

รายงานผู้ป่วย
การวินิจฉัยที่ผิดพลาดจากโรคกระดูกเปราะกรรมพันธุ์เป็นการทารุณกรรมเด็กกับความเสียหาย
ของครอบครัวที่ถูกกล่าวหา รายงานผู้ป่วยและบททวนวรรณกรรม

บุษเมษ เกษมถาวรศิลป์ พ.บ., วว.นิติเวชศาสตร์

กลุ่มงานเวชศาสตร์ฉุกเฉินและนิติเวช โรงพยาบาลนครพิงค์ จังหวัดเชียงใหม่

บทคัดย่อ

ในผู้ป่วยเด็กที่ยังไม่เริ่มเดินเมื่อมาโรงพยาบาลด้วยเรื่องกระดูกหักโดยที่ไม่มีประวัติประสบอุบัติเหตุมาก่อนนั้น สาเหตุที่ต้องคิดถึงเป็นอันดับต้นๆเลยก็คือการทารุณกรรมเด็ก เนื่องจากพบได้บ่อยในเด็กช่วงวัยนี้ โดยพบได้ทุกชนชั้นในสังคม และทุกเชื้อชาติ และไม่บ่อยนักที่มีการรายงาน ว่าแท้จริงแล้วปัญหาดังกล่าวเกิดจากโรคทางกระดูก ซึ่งโรคที่เป็นปัญหาสำคัญในการวินิจฉัยแยกโรคกับภาวะ child abuse คือ โรค osteogenesis imperfecta (OI) ที่เป็นโรคทางพันธุกรรมที่ทำให้เกิด osteoporosis ได้บ่อยที่สุด ทำให้ผู้ป่วยกระดูกหักง่ายแม้เพียงอุบัติเหตุเล็กน้อย รายงานนี้นำเสนอเด็กชายไทยวัย 8 เดือน ผู้มีประวัติกระดูกหักในระหว่างการทำกิจวัตรประจำวัน โดยไม่มีความผิดปกติอื่นจากการซักประวัติ ตรวจร่างกายและภาพถ่ายทางรังสี ทำให้วินิจฉัยผิดพลาดในตอนแรกรับว่าสาเหตุการหักของกระดูกที่หักนั้นเกิดจากการทารุณกรรมเด็ก ทำให้มีปัญหามาหลังจากการวินิจฉัย คือต้องมีการแยกเด็กออกจากผู้ปกครอง ซึ่งสุดท้ายเมื่อเวลาผ่านไป ความผิดปกติของโรค OI จึงเริ่มแสดงออกให้เห็นชัดเจนยิ่งขึ้น และพบการหักใหม่ของกระดูกเกิดขึ้นในสถานที่ที่ทำการแยกเด็กออกจากผู้ปกครองเดิมแล้ว ดังนั้นสาเหตุของกระดูกหักในผู้ป่วยรายนี้สาเหตุจึงมาจากโรค OI ซึ่งควรเป็นโรคหนึ่งที่ต้องได้รับการวินิจฉัยแยกโรคกับภาวะ child abuse ที่มาด้วยเรื่องการหักของกระดูกทุกครั้ง เนื่องจากไม่มีการหักของกระดูกที่เป็นลักษณะเฉพาะพิเศษในทั้งสองภาวะ และในโรค OI บางชนิดอาจไม่แสดงอาการผิดปกติใดๆในผู้ป่วยเลย ทำให้การวินิจฉัยยุ่งยากมากขึ้น จึงควรมีการตรวจทางห้องปฏิบัติการเพิ่มเติมเพื่อป้องกันการวินิจฉัยที่ผิดพลาดจากโรคทางกระดูกไปเป็นเรื่องของการทารุณกรรมเด็ก

คำสำคัญ :การทารุณกรรมเด็ก, โรคกระดูกเปราะกรรมพันธุ์, กระดูกหัก

Abstract: Case Report Misinterpretation of Osteogenesis Imperfecta to Child Abuse: A Dramatic Impact for The Family Accused. Case Report and Literature Review.

Puimek Kasemtavornsin, M.D.

Department of Forensic Medicine, Nakhonping Hospital, Chiang Mai

One of the most common causes of infants who are hospitalized with unexplained fractures is child abuse. It is found equally in all racial and socio-economic groups. It has been infrequently reported that the actual underlying cause of fracture is bone disease. Osteogenesis imperfecta (OI), the most common genetic cause of osteoporosis, is the major problem that misleads to child abuse. This report reveals an 8-month infant of Thai nationality who has bone fractures with minor trauma in daily activities. No other abnormalities of history, physical or radiological examination make misinterpretation at first admission to child abuse. The dramatic impact for the family accused came after diagnosis because we need to separate the patient from his parents to avoid repeated abuse. Finally, disorders of OI disease began to be seen more clearly and the new fractures occurred after patient was moved to protected environment. Thus, the real cause of unexplained fractures in this patient is OI. It is recommended that OI should be a differential diagnosis from child abuse presenting with fracture. Both OI and child abuse have no pathognomonic signs and some types of OI may not show any abnormal symptoms which makes diagnosis more difficult. In cases diagnosis are complicated we should rely on extensive laboratory investigation to prevent erroneous diagnosis of bone disease from child abuse.

Keywords: Child abuse, Osteogenesis imperfecta, Fracture

บทนำ

เด็กชายวัยเริ่มคลาน มารับการรักษาตัวที่โรงพยาบาลด้วยอาการไม่ขยับขา โดยไม่มีประวัติการได้รับอุบัติเหตุมาก่อน เอกซเรย์พบกระดูกต้นขาหัก ส่งภาพถ่ายรังสีเพิ่มเติมพบลักษณะที่ทำให้ต้องสงสัยว่าถูกทารุณกรรม คือพบกระดูกหักหลายตำแหน่ง แต่ละตำแหน่งที่หักเกิดขึ้นในเวลาที่แตกต่างกัน และผู้ปกครองไม่สามารถอธิบายสาเหตุการหักของกระดูกได้ โดยจากการซักประวัติ ตรวจร่างกาย และภาพถ่ายรังสีของผู้ป่วย ไม่พบลักษณะที่สำคัญของโรคทางกระดูกอื่นๆ จึงได้ส่งปรึกษาทีมสหวิชาชีพของศูนย์พึ่งได้ของโรงพยาบาลเพื่อทำการสืบค้นหาข้อมูล และหลีกเลี่ยงไม่ได้เลยที่จะต้องทำการแจ้งพนักงานเจ้าหน้าที่เพื่อคุ้มครองเด็ก ซึ่งอาจทำให้ต้องมีการแยกเด็กออกจากผู้ปกครองเพื่อความปลอดภัย จะเห็นว่าสถานการณ์เช่นนี้ในชีวิตความเป็นแพทย์ โดยเฉพาะแพทย์นิติเวชที่ต้องเกี่ยวข้องในการตรวจรักษา และให้ความเห็นในคดีเด็กถูกทารุณกรรมนั้นจะพบเห็นเหตุการณ์ลักษณะเช่นนี้ได้บ่อยๆ แต่สำหรับในผู้ป่วยรายนี้มีความซับซ้อนมากกว่านั้น เนื่องจากผู้ป่วยไม่ได้กระดูกหักจากการถูกทารุณกรรมเหมือนดังเช่นที่พบเป็นปกติ แต่ผู้ป่วยเป็นโรค osteogenesis imperfecta ซึ่งเป็นโรคทางพันธุกรรมที่พบได้น้อยประมาณ 1 ใน 20,000 คน ถึง 1 ใน 60,000 คน และมีความรุนแรงของโรคกว้างมาก ตั้งแต่ทำให้เด็กตายในครรภ์ไปจนถึงแสดงอาการเล็กน้อย วินิจฉัยได้ยากในผู้ป่วยผู้ใหญ่ อาการแสดงที่สำคัญของ OI คือ bone fragility, blue sclera, dentinogenesis imperfecta และ presenile deafness ซึ่งโรคนี้จะวินิจฉัยได้จากอาการแสดง การซักประวัติ ตรวจร่างกาย ประวัติครอบครัว และภาพถ่ายรังสี โดยไม่มีการตรวจวินิจฉัยที่ specific กับโรค¹

เนื่องจากการหักของกระดูกใน child abuse และ OI มีความคล้ายคลึงกัน คือสามารถพบ multiple fractures, repeated fractures และ unexplained fractures² ในทั้งสองภาวะ แต่จากข้อมูลพบว่าความชุกของกระดูกหักที่เกิดจาก child abuse มากกว่า OI ถึง 24 เท่า¹ และมีอันตรายมากกว่าคือถึงแก่ชีวิตได้ จึงอาจทำให้เกิดการวินิจฉัยผิดพลาดจาก OI เป็น child abuse ในตอนแรกได้ แต่การวินิจฉัยที่ผิดพลาดนั้นจะส่งผลกระทบต่อเด็กและครอบครัวอย่างมากทั้งในเรื่องของสภาพจิตใจ สภาพสังคม การศึกษาพยาบาล ส่งผลให้เกิดความขัดแย้งกันระหว่างบุคลากรทางการแพทย์กับครอบครัว หรือแม้กระทั่งผลกระทบต่อในแง่ของการดำเนินการทางกฎหมายที่จะตามมาได้ วัตถุประสงค์ของรายงานนี้เพื่อเปรียบเทียบ 2

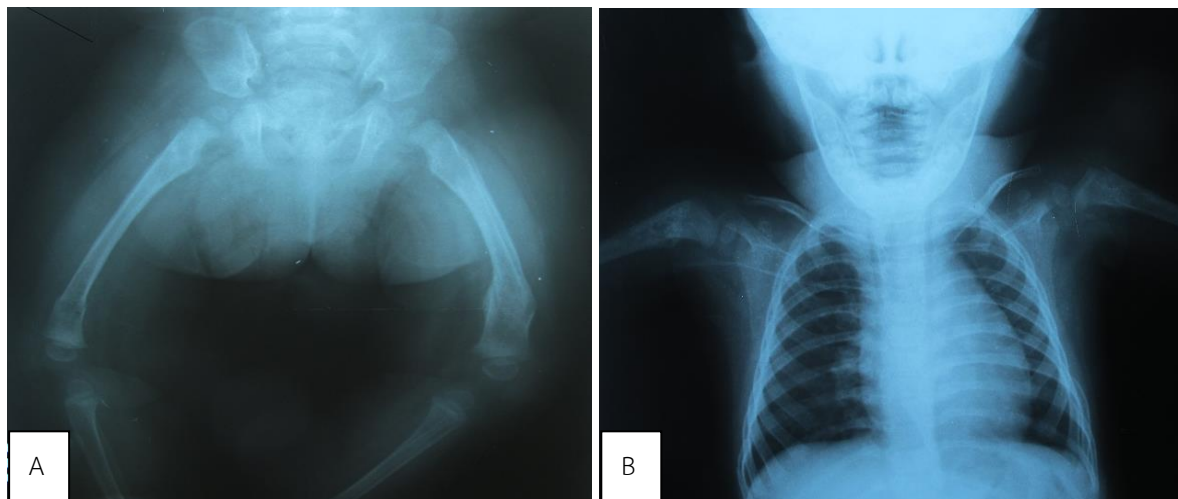
ภาวะนี้ทั้งในแง่ของความเหมือน ความแตกต่าง และลักษณะสำคัญที่ช่วยในการวินิจฉัยโรค เพื่อประโยชน์สูงสุดต่อผู้ป่วยและครอบครัว รายงานนี้แสดงถึงผู้ป่วยโรค OI ที่แรกได้รับการวินิจฉัยว่ากระดูกหักเนื่องจากถูกทารุณกรรม ซึ่งส่งผลกระทบต่อผู้ป่วย คนในครอบครัว และชุมชนเป็นอย่างมาก

รายงานผู้ป่วย

ผู้ป่วยเด็กชายไทย อายุ 8 เดือน มาโรงพยาบาลด้วยเรื่องร้องไห้งอแงและขยับขาขาลดลง ไม่มีประวัติการได้รับอุบัติเหตุมาก่อน เอกซเรย์พบ fracture of right distal femur และ old fracture of left distal femur โดยพบว่าก่อนหน้านี้ขณะผู้ป่วยอายุประมาณ 4 เดือนเคยมารักษาด้วยเรื่อง fracture shaft of left distal femur ครั้งนั้นได้รับการรักษาโดยการใส่ long leg slab ได้มีการรายงานผู้ป่วยไปที่ศูนย์พึ่งได้โดยเจ้าหน้าที่ส่งคนส่งเคราะห์ ซักประวัติได้ว่าขณะอาบน้ำให้ผู้ป่วยยืนบนเก้าอี้เดี่ยวแล้ว ลื่น หลังจากนั้นจึงมีอาการขาบวม จึงคิดถึงสาเหตุของกระดูกหักจากอุบัติเหตุมากกว่าการทารุณกรรมเด็ก ไม่ได้มีการรายงานต่อพนักงานเจ้าหน้าที่และได้จำหน่ายผู้ป่วยกลับบ้าน ดังนั้นปัญหาของกระดูกที่หักในการ admit ครั้งนี้จึงเป็น repeated fractures ซึ่งเป็นหนึ่งในข้อบ่งชี้ของโรงพยาบาลที่จะต้องรายงานศูนย์พึ่งได้เพื่อเข้าประเมินเรื่องเด็กถูกทารุณกรรม โดยทีมสหวิชาชีพในผู้ป่วยรายนี้ประกอบด้วยแพทย์นิติเวช ศัลยแพทย์ออร์โธปิดิกส์ กุมารแพทย์ รังสีแพทย์ จักษุแพทย์ จิตแพทย์เด็กและวัยรุ่น และเจ้าหน้าที่สังคมสงเคราะห์เข้าร่วมกันดูแลผู้ป่วย จากการซักประวัติ พบว่ามารดาอายุ 22 ปี มีโรคประจำตัวคือโรค SLE บิดาอายุ 24 ปี มีภูมิแพ้ยาอยู่ ๑. โดยหล่อ จ. เชียงใหม่ บิดามารดาประกอบอาชีพรับจ้าง พักอาศัยอยู่ที่บ้านด้วยกันทั้งหมด 5 คน ประกอบด้วย ปู่ ย่า บิดา มารดา และผู้ป่วย ไม่มีประวัติโรคกระดูก กระดูกหักง่าย หรือประวัติหุนหันตั้งแต่อายุน้อยๆ ในครอบครัว ในเวลากลางวันปู่และย่าจะเป็นคนเลี้ยงดู เวลากลางคืนจะเข้านอนกับบิดาและมารดา ผู้ป่วยเป็นบุตรคนที่ 2 โดยที่ครรภ์แรกมารดาได้ทำแท้งไป ในวันเกิดเหตุเป็นตอนกลางวันผู้ป่วยอยู่กับปู่และย่า ปู่ได้อุ้มผู้ป่วยนั่งบนตักแต่ผู้ป่วยร้องไห้เสียงดัง พบว่าขาบวมและไม่ยอมขยับขาจึงนำส่งโรงพยาบาล ตรวจร่างกายไม่พบลักษณะใบหน้าหรือแขน-ขาผิดปกติ ไม่พบ blue sclera ส่วนสูงและน้ำหนักอยู่ในเกณฑ์ปกติ ไม่พบบาดแผลบริเวณร่างกายภายนอก ได้ส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการเพิ่มเติมในเรื่องของ bone turnover marker ได้แก่ calcium = 10.1

mg/dL, phosphorus = 5 mg/dL และ alkaline phosphatase = 355 U/L ส่งตรวจตาไม่พบ retinal hemorrhage และเอกซเรย์ bone survey พบ fracture of right distal femur, old fracture of left distal

femur และ fracture at bilateral proximal humerus with minimal callus formation (รูปที่ 1) แต่ไม่พบลักษณะของ osteoporosis, rib fractures หรือลักษณะของ wormian bones บริเวณกะโหลกศีรษะ



รูปที่ 1. (A) Fracture of right distal femur and old fracture of left distal femur with periosteal reaction. (B) Fracture at bilateral proximal humerus with minimal callus formation.

จากข้อมูลทั้งหมดที่ทีมสหวิชาชีพคิดถึงโรคทางกระดูกน้อย เนื่องจากมีลักษณะของกระดูกหักที่พบแบบ multiple fractures, repeated fractures และ unexplained fractures แม้ว่าจะไม่มีลักษณะการหักของกระดูกที่ high specific กับการทารุณกรรมเด็ก เช่น classic metaphyseal fractures หรือ posteromedial rib fractures แต่จากลักษณะของกระดูกที่หักร่วมกับประวัติในครอบครัว ทำให้คิดถึงเรื่องของการทารุณกรรมเด็กมากกว่าโรคทางกระดูก จึงได้ดำเนินการตามขั้นตอนในการคุ้มครองเด็กของศูนย์พึ่งได้ ซึ่งก็คือแจ้งไปยังบ้านพักเด็กและครอบครัวจังหวัดเชียงใหม่เพื่อเข้าทำการสืบค้นข้อมูลของครอบครัวผู้ป่วยและทำการคุ้มครองสวัสดิภาพเด็ก สำหรับการรักษารักษาผู้ป่วยในครั้งนี้ได้ทำ close reduction และใส่ slab ขาขวาไว้ โดย admit อยู่ในโรงพยาบาล 2 วัน และได้จำหน่ายผู้ป่วยกลับบ้าน จากนั้นเจ้าหน้าที่บ้านพักเด็กได้ตามไปลงพื้นที่ที่บ้านของผู้ป่วย และได้อธิบายให้ครอบครัวรับทราบถึงจุดประสงค์ในการติดตามมาเยี่ยมบ้านเพื่อค้นหาสาเหตุของกระดูกหักในผู้ป่วย โดยได้เดินทางด้วยรถของศูนย์ประชาบดีมีสติ๊กเกอร์เลข 1300 ติดอยู่ข้างรถ ซึ่งพบปัญหาตั้งแต่เริ่มเข้าไปในชุมชน เนื่องจากชาวบ้านเมื่อเห็นรถของศูนย์ประชาบดีก็ทราบและสงสัยว่าต้องมีการกระทำความรุนแรงเกิดขึ้นในครอบครัวผู้ป่วย จึงเข้ามาซักถามและมุงดูกันที่บ้านผู้ป่วย และในขณะที่ทำการพูดคุยและสืบค้นข้อมูลอยู่นั้น

