

## บทคัดย่อ

**บทนำ** 22q11.2 deletion syndrome (22q11.2DS) เป็นโรคที่เกิดจากการหลุดหายของโครโมโซมที่พบบ่อยมากที่สุด ประมาณ 1 รายใน 3,000-6,000 รายของทารกเกิดมีชีพ ก่อให้เกิดความผิดปกติของระบบต่าง ๆ ที่มีผลต่อสุขภาพและพัฒนาการรวมถึงสามารถถ่ายทอดโรคให้บุตรของตนเองได้

**วัตถุประสงค์** เพื่อศึกษาความเจ็บป่วยหรือภาวะทุพพลภาพและการเสียชีวิตของผู้ป่วย 22q11.2DS และเพื่อศึกษาลักษณะความผิดปกติร่วม (associated anomaly) ของ 22q11.2DS ในผู้ป่วยไทย

**วิธีดำเนินการวิจัย** เป็นการศึกษาเชิงสังเกตโดยทบทวนจากเวชระเบียนย้อนหลังของผู้ป่วยทุกราย โดยเกณฑ์การคัดเลือกผู้เข้าร่วมวิจัย ได้แก่ ผู้ป่วยที่ได้รับการยืนยันการวินิจฉัยโรคด้วยวิธี fluorescence *in situ* hybridization หรือ chromosomal microarray ได้รับการรักษาในโรงพยาบาลศิริราช ตั้งแต่ 1 มกราคม พ.ศ.2538 - 1 มิถุนายน พ.ศ.2565 โดยเก็บข้อมูลพื้นฐาน ความเจ็บป่วยหรือภาวะทุพพลภาพ และการเสียชีวิต และนำมาวิเคราะห์ในรูปแบบจำนวนและร้อยละ

**ผลการวิจัย** จากการศึกษาพบผู้ป่วยไทย 126 ราย เป็นเพศชายร้อยละ 52.38 และเพศหญิงร้อยละ 47.62 อายุเฉลี่ยเมื่อเริ่มเก็บข้อมูล 9.97 ปี อายุเฉลี่ยที่วินิจฉัย 3.33 ปี ความผิดปกติร่วมที่พบบ่อย ได้แก่ congenital heart disease (CHD) พัฒนาการผิดปกติ ภาวะภูมิคุ้มกันพร่อง และภาวะแคลเซียมในเลือดต่ำ โดยพบร้อยละ 88.89, 76.19, 33.33, และ 31.75 ตามลำดับ นอกจากนี้ยังพบผู้ป่วยมีโรคลมชักร่วมด้วยถึงร้อยละ 12.69 มีผู้ป่วยที่มีบิดาหรือมารดาหรือน้องชายเป็นโรค 22q11.2DS ด้วยจำนวน 4 รายคิดเป็นร้อยละ 3.17 ส่วนการศึกษาการเสียชีวิตนั้น พบผู้ป่วยเสียชีวิต 10 ราย โดยเสียชีวิตที่อายุเฉลี่ย 25.88 เดือน ผู้ป่วยที่เสียชีวิตมี CHD ร้อยละ 100 และมีภาวะภูมิคุ้มกันบกพร่องร้อยละ 40 สาเหตุการเสียชีวิต ได้แก่ CHD ร้อยละ 50 ภาวะติดเชื้อในกระแสเลือด ร้อยละ 30 และภาวะหัวใจหยุดเต้นเฉียบพลันร้อยละ 20

**สรุป** จากการศึกษาพบผู้ป่วยไทย 22q11.2DS มีความเจ็บป่วยหรือภาวะทุพพลภาพและสาเหตุการเสียชีวิต คล้ายคลึงกับข้อมูลในต่างประเทศ พบว่าโรคหัวใจพิการแต่กำเนิดเป็นความผิดปกติที่พบบ่อยที่สุดและเป็นสาเหตุของการเสียชีวิตในผู้ป่วย 22q11.2 DS มากที่สุด นอกจากนี้ยังพบปัจจัยร่วมที่สำคัญได้แก่ภาวะภูมิคุ้มกันบกพร่อง ดังนั้นผู้ป่วย 22q11.2DS ควรได้รับการติดตามต่อเนื่องตลอดชีวิตเพื่อดูแลรักษาป้องกันภาวะทุพพลภาพและการเสียชีวิต

**คำสำคัญ** โรค 22q11.2 deletion syndrome, ความเจ็บป่วยหรือภาวะทุพพลภาพ, การเสียชีวิต

## Abstract

**Introduction:** 22q11.2 deletion syndrome (22q11.2DS) is the most common chromosomal microdeletion disorder, 1:3,000-1:6,000 live births. Not only causing a significant negative impact on quality of life and development, but also affecting the offspring

**Objective:** To study the morbidity, mortality, and associated anomaly in Thai patients with 22q11.2DS

**Methods:** The observation clinical research with retrospective chart review of all Thai patients with 22q11.2DS at Siriraj hospital during January 1, 1995 – June, 1 2022 was performed. The data, including demographic, associated anomaly, morbidity, mortality was analyzed with number and percentage. Individuals received the genetic testing to confirm the diagnosis of 22q11.2DS, either fluorescence *in situ* hybridization or chromosomal microarray

**Results:** The 126 Thai patients with 22q11.2DS were included, male 52.38%, and female 47.62%. The mean age of study was 9.97 years and the mean age at the diagnosis was 3.33 years. The common associated anomalies, including congenital heart disease (CHD), delayed development, immune deficiency, and hypocalcemia were found 88.89%, 76.19%, 33.33%, and 31.75%, respectively. There were 12.69% of patients having epilepsy. Four patients had father or mother or brother diagnosed with 22q11.2DS. Regarding the mortality, 10 patients died at mean age of 25.88 months. All of them had CHD and 40% of patients had immune deficiency. The major causes of death were CHD (50%), septicemia (30%), and sudden cardiac arrest (20%)

**Conclusion:** The results of associated anomalies and mortality in Thai patients with 22q11.2DS were similar to those of previous studies in other countries. CHD was the most common findings in Thai patients with 22q11.2DS and cause of death. Furthermore, immune deficiency is common in associated anomalies and mortality. All patients with 22q11.2DS should receive regular health checks to reduce the morbidity and mortality

**Keywords:** 22q11.2 deletion syndrome, mortality, associated anomaly, morbidity