



Step by step for growth evaluation

พ.ต.หญิง วรลักษณ์ ภัทรกิจนรินทร์

หน่วยโรคต่อมไร้ท่อและเมแทบอลิซึม กองกุมารเวชกรรม รพ.พระมงกุฎเกล้า

ในปัจจุบัน ผู้ปกครองมักพบบุตรหลานมาปรึกษาเรื่องการเจริญเติบโต โดยเฉพาะภาวะตัวเตี้ยหรือกังวลว่าจะสูงไม่ทันเพื่อน อย่างไรก็ตาม ร้อยละ 54-90 ของเด็กที่มาปรึกษาด้วยภาวะตัวเตี้ยมีความสูงปกติ¹ และร้อยละ 50-95 ของเด็กที่มีภาวะตัวเตี้ยจริง ตรวจไม่พบความผิดปกติใดๆ (normal variant short stature) เช่น ภาวะตัวเตี้ยจากพันธุกรรม ส่วนกลุ่มที่ตรวจพบความผิดปกติพบว่ามีส่วนสาเหตุจากการขาดฮอร์โมนการเจริญเติบโตมากที่สุด (ร้อยละ 39)² ดังนั้น กุมารแพทย์ทั่วไปจึงควรมีความรู้ในการวินิจฉัยภาวะตัวเตี้ย รวมทั้งสามารถบอกสาเหตุและให้การรักษาเบื้องต้นได้อย่างเหมาะสม

นิยาม

ภาวะตัวเตี้ย (Short stature) มีเกณฑ์ในการวินิจฉัย³ ดังนี้

1. ความสูงน้อยกว่าเปอร์เซนไทล์ที่ 3 ในกราฟมาตรฐานการเจริญเติบโต
2. ความสูงน้อยกว่าความสูงเฉลี่ยเกิน 2 เท่าของค่าเบี่ยงเบนมาตรฐาน (-2 standard deviation score, SDS) เมื่อเทียบกับเด็กเพศเดียวกันที่อายุเท่ากันและมีเชื้อชาติเดียวกัน โดยวิธีการคำนวณคะแนนค่าเบี่ยงเบนมาตรฐาน (SDS) ใช้สูตร

$$\text{Height SDS} = [\text{Child's height} - \text{Mean height}] / \text{SD}$$

โดย SD คือ ค่าเบี่ยงเบนมาตรฐานของความสูงเฉลี่ยของเด็กเพศเดียวกันที่อายุเท่ากันและมีเชื้อชาติเดียวกัน ตัวอย่างเช่น เด็กหญิงเชื้อชาติไทย อายุ 5 ปี จะมีความสูงเฉลี่ย 107 เซนติเมตร และมีค่าเบี่ยงเบนมาตรฐาน (SD) 4.2 เซนติเมตร ดังนั้น หากผู้ป่วยมีความสูงน้อยกว่า 98 เซนติเมตร ถือว่ามีภาวะตัวเตี้ย เนื่องจากคำนวณค่า height SDS จากสูตรได้น้อยกว่า -2 SDS

3. ความสูงอยู่ในเกณฑ์ปกติ (มากกว่าเปอร์เซนไทล์ที่ 3 หรือมากกว่า -2 SDS) แต่เทียบแล้วต่ำกว่าความสูงตามพันธุกรรม (midparental height, MPH) มากกว่า 2 SDS

4. ความสูงเมื่อเป็นผู้ใหญ่จากการทำนาย (predicted adult height, PAH) น้อยกว่าความสูงตามพันธุกรรม (MPH) มากกว่า 2 SDS

ภาวะเจริญเติบโตช้า (growth failure) หมายถึง ภาวะที่เด็กมีอัตราการเพิ่มความสูง (height velocity, HV) ต่ำกว่าเกณฑ์เป็นเวลาอย่างน้อย 2 ปี หรือ มีการเบี่ยงเบนของความสูงข้ามเส้นเปอร์เซ็นต์ไทล์หลักของกราฟมาตรฐานการเจริญเติบโตเกิน 2 เส้น

ภาวะตัวเตี้ยและภาวะเจริญเติบโตช้า เป็นการเจริญเติบโตผิดปกติที่ต้องได้รับการตรวจวินิจฉัยเพื่อหาสาเหตุ ข้อสังเกต คือ เด็กที่ภาวะเจริญเติบโตช้า (growth failure) ขณะที่มาตรวจอาจจะยังมีความสูงมากกว่าเปอร์เซ็นต์ไทล์ที่ 3 หรือไม่มีภาวะตัวเตี้ยก็ได้ ดังนั้น การดูแลผู้ป่วยที่มาด้วยปัญหาการเจริญเติบโต แพทย์จะต้องขอข้อมูลความสูงก่อนหน้าด้วยเสมอ เพื่อประเมินอัตราการเพิ่มความสูง ซึ่งเป็นข้อมูลที่สำคัญกว่าค่าความสูงเพียงครั้งเดียวหรือจุดเดียว ที่สำคัญคือ เด็กที่มีภาวะตัวเตี้ยอาจจะไม่มีสาเหตุหรือตรวจไม่พบความผิดปกติใดๆ แต่เด็กที่มีภาวะการเจริญเติบโตช้ามักมีสาเหตุหรือตรวจพบความผิดปกติร่วมด้วยเสมอ

