Chulalongkorn Medical Journal

Volume 27
Issue 1 *January 1983*

Article 9

1-1-1983

รังสีปริศนา

นิตยา สุวรรณเวลา

โลจนา อรรจรัตน์

Follow this and additional works at: https://digital.car.chula.ac.th/clmjournal

Part of the Medicine and Health Sciences Commons

Recommended Citation

สุวรรณเวลา, นิตยา and อรรจรัตน์, โลจนา (1983) "รังสีปริศนา," *Chulalongkorn Medical Journal*: Vol. 27: Iss. 1, Article 9.
DOI: https://doi.org/10.56808/2673-060X.2184
Available at: https://digital.car.chula.ac.th/clmjournal/vol27/iss1/9

This Other is brought to you for free and open access by the Chulalongkorn Journal Online (CUJO) at Chula Digital Collections. It has been accepted for inclusion in Chulalongkorn Medical Journal by an authorized editor of Chula Digital Collections. For more information, please contact ChulaDC@car.chula.ac.th.

รังสิยริศนา

This other is available in Chulalongkorn Medical Journal: https://digital.car.chula.ac.th/clmjournal/vol27/iss1/9

รังสีปริศนา

นิตยา สุวรรณเวลา*
โลจนา อรรจรัตน์**

ผู้ป่วยหญิงไทยอายุ 19 ปี มาโรงพยาบาลด้วยอาการตาซ้ายมองไม่เห็นเพราะมีก้อนเนื้อบริเวณเหนือตาย้อยลงมาบีด ก้อนเนื้อนี้มีมาตั้งแต่เกิดแต่โตขึ้นช้า ๆ การตรวจร่างกายพบศีรษะและซีกหน้าข้างซ้ายโตกว่าข้างขวา และมีก้อนเนื้อห้อยย้อยในบริเวณเหนือตา หนังตาและซีกหน้าข้างซ้าย ตาซ้ายบิดเบี้ยว ผิวหนังตามตัวมีจุดสีน้ำตาลขนาดต่าง ๆ กระจายอยู่ทั่วตัว ลำตัวส่วนบนสั้นและเห็นแนวกระดูกสันหลังคด การตรวจร่างกายในระบบอื่น ๆ ไม่พบความผิดปกติ

ได้ถ่ายภาพรังสีของกะโหลกศีรษะท่า postero–anterior ดังในภาพ จงบอกความผิดปกติที่เห็นและให้การวินิจฉัย

* ภาควิชารังสีวิทยา คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย
** แพทย์ประจำบ้านภาควิชารังสีวิทยา คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

เฉลย : การเปลี่ยนแปลงของกะโหลกในโรค Neurofibromatosis

ในภาพรังสีเห็นกะโหลกศีรษะทางซีกซ้าย โป่งกว่าข้างขวาในส่วนกระดูก frontal, temporal และ parietal, middle cranial fossa ใหญ่ขึ้น เบ้าตาข้างซ้ายกว้างกว่าข้างขวามาก ผนังของเบ้าตาด้านบนและด้านหลังหายไป เป็นลักษณะเฉพาะอย่างหนึ่งของโรคนี้ นอกจากนี้จะเห็นมี hypoplasia ของ ethmoid และ maxillary sinus ข้างซ้าย, floor ของ sella turcica เอียงลงทางซ้าย

Neurofibromatosis หรือ von Recklinghausen's disease เป็น heriditary condition โดยเป็น autosomal dominant หรืออาจพบว่าเกิดขึ้นเองจาก mutation ก็ได้ มีผลทำให้เกิด dysplasia ของ neuroectodermal และ mesodermal tissues. von Recklinghausen ได้บรรยายลักษณะของโรคนี้ตั้งแต่ปี คศ. 1882[1] ในโรคนี้ histology จะมีต่าง ๆ กันมากซึ่งอาจเกิดจาก dyplasia ของ neuroectodermal และ mesodermal tissue อาจมี lesion ที่ neuroectodermal sheath cells ของ Schwann และ mesodermal connective tissue.

