรษะ สามารถพบได้ทั้งแบบโปร่งรังสีที่โปร่งสีเหมือนกระจกฝ้า หรือผสมกันก็ได้ ที่ขากรรไกรล่าง

และกระดูกซี่โครง จะพบเป็นบริเวณโปร่งรังสีและมีกระดูกคอร์เทกซ์โป่งออก

การเปลี่ยนแปลงเป็นเนื้อร้าย พบได้แต่น้อย

จุดสีน้ำตาลที่ผิวหนัง หรือ café au lait spots จะพบได้ตั้งแต่สีน้ำตาลอ่อน จนถึงน้ำตาลเข้มปรากฏประมาณ 1 ใน 3 ของผู้ป่วย และเมื่อเทียบกับจุดสีน้ำตาลที่ผิวหนัง หรือ café au lait spots ที่พบในโรค Neurofibromatosis จะพบว่ามีความแตกต่างกันคือ ลักษณะจุดสีน้ำตาลที่ผิวหนังในผู้ป่วยโรคนี้ จะมีขนาดใหญ่กว่า และมีขอบขรุขระมากกว่า จะพบเพียงสองสามแห่ง หรือไม่มาก³ มักจะพบเป็นข้างเดียวกับข้างที่พบรอยโรคของกระดูก

นอกจากนั้น ยังสามารถพบภาวะ Hypophosphatemia การทำงานของตับผิดปกติ ภาวะที่หัวใจเต้นเร็ว ผิดจังหวะ ซึ่งอาจนำมาซึ่งการตายเฉียบพลัน

ในประเทศไทย พบมีรายงานผู้ป่วยที่ตีพิมพ์จำนวนสองราย คือรายงาน เรื่อง Albright's syndrome (polyostotic fibrous dysplasia) โดยอนันต์ ส่งแสง และ วิไลพร โพธิ์สุวรรณ เมื่อธันวาคม 2517 ในสารศิริราช และ เรื่อง McCune-Albright syndrome : report of a case โดยสัญญาชัย เชื้อสีห์แก้ว ตีพิมพ์ในจดหมายเหตุทางแพทย์เมื่อเมษายน 2527

การรักษา

การรักษา กลุ่มอาการอัลไบร์ท มีทั้งการรักษาทางยา หรือด้วยการผ่าตัด

การรักษาทางยา เช่น มีการใช้ Tamoxifen รักษาอาการที่เกิดจากระบบต่อมไร้ท่อทำงานผิดปกติในเด็กผู้หญิง การใช้ยาต้านธัยรอยด์รักษาภาวะ hyperthyroidism เป็นต้น³

สำหรับ Polyostotic fibrous dysplasia ที่ไม่ได้ทำการรักษา อาจจะมีการภาวะแทรกซ้อน เช่น อาการปวดกระดูก กระดูกหักจากพยาธิสภาพ และผิดรูป ในผู้ป่วย fibrous dysplasia ที่มีอาการยังไม่มีข้อมูลแน่ชัดสำหรับการรักษาด้วยยา เคยมีผู้รายงานว่าสามารถทำการรักษา

ด้วย bisphosphonate^{3,6,9} ว่าสามารถลดอาการปวดจากกระดูก และลดภาวะแทรกซ้อน เช่น กระดูกหัก แต่ก็มีข้อมุลขัดแย้งกับการรักษาโดยวิธีดังกล่าว

การรักษาด้วยการผ่าตัด เช่น เคยมีการรักษาด้วยการทำ wedge resection ในผู้ป่วยที่พบมี follicular cyst ในรังไข่ แต่พบว่าได้ผลเพียงชั่วคราว ในปัจจุบันจึงไม่แนะนำ นอกจากนั้น ก็มีการผ่าตัดในผู้ป่วย fibrous dysplasia ที่มีภาวะกระดูกหัก

การพยากรณ์โรค

ผู้ป่วยสามารถมีส่วสูง และภาวะการเจริญพันธุ์ได้ตามปกติ ในผู้ป่วยที่สามารถควบคุมภาวะต่อมไร้ท่อทำงานผิดปกติได้ดี รวมทั้งมีอายุยืนยาวได้เหมือนคนทั่วไป แต่ต้องมีการติดตามภาวะต่อมไร้ท่อทำงานผิดปกติ ตลอดไป แต่พบว่าผู้ป่วยกลุ่มอาการนี้ จะมีอุบัติการณ์ของโรคมะเร็งเต้านม และโรค osteo genic sarcoma เพิ่มขึ้นคนทั่วไป

เนื่องจากไม่ใช่โรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม ลูกหลานของผู้ป่วยโรคนี้ ก็จะไม่มีโอกาสเสี่ยงเพิ่มไปจากคนทั่วไป

สรุป

รายงานผู้ป่วยหนึ่งรายที่มารับการรักษาที่โรงพยาบาลพลพลพยุหเสนา ด้วยการปวดท้อง ให้การวินิจฉัยว่าเป็นไส้ติ่งอักเสบเฉียบพลัน ซึ่งได้รับการรักษาด้วยการผ่าตัด แต่พบความผิดปกติของภาพทางรังสีที่เข้าได้กับ polyostotic fibrous dysplasia เมื่อรวมกับการตรวจร่างกายเพิ่มเติมและประวัติอดีต ทำให้ได้การวินิจฉัยเพิ่มเติม ว่าเป็นกลุ่มอาการอัลไบรท์ (Albright's Syndrome) ซึ่งเป็นกลุ่มอาการที่พบไม่บ่อย

เอกสารอ้างอิง

1. อนันต์ สงแสง. รังสีวิทยาของโรคกระดูก. พิมพ์ครั้งที่ 1 กรุงเทพมหานคร. โรงพิมพ์พิษณุ 2528 :

323-35.

2. Donald Resnick, Mark J. Kransdorf, Bone and Joint Imaging ; 3rd edition Philadelphia, Pennsylvania, USA : ELSEVIER SAUNDERS (2005) pp 1417-22.
3. Bruce A Boston, MD McCune-Albright syndrome (Serial online) (cited July 24 2006) [4 screens] Available from <http://www.emedicine.com/ped/topic1386.htm>
4. Sargin H, Gozu H, Bircan R, Sargin M, Avsar M, Ekin G, et al. A case of McCune-Albright syndrome associated with Gs alpha mutation in the bone tissue. Endocr J. Feb 2006 ; 53(1) : 35-44.
5. Volk TM, Dorr HG. McCune-Albright syndrome : clinical picture and natural history in children and adolescents. J Pediatr Endocrinol Metab. May 2006 ; 19 Suppl 2 : 551-9.
6. Noah S, Scheinfeld MD, JD FAAD, Albright Syndrome (Serial online) (cited Mar 31 2007) [2 screens.] Available from <http://www.emedicine.com/derm/topic13.htm>
7. Wasniewska M, Matarazzo P, Weber G, Russo G, Zampolli M, Salzano G, et al. Clinical presentation of McCune-Albright syndrome in males. J Pediatr Endocrinol Metab. May 2006 ; 19 Suppl 2 : 619-22.
8. Cavanah SF, Dons RF. McCune-Albright syndrome : how many endocrinopathies can one patient have? South Med J Mar 1993 ; 86(3) : 364-7.
9. Lala R, Matarazzo P, Andreo M, Marzari D, Bellone J, Corrias A, et al. Bisphosphonate treatment of bone fibrous dysplasia in McCune-Albright syndrome. J Pediatr Endocrinol Metab. May 2006 ; 19 Suppl 2 : 583-93.