ขั้นตอนในการประเมินเด็กที่มาด้วยภาวะตัวเตี้ย

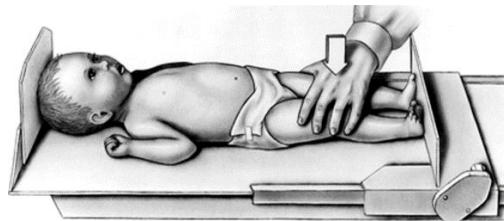
จากที่ได้กล่าวมาแล้วว่า เด็กส่วนใหญ่ที่มาปรึกษาด้วยภาวะตัวเตี้ยมีความสูงปกติและถึงแม้มีภาวะตัวเตี้ยก็มักตรวจไม่พบความผิดปกติใดๆ ดังนั้น การให้การดูแลเด็กที่มาปรึกษาด้วยปัญหาการเจริญเติบโต อันดับแรก แพทย์ต้องประเมินให้ได้ว่า**เด็กมีภาวะตัวเตี้ยหรือเจริญเติบโตช้าตามเกณฑ์วินิจฉัยที่ได้กล่าวข้างต้นจริงหรือไม่ และหากมีภาวะตัวเตี้ยจริงต้องสามารถบอกได้ว่าภาวะตัวเตี้ยนั้นมีสาเหตุจากความผิดปกติหรือไม่**

ขั้นแรก เด็กมีภาวะตัวเตี้ยหรือเจริญเติบโตช้าหรือไม่

ต้องอาศัยข้อมูลและเครื่องมือสำคัญ 4 อย่างประกอบกัน ได้แก่

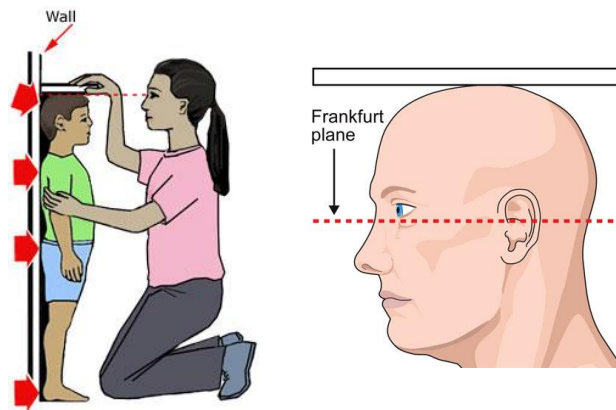
1. ความสูง (height) หรือความยาว (length) ของเด็กจากการวัดที่ถูกต้องแม่นยำ

การวัดความสูงที่ถูกต้องถือเป็นสิ่งสำคัญ โดยต้องอาศัยเครื่องมือและวิธีการวัดที่ถูกต้อง ในเด็กอายุน้อยกว่า 2 ปี จะใช้วิธีวัดความยาว (length) ในท่านอน (supine position) โดยใช้เครื่องมือที่เรียกว่า infantometer



รูปที่ 1 วิธีการวัดความยาวในเด็กอายุน้อยกว่า 2 ปี โดยเครื่องมือ Infantometer

วิธีการ คือ ให้ทารกนอนราบบนเครื่องวัด จับบริเวณขาและเข้าให้แนบกับที่วัด ศีรษะชิดกับผนังด้านที่ยึดแน่นขยับไม่ได้ จากนั้น เลื่อนแผ่นวัดด้านปลายเท้ามาชิดกับเท้าของเด็ก สำหรับเด็กอายุมากกว่า 2 ปี จะใช้วิธีวัดความสูงในท่ายืน (standing height) โดยใช้เครื่องมือที่เรียกว่า Harpenden stadiometer โดยให้เด็กถอดรองเท้า ถูงเท้าและเครื่องประดับผมออก ยืนตัวตรง สันเท้าชิด ศีรษะอยู่ในแนว Frankfurt plane ให้ท้ายทอย หลังส่วนบน ก้นและสันเท้าอยู่ชิดกับที่วัด ผู้วัดใช้มือพยุงที่gramทั้งสองข้างของเด็กและให้เด็กหายใจเข้า จากนั้นเลื่อนแผ่นกระดานด้านบนลงมาแนบกับศีรษะของเด็กแล้วอ่านค่าความสูงที่วัดได้



รูปที่ 2 วิธีการวัดความสูงในเด็กอายุมากกว่า 2 ปี โดยเครื่องมือ Harpenden stadiometer โดยศีรษะอยู่ในแนว Frankfurt plane หมายถึง เส้นสมมติที่ลากผ่านเชื่อมระหว่างขอบตาล่างไปยังรูหูด้านนอก อยู่ในแนวขนานกับพื้นและตั้งฉากกับลำตัว

