

การศึกษาย้อนหลังทางคลินิกในผู้ป่วยที่สงสัยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก

และผลการส่งตรวจวิเคราะห์กรดอะมิโนในพลาสมา

นิธิวัชร วัฒนวิจารณ์

รายงานนี้เป็นการศึกษาทางคลินิกของผู้ป่วยที่สงสัยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก ในภาควิชากุมารเวชศาสตร์ โรงพยาบาลศิริราช ย้อนหลัง 5 ปี ตั้งแต่ปี พ.ศ.2540-2544 จำนวน 114 ราย ที่ส่งตรวจวิเคราะห์กรดอะมิโนในพลาสมา กับสถาบันวิจัยจุฬาภรณ์ โดยมีจุดประสงค์เพื่อศึกษาข้อมูล ทางระบาดวิทยา ข้อมูลทางคลินิก (อาการ และอาการแสดง) ที่จำเพาะของโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก โดยเฉพาะโรคที่เกี่ยวข้องกับสารโมเลกุลเล็ก (small-molecule diseases) รวมทั้งจำแนกประเภทผู้ป่วยพันธุกรรมเมตาบอลิก การศึกษาจะแยกผู้ป่วยเป็น 2 กลุ่ม คือกลุ่มที่ได้รับการวินิจฉัย เป็นโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก และกลุ่มที่ไม่ได้เป็นโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก แล้วจะมีการเปรียบเทียบข้อมูลจากผู้ป่วยทั้ง 2 กลุ่ม ว่ามีความแตกต่างกันอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติหรือไม่ เพื่อนำไปสู่ข้อมูลที่จำเพาะต่อผู้ป่วยพันธุกรรมเมตาบอลิก

พบว่าผู้ป่วยพันธุกรรมเมตาบอลิกจากการศึกษานี้ส่วนใหญ่ เป็น small – molecule diseases (74.3%) โดยพบ amino acid disorders มากที่สุด สัดส่วนผู้ป่วยที่เป็น positive diagnosis ต่อผู้ป่วยทั้งหมด ที่ส่งวิเคราะห์กรดอะมิโนในพลาสมา ประมาณ 1:8 ส่วนข้อมูลทางระบาดวิทยาพบว่าผู้ป่วยเพศชายมากกว่าเพศหญิง อายุที่เริ่มแสดงอาการส่วนใหญ่อยู่ในช่วงทารกแรกเกิด และถ้าหลัง 3 ปี ไปแล้ว โอกาสที่เป็นโรคน้อยมาก ผู้ป่วยครึ่งหนึ่งมีประวัติการแต่งงานในญาติพี่น้อง ข้อมูลทางคลินิกแสดงให้เห็นว่า อาการนำที่พบบ่อยที่สุด คือ acute metabolic encephalopathy และอาการแสดงที่จำเพาะต่อ small - molecule diseases คือ ตับโต ปัสสาวะมีกลิ่นผิดปกติ ภาวะกรดในเลือดภาวะแอมโมเนียในเลือดสูง การเปลี่ยนแปลงของระดับความรู้สึกตัว การมีคิโตนในเลือดและปัสสาวะ อาการเหล่านี้จะเป็นข้อบ่งชี้สำคัญในการสืบค้นทางเมตาบอลิกเพิ่มเติมต่อไป

ข้อมูลที่ได้จากการศึกษานี้ ได้นำไปเปรียบเทียบข้อมูลในประเทศไทย และต่างประเทศซึ่งมีข้อมูลบางอย่างที่แตกต่างจากต่างประเทศ ดังนั้นจึงมีความจำเป็นที่จะต้องมีการศึกษาเพิ่มเติมเกี่ยวกับโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกในประเทศไทยต่อไป

ภาควิชากุมารเวชศาสตร์
คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล

**THE RETROSPECTIVE CLINICAL STUDY OF PATIENTS SUSPECTED
INBORN ERRORS OF METABOLISM
VIA QUANTITATIVE PLASMA AMINO ACID ANALYSIS**

Nithiwat Vatanavicharn

This project is the retrospective clinical study of patients with suspected inborn errors of metabolism in Siriraj Hospital during 1997-2001. We studied 114 patients investigated by quantitative plasma amino acids analysis.

The objective of this study is to collect epidemiologic and specific clinical data of inborn errors of metabolism, especially small-molecule diseases.

Moreover, we classified inborn errors of metabolism into 6 groups. All patients was categorized into 2 major groups: (1) positive diagnoses for inborn errors of metabolism, (2) negative diagnoses for these diseases. Comparison between 2 groups was done including analysis of statistical significance.

We found that most inborn errors of metabolism ascertained through plasma amino acids analysis were small-molecule diseases (74.3%) and amino acid disorders comprised most frequent disorder. Our data demonstrated the ratio of positive diagnoses to all patients was about 1:8. Epidemiological data showed that number of male were more than female patients. Onset of diseases predominantly began during first month of age, and rarely found after 3 years of age. There were histories of consanguinity in half of diseased patients. With the clinical data, the most common presenting symptom was acute metabolic encephalopathy and specific signs for small-molecule disorders included hepatomegaly, abnormal urine odor, acidosis, hyperammonemia, alteration of consciousness, and ketosis/ketonuria. These signs or symptoms indicated further metabolic investigations.

Regarding comparison from data in Thailand and other countries, we found different results from Caucasian population. Thus further studies in inborn errors of metabolism is needed for Thai people.