# Interesting case (Achalasia cardia)

## A 2-year-old girl with progressive dysphagia

**อ. นพ. พ.ท. อนันดร วงศ์ธีระสุต**
**โรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า**

เด็กหญิงอายุ 2 ปี 6 เดือน ภูมิลำเนา จ.ยโสธร

**อาการนำ**: อาเจียนเรื้อรังมา 1 ปี

**ประวัติปัจจุบัน**

1 ปีก่อนมาโรงพยาบาล ผู้ป่วยชอบเอามือล้วงคอให้อาเจียนหลังรับประทานอาหาร วันละ 3-4 ครั้ง เป็นอาหารที่เพิ่งรับประทานเข้าไป ไม่ไอ ไม่เจ็บคอ ไม่มีไข้เรื้อรัง ไม่ปวดท้อง อุจจาระวันละครั้ง น้ำหนักไม่ขึ้น ไม่เบื่ออาหาร รับการตรวจที่โรงพยาบาลประจำจังหวัด อาการยังไม่ดีขึ้น

1 เดือนก่อนมาโรงพยาบาล ยังล้วงคออาเจียนตลอด ดูดนมแม่ได้ รับประทานอาหารได้น้อยลง มารดาสังเกตว่าผู้ป่วยกลืนลำบาก จึงมารับการรักษาต่อกับแพทย์เฉพาะทาง

**ประวัติอดีต**

รับประทานนมแม่และนมกล่อง 2 กล่องต่อวัน อาหาร 3 มื้อ

รับวัคซีนครบตามกำหนด

พัฒนาการปกติ

**ประวัติครอบครัว**:

เกิดครบกำหนด น้ำหนักแรกเกิด 2,800 กรัม

เป็นบุตรคนที่ 3

ไม่มีประวัติโรคประจำตัวในครอบครัว

**Physical examination:**

BT 36°C, PR 90/min, RR 30/min, BP 85/55 mmHg, BW 9 kg (< P3), height 81 cm (< P3)

An active child, no jaundice, no pallor, no rash

HEENT: no icteric sclera, no lymphadenopathy or palpable neck mass

Heart and lungs: no abnormal finding

Abdomen : no distension, soft, no guarding, no hepatosplenomegaly, no palpable mass

Extremities : no edema, no deformity

No neurological deficit

ptnaigastro.org

**Pertinent findings:**

- Self-induced vomiting
- Progressive dysphagia
- Failure to thrive

**Problem list**: progressive dysphagia

**Differential diagnosis**

ผู้ป่วยรายนี้มีอาการกลืนลำบาก จึงต้องใช้นิ้วล้วงคอให้อาเจียนหลังรับประทานอาหาร ลักษณะของอาเจียนเป็นอาหารที่เพิ่งรับประทานใหม่ ๆ ที่ไม่ผ่านการย่อย ไม่มีอาการสำลักหรือไอหลังรับประทาน จึงทำให้คิดถึงรอยโรคที่อยู่บริเวณหลอดอาหารซึ่งอาจมีสาเหตุจาก

- Infection เช่น การติดเชื้อ CMV, HSV, candida esophagitis
- Allergic disease: food allergy, eosinophilic esophagitis
- Motility disorder: GERD, achalasia cardia
- การอุดกั้นทางเดินอาหารส่วนต้นจากสาเหตุอื่น ๆ เช่น foreign body, tumor, abscess, intestinal duplication cyst เป็นต้น

**Investigations:**

CBC: Hct 30.9 %, Hb 10.6 g/dL, WBC 17,900/cu mm (P 85, L 13, M 2%), platelets 306,000/cu mm, MCV 57 fL, MCH 19.6 pg, MCHC 34.3 g/dL, RDW 17.4 %

Serum electrolytes: Na 132, K 4.38, Cl 95.6, $HCO_3$ 17.4 meq/L

BUN 17, Cr 0.3 mg/dL

LFT: alb/glob 4.6/2.3 g/dL; TB/DB 0.3/0.1 mg/dL; AST 34, ALT 12, ALP 142 U/L

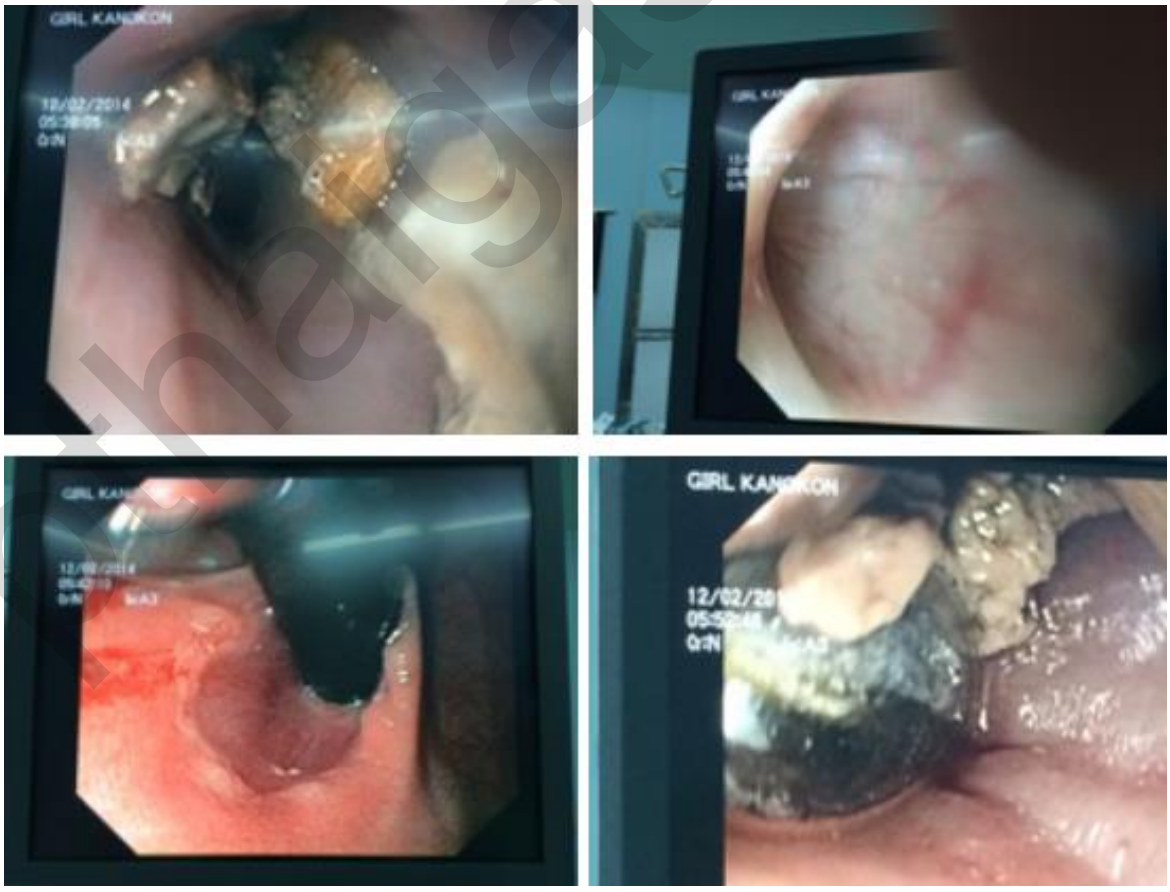
UA: protein and sugar-negative, no WBC or RBC

การตรวจทางห้องปฏิบัติการเบื้องต้นไม่พบความผิดปกติอื่นนอกจาก anemia จึงพิจารณาการตรวจเพิ่มเติมทางรังสีวินิจฉัย เพื่อหารอยโรคของทางเดินอาหารส่วนต้น โดยพิจารณาส่งตรวจ upper GI study ซึ่งได้ผลดังรูปที่ 1

thaigastro.org

**รูป 1 Upper GI study:** distal esophageal dilatation, bird-beak appearance at EG junction

หลังจากนั้นจึงพิจารณาตรวจด้วย EGD เพื่อตรวจหารอยโรคบริเวณหลอดอาหารส่วนปลาย ได้พบความผิดปกติดังแสดงในรูป




thaigastro.org

EGD findings

- Dilated distal end of esophagus
- Erythematous mucosa
- Retention of food particles in distal end of esophagus
- Difficult to pass endoscope to stomach

จากการตรวจพบความผิดปกติดังกล่าว จึงได้ให้การวินิจฉัยโรคในผู้ป่วยรายนี้ว่าเป็น **Achalasia cardia**

**Treatment:** CRE pneumatic balloon dilatation ด้วยขนาดเส้นผ่านศูนย์กลาง 15 มม. หลังจากนั้นได้นัดติดตามอาการของผู้ป่วยที่ระยะเวลา 1 เดือน พบว่าสามารถรับประทานอาหารได้ดีขึ้นและกลืนได้สะดวก ไม่พบการล้วงคอหลังรับประทาน น้ำหนักขึ้นจากเดิม 1 กก. ต่อมาเริ่มมีอาการกลืนลำบากมา 1 สัปดาห์ก่อนนัด ได้รับการประเมิน Eckardt score ดังตารางได้เท่ากับ 2 จึงพิจารณาทำการรักษาด้วย CRE balloon dilatation อีกครั้ง

ตารางแสดง

| SCORE | Dysphagia | Regurgitation | Chest pain | Weight loss |
|---|---|---|---|---|
| 0 | No | No | No | No |
| 1 | Occasionally | Occasionally | Occasionally | 0-5 kg |
| 2 | Daily | Daily | Daily | 5-10 kg |
| 3 | At each meal | At each meal | At each meal | > 10 kg |

สามารถนำมาประเมินอาการของผู้ป่วยดังนี้

| Stage | Score | Result |
|---|---|---|
| 0 | 0-1 | CLINICAL REMISSION |
| I | 2-3 | |
| II | 4-6 | TREATMENT FAILURE |
| III | > 6 | |

**สรุปผลการรักษา**

ผู้ป่วยรายนี้ ได้รับการรักษาด้วย pneumatic balloon dilatation รวม 3 ครั้ง ที่ระยะห่างกัน 1 และ 3 เดือน ในแต่ละรอบ พบว่าได้ผลการรักษาที่ดี ไม่มีอาการกลืนลำบาก ไม่มีอาเจียนหรือต้องล้วงคอให้อาเจียนอีก การเจริญเติบโตดีขึ้นเป็นลำดับ มี Eckardt score ที่ดีขึ้นหลังจากเฝ้าติดตามอาการนานกว่า 3 ปี

pthaigastro.org

ตารางสรุปการรักษาและอาการของผู้ป่วยรายนี้

| Date (Age) | Eckardt score (0-12) | BW | Height | CBC (Hb/MCV) | Procedure |
|---|---|---|---|---|---|
| 12/2/57 (3y) | Dysphagia 3 Regurgitation 3 Total : 6 | 9 (<P3) | 85 (P10-25) | 10.6/57 | Balloon dilatation (No.15 mm) |
| 28/3/57 (3y 1m) | Dysphagia 1 Regurgitation 1 Total : 2 | 10.8 (P10-25) | 87 (P10-25) | 11/56.4 | Balloon dilatation (No.18-20 mm) |
| 18/6/57 (3y 4m) | Dysphagia 1 Regurgitation 1 Total : 2 | 12.2 (P25) | 88 (P10-25) | 10.2 / 55.7 (T sat 8.4% Hb typing : Homozygous HbE) | Balloon dilatation (No.18-20 mm) |
| 18/8/57 (3y 6m) | Total : 0 | 13.3 (P25-50) | 89 (P10-25) | - | - |
| 3/4/60 (6y 2m) | Total : 0 | 18.6 (P 50) | 111 (P25-50) | - | - |

pinaigastro.org

## Achalasia cardia

เป็นความผิดปกติของการบีบคลายตัวของหลอดอาหารและกล้ามเนื้อหูรูดหลอดอาหารส่วนปลาย (lower esophageal sphincter หรือ LES) ทำให้ผู้ป่วยเกิดความผิดปกติในการกลืน หรือมีอาเจียนเรื้อรัง พบได้ในผู้ป่วยเด็ก 0.1-0.18 / 100,000 คนต่อปี เป็นโรคที่พบได้น้อยในช่วงวัยเด็ก โดยพบในผู้ป่วยที่อายุน้อยกว่า 15 ปี น้อยกว่าร้อยละ 5 และช่วงวัยทารกน้อยกว่าร้อยละ 1 จากจำนวนผู้ป่วย achalasia ทั้งหมด[2] ความผิดปกติเกิดขึ้นจากความเสื่อมของ myenteric plexus ที่ทำหน้าที่ยับยั้งการบีบตัวของหลอดอาหารและกล้ามเนื้อหูรูดหลอดอาหารส่วนปลาย ทำให้ไม่พบการบีบตัวแบบ peristalsis ของหลอดอาหาร และยังเพิ่มความตึงตัวของกล้ามเนื้อหูรูดหลอดอาหารส่วนปลาย โรคหรือกลุ่มอาการที่มีความสัมพันธ์กับโรค achalasia ได้แก่ trisomy 21, congenital hypoventilation syndrome, glucocorticoid insufficiency, eosinophilic esophagitis, familial dysautonomia, AAA syndrome (achalasia, alacrima, and ACTH insensitivity), การติดเชื้อ *Trypanosoma cruzi* (Chagas disease) เป็นต้น[3]

**อาการและอาการแสดง**

เกิดจากการอุดกั้นหลอดอาหารส่วนปลาย และผลข้างเคียงของการอุดกั้นหลอดอาหาร อาการที่พบได้แก่ การไหลย้อนของอาหาร (regurgitation) ซึ่งมักพบว่าเป็นอาหารที่คั่งค้างอยู่ในหลอดอาหารและยังไม่ผ่านการย่อยจากกรดในกระเพาะอาหาร อาการอาเจียนมักมีความรุนแรงเพิ่มขึ้นตามระยะเวลา และอาจพบอาการกลืนลำบาก กลืนเจ็บ เจ็บหน้าอก ผู้ที่มีอาการรุนแรงมากขึ้นจะส่งผลกระทบ เช่น น้ำหนักลด สำลักอาหาร เสียงแหบ ไอมากขณะอยู่ในท่านอน และปอดอักเสบซ้ำซ้อน เป็นต้น

Meyer และคณะ[4] รายงานอาการที่พบได้บ่อยที่สุดในผู้ป่วย achalasia ในเด็กรวม 42 ราย ได้แก่ อาการไหลย้อนของอาหารที่ยังไม่ผ่านการย่อยเป็นร้อยละ 83 รองลงมาได้แก่ อาการกลืนลำบาก น้ำหนักลด และอาเจียนเป็นร้อยละ 76, 76 และ 66 ตามลำดับ

| Symptom / Clinical feature | Percent |
|---|---|
| Regurgitation of poorly digested food | 83 |
| Dysphagia | 76 |
| Weight loss | 76 |
| Vomiting | 66 |
| Nocturnal cough | 56 |
| Recurrent respiratory tract infections | 39 |
| Chest pain | 14 |
| Choking | 13 |
| Alacrima | 7 |
| Addison's disease | 5 |
| Neusea | 2 |

*Meyer A, et al. Achalasia: Outcome in children. J Gastroenterol Hepatol. 2017;32:395-400.*

**การตรวจวินิจฉัยเพิ่มเติม**

1. การตรวจภาพถ่ายรังสีและสารทึบรังสี (contrast study) อาจพบลักษณะ "air-fluid level" ของหลอดอาหาร ตรวจภาพรังสีทางด้านข้างอาจพบการกดเบียดโดยหลอดอาหารจนทำให้มีการเคลื่อนของหลอดลมไปทางด้านหน้า ส่วนการตรวจด้วยสารทึบรังสีของหลอดอาหาร จะพบว่ามีการขยายตัวของหลอดอาหารส่วนปลาย และมีการตีบแคบบริเวณรอยต่อของหลอดอาหารกับกระเพาะอาหาร ลักษณะเป็น "bird beak sign"

ptnaigastro.org

2. การตรวจวัดความดันของหลอดอาหาร (esophageal manometry) ปัจจุบันถือเป็น “gold standard” ในการวินิจฉัยโรคนี้ จะไม่พบการบีบตัวแบบ peristalsis ของหลอดอาหาร และพบว่าการคลายตัวของกล้ามเนื้อหูรูดหลอดอาหารส่วนปลายเป็นไปอย่างไม่สมบูรณ์ (incomplete LES relaxation) การตรวจนี้อาจไม่สามารถตรวจได้ในผู้ป่วยเด็กทุกราย เนื่องจากข้อจำกัดเรื่องความพร้อมของอุปกรณ์ ขนาดตัวของเด็ก และความร่วมมือของเด็กในการทำการตรวจ

3. การส่องกล้องตรวจหลอดอาหาร (esophagoscopy) เป็นการตรวจเพื่อมองหารอยโรคอื่นๆที่มีอาการคล้าย achalasia เช่น ลักษณะของการอักเสบหรือการติดเชื้อของหลอดอาหาร การกดเบียดหลอดอาหารจากอวัยวะข้างเคียง โดยทั่วไปไม่จำเป็นต้องทำการเก็บชิ้นเนื้อของหลอดอาหารเพื่อยืนยันการวินิจฉัย achalasia

**การรักษา**

1. การรักษาโดยการใช้ยา เพื่อลดการบีบเกร็งตัวของกล้ามเนื้อหูรูดหลอดอาหารส่วนปลาย กลุ่มยาที่พิจารณาเลือกใช้ เช่น calcium channel antagonist, nitrate หรือการฉีด botulinum toxin เข้าสู่กล้ามเนื้อหูรูดหลอดอาหารส่วนปลาย การรักษาเหล่านี้อาจไม่ได้ผลการรักษาที่ดีและไม่ให้ผลการรักษาที่ดีในระยะยาว จึงอาจไม่ใช่ทางเลือกที่ดีที่สุดในการรักษากลุ่มผู้ป่วยเด็ก