โดยการวัดความสูงและความยาวควรวัดอย่างน้อย 3 ครั้ง ค่าที่วัดได้แต่ละครั้งไม่ควรได้ห่างกันเกิน 0.3 เซนติเมตร นำค่าที่วัดได้มาหาค่าเฉลี่ย จากนั้น นำค่าที่วัดได้ไปจุดลงบนกราฟมาตรฐานการเจริญเติบโตเพื่อแปลผลต่อไป ในกรณีที่ต้องการติดตามการเจริญเติบโตของเด็กปกติ แนะนำให้วัดความสูงซ้ำโดยแต่ละครั้งห่างกัน 6-12 เดือน ยกเว้นในกรณีที่มีความผิดปกติ อาจวัดความสูงซ้ำภายใน 3 เดือน⁴

2. ประวัติความสูงก่อนมาพบแพทย์เพื่อประเมินอัตราการเพิ่มความสูง (HV)

การดูอัตราการเพิ่มความสูงหรือความสูงเฉลี่ยที่เพิ่มขึ้นต่อปีถือเป็นข้อมูลสำคัญเพื่อดูว่าเด็กมีการเจริญเติบโตปกติหรือไม่ โดยมักเป็นค่าแรกที่มีการเปลี่ยนแปลงก่อนเด็กจะมีภาวะเตี้ยชัดเจนถึงแม้ขณะที่มาพบแพทย์เด็กมีความสูงอยู่ในเกณฑ์ปกติ แต่พบว่าอัตราการเพิ่มความสูงน้อยกว่าเกณฑ์ ถือว่ามีภาวะเจริญเติบโตช้า ซึ่งเป็นความผิดปกติที่ต้องได้รับการตรวจวินิจฉัยและให้

การรักษาเช่นเดียวกับภาวะตัวเตี้ย โดยควรมีข้อมูลทุก 6-12 เดือน เพื่อจุดลงในกราฟมาตรฐาน การเจริญเติบโต อัตราการเพิ่มความสูงของเด็กแตกต่างกันตามช่วงอายุ ได้แก่

อายุ	อัตราการเพิ่มความสูง (เซนติเมตรต่อปี)
แรกเกิด-1 ปี	25
1-2 ปี	10-11
2-5 ปี	6-8
5-8 ปี	5-6
ก่อนเข้าวัยรุ่น	4
เด็กชายช่วงวัยรุ่น	10-14
เด็กหญิงช่วงวัยรุ่น	8-12

3. ความสูงของพ่อและแม่ เพื่อนำมาคำนวณความสูงตามพันธุกรรม (MPH หรือ TH)

ปัจจัยทางพันธุกรรมหรือความสูงของพ่อแม่ถือเป็นปัจจัยหลักในการกำหนดความสูงของเด็ก ดังนั้น การทราบความสูงที่ถูกต้องของพ่อและแม่จึงมีความสำคัญในการประเมินการเจริญเติบโตของเด็ก โดยแนะนำให้วัดความสูงของพ่อแม่เช่นเดียวกับเด็ก เนื่องจากพบว่าข้อมูลความสูงจากการบอกเล่ามักมากกว่าความสูงจริงประมาณ 0.5-2 เซนติเมตร โดยเฉพาะข้อมูลความสูงของพ่อ และกรณีที่พ่อแม่ตัวเตี้ย

วิธีที่จะคาดคะเนความสูงของเด็กเมื่อโตเป็นผู้ใหญ่ สามารถคำนวณจากความสูงของพ่อแม่ เรียกว่า mid parental height (MPH)

$$\text{MPH ของเด็กชาย} = (\text{ความสูงของพ่อ} + \text{ความสูงของแม่} + 13)/2$$

$$\text{MPH ของเด็กหญิง} = (\text{ความสูงของพ่อ} + \text{ความสูงของแม่} - 13)/2$$

โดยความสูงสุดท้ายเมื่อโตเต็มที่ของเด็กควรอยู่ในช่วงของ midparental height \pm 8.5 เซนติเมตร (2 SD) หากเด็กมีความสูงปกติแต่คำนวณแล้วพบว่าความสูงเมื่อโตเต็มที่ จะน้อยกว่า MPH มากกว่า 2 SD ถือว่ามีภาวะตัวเตี้ย

4. กราฟมาตรฐานการเจริญเติบโตในเด็กไทย

เป็นเครื่องมือเบื้องต้นที่ใช้ประเมินภาวะการเจริญเติบโตของเด็ก หากเด็กมีส่วนสูงน้อยกว่า เปอร์เซ็นไทล์ที่ 3 ถือว่ามีภาวะตัวเตี้ย และหากมีการเบี่ยงเบนของความสูงข้ามเส้นเปอร์เซ็นไทล์หลักเกิน 2 เส้น เช่น เคยมีความสูงอยู่ที่เปอร์เซ็นไทล์ที่ 90 เมื่อติดตามต่อมาในภายหลังพบว่ามีความสูงอยู่ที่เปอร์เซ็นไทล์ที่ 10 ถือว่ามีภาวะเจริญเติบโตช้า

