



Interhospital Conference (6 สิงหาคม 2564): ผู้ป่วยรายที่ 1

หญิงไทยโสด อายุ 40 ปี ภูมิลำเนา กรุงเทพมหานคร
ไม่ได้ประกอบอาชีพ

อาการสำคัญ: เดินเซมากขึ้น 28 ปีก่อน

ประวัติปัจจุบัน

- 38 ปีก่อน (ขณะอายุ 2 ปี) มารดาเริ่มสังเกตเห็นว่าผู้ป่วยมีพัฒนาการช้า เริ่มเดินได้เมื่ออายุ 2 ปี สามารถเดินเองได้โดยไม่ต้องเกาะตอนอายุ 3 ปี มีประวัติหกล้มบ่อย
- 28 ปีก่อน (ขณะอายุ 12 ปี) มารดาสังเกตเห็นว่าผู้ป่วยเดินเซมากขึ้น ทั้ง 2 ข้าง เดินได้ช้า ดูเซไม่มั่นคง เวลาเดินบนพื้นขรุขระ เขียนหนังสือได้ช้า เขียนหนังสือตัวเล็กแต่ลายมือไม่เปลี่ยน พูดช้า ๆ เสียงพูด ยาน ๆ แต่สามารถสื่อสารเข้าใจดี ไม่มีกลิ่นลำบากหรือสำลัก ไม่มีแขนขาอ่อนแรงผิดปกติ สามารถ ยกแขนหิวผมได้ ติดกระดุมเสื้อได้
จับช้อนตักอาหารได้ตรงปากดี สามารถลุกยืน และเดินขึ้นลงบันไดเองได้ การมองเห็นปกติ ไม่มีตา มัวหรือภาพซ้อน ไม่มีภาพสั่น ไม่เวียนศีรษะ หูได้ยินเท่ากันดีทั้ง 2 ข้าง ใช้ชีวิตประจำวันเองได้ อาการเป็นเท่า ๆ กันตลอดวัน ไม่ได้ไปรักษาที่ใด
- 26 ปีก่อน (อายุ 14 ปี) เดินเซมากขึ้น ทำกิจกรรมประจำวันต่าง ๆ ได้ช้าลง เริ่มตักอาหารได้ลำบาก ขึ้น เขียนหนังสือช้าลง ตัวหนังสือเล็กลงและเขียนตัวติดกันมากขึ้น มารดาพาไปตรวจที่โรงพยาบาล ได้รับยามา baclofen และ vitamin B มารับประทาน อาการไม่ดีขึ้น
- 21 ปีก่อน (อายุ 19 ปี) ทรงตัวลำบากมากขึ้น เวลาลุกขึ้นยืนต้องมีคนช่วยพยุง เวลาเดินต้องใช้ walker แขนไม่เกร็ง กลั้นอุจจาระและปัสสาวะได้
- 19 ปีก่อน (อายุ 21 ปี) อาการทรงตัวลำบากเป็นมากขึ้น เริ่มต้องนั่งรถเข็นสลับกับใช้ walker ในการ เคลื่อนที่ ทำกิจกรรมต่าง ๆ ได้ช้าลง หยิบจับของหลุดมือบ่อยขึ้น

ประวัติอดีต

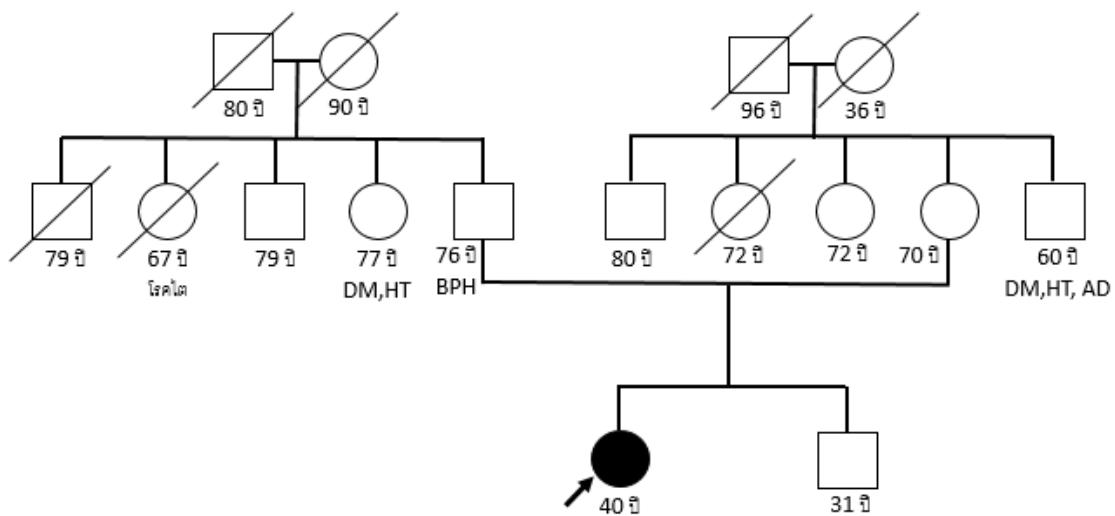
- ผู้ป่วยคลอดก่อนกำหนด น้ำหนักแรกคลอด 1,900 กรัม คลอดด้วยวิธีผ่าคลอดเนื่องจากมารดามีภาวะครรภ์เป็นพิษหลังคลอด ต้องอยู่ในตู้อบ 2 สัปดาห์ เนื่องจากตัวเหลือง
- ผู้ป่วยปฏิเสธโรคประจำตัวอื่นๆ
- ปฏิเสธประวัติเจ็บป่วย ติดเชื้อบ่อยๆ

ประวัติส่วนตัว

- การศึกษา: จบปริญญาตรี ด้านการตลาด
(ช่วงมัธยม เกรดเฉลี่ย 2.5, ช่วงมหาวิทยาลัย เกรดเฉลี่ย 2)
- ปฏิเสธประวัติสารเสพติด, ปฏิเสธยาเสพติด/สมุนไพร

ประวัติครอบครัวและสังคม

- มีการแต่งงานภายในครอบครัว โดยบิดาและมารดาเป็นเครือญาติกัน
- ไม่มีคนในครอบครัวที่มีอาการเดียวกับผู้ป่วย, น้องชายอายุ 31 ปี แข็งแรงดี



Physical examination

Vital sign: BT 37.0 C, BP 130/80 mmHg, PR 93/min, RR 20/min

GA: A middle-aged woman, normosthenic build, alert, cooperate, not pale, no jaundice, body weight 40 kg, height 150 cm

HEENT: No scleral telangiectasia, no Kayser-Fleischer ring, no thyroid enlargement, no oral ulcer, no oral thrush

RS: Normal breath sound, no adventitious sound

CVS: Regular rhythm, normal S₁S₂, no murmur, PMI at 5th Lt ICS MCL

Abdomen: Soft, not tender, no hepatosplenomegaly, no ascites

Lymphatic: No superficial lymph node enlargement

Skin: No rash, no tenderness, no redness

Extremities: Will be shown in presentation

Neurological examination:

Alert, able to follow 3-step command, oriented to time-place-person

Language: Normal naming, fluency, repetition, and comprehension

Frontal release signs: Absent

No neglect, no agraphesthesia, no astereognosia

Cranial nerves

CN II: VA 6/6 both eyes, no VF defect by confrontation test

Pupils 3 mm BRTL, no RAPD

Fundoscopic examination:

C:D ratio = RE 0.3/LE 0.4, no papilledema

CN III, IV, VI: No ptosis, full EOM

CN V: Normal facial sensation, no weakness of muscles of mastication, corneal reflex positive both eyes, no brisk jaw jerk

CN VII: No facial palsy

CN VIII: Weber test: no lateralization, Rinne test: AC > BC both sides

CN IX, X: Uvula in midline, symmetrical palatal elevation, normal gag reflex

CN XI: No weakness of sternocleidomastoid and trapezius muscles

CN XII: No tongue deviation, atrophy or fasciculation

Motor system: No muscle atrophy, no muscle fasciculation, no tremor

Muscle tone: Normotonia both upper extremities, spasticity both lower extremities

Motor power: Grade V all extremities

Sensory system:

Intact pinprick sensation

Impaired proprioceptive sensation and vibratory sensation up to both ankles

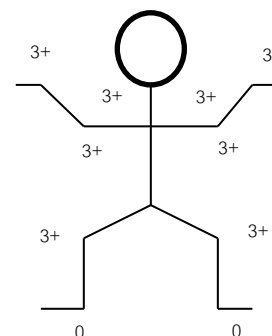
Romberg test: positive

DTR: 3+ all, except both ankle reflex 0

Hoffman and Tromner sign: absent both sides

Clonus: negative

Babinski's sign: Present bilaterally



Cerebellar system: Will be shown in video

Gait: Will be shown in video