พบว่ามารดาผู้ป่วยมีท่าทีไม่ให้ความร่วมมือกับเจ้าหน้าที่ ส่วนผู้เป็นย่าก็ร้องไห้ตลอดเวลาและปฏิเสธว่าไม่มีใครทำร้ายผู้ป่วย จากนั้นเจ้าหน้าที่ก็ได้ดูสถานที่รอบๆบ้านที่เลี้ยงดูผู้ป่วยด้วยว่ามีความเหมาะสมหรือไม่ ซึ่งไม่พบความผิดปกติหรือน่าสงสัย เมื่อได้ข้อมูลจากการลงพื้นที่แล้วก็ได้กลับมา conference กับทีมสหวิชาชีพของโรงพยาบาลเพื่อวางแผนการดูแลผู้ป่วยต่อไป จากการประชุมได้ข้อสรุปว่ายังไม่ดำเนินการแจ้งความกับเจ้าหน้าที่ตำรวจ เนื่องจากไม่มีหลักฐานที่ชัดเจนเพียงพอ ส่วนผู้นำชุมชนจะติดตามดูแลครอบครัวอย่างใกล้ชิดและรายงานให้เจ้าหน้าที่ทราบเป็นระยะๆ และจะส่งตัวผู้ป่วยไปให้ตาและยายที่จังหวัดลำพูนเป็นผู้เลี้ยงดูแทน เพื่อป้องกันปัญหาผู้ป่วยจะถูกกระทำซ้ำ

ต่อมาอีกประมาณ 2 เดือน พบว่าผู้ป่วยได้กลับมาโรงพยาบาลอีกครั้ง ด้วยประวัติพลิกตัวไปทับแขนขวา จากนั้นไม่ยอมขยับแขนขวา เอกซเรย์พบว่า new fracture of right proximal humerus ได้รับการรักษาโดยการใส่ arm sling ซึ่งการมาอนโรงพยาบาลในครั้งนี้เองทำให้น้าหนักในการวินิจฉัยว่าเด็กถูกทารุณกรรมน้อยลงมาก เนื่องจากผู้ป่วยได้ถูกเปลี่ยนสถานที่ในการเลี้ยงดูจากบุคคลที่ต้องสงสัยว่าจะเป็นผู้กระทำในครั้งแรกแล้ว และประวัติที่ทำให้กระดูกหักก็เป็นเพียงอุบัติเหตุเล็กน้อยเท่านั้น ดังนั้นในการ admit ครั้งนี้ซึ่งเป็นครั้งที่ 3 จึงคิดถึงสาเหตุที่ทำให้เกิดกระดูกหักว่าเป็นเรื่องของโรค

ทางกระดูกมากกว่าเกิดจากการทารุณกรรมเด็ก ซึ่งเมื่อได้คำตอบดังนี้แล้วผู้ป่วยจึงได้กลับมาอยู่กับครอบครัวที่จังหวัดเชียงใหม่ตามเดิม และเมื่อได้ทำการติดตามอาการผู้ป่วยในเวลาต่อมา ก็เริ่มเห็นความผิดปกติทางลักษณะ

กายภาพคือมีขาโก่งงอ และภาพถ่ายรังสีก็พบลักษณะของ osteoporosis และ bowing of both legs ที่ตรวจไม่พบในการมา admit เมื่อ 2 ครั้งก่อนหน้านี้ (รูปที่ 2)



รูปที่ 2. (A) AP radiograph of lower limbs when patient aged 1.5 years shows osteopenia, bowing of both femurs and multiple fractures with different ages. (B) Zebra stripe sign involving both distal femoral metaphyses in patient when treated with cyclical bisphosphonate therapy.

วิจารณ์

การทารุณกรรมเด็กนับเป็นปัญหาสำคัญที่พบมากขึ้นทุกวันตามสื่อสังคมปัจจุบัน ทั้งจากปัญหาทางเศรษฐกิจ ปัญหาการท้องไม่พร้อม หรือปัญหาการใช้สารเสพติดต่างๆ ซึ่งถ้าบุคลากรทางการแพทย์ไม่ได้ตระหนักถึงปัญหานี้ ทำเพียงแค่รักษาอาการทางร่างกายและปล่อยให้เด็กกลับบ้าน จะพบว่าเด็กถูกกระทำการรุนแรงซ้ำได้ถึง 50% และอีก 10% มีความรุนแรงถึงขั้นเสียชีวิตได้³ ซึ่งการวินิจฉัยผิดพลาดนั้นพบได้บ่อยโดยเฉพาะในเด็กเล็กๆที่ยังไม่สามารถให้ประวัติเองได้ เนื่องจากผู้กระทำมักเป็นคนในครอบครัวหรือคนใกล้ชิด โดย 80% นั้นพบว่าเป็นบิดามารดาของเด็กเอง ซึ่งมักให้ประวัติที่อาจทำให้แพทย์เกิดความสับสนได้ โดยในเด็กที่มาโรงพยาบาลด้วยอาการกระดูกหักนั้นพบได้บ่อยเป็นอันดับที่ 2 จากการทารุณกรรมเด็ก รองมาจากเรื่องบาดแผลฟกช้ำตามร่างกาย⁴ ซึ่งมีการศึกษาที่พบมากถึง 1 ใน 3 ที่วินิจฉัยผิดพลาดโดยไม่ได้คิดถึงสาเหตุกระดูกหักจากการถูกทารุณกรรมในครั้งแรกที่เข้ารับการรักษาในสถานพยาบาล แต่ก็มีการศึกษาที่พบว่าในเด็กที่ได้รับการวินิจฉัยว่าถูกทารุณกรรมนั้นพบว่ามีประมาณ 7% ที่เกิดจากโรคประจำตัวอื่นๆ⁵ เช่น osteogenesis imperfecta, rickets, scurvy, Ehlers-Danlos syndrome, hypophosphatasia, copper

deficiency เป็นต้น โดยพบว่าผู้ปกครองที่มีบุตรเป็นโรคทางกระดูกเหล่านี้ถูกเข้าใจผิดว่าเป็นผู้กระทำการรุนแรงกับเด็กปีละประมาณ 1%⁶

สำหรับผู้ป่วยรายนี้สาเหตุที่ในตอนแรกได้รับวินิจฉัยผิดพลาดว่ากระดูกที่หักเกิดจากการถูกทารุณกรรมนั้นมีข้อสนับสนุนหลายประการ ตั้งแต่อายุของผู้ป่วยที่ในขณะนั้นมีอายุ 8 เดือน ที่จากการศึกษาพบว่า 80% ของเด็กที่กระดูกหักจากการถูกทารุณกรรมจะมีอายุน้อยกว่า 18 เดือน⁷ จากการซักประวัติพบว่าผู้ปกครองไม่สามารถอธิบายสาเหตุของกระดูกหักได้ชัดเจน ตอบคำถามแต่ละครั้งไม่สอดคล้องตรงกัน ในส่วนการตรวจร่างกายแม้ไม่พบบาดแผลตามตัวผู้ป่วย แต่ก็ยังพบลักษณะผิดปกติอื่นๆที่มักพบในโรคกระดูก เช่น blue sclera, dentinogenesis imperfecta (DI), macrocephaly, short stature หรือ umbilical hernia เป็นต้น ส่วนผลการตรวจ skeletal survey ที่ควรทำในผู้ป่วยสงสัยถูกทารุณกรรมทุกรายที่มีอายุน้อยกว่า 2 ปี นั้น พบลักษณะของกระดูกหักที่สนับสนุนว่าผู้ป่วยน่าจะมีโอกาสถูกทารุณกรรมได้สูง คือพบลักษณะของกระดูกหักหลายตำแหน่ง ได้แก่กระดูกต้นแขนและกระดูกต้นขาทั้งสองข้าง ซึ่งมีการศึกษาที่พบว่าในเด็กที่ยังเดินไม่ได้ femur และ humerus fractures เป็นการหักของกระดูกที่พบได้บ่อยในเด็กที่ถูกทารุณกรรม⁷

และพบว่าการที่มีกระดูกหักหลายตำแหน่งโดยที่ไม่มี ความผิดปกติของกระดูกหรือการบาดเจ็บบริเวณอื่นๆร่วมด้วย นั้น เป็นการยากที่จะเชื่อว่าเกิดจากอุบัติเหตุหรือแม้แต่มี โรคทางกระดูกร่วมด้วยก็ตาม และจากการดูลักษณะของ callus ที่เกิดขึ้นพบว่าระยะเวลาที่เกิดกระดูกหักแตกต่างกันถึง 3 ระยะ ซึ่งลักษณะการหักของกระดูกดังกล่าว คือ multiple fractures, especially bilateral และ fractures of different ages ถือเป็นระดับ moderate specificity ในการวินิจฉัยภาวะของ child abuse⁸ ประกอบกับไม่พบลักษณะที่ผิดปกติของโรคทางกระดูกใน ภาพถ่ายรังสี ทั้ง osteoporosis, wormian bones หรือ bowing deformity of limbs ส่วนผลการตรวจ bone turnover marker นั้น พบมีความผิดปกติเพียงระดับ alkaline phosphatase ที่สูงขึ้นเพียงเล็กน้อย ซึ่งเป็น เรื่องที่อาจพบได้ภายหลังการหักของกระดูก ส่วน แคลเซียมและฟอสเฟตอยู่ในระดับปกติ ไม่ได้บ่งชี้ไปถึง เรื่องของโรคทางกระดูกชนิดใดชนิดหนึ่ง ร่วมกับประวัติใน ครอบครัวที่บิดามารดาผู้ป่วยอายุยังน้อย มารดามีโรค ประจำตัวเรื้อรัง และเคยมีการทำแท้งบุตรมาก่อน เหตุผล ทั้งหมดดังกล่าวจึงบ่งชี้ไปในทางของ child abuse มาก ที่สุด จึงต้องมีการรายงานไปยังพนักงานเจ้าหน้าที่ตาม พรบ.คุ้มครองเด็ก มาตรา 29 จากนั้นจึงได้มีการประชุม ทีมสหวิชาชีพเพื่อทำการช่วยเหลือดูแลผู้ป่วยซึ่งได้ข้อสรุป ที่ทำให้เกิดการเปลี่ยนแปลงอย่างรุนแรงกับทั้งตัวผู้ป่วย และครอบครัวคือได้มีการส่งตัวผู้ป่วยไปให้ตาและยาย เลี้ยงดูที่จังหวัดลำพูน เพื่อกันเด็กออกจากผู้ที่คาดว่าจะ เป็นผู้กระทำความรุนแรง รวมถึงในการลงพื้นที่เพื่อเก็บ ข้อมูลของเจ้าหน้าที่ ได้สร้างความเข้าใจผิดให้กับเพื่อน บ้านและชุมชนของผู้ป่วยที่ได้ทราบข่าว ทำให้มีข่าวลือ ต่างๆเกิดขึ้นกับครอบครัวผู้ป่วย ซึ่งเป็นเรื่องที่สร้างความ ขัดแย้งระหว่างครอบครัวของผู้ป่วยและเจ้าหน้าที่ทีมสห วิชาชีพเป็นอย่างมาก ทำให้เจ้าหน้าที่ทำงานลำบากมาก ขึ้น เนื่องจากครอบครัวผู้ป่วยไม่ให้ความร่วมมือเท่าที่ควร แต่ต่อมาอีก 2 เดือนผู้ป่วยได้มารักษาตัวที่ โรงพยาบาลอีกครั้งที่ 3 ด้วยปัญหากระดูกต้นแขนขวา หักซ้ำอีกครั้งหนึ่ง ซึ่งจากการหักของกระดูกในครั้งนี้เองที่ เป็นตัวกระตุ้นให้ทีมสหวิชาชีพของศูนย์พึ่งได้คิดถึงการหัก ของกระดูกจากการถูกทารุณกรรมน้อยลงมากๆ เนื่องจาก ผู้ป่วยถูกแยกไปอยู่ในสถานที่ในการเลี้ยงดูที่ปลอดภัยแล้ว ถ้ากระดูกหักที่ผ่านมาเกิดจาก child abuse จริงๆก็ไม่ ควรจะเกิดการหักของกระดูกซ้ำอีก เพราะฉะนั้นสาเหตุ ของกระดูกหักที่ผ่านมาของผู้ป่วยน่าจะเป็นเรื่องของ bone disease มากกว่า โดยจากประวัติและผลการ investigation ทั้งหมดโรคที่คิดถึงมากที่สุดนี้ในผู้ป่วยรายนี้

ได้แก่ osteogenesis imperfect ซึ่งเป็นโรคที่ควรคิดถึง เป็นลำดับต้นๆในการวินิจฉัยแยกโรคกับ child abuse ทุกครั้งแม้ผู้ป่วยจะไม่ได้มีอาการแสดงของโรคเลยก็ตาม³ โดยโรค OI มีสาเหตุเนื่องจากความผิดปกติในโครงสร้าง หรือปริมาณของ type I collagen ที่เป็นส่วนประกอบที่ สำคัญของ bone, ligament, skin, sclera และ dentin ซึ่งมีการศึกษาที่พบว่าเด็กที่ป่วยด้วยโรคนี้ได้รับการ วินิจฉัยผิดพลาดว่าเกิดจาก child abuse ได้บ่อยกว่าใน โรคอื่นๆ และพบว่า 6% ของเด็กที่เป็นโรคนี้เคยได้รับการ วินิจฉัยว่าถูกทารุณกรรมมาก่อน⁹ โดยเฉพาะใน OI type IV ตามการแบ่งแบบ Sillence³ ที่มีลักษณะเด่นคือ DI ซึ่ง ในผู้ป่วยรายนี้อาจยังสังเกตความผิดปกติได้ยากเนื่องจาก ฟันเพิ่งเริ่มขึ้น และเมื่อได้ทำการติดตามภาพถ่ายรังสีของ ผู้ป่วยในเวลาต่อมาพบว่ามีเปลี่ยนแปลงไปในทางของ โรค OI ให้สังเกตได้ ทั้งลักษณะของ osteoporosis และ bowing deformity of both legs

สิ่งที่เป็นเรื่องยากในการวินิจฉัยแยกโรคระหว่าง child abuse และ OI นั้น เนื่องมาจากในปัจจุบันยังไม่มี gold standard สำหรับการวินิจฉัยภาวะทั้งคู่³ อีกทั้ง การศึกษาเปรียบเทียบความแตกต่างระหว่างสองภาวะนี้ ยังมีน้อย ส่วนมากมักเป็นการศึกษาเปรียบเทียบระหว่าง child abuse กับ accidental trauma มากกว่า รวมถึง การหักของกระดูกยังพบเป็น multiple fractures, repeated fractures, unexplained fractures และ ลักษณะของการหักยังพบได้ทุกแบบเหมือนกันอีกด้วย¹⁰ สำหรับการวินิจฉัยโรค OI ในปัจจุบันนั้นเป็นการวินิจฉัย จากประวัติในครอบครัว การตรวจร่างกาย และภาพถ่าย รังสี ซึ่งไม่มีข้อใดที่เป็น pathognomonic sign สำหรับ ตัวโรค กล่าวคือ ถ้ามีประวัติคนในครอบครัวกระดูกหัก ง่าย หรือมีประวัติท่อนกระดูกในคนอายุน้อย ก็จะช่วยบ่งไป ในทางโรค OI แต่ถ้าไม่มีประวัติก็ยังไม่สามารถตัดโรคนี้ ออกไปได้เนื่องจากพบมี spontaneous new mutation ของยีนในผู้ป่วยหลายราย¹¹ การตรวจร่างกายและ ภาพถ่ายรังสีที่ผิดปกติของโรค OI เช่น blue sclera, DI, osteoporosis หรือ wormian bones ก็อาจตรวจไม่เจอ ในผู้ป่วยทุกราย หรือเกิดขึ้นจากภาวะอื่นๆที่ไม่ใช่โรค OI เลยก็ได้ โดยใน blue sclera นั้น มีการศึกษาที่พบว่า สามารถเจอในเด็กปกติที่ไม่มีโรคได้ถึงประมาณ 15 เดือน¹² ภาวะ DI ซึ่งพบได้บ่อยที่สุดใน OI type IV จาก การศึกษาก็ยังพบว่าผู้ป่วยเพียงแค่ 1 ใน 3 เท่านั้นที่ ตรวจพบความผิดปกติของฟัน ส่วนในเรื่องของ osteoporosis นั้นแม้ว่า OI จะเป็นโรคทางพันธุกรรมที่ ทำให้เกิด osteoporosis ได้บ่อย แต่ก็มีการศึกษาที่พบว่า ในช่วงขวบปีแรกๆนั้นมักจะ ไม่พบลักษณะของ

osteoporosis แม้จะมีการหักของกระดูกเกิดขึ้นแล้วก็ตาม¹³ wormian bones ก็เช่นเดียวกันสามารถพบได้ในเด็กปกติที่ไม่เป็นโรค⁵ หรืออาจเกิดจาก syndrome อื่นๆก็ได้ เช่น rickets, Menke's syndrome หรือ Down's syndrome เป็นต้น