ขั้นที่ 2 หาว่าสาเหตุของภาวะตัวเตี้ยเกิดจากอะไร

เมื่อให้การวินิจฉัยได้ว่าผู้ป่วยมีภาวะตัวเตี้ยหรือเจริญเติบโตช้าแล้ว แพทย์ต้องหาสาเหตุของภาวะนี้ โดยการซักประวัติและตรวจร่างกายอย่างละเอียด รวมถึงตรวจทางห้องปฏิบัติการเพิ่มเติมเพื่อยืนยันสาเหตุที่สงสัย⁵

ประวัติที่สำคัญ

- อายุที่สังเกตว่าเริ่มตัวเตี้ย
- น้ำหนักและความยาวแรกเกิด คลอดครบกำหนดหรือก่อนกำหนด ประวัติคลอดยากหรือขาดอากาศแรกคลอด (birth asphyxia) ประวัติภาวะผิดปกติหลังคลอด ได้แก่ น้ำตาลในเลือดต่ำ ตัวเหลืองนานเกิน 2 สัปดาห์
- ประวัติความผิดปกติของต่อมไทรอยด์ เช่น ท้องผูก ชี้นาว เชื่องช้า การเรียนแย่ง
- ภาวะประวัติโภชนาการ ชนิดและปริมาณอาหารที่รับประทานในแต่ละมื้อ ลักษณะนิสัยการรับประทานอาหารของเด็ก
- ประวัติการออกกำลังกาย
- ประวัติพัฒนาการ ผลการเรียน
- ประวัติการเลี้ยงดูเอาใจใส่ ผู้เลี้ยงดูหลัก เหตุการณ์เปลี่ยนแปลงในครอบครัวหรือในช่วงที่เด็กเจริญเติบโตช้าลง
- ประวัติการเจ็บป่วย โรคเรื้อรัง ประวัติยาที่ใช้เป็นประจำ
- ประวัติการตั้งครรภ์และฝากครรภ์ของมารดา ได้แก่ การติดเชื้อระหว่างตั้งครรภ์ (rubella, syphilis, AIDS, toxoplasmosis, CMV) ประวัติการดื่มสุรา การใช้สารเสพติดระหว่างตั้งครรภ์ ประวัติการใช้ยา (hydantoin, warfarin) ภาวะ placental insufficiency และการตั้งครรภ์แฝด
- ลักษณะการเติบโตของบิดา มารดา ญาติพี่น้อง
- ประวัติอายุที่มีการเปลี่ยนแปลงทางเพศเข้าสู่วัยหนุ่มสาวของบิดามารดา ได้แก่ อายุที่เริ่มมีหน้าอกหรือประจำเดือนของมารดา อายุที่เริ่มเสียงห้าวของบิดา

การตรวจร่างกาย

- น้ำหนักและความสูงปัจจุบัน เส้นรอบศีรษะ (head circumference)
- สัดส่วนร่างกาย ได้แก่ upper to lower segment ratio, U:L ratio) ซึ่งมีค่าแตกต่างกันตามช่วงอายุ

อายุ	U:L ratio
แรกเกิด	1.7:1
6 เดือน	1.6:1

1 ปี	1.5:1
2 ปี	1.4:1
3 ปี	1.3:1
4 ปี	1.2:1
5 ปี	1.1:1
7 ปี	1.0:1

- ต่อมไทรอยด์และลักษณะของภาวะ hypothyroidism ได้แก่ คอพอก ชีพจรช้า ผิวแห้ง
- ลักษณะผิดปกติต่างๆ (dysmorphic features) ที่เข้าได้กับ syndrome
- ความผิดปกติของโครงสร้างกลางลำตัว (midline defect) เช่น ปากแหว่ง เพดานโหว่ ลูกตากลอกไปมา (wandering eye, nystagmus) ฟันน้ำขึ้นเดี่ยว (single central incisor) หัวใจผิดปกติแต่กำเนิดบางชนิด (conotruncal cardiac defect) อวัยวะเพศมีขนาดเล็ก (micropenis) อาการดังกล่าวบ่งบอกถึงความผิดปกติของไฮโปธาลามัส (hypothalamus) และต่อมใต้สมอง (pituitary gland) ซึ่งเป็นสาเหตุของภาวะขาดฮอร์โมนการเจริญเติบโตได้
- กระดูกสันหลังและแขนขา เพื่อดูภาวะกระดูกสันหลังคด (scoliosis)
- ระยะเวลาเป็นหนุ่มสาว (Tanner staging)
- ระบบประสาท รวมทั้ง eye ground และ visual field

การตรวจทางห้องปฏิบัติการเพิ่มเติม

ส่วนใหญ่จะสามารถให้การวินิจฉัยสาเหตุของภาวะตัวเตี้ยได้จากการซักประวัติและตรวจร่างกาย การส่งตรวจเพิ่มเติมจึงขึ้นกับโรคที่สงสัย⁶

