

## บทคัดย่อ

นางสาวภัทธีรา เศรษฐบุตร

โรควิลเลียมเป็นโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติที่มีการขาดหายไปของสารพันธุกรรมบนโครโมโซมแท่งที่ 7 ตำแหน่ง 7q11.23 ทำให้มีความผิดปกติของหัวใจและหลอดเลือด ระดับเซรั่ม ปรากฏค่ามีหน้าตาที่จำเพาะ มีระดับแคลเซียมในเลือดสูงผิดปกติ

**วัตถุประสงค์** เพื่อศึกษาอาการและอาการแสดงออกของผู้ป่วยเด็กที่ได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นโรค วิลเลียม ในโรงพยาบาลศิริราช เพื่อเป็นข้อมูลสำหรับการวินิจฉัยและป้องกันภาวะแทรกซ้อน ที่อาจ เกิดขึ้นและเป็น ข้อมูลที่ใช้สำหรับการให้คำปรึกษา

**วิธีการศึกษา** เป็นการศึกษาย้อนหลัง โดยเก็บข้อมูลของผู้ป่วยที่มารับบริการที่คลินิกพันธุศาสตร์ ตั้งแต่ 1 มกราคม พ.ศ. 2530 ถึง 1 เมษายน พ.ศ. 2555 ที่ได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นโรควิลเลียม จากอาการแสดงและ ยืนยันผลการวินิจฉัยโดย Fluorescence in situ hybridization (FISH)

**ผลการศึกษา** พบว่าจากการศึกษานี้พบว่าผู้ป่วยโรควิลเลียมจำนวน 13 คน มีเพศชายจำนวน 9 คน (69%) เพศหญิง 4 คน (31%) เป็นอัตราส่วน 2:1 อาการแสดงเริ่มต้นที่ทำให้ผู้ป่วยมาโรง พยาบาลศิริราชมากที่สุด คือ โรคหัวใจพิการแต่กำเนิด พัฒนาการล่าช้าและตัวเล็กเลี้ยงไม่โต ตาม ลำดับ จากคนไข้ 13 คนพบว่ามี โรคหัวใจ 92.3% มีพัฒนาการช้า 100% ผู้ป่วยจำนวน 10 คนที่ได้รับการตรวจประเมินเซรั่มปรากฏค่า พบว่า ผู้ป่วยโรควิลเลียมมีเซรั่มปรากฏอยู่ในเกณฑ์สติปัญญา อ่อนเล็กน้อย 40% ปัญญาอ่อนปานกลาง 30% ปัญญา อ่อนรุนแรง 30% มีพฤติกรรมพุดแก่ง 33.3% โรคสมาธิสั้น 16.7% ออทิสติก 8.3% มีเส้นประสาทหูพิการแต่ กำเนิด 36.4% มีแคลเซียมในเลือดสูง 15.4% มีนิ่วในไต 7.7% ภาวะพร่องไทรอยด์ 7.7% เสียงแหบ 15.4%

**บทสรุป** จากการศึกษานี้ แสดงให้เห็นว่าผู้ป่วยโรควิลเลียมจะมาด้วยอาการแสดงของโรคหัวใจ พิการแต่ กำเนิด พัฒนาการช้า ตัวเล็กเลี้ยงไม่โต หรือมีลักษณะใบหน้าจำเพาะต่อโรคจึงควรได้รับ การตรวจเพื่อ ยืนยันการวินิจฉัยโดย FISH เพื่อให้ได้การวินิจฉัยที่แน่นอนและสามารถป้องกันภาวะ แทