

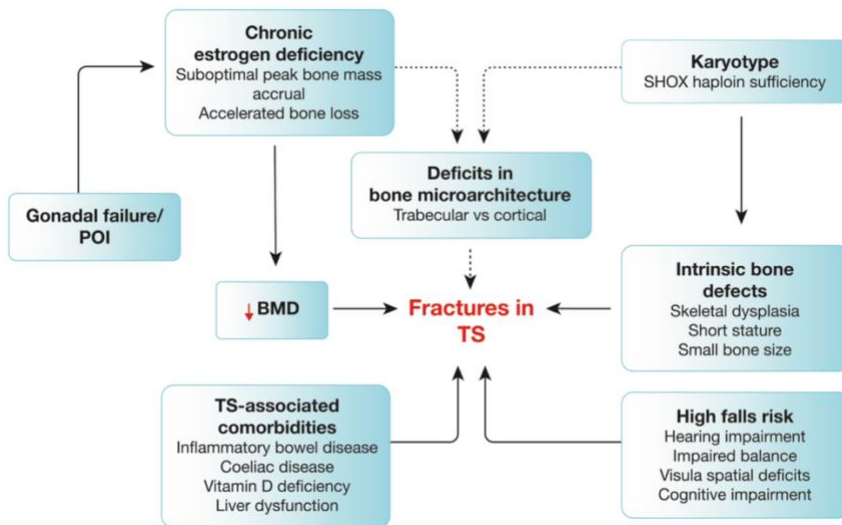
Turner Syndrome (TS) and Skeletal Fragility

TS เป็นสาเหตุทางพันธุกรรมของการเกิด primary ovarian insufficiency ที่พบบ่อยที่สุด ความชุกประมาณ 1:2000 ของทารกแรกเกิดเพศหญิง อันเป็นผลจาก complete, หรือ partial X chromosome monosomy ยิ่งไปกว่านั้นใน mosaicism TS มีอาการแสดงรุนแรงน้อยกว่า อันเกิดจากความผิดปกติของโครงสร้างในโครโมโซม X เช่น isochromosome Xq หรือ ring

อาการทางคลินิกสำคัญ ได้แก่ ลักษณะจำเพาะของ TS, ตัวเตี้ย และ hyperpergonadotrophic hypogonadism นอกจากนี้ อัตราการเสียชีวิตเพิ่มขึ้นประมาณ 3 เท่า และโรคร่วมที่พบในช่วงอายุชัย เช่น osteoporosis และ fragility fractures อัตราของระยะเวลาของการปลอดจากภาวะกระดูกหักลดลงที่ 10 ปี ทั้งนี้ ตำแหน่งการเกิดกระดูกหักที่พบบ่อย ได้แก่ กระดูกแขนส่วน forearm และเพิ่มมากขึ้นภายหลังอายุ 45 ปี

การประเมินความหนาแน่นของมวลกระดูกโดย DXA อาจได้ค่าน้อยกว่า ซึ่งคลาดเคลื่อนจากความเป็นจริง โดยเฉพาะในผู้ที่สูงน้อยกว่า 150 ซม. และ กระดูกมีขนาดเล็ก ยิ่งไปกว่านั้นความสัมพันธ์ระหว่าง BMD กับ ความเสี่ยงการเกิดกระดูกหักในผู้ใหญ่แรกเริ่มยังไม่เป็นที่ประจักษ์

กลไกการเกิด skeletal fragility ใน TS มีหลายปัจจัยแสดงดังรูป 1 แม้การรักษาด้วย growth hormone ซึ่งเป็นหนึ่งในมาตรฐานการรักษาผู้เป็น TS จะเพิ่มขนาดของกระดูก แต่ยังไม่มียหลักฐานว่าเพิ่มมวลกระดูก รวมถึงลดการเกิดกระดูกหัก



รูป 1 กลไกการเกิดกระดูกหักใน Turner's syndrome⁽¹⁾

การรักษาโดยการทดแทนฮอร์โมน (HRT) โดยแนะนำเริ่มตั้งแต่เริ่มเข้าวัยหนุ่มสาว ระหว่างอายุ 11 และ 12 ปี ด้วย estradiol (E2) เริ่มในขนาดต่ำ ค่อย ๆ ปรับขนาดขึ้นจนได้ขนาดฮอร์โมนที่ให้ในวัยผู้ใหญ่ ในช่วง 2 ถึง 3 ปี จากนั้นค่อยเพิ่ม progesterone เพื่อให้เกิด breakthrough bleeding ตามมา และให้ทดแทนต่อเนื่องจนถึงวัยหมดประจำเดือน⁽²⁾ ช่วยเสริมสร้างมวลกระดูกอย่างเหมาะสม ยังไม่มีหลักฐานว่าการให้ทางฮอร์โมนผ่านทางผิวหนังมีประสิทธิภาพเหนือกว่าการดูดซึมทางระบบทางเดินอาหาร

การคัดกรองโดย DXA ในผู้เป็น TS ก่อนการเริ่ม HRT และติดตามทุก ๆ 5 ปี ทั้งนี้ เวลาในการเริ่ม HRT ความต่อเนื่องในการได้รับ HRT รวมถึงการทดแทนวิตามิน D สัมพันธ์กับมวลกระดูกของเด็กหญิงที่เป็น TS เมื่อเข้าสู่วัยผู้ใหญ่

เอกสารอ้างอิง

1. Ebeling PR, Nguyen HH, Aleksova J, Vincent AJ, Wong P, Milat F. Secondary Osteoporosis. *Endocr Rev.* 2022 Mar 9;43(2):240–313.
2. Gravholt CH, Andersen NH, Conway GS, Dekkers OM, Geffner ME, Klein KO, et al. Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: proceedings from the 2016 Cincinnati International Turner Syndrome Meeting. *Eur J Endocrinol.* 2017 Sep;177(3):G1–70.