

**History:**

ผู้ป่วยเด็กหญิง อายุ 1ปี 8 เดือน ท้องอืด ถ่ายเหลวเป็นน้ำมา 8 เดือน

**ประวัติปัจจุบัน:** 8 เดือนก่อนมาร.พ. ผู้ป่วยมีไข้ ถ่ายเหลวเป็นน้ำ สีเหลือง ไม่มีมูกเลือดปน ถ่ายครั้งละประมาณครึ่งแก้ว 10 ครั้งต่อวัน ไม่มีอาเจียน แต่มีท้องอืด ไปรักษาที่ 3 เดือนก่อนมาร.พ. ยายสังเกตว่าท้องอืดมากขึ้น มีอาเจียนเป็นนม บางครั้งมีสีเหลืองปน ประมาณ 3-4 ครั้ง/วัน เป็นประมาณ 2-3 ครั้ง/สัปดาห์ ไม่สัมพันธ์กับการกินนม ไป 2 เดือนก่อนมาร.พ. มารดาพาไปตรวจร.พ.ในกรุงเทพ แพทย์ให้ยาแก้ท้องอืด และยาแก้อาเจียน อนุญาตให้กลับบ้าน

1 เดือนก่อนมาร.พ. ไปตรวจ ร.พ.ศูนย์แห่งหนึ่ง อยู่โรงพยาบาล 1 สัปดาห์ ได้ยาและน้ำเกลือ แพทย์บอกว่ามีเกลือแร่ต่ำ ถ่ายยังเท่าเดิม

2 สัปดาห์ก่อนมาร.พ. ไปร.พ.เอกชนที่พิษณุโลก ได้ยา ceftriaxone นาน 5 วัน ย้ายไปรักษา ร.พ.ชุมชนเนื่องจากปัญหา financial admit 2 วัน ยังคงมีการถ่ายลักษณะเช่นเดิม ตรวจร่างกายที่ ร.พ. underweight, marked abdominal distension, active bowel sound

ผล electrolyte; Na 138 mmol/L, K 1.4 mmol/L, Cl 99 mmol/L, HCO<sub>3</sub> 22 mmol/L

CBC; Hct 38%, WBC 13,000/mm<sup>3</sup>, N 65%, L 30%, Plt 240,000/mm<sup>3</sup>

Stool exam; WBC numerous, mucous positive

ผู้ป่วยได้รับยา ceftriaxone ต่อ 2 วัน และได้ K supplement เนื่องจากอาการไม่ทุเลา จึงส่งตัวมารับการรักษาต่อที่ร.พ.ศิริราช

ผู้ป่วยปฏิเสธประวัติ ไข้ ปวดท้อง contact TB ประวัติ meconium plug ไม่มีประวัติท้องผูก เคยลอง NPO แล้วพบว่า ยังคงมี diarrhea อยู่

**Past history:**

แข็งแรงดีมาตลอด ไม่มีโรคประจำตัว หรือเจ็บป่วยจนต้องนอน ร.พ.

**ประวัติส่วนตัว** บุตรคนที่ 1/1 คลอดที่ร.พ.เปาโล สมุทรปราการ NL term, BW 3,200 g หลังคลอดแข็งแรงดี กลับบ้านพร้อมมารดา

**ประวัติพัฒนาการ** สมวัย ขณะนี้เดินเก่ง รุ่งได้ เกาะบันไดขึ้นเองได้ พูดคำเดียวได้ประมาณ 15 คำ โบกมือ สวัสดี ทำตามคำสั่งง่ายๆ ได้ ซื่อวัยระได้ 2 แห่ง (หู, จมูก) ฟันขึ้น

**ประวัติอาหาร**

หลังคลอดได้รับนม Dumex พออายุ 1 ปี เปลี่ยนเป็นนม S-26 ใช้ตลอดเรื่อยมา 4 oz x 8 มื้อ

ขณะนี้อายุ 2 เดือน เริ่มซิริแล็ค รสผลไม้รวม และกล้วยบดให้ 1-2 มื้อ

ขณะนี้อายุ 6 เดือน เริ่มให้ข้าวต้ม ใส่มะขวิดฝักด้าลิง ประมาณ 2 มื้อ ไม่เคยกินไข่

ขณะนี้อายุ 1 ปี เริ่มข้าวต้ม หรือข้าวสวยใส่มะขวิดฝักด้าลิง ปลาบางครั้ง ไม่ค่อยกิน เนื้อสัตว์ กิน 3 มื้อต่อวัน กินได้น้อย