ลักษณะทางคลีนิคได้แก่การมี cutaneous pigmentation (cafe' au lait spots), multiple cutaneous tumors และมี neurofibroma ของ peripheral nerve

สำหรับ skin tumor ในรายนี้เป็นลักษณะที่ผิวหนังหนา หย่อนห้อยและซีกหน้าโตขึ้น ทำให้หน้าตาผิดปกติ เป็น cirsoid หรือ plexiform neurofibromas

สมองอาจมีการเปลี่ยนแปลงของ cortical architecture และมีการเปลี่ยนแปลงทาง microscopic มักพบมี mental difiency ด้วยแต่ไม่รุนแรงนัก สมองมักมีขนาดใหญ่ และกะโหลกศีรษะมีขนาดโต

เนื้องอกของสมองพบได้บ่อยดังรายงานของ Pearce[2] และผลการตรวจศพจากญี่ปุ่นในปี 1958 ถึง 1968[3] พบ intracranial tumor ในผู้ป่วย neurofibromatosis ถึงร้อยละ 47

เนื้องอกของระบบประสาทอาจเป็น optic nerve glioma, trigeminal nerve glioma, acoustic neurinoma, meningioma, astrocytoma, ependymoma, hamartoma เป็นต้น อาจพบมี syringomyelia ร่วมด้วย

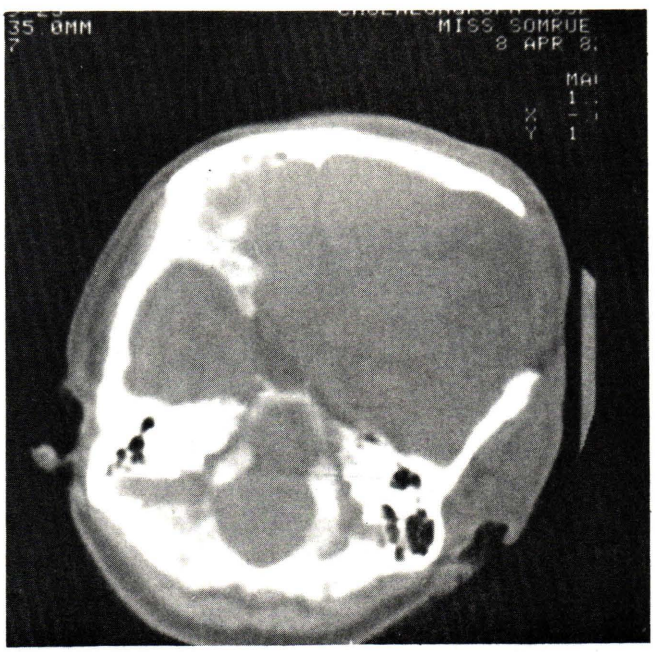
ลักษณะทางรังสีวิทยาอาจสรุปได้คือ[4,5,6]

ก. การเปลี่ยนแปลงของกะโหลกศีรษะ

1. Macrocranium กะโหลกศีรษะมีขนาดใหญ่ขึ้นพบได้ราวร้อยละ 75 เกิดจากการเพิ่มจำนวนของ glial cell สมองมีขนาดใหญ่ขึ้น[7]

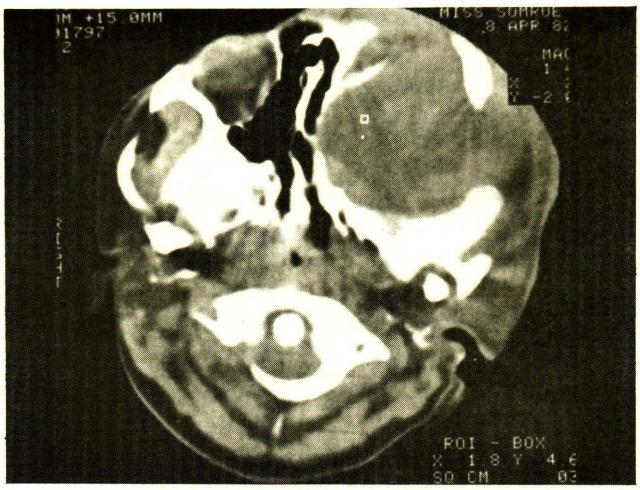
2. Dysplasia of bones ทำให้มี defect โดยเฉพาะ greater wing ของ sphenoid bone, middle fossa และ orbit กว้างดังในภาพรังสีภาพที่ 1 นอกจากนี้อาจมี defect ที่กระดูกกะโหลกศีรษะที่ lambdoid suture หลังต่อ junction ของ parietomastoid และ occipitomastoid suture มักร่วมกับ mastoid ข้างนั้นไม่เจริญ[8] defect เป็นรูปกลมหรือรีพบข้างซ้ายมากกว่าข้างขวา

3. Associated intracranial tumor พบการเปลี่ยนแปลงตามลักษณะและตำแหน่งของเนื้องอกเช่น พบ optic foramen โตใน optic glioma หรือ internal acoustic canal กว้างใน acoustic neuroma ซึ่งมักเป็นสองข้าง

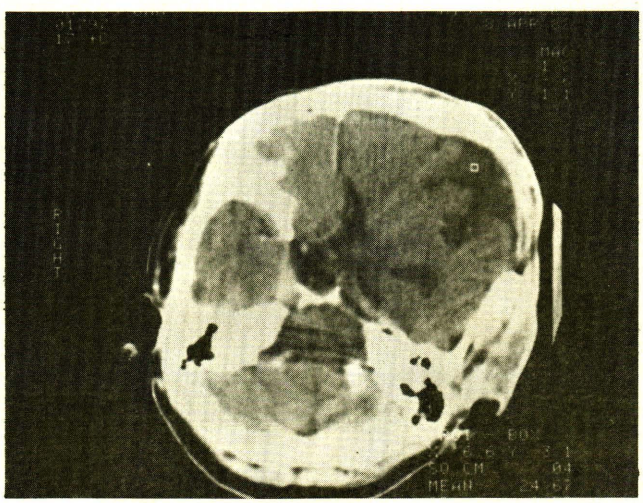


ภาพรังสี CT scan จะเห็นการเปลี่ยนแปลงที่สำคัญ 2 อย่างคือ[6]

1. Developmental anomalies ของกะโหลก และสิ่งที่อยู่ภายใน เห็น sphenoid bone หายไป ซึ่งในภาพที่ 2 นี้ sphenoid bone ข้างซ้ายหายไป เห็น bone defect เป็นรูทางด้านข้าง, middle cranial fossa กว้างในภาพที่ 3 จะเห็นว่าเบ้าตาข้างซ้ายถูกเบียด deformed และ posterior และ lateral wall หายไป ส่วนของ temporal lobe ยื่นเบียดเข้าในเบ้าตาซ้าย



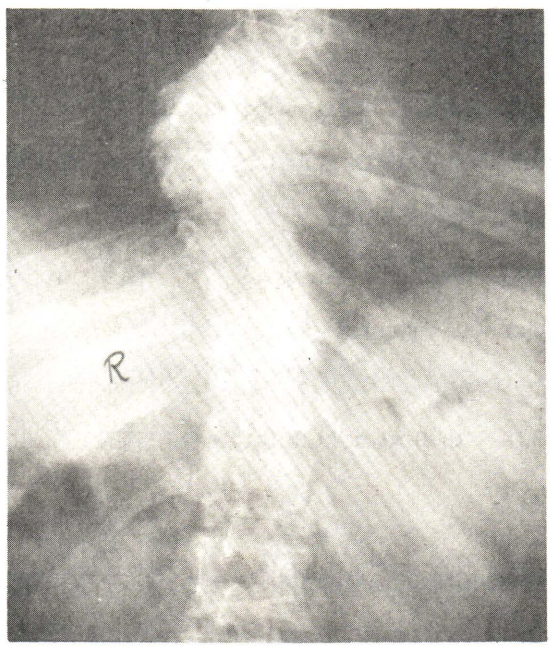
ราวหนึ่งใน 10 ของผู้ป่วยมี mental retardation และ CT จะช่วยบอกการมี focal หรือ generalized atrophy ของสมองดังในผู้ป่วยรายนี้ ภาพที่ 4 เห็นสมองส่วน left frontal lobe มี atrophy มีช่อง subarachnoid space กว้างมีน้ำอยู่ภายในเห็นเป็นสีดำ



2. Tumor formation CT scan จะช่วยให้เห็นก้อนเนื้องอกชนิดต่าง ๆ ได้

ข. Spine and contents

ลักษณะพบบ่อยที่สุดคือ kyphoscoliosis[9] ซึ่งพบได้ถึงร้อยละ 10 ถึง 40 มักเป็น segment สั้น ๆ ไม่เกิน 5 vertebral body



อาจพบ posterior vertebral scalloping[10] การเปลี่ยนแปลงของ rib, intervertebral foramen กว้าง[11]

การมี kyphoscoliosis มักมี dural ectasia ร่วมด้วย เห็นมี dural sac ขนาดใหญ่ขึ้นและมี erosion ของ pedicle และ lamina และมี scallop posterior vertebral bodies[11] ซึ่งการทำ myelography จะเห็นได้ อาจมี meningocele ร่วมด้วยหรือมี associated tumor นอกจาก neurofibroma เช่น meningioma หรือ neurosarcoma

ค. Thorax

นอกจาก scoliosis แล้วยังพบ rib lesion ร่วมด้วย[12] เป็นลักษณะ twisted ribbon deformity อาจมี rib notching เป็นผลจาก erosion ของ intercostal neurofiroma หรือเป็นจาก primary defect จาก bone formation

Mediastinal neurofibroma พบได้น้อยในโรคนี้ มีรายงานผู้ป่วยเป็น interstitial pulmonary fibrosis ร่วมกับ neurofibromatosis[13] ลักษณะภาพรังสีปอดเป็น diffuse small irregular pulmonary shadows หรือ honeycombing เหมือนกับใน tuberous sclerosis ซึ่ง pathogenesis ยังไม่ทราบ

ง. Cardiovascular system

มีอุบัติการของ congenital heart disease สูงในโรคนี้[14,15] ได้แก่ pulmonary valvular stenosis ซึ่งพบบ่อยที่สุดอาจพบ ventricular septal defect, coarctation, atrial septal defect และ complete heart block

Arterial lesion อาจพบได้ใน autopsy[16,17] พบที่ renal artery มากที่สุดจาก Schwann-cell proliferation ใน vascular wall ร่วมกับ secondary degenerative change เช่น fibrosis ซึ่งใน angiogram เห็นเป็น smooth constriction ของเส้นเลือดร่วมกับ poststenotic dilatation อาจพบ aneurysmal dilatation ซึ่งมีรายงานที่เส้นเลือดต่างอีก[18,19,20,21]

จ. Extremities

เป็นที่ทราบแน่ชัดว่ามีการเปลี่ยนแปลงในโรคนี้[4,9,12] อาจพบมี

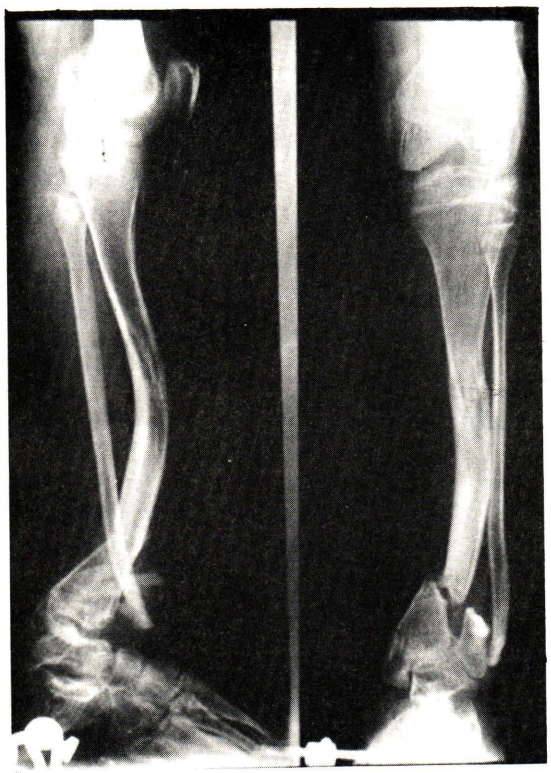
1. Overgrowth และ periosteal dysplasia แขนขายาวขึ้น กระดูก ilium ขนาดใหญ่ขึ้น มักร่วมกับการเปลี่ยนแปลงที่ผิวหนัง elephantiasis neuromatosa จากการมี blood supply เพิ่มขึ้น

Neurofibromatous tissue อาจ involve periosteum ทำให้มี loose attachment กับกระดูกมี subperiosteal hematoma ซึ่งเมื่อหายอาจเป็น calcified cyst

2. Bowing และ pseudoarthrosis ของ long bone มักเป็นที่ tibia

ภาพที่ 6 ในภาพนี้มีการเปลี่ยนแปลงของ fibula ด้วย กระดูกโก่งโค้งไปข้างหน้าและทาง lateral พบร่วมกับการมี joint ผิดปกติ (pseudoarthrosis) ซึ่งอาจเกิดเองหรือภายหลังมีกระดูกหักหรือหลัง osteotomy เพื่อแก้กระดูกโก่ง เชื่อว่าเกิดจาก defective bone formation

นอกจากนี้อาจพบ marginal bony defect ตาม long bone และ rib ซึ่งอาจเกิดจาก dysplastic periosteum



ฉ. Missceleneous lesions

อาจพบความผิดปกติทาง endocrine, metabolism เช่น pheochromocytoma hyperparathyroidism, medullary carcinoma ของ thyroid, carcinoid tumor ของ small bowel, precocious sexual development, ใน urinary tract อาจมี neurofibroma ของ bladder ใน gastrointestinal system อาจพบ lesion ที่ลิ้น pharynx, esophagus, stomach, small bowel, colon, gallbladder และ pancreas[6,22] เป็นต้น

เอกสารอ้างอิง

1. Von Recklinghausen F.D: Ueber die multiplen Fibrome der Haut und ihre Beziehung Zu den multiplen Neuromen. Festschrift fur Rudolf Virchow Berlin, August Hirschwald, 1882
2 Pearce J. The central nervous system pathology in multiple neurofibromtosis. Neurology (Minneap) 1967 Jul; 17(7) : 691-697
3. Horie A, Shigemi U, Fukushima T. Neurofibromatosis complicated by intracranial tumors. Acta Pathol Jpn 1974; 24: 705-716
4. Edeiken J, Hodes PJ. Roentgen Diagnosis of Disease of Bone. Vol 1,2 ed. Baltimore : Williams & 1963
5. Holt JF. Neurofibromatosis in children. Am J Roentgenol 1978 Apr; 130 (4): 615-639
6. Sutton D. A Textbook of Radiology and Imaging. 3 ed. London: Churchill Livingstone, 1980.
7. Weichert KA, Dine MS Benton C. Macrocranium and neurofibromatosis. Radiology Apr; 107 (4): 163-166

8. Joffe N. Calvarial bone defects involving the lambdoid suture in neurofibromatosis. Br J Radiol Jan; 38 (1): 23-27
9. Klatte EC, EC, Franken EA, Smith JA. The radiographic spectrum in neurofibromatosis. Semin Roentagenol 1979 Jan; 11 (1) : 17-33
10. Heard G, Payne EE. Scalloping of the vertebral bodies in von Recklinghausen's disease of the nervous system. J Neurosurg Psychiatry 1962 Nov; 25 (4) : 345-351
11. Miles J. Pennybacker J. Sheldon P. Intrathoracic menigocele, its development and association with neurofibromatosis. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1969 Apr; 32 (2) : 99-110
12. Hunt JC, Pugh DG. Skeletal lesion in neurofibromatosis. Radiology 1961 Jul; 76 (1): 1-20
13. Massaro D, Katz S: Fibrosing alveolitis : its occurrence, roentgenographic, and pathologic features in von Recklinghausen's neurofibromatosis. Am Rev Dis 1966 Jun; 93 (6) : 934-942
14. Neiman HL, Mena E, Holt JF, Stern AM, Perry BL. Neurofibromatosis and congenital heart disease. Am J Roentgenol 1974 Sep; 122 (1) : 146-149
15. Watson GH. Pulmonary stenosis, cafe'-au-lait spots, and dull intelligence, Arch Dis Child 1967 Jun : 42 (223) : 303-307
16. Mena E, Bookstein JJ, Holt JF, Fry WJ. Neurofibromatosis and renovascular hypertension in children. An J Roentgenol 1973 May; 118 (1) : 39-45
17. Tilford DL, Kelsch RC. Renal artery stenosis in childhood neurofibromatosis. Am J Dis Child 1973 Nov; 126 (5) : 665-668
18. Voigt K, Beck U. Arterial developmental anomalies on one hemisphere with inter and intrahemispheric steal effects in neurofibromatosis. (Recklinghausen's disease) Radiol Clin Biol 1974; 43 : 483-493
19. Halpern M, Currarino G. Vascular lesions causing hypertension in neurofibromatosis. N Eng J Med 1965 Jul 29; 273 : 248-252
20. Hilal SK, Soloman GE, Gold AP, Carter S. Primary cerebral arterial occlusive disease in children. Part II Neurocutaneous syndromes. Radiology 1971 Apr; 99: 87-94
21. Itzchak Y, Katznelson D, Boichis H, Jonas A, Deutsch V. Angiographic features of arterial lesions in neurofibromatosis. Am J Roentgenol 122 (3); 643-647
22. Reeder MM, Gelford GJ, Robb PL. An exercise in radiologic-pathologic correlation. Radiology 1968 May; 90 (5) : 1023-1029

จุฬาลงกรณ์เวชสารได้รับเรื่องนี้ เมื่อวันที่ 1 พฤศจิกายน 2526