ตารางที่ 1 การตรวจเพิ่มเติมทางห้องปฏิบัติการในเด็กที่มีภาวะตัวเตี้ย⁶

ชนิดการตรวจ	ข้อบ่งชี้
Complete blood count	Anemia
BUN, Cr, electrolytes, urine analysis, liver function test	Chronic renal or liver diseases
Ca, PO ₄ , alkaline phosphatase	Metabolic bone disorders
IGF-1, IGFBP-3, growth hormone stimulation test	Growth hormone deficiency
Thyroid function test (FT ₄ , FT ₃ , TSH), Anti-thyroglobulin, Anti-thyroid peroxidase	Hypothyroidism
Chromosome study	Turner syndrome

Bone age	FSS, CDGP, growth hormone deficiency
Skeletal survey	Disproportionate short stature

*IGF-1: Insulin-like growth factor 1, IGFBP-3: Insulin-like growth factor binding protein 3,

FSS: familial short stature, CDGP: constitutional delayed growth and puberty

โดยทั่วไปหากไม่พบความผิดปกติใดๆ แนะนำให้ส่งเอกซเรย์มือซ้ายเพื่อประเมินอายุกระดูก (bone age) ซึ่งจะช่วยในการวินิจฉัยแยกโรคและทำนายความสูงเมื่อเป็นผู้ใหญ่

ขั้นที่ 3 แนวทางการวินิจฉัยโรคในเด็กที่มีภาวะตัวเตี้ย

สาเหตุของภาวะตัวเตี้ยมีมากมาย³

ตารางที่ 2 สาเหตุของภาวะตัวเตี้ย³

Normal variants short stature
<ul style="list-style-type: none"> - Familial short stature (FSS) - Constitutional delayed growth and puberty (CDGP)
Pathologic short stature
A. Disproportionate <ul style="list-style-type: none"> - Congenital: skeletal dysplasia - Acquired: secondary to malformations, radiotherapy, tumors and other diseases
B. Proportionate of prenatal origin (newborn SGA) Due to fetal factors: <ul style="list-style-type: none"> - Chromosomopathies (Turner, Down, Prader-Willi, etc.) - Syndromic (Silver-Russell, Cornelia de Lange, Noonan, etc.) - Primordial dwarfism (MOPD I, II, III) Due to maternal features: malnutrition, drugs, cardiac pathology, congenital infections (TORCH)
C. Proportionate of postnatal origin Malnutrition Chronic infectious diseases Organic diseases <ul style="list-style-type: none"> - Hepatobiliary/Gastrointestinal (cystic fibrosis, short intestine, biliary atresia, chronic hepatitis, liver transplantation, etc.)

- Renal (glomerular, interstitial, tubular)
- Cardiac (congenital heart disease)
- Pulmonary (asthma, bronchopulmonary dysplasia, obstructive apnea, etc.)
- Hematological (chronic severe anemia, hemochromatosis)
- Oncological (leukemias, lymphomas, bone marrow transplantation, etc.)
- Central nervous system (cerebral palsy, mental retardation, etc.)
- Rheumatological (juvenile arthritis, systemic lupus erythematosus, etc.)