2. การถ่างขยายกล้ามเนื้อหูรูดหลอดอาหารส่วนปลายด้วยบอลลูน (pneumatic balloon dilatation) ซึ่งมักพิจารณาให้การรักษาด้วยวิธีนี้หลังจากได้รับการส่องกล้องตรวจหลอดอาหาร การรักษาด้วยวิธีนี้ให้ผลการรักษาที่ดีและทำให้อาการดีขึ้นอย่างรวดเร็ว แต่มีข้อเสียคือมักมีอาการกำเริบเป็นซ้ำหลังทำหัตถการจนต้องรับการถ่างขยายซ้ำหลายรอบ ผลข้างเคียงที่พบได้หลังการถ่างขยายได้แก่ เลือดออกจากการฉีกขาดของหูรูดหลอดอาหาร การแตกรั่วของหลอดอาหาร ภาวะลมคั่งในช่องเยื่อหุ้มปอด เป็นต้น

3. การผ่าตัดคลายกล้ามเนื้อหลอดอาหารและหูรูดหลอดอาหารส่วนปลาย (myotomy) สามารถทำให้หลายวิธี เช่น การผ่าตัดแบบเปิด การส่องกล้องผ่านช่องท้อง (laparoscopic myotomy) และการส่องกล้องผ่านหลอดอาหาร (per-oral endoscopic myotomy: POEM) ซึ่งแต่ละวิธีต่างมีข้อดีและข้อเสีย รวมถึงผลข้างเคียงที่แตกต่างกัน

Wang L. และคณะ[5] รายงานผลการวิจัยแบบ meta-analysis ในผู้ป่วย achalasia จำนวน 761 คน เปรียบเทียบผลการรักษาด้วยการถ่างขยายกล้ามเนื้อหูรูดหลอดอาหารด้วยบอลลูน (pneumatic balloon dilatation) กับการผ่าตัดด้วยการส่องกล้องผ่านช่องท้อง (laparoscopic myotomy) พบว่าการรักษาด้วยการผ่าตัดให้ผลการรักษาที่ดีกว่า โดยพิจารณาจากการทุเลาลงของอาการเป็นร้อยละ 95 และการกลับมามีอาการซ้ำเป็นร้อยละ 5.1 เมื่อเทียบกับการถ่างขยายด้วยบอลลูนจะมีการทุเลาลงของอาการและการกลับมาเป็นซ้ำเท่ากับร้อยละ 77.8 และ 35.7 ตามลำดับ Saliakellis E. และคณะ[6] รายงานผลการรักษาผู้ป่วย achalasia ในเด็กจำนวน 43 ราย พบว่าการรักษาโดยการผ่าตัด Heller myotomy ให้ผลการรักษาที่ดีกว่าการถ่างขยายหูรูดหลอดอาหารด้วยบอลลูนเมื่อพิจารณาจาก Eckardt score หลังติดตามผลการรักษาที่ระยะเวลาเฉลี่ย 3 ปี

ptnigastro.org

**เอกสารอ้างอิง**


1. Eckardt VF, Aignherr C, Bernhard G. Predictors of outcome in patients with achalasia treated by pneumatic dilation. *Gastroenterology* 1992; 103: 1732-38.

2. Banerjee R, Prasad A, Kumar V, Wadhwa N. Infantile Achalasia Cardia. *Indian Pediatr* 2016; 53: 831-2.

3. Hallal C, Kieling CO, Nunes DL, Ferreira CT, Peterson G, Barros SG, et al. Diagnosis, misdiagnosis, and associated diseases of achalasia in children and adolescents: a twelve-year single center experience. *Pediatr Surg Int* 2012; 28: 1211-7.

4. Meyer A, et al. Achalasia: Outcome in children. *J Gastroenterol Hepatol* 2017; 32: 395-400.

5. Wang L, Li YM, Li L. Meta-analysis of randomized and controlled treatment trials for achalasia. *Dig Dis Sci* 2009; 54: 2303-11.

6. Saliakellis E, Thapar N, Roebuck D, Cristofori F, Cross K, Kiely E, et al. Long-term outcomes of Heller's myotomy and balloon dilatation in childhood achalasia. *Eur J Pediatr* 2017; 176: 899–907.


pthaigastro.org