สำหรับการหักของกระดูกที่เป็น high specificity กับ child abuse ที่ตรวจไม่พบในผู้ป่วยรายนี้ เช่น classic metaphyseal fractures นั้นพบที่สามารถเกิดขึ้นได้ใน OI ด้วยเช่นกัน แต่โอกาสพบน้อยมาก ๆ เนื่องจากจากหักของกระดูก long bone ใน OI มักพบลักษณะการหักแบบ transverse ที่บริเวณ midshaft มากกว่า metaphyses เพราะมีความผิดปกติของ collagen type I ที่เป็นส่วนประกอบที่สำคัญในบริเวณ midshaft¹⁴ แต่ถ้าในผู้ป่วย OI ที่พบลักษณะของ metaphyseal fractures นั้น มักจะมี demineralization ของกระดูก หรือความผิดปกติอื่นๆ เช่น abnormal bone modeling หรือ wormian bones ให้เห็นได้แล้ว¹⁵ ส่วน posteromedial rib fractures นั้นก็เช่นเดียวกัน ในผู้ป่วยโรค OI ก็สามารถพบ rib fractures ได้ แต่จะพบในผู้ป่วยที่แสดงอาการรุนแรงแล้ว คือมักจะต้องพบลักษณะของ osteoporosis ร่วมด้วย และส่วนใหญ่จะพบการหักบริเวณ lateral side มากกว่า¹⁴ สำหรับการหักแบบอื่นๆที่เป็น high specificity ของ child abuse คือ scapular fractures, spinous process fractures และ sternal fractures นั้นยังไม่มีการศึกษาเนื่องจากพบได้น้อยมาก ซึ่งจะเห็นได้ว่าในบางครั้งการวินิจฉัยแยกโรคระหว่าง child abuse กับ OI นั้น ทำได้ยาก ดังนั้นในผู้ป่วยที่สงสัยว่ากระดูกหักจากโรค OI จึงควรมีการ investigation เพิ่มเติมเพื่อยืนยันการวินิจฉัยโรค ซึ่งสามารถทำได้ 2 วิธี¹ คือ biochemical analysis ได้แก่ การทำ culture fibroblast และวิธีการ molecular genetic analysis คือการตรวจ DNA แต่ไม่จำเป็นต้องทำในผู้ป่วยทุกราย เนื่องจากมีค่าใช้จ่ายสูงและรอผลตรวจนาน โดย fibroblast culture นั้นรอผลการตรวจประมาณ 6 สัปดาห์ถึง 3 เดือน ส่วนการตรวจ DNA ต้องรอผลนานประมาณ 6 เดือน และการตรวจทั้ง 2 วิธียังมี sensitivity ประมาณแค่ 80 - 90% เท่านั้น^{1,8} ซึ่งหมายความว่ายังมีผู้ป่วยอีก 10 - 20% ที่เป็นโรค OI แต่ผลการตรวจเป็น negative ซึ่งเคยมีการรายงานถึงผู้ป่วยที่รอผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการจนทำให้การ management เรื่องของ child abuse ล่าช้าออกไป ทำให้ส่งผลเสียต่อตัวผู้ป่วยเป็นอย่างมาก ดังนั้นแพทย์ที่ดูแลผู้ป่วยจึงควรที่จะ

รายงานเคสผู้ป่วยไปยังพนักงานเจ้าหน้าที่ขณะที่รอผลตรวจทางห้องปฏิบัติการไปด้วย¹⁶

ในผู้ป่วยรายนี้นอกจากการวินิจฉัยผิดพลาดจากโรค OI เป็น child abuse จะทำให้ผู้ป่วย ครอบครัว และชุมชนได้รับผลกระทบเป็นอย่างมากแล้ว ยังทำให้การรักษาโรค OI ล่าช้าไปด้วย ซึ่งในโรคนี้ถ้าวินิจฉัยได้เร็ว รักษาได้เร็วก็จะเป็นประโยชน์อย่างสูงสุดทั้งกับผู้ป่วยและครอบครัว โดยการรักษา OI ในปัจจุบันนั้นเป็นแบบ interdisciplinary health care team เพื่อช่วยดูแลผู้ป่วยและครอบครัว โดยแบ่งเป็น 2 ด้านหลักๆ คือ non-surgical และ surgical management^{12,17} โดย non-surgical management นั้น ประกอบไปด้วย physical rehabilitation โดยใช้วิธี Vojta¹⁵ ซึ่งการเริ่มกระตุ้นกล้ามเนื้อในเด็กที่อายุน้อยๆจะช่วยเพิ่มประสิทธิภาพในการทำงานของกล้ามเนื้อได้ดีกว่า รวมถึงการใช้กายอุปกรณ์ต่างๆเพื่อช่วยในการใช้ชีวิตประจำวันให้สะดวกขึ้น หรือเครื่องช่วยพยุงกระดูกและกล้ามเนื้อเพื่อป้องกันการเกิด deformity สำหรับการใส่ยาในโรค OI ปัจจุบันยังไม่มียาที่ใช้ในการรักษาโรค แต่มีการใช้ bisphosphonate เพื่อช่วยเพิ่ม bone mineral density และยับยั้งการเกิด bone resorption^{12,18} และอีกสิ่งหนึ่งที่สำคัญมากในการรักษาผู้ป่วยก็คือ psychological counseling ซึ่งต้องให้การรักษาทั้งในผู้ป่วยและผู้ปกครองด้วย ส่วนการรักษาโดยวิธีการทาง surgical management นั้น ส่วนใหญ่ก็จะเป็นการรักษาทาง orthopedic ได้แก่การผ่าตัดเพื่อรักษา fractures, scoliosis หรือ bowing of bones เป็นต้น และอาจมีภาวะอื่นที่เป็นภาวะแทรกซ้อนของโรค OI เช่นปัญหาเรื่อง cardiopulmonary, neurological, gastrointestinal problems ที่อาจต้องใช้การรักษาโดยการผ่าตัดวิธีต่างๆ ซึ่งสำหรับในผู้ป่วยรายนี้ได้รับการรักษาโดยใช้ cyclical intravenous bisphosphonate

สรุป

พระราชบัญญัติคุ้มครองเด็ก พ.ศ.2546 มาตรา 29 ได้กำหนดให้แพทย์ พยาบาล นักจิตวิทยา นักสังคมสงเคราะห์ ที่รับตัวเด็กไว้รักษาพยาบาล จะต้องรายงานให้พนักงานเจ้าหน้าที่หรือผู้มีหน้าที่คุ้มครองสวัสดิภาพเด็กหรือพนักงานฝ่ายปกครองหรือตำรวจทราบโดยมิชักช้า หากเป็นที่ปรากฏชัดหรือน่าสงสัยว่าเด็กถูกทารุณกรรมหรือเจ็บป่วยจากการเสี่ยงดูโดยมิชอบ เมื่อพนักงานเจ้าหน้าที่ได้รับแจ้งเหตุจะมีอำนาจเข้าตรวจค้นและมีอำนาจแยกตัวเด็กจากครอบครัวของเด็กเพื่อคุ้มครองสวัสดิภาพเด็กโดยเร็วที่สุด ซึ่งจะเห็นได้ว่าพรบ.ดังกล่าวทำให้การทำงานของศูนย์พึ่งได้เป็นไปอย่างสะดวก มีระบบ

และรวดเร็ว ทำให้เด็กได้รับการคุ้มครองสวัสดิภาพอย่างทันทีทันใด เพื่อลดการถูกกระทำซ้ำและเสียชีวิตจากการถูกทารุณกรรม แต่ในทางกลับกันถ้าหากมีการวินิจฉัยผิดพลาดจากเรื่องของ bone disease ไปเป็น child abuse ก็จะทำให้เกิดความเสียหายขึ้นกับตัวเด็กและครอบครัวเป็นอย่างมาก เพราะอาจจะทำให้เกิดการแยกเด็กออกจากครอบครัวโดยไม่จำเป็น ผู้ปกครองตกเป็นจำเลยทางสังคม และทำให้การรักษาโรคล่าช้าไปด้วย โดยเฉพาะในโรค OI ชนิดไม่รุนแรงที่วินิจฉัยได้ยาก ในผู้ป่วยเด็กเล็กที่ยังเดินไม่ได้และไม่มีอาการแสดงอื่นๆ นอกเหนือจากการหักของกระดูก เพราะโรคนี้ลักษณะการหักของกระดูกมีความแตกต่างกับ child abuse น้อยมาก และไม่มีลักษณะพิเศษในการช่วยวินิจฉัยทั้งคู่ โดยใช้เพียงประวัติของเด็ก ประวัติในครอบครัว การตรวจร่างกาย และภาพถ่ายทางรังสีเท่านั้นในการวินิจฉัยโรค แต่ถึงแม้ว่าโรค OI จะพบได้น้อยมากๆเมื่อเทียบกับภาวะ child abuse แต่ก็ยังเป็นโรคที่ต้องนึกถึงเมื่อต้องวินิจฉัยแยกโรค

กับ child abuse ทุกครั้ง ดังนั้นในการวินิจฉัยแยกโรค รวมถึงการรักษาควรร่วมกันวินิจฉัยโดยทีมสหวิชาชีพ เนื่องจากการวินิจฉัยแยก 2 ภาวะนี้ในเด็กต้องอาศัยความละเอียดอ่อนและอาจเกิดการผิดพลาดได้ง่ายถ้าไม่มีประสบการณ์เพียงพอ ควรมีการตรวจทางห้องปฏิบัติการและส่งตรวจภาพถ่ายทางรังสีอย่างละเอียด รวมทั้งอาจส่งตรวจพิเศษเพิ่มเติม เช่น CT scan, MRI และมีการตรวจทาง biochemical หรือ molecular analysis เพื่อลด misinterpretation ที่ทำให้เกิดผลกระทบอย่างใหญ่หลวงกับผู้ป่วยและครอบครัว และต้องตระหนักไว้เสมอว่าในผู้ป่วยบางรายการวินิจฉัยโรค OI ขึ้นกับเวลาที่วินิจฉัยด้วย เช่น อาการแสดงของเรื่อง DI, hearing loss, short stature, bowing of long bones ซึ่งเมื่อเด็กมีอายุนมากขึ้นอาการแสดงก็จะชัดเจนขึ้นตามลำดับ ดังนั้นในผู้ป่วยที่มีการวินิจฉัยแยกโรคยากระหว่าง OI และ child abuse อาจต้องอาศัยเวลาเป็นตัวช่วยในการวินิจฉัย รวมถึงมีการติดตามผู้ป่วยอย่างใกล้ชิดเพื่อป้องกันการถูกกระทำซ้ำ

เอกสารอ้างอิง

1. Marlowe A, Pepin MG, Byers PH. Testing for osteogenesis imperfecta in cases of suspected non-accidental injury. J Med Genet 2002;39:382-6.
2. Renaud A, Aucourt J, Weill J, Bigot J, Dienx A, Devisme L, et al. Radiographic features of osteogenesis imperfecta. Insights Imaging 2013;4:417-29.
3. Pandya NK, Baldwin K, Kamath AF, Wenger DR, Hosalkar HS. Unexplained fractures: child abuse or bone diseases, a systematic review. Clin Orthop Relat Res 2011;469:805-12.
4. Loder RT, Feinberg JR. Orthopaedic injuries in children with nonaccidental trauma: demographics and incidence from the 2000 kids' inpatient database. J Pediatr Orthop 2007;27:421-6.
5. Wardinsky TD, Vizcarrondo FE, Cruz BK. The mistaken diagnosis of child abuse: a three-year USAF Medical Center analysis and literature review. Mil Med 1995;160:15-20.
6. Ablin DS, Greenspan A, Reinhart M, Grix A. Differentiation of child abuse from osteogenesis imperfecta. AJR Am J Roentgenol 1990;154:1035-46.
7. Kemp AM, Dunstan F, Harrison S, Morris S, Mann M, Rolfe K, et al. Patterns of skeletal fractures in child abuse: systematic review. BMJ 2008;337:859-62.
8. Flaherty EG, Perez-Rossello JM, Levine MA, Hennrikus WL. Evaluating children with fractures for child physical abuse. Pediatrics 2014;133:e477-89.
9. Wright JT, Thornton JB. Osteogenesis imperfecta with dentinogenesis imperfecta: a mistaken case of child abuse. Pediatr Dent 1983;5:207-9.
10. Bishop N, Sprigg A, Dalton A. Unexplained fractures in infancy: looking for fragile bones. Arch Dis Child 2007;92:251-6.
11. Jenny C. Evaluating infants and young children with multiple fractures. Pediatrics 2006;118:1299-303.
12. Basel D, Steiner RD. Osteogenesis imperfecta: recent findings shed new light on this once well-understood condition. Genet Med 2009;11:375-85.

13. Kasim MS, Cheah I, Sameon H. Osteogenesis imperfecta and non-accidental injury: problems in diagnosis and management. *Med J Malaysia* 1995;50:170-5.
14. Dwek JR. The radiographic approach to child abuse. *Clin Orthop Relat Res* 2011;469:776-89.
15. D'Eufemia P, Palombaro M, Lodato V, Zambrano A, Celli M, Persiani P, et al. Child abuse and osteogenesis imperfecta: how can they be still misdiagnosed? A case report. *Clin Cases Miner Bone Metab* 2012;9:195-7.
16. Annagür A, Altunhan H, Annagür BB, Ertuğrul S, Örs R. Shaken baby syndrome suggestive of the diagnosis of osteogenesis imperfecta in newborn. *Eur J Gen Med* 2013;10:173-7.
17. Sorin H, Cornel C, Cristian CG, Iuliana P. Osteogenesis imperfecta: forensic assessment of traumatic injuries. Case report and literature review. *Rom J Leg Med* 2008;16:275-82.
18. Marini JC. Osteogenesis imperfecta. In: Behrman BE. *Nelson textbook of pediatrics*. 20th ed. Philadelphia: Elsevier; 2015. p. 3380-4.e1.