

## **“A 23-year-old male presents with progressive abdominal pain for 1 month”**

28 เดือนก่อนมารพ. Admit โรงพยาบาลอำเภอ (LOS 7 days) ด้วย Subacute fever for 2 weeks with acute mucous diarrhea without bloody stool for 3 days PTA (ผู้ป่วยจำประวัติไข้ในช่วงนั้นได้ไม่ชัดเจน)

V/S ที่รพช. BT 39°C, BP 110/70 mmHg ตรวจร่างกายพบ Splenomegaly CBC: Hb 8 g/dL, Platelet 293000/mm<sup>3</sup>, WBC 1820 /mm<sup>3</sup> (Neutrophil 80%, Lymphocyte 7%)

Management: Ceftriaxone 2 gm IV OD, Doxycycline (100) 1 tab po bid pc for 7 days

ไข้ลงดี (จากฟอรัมปรอท) จึง D/C หลังกลับบ้านได้ 2 วันมีไข้สูงหนาวสั่นกลับไปโรงพยาบาลอำเภอ ได้ส่งตัวต่อมา มาโรงพยาบาลจังหวัดแห่งหนึ่ง

Admit รพ.จังหวัด LOS 7 days

- V/S BP 104/60 mmHg, BT 37°C, Ulcer at peritonsillar, Splenomegaly
- CBC: Hb 9 g/dL, Platelet 343000 /mm<sup>3</sup>, WBC 900 /mm<sup>3</sup> (Neutrophil 43 %, Lymphocyte 34%)
- Hemoculture: No Growth x II
- Stool exam : No RBC, WBC, No mucus, No parasite, Stool occult blood negative
- KOH from oral lesion : not found
- ANA negative, Anti ds-DNA negative, DCT 2+, ICT negative, LDH 995 U/L
- Ultrasound upper abdomen : Splenomegaly 19.4 cm, no focal lesion, Liver normal size and parenchymal echogenicity no focal lesion, No free fluid
- Diagnosis AIHA, Fever



การประชุมอภิปรายผู้ป่วยโรคติดเชื้อ ครั้งที่ 3/2566 อนุสาขาอายุรศาสตร์โรคติดเชื้อ  
ในวันพฤหัสบดีที่ 10 สิงหาคม 2566 เวลา 13:00-16:30 น. ณ ห้องประชุม 621 ชั้น 2  
อาคารบริหาร คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี กรุงเทพฯ

- Management: Ceftazidime 2 gm IV q 8 hr for 7 days
- Home Medication: Prednisolone 45 mg/day, Acyclovir(200) tab po pc three times a week, Cotrimoxazole(400/80) 1 tab po pc twice a week

27 เดือนก่อนมารพ.      นัดติดตามผลเลือดและอาการ Hb 13 g/dL, Plt 188000 /mm<sup>3</sup>, WBC 2400 /mm<sup>3</sup>  
(Neutrophil 73%, Lymphocyte 16%, Atypical lymphocyte 5%) โดยไม่มีอาการไข้ไม่มี  
ปวดท้อง ไม่มีท้องเสีย ไม่มีถ่ายเป็นเลือด

23 เดือนก่อนมารพ.      (ประวัติจากเวชระเบียน ผู้ป่วยจำอาการช่วงนี้ไม่ได้) Admit รพ.จังหวัด , LOS 3 days

- Presented with acute fever with dysuria 1 day PTA
- V/S BT 38.4°C, BP 156/102 mmHg, HR 122 bpm, BW50 Kg, Height 158 cm
- Hemoculture: No Growth x II
- CBC: Hb 14 g/dL, Hct 43 %, MCV 72 fL, RDW 18%, Platelet 175000/mm<sup>3</sup>, WBC 2500/mm<sup>3</sup>(Neutrophil 55%, Lymphocyte 37%, Eosinophil 0.5%)
- UA: Specific gravity 1.010, WBC 20-30, RBC > 100. Blood 3+, Protein trace, Nitrite neg
- Stool exam: No RBC, No WBC, no mucous, no parasite was found
- ระหว่าง admit มีผื่นตามตัวจึง หยุดยา acyclovir, Cotrimoxazole
- Dx. UTI with sepsis

19 เดือนก่อนมารพ.      - Management: ceftriaxone 2 gm IV OD for 3 days ไข้ลงในวันที่ 2 ก่อนกลับบ้านไม่มีไข้  
- Home Medication: Prednisolone 20 mg/day, cefdinir (100) 2 tab po tid po pc for 3 days

ขณะบวชมมีอาการถ่ายเป็นเลือด 1 ครั้ง ขณะจำพรรษาที่วัด ไม่มีไข้ ถ่ายออกมาเป็นสีแดง  
สด ไม่มีอาเจียนเป็นเลือดมีอาการปวดท้องเป็น ๆ หาย ๆ บริเวณสะดือแบบจืด ๆ คลายหาย  
เอง สัมพันธ์มื้ออาหารโดยจะปวดหลังทานอาหารไป 7-8 คำทุกมื้อ จากนั้นหลังทานอาหาร  
อาการปวดจะหายไปและเริ่มเป็นใหม่หลังทานอาหารทั้งเช้า กลางวันและเย็น จำระยะเวลา  
ที่ปวดได้ไม่แน่ชัดว่าปวดก่อนมีเลือดออกนานเท่าใด มีอาการปวดตอนกลางคืนหลังจาก  
เข้านอนแล้ว มักปวดช่วงเที่ยงคืนถึงตีหนึ่ง ปวดอยู่เป็นระยะเวลา 1 ชั่วโมง จากนั้นนอน  
หลับได้ ผู้ป่วยไปโรงพยาบาลด้วยเรื่องถ่ายเป็นเลือดในวันรุ่งขึ้นที่โรงพยาบาลจังหวัด  
ตรวจพบเป็น External hemorrhoid จึงตรวจเป็น OPD Case หลังกลับไป ไม่มีอาการถ่าย  
เป็นเลือดอีก

16 เดือนก่อนมารพ.      ถ่ายเป็นเลือดสด 1 วันก่อนมาโรงพยาบาลปริมาณ 50 ml ปวดท้องข้างสะดือซ้ายเล็กน้อย  
ไม่ปวดรอบรูทวารหนัก ไม่มีอาเจียน จำประวัติไข้ไม่ได้ ยังคงปวดพอ ๆ เดิม จึงไป  
โรงพยาบาลสุรินทร์ในวันรุ่งขึ้น



การประชุมอภิปรายผู้ป่วยโรคติดเชื้อ ครั้งที่ 3/2566 อนุสาขาอายุรศาสตร์โรคติดเชื้อ  
ในวันพฤหัสบดีที่ 10 สิงหาคม 2566 เวลา 13:00-16:30 น. ณ ห้องประชุม 621 ชั้น 2  
อาคารบริหาร คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี กรุงเทพฯ

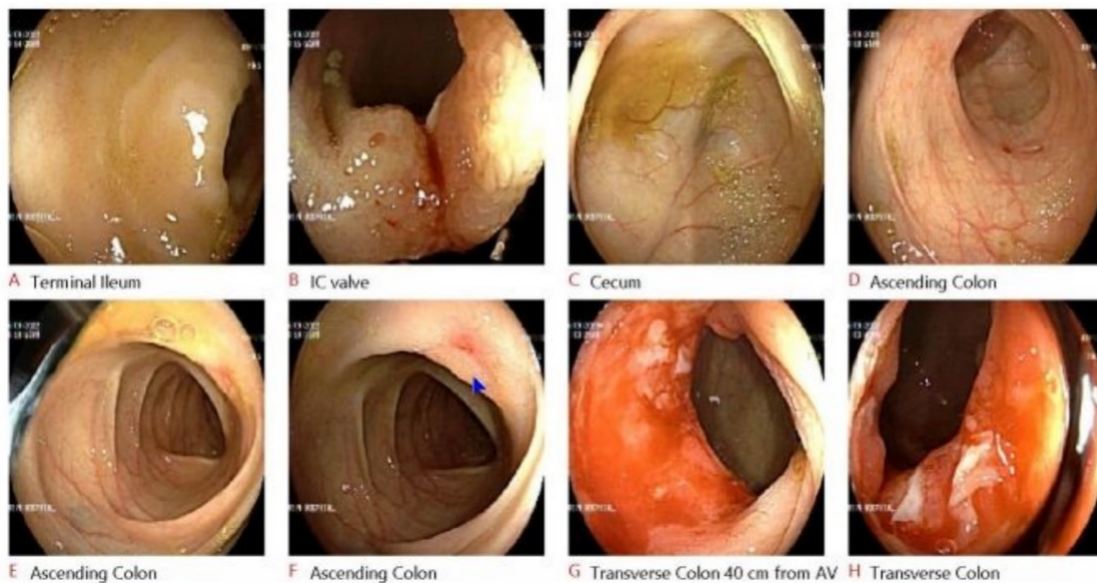
- Physical examination: tender at periumbilical, PR minimal blood clot
- CBC: Hb 10 g/dL, MCV 59 fL, Platelet 498000 /mm<sup>3</sup>, WBC 1800 /mm<sup>3</sup>(Neutrophil 68%, Lymphocyte 21%)
- EGD: Mild erythematous mucosa at antrum

#### - Colonoscopy:

One large geographic deep ulcer with raising edge with at transverse colon 40 cm from A

Erythematous and edematous of IC valve

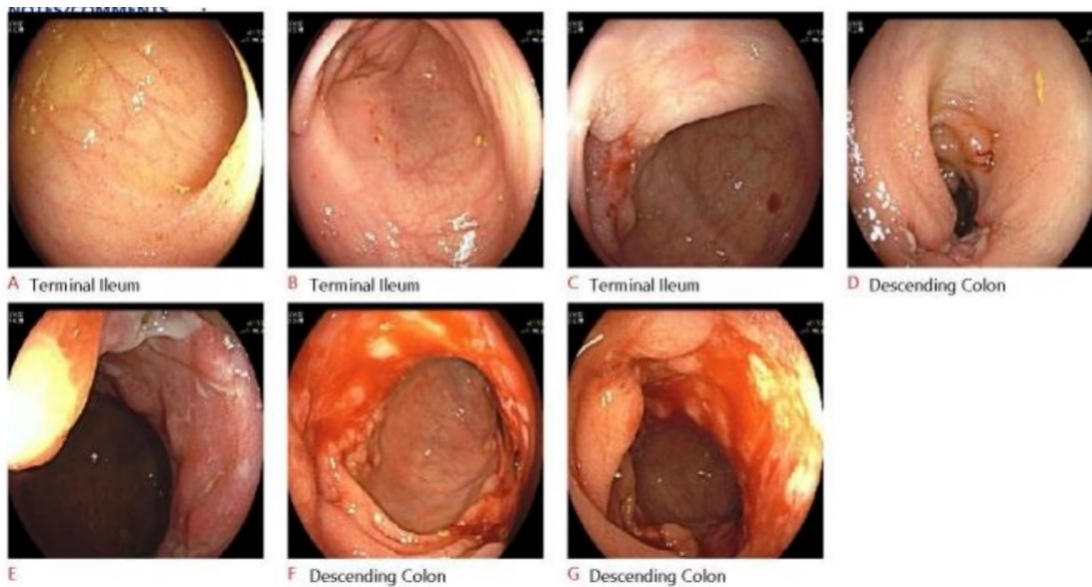
One clean base ulcer size 1 cm at ascending colon



- Clo test negative
- Pathology
  - Terminal ileum biopsy: chronic ileitis, no activity, no granuloma, no malignancy
  - Colonic mucosa biopsy: chronic active colitis with ulcer, no granuloma, no malignancy --> IHC for CMV negative, PCR for TB not detected, AFB negative, mAFB negative
- ระหว่างนอนโรงพยาบาลไม่มีไข้
- Home Medication: prednisolone 15 mg/day
- 4 เดือนก่อนมารพ. ถ่ายเป็นเลือดสีแดงสด 3 ครั้ง ห่างกันครั้งละ 1 ชั่วโมง ปวดจืด ๆ ที่ท้องเป็นรอบ ๆ ลักษณะเดิม Admit ที่โรงพยาบาลจังหวัด
- Colonoscopy: A circumferential deep ulcer 5 cm in length with contact bleeding at descending colon, shallow ulcer 0.5 cm at IC valve



การประชุมอภิปรายผู้ป่วยโรคติดเชื้อ ครั้งที่ 3/2566 อนุสาขาอายุรศาสตร์โรคติดเชื้อ  
ในวันพฤหัสบดีที่ 10 สิงหาคม 2566 เวลา 13:00-16:30 น. ณ ห้องประชุม 621 ชั้น 2  
อาคารบริหาร คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี กรุงเทพฯ



- Pathology at Colonic mucosa, IC valve and descending colon: Chronic colitis, non-specific, no granuloma, no viral inclusion, no malignancy, CMV negative, AFB negative, PCR for TB negative

- Diagnosis: Crohn's disease

- Management: Prednisolone 40 mg/day, Azathioprine 50 mg/day

หลัง Discharge กินข้าวได้ปกติ ไม่ปวดท้อง

1 เดือนก่อนมารพ. เริ่มปวดท้องบริเวณข้างซ้ายสะดือ ปวดบิด ๆ จี้ ๆ ครั้งละ 5 นาที ปวดมากตอนทานอาหาร  
คำที่ 4 ถึง 5 ปวดกลางคืนช่วงตี 1 ถึง ตี 2 มากกว่าช่วงเช้าหรือกลางวัน ตื่นเข้ามาไม่ปวด  
ท้อง ไม่ร้าวไปไหน ไม่มีปวดถ่ายที่ ตอนหายปวดจะหายสนิท ปวดวันละ 10 ครั้ง อาการ  
ปวดถี่ขึ้นเรื่อย ไม่มีถ่ายเป็นมูก ไม่มีถ่ายเป็นเลือด ไม่มีท้องผูก ถ่ายทุก 1 ถึง 2 วัน ถ้าปวด  
มากจะรู้สึกตัวร้อนไม่ได้วัดกับปรอทวัดไข้ มีน้ำหนักลด 7 กิโลกรัมในช่วง 2 ปี (จาก 50  
เป็น 43 กิโลกรัม) ไปพบแพทย์โรงพยาบาลจังหวัดก่อนนัด Refer มาโรงพยาบาล  
จุฬาลงกรณ์

#### Past history:

- History of acute appendicitis:

- วินิจฉัยเมื่อ 10 ปีก่อน ที่โรงพยาบาลจังหวัดแห่งหนึ่ง เนื่องจากไปด้วยอาการปวดท้องขาล่าง

- S/P Appendectomy

- Perianal abscess

- วินิจฉัยเมื่อ 7 ปีก่อน ที่โรงพยาบาลจังหวัดแห่งหนึ่ง เนื่องจากไป ด้วยอาการปวดบริเวณรอบทวารหนัก  
ไว้ 3 วันก่อนมาโรงพยาบาล



การประชุมอภิปรายผู้ป่วยโรคติดเชื้อ ครั้งที่ 3/2566 อนุสาขาอายุรศาสตร์โรคติดเชื้อ  
ในวันพฤหัสบดีที่ 10 สิงหาคม 2566 เวลา 13:00-16:30 น. ณ ห้องประชุม 621 ชั้น 2  
อาคารบริหาร คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี กรุงเทพฯ

- S/P Incision and Drainage
- Leukopenia with Thalassemia E trait and alpha thal 2 trait with iron deficiency anemia
  - วินิจฉัยเมื่อ 6 ปีก่อน Incidental finding จากผลเลือดตอนนอนโรงพยาบาลจังหวัดด้วย perianal abscess จากนั้นส่งตัวรักษาต่อ ที่โรงพยาบาลตติยภูมิแห่งหนึ่ง
  - Bone marrow aspiration 6 years PTA: Megakaryocyte, Erythroid, Myelocyte, Lymphoid all normal, M:E ratio 3:1, Erythroid full maturation, Myeloid full maturation, Interpretation: hypocellular marrow
  - Bone marrow biopsy 6 years PTA: Bone marrow, trephine biopsy: hypercellular (60-70% cellularity) marrow showing erythroid precursors, maturing and mature granulocyte (M ratio 3:1) and appropriated numbers of megakaryocyte with unremarkable morphology, no metastatic tumor or granuloma
  - Flow cytometry : Absence of PNH clone(Both RBC and PMN)
  - Iron profile 6 years PTA: Serum Iron 5 mg/dL, TIBC 46 mg/dL, Transferrin saturation 11%
- History of recurrent condyloma
  - วินิจฉัยเมื่อ 4 ปีก่อน ที่โรงพยาบาลจังหวัด ไปด้วยอาการมีติ่งเนื้อยื่นออกมาจากอวัยวะเพศ
  - S/P Podophyllin apply lesion 4 years PTA
  - S/P Electric cauterization 2 years PTA
  - S/P Circumcision 1 year PTA

**Current medication:**

- Prednisolone 10 mg/day
- Azathioprine 50 mg/day
- Ergocalciferol (20,000) 2 tabs po weekly
- Folic 5 mg/day
- Omeprazole 20 mg/day

**Personal history:**

- Preterm labor 34 wk, BW 2600 gram, แรกคลอดแข็งแรงดีกลับบ้านพร้อมแม่
- พัฒนาการปกติ ผลการเรียนปกติ เรียนจบ ปวส
- ไม่มีสมุดวัคซีน ไม่มั่นใจว่าได้รับหรือไม่ (ฉีดวัคซีนทุกครั้งแจ้งว่ามีไข้บริเวณที่ฉีด)
- ฉีดวัคซีน SAR-CoV2: SV – AZ
- ไม่ดื่มสุรา
- ไม่สูบบุหรี่
- ปฏิเสธการใช้ยาเสพติด



- ปฏิเสธการใช้ยาสมุนไพร
- แพ้ยาคiprofloxacin มีผื่นแดงคันตามตัว ปฏิเสธประวัติแพ้อาหาร
- มีประวัติ Unsafe sex 4 ปี ก่อน ปัจจุบันไม่มีคู่นอน
- ปฏิเสธประวัติเดินทางไปต่างจังหวัด เข้าป่า ลุยน้ำ
- มีสัตว์เลี้ยง สุนัข 5 ตัว

**Family history:**

- ผู้ป่วยเป็นลูกชายคนเดียว มารดาแท้งบุตร 1 ครั้งตอนอายุครรภ์ 2 เดือน
- อาศัยอยู่กับ บิดา มารดา
- ปฏิเสธวัณโรคในครอบครัว
- ปฏิเสธคนมีอาการคล้ายผู้ป่วยในครอบครัว

**Physical examination:**

- Vital signs: BP 121/87 mmHg PR 100 bpm BT 37.0°C RR 16/min Body weight 43 kg, Height 158 cm, BMI 17.2 kg/m<sup>2</sup>
- General appearance: a Thai male, co-operate, no dysmorphic feature

**Skin:**

Multiple erythematous papules and pustulonodules on face (perioral, cheek, eye brown) and back of neck

Multiple well defined hyperpigmented oval patches with fine scales on trunk

Hypertrophic scars on chest wall, striae on extremities and buttock

Group of skin-colored papules on shaft of penis, no perianal lesion

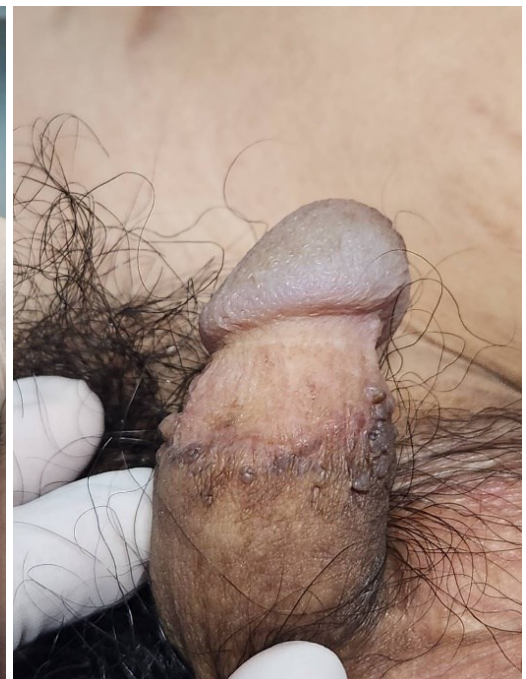
- HEENT: no pale conjunctivae, anicteric sclerae, no oral thrush, Erythematous patches with central ulcer at soft palate, injected pharynx, no tonsil enlargement, no thyroid gland enlargement, no palpable thyroid nodule
- Respiratory system: trachea in midline, normal thoracic contour, equal chest expansion, equal breath sounds, no adventitious sounds
- Cardiovascular system: JVP not engorged, apical beat at 5th ICS and MCL, no heave, no thrill, normal S1S2, no murmurs, regular rhythm, symmetrical pulses all extremities
- Abdomen: no distension, normoactive bowel sounds, soft, not tender, no guarding, no rebound tenderness, liver can't be palpated, liver span 10 cm, spleen can be palpated 3 FB below costal margin positive splenic dullness, negative fluid thrills and shifting dullness
- Extremities: no pitting edema, no deformities, no joint swelling, full EOM
- Lymph nodes: palpable 0.7 cm lymph node at submental area both sides with tenderness





การประชุมอภิปรายผู้ป่วยโรคติดเชื้อ ครั้งที่ 3/2566 อนุสาขาอายุรศาสตร์โรคติดเชื้อ  
ในวันพฤหัสบดีที่ 10 สิงหาคม 2566 เวลา 13:00-16:30 น. ณ ห้องประชุม 621 ชั้น 2  
อาคารบริหาร คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี กรุงเทพฯ

- Neurological examination: well co-operate
  - Cranial nerve: pupil 2 mm RTLBE, full EOM, no ptosis, normal corneal reflex, normal muscle of mastication, no facial weakness, no nystagmus, normal gag reflex, uvular at midline position, no tongue deviation, no tongue atrophy
  - Motor: normal tone, no fasciculation, power grade III all
  - DTR 2+ all
  - Pinprick sensation intact
  - Clonus negative
- Babinski sign plantar flexion both
- Stiffness of neck: negative



#### Investigation:

**CBC:** Hb 7.2 g/dL, Hct 22.6 %, MCV 58 fL, platelet 293,000 /mm<sup>3</sup>, WBC 1790 /mm<sup>3</sup> (Neutrophil 54.3

%Lymphocyte 35.2% Monocyte 6.2 % Eosinophil 2.8%)

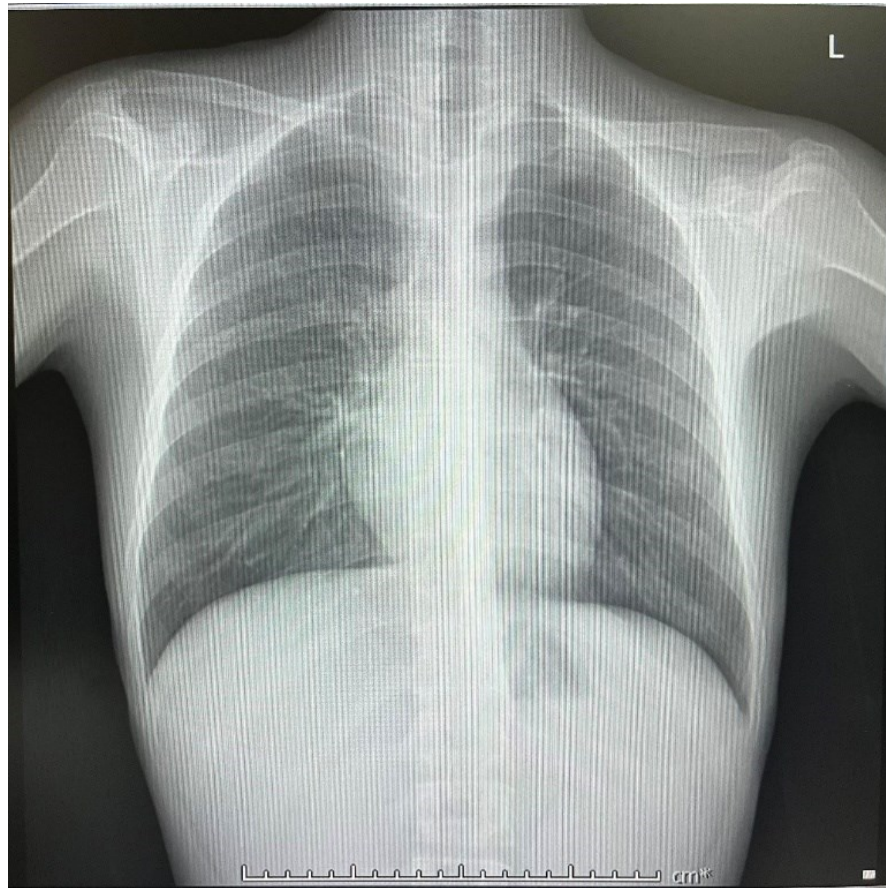
**Blood chemistry:** BUN 13 mg/dL, Cr 0.73 mg/dL, Na 138 mmol/L, K 4.1 mmol/L, Chloride 100 mmol/L, CO<sub>2</sub> 26 mmol/L, Calcium 10.2 mg/dL, Magnesium 0.82 mmol/L, Phosphate 4.1 mg/dL

**Liver function test:** AST 30 U/L, ALT 19 U/L, ALP 127 U/L, Albumin 4.5 g/dL, Globulin 3.9 g/dL, Total protein 8.4 g/dL, TB/DB 0.61/0.28 mg/dL



การประชุมอภิปรายผู้ป่วยโรคติดเชื้อ ครั้งที่ 3/2566 อนุสาขาอายุรศาสตร์โรคติดเชื้อ  
ในวันพฤหัสบดีที่ 10 สิงหาคม 2566 เวลา 13:00-16:30 น. ณ ห้องประชุม 621 ชั้น 2  
อาคารบริหาร คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี กรุงเทพฯ

**Chest X-ray:**



### **Immunology and Serology**

Anti-HIV: negative

QuantiFERON- TB gold: negative

Immunoglobulin: IgG 1114.5 mg/dL (700-1600 mg/dL), IgM 113 mg/dL (40-230 mg/dl), IgA 174 mg/dL (70-400 mg/dL), Total IgE 157 IU/mL (<100 IU/mL), CD3 93% (46.2-82.7%) absolute CD3 586/uL(960-240/uL), CD4 38% (24.1-50.7%) absolute CD4 239/uL(470-1404/uL), CD8 49% (17.1-44.6 %) absolute CD8 49 /uL(360-1250/uL), NK cell 19 /uL (150-1090 /uL)

ANA: negative

DCT positive 2+ (Anti IgG 2+)

**Stool examination:** WBC 2-3 /HPF, RBC Not Found, no parasite

Pus Gram stain at face: PMN many, No microorganism seen

Pus Culture at face: *Staphylococcus epidermidis* (Slight growth)

KOH at chest wall: positive for septate hyphae





## Case summary

### ผล investigation:

- Hs-CRP 100.49 mg/L
- ESR 98 mm/hr
- Zinc >400 ug/dL
- CT Whole abdomen with contrast

### IMPRESSION:

- Short segmental bowel wall thickening with submucosal wall edema involving hepatic flexure of colon, probably infectious/inflammatory process.
- Mild fatty liver with prominent size.
- Splenomegaly.
- Bone marrow biopsy: Normocellular trilineage marrow
  - IHC
    - CD20: rare positive cell
    - CD3: a few T cells highlighted without atypia
    - CD56: No atypical cell highlighted
    - EBER: No atypical cell highlighted
- IEI Genetic work up

GENE	VARIANT	ZYGOSITY	VARIANT CLASSIFICATION
PSTPIP1	c.748G>A (p.Glu250Lys)	heterozygous	PATHOGENIC
ADGRE2	c.2T>C (p.Met1?)	heterozygous	Uncertain Significance
CFB	c.607G>T (p.Arg203Leu)	heterozygous	Uncertain Significance
NCSTN	c.1410G>T (p.Trp470Cys)	heterozygous	Uncertain Significance
NLRP12	c.1171G>C (p.Val391Leu)	heterozygous	Uncertain Significance
RIPK1	c.1010C>T (p.Thr337Ile)	heterozygous	Uncertain Significance
RNF31	c.71A>G (p.Asp24Gly)	heterozygous	Uncertain Significance



การประชุมอภิปรายผู้ป่วยโรคติดเชื้อ ครั้งที่ 3/2566 อนุสาขาอายุรศาสตร์โรคติดเชื้อ  
ในวันพฤหัสบดีที่ 10 สิงหาคม 2566 เวลา 13:00-16:30 น. ณ ห้องประชุม 621 ชั้น 2  
อาคารบริหาร คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี กรุงเทพฯ

---

**○ Clinical diagnosis:**

PSTPIP1 associated myeloid related proteinemia inflammatory syndrome (PAMI)

**○ Microbiological diagnosis:**

PSTPIP1 associated myeloid related proteinemia inflammatory syndrome (PAMI)

**○ Management:**

Adalimumab 80 mg SC q 2 weeks

**○ Progress:**

หลังได้ยา Adalimumab อาการปวดท้องดีขึ้น ไม่มีไข้ ตัวดีขึ้น ค่า ESR, CRP แนวโน้มลดลง