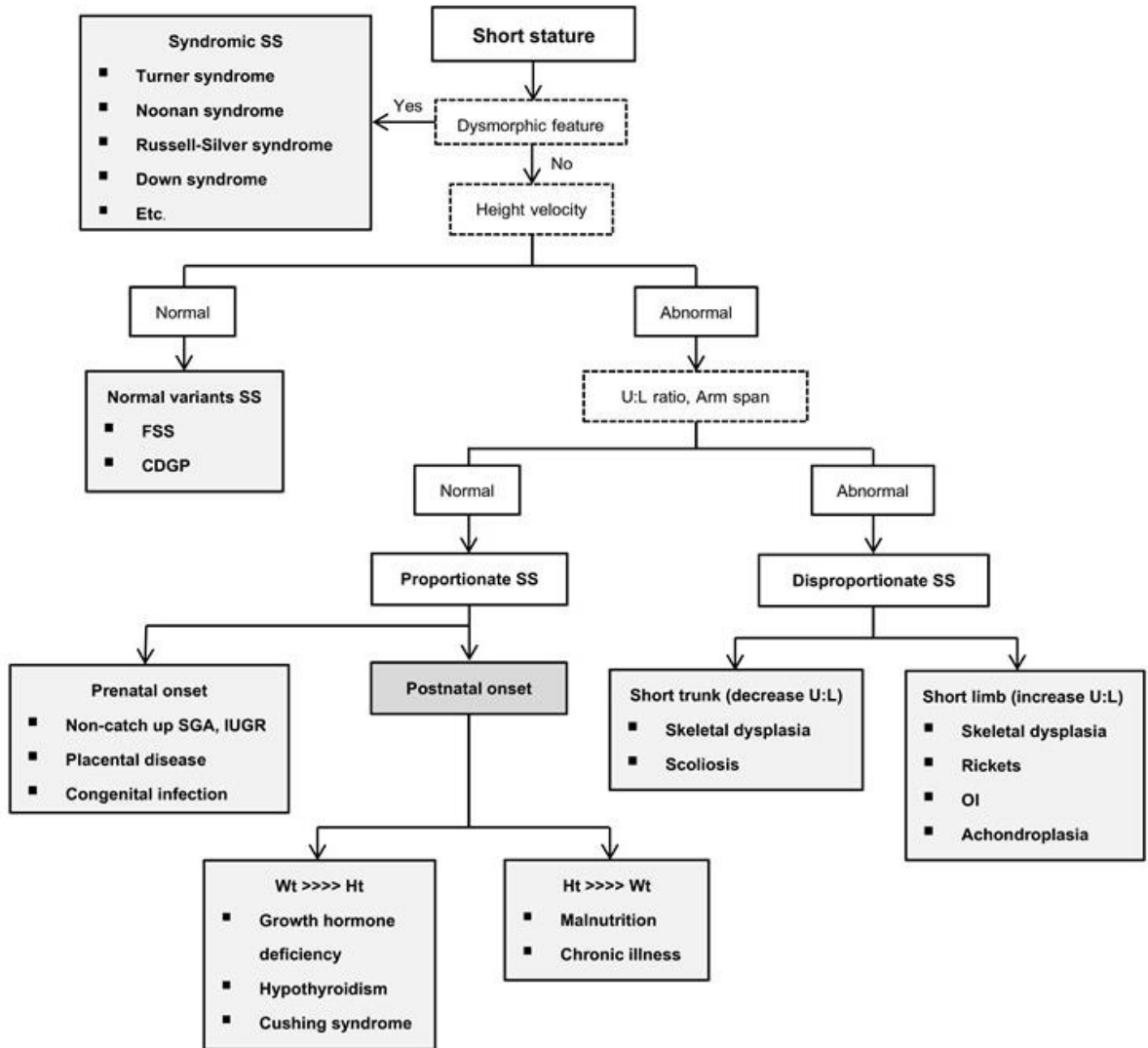
Endocrine diseases

- Growth hormone/IGF-1 deficiency or insensitivity
- Hypothyroidism
- Hypercortisolism
- Precocious puberty without treatment
- Pseudohypoparathyroidism
- Inherited rickets (hypocalcemic and hypophosphatemic)
- Diabetes insipidus without treatment
- Diabetes mellitus (poor control)

Psychosocial

แต่สามารถแบ่งออกได้เป็น 2 กลุ่มใหญ่ คือ ภาวะตัวเตี้ยปกติ (normal variant short stature) และภาวะตัวเตี้ยผิดปกติ (pathologic short stature) โดยสามารถวินิจฉัยโดยใช้แนวทางดังต่อไปนี้

แผนภูมิที่ 1 แนวทางการวินิจฉัยภาวะตัวเตี้ยในเด็ก



1. หากมีลักษณะหน้าตาหรือระบบต่างๆในร่างกายผิดปกติร่วมด้วย (dysmorphic features) ให้การวินิจฉัยโรคในกลุ่มที่มีความผิดปกติแต่กำเนิดที่มีภาวะตัวเตี้ยร่วมด้วย เช่น Turner syndrome, Noonan syndrome, Russell-Silver syndrome
2. จากนั้น แยกว่าเป็นกลุ่มภาวะตัวเตี้ยปกติ (normal variant short stature) หรือภาวะตัวเตี้ยผิดปกติ (pathologic short stature) ซึ่งแยกโดยอัตราการเพิ่มความสูงต่อปี (height velocity)

- Normal height velocity จัดเป็น “normal variant short stature” โรคในกลุ่มนี้ ได้แก่ familial short stature (FSS) และ constitutional delayed growth and puberty (CDGP)
 - Abnormal height velocity หรือ deviation of height > 2 major percentile ในเด็กอายุมากกว่า 2 ปี จัดเป็น “pathologic short stature”
3. กลุ่ม pathologic short stature แยกกว่าเป็น proportionate หรือ disproportionate short stature โดยดูจาก upper to lower segment ratio (U:L ratio)
- U:L ratio ปกติ จัดเป็น “proportionate short stature”
 - U:L ratio ผิดปกติ จัดเป็น “disproportionate short stature”
4. กลุ่ม disproportionate short stature ให้แยกเป็น 2 กลุ่ม
- Short trunk หรือลำตัวสั้น (decrease U:L ratio) ได้แก่ scoliosis, skeletal dysplasia
 - Short limb หรือแขนขาสั้น (increase U:L ratio) ได้แก่ achondroplasia, rickets, osteogenesis imperfecta, skeletal dysplasia
5. กลุ่ม proportionate short stature แยกเป็น 2 กลุ่มตามช่วงเวลาที่มีภาวะตัวเตี้ย ได้แก่ prenatal หรือ postnatal onset โดยดูจาก “น้ำหนักแรกคลอด”
- น้ำหนักแรกเกิดน้อย (low birth weight หรือ SGA) จัดเป็น prenatal onset short stature ได้แก่ IUGR, placental disease, congenital infection
 - น้ำหนักแรกเกิดปกติ จัดเป็น postnatal onset short stature
6. กลุ่ม postnatal onset short stature ให้แยกกว่าเป็นจากทางต่อมไร้ท่อ (endocrine cause) หรือจากโรคระบบอื่นๆ โดยเปรียบเทียบน้ำหนักและความสูงว่าค่าใดผิดปกติมากกว่ากัน
- ความสูงต่ำกว่าค่าปกติมากกว่าน้ำหนัก จัดเป็น endocrine cause ได้แก่ hypothyroidism, growth hormone deficiency, Cushing syndrome
 - น้ำหนักมีต่ำกว่าค่าปกติมากกว่าความสูง เกิดจากโรคระบบอื่นๆ ได้แก่ malnutrition และ chronic illness

