

**การศึกษาความเชื่อมโยงระหว่างอาการแสดงทางคลินิก
กับความบกพร่องด้านพัฒนาการ สติปัญญา และอาการทางระบบประสาท
ในผู้ป่วยเด็กโรค neurofibromatosis type 1 ในโรงพยาบาลศิริราช**

นายฉัตรชัย ชำรงอาจริยกุล

บทคัดย่อ

วัตถุประสงค์ เพื่อศึกษาความเชื่อมโยงระหว่างอาการแสดงทางคลินิกกับความบกพร่องด้านสติปัญญาและอาการทางระบบประสาท (อาการชัก ภาวะสมาธิสั้น และความบกพร่องในการเรียนรู้) ในผู้ป่วยเด็กโรค neurofibromatosis type 1 (NF1) อายุ 7-18 ปี ที่เข้ารับการรักษาในโรงพยาบาลศิริราช ระหว่างปี พ.ศ. 2548-2558

วิธีการศึกษา ดำเนินการศึกษาแบบวิจัยเชิงพรรณนาแบบย้อนหลัง (Retrospective review) จากเวชระเบียนโรงพยาบาลศิริราชและเอกสารบันทึกผู้ป่วยของหน่วยเวชพันธุศาสตร์ ในผู้ป่วยโรค NF1 ช่วงอายุ 7-18 ปี ที่เข้ารับการรักษาในโรงพยาบาลศิริราช ระหว่างปี พ.ศ. 2548-2558 โดยบันทึกข้อมูลลงในแบบบันทึกข้อมูล (case record form) และใช้สถิติเชิงอนุมานในการวิเคราะห์ข้อมูล โดยเกณฑ์การคัดผู้ป่วยออกได้แก่ ผู้ป่วยที่ข้อมูลในเวชระเบียนของโรงพยาบาลศิริราชหรือจากหน่วยเวชพันธุศาสตร์ไม่ครบถ้วน และผู้ป่วยที่ไม่ผ่านการตรวจประเมินด้านสติปัญญาและอาการทางระบบประสาท

ผลการศึกษา ผู้ป่วยวินิจฉัยเป็นโรค NF1 256 ราย คัดเลือกเข้าการศึกษาจำนวน 70 ราย เพศชาย 38 ราย เพศหญิง 32 ราย มีความบกพร่องทางสติปัญญา 6 ราย (ร้อยละ 8.6) ภาวะสมาธิสั้น 14 ราย (ร้อยละ 20) มีความบกพร่องในการเรียน 14 ราย (ร้อยละ 20) และเป็นโรคลมชัก 4 ราย (ร้อยละ 5.7) เมื่อนำมาศึกษาความเชื่อมโยง พบว่าผู้ป่วยที่มี Lisch nodules มีภาวะสติปัญญาบกพร่องน้อยกว่าผู้ป่วยที่ไม่มี Lisch nodules (ร้อยละ 5.1 และ 27.3 ตามลำดับ; $OR\ 0.143$; $95\%CI\ 0.024 - 0.833$) ผู้ป่วยที่มี neurofibromas มีภาวะสมาธิสั้นน้อยกว่าผู้ป่วยที่ไม่มี neurofibromas (ร้อยละ 11.6 และ 33.3 ตามลำดับ; $OR\ 0.263$; $95\%CI\ 0.077-0.899$) และผู้ป่วยที่ macrocephaly บกพร่องทางการเรียนมากกว่าผู้ป่วยที่ขนาดศีรษะปกติ (ร้อยละ 42.9 และ 10.2 ตามลำดับ; $OR\ 6.600$; $95\%CI\ 1.861-23.405$)

สรุป จากการศึกษาพบว่า ผู้ป่วยโรค NF1 ที่ macrocephaly มีความสัมพันธ์กับความบกพร่องในการเรียนมากกว่าผู้ป่วย NF1 ที่ขนาดศีรษะปกติ ส่วนผู้ป่วย NF1 ที่มี Lisch nodules มีความบกพร่องทางสติปัญญาน้อยกว่าผู้ป่วยที่ไม่มี Lisch nodules และผู้ป่วยที่มี neurofibromas มีความบกพร่องทางการเรียนน้อยกว่าผู้ป่วยที่ไม่มี neurofibromas อย่างไรก็ตามควรมีการศึกษาในผู้ป่วยจำนวนมากขึ้นต่อไป

ASSOCIATION BETWEEN CLINICAL PHENOTYPES AND NEURODEVELOPMENTAL OUTCOMES IN PAEDIATRIC PATIENTS WITH NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1 AT SIRIRAJ HOSPITAL

MR. CHATCHAI THAMRONGAJARIYAKUL

Abstract

Objective This study has objective to analyze the association between clinical phenotypes and neurodevelopmental outcomes in pediatric patients diagnosed with neurofibromatosis type 1 (NF1) from 2005-2015 at Siriraj hospital. The neurodevelopmental outcomes included mental retardation (MR), developmental delay, epilepsy, attention deficit hyperactive disorder (ADHD), and learning disabilities (LD).

Methods A retrospective chart review of all children clinically diagnosed with NF1 who were seen at Siriraj hospital from 2005-2015 was performed. All children were 7-18 years old and received neurodevelopmental assessment by pediatricians or pediatric psychiatrists.

Results Out of 256 patients with NF1, 70 patients were included in this study, male 38 and female 32. There were 6 (8.6%) with MR, 14 (20%) with ADHD, 14 (20%) with LD, and 4 (5.7%) with epilepsy. The associations were analyzed and found that patients with Lisch nodules had less common MR (5.1% vs. 27.3%; *OR* 0.143; 95%*CI* 0.024 – 0.833), patients with neurofibromas had less common ADHD (11.6% vs. 33.3%; *OR* 0.263; 95%*CI* 0.077-0.899), and patients with macrocephaly had more common LD (42.9% vs. 10.2%; *OR* 6.600; 95%*CI* 1.861-23.405)

Conclusion In this hospital-based study of 70 patients with NF1, we found the association between macrocephaly and LD in patients with NF1. However patients with Lisch nodules and neurofibromas seemed to have less common ID and ADHD, respectively. However, this study is a hospital-based study with limited number of patients, so further studied on a national scale are warranted to better elucidate the association of clinical phenotypes and neurodevelopmental outcomes in patients with NF1.

Keywords: neurofibromatosis type1, mental retardation, attention deficit hyperactive disorder, learning disabilities, Epilepsy