

บทคัดย่อ

นางสาวนฤวรรณ พิริยะบรรจง

22q11 deletion syndrome เป็นกลุ่มอาการทางพันธุกรรมที่เกิดจากการขาดหายไปบางส่วนของสารพันธุกรรมบนโครโมโซมแท่งที่ 22 ตำแหน่ง 22q11 อุบัติการณ์พบได้ประมาณ 1 ใน 4000 รายของทารกแรกเกิด มีอาการและอาการแสดงได้หลากหลาย และรุนแรงมากน้อยแตกต่างกันในแต่ละราย

วัตถุประสงค์ : เพื่อศึกษาจำนวนผู้ป่วย ข้อมูลพื้นฐาน ข้อมูลอาการและอาการแสดงออกของผู้ป่วยที่ได้รับการวินิจฉัยว่าเป็น 22q11 deletion syndrome ในโรงพยาบาลศิริราชเพื่อใช้เป็นข้อมูลของประเทศไทยเปรียบเทียบกับการศึกษาวิจัยในต่างประเทศเพื่อใช้เป็นข้อมูลสำหรับการวินิจฉัยและเฝ้าระวังภาวะแทรกซ้อนที่อาจเกิดขึ้นในระบบต่างๆ และยังเป็นข้อมูลสำหรับการให้คำปรึกษาทางพันธุกรรม

วิธีการศึกษา : ศึกษาข้อมูลย้อนหลัง โดยสืบค้นข้อมูลจากเวชระเบียนตามรหัส ICD-10 D82.1 : DiGeorge syndrome และจากสาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล โดยเกณฑ์การคัดเลือกผู้เข้าร่วมการวิจัยได้แก่ ผู้ป่วยทุกรายที่ได้รับการวินิจฉัยว่าเป็น 22q11 deletion syndrome และยืนยันด้วยผลการตรวจ FISH (Fluorescent In situ Hybridization) ตั้งแต่ 1 มกราคม พ.ศ. 2535 ถึง 31 ตุลาคม พ.ศ. 2555 โดยเก็บข้อมูลพื้นฐาน ข้อมูลอาการและอาการแสดงของโรค และนำมาวิเคราะห์นำเสนอเป็น ค่าเฉลี่ย ค่ามัธยฐาน และร้อยละ

ผลการศึกษา : พบผู้ป่วยจำนวน 28 ราย ที่ได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นโรค 22q11 deletion syndrome เป็นเพศชายต่อเพศหญิงอัตราส่วน 1.5 ต่อ 1 อายุที่เริ่มให้การวินิจฉัยตั้งแต่แรกเกิด ถึง 15 ปี คิดเป็นอายุมัธยฐาน (median age) 1 ปี อาการและอาการแสดงเริ่มต้นที่นำผู้ป่วยมาพบแพทย์มากที่สุด คือหัวใจพิการแต่กำเนิด 19 ราย (68%) รองลงมา เป็นภาวะแคลเซียมในเลือดต่ำ และความผิดปกติของเพดานปากตามลำดับ ข้อมูลด้านระบบต่างๆ พบ น้ำหนักต่ำกว่าเปอร์เซ็นต์ไทล์ที่ 3 ทั้งสิ้น 19 ราย (68%) พัฒนาการช้าโดยได้รับการตรวจความสามารถทางสติปัญญาและความสามารถทางพัฒนาการ 12 ราย พบมีระดับสติปัญญาอ่อน (IQ หรือ DQ score < 70) 6 ราย (50%) ตรวจพบหัวใจพิการแต่กำเนิดทั้งสิ้น 22 ราย (79%) ภาวะแคลเซียมในเลือดต่ำ 10 ราย (36%) ความผิดปกติของเพดานปาก 14 ราย (50%) ได้รับการตรวจเรื่องระบบภูมิคุ้มกัน 19 ราย พบความผิดปกติของ T cell 5 ราย (26%) ได้รับการตรวจดูความผิดปกติของระบบทางเดินปัสสาวะ 7 ราย พบความผิดปกติ 2 ราย (29%) ได้รับการตรวจการได้ยิน 12 ราย พบความผิดปกติ 4 ราย (33%)

สรุป : การศึกษาวิจัยในครั้งนี้ เป็นการรวบรวมข้อมูลของผู้ป่วย 22q11 deletion syndrome ที่ได้จำนวนผู้ป่วยมากที่สุดในประเทศไทย แต่อย่างไรก็ตามเมื่อเปรียบเทียบกับต่างประเทศ นับว่าข้อมูลที่ได้ยังน้อย เนื่องจากมีข้อจำกัดหลายประการ มีผู้ป่วยจำนวนหนึ่งที่มีอาการและอาการแสดงน้อย ไม่ได้รับการวินิจฉัย หรือได้รับการวินิจฉัยแต่ไม่ได้รับการส่งต่อเข้ามารักษาที่โรงพยาบาลศิริราช ในอนาคตควรมีการรวบรวมข้อมูลเพิ่มเติม เพื่อให้ได้จำนวนผู้ป่วยมากขึ้น ทำให้ข้อมูลน่าเชื่อถือมากยิ่งขึ้น และลดอคติในการวิจัยได้

Abstract

MISS NARUEWAN PIRIYABANJONG

Background: 22q11 deletion syndrome is the most common deletion syndrome in humans, with an estimated incidence of 1/4,000 live births. There is wide phenotypic variability.

Objective: To study the clinical features of patients diagnosed with 22q11 deletion syndrome at Siriraj hospital and to compare with other studies.

Method: The retrospective review of medical data including history, physical examination, and laboratory testing was performed in all patients with 22q11 deletion syndrome at Siriraj hospital during January 1992-October 2012. The diagnosis of 22q11 deletion syndrome in all patients was confirmed by fluorescent in situ hybridization (FISH) analysis.

Results: We identified 28 patients diagnosed with 22q11 deletion syndrome; 17 males and 11 females. The median age at diagnosis was 1 year. All patients had the typical facies. The most common presenting symptom is a congenital heart defect (67.87%). Sixty eight percent of patients had failure to thrive (FTT), 50% had developmental delay (mental retardation; IQ/DQ score < 70), 79% had congenital heart defect, 36% had hypocalcemia, 50% had palatal abnormalities, 26% had T-cell defect, 29% had genitourinary tract abnormalities, 33% had hearing defect.

Conclusion: This is a hospital-based study, and most cases were referred to Siriraj hospital due to severe medical problems. There are some patients having subclinical features resulting in underdiagnosis of 22q11 deletion syndrome. In the future, there should be more data collection in Thailand in order to get more reliable data and reduce bias of the research.