**ประวัติครอบครัว** บิดา มารดา สุขภาพแข็งแรง ไม่มีโรคประจำตัวใดๆ

**ประวัติยา** ไม่เคยแพ้ยา หรือใช้ยาใดเป็นประจำ

**ประวัติวัคซีน** ยังไม่ได้ฉีดวัคซีนที่อายุ 1 ปี 6 เดือน เนื่องจากไม่สบาย

**Physical examination:**

VS: T 36.9 C, P 142/min, BP 98/68 mmHg, R 36/min

BW 10.2 Kg. (P 25-50), length 78 cm (P 10-25), HC 45 cm (P 10-25)

GA: active, not pale, no jaundice, no dyspnea, no cyanosis, Periorbital swelling, and swelling at face, no pitting edema

HEENT: pharynx and tonsils - not injected, no thyroid enlargement

RS: normal

CVS: normal S1 S2, no murmur

Abdomen: soft, marked distention, no guarding or rigidity, liver and spleen not palpable,

bowel sound - slightly hyperactive, tympanic on percussion, no ascites

Extremities: no edema

Skin: no rash or lesion

LN: no lymphadenopathy

NS: grossly intact

PR: normal

**Basic investigations:**

CBC : Hct 37.7%, Hb 12.7 g/dl, WBC 11,570/mm<sup>3</sup>, N 24.9%, L 64.8%, M 8.3%, Plt 379,000/mm<sup>3</sup>, MCV 77.3 fl, MCH 26 pg, MCHC 33.7 g/dl

U/A : pH 7, no WBC or RBC

Stool exam : pH 8.5, no WBC or RBC, reducing substance - negative, no fat globule

Blood chemistry: Na 135 mmol/L, K 2 mmol/L, Cl 101 mmol/L, HCO<sub>3</sub> 17 mmol/L, BUN 5 mg/dl, Cr 0.2 mg/dl, Na 135 mmol/L, K 2 mmol/L, Cl 101

ESR : 19 mm/hr

**Problem lists :**

....Chronic secretory diarrhea

....Hypokalemia

....failure to thrive

**Differential diagnosis (secretory diarrhea):**

1. Infection with toxicogenic organisms (E. coli, V. cholerae, Salmonella, C. difficile)
2. Mucosal necrosis/atrophy
3. Drug (laxative)
4. Bile acid malabsorption
5. Congenital electrolyte transport defects (Na, Cl diarrhea)
6. Hormone secreting tumors (VIPomas)

**Points to differentiate Osmotic vs. Secretory diarrhea**

	Osmotic	Secretory
Stool Na	<70 mmol/L	>70 mmol/L
Osm gap	>100 mOsm	<50 mOsm
pH	<5	>6
Reducing subs	Positive	Negative
Volume	<20 ml/kg/day	>20 ml/kg/day
After fasting	<20 ml/kg/day	>20 ml/kg/day
Blood/pus/fat	+ or -	-

**Further investigations:**

Hemoculture/stool culture - negative

Stool concentration for parasite - negative

C. difficile toxin assay - negative

Stool for rotavirus - negative

PPD skin test - negative

Thyroid function test - normal

Serum IgG 1060, Ig M 163, Ig A 72.1, IgE 23

Specific IgE for egg, cow milk, crab, shrimp - negative

Zinc level 0.07 mg/dl

**Stool electrolytes: Na 120 mmol/L, K 53.6 mmol/L, Cl 88 mmol/L**

**Urine VMA 4.1 mg/24 h**

**Upper endoscopy and colonoscopy up to the descending colon:**

> no specific abnormality; Electron microscopy - no evidence of microvillus inclusion disease, normal pathologic examination

**UGI follow through:**

> reveals malabsorption pattern

**CT abdomen:**

> calcified mass at retroperitoneum

**Bone marrow aspiration:** normal, no evidence of neuroblastoma

**Clinical course:**

ผู้ป่วยได้รับการรักษาโดยการให้ Octreotide, ORS, และ racecadotril แต่ยังคงมี stool output ออกวันละ 1000 ml/day

หลังจากได้รับการรักษาโดยการผ่าตัด อาการถ่ายเหลวหายไป

**Final diagnosis:**

*Ganglioneuroblastoma*

Clinical application of GI electrolyte transports and pathogenesis of chronic diarrhea in infants and children

**Cholera toxin - cAMP and Ca**

**ETEC - cGMP and Ca**

- inhibit Na-H and Cl-HCO<sub>3</sub> exchanger at the luminal site of villous enterocyte

- stimulate chloride channel at the enteric crypt

**Glucose and galactose malabsorption - SGLT1** at the luminal site

**Congenital sodium diarrhea - Na-H exchanger3 (NHE3)**

**MVID** - complete absence of Na-Hydrogen exchanger-3 (NHE-3) and an extreme decrease in NHE-2 and SGLT-1 (sodium-glucose transporter-

**Congenital chloride diarrhea - Cl/HCO<sub>3</sub> exchanger**

**Colitis** - increased potassium excretion in the colon

**VIPoma/Ganglioneuroma - VIP producing tumor- secretory diarrhea**