

หัวข้อบรรยาย : NEUROMUSCULAR DISORDERS

ผู้บรรยาย

รศ.นพ. ไพรัช ประสงค์จีน

ภาควิชาออร์โธปิดิกส์

คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

วัตถุประสงค์ เมื่อผ่านบทเรียนบทนี้แล้วผู้เรียนควรจะ

1. สามารถบอกได้ว่าอะไรคือโรคที่อยู่ในกลุ่มของ Neuromuscular disorder
2. สามารถบอกได้ว่า common neuromuscular disorder นั้น ๆ มีสาเหตุมาจากอะไร เกิดขึ้นที่ส่วนไหน ป้องกันได้หรือไม่ อย่างไร
3. สามารถอธิบายถึง mechanism ของการเกิด deformity ที่พบในผู้ป่วย neuromuscular disorder ได้
4. สามารถบอกวัตถุประสงค์ของการดูแลรักษาผู้ป่วย Neuromuscular disorder ได้
5. รู้ว่า basic principle ในการดูแลรักษาผู้ป่วย Neuromuscular disorder คืออะไร และทำอย่างไร

NEUROMUSCULAR DISORDERS

Neuromuscular disorders หมายถึงโรคซึ่งเกี่ยวข้องกับหรือมีสาเหตุมาจากตัวประสาท เส้นประสาท หรือกล้ามเนื้ออย่างใดอย่างหนึ่งหรือหลายอย่างรวมกันแล้วทำให้มีความผิดปกติของการทำงานของกล้ามเนื้อ ส่งผลกระทบเป็นความพิการหรือการลดหย่อนสมรรถภาพของผู้ป่วยขึ้น โดยเฉพาะในเรื่องของความพิการแก่ผู้ป่วย

Walton¹ ได้รวบรวมโรคที่เกี่ยวข้องกับ neuromuscular disorders ไว้พบว่ามีมากกว่า 200 ชนิด จึงยากแก่การจดจำ เพื่อความง่ายและสะดวกในการดูแลผู้ป่วยเราจะแบ่งผู้ป่วยพวกนี้ออกเป็น 2 กลุ่มใหญ่ ๆ คือ

1. พวกที่เกี่ยวข้องกับ central nervous system (CNS)
2. พวกที่เกี่ยวข้องกับ peripheral nervous system (PNS) รวมทั้ง muscular disorder ด้วย

The Central nervous system

โรคทาง neuromuscular ซึ่งมีสาเหตุมาจาก central nervous system (CNS) นี้เราแบ่งออกได้เป็น 2 กลุ่มย่อยคือ

1. Progressive abnormalities หมายถึงกลุ่มที่ทำให้ผู้ป่วยมีอาการเพิ่มมากขึ้นเรื่อย ๆ พวกนี้ได้แก่ tumours หรือ degenerative disease ของ CNS โดยที่ lesion นั้นอาจจะอยู่ที่ intracranial หรือ intraspinal cord ก็ได้ บางครั้งเราเรียกโรคในกลุ่มนี้ว่า "progressive upper motor neurone lesions" ดังนั้น prognosis ของผู้ป่วยพวกนี้จึงไม่ค่อยดีเพราะอาการของผู้ป่วยซึ่งแสดงออกทาง musculoskeletal จะเป็นเพิ่มมากขึ้นเรื่อย ๆ ตามการเปลี่ยนแปลงของ lesion ที่ CNS ดังนั้นการรักษาส่วนใหญ่จึงเป็นแบบ symptomatic มากกว่าการผ่าตัดหรือให้ active treatment กล่าวคือการผ่าตัดแก้ไขความพิการโดย Orthopaedic surgeon แพทย์จะไม่มีประโยชน์กับผู้ป่วยเลย จึงจะไม่ขอกล่าวในที่นี้

2. Non-progressive condition พวกนี้มี pathology ที่ CNS เหมือนกันแต่ต่างกันตรงที่ pathology ที่เกิดขึ้นไม่มีการเปลี่ยนแปลงคือครั้งแรกเสียแค่ไหนก็เสียอยู่แค่นั้นตลอดไป ดังนั้นอาการที่ผู้ป่วยแสดงออกทาง musculoskeletal จึงคงที่หรือดีขึ้น จากการมีร่างกายมีการเจริญเติบโตและการปรับตัวของกล้ามเนื้อโดยการทำงานมากขึ้นหรือทำหน้าที่ทดแทนกัน ตัวอย่างของโรคพวกนี้ ได้แก่ cerebral maldevelopment , cerebral damage จาก anoxia ทั้งขณะก่อนและหลังคลอด (perinatal or postnatal anoxia) จาก infection , hemorrhage , injury หรือจาก toxic substance ในทาง clinic กลุ่มนี้ที่เรารู้จักกันดีคือ cerebral palsy

A. Definition cerebral palsy หมายถึงผู้ป่วยซึ่งมีกลุ่มอาการที่เกิดจากการมี permanent damage ของ motor area ในสมองก่อนที่มันจะมีการเจริญเติบโตที่สมบูรณ์ (mature) ลักษณะเด่นของพวกนี้ได้แก่

1. Fixed, nonprogressive brain damage
2. Occurs prenatally
3. Causes lack of motor control
4. Possible additional features
 - (i) Mental retardation
 - (ii) Psychomotor fits
 - (iii) Sensory disturbance
 - (iv) Impediments in
 - a. Speech
 - b. Hearing
 - c. Sight
 - (v) Emotional disorders

B. Incidence

1-2 per 1000 births

C. Genetics

Occasional positive family history

D. Causes

1. Hypoxia (25% of cases) - produces extrapyramidal lesion
 - (i) Antepartum haemorrhage (placenta praevia)
 - (ii) Pre-eclamptic toxemia
 - (iii) Prematurity
 - (iv) Postmaturity
 - (v) Hypoxia during labour (cord prolapse or twisting)
 - (vi) Maternal cardiopulmonary disease

2. Birth trauma (13% of cases) - produces pyramidal lesion

- (i) Subdural haemorrhage
- (ii) Brain damage
- 3. Toxic injury
 - (i) Rhesus incompatibility and kernicterus
 - (ii) Maternal rubella
 - (iii) Maternal diabetes mellitus
 - (iv) Other maternal infection
 - a. Syphilis
 - b. Toxoplasmosis
 - c. Diphtheria
 - d. Pyelitis
 - (v) Maternal uraemia
- 4. Developmental malformations (11% of cases)
 - (i) Microcephaly
 - (ii) Associated congenital abnormalities
 - (iii) Family history often positive

E. Diagnosis

- 1. Classification
 - (i) Extrapyramidal (basal ganglia)
 - a. Increased tone
 - b. Rigidity
 - c. Athetosis
 - d. Hyperkinesia
 - e. Normal reflexes
 - f. Normal sensation
 - (ii) Pyramidal (corticospinal)
 - a. Spasticity
 - b. Brisk deep reflexes but diminished superficial reflexes
 - (iii) Cerebellar
 - a. Ataxia
 - b. Inco-ordination

- c. Diminished or pendular deep reflexes
- d. Hypotonia

(iv) Widespread lesion

2. Types

(i) Monoplegia

(ii) Hemiplegia

(iii) Bilateral hemiplegia

(iv) Diplegia

a. Hypotonic

b. Dystonic

c. Rigid

d. Spastic

(v) Paraplegia, triplegia and tetraplegia (quadriplegia)

(vi) Ataxia

a. Unilateral

b. Bilateral

(vi) Dyskinesia

a. Dystonic

b. Choreo-athetotic

c. Tremor

3. Clinical features

(i) Neurological groups

a. Spastic -- 50-60%

b. Athetoid -- 20-25%

c. Rigid -- 5-10%

d. Atonic and mixed -- 5-10%

e. Ataxic -- 1-5%

(ii) Early signs

a. Difficulty in sucking

b. Squint

c. Delay in head control (3+ months)

- d. Delay in sitting (6+ months)
- e. Delay in standing and walking (12+ months)
- f. Retarded speech development (18+ months)
- g. Spasticity

(iii) Later signs

- a. Upper limb -- elbow flexion contracture
 - pronation contracture
 - unstable wrist and reduced grip strength
 - wrist and finger flexion contractures thumb-in palm deformity
 - swan-neck deformity of fingers
- b. Lower limb -- spastic hip adductors (scissoring gait)
 - knee flexion contracture
 - equinus ankle
 - loss of co-ordination

F. Treatment

1. Principles

- (i) Keep patient ambulant if possible
- (ii) Prevent worsening deformity by physiotherapy
- (iii) Anticipate dislocation of hips
- (iv) Brace spine and support head if no control
- (v) Night splints to hold corrected position of limbs

2. Correction of muscle imbalance

- (i) Tenotomy (adductor, hamstring, tendo Achilles)
- (ii) Tendon transfers
 - a. Tibialis posterior
 - b. Hamstrings (Eggers)
 - c. Flexor carpi ulnaris
- (iii) Neurectomy (obturator)
- (iv) Osteotomy
- (v) Arthrodesis

3. Avoid surgical intervention if

- (i) Athetoid child
- (ii) Gross weakness
- (iii) Mental retardation severe
- (iv) Lack of motivation or goals -- parents or child
- (v) Inadequate resources for appropriate post-surgical care

G. Prognosis

1. If intelligence better than average
 - (i) Control of neuromuscular imbalance usually effective
 - (ii) Good integration into society
 - (iii) Emotional problems amenable to psychotherapy
2. Subnormal intelligence
 - (i) Outcome significantly influenced by
 - a. Parental motivation
 - b. Quality of medical care
 - (ii) Severity of neuromuscular abnormality variable
 - a. Institutional care may become necessary
 - b. Deformity may recur or worsen

ในกลุ่มของ non-progressive neuromuscular disorder นี้มีอีกโรคหนึ่งที่พบบ่อยและเป็นปัญหา มากคือ spina bifida

Spina Bifida

A. Definition หมายถึง ผู้ป่วยที่มีความพิการของกระดูกสันหลังโดยเฉพาะส่วนของ neural arch ไม่เชื่อมติดกัน ทั้งนี้อาจมีความพิการของ spinal cord หรือ meninges ร่วมด้วยหรือไม่ก็ได้ แบ่งออกเป็น

1. Unfused vertebral arches
 2. With or without protrusion or dysplasia of spinal cord or meninges
- (i) Spina bifida occulta
 - a. No meningeal cyst
 - b. Neurological (and integumentary) abnormality may be present
 - (ii) Meningocele
 - a. Meningeal distension

b. No neurological deficit

(iii) Myelomeningocele

B. Incidence

1. 2 cases per 1000
2. 5% risk if 1 sibling already affected
3. Slight female preponderance

C. Genetics

1. Alpha fetoprotein marker
2. Note familial risk

D. Causes of deformity and abnormal gait

1. Muscle imbalance
 - (i) Upper motor neurone
 - (ii) Lower motor neurone
2. Asymmetrical posture
 - (i) Prenatal
 - (ii) Postnatal
3. Sensory, cerebral and cerebellar factors
4. Traction on nerve roots and cauda equina (diastematomyelia tether)
5. Co-existing congenital abnormalities

E. Clinical features

1. Lower limb deformities
 - (i) Dislocated hips
 - (ii) Genu recurvatum
 - (iii) Clubfoot
 - (iv) Pes cavus and claw toes
2. Lower limb weakness
3. Spinal abnormalities
 - (i) Kyphosis
 - (ii) Scoliosis
 - (iii) Lordosis
4. Lumbosacral or cervicodorsal abnormality

- (i) Dermal cyst
 - (ii) Meningocele
 - (iii) Hairy patch
 - (iv) Lipoma
 - (v) Nevus
5. Hydrocephalus
6. Sacral agenesis

F. Types of paralysis

1. Below T12
- (i) No muscle activity in the legs
 - (ii) No fixed deformity
 - (iii) Hips remain in joint
2. Below L1
- (i) Weak hip flexion (sartorius and iliopsoas)
 - (ii) Flexion-external rotation deformity of hip may develop
3. Below L2
- (i) Strong hip flexion (sartorius, iliopsoas, rectus femoris)
 - (ii) Moderate hip adduction (adductors, gracilis, pectineus)
4. Below L3
- (i) Normal hip flexors and adductors
 - (ii) Moderate quadriceps
5. Below L4
- (i) Normal hip flexors and adductors
 - (ii) Normal quadriceps
 - (iii) Tibialis anterior (and posterior)
 - (iv) Medial hamstrings
6. Below L5
- (i) As in 5.
 - (ii) Moderate tensor fascia lata, gluteus medius and minimus
 - (iii) Weak peroneals
 - (iv) Normal toe extensors and peroneus tertius

7. Below S1

(i) As in 6.

(ii) Moderate gluteus maximus, lateral hamstrings and calf

8. Below S2--only intrinsic muscles are weak, producing clawing of toes

H. Congenital abnormalities associated with spina bifida

1. Hemivertebra

2. Sacral agenesis

3. Renal tract anomalies

4. Cardiac lesions

5. Imperforate anus

6. Hemihypertrophy

7. Paraxial hemimelia

I. Orthoses for myelomeningocele

1. Spinal jacket

2. Hip guidance orthosis

3. Swivel walker

4. Body brace and connected long leg calipers

5. Long leg calipers

6. Below-knee orthoses

7. Salop skate (one-way rollers)

8. Fleece-lined booties and surgicla footwear

Peripheral nervous system หรือ Lower motor neurone and muscle

เพื่อให้ง่ายต่อความเข้าใจขอแบ่งโรคในกลุ่มนี้ออกตามตำแหน่งของโรค (ดูตารางที่ 1) เพื่อความเข้าใจและง่ายต่อการจำในแต่ละกลุ่มย่อยจะแยกพูดเฉพาะโรคที่พบบ่อยเท่านั้น

1. Anterior horn cell disease ที่สำคัญและพบบ่อยคือ spinal muscular atrophy และ poliomyelitis

Definition and Pathogenesis

Spinal muscular atrophy (SMA) เป็นชื่อรวมเพื่อเรียกกลุ่มผู้ป่วยซึ่งเป็นโรคทางกรรมพันธุ์ ถ่ายทอดโดย autosomal recessive gene ทำให้ anterior horn cell ของ spinal cord และ motor neurons ของ cranial nerve nuclei เกิดการเสื่อมสลาย (progressive degeneration) โดยโรคนี้อาจเริ่มตั้งแต่เด็กยังอยู่ในครรภ์ (prenatal) หรือเกิดขึ้นภายหลังคลอดก็ได้ ความรุนแรงของโรคมีหลายแบบตั้งแต่ชนิดเฉียบพลัน (acute) ถึงไม่รุนแรงมากนัก (mild-form) จึงมีการแบ่งโรคนี้ออกเป็น 3 หรือ 4 types ตามตารางที่ 2

หมายเหตุ บางคนเรียก Type Ia = Type I

Type Ib = Type II

Type II = Type III

Type III = Type iv

การวินิจฉัย SMA อาศัย

- clinical picture
- EMG
- Muscle biopsy
- Muscle enzyme

Acute anterior Poliomyelitis

เป็น Infective disease ของ anterior horn cell ของ spinal cord และ brainstem จากเชื้อ Poliovirus type I, II และ III ส่งผลให้เกิดการทำลายของ motor cells ในขณะที่ sensory nerve fiber ยังคงปกติอยู่ ถือเป็น classical disease ที่ได้ผลดีในการป้องกันโดยการให้ immunization แต่ที่สำคัญคือ จะไม่มี cross immunity ระหว่าง type ต่าง ๆ ของ poliovirus ดังนั้นเวลาให้ vaccine จะต้องให้ทั้ง 3 ชนิดไปพร้อมกัน

A. Definition

1. Infection of the anterior horn cells and motor nuclei of the brain stem
2. Lower motor neurone paralysis (flaccid) of varying degree
3. No sensory impairment

B. Incidence

1. More common in summer and autumn
2. Used to present in epidemic form
3. Now virtually eradicated following the introduction of vaccination

C. Genetics

No pattern although some familial bias owing to infective nature

D. Causes

1. Poliovirus (enterovirus group)
 - (i) Type I
 - (ii) Type II
 - (iii) Type III
2. No cross-immunity between the types of poliovirus

E. Necrosis of anterior horn cell produced by

1. Direct effect of neurotoxin
2. Indirect effect
 - (i) Ischaemia and oedema of glial tissue
 - (ii) Haemorrhage

F. Clinical features

1. Recovery
 - (i) Complete, partial, or absent
 - (ii) Most recovery of power occur within 3-6 months of infection
 - (iii) Little recovery after 18 months
2. Stages of the disease
 - (i) Acute (pyrexial) stage
 - a. Preparalytic
 - b. Paralytic
 - (ii) Convalescent stage
 - a. Hypersensitivity of muscles involved
 - b. Muscle irritability disappears
 - (iii) Residual paralysis
3. Basic orthopaedic problems
 - (i) Muscle imbalance leading to
 - a. Weakness or joint instability
 - b. Deformity
 - c. Inability to walk
 - (ii) Leg-length inequality (arm discrepancy less important)

- (iii) Spinal deformity, particular scoliosis
- (iv) Ventilatory impairment
- (v) Poor peripheral circulation (leading to chilblains)
- (vi) Other bony changes such as coxa valga

G. Principles of management

1. Rest and splintage during acute phase
2. Prevention of deformity by physiotherapy
3. Retraining and exercise to aid muscle recovery
4. Surgical procedures
 - (i) Release of contractures
 - (ii) Tendon transfers
 - (iii) Osteotomy
 - (iv) Arthrodesis
 - (v) Correction and fusion of spinal deformity
 - (vi) Femoral or tibial lengthening when shortening is significant
5. Use of orthoses to complement surgery

H. Prognosis

1. Most patients become adjusted to the paralysis
2. Deformity may increase with time, necessitating further operations
3. Osteoporosis in the affected limb may predispose to fracture

2. พวกรที่ involved nerve fiber

Hereditary motor and sensory neuropathy

ในปัจจุบันนิยมที่จะรวมเอาโรคที่มีลักษณะใกล้เคียงกันเข้าไว้ด้วยกัน ทั้งนี้โดยอาศัยอาการทางแสดงออกทาง clinic , pathology , electro-physiologic finding และลักษณะทาง genetic เป็นเครื่องบ่งชี้ทำให้เราได้กลุ่มของโรคออกมาชนิดหนึ่งคือ Hereditary motor and sensory neuropathy ขึ้นมา โดยแยกออกเป็น 7 ชนิด ตามตารางทั้งนี้โดยอาศัยลักษณะเด่นต่าง ๆ ดังต่อไปนี้เป็นหลัก

1. predominaant involvement of peripheral motor neurons, with lesser involvement of peripheral sensory and peripheral autonomic neurons;
2. usually slow progression;

3. symmetrical neurologic signs;
4. features of systemic degenerations affecting several populations of neurons; and
5. pathologic features that are nonfocal, and nerve fiber degeneration the nature of which is axonal atrophy and degeneration. (ตารางที่3)

3. neuromuscular junction ที่พบบ่อยคือ Myasthenia Gravis ซึ่งเป็นโรคทาง neuromedicine จะไม่ขอกล่าวในที่นี้

4. Muscular dystrophy

หมายถึงกลุ่มของโรคของกล้ามเนื้อลาย (skeletal muscle) โดยตรงชนิดที่เป็น primary progressive degeneration โดยที่ไม่มีความผิดปกติของ CNS หรือ PNS ร่วมแต่อย่างใด ทำให้หลายคนเรียกโรคกลุ่มนี้ว่า progressive muscular dystrophy

โรคที่เป็นที่รู้จักกันดีในกลุ่มนี้คือ Duchenne Muscular dystrophy.

Progressive Muscular Dystrophy

A. Definition

1. Progressive myopathy
2. Genetically determined
3. No abnormality of nerve

B. Cause

1. Unknown
2. Possible muscle enzyme defect

C. Classification

1. Pure myopathies

(i) Duchenne

- a. Sex-linked
- b. Autosomal recessive (less than 10% of total)

(ii) Limb-girdle

- a. Autosomal recessive
- b. Autosomal dominant (rare)

c. Sporadic

(iii) Facioscapulohumeral (Landouzy-Dejerine)

- a. Autosomal dominant
- b. Autosomal recessive (rare)
- (iv) Distal muscular dystrophy (Gower)--autosomal dominant
- (v) Congenital muscular dystrophy
 - a. Possible autosomal dominant
 - b. Manifests in infant
- (vi) Ocular muscular dystrophy--autosomal dominant

2. Associated myotonia

- (i) Congenital form
- (ii) Dystrophia myotonica
- (iii) Paramyotonia congenita

D. Clinical features

1. Muscle wasting

- (i) Specific muscle groups (see above)
- (ii) Generalised (congenital form)
 - a. Proximal muscle weakness (distal weakness in neurogenic disorder)
 - b. Gower's sign (patient 'climbs up' body using arms)

2. Pseudohypertrophy

- (i) Duchenne type
- (ii) Occasionally limb-girdle type

3. Late disappearance of tendon reflexes

4. No myotonia

5. Contractures develop (hips, knees, elbows)

6. Scoliosis

7. Dislocation of the hip

8. Foot deformities

9. Cardiomyopathy

E. Investigations

1. Nerve conduction studies
2. Electromyography
3. Muscle enzymes

- (i) Creatine kinase
- (ii) Aldolase
- (iii) Lactate dehydrogenase
- (iv) Aminotransferase

4. Histological changes

- (i) Fibre splitting
- (ii) Fibre necrosis
- (iii) Altered nuclei
- (iv) Fatty infiltration

5. Electron microscopy changes

F. Treatment

1. Conservative

- (i) Stretch contractures (exercises, casts, splints)
- (ii) Long-leg bracing to maintain walking ability
- (iii) Wheel chair for later stage of disease

2. Operative

- (i) Percutaneous heel cord lengthening
- (ii) Tibialis posterior transfer
- (iii) Reduce single hip dislocation
- (iv) Consider spinal fusion or bracing for scoliosis

Orthopaedic Principle in Neuromuscular disease

หน้าที่ที่สำคัญอันหนึ่งของกล้ามเนื้อควบคุมการเคลื่อนไหวของข้อ โดยแต่ละข้อจะมีกล้ามเนื้ออย่างน้อย 2 กลุ่มทำหน้าที่ตรงข้ามกันซึ่งเราเรียกว่า agonist and antagonist โดยการสั่งงานจากสมองผ่านเส้นประสาทไปยังกล้ามเนื้อพวกนี้ทำให้มนุษย์เราสามารถเคลื่อนไหวหรือใช้ข้อต่าง ๆ ได้ตามต้องการ

ในภาวะที่เด็กความผิดปกติเกี่ยวกับ neuromuscular system ไม่ว่าจะเป็นที่ Brain (เช่น cerebral palsy), spinal cord (poliomyelitis, spina bifida) ที่ตัว nerve หรือ muscle ขึ้น การทำงานของ agonist และ antagonist จะผิดไปทำให้ตัวใดตัวหนึ่งทำหน้าที่มากกว่ากัน ทำให้ข้อต่อนั้น ๆ ไปอยู่ใน position ซึ่งเป็น function กล้ามเนื้อมัดที่ทำหน้าที่ได้มากกว่าเช่น Hamstring muscle ทำงานได้มากกว่า quadriceps muscle ผลคือผู้ป่วยจะอยู่ในท่า flexion deformity และถ้าเป็นเช่นนั้นนาน ๆ ก็จะทำให้เกิดภาวะ fixed flexion contracture ได้

การที่ muscle มี activity มากกว่ากันนี้สามารถมีได้หลายรูปแบบ คือ

1. ทั้งคู่ overactivity แต่มัดหนึ่งเพิ่มมากกว่า เช่นเด็ก spastic cerebral palsy ที่มี hamstring muscle over activity มากกว่า quadriceps muscles knee ก็จะอยู่ในท่า flexion deformity
2. มัดหนึ่งปกติแต่อีกมัดที่ทำหน้าที่ตรงข้าม weak ลง (paresis or paralysis)
3. ต่างก็ paralyse แต่ bodyweight หรือ gravity หรือ posture ทำให้ข้อนั้น ๆ อยู่ในท่าที่มี deformity

กล่าวโดยสรุปก็คือใน neuromuscular disorder deformity ที่เกิดขึ้นเนื่องจากมี imbalance ของ muscle ซึ่งทำหน้าที่ตรงข้ามกันทั้งนี้อาจจะมี external force เป็นตัวมาช่วยเสริมให้เป็นมากขึ้น

หน้าที่ของ orthopaedic surgeon ในการดูแลรักษา ผู้ป่วย พวกนี้ส่วนมากจะเกี่ยวข้องกับการขอคำปรึกษาว่าถ้าเด็กพวกนี้เจริญเติบโตขึ้นจะเดินได้หรือเปล่า จะมีความพิการหรือไม่และที่สำคัญคือถ้ามีความพิการเกิดขึ้นแล้วจะแก้ไขได้หรือไม่ แต่ส่วนใหญ่มักจะถูกขอให้แก้ไขความพิการนั้น ๆ เมื่อเด็กพวกนี้โตมากแล้ว

เนื่องจาก neuromuscular disease เป็นโรคที่เราไม่ทราบสาเหตุ ดังนั้น การป้องกันหรือการให้รักษาให้หายขาดจึงเป็นไปได้ (ยกเว้น poliomyelitis ซึ่งสามารถให้ immunization ได้) เราในฐานะ orthopaedic surgeon จึงทำได้แค่ palliative treatment เท่านั้น นั่นคือเราต้องกลับมาดูว่าเราจะทำอะไรเพื่อช่วยเหลือผู้ป่วยพวกนี้ได้บ้าง

1. การประเมินว่าเมื่อไหร่เด็กจะเดินได้ ที่จะกล่าวต่อไปนี้มีความสำคัญในกรณีของเด็ก cerebral palsy ที่เรามักจะต้องให้คำปรึกษาว่าเด็กนั้น ๆ จะเดินได้หรือไม่เพราะพ่อแม่ผู้ปกครองสงสัยเหตุว่าเด็กอายุรุ่นราวคราวเดียวกันเดินหรือตั้งไข่ได้แล้ว การประเมินเราจะใช้การตรวจ infantile automatic reflex 5 อย่าง (ซึ่งปกติควรจะหายไปเมื่อเด็กอายุ 12 เดือนขึ้นไป) ร่วมกับการตรวจ postural reflexes 2 อย่าง (ซึ่งควรจะตรวจพบได้ในเด็กอายุ มากกว่า 12 เดือน) การตรวจเหล่านี้ได้แก่

- | | |
|--|---------|
| 1. Asymmetrical tonic neck reflex | 1 point |
| 2. Neck right reflex | 1 point |
| 3. Moro reflex | 1 point |
| 4. Symmetrical tonic neck reflex | 1 point |
| 5. Extensor thrust | 1 point |
| 6. Parachute reaction (should be present) | 1 point |
| 7. Foot placement reaction (should be present) | 1 point |

การประเมินนี้จะทำเมื่อเด็กอายุมากกว่าหรือตั้งแต่ 12 เดือนขึ้นไป ถ้าจากการตรวจนั้นได้คะแนนตั้งแต่ 2 หรือมากกว่าขึ้นไป แสดงว่าเด็กคนนั้นไม่มีโอกาสจะเดินได้เลยหรือถ้าจะมีโอกาสนั้นก็น้อยมาก ถ้า

ได้คะแนน 1 เด็กคนนั้นมีโอกาสเดินได้ แต่ต้องใช้ walking aid แต่ถ้าได้คะแนน 0 (ศูนย์) แสดงว่าเด็กคนนั้น จะเดินได้แน่นอน ทั้งนี้มีโอกาสสูงถึง 94.5 %

2. ปัญหาเกี่ยวกับ deformity

ในเด็ก neuromuscular disorder deformity ที่จะเกิดขึ้นมีได้มากมายที่สำคัญคือ

- spine - จะมี scoliosis and / or kyphosis
- hip - subluxation or dislocations
- knee - flexion contracture genu recurvatum stiffknee
- ankle and foot - equinovarus calcaneovalgas cavus foot

ก่อนให้การรักษาเด็กพวกนี้เราควรตั้งจุดมุ่งหมาย หรือตั้งแนวทางหรือ goals ของการรักษาก่อนว่า เราต้องการอะไร เพราะไม่เช่นนั้นเราจะลืมหือหลงทาง

ก่อนอื่นเราต้องทราบก่อนว่ามนุษย์เราสามารถแบ่งออกได้เป็น 5 กลุ่มใหญ่ ๆ คือ

1. bed ridden : คือพิการอย่างมากแม้แต่นั่งก็ทำไม่ได้
2. wheel chair ambulator : สามารถนั่งได้ ทั้งนี้อาจเป็นนั่งได้เองหรือให้คนอื่นช่วย การ เคลื่อนไหวไปไหนมาไหนต้องใช้ wheel chair
3. physiologic walker : ดีกว่ากลุ่ม 2 เพราะใน physiologic department สามารถเดินได้แต่ถ้า อยู่ที่อื่นเดินไม่ได้

4. house hold walker : เดินได้เฉพาะภายในบ้าน ช้างนอกยังต้องใช้ wheel chair

5. community walker : เดินไปข้างนอกได้ ทั้งนี้อาจต้องใช้ walking aid ช่วยหรือไม่ก็ได้

ในการรักษาขั้นแรกเราต้องประเมินดูก่อนว่าเด็กนั้นภายหลังสิ้นสุดการรักษาที่ได้ผลดีที่สุดควรเป็น กลุ่มไหน การรักษาที่จะให้ก็จะเป็นไปตามนั้น เช่น เด็ก cerebral palsy ที่เป็น total body involvement เรา รู้ว่าอย่างมากที่จะช่วยได้ก็คือทำให้นั่งได้ การรักษาที่จะให้คือ

1. correct spinal deformity (ถ้ามี) ให้มาอยู่ที่ upright position
2. ทำให้ได้ painless and mobile hip knee and ankle joint ในกรณีนี้เราไม่ต้องการ stable joint แต่ต้องการ painless and mobile joint เพราะ joint ในลักษณะนี้เราสามารถจัดให้เข้านั่งใน wheel chair ได้ นอนได้

แต่ถ้าเด็กนั้นมีแค่ flexion contracture ของ knee ในขณะที่ส่วนอื่น ๆ ปกติ ในกรณีเช่นนี้สิ่งที่เรา ต้องการคือ stable, painless and mobile knee ทั้งนี้เพื่อให้เข้ามาอยู่ในแนวตรง จะช่วยให้การเดินดีขึ้นไม่ ส่งผลกระทบต่อข้ออื่น เช่น ankle และ hip joint

โดยสรุปในการดูแลเด็กพิการจาก neuromuscular disorder เราต้องมองภาพรวมก่อนแล้วค่อยมา ดูที่รายละเอียดคือแต่ละข้อในภายหลัง

ในการพิจารณา deformity ของข้อเราจะต้องรู้ก่อนว่าข้อต่อต่าง ๆ นั้นมีหน้าที่หลักคือ

1. stable
2. mobile
3. painless จากนั้นจึงค่อยวางแผนการรักษาต่อไป โดยมีจุดมุ่งหมายคือ
 1. Provide a stable joint with a functional range of motion
 2. Maintain or equalized limb length especially lower limb
 3. Prevent further deformity or loss of function

การที่จะได้มาซึ่งสิ่งต่าง ๆ เหล่านี้อาจอาศัยวิธีการทางกายภาพบำบัด หรือการผ่าตัดรักษาซึ่งจะไม่
ขอก้าวในรายละเอียดในที่นี่ แต่จะยกตัวอย่างวิธีการผ่าตัดที่มีใช้และทำกันอยู่เสมอ ๆ คือ

1. tendon transfer
2. tenodesis
3. Arthrodesis
4. Arthroplasty
5. osteotomy
6. อื่น ๆ

ทั้งนี้อาจเป็นการทำผ่าตัดอย่างใดอย่างหนึ่งเพียงอย่างเดียวหรือหลายอย่างรวมกันก็ได้ ขึ้นอยู่กับ
จุดมุ่งหมายว่าเราต้องการอะไรหลังผ่าตัดอันจะนำไปสู่ประโยชน์ที่ผู้ป่วยจะได้รับจากการรักษา

เพื่อให้เกิดความเข้าใจเกี่ยวกับการดูแลเด็กพวกนี้ขอยกตัวอย่างเกี่ยวกับ poliomyelitis

Poliomyelitis อาจเกิดจาก enterovirus type I, II, หรือ III ก็ได้ เนื่องจากแต่ละตัวไม่มี cross
immunity ต่อกัน ดังนั้นการให้ vaccine จึงจำเป็นต้องให้ทั้ง 3 ชนิดไปพร้อม ๆ กัน ในทางปฏิบัติพบว่า
การให้ immunization นี้ได้ผลดีมาก

ถ้าเราพบเด็กในขณะที่ได้รับเชื้อและกำลังมีการทำลายของ anterior horn cells อยู่ การดูแลช่วงนี้
คือ supportive treatment เท่านั้น ทั้งนี้เพื่อรอ recovery จากโรคในระหว่างนี้ หน้าที่เราคือ พยายาม
ช่วยเหลือผู้ป่วยให้มี full range of motion (ROM) ของทุก joints โดยวิธี active และ passive ก็ได้ ควร
หลีกเลี่ยงการฉีดยาเข้ากล้ามเนื้อเพราะอาจทำให้เกิด permanent damage ต่อ nerve ได้

ในช่วง Residual stage คือประมาณ 2 ปีหลัง acute stage เป็นช่วงที่เราต้องมาประเมินว่าผู้ป่วย
recover แค่ไหนมีความพิการอะไรที่เราต้องแก้ไขเช่น

spine ถ้ามี scoliosis มาก ๆ ต้องแก้ไขเพื่อให้กลับมาอยู่ใน normal alignment ให้ได้มากที่สุด
เท่าที่จะทำได้ เช่นอาจทำ surgical correction, instrumentation และ fusion

hip ส่วนมากที่พบคือ flexion contracture การแก้ไขคือทำ soft tissue release หรือ iliac
transfer

knee ถ้ามี flexion contracture ไม่มากนักอาจแก้ไขโดยใช้ serial wadging cast ถ้าเป็นมาก ต้องทำเพื่อตัดให้เข้าตรง hamstring tendon lengthening หรือ joint capsule release

- ถ้ามี quadriceps muscle paralysis ในขณะที่ hamstrings muscle และ gastrocnemius muscles ยังปกติคืออยู่และผู้ป่วยมีปัญหาเรื่องการเดินก็อาจแก้ไขโดยทำ tendon tranfers เช่นย้าย hamstring muscle ไปทำหน้าที่แทน quadriceps muscle เป็นต้น

foot ถ้ามี equinus deformity อาจแก้ไขโดยการทำ tendon Achilles lengthening (TAL) ถ้ามี equinovarus หรือ equinovalgus อาจต้องทำ triple arthrodesis เพื่อให้ได้ plantigrade foot

กล่าวโดยสรุปก็คือในการดูแลรักษาผู้ป่วย neuromuscular disorder หน้าที่ของเรา คือช่วยให้ผู้ป่วยกลับคืนสู่ภาวะปกติหรือใกล้เคียงที่สุดเท่าที่จะทำได้ในกรณีที่ทำไม่ได้จุดมุ่งหมายในการรักษาจะอยู่ในหลักการกว้าง ๆ คือ

1. เปลี่ยนจากการที่ผู้ป่วยนั่งไม่ได้ให้มานั่งได้
2. ถ้านั่งได้แล้วควรจะให้ช่วยตัวเองได้บ้าง ซึ่งเราเรียกว่า activity of daily living (ADL) ซึ่งได้แก่ feeding, toileting, bathing, grooming และ dressing
3. mobility คือจุดมุ่งหมายหลักขั้นต่อไป ซึ่งมีหลายระดับคือ
 - 3.1 wheel chair ambulator
 - 3.2 physilogical ambulator
 - 3.3 house hold ambulator
 - 3.4 community ambulator

REFERENCES

1. Walton JN : Clinical examination of the neuromuscular system, in Walton J (ed): Disorders of Voluntary Muscle (ed 4). New York, Churchill Livingstone, 1981, p448-480
2. Dubowitz V: Muscle Disorders in Childhood. Philadelphia, Saunders, 1978.
3. Pearn J : Classification of spinal muscular atrophies. Lancet 1:919-922, 1980.
4. Apley A G, Solomon L 1982 Apley's system of orthopaedics and fractures, 6th edn. Butterworth, London
5. Edmonson A S, Crenshaw A H 1980 Campbell's operative orthopaedics, 6th edn. C V Mosby, St Louis
6. Hoppenfeldt S 1977 Orthopaedic neurology. A diagnostic guide to neurological levels. J B Lippincott, Philadelphia
7. Menelaus M B 1980 The orthopaedic management of spina bifida cystica, 2nd edn. Churchill Livingstone, Edinburgh
8. Tachdjian M O 1972 Pediatric orthopaedics (2 vols). W B Saunders, Philadelphia