

## บทคัดย่อ

### นางสาวกรรณิการ์ คำสาร

**วัตถุประสงค์** เพื่อศึกษาสาเหตุของผู้ป่วยที่มีอาการพัฒนาการช้าแบบรอบด้านที่ไม่ทราบสาเหตุชัดเจนที่มารับการรักษาที่คลินิกเด็กต้องการความช่วยเหลือพิเศษ โรงพยาบาลศิริราช (Siriraj special-needed child clinic)

**วิธีการศึกษา** เป็นการศึกษาย้อนหลังเชิงพรรณนา ผู้ป่วยในคลินิกเด็กต้องการความช่วยเหลือพิเศษที่ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล ตั้งแต่ 1 มกราคม พ.ศ. 2552 ถึง 31 ธันวาคม พ.ศ. 2554 จำนวน 149 ราย โดยเก็บข้อมูลประวัติ ตรวจร่างกาย การส่งตรวจ เพิ่มเติมและการวินิจฉัยสาเหตุของผู้ป่วยพัฒนาการช้าแบบรอบด้าน

**ผลการศึกษา** จากผู้ป่วยทั้งหมด 149 ราย คัดออกจากการศึกษา 39 ราย เหลือผู้ป่วยที่อยู่ในกลุ่มศึกษาจำนวน 110 ราย เป็นเพศชาย 66 ราย (ร้อยละ 60) โดยอายุของผู้ป่วยที่เริ่มเข้ารับการรักษาที่คลินิกอยู่ระหว่าง 2 ถึง 144 เดือน (อายุเฉลี่ย  $34.5 \pm 30.7$  เดือน คากกลาง 25.5 เดือน) หาสาเหตุได้ 68 รายคิดเป็นร้อยละ 61.8 แจกแจงเรียงลำดับจากมากไปน้อย ได้ดังนี้ Cerebral dysgenesis ร้อยละ 29.4, Genetic/Dysmorphic syndromes ร้อยละ 19.1, Neurodegenerative diseases (unknown cause) ร้อยละ 7.4, Intrauterine infection ร้อยละ 7.4, Neurodegenerative diseases (known cause) ร้อยละ 5.9, Chromosomal abnormalities ร้อยละ 5.9, Teratogen/toxin ร้อยละ 5.9, Brain atrophy (unknown cause) ร้อยละ 4.4, Epileptic syndrome ร้อยละ 4.4, Brain injury ร้อยละ 1.5 และ Neurocutaneous syndromes ร้อยละ 1.5 และ อื่น ๆ ร้อยละ 7.4 ผู้ป่วยส่วนใหญ่ได้รับการส่งตรวจเพิ่มเติมร้อยละ 90 การส่งตรวจทางพันธุศาสตร์เช่น FISH และการตรวจภาพถ่ายทางระบบประสาท ให้ผลบวกมากที่สุด

**สรุป** ในการวินิจฉัยและหาสาเหตุในผู้ป่วยพัฒนาการช้าที่ไม่ทราบสาเหตุชัดเจนนั้น การตรวจและวินิจฉัยด้วยแพทย์สามารถบอกถึงสามารถบอกสาเหตุได้ถึงเชี่ยวชาญแบบสหสาขานั้น ร้อยละ 62 ดังนั้นจึงมีความจำเป็นอย่างยิ่งที่ผู้ป่วยเหล่านี้จำเป็นต้องได้รับการดูแลแบบองค์รวม ทั้งการซักประวัติ ตรวจร่างกาย และการส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการ เมื่อทราบสาเหตุแล้ว แพทย์สามารถให้คำแนะนำทั้งในด้านการรักษา การพยากรณ์โรค และการป้องกันโรคและรวมถึงการให้คำแนะนำทางพันธุศาสตร์ที่เหมาะสมในผู้ป่วยเหล่านี้

## Abstract

### MISS KANNIKAR KAMSARN

**Objectives:** The aim of this study was to determine the etiology of children with global developmental delay (GDD) of unclear causes at Special needed child clinic at Siriraj hospital.

**Methods:** This retrospective study included all patients who were evaluated at Siriraj special-needed child clinic at Siriraj Hospital with GDD from 1 January 2009 to 31 December 2011. Diagnostic studies consisted of history, physical examination, and selected investigations including, screening for metabolic disease, karyotype and FISH testing and neuroimaging.

**Results:** There were 149 patients during the study period. Among 110 patients were included in the study. There were 66 males (60%) with a mean age of  $34.5 \pm 30.7$  months and median 25.5 months. Etiologic diagnosis was determined in 61.8 percent of the patients and classified under the following categories: Cerebral dysgenesis 29.4 percent, Genetic/Dysmorphic syndromes 19.1 percent, Neurodegenerative diseases (unknown cause) 7.4 percent, Intrauterine infection 7.4 percent, Others 7.4 percent, Neurodegenerative diseases (known cause) 5.9 percent, Chromosomal abnormalities 5.9 percent, Teratogen/toxin 5.9 percent, Brain atrophy (unknown cause) 4.4 percent, Epileptic syndrome 4.4 percent, Brain injury 1.5 percent and Neurocutaneous syndromes 1.5 percent. Etiology was unknown in 38.2 percent of the patients. Investigations were needed in 90% of these patients. The highest diagnostic yields were FISH and neuroimaging studies.

**Conclusion:** With the multidisciplinary team approach, etiologic yield in this selected series is found in 62%. These patients need multidisciplinary management including clinical history, examination, and appropriate investigations. Correct diagnosis leads to appropriate management, prognosis, recurrence risk, and genetic counseling in these patients.

ภาควิชากุมารเวชศาสตร์  
คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล