



ปัญหาทาง ต่อมไร้ท่อในเด็ก ที่พบได้บ่อย

Common Problems
in Pediatric
Endocrinology

วรลักษณ์ ภัทรกิจนิรันดร์



ISBN: 978-616-422-125-3



9 eBook

786164 221253



ปัญหาทาง
ต่อมไร้ท่อในเด็ก
ที่พบได้บ่อย



ชื่อหนังสือ

ปัญหาทางต่อมไร้ท่อในเด็กที่พบได้บ่อย
(Common Problems in Pediatric Endocrinology)

ISBN (e-Book) 978-616-422-125-3

บรรณาธิการ

วรลักษณ์ ภัทรกิจนรินทร์

สงวนลิขสิทธิ์ จัดทำ และเผยแพร่โดย

ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ กองการศึกษา วิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้า

กองกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า

จำนวนหน้า 266 หน้า

ธันวาคม 2568

ISBN: 978-616-422-125-3



สงวนลิขสิทธิ์ตามพระราชบัญญัติลิขสิทธิ์ (ฉบับเพิ่มเติม) พ.ศ. 2558



คำนิยม

โรคระบบต่อมไร้ท่อในเด็กมีทั้งชนิดที่เป็นแต่กำเนิด ซึ่งอาจแสดงตั้งแต่แรกเกิดหรืออาการค่อยเป็นค่อยไป และมาตรวจพบระยะหลังเมื่อเด็กโตขึ้น หรือเริ่มปรากฏเมื่อเด็กโตขึ้นโดยพบเป็นผลแทรกซ้อนของโรคอื่นที่เป็นอยู่ อาการแสดงของโรคระบบต่อมไร้ท่อสามารถแสดงอาการได้หลากหลายขึ้นกับชนิดของฮอร์โมนที่ขาดหรือเกิน นอกจากนี้ ยังอาจมีความรุนแรงต่างกันได้อีกด้วย ในรายที่อาการไม่รุนแรงมากมักทำให้การวินิจฉัยล่าช้า ตัวอย่างอาการและอาการแสดงของโรคต่อมไร้ท่อ ได้แก่ โตช้า โตเร็ว เป็นหนุ่มสาวช้าหรือเร็วกว่าปกติ พัฒนาการล่าช้า ปัสสาวะมาก ปัสสาวะบ่อย เหนื่อยง่าย ใจสั่น กินจุ เบื่ออาหาร เป็นต้น

การวินิจฉัยโรคระบบต่อมไร้ท่อ โดยเฉพาะอย่างยิ่งอาการไม่รุนแรงหรือเพิ่งเป็นมาไม่นาน อาการไม่ชัดเจน บางครั้งก็กระทำได้ยาก จึงขึ้นกับความตระหนักรู้ของแพทย์ว่านึกถึงโรคนี้มากน้อยเพียงใด อย่างไรก็ตาม โรคบางโรคก็อาจไม่สามารถให้การวินิจฉัยได้แม้แพทย์จะมีประสบการณ์มากก็ตาม ในปัจจุบันการแพทย์มีความก้าวหน้ามากขึ้น สามารถทำการตรวจคัดกรองโรคบางโรค ทำให้สามารถให้การวินิจฉัยโรคระบบต่อมไร้ท่อบางโรคได้ตั้งแต่วัยแรกเริ่ม ทำให้ผู้ป่วยได้รับการรักษาตั้งแต่วัยเนิ่น ๆ ช่วยป้องกันภาวะปัญญาอ่อนในเด็กทารกที่มีภาวะพร่องไทรอยด์ ฮอร์โมนแต่กำเนิดได้ และป้องกันการสูญเสียชีวิตในภาวะต่อมเปลือกหมวกโตขึ้นนอกหนาแต่กำเนิดได้

ด้านการรักษาและการบริหารยาที่มีการเปลี่ยนแปลงไม่น้อย มีการค้นพบยาใหม่ที่มีประสิทธิภาพมากขึ้น และการบริหารยาในการรักษาโรคกระทำได้ง่ายขึ้น แม้บางโรคอาจจะไม่สามารถรักษาให้หายขาดได้ในปัจจุบัน แต่การรักษาที่มีอยู่ก็พัฒนาไปไกล เช่น การรักษาโรคเบาหวานชนิดที่ 1 ซึ่งปัจจุบันก้าวหน้าไปถึงระดับการรักษาที่เป็นระบบปิด ซึ่งนับว่าการทำงานใกล้เคียงกับการทำงานของเซลล์ตับอ่อนที่สร้างอินซูลินค่อนข้างมาก สามารถทำให้ระดับน้ำตาลในเลือดในคนไข้เบาหวานประเภทที่ 1 ควบคุมได้ดีขึ้น

หนังสือเล่มนี้ พันโทหญิง ผู้ช่วยศาสตราจารย์ แพทย์หญิง วรลักษณ์ ภัทรกิจนิรันดร์ และคณะผู้นิพนธ์ ได้ทำการค้นคว้า รวบรวมองค์ความรู้เรื่องโรคระบบต่อมไร้ท่อที่พบได้บ่อยในเด็กและปรับให้ทันสมัย จำนวน 18 บท โดยทุกบทมีรายละเอียดครอบคลุมตั้งแต่อาการวิทยา การวินิจฉัย การตรวจทางห้องปฏิบัติการที่สำคัญเพื่อยืนยันการวินิจฉัยและการรักษา ซึ่งหลังจากได้อ่าน กระผมเชื่อมั่นว่าตำราเล่มนี้จะเป็นประโยชน์กับนักศึกษาแพทย์ แพทย์เวชปฏิบัติทั่วไป แพทย์ประจำบ้านกุมารเวชศาสตร์ กุมารแพทย์ แพทย์ประจำบ้านต่อยอดสาขากุมารเวชศาสตร์ ต่อมไร้ท่อ ซึ่งจะสามารถนำความรู้ที่ได้จากตำราเล่มนี้ไปใช้ประโยชน์ในการดูแลคนไข้ได้ด้วยความมั่นใจและดียิ่งขึ้น

พลตรี ศาสตราจารย์คลินิก นายแพทย์ไพรัช ไชยะกุล

ที่ปรึกษาหน่วยต่อมไร้ท่อเด็ก กองกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า
ที่ปรึกษาสมาคมต่อมไร้ท่อเด็กและวัยรุ่นไทย
อดีตประธานชมรมต่อมไร้ท่อเด็กและวัยรุ่นไทย





คำนำ

ความผิดปกติของระบบต่อมไร้ท่อในเด็กเป็นปัญหาที่พบได้บ่อยและมีความหลากหลาย ทั้งด้านสาเหตุ อาการ อาการแสดงและมักส่งผลกระทบต่อ การเจริญเติบโตของเด็ก การวินิจฉัยที่ถูกต้องและการดูแลรักษาอย่างเหมาะสมตั้งแต่ระยะเริ่มต้นจึงมีความสำคัญอย่างยิ่ง เพื่อป้องกันภาวะแทรกซ้อนระยะยาวและช่วยให้เด็กมีคุณภาพชีวิตที่ดีในอนาคต

ตำรา “ปัญหาทางต่อมไร้ท่อในเด็กที่พบได้บ่อย (Common Problems in Pediatric Endocrinology)” เล่มนี้ จัดทำขึ้นเพื่อรวบรวมความรู้ที่ครอบคลุมเกี่ยวกับความผิดปกติของระบบต่อมไร้ท่อในเด็กที่พบบ่อยในเวชปฏิบัติ เช่น ภาวะการเจริญเติบโตผิดปกติ เบาหวานในเด็ก ภาวะต่อมไทรอยด์ทำงานผิดปกติ เป็นต้น โดยมีเนื้อหาทั้งด้านพยาธิสรีรวิทยา อาการทางคลินิก การวินิจฉัยและการรักษา โดยมุ่งหวังให้ตำราเล่มนี้เป็นประโยชน์แก่แพทย์ทั่วไป นักศึกษาแพทย์ แพทย์ประจำบ้าน แพทย์ประจำบ้านต่อยอดและกุมารแพทย์ต่อมไร้ท่อ รวมถึงบุคลากรทางการแพทย์ ในการช่วยส่งเสริมการเรียนรู้และเป็นแนวทางในการดูแลผู้ป่วยโรคต่อมไร้ท่ออย่างมีประสิทธิภาพมากยิ่งขึ้น

สุดท้ายนี้ ขอขอบคุณผู้ร่วมนิพนธ์และผู้ทบทวนเนื้อหาทางวิชาการทุกท่านที่ได้ร่วมกันทำให้ตำราเล่มนี้ มีความสมบูรณ์ยิ่งขึ้น และหวังเป็นอย่างยิ่งว่าตำราเล่มนี้จะเป็นประโยชน์และเป็นส่วนหนึ่งในการพัฒนาความรู้ด้านต่อมไร้ท่อในเด็ก เพื่อยกระดับมาตรฐานการดูแลรักษาผู้ป่วยเด็กในประเทศไทยให้ดียิ่งขึ้นต่อไป

วรลักษณ์ ภัทรกิจนิรันดร์

บรรณาธิการ

ธันวาคม 2568





รายนามผู้นิพนธ์

กานต์ เวชอภิกุล

พ.บ. วว. กุมารเวชศาสตร์

วว. กุมารเวชศาสตร์ต่อมไร้ท่อและเมแทบอลิซึม

Doctor of Philosophy in Molecular Medicine (Erasmus Medical Center, The Netherlands)

ผู้ช่วยศาสตราจารย์

ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่

กันสิษฐ์ แสงแก้ว

พ.บ. วว. กุมารเวชศาสตร์

วว. กุมารเวชศาสตร์ต่อมไร้ท่อและเมแทบอลิซึม

Doctor of Philosophy in Molecular Endocrinology (Queen Mary University of London, UK)

ผู้ช่วยศาสตราจารย์

สาขาวิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์

พรทิพา อิงคกุล

พ.บ. วว. กุมารเวชศาสตร์

วว. กุมารเวชศาสตร์ต่อมไร้ท่อและเมแทบอลิซึม

รองศาสตราจารย์

ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยธรรมศาสตร์

ภัทร วิรมรัตน์

พ.บ. วว. กุมารเวชศาสตร์

วว. กุมารเวชศาสตร์ต่อมไร้ท่อและเมแทบอลิซึม

Certificate in Pediatric Diabetes and Metabolic Research (University of Colorado Denver, USA)

รองศาสตราจารย์

สาขาวิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น



วรัลักษณ์ ภักทรกิจนิรันดร์

พ.บ. วว. กุมารเวชศาสตร์

วว. กุมารเวชศาสตร์ต่อมไร้ท่อและเมแทบอลิซึม

Certificate in Metabolic Bone Disease and Molecular Research (Washington University School of Medicine and Shriners Children's Hospital, St. Louis, USA)

ผู้ช่วยศาสตราจารย์

ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ กองการศึกษา วิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้า

วริษา อุกาโย

พ.บ. วว. กุมารเวชศาสตร์

วว. กุมารเวชศาสตร์ต่อมไร้ท่อและเมแทบอลิซึม

อาจารย์

กองกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า

ศุภวุฒิ สุขสันติเลิศ

พ.บ. วว. กุมารเวชศาสตร์

วว. กุมารเวชศาสตร์ต่อมไร้ท่อและเมแทบอลิซึม

ผู้ช่วยศาสตราจารย์

กลุ่มงานกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลเจริญกรุงประชารักษ์





สารบัญ

ความผิดปกติของการเจริญเติบโต (Growth disorders)

บทที่ 1	ภาวะตัวเตี้ย (Short stature) _____ 1 <i>วรลักษณ์ ภัทรกิจนิรันดร์</i>
บทที่ 2	ภาวะตัวสูง (Tall stature) _____ 19 <i>วรลักษณ์ ภัทรกิจนิรันดร์</i>
บทที่ 3	ภาวะอ้วน (Childhood obesity) _____ 31 <i>วรลักษณ์ ภัทรกิจนิรันดร์</i>

ความผิดปกติของการเข้าสู่วัยหนุ่มสาว (Pubertal disorders)

บทที่ 4	ภาวะเป็นหนุ่มสาวก่อนวัย (Precocious puberty) _____ 45 <i>วรลักษณ์ ภัทรกิจนิรันดร์</i>
บทที่ 5	ภาวะเป็นหนุ่มสาวช้า (Delayed puberty) _____ 63 <i>ทันลธิษฐ์ แสงแก้ว</i>

ความผิดปกติของต่อมหมวกไตชั้นนอก (Adrenal cortex disorders)

บทที่ 6	ภาวะต่อมหมวกไตชั้นนอกทำงานบกพร่อง (Adrenal insufficiency) _____ 76 <i>วรลักษณ์ ภัทรกิจนิรันดร์</i>
บทที่ 7	โรคต่อมหมวกไตชั้นนอกหนาแต่กำเนิด (Congenital adrenal hyperplasia) _____ 95 <i>วรลักษณ์ ภัทรกิจนิรันดร์</i>
บทที่ 8	Cushing syndrome _____ 107 <i>วรลักษณ์ ภัทรกิจนิรันดร์</i>



ความผิดปกติของต่อมไทรอยด์ (Thyroid disorders)

บทที่ 9	ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด (Congenital hypothyroidism) _____	123
	<i>กานต์ เวชอภิกุล</i>	
บทที่ 10	ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนที่เกิดขึ้นภายหลัง (Acquired hypothyroidism) _____	143
	<i>ศุภวุฒิ สุชนันติเลิศ</i>	
บทที่ 11	ภาวะต่อมไทรอยด์ทำงานเกิน (Hyperthyroidism) _____	155
	<i>วรลักษณ์ ภัทรกิจนิรันดร์</i>	

ความผิดปกติของน้ำตาลในเลือด (Glucose metabolism disorders)

บทที่ 12	ภาวะน้ำตาลในเลือดต่ำ (Hypoglycemia) _____	166
	<i>วริษา อุทาโย</i>	
บทที่ 13	โรคเบาหวานชนิดที่ 1 (Type 1 diabetes) _____	173
	<i>วรลักษณ์ ภัทรกิจนิรันดร์</i>	
บทที่ 14	โรคเบาหวานชนิดที่ 2 (Type 2 diabetes) _____	187
	<i>ภัทร วิรมรัตน์</i>	

ความผิดปกติของสมดุลแร่ธาตุและกระดูก (Mineral and bone disorders)

บทที่ 15	ภาวะแคลเซียมในเลือดต่ำ (Hypocalcemia) _____	205
	<i>พรทิพา อิงคกุล</i>	
บทที่ 16	ภาวะแคลเซียมในเลือดสูง (Hypercalcemia) _____	217
	<i>พรทิพา อิงคกุล</i>	
บทที่ 17	ภาวะขาดวิตามินดี (Vitamin D deficiency) _____	227
	<i>วรลักษณ์ ภัทรกิจนิรันดร์</i>	



ความผิดปกติของอวัยวะเพศ (Genital disorders)

บทที่ 18 ปัญหาเกี่ยวกับอวัยวะเพศในทารก (Common genital problems in infant) _____ 241
วรลักษณ์ ภักธรกิจนิรันดร์

ดัชนี _____ 251

Index _____ 255



ปัญหาทาง ต่อมไร้ท่อในเด็ก ที่พบได้บ่อย



บทที่ 1

ภาวะตัวเตี้ย (Short stature)

วราลักษณ์ ภักทรกิจนิรันดร์

ภาวะตัวเตี้ย (short stature) ถือเป็นปัญหาที่พบได้บ่อยในเวชปฏิบัติ¹ โดยมีอุบัติการณ์ของภาวะตัวเตี้ยในเด็กประมาณร้อยละ 3-5² อย่างไรก็ตาม ร้อยละ 54-90 ของเด็กที่มาปรึกษาด้วยภาวะตัวเตี้ยมีความสูงอยู่ในเกณฑ์ปกติ^{3,4} ดังนั้น กุมารแพทย์ทั่วไปจึงควรสามารถให้การวินิจฉัย บอกลักษณะและให้การรักษาเบื้องต้นในเด็กที่มีภาวะตัวเตี้ยได้อย่างเหมาะสม

นิยาม

ภาวะตัวเตี้ย มีเกณฑ์ในการวินิจฉัย² ดังนี้

1. ความสูงน้อยกว่าเปอร์เซ็นต์ไทล์ที่ 3 ในกราฟมาตรฐานการเจริญเติบโต⁵ (รูปที่ 1)
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

ปัญหาทาง **ຕ່ອມໄຮ້ທ່ວໃນເດັກ** ที่พบได้บ่อย

3. ความสูงอยู่ในเกณฑ์ปกติ (มากกว่าเปอร์เซ็นต์ไทล์ที่ 3 หรือมากกว่า -2 SDS) แต่เทียบแล้วน้อยกว่าความสูงตามศักยภาพทางพันธุกรรม (mid-parental height, MPH หรือ target height, TH) มากกว่า 2 SDS
4. ความสูงเมื่อเป็นผู้ใหญ่จากการทำนาย (predicted adult height, PAH) น้อยกว่าความสูงตามศักยภาพทางพันธุกรรม (MPH) มากกว่า 2 SDS

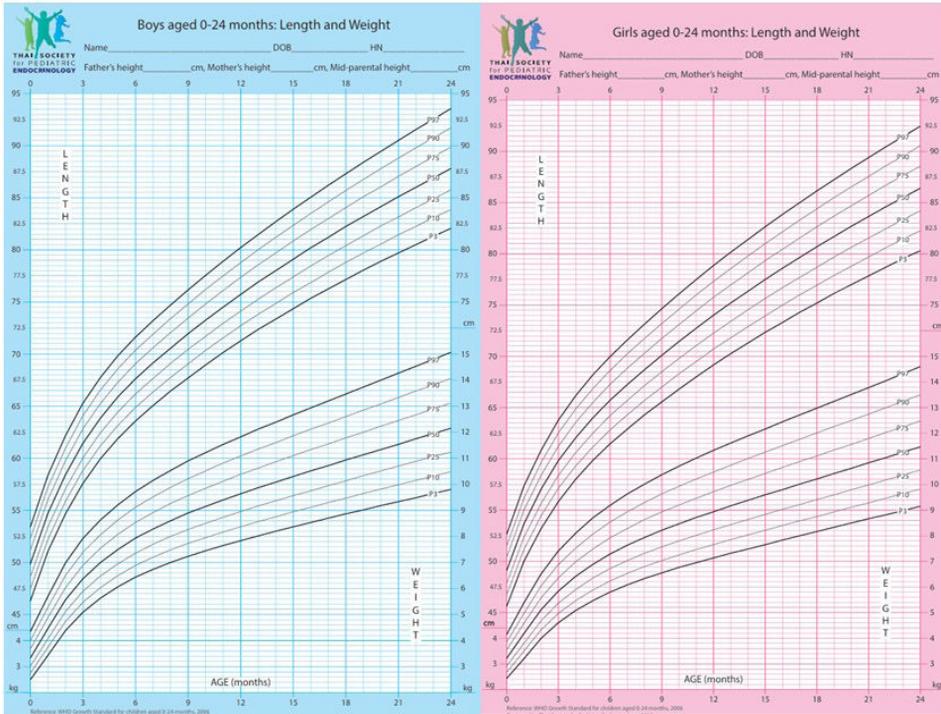
ภาวะเจริญเติบโตช้า (growth failure) หมายถึง ภาวะที่เด็กมีอัตราการเพิ่มความสูง (height velocity, HV) ต่ำกว่าเกณฑ์เป็นเวลาอย่างน้อย 2 ปี หรือมีการเบี่ยงเบนลดลงของความสูงข้ามเส้นเปอร์เซ็นต์ไทล์หลักของกราฟมาตรฐานการเจริญเติบโตเกิน 2 เส้น

ทั้งภาวะตัวเตี้ยและภาวะเจริญเติบโตช้าถือเป็นความผิดปกติของการเจริญเติบโตที่ต้องได้รับการตรวจวินิจฉัยเพื่อหาสาเหตุ ข้อสังเกต คือ เด็กที่ภาวะเจริญเติบโตช้าขณะที่มาตรฐานอาจจะมี ความสูงมากกว่าเปอร์เซ็นต์ไทล์ที่ 3 หรือไม่มีภาวะตัวเตี้ยได้ ดังนั้น การดูแลเด็กที่มาด้วยปัญหาการเจริญเติบโต **แพทย์จะต้องทราบข้อมูลความสูงก่อนหน้าด้วยเสมอเพื่อประเมินอัตราการเพิ่มความสูง ซึ่งเป็นข้อมูลที่สำคัญกว่าค่าความสูงเพียงครั้งเดียวหรือจุดเดียว** ที่สำคัญ คือ เด็กที่มีภาวะตัวเตี้ยอาจไม่มีสาเหตุหรือตรวจไม่พบความผิดปกติใด ๆ แต่เด็กที่มีภาวะการเจริญเติบโตช้ามักมีสาเหตุและตรวจพบความผิดปกติร่วมด้วยเสมอ

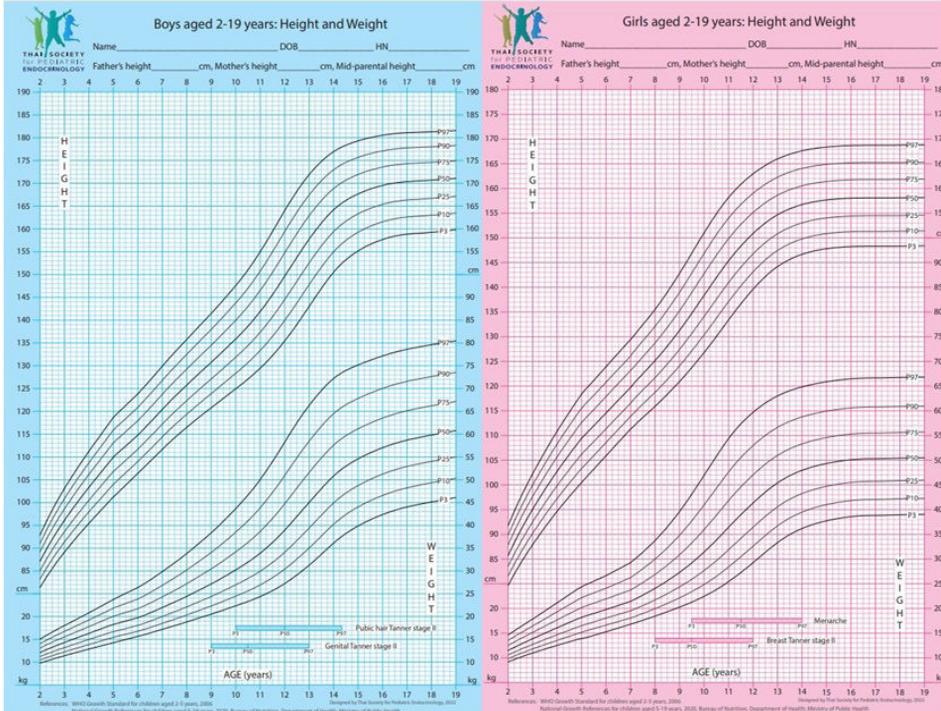
สาเหตุ

การเพิ่มความสูงเกิดจากการเจริญเติบโตบริเวณแผ่นการสร้างกระดูก (growth plate) ซึ่งอยู่บริเวณปลายกระดูกยาว โดยเซลล์ chondrocyte บริเวณ growth plate จะมีการเพิ่มจำนวนเซลล์ (proliferation) และการเปลี่ยนสภาพ (differentiation) ทำให้กระดูกยาวขึ้น ดังนั้น หากมีความผิดปกติของกระบวนการพัฒนาของเซลล์ chondrocyte จะส่งผลให้มีภาวะตัวเตี้ยได้^{6,7} ในปัจจุบัน มีการแบ่งสาเหตุของภาวะตัวเตี้ยผิดปกติ (pathologic short stature) เป็น 2 กลุ่มใหญ่ตามสาเหตุของความผิดปกติของ growth plate ได้แก่ ภาวะตัวเตี้ยจากความผิดปกติของ growth plate (intrinsic to growth plate) หรือเกิดจากปัจจัยภายนอกที่มีผลต่อการเจริญเติบโตบริเวณ growth plate (extrinsic to growth plate)⁷ (ตารางที่ 1) อย่างไรก็ตาม ร้อยละ 45-90 ของเด็กที่มีภาวะตัวเตี้ยตรวจไม่พบมีความผิดปกติใด ๆ เรียกว่า ภาวะตัวเตี้ยปกติ (normal variant short stature) ซึ่งเกิดได้จากภาวะตัวเตี้ยตามพันธุกรรม (familial short stature, FSS) หรือจากการเข้าสู่วัยหนุ่มสาวช้า (constitutional delayed growth and puberty, CDGP)^{3,4,8,9}

1A



1B



รูปที่ 1 กราฟมาตรฐานการเจริญเติบโตของเด็กไทย เพื่อใช้ในการประเมินความยาวและน้ำหนักในเด็กแรกเกิดถึงอายุ 2 ปี (1A) และประเมินความสูงและน้ำหนักในเด็กอายุ 2-19 ปี (1B) จำแนกตามเพศ จัดทำโดยสมาคมต่อมไร้ท่อเด็กและวัยรุ่นไทย โดยอ้างอิงข้อมูลจากสำนักโภชนาการ กรมอนามัย กระทรวงสาธารณสุข พ.ศ. 2563 และ World Health Organization (WHO) growth standard⁵

ตารางที่ 1 สาเหตุของภาวะตัวเตี้ย

ภาวะตัวเตี้ยปกติ (normal variants short stature)	
<ul style="list-style-type: none"> - ภาวะตัวเตี้ยตามพันธุกรรม (familial short stature, FSS) - ภาวะตัวเตี้ยจากการเข้าสู่วัยหนุ่มสาวช้า (constitutional delayed growth and puberty, CDGP) 	
ภาวะตัวเตี้ยผิดปกติ (pathologic short stature)	
<p>ความผิดปกติของแผ่น การสร้างกระดูก (intrinsic to growth plate)</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1) Paracrine <ul style="list-style-type: none"> - C-type natriuretic peptide signaling deficiency - Fibroblast growth factor signaling excess - Parathyroid hormone-related protein signaling deficiency/excess 2) Cartilage extracellular matrix <ul style="list-style-type: none"> - Abnormal structural properties - Effects on growth factor signaling 3) Intracellular <ul style="list-style-type: none"> - Chondrocyte transcription factors deficiency - Ras-MAPK signaling deficiency
<p>ความผิดปกติจากปัจจัย ภายนอกที่มีผลต่อแผ่น การสร้างกระดูก (extrinsic to growth plate)</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1) ความผิดปกติทางโภชนาการ เช่น ภาวะขาดสารอาหาร การได้รับวิตามินเอมากเกินไป 2) ความผิดปกติทางต่อมไร้ท่อ เช่น <ul style="list-style-type: none"> - ความผิดปกติของฮอร์โมนการเจริญเติบโต (growth hormone deficiency/insensitivity, insulin-like growth factor 1 deficiency/insensitivity) - ความผิดปกติของไทรอยด์ฮอร์โมน (thyroid hormone deficiency/insensitivity) - ความผิดปกติของฮอร์โมนเพศ ได้แก่ ภาวะเป็นหนุ่มสาวก่อนวัย (precocious puberty) ภาวะขาดฮอร์โมนเพศชาย (androgen deficiency) - ภาวะฮอร์โมนคอร์ติซอลเกิน (Cushing syndrome) 3) ภาวะการอักเสบและมีการเพิ่มขึ้นของสารกระตุ้นการอักเสบ (inflammatory cytokines) ได้แก่ interleukin-1 beta, interleukin-6 และ tumor necrosis factor เกิน 4) ความผิดปกติของของเหลวนอกเซลล์ (extracellular fluid) เช่น ภาวะขาดออกซิเจน (oxygen deficiency) ภาวะเลือดเป็นกรด (acidosis) 5) ปัจจัยทางกายภาพ (physical factors) เช่น การบาดเจ็บ (mechanical trauma) ได้รับการฉายรังสี (radiation)

การวินิจฉัยและวินิจฉัยแยกโรค

เมื่อให้การวินิจฉัยได้ว่าผู้ป่วยมีภาวะตัวเตี้ยหรือเจริญเติบโตช้าตามเกณฑ์วินิจฉัยแล้ว ควรทำการซักประวัติ และตรวจร่างกายอย่างละเอียด รวมถึงตรวจทางห้องปฏิบัติการเพิ่มเติมเพื่อหาสาเหตุของภาวะตัวเตี้ย^{10,11}

การซักประวัติ

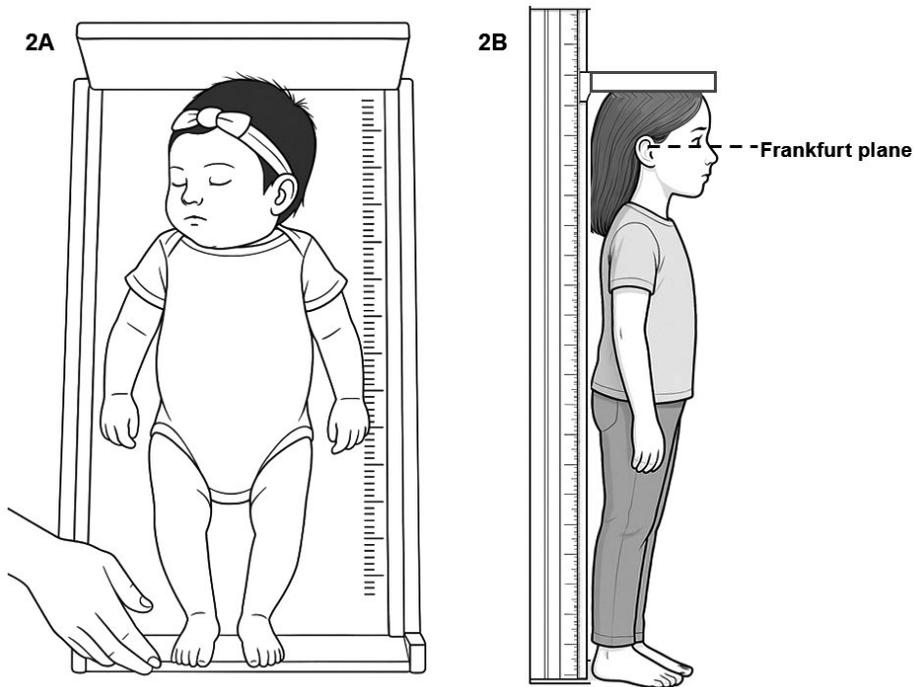
- อายุที่สังเกตว่าเริ่มตัวเตี้ย
- ประวัติการเจริญเติบโตในระยะเวลาก่อนหน้านี้ ได้แก่ น้ำหนักและส่วนสูงตั้งแต่แรกเกิดจนกระทั่งมาพบแพทย์ โดยควรมีข้อมูลทุก 6-12 เดือนและนำไปแปลผลตามกราฟมาตรฐานการเจริญเติบโต
- น้ำหนักและความยาวแรกเกิด เกิดครบกำหนดหรือก่อนกำหนด ประวัติมารดาคลอดลำบากหรือทารกมีการขาดอากาศแรกเกิด (birth asphyxia) ประวัติภาวะผิดปกติหลังทารกเกิด ได้แก่ น้ำตาลในเลือดต่ำ ตัวเหลืองนานเกิน 2 สัปดาห์
- อาการของภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมน ได้แก่ ท้องผูก ขี้หนาว เชื่องช้า การเรียนแย่ลง
- โภชนาการที่ได้รับ ทั้งชนิดและปริมาณอาหารในแต่ละมื้อ ลักษณะนิสัยการรับประทานอาหาร
- การออกกำลังกาย ระยะเวลาและความสม่ำเสมอของการออกกำลังกาย
- ประวัติพัฒนาการและผลการเรียน
- การเลี้ยงดูเอาใจใส่ ผู้เลี้ยงดูหลัก เหตุการณ์เปลี่ยนแปลงในครอบครัวหรือในช่วงที่เด็กเจริญเติบโตช้าลง
- การเจ็บป่วยและโรคเรื้อรัง
- ยาที่ใช้เป็นประจำ
- ประวัติการตั้งครรภ์และฝากครรภ์ของมารดา ได้แก่ การติดเชื้อระหว่างตั้งครรภ์ (rubella, syphilis, human immunodeficiency virus, toxoplasmosis, cytomegalovirus) ประวัติการดื่มสุรา การใช้สารเสพติดระหว่างตั้งครรภ์ ประวัติการใช้ยา (hydantoin, warfarin) ภาวะรกเสื่อม (placental insufficiency) และการตั้งครรภ์แฝด
- ความสูงของบิดามารดา เพื่อนำมาคำนวณความสูงตามศักยภาพทางพันธุกรรม
- ลักษณะการเติบโตของบิดามารดา รวมถึงอายุที่มีการเปลี่ยนแปลงทางเพศเข้าสู่วัยหนุ่มสาวของบิดามารดา ได้แก่ อายุที่เริ่มมีหน้าอกและประจำเดือนของมารดา อายุที่เริ่มเสียงห้าวของบิดา

การตรวจร่างกาย

- **น้ำหนักและความสูงปัจจุบัน** การนำข้อมูลความสูงของเด็กไปประเมินว่ามีภาวะการเจริญเติบโตผิดปกติหรือไม่ การวัดความสูงด้วยเครื่องมือและวิธีการวัดที่ถูกต้องถือเป็นสิ่งสำคัญ ในเด็กอายุน้อยกว่า 2 ปี ใช้วิธีวัดความยาว (length) ในท่านอน (supine position) (รูปที่ 2A) ด้วยเครื่องมือที่เรียกว่า infantometer วิธีการ คือ

ปัญหาทาง **ตอมไร้ท้าวในเด็ก** ที่พบได้บ่อย

ให้เด็กนอนราบบนเครื่องวัด จับบริเวณขาและเข่าให้แนบกับที่วัด ศีรษะชิดกับผนังด้านที่ยึดแน่นขยับไม่ได้ จากนั้นเลื่อนแผ่นวัดด้านปลายเท้ามาชิดกับฝ่าเท้า¹² สำหรับเด็กอายุมากกว่า 2 ปี จะใช้วิธีวัดความสูงในท่ายืน (standing height) (รูปที่ 2B) ด้วยเครื่องมือที่เรียกว่า Harpenden stadiometer โดยให้เด็กถอดรองเท้า ถุงเท้าและเครื่องประดับผมออก ยืนตัวตรง สันเท้าชิด ศีรษะอยู่ในแนว Frankfurt plane (ระนาบสมมติที่ลากจากขอบบนของรูหูชั้นนอกไปยังขากลางของเบ้าตา) ให้ท้ายทอย หลังส่วนบน ก้นและสันเท้าอยู่ชิดกับเครื่องมือวัด ผู้วัดใช้มือพุงที่گرامทั้งสองข้างของเด็กและให้เด็กหายใจเข้าเพื่อยืดหน้าอกให้อยู่ในแนวตรงมากขึ้น (stretching) จากนั้นเลื่อนแผ่นกระดานด้านบนลงมาแนบกับศีรษะของเด็กแล้วอ่านค่าความสูงที่วัดได้ในระดับสายตา^{12,13} แนะนำให้วัดความสูงอย่างน้อย 2 ครั้ง โดยค่าที่วัดได้ไม่ควรต่างกันเกิน 4 มม. หากค่าที่วัดได้ห่างกันเกิน 4 มม. ให้ทำการวัด



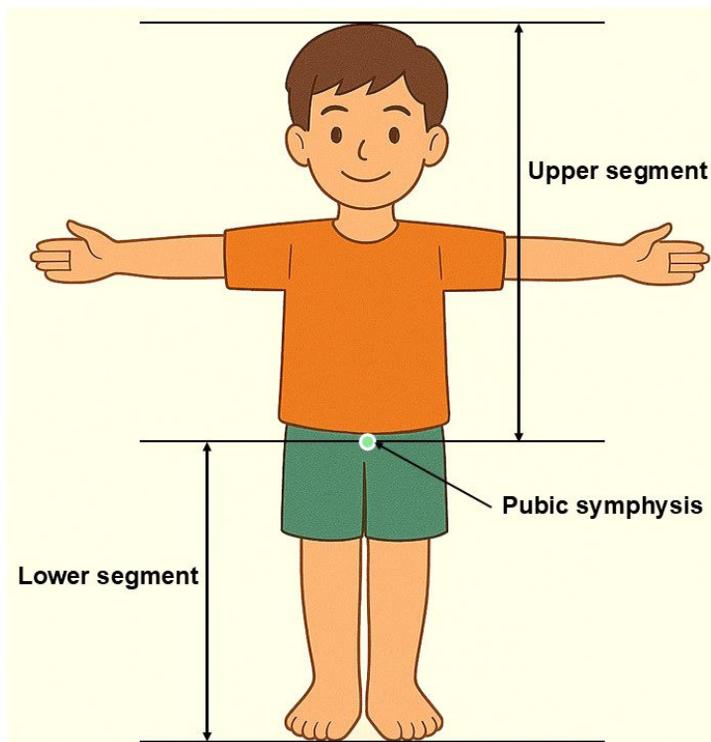
รูปที่ 2 วิธีวัดความยาวและวัดความสูงที่ถูกต้องในเด็ก (2A) เด็กอายุน้อยกว่า 2 ปี ใช้วิธีวัดความยาว (length) ในท่านอน (supine position) ด้วยเครื่องมือที่เรียกว่า infantometer โดยให้เด็กนอนราบบนเครื่องวัด จับบริเวณขาและเข่าให้แนบกับที่วัด ศีรษะชิดกับผนังด้านที่ยึดแน่นขยับไม่ได้ จากนั้น เลื่อนแผ่นวัดด้านปลายเท้ามาชิดกับเท้า (2B) เด็กอายุมากกว่า 2 ปี ใช้วิธีวัดความสูงในท่ายืน (standing height) ด้วยเครื่องมือที่เรียกว่า Harpenden stadiometer โดยให้เด็กถอดรองเท้า ถุงเท้าและเครื่องประดับผมออก ยืนตัวตรง สันเท้าชิด ศีรษะอยู่ในแนว Frankfurt plane ให้ท้ายทอย หลังส่วนบน ก้นและสันเท้าอยู่ชิดกับที่วัด ผู้วัดใช้มือพุงที่گرامทั้งสองข้างของเด็กและให้เด็กหายใจเข้า จากนั้นเลื่อนแผ่นกระดานด้านบนลงมาแนบกับศีรษะของเด็กแล้วอ่านค่าความสูงที่วัดได้ในระดับสายตา

(รูปประกอบโดย วรลักษณ์ ภัทรกิจนรินทร์ วาดโดยใช้เทคโนโลยีปัญญาประดิษฐ์ GPT-4)

ความสูงครั้งที่ 3 และนำค่าที่ใกล้เคียงกันที่สุด 2 ค่ามาหาค่าเฉลี่ยเป็นค่าความสูงจริง¹² นอกจากนี้ การวัดความสูงแต่ละครั้งควรวัดในช่วงเวลาเดียวกันของวัน การศึกษาการวัดความสูงที่เวลาต่างกันในคนเดียวกัน พบว่าค่าที่วัดได้ในช่วงเช้ามักกว่าในช่วงเย็น 3-5 มม. ซึ่งเป็นผลจากแรงโน้มถ่วงในทำยืนช่วงเวลากลางวันที่มีผลต่อเนื้อเยื่อระหว่างข้อกระดูกสันหลัง^{14,15}

- การวัดสัดส่วนร่างกาย สามารถทำได้ 3 วิธี ได้แก่

1) อัตราส่วนความยาวร่างกายส่วนบนและส่วนล่าง (upper to lower segment ratio, U:L ratio) ทำโดยการวัดความยาวร่างกายส่วนล่าง จากขอบบนของ pubic symphysis ลงมาที่พื้นระหว่างเท้าทั้ง 2 ข้างขณะเด็กยืนตรง สันเท้าชิดและปลายเท้าแยก (รูปที่ 3) จากนั้น นำค่าที่ได้มาลบกับความสูง จะได้ค่าความยาวร่างกายส่วนบน โดยปกติ U:L ratio ในเด็กแรกเกิด คือ 1.7 และลดลงตามอายุที่มากขึ้นเป็น 1.0 ที่อายุ 10 ปี¹³ (ตารางที่ 2)



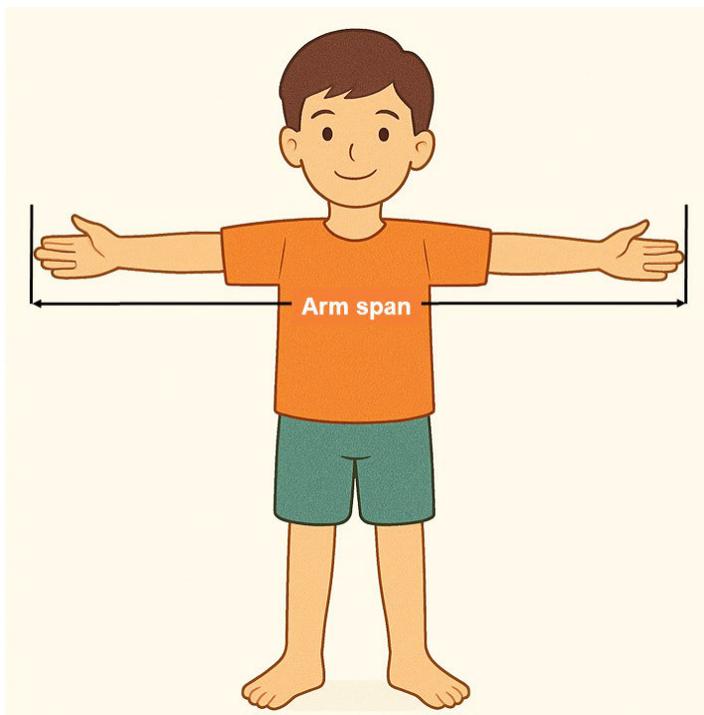
รูปที่ 3 วิธีวัดอัตราส่วนความยาวร่างกายส่วนบนและส่วนล่าง (upper to lower segment ratio, U:L ratio) ทำโดยการวัดความยาวร่างกายส่วนล่างจากขอบบนของกระดูก pubic symphysis ลงมาที่พื้นระหว่างเท้าทั้ง 2 ข้างขณะเด็กยืนตรงสันเท้าชิดและปลายเท้าแยก (ความยาวร่างกายส่วนบน คำนวณจากความสูงลบด้วยความยาวร่างกายส่วนล่าง)

(รูปประกอบโดย วรลักษณ์ ภักทรกิจนรินทร์ วาดโดยใช้เทคโนโลยีปัญญาประดิษฐ์ GPT-4)

ปัญหาทาง **ต่อมไร้ท่อ** ในเด็ก ที่พบได้บ่อย

ตารางที่ 2 อัตราส่วนความยาวร่างกายส่วนบนและส่วนล่าง (upper to lower segment ratio, U:L ratio) ในเด็กแต่ละช่วงอายุ (ดัดแปลงจากเอกสารอ้างอิงหมายเลข 13)

อายุ	อัตราส่วนความยาวร่างกายส่วนบนและส่วนล่าง
แรกเกิด	1.7 ต่อ 1
6 เดือน	1.6 ต่อ 1
1 ปี	1.5 ต่อ 1
2 ปี	1.4 ต่อ 1
3 ปี	1.3 ต่อ 1
4 ปี	1.2 ต่อ 1
5 ปี	1.1 ต่อ 1
10 ปี	1.0 ต่อ 1



รูปที่ 4 วิธีวัดความยาวช่วงแขน (arm span) ให้เด็กยืนตรงหันหลังชิดผนัง กางแขนทำมุมตั้งฉากกับลำตัว หงายฝ่ามือทั้งสองข้างออกด้านนอก แล้ววัดระยะระหว่างปลายนิ้วกลางของมือทั้งสองข้าง โดยวัดความยาวช่วงแขนที่ผนังไม่ให้วัดทางด้านหน้าของเด็กซึ่งทำให้ค่าที่วัดได้มากกว่าความเป็นจริง (รูปประกอบโดย วรลักษณ์ ภัทรกิจนรินทร์ วาดโดยใช้เทคโนโลยีปัญญาประดิษฐ์ GPT-4)

- 2) ความยาวช่วงแขน (arm span) ให้เด็กยืนตรงหันหลังชิดผนัง กางแขนทำมุมตั้งฉากกับลำตัว ปลายฝ่ามือทั้งสองข้างออกด้านนอก แล้ววัดระยะระหว่างปลายนิ้วกลางของมือทั้งสองข้าง โดยใช้สายวัดทาบทไปตามผนัง (รูปที่ 4) การแปลผลให้เทียบความยาวช่วงแขนกับความสูงของเด็กเอง โดยปกติ ความยาวช่วงแขนจะมีค่าน้อยกว่าความสูงในช่วงวัยเด็ก (อายุน้อยกว่า 8 ปี) มีความยาวเท่ากับความสูงในช่วงวัยรุ่น (อายุ 8-12 ปี) และมากกว่าความสูงเมื่ออายุ 12 ปีขึ้นไป^{13,16} ในผู้ใหญ่ ความยาวแขนจะมากกว่าความสูงประมาณ 5.3 ซม. ในเพศชายและ 1.2 ซม. ในเพศหญิง¹⁷
- 3) ความสูงในท่านั่ง (sitting height) คือ การวัดความยาวร่างกายส่วนบน (รูปที่ 5) เพื่อนำมาคำนวณค่า sitting height index ($\text{sitting height}/\text{stature} \times 100$) แล้วนำไปเปรียบเทียบกับค่ามาตรฐานตามเพศและช่วงอายุ ข้อดีของวิธีนี้ คือ สามารถบอกความผิดปกติของร่างกายส่วนบน เช่น ภาวะกระดูกสันหลังคด (scoliosis) ได้ดี¹³



รูปที่ 5 วิธีวัดความสูงในท่านั่ง (sitting height) ให้เด็กนั่งตัวตรงบนเก้าอี้ ท่ายทอย หลังและก้นอยู่ชิดกับเครื่องมือวัดศีรษะอยู่ในแนว Frankfurt plane (ระนาบสมมติที่ลากจากขอบบนของรูหูชั้นนอก ไปยังขอบล่างของเบ้าตา) ผู้วัดใช้มือพุงที่گرامทั้งสองข้างของเด็กและให้เด็กหายใจเข้า จากนั้นเลื่อนแผ่นกระดานด้านบนลงมาแนบกับศีรษะของเด็กแล้วอ่านค่าความสูงที่วัดได้ในระดับสายตา

(รูปประกอบโดย วรลักษณ์ ภทริกจินรัตน์ วาดโดยใช้เทคโนโลยีปัญญาประดิษฐ์ GPT-4)

ปัญหาทาง **ต่อมไร้ท่อในเด็ก** ที่พบได้บ่อย

- เส้นรอบศีรษะ (occipitofrontal circumference)
- ต่อมไทรอยด์และลักษณะของภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมน ได้แก่ คอพอก ชีพจรช้า ผิวแห้ง
- ลักษณะผิดปกติต่าง ๆ (dysmorphic features)
- ความผิดปกติของโครงสร้างกลางลำตัว (midline defects) เช่น ปากแหว่ง เพดานโหว่ ลูกตากลอกไปมา (wandering eye, nystagmus) ฟันหน้าซี่เดียว (single central incisor) หัวใจผิดปกติแต่กำเนิดบางชนิด (conotruncal cardiac defect) องคชาติขนาดเล็ก (micropenis) อาการดังกล่าวบ่งบอกถึงความผิดปกติของไฮโปทาลามัส (hypothalamus) และต่อมใต้สมอง (pituitary gland) ซึ่งเป็นสาเหตุของภาวะขาดฮอร์โมนการเจริญเติบโตได้
- **กระดูกสันหลังและแขนขา** เพื่อประเมินภาวะกระดูกสันหลังคด (scoliosis)
- **การเข้าสู่วัยหนุ่มสาว** ได้แก่ ลักษณะทางเพศทุติยภูมิ (secondary sex characteristics) และ Tanner staging
- **ระบบประสาท** รวมทั้งการตรวจภายในลูกตา (eye ground) และลานสายตา (visual field)

การตรวจทางห้องปฏิบัติการเพิ่มเติม

ส่วนใหญ่จะสามารถให้การวินิจฉัยสาเหตุของภาวะตัวเตี้ยได้จากการซักประวัติและตรวจร่างกาย การส่งตรวจเพิ่มเติมจึงขึ้นกับโรคที่สงสัย¹⁷⁻¹⁹ (ตารางที่ 3) หากไม่มีความผิดปกติจากการซักประวัติและการตรวจร่างกาย แนะนำให้ส่งเอกซเรย์มือซ้ายเพื่อประเมินอายุกระดูก (bone age) ซึ่งช่วยในการวินิจฉัยบางโรคได้ โดยอายุกระดูกช้ากว่าอายุจริง (chronological age) ในภาวะเป็นหนุ่มสาวช้าและภาวะขาดฮอร์โมนการเจริญเติบโต^{10,17}

แนวทางการวินิจฉัยโรคในเด็กที่มีภาวะตัวเตี้ย (รูปที่ 6)

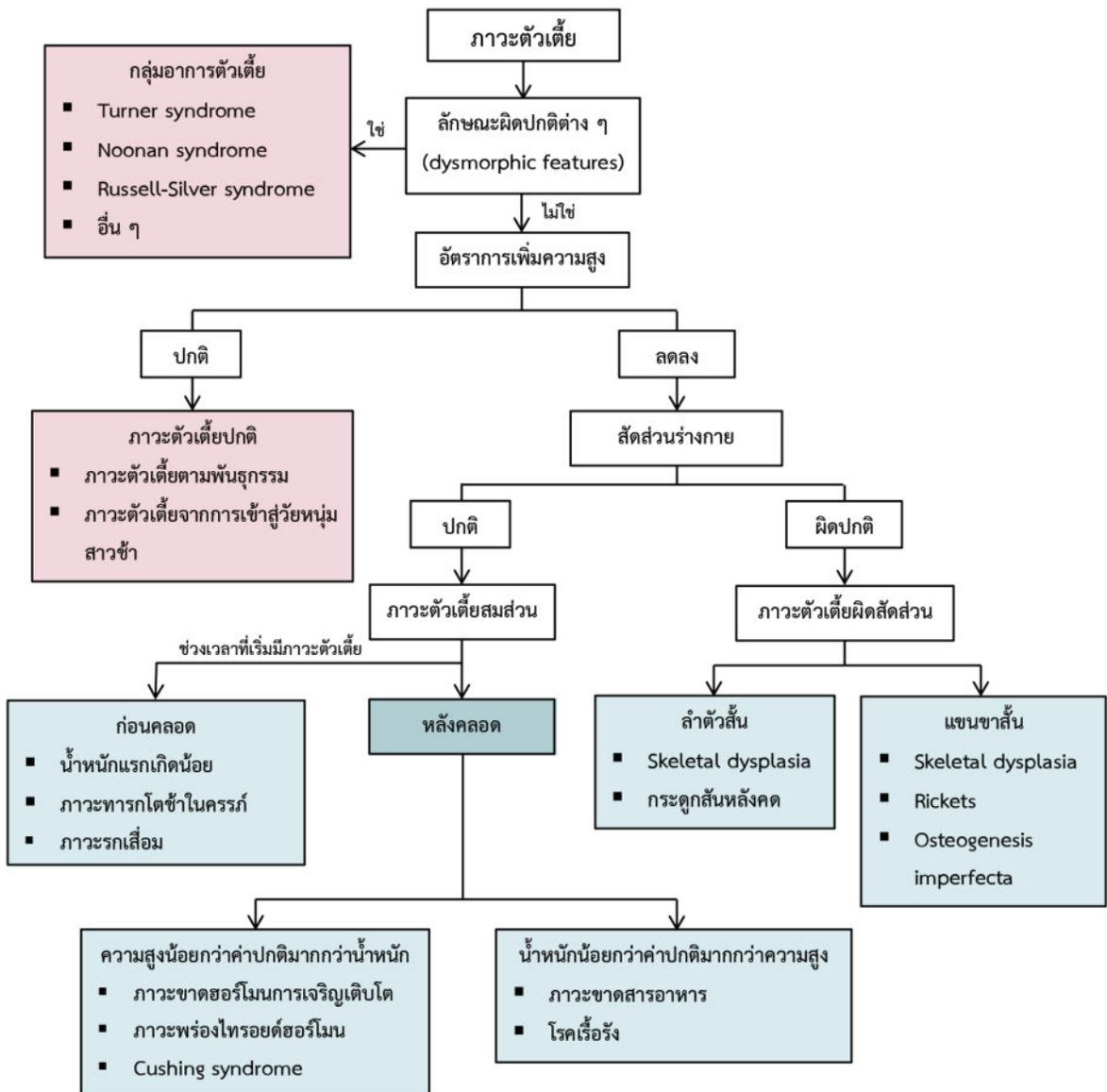
1. หากมีลักษณะหน้าตาหรือระบบต่าง ๆ ในร่างกายผิดปกติร่วมด้วย (dysmorphic features) ให้การวินิจฉัยโรคในกลุ่มที่มีความผิดปกติแต่กำเนิดที่มีภาวะตัวเตี้ยร่วมด้วย เช่น กลุ่มอาการเทอร์เนอร์ (Turner syndrome), Noonan syndrome, Russell-Silver syndrome และกลุ่มโรคอื่น ๆ
2. จากนั้น แยกว่าเป็นกลุ่มภาวะตัวเตี้ยปกติ (normal variant short stature) หรือภาวะตัวเตี้ยผิดปกติ (pathologic short stature) โดยประเมินจาก**อัตราการเพิ่มความสูงต่อปี** (height velocity)^{19,20} (ตารางที่ 4)
 - หากมีอัตราการเพิ่มความสูงปกติ ถือเป็นภาวะตัวเตี้ยปกติ (normal variant short stature) ได้แก่ familial short stature (FSS) และ constitutional delayed growth and puberty (CDGP)

ตารางที่ 3 การตรวจเพิ่มเติมทางห้องปฏิบัติการในเด็กที่มีภาวะตัวเตี้ย (ดัดแปลงจากเอกสารอ้างอิงหมายเลข 17)

ชนิดการตรวจ	ข้อบ่งชี้
Complete blood count	ภาวะซีด (anemia)
BUN, Cr, electrolytes, urine analysis, liver function test	โรคไตหรือโรคตับเรื้อรัง (chronic renal or liver diseases)
Calcium, phosphate, alkaline phosphatase	โรคกระดูก (metabolic bone disorders)
IGF-1, IGFBP-3, growth hormone stimulation test	ภาวะขาดฮอร์โมนการเจริญเติบโต (growth hormone deficiency)
Thyroid function test (FT4, FT3, TSH), anti-thyroglobulin, anti-thyroid peroxidase antibodies	ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมน (hypothyroidism)
ตรวจโครโมโซม (chromosome study)	กลุ่มอาการเทอร์เนอร์ (Turner syndrome)
เอกซเรย์มือซ้ายเพื่อประเมินอายุกระดูก (bone age)	ภาวะตัวเตี้ยตามพันธุกรรม ภาวะตัวเตี้ยจากการเข้าสู่วัยหนุ่มสาวช้า โรคทางต่อมไร้ท่อ
เอกซเรย์กระดูกทั่วร่างกาย (skeletal survey)	ภาวะตัวเตี้ยผิดสัดส่วน (disproportionate short stature)

BUN; blood urea nitrogen, Cr; creatinine, FT4; free thyroxine, FT3; free triiodothyronine, IGF-1; insulin-like growth factor 1, IGFBP-3; insulin-like growth factor binding protein 3, TSH; thyroid-stimulating hormone

- หากมีอัตราการเพิ่มความสูงลดลงหรือมีการเบี่ยงเบนของความสูงข้ามเส้นเปอร์เซ็นต์ไทล์หลักของกราฟมาตรฐานการเจริญเติบโตเกิน 2 เส้นในเด็กที่อายุมากกว่า 2 ปี ถือเป็นภาวะตัวเตี้ยผิดปกติ (pathologic short stature)
3. กลุ่ม pathologic short stature แยกว่าเป็นภาวะตัวเตี้ยสมส่วน (proportionate short stature) หรือผิดสัดส่วน (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 สามารถแยกเป็น 2 กลุ่ม ได้แก่
 - ลำตัวสั้น (short trunk หรือ decrease U:L ratio) ได้แก่ scoliosis, skeletal dysplasia
 - แขนขาสั้น (short limb หรือ increase U:L ratio) ได้แก่ achondroplasia, skeletal dysplasia, rickets, osteogenesis imperfecta



รูปที่ 6 แนวทางการวินิจฉัยโรคในเด็กที่มีภาวะตัวเตี้ย

5. กลุ่ม proportionate short stature แยกเป็น 2 กลุ่มตามช่วงเวลา que เริ่มมีภาวะตัวเตี้ยตั้งแต่ในครรภ์มารดา (prenatal onset) หรือภายหลังทารกเกิด (postnatal onset) โดยประเมินจากน้ำหนักแรกเกิด
 - น้ำหนักแรกเกิดน้อย (low birth weight หรือ small for gestational age, SGA) จัดเป็น prenatal onset short stature ได้แก่ ภาวะทารกโตช้าในครรภ์ (intrauterine growth restriction, IUGR) ภาวะรกเสื่อม (placental insufficiency) การติดเชื้ระหว่างการจัดครรภ์
 - น้ำหนักแรกเกิดปกติและมีภาวะตัวเตี้ยในภายหลัง จัดเป็น postnatal onset short stature
6. กลุ่ม postnatal onset short stature สามารถจำแนกสาเหตุจากโรคทางต่อมไร้ท่อ (endocrine cause) หรือจากโรคระบบอื่น ๆ **โดยเปรียบเทียบน้ำหนักและความสูงว่าค่าใดผิดปกติมากกว่ากัน**
 - ความสูงน้อยกว่าค่าปกติมากกว่าน้ำหนัก เกิดจากสาเหตุของโรคทางต่อมไร้ท่อ ได้แก่ ภาวะขาดฮอร์โมนการเจริญเติบโต (growth hormone deficiency) ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมน (hypothyroidism) ภาวะฮอร์โมนคอร์ติซอลเกิน (Cushing syndrome)
 - น้ำหนักน้อยกว่าค่าปกติมากกว่าความสูง เกิดจากโรคระบบอื่น ๆ ได้แก่ ภาวะขาดสารอาหาร (malnutrition) และโรคเรื้อรัง (chronic illness) เช่น โรคหัวใจแต่กำเนิด เป็นต้น

ตารางที่ 4 อัตราการเพิ่มความสูง (height velocity) ในเด็กแต่ละช่วงอายุ (ดัดแปลงจากเอกสารอ้างอิงหมายเลข 20)

อายุ	อัตราการเพิ่มความสูง (ซม./ปี)
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

สาเหตุของภาวะตัวเตี้ยที่พบได้บ่อย

ในบทความนี้ขอกล่าวรายละเอียดเฉพาะโรคที่เป็นสาเหตุของภาวะตัวเตี้ยที่พบได้บ่อยในเด็ก ได้แก่ **ภาวะตัวเตี้ยตามพันธุกรรม (familial short stature)** และ **ภาวะตัวเตี้ยจากการเข้าสู่วัยหนุ่มสาวช้า (constitutional delayed growth and puberty)** (ตารางที่ 5) เนื่องจากเป็นสาเหตุส่วนใหญ่ของภาวะตัวเตี้ยในเด็ก ซึ่งกุมารแพทย์และแพทย์ทั่วไปสามารถให้การดูแลรักษาติดตามได้ ส่วนเด็กที่มีภาวะตัวเตี้ยผิดปกติ แนะนำให้ส่งปรึกษากุมารแพทย์โรคต่อมไร้ท่อเพื่อให้รักษาต่อตามความเหมาะสม

ตารางที่ 5 เปรียบเทียบอาการแสดงและการตรวจเบื้องต้นระหว่างภาวะตัวเตี้ยตามพันธุกรรม (familial short stature) และภาวะตัวเตี้ยจากการเข้าสู่วัยหนุ่มสาวช้า (constitutional delayed growth and puberty)

ลักษณะ	ภาวะตัวเตี้ยตามพันธุกรรม	ภาวะตัวเตี้ยจากการเข้าสู่วัยหนุ่มสาวช้า
ความสูงบิดามารดา	เตี้ย	ปกติ
ประวัติอายุที่เข้าสู่วัยหนุ่มสาวของบิดามารดา	ปกติ	ช้า
เพศ	พบได้ทั้งเพศชายและเพศหญิง	มักพบในเพศชาย
น้ำหนักแรกเกิด	ปกติหรือต่ำกว่าปกติเล็กน้อย	ปกติ
ลักษณะการเจริญเติบโต	ความสูงน้อยกว่าเปอร์เซ็นต์ไทล์ที่ 3 แต่อยู่ในช่วงความสูงตามพันธุกรรม	ความสูงเป็ยงลงในช่วงอายุ 2-4 ปี โดยอาจมีการข้ามเส้นเปอร์เซ็นต์ไทล์หลัก จากนั้น อัตราการเพิ่มความสูงอยู่ในเกณฑ์ปกติ และเติบโตขนานไปตามเส้นเปอร์เซ็นต์ไทล์นั้น จนเริ่มเข้าสู่วัยหนุ่มสาว
อายุที่เข้าสู่วัยหนุ่มสาวของเด็ก	ปกติ	ช้า
อายุกระดูก (bone age)	เท่าอายุจริง	ช้ากว่าอายุจริงประมาณ 2-4 ปี

1. ภาวะตัวเตี้ยตามพันธุกรรม (familial short stature)

ลักษณะทางคลินิก

- บิดามารดามีภาวะตัวเตี้ย ส่งผลให้ความสูงตามศักยภาพทางพันธุกรรมน้อยกว่าความสูงเฉลี่ยของประชากรทั่วไป
- น้ำหนักและความยาวแรกเกิดอยู่ในเกณฑ์ปกติหรือต่ำกว่าปกติเล็กน้อย

- ความสูงของเด็กจะเพียงเข้าสู่ความสูงตามศักราชภาพทางพันธุกรรม (ซึ่งอาจน้อยกว่าเปอร์เซ็นต์ไทล์ที่ 3) ในช่วง 2 ขวบปีแรกและมีความสูงเมื่อโตเต็มที่ที่อยู่ในช่วงของความสูงตามศักราชภาพทางพันธุกรรม
- อัตราการเพิ่มความสูงอยู่ในเกณฑ์ปกติตามช่วงอายุ
- เข้าสู่วัยหนุ่มสาวในช่วงอายุปกติ
- ตรวจร่างกายไม่พบความผิดปกติและมีรูปร่างเตี้ยแบบสมส่วน

การตรวจเพิ่มเติม

- อายุกระดูกมีค่าใกล้เคียงกับอายุจริง
- ไม่มีความจำเป็นต้องตรวจทางห้องปฏิบัติการอื่นเพิ่มเติม

การรักษา

- อธิบายว่าเป็นการเจริญเติบโตที่ปกติตามพันธุกรรม และแนะนำเรื่องโภชนาการที่เหมาะสมเพื่อที่จะเจริญเติบโตได้เต็มที่ตามศักราชภาพทางพันธุกรรม

2. ภาวะตัวเตี้ยจากการเข้าสู่วัยหนุ่มสาวช้า (constitutional delayed growth and puberty)

เป็นสาเหตุพบได้บ่อยที่สุดในเด็กชายที่มาพบแพทย์ด้วยเรื่องภาวะตัวเตี้ย อย่างไรก็ตาม ภาวะนี้สามารถพบได้ทั้งในเพศชายและเพศหญิง

ลักษณะทางคลินิก

- มีประวัติบิดาและ/หรือมารดาที่เข้าวัยหนุ่มสาวช้า
- น้ำหนักและความยาวแรกเกิดอยู่ในเกณฑ์ปกติ
- ความสูงของเด็กจะเพียงลงในช่วงอายุ 2-4 ปีแรก โดยอาจมีการข้ามเส้นเปอร์เซ็นต์ไทล์
- จากนั้นอัตราการเพิ่มความสูงอยู่ในเกณฑ์ปกติและเติบโตขนานไปตามเส้นเปอร์เซ็นต์ไทล์นั้นจนเริ่มเข้าสู่วัยหนุ่มสาว
- เข้าสู่วัยหนุ่มสาวช้ากว่าเด็กในวัยเดียวกัน ทำให้มีช่วงร่างกายเจริญเติบโตอย่างรวดเร็ว (growth spurt) ช้า จึงมีความสูงน้อยกว่าเด็กในวันเดียวกันช่วงระยะเวลาหนึ่ง แต่จะสูงทันเพื่อนเมื่อถึงช่วงอายุที่เริ่มเข้าสู่วัยรุ่น และความสูงสุดท้ายเมื่อเป็นผู้ใหญ่จะปกติตามศักราชภาพทางพันธุกรรม อย่างไรก็ตาม มีรายงานว่าเด็กส่วนหนึ่งอาจมีความสูงสุดท้ายน้อยกว่าความสูงตามศักราชภาพทางพันธุกรรม^{21,22}

การตรวจเพิ่มเติม

- อายุกระดูกช้ากว่าอายุจริงประมาณ 2-4 ปี
- ไม่มีความจำเป็นต้องตรวจทางห้องปฏิบัติการอื่นเพิ่มเติม

การรักษา

- อธิบายให้เด็กและผู้ปกครองเข้าใจว่าเป็นภาวะเจริญเติบโตที่ปกติแบบหนึ่งที่เรียกว่า “โตช้าแบบมัดดินปลาย” และเด็กส่วนใหญ่จะมีความสูงเมื่อโตเป็นผู้ใหญ่ตามศักยภาพทางพันธุกรรม
- ในกรณีที่เด็กหญิงอายุมากกว่า 13 ปีหรือเด็กชายอายุมากกว่า 14 ปีและยังไม่เริ่มเข้าสู่วัยหนุ่มสาว ร่วมกับมีปัญหาเรื่องการปรับตัวเข้ากับเพื่อนหรือขาดความเชื่อมั่นในตนเอง พิจารณาให้การรักษาด้วยฮอร์โมนเพศเป็นระยะเวลาสั้น ๆ เพื่อกระตุ้นให้เข้าสู่วัยหนุ่มสาว²³
- ในเด็กชาย รักษาโดย depot testosterone enanthate ขนาด 1 มก./กก. หรือ 50 มก. ฉีดเข้ากล้ามเนื้อทุก 4 สัปดาห์ เป็นระยะเวลา 6 เดือน²⁴ หรือ letrozole ขนาด 2.5 มก. รับประทานวันละ 1 ครั้ง เป็นระยะเวลา 6 เดือน^{24,25}
- ในเด็กหญิงให้ conjugated estrogen รับประทานวันละ 0.3 มก. หรือ micronized estradiol รับประทานวันละ 0.5-1 มก. หรือ estradiol patch (25 มก.) ¼ แผ่น สัปดาห์ละ 1-2 ครั้ง เป็นระยะเวลา 6 เดือน จะช่วยกระตุ้นให้เข้าสู่วัยรุ่นและมีการพัฒนาทางเพศได้^{24,26}

สรุป

ภาวะตัวเตี้ยเป็นปัญหาที่พบได้บ่อยในเวชปฏิบัติ ส่วนหนึ่งของเด็กที่มาปรึกษาด้วยภาวะตัวเตี้ยมักมีความสูงปกติ แพทย์ต้องสามารถให้การวินิจฉัยได้ว่าเด็กมีภาวะตัวเตี้ยจริงหรือเป็นเด็กความสูงปกติ ภาวะตัวเตี้ยแบ่งเป็น 2 กลุ่ม คือ ภาวะตัวเตี้ยปกติและภาวะตัวเตี้ยผิดปกติ ต้องประเมินจากอัตราการเพิ่มความสูงเป็นเกณฑ์ในการวินิจฉัยแยกสองภาวะนี้ โดยภาวะตัวเตี้ยปกติอัตราการเพิ่มความสูงอยู่ในเกณฑ์ตามช่วงอายุ สาเหตุของภาวะตัวเตี้ยปกติ ได้แก่ ภาวะตัวเตี้ยตามพันธุกรรม (familial short stature) และภาวะตัวเตี้ยจากการเข้าสู่วัยหนุ่มสาวช้า (constitutional delayed growth and puberty) ภาวะตัวเตี้ยผิดปกติพบได้น้อย แต่มีความสำคัญและจำเป็นอย่างยิ่งที่ต้องให้การวินิจฉัยได้อย่างถูกต้อง อันจะนำไปสู่การรักษาที่เหมาะสมต่อไป

เอกสารอ้างอิง

1. Allen DB, Cuttler L. Clinical practice. Short stature in childhood-challenges and choices. N Engl J Med. 2013; 368(13):1220-8.
2. Argente J. Challenges in the management of short stature. Horm Res Paediatr. 2016;85(1):2-10.
3. 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.

4. Stalman SE, Hellings 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.
5. สมาคมต่อมไร้ท่อเด็กและวัยรุ่นไทย. (2566, 19 เมษายน). New Thai Growth Chart by TSPE. สมาคมต่อมไร้ท่อเด็กและวัยรุ่นไทย. <https://thaipedendo.org/thai-growth-chart-by-tspe/> [เข้าถึงเมื่อ 1 พ.ค. 2568].
6. Faienza MF, Chiarito M, Brunetti G, D'Amato G. Growth plate gene involvement and isolated short stature. *Endocrine.* 2021;71(1):28-34.
7. Baron J, Säwendahl L, De Luca F, Dauber A, Phillip M, Wit JM, et al. Short and tall stature: A new paradigm emerges. *Nat Rev Endocrinol.* 2015;11(12):735-46.
8. Grote FK, Oostdijk W, De Muinck Keizer-Schrama SM, van Dommelen P, van Buuren S, Dekker FW, et al. The diagnostic work up of growth failure in secondary health care; An evaluation of consensus guidelines. *BMC Pediatr.* 2008;8:21.
9. Saengkaew T, McNeil E, Jaruratanasirikul S. Etiologies of short stature in a pediatric endocrine clinic in Southern Thailand. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2017;30(12):1265-70.
10. Oostdijk W, Grote FK, de Muinck Keizer-Schrama SM, Wit JM. Diagnostic approach in children with short stature. *Horm Res.* 2009;72:206-17.
11. Collett-Solberg PF, Ambler G, Backeljauw PF, Bidlingmaier M, Biller BMK, Boguszewski MCS, et al. Diagnosis, genetics, and therapy of short stature in children: A Growth Hormone Research Society International Perspective. *Horm Res Paediatr.* 2019;92(1):1-14.
12. Rogol AD, Hayden GF. Etiologies and early diagnosis of short stature and growth failure in children and adolescents. *J Pediatr.* 2014;164(5 Suppl):S1-14.
13. Jorge AAL, Grimberg A, Dattani MT, Baron J. Disorders of childhood growth. In: Sperling MA, Majzoub JA, Menon RK, Stratakis CA, editors. *Sperling pediatric endocrinology.* 5th ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2021. p. 299-356.
14. Whitehouse RH, Tanner JM, Healy MJ. Diurnal variation in stature and sitting height in 12-14-year-old boys. *Ann Hum Biol.* 1974;1(1):103-6.
15. Voss LD, Bailey BJ. Diurnal variation in stature: Is stretching the answer? *Arch Dis Child.* 1997;77(4):319-22.
16. Turan S, Bereket A, Omar A, Berber M, Ozen A, Bekiroglu N. Upper segment/lower segment ratio and arm span-height difference in healthy Turkish children. *Acta Paediatr.* 2005;94:407-13.
17. Barstow C, Rerucha C. Evaluation of short and tall stature in children. *Am Fam Physician.* 2015;92(1):43-50.
18. Polidori N, Castorani V, Mohn A, Chiarelli F. Deciphering short stature in children. *Ann Pediatr Endocrinol Metab.* 2020;25(2):69-79.
19. Caro R, Savel P, Moss PI. Evaluation of short and tall stature in children. *Am Fam Physician.* 2025;111(6):532-42.

20. Rothermel J, Lass N, Toschke C, Reinehr T. Progressive decline in height standard deviation scores in the first 5 years of life distinguished idiopathic growth hormone deficiency from familial short stature and constitutional delay of growth. *Horm Res Paediatr.* 2016;86(2):117-25.
21. Wehkalampi K, Vangonen K, Laine T, Dunkel L. Progressive reduction of relative height in childhood predicts adult stature below target height in boys with constitutional delay of growth and puberty. *Horm Res.* 2007; 68(2):99-104.
22. Wehkalampi K, Pääkilä K, Laine T, Dunkel L. Adult height in girls with delayed pubertal growth. *Horm Res Paediatr.* 2011;76(2):130-5.
23. 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, PA: Elsevier; 2014. p. 292-404.
24. Raivio T, Miettinen PJ. Constitutional delay of puberty versus congenital hypogonadotropic hypogonadism: Genetics, management and updates. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab.* 2019;33(3):101316.
25. Varimo T, Huopio H, Kariola L, Tenhola S, Voutilainen R, Toppari J, et al. Letrozole versus testosterone for promotion of endogenous puberty in boys with constitutional delay of growth and puberty: A randomised controlled phase 3 trial. *Lancet Child Adolesc Health.* 2019;3(2):109-20.
26. Dunkel L, Quinton R. Transition in endocrinology: Induction of puberty. *Eur J Endocrinol.* 2014;170(6):R229-39.

