

History:

เด็กชายไทยอายุ 10 ปี มาปรึกษาด้วยเรื่องน้ำหนักไม่ขึ้น

ประวัติปัจจุบัน:

5 ปีก่อนมารพ. สังเกตว่าน้ำหนักขึ้นน้อย กินอาหารได้ปกติ ไม่มีอาเจียน ถ่ายอุจจาระเหลวลักษณะเป็นมัน เป็นๆ หายๆ ไม่ได้ไปรักษาที่ไหนคิดว่ามีปัญหาลำไส้สั้น เวลากินมากจึงถ่ายอุจจาระบ่อย

ช่วงหลังมีถ่ายอุจจาระเหลวเป็นมัน บางครั้งเห็นเป็นน้ำมันไหลออกมา วันละ 2-3 ครั้ง น้ำหนักไม่เพิ่มขึ้น จึงมารพ.

>>แรกเกิด Dx เป็น jejunal atresia ทำผ่าตัดที่ รพ.เอกชน

>>อายุ 1 เดือน มีปัญหา neonatal jaundice (TB 21.8 mg/dl, DB 16.7 mg/dl, AP 1095) ทำ investigation สรุปไว้ว่าเป็น inspissated bile plug หลังจากนั้นไม่เหลืองอีก

อายุ 4 เดือน มีปัญหา pneumonia admit ICU Dx PCP (Giemsa/Toluidine blue /IFA +ve) หลังจากนั้นติดตามการรักษาที่ Chest clinic วินิจฉัยเป็น chronic lung disease ได้ Becotide MDI, Mucosolvan

>>อายุ 1 ปี 3 เดือน มาด้วยไข้อาเจียน R/O Partial gut obstruction ให้การรักษาแบบ supportive treatment

>>อายุ 3 ปี admit ด้วยเรื่อง partial gut obstruction

>>อายุ 5 ปี admit ด้วย pneumonia, hemolytic anemia จาก G6PD deficiency, acute renal failure, partial gut obstruction ให้การรักษาด้วย Ceftriaxone, Bactrim, Ventolin MDI, ตรวจพบว่าน้ำหนักตัวน้อย (BW 13 kg) กินอาหารได้ ถ่ายอุจจาระปกติ ได้ตรวจรักษาที่คลินิกโภชนาการ หลังจากนั้น loss follow up ไป

นอกจากการเจ็บป่วยข้างต้น บางครั้งก็มีไปรับการรักษาอีกที่ รพ.เอกชนด้วยปัญหา ไข้ อาเจียน ท้องเสีย, partial obstruction และ respiratory tract infection

Past history:

- ลูกคนที่ 2 จาก 2 คน
- ANCปกติ term 38 wk. ขณะตั้งครรภ์ปกติ
- Previous C/S Apgar 9,10
- BW 3230 gm
- พัฒนาการปกติ เรียน ป.5 ผลการเรียนปานกลาง
- Vaccine ครบ
- ปฏิเสธประวัติแพ้ยา แพ้อาหารใดๆ

Family history: ปฏิเสธโรคอื่น ๆ ในครอบครัว

Physical examination:

VS: BT= 36.5 °C PR = 82/min RR = 20 /min BP = 105/64 mmHg

Height = 115cm(<P 3) Weight = 18 kg(<P 3) HC 48 cm

GA: Thai boy, active, not pale, no jaundice, no dyspnea

HEENT: no pale conjunctivae, anicteric sclera, no oral ulcer, pharynx and tonsils not injected, Lymph nodes : not palpable

Heart: normal S1, S2, no murmur, PMI at 5th ICS MCL, no heaving ,no thrill

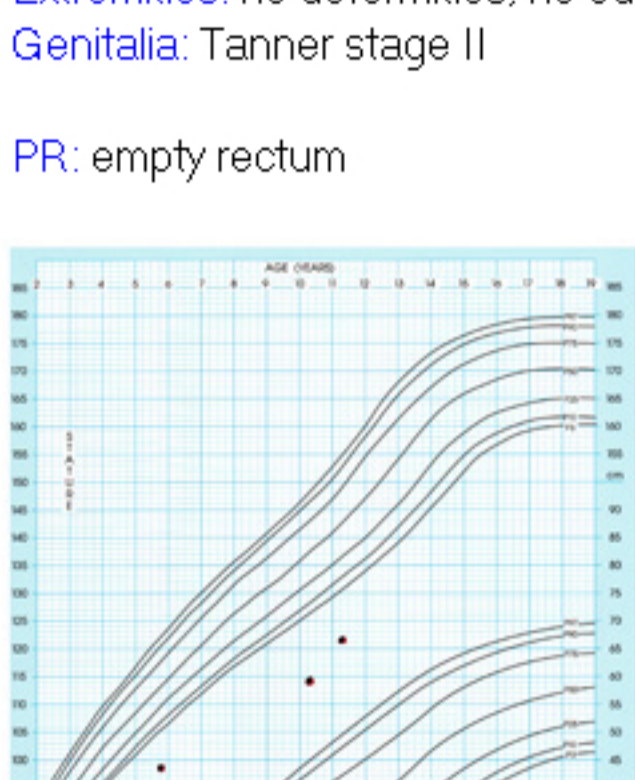
Lung: normal expansion ,normal breath sound, no adventitious sound

Abdomen: Soft, not distended, Liver and spleen not palpable, Bowel sound active

Extremities: no deformities, no edema

Genitalia: Tanner stage II

PR: empty rectum

**Basic investigations:**

CBC : Hb 11.6 g/dl, WBC 13,000 cell/mm³, PMN 48% L 44% M 5% E 3% Atyp L 1%, Plt. 506,000 cell/mm³, MCV 83.2 fl, MCH28.6 pg, MCHC 34.4 g/dl, RDW 12.7%

UA: sp.gr 1.020 Pro. neg. Glu. Negative, WBC 0-1, RBC 0-1

BUN 6.8, Cr 0.4 mg/dl

Electrolytes: Na136.9 mmol/L, K 4.2 mmol/L, Cl 100.5 mmol/L, HCO₃ 23.9 mmol/L

LFT: TB 0.3 mg%, DB 0 mg%, AST 35 U/L, ALT 37 U/L, ALP 382 U/L, TP 8.4 g%, Alb 4.2 g%

Problem lists:

1. Steatorrhea
2. Failure to thrive
3. History of jejunal atresia with S/P jejunojunostomy
4. History of chronic lung disease & pneumonia
5. History of acute renal failure due to hemolysis (5 years ago)

Differential diagnosis

1. Pancreatic insufficiency: cystic fibrosis, Shwachmann syndrome, hypoplasia of pancreas, chronic pancreatitis
2. Parasitic infestation : Giardia lamblia
3. Bacterial overgrowth
4. Short bowel syndrome
5. Abetalipoproteinemia

Further investigations :

Cholesterol 106 (120-200) mg/dL

Triglyceride 138 (50-160) mg/dL

Amylase 1 Lipase 5

Calcium 9.2 (8.1-10.4) mg/dL

Phosphorus 3.7 (2.7-4.5) mg/dL

Magnesium 2 (1.7-2.4) mg/dL

GI follow through:

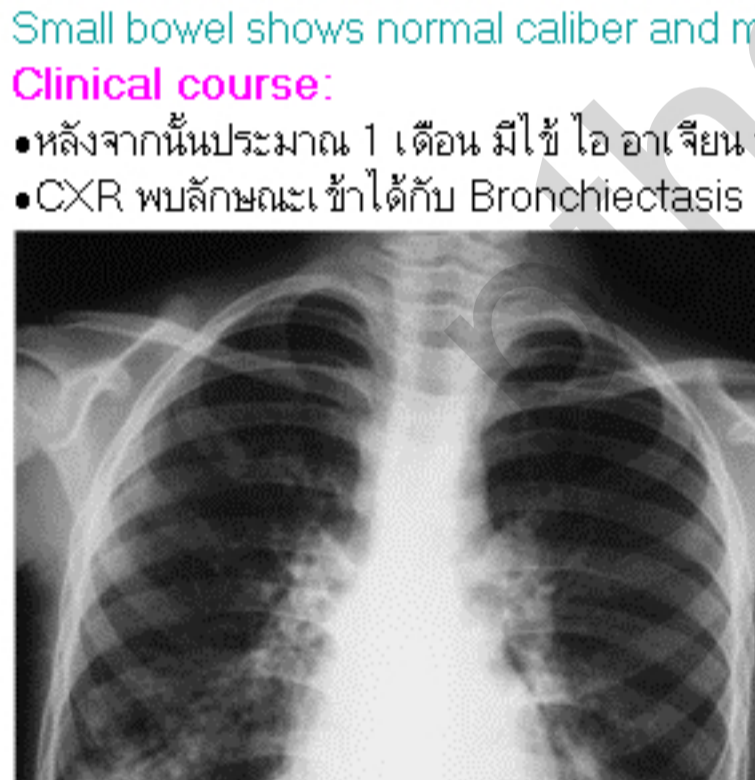
Normal swallowing and anatomic looking of esophagus, No GE reflux, Normal stomach, bulb and C-loop of duodenum,

Small bowel shows normal caliber and mucosa pattern, Normal terminal ileum, Normal transit time

Clinical course:

• หลังจากนั้นประมาณ 1 เดือน มีไข้ ไอ อาเจียน ปวดท้อง มา admit ได้รับการวินิจฉัย Acute bronchitis with partial gut obstruction

• CXR พบลักษณะเข้าได้กับ Bronchiectasis

**Further investigations :****High resonance CT chest**

The study reveals peribronchovascular thickening and interlobular and interlobar thickening with bronchiectatic change, air space consolidation, irregular reticular opacity diffuse scatter at both lungs, interstitial lung disease or nonspecific interstitial pneumonia or LAM cannot be excluded

Sweat chloride conductivity test 100 mmol/L**Final diagnosis: Cystic fibrosis****Cystic Fibrosis (CF)**

Hereditary disease affecting the exocrine gland of lungs, pancreas, liver and intestine

Also known as **mucoviscoidosis or mucoviscidosis**

• Thick mucus production-> Lung infection

• Exocrine pancreatic insufficiency-> poor growth, fatty diarrhea

• Meconium ileus-> typical finding in newborn

Epidemiology:

• Most common among Europeans and Ashkenazi Jews

• In USA :1 in 3900 children born with CF

• 1 in 22 people in 29 people of European descent are carriers of one gene for CF

Pathogenesis: Autosomal recessive

>Mutation in a gene called the **cystic fibrosis transmembrane conductance regulator** (CFTR)

>The product of CFTR gene is a chloride ion channel important in creating sweat, digestive juices and mucus

>The protein created by CFTR gene is anchored to the outer membrane of cells in the sweat glands, lungs, pancreas and other affected organs

>CFTR gene is found at q31.2 locus of chromosome 7

Sweat gland

Impaired Cl⁻ reabsorption from sweat ducts and, in general, elevated sweat chlorides greater than 60 mmol/L

Respiratory tract

-Impaired movement of chloride from inside to outside of the cell

-Impaired fluid secretion and relative dehydration and increased viscosity of respiratory secretion

Pancreas

-Impaired pancreatic ductal CFTR Cl⁻ secretion

-Inhibit HCO₃ uptake and luminal HCO₃ secretion

-Pancreatic damage by accumulated digestive enzymes

Clinical:**Lung and sinus disease:**

sinusitis, bacterial pneumonia, allergic bronchopulmonary aspergillosis, mycobacterium avium complex, TB, bronchiectasis,

pulmonary hypertension, heart failure

GI, liver and pancreatic disease:

meconium ileus (10% of NB with CF), rectal prolapse, pancreatitis, malabsorption, malnutrition, fat-soluble vitamins

deficiency, constipation, distal intestinal obstruction syndrome, liver cirrhosis, diabetes, osteoporosis

Diagnosis:

• Newborn screening (blood for immunoreactive trypsinogen)

• Sweat testing

• Genetic testing

Treatment:

• Respiratory tract infection

-IV, Inhaled and Oral antibiotic

-Physical therapy, aerosolized medication

• Nutritional management

• Oral enzyme replacement therapy

-500-2,500 IU/kg/day (not exceed 10,000 IU/kg/day)