สาเหตุของภาวะตัวเตี้ยที่พบได้บ่อยในเด็ก

ขอล่าวรายละเอียดเฉพาะโรคในกลุ่มภาวะตัวเตี้ยปกติ ได้แก่ ตัวเตี้ยจากพันธุกรรมและจากการเข้าสู่วัยหนุ่มสาวช้า เนื่องจากเด็กส่วนใหญ่ที่มาพบแพทย์อยู่ในกลุ่มนี้และกุมารแพทย์ทั่วไปสามารถให้การดูแลรักษาติดตามได้ ส่วนเด็กที่มีภาวะตัวเตี้ยผิดปกติ แนะนำให้ส่งปรึกษากุมารแพทย์โรคต่อมไร้ท่อหรือกุมารแพทย์สาขาอื่นตามความเหมาะสมเพื่อดูแลรักษาร่วมกัน

1. ภาวะตัวเตี้ยจากพันธุกรรม (familial short stature)

ลักษณะทางคลินิก

- บิดามารดามีภาวะตัวเตี้ย ส่งผลให้ MPH น้อยกว่าความสูงเฉลี่ยของประชากรทั่วไป
- น้ำหนักและความยาวแรกเกิดอยู่ในเกณฑ์ปกติหรือต่ำกว่าปกติเล็กน้อย
- ความสูงของเด็กจะเบี่ยงเข้าสู่ความสูงทางพันธุกรรม (ซึ่งอาจน้อยกว่าเปอร์เซนไทล์ที่ 3) ภายใน 2 ขวบปีแรก และความสูงเมื่อโตเต็มที่อยู่ในช่วงของความสูงตามพันธุกรรม
- อัตราการเพิ่มความสูงอยู่ในเกณฑ์ปกติตามช่วงอายุ
- เข้าสู่วัยหนุ่มสาวอยู่ที่อายุปกติ
- ตรวจร่างกายไม่พบความผิดปกติ และมีรูปร่างเตี้ยแบบสมส่วน (proportionate short stature)

การตรวจเพิ่มเติม

- อายุกระดูก (bone age) มีค่าใกล้เคียงกับอายุจริง (chronological age, CA)
- ไม่มีความจำเป็นต้องตรวจทางห้องปฏิบัติการอื่นเพิ่มเติม

การรักษา

- อธิบายว่าเป็นการเจริญเติบโตที่ปกติตามพันธุกรรม และแนะนำเรื่องการปฏิบัติตัวที่เหมาะสมเพื่อที่จะเจริญเติบโตได้เต็มที่ตามศักยภาพทางพันธุกรรม

2. ภาวะตัวเตี้ยจากการเข้าสู่วัยหนุ่มสาวช้า (constitutional delayed growth and puberty, CDGP)

เป็นสาเหตุของภาวะตัวเตี้ยที่พบได้บ่อยที่สุดในเด็กชาย อย่างไรก็ตามภาวะ CDGP สามารถพบได้ทั้งในเพศชายและเพศหญิง

ลักษณะทางคลินิก

- มีประวัติพ่อและ/หรือแม่ที่เข้าสู่วัยหนุ่มสาวช้า
- น้ำหนักและความยาวแรกเกิดอยู่ในเกณฑ์ปกติ
- ความสูงของเด็กจะเบี่ยงลงในช่วงอายุ 2-3 ปีแรก โดยอาจมีการข้ามเส้นเปอร์เซนไทล์ จากนั้นอัตราการเพิ่มความสูงอยู่ในเกณฑ์ปกติและเติบโตขนานไปตามเส้นเปอร์เซนไทล์นั้นจนเริ่มเข้าสู่วัยหนุ่มสาว
- เข้าสู่วัยหนุ่มสาวช้ากว่าเด็กในวัยเดียวกัน ทำให้มี growth spurt ช้า จึงตัวเตี้ยกว่าเด็กในวัยเดียวกันช่วงระยะเวลาหนึ่ง แต่จะสูงทันเพื่อนเมื่อถึงช่วงอายุที่เริ่มเข้าสู่วัยรุ่น และมีความสูงสุดท้ายเมื่อเป็นผู้ใหญ่ปกติตามศักยภาพทางพันธุกรรม อย่างไรก็ตามมีรายงานว่าเด็ก CDGP ส่วนหนึ่งอาจมีความสูงสุดท้ายต่ำกว่าความสูงตามพันธุกรรมได้

การตรวจเพิ่มเติม

- อายุกระดูกช้ากว่าอายุจริงประมาณ 2-4 ปี
- ไม่มีความจำเป็นต้องตรวจทางห้องปฏิบัติการอื่นเพิ่มเติม

การรักษา

- อธิบายให้เด็กและผู้ปกครองเข้าใจว่าเป็นภาวะเจริญเติบโตที่ปกติแบบหนึ่งเรียกว่าโตช้าแบบม้วนปลาย และเด็กส่วนใหญ่จะมีความสูงเมื่อโตเป็นผู้ใหญ่ปกติตามศักยภาพทางพันธุกรรม
- ในกรณีที่เด็กอายุมากกว่า 14 ปีและยังไม่เริ่มเข้าสู่วัยรุ่น ร่วมมือปัญหาเรื่องการปรับตัวเข้ากับเพื่อนหรือขาดความเชื่อมั่นในตนเอง พิจารณาให้การรักษาด้วยฮอร์โมนเพศเป็นระยะเวลา 4-6 เดือน เพื่อช่วยกระตุ้นให้เข้าสู่วัยรุ่นและมีการพัฒนาทางเพศได้

สรุป

- ปัญหาเรื่องการเจริญเติบโต โดยเฉพาะภาวะตัวเตี้ยเป็นปัญหาที่พบได้บ่อยในเวชปฏิบัติ แต่ส่วนใหญ่ของเด็กที่มาปรึกษาด้วยภาวะตัวเตี้ยมีความสูงปกติ ดังนั้น แพทย์ต้องสามารถให้การวินิจฉัยได้ว่าเด็กภาวะตัวเตี้ยจริงหรือไม่
- ภาวะตัวเตี้ยแบ่งเป็น 2 กลุ่มคือ ภาวะตัวเตี้ยปกติและภาวะตัวเตี้ยผิดปกติ ต้องอาศัยอัตราการเพิ่มความสูงเป็นเกณฑ์ในการวินิจฉัยแยกสองภาวะนี้ โดยภาวะตัวเตี้ยปกติอัตราการเพิ่มความสูงอยู่ในเกณฑ์ตามช่วงอายุ ดังนั้น การประเมินอัตราการเพิ่มความสูงในช่วงระยะเวลาหนึ่ง จึงมีความสำคัญมากกว่าการดูความสูงที่จุดเดียว
- สาเหตุของภาวะตัวเตี้ยปกติ ได้แก่ ภาวะ familial short stature (FSS) และ constitutional delayed growth and puberty (CDGP)
- ภาวะตัวเตี้ยปกติไม่มีการรักษาจำเพาะ แต่แพทย์ควรอธิบายให้เด็กและผู้ปกครองทราบว่า เป็นรูปแบบหนึ่งของการเจริญเติบโตที่ปกติ และให้ความมั่นใจว่าเด็กจะมีความสูงเมื่อเป็นผู้ใหญ่อยู่ในเกณฑ์ตามพันธุกรรม
- ภาวะตัวเตี้ยผิดปกติพบได้น้อย แต่มีความสำคัญและจำเป็นอย่างยิ่งที่ต้องให้การวินิจฉัยได้อย่างถูกต้อง อันจะนำไปสู่การรักษาที่เหมาะสมต่อไป

เอกสารอ้างอิง

1. Song KC, Jin SL, Kwon AR, Chae HW, Ahn JM, Kim DH, et al. Etiologies and characteristics of children with chief complaint of short stature. *Ann Pediatr Endocrinol Metab* 2015;20(1):34-9.
2. Stalman SE, Hellinga I, Wit JM, Hennekam RC, Kamp GA, Plötz FB. Growth failure in adolescents: etiology, the role of pubertal timing and most useful criteria for diagnostic workup. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2016;29(4):465-73.
3. Argente J. Challenges in the Management of Short Stature. *Horm Res Paediatr* 2016;85(1):2-10.
4. Backeljauw PF, Dattani MT, Cohen P, Rosenfeld RG. Disorders of growth hormone/insulin-like growth factor secretion and action. In: Sperling MA ed. *Pediatric Endocrinology*. 4th ed. Philadelphia: Saunders Elsevier 2014. p. 292-404.
5. Oostdijk W, Grote FK, de Muinck Keizer-Schrama S M.P.F., Wit JM. Diagnostic Approach in Children with Short Stature. *Horm Res* 2009;72:206-17.
6. Barstow C, Rerucha C. Evaluation of Short and Tall Stature in Children. *Am Fam Physician* 2015;92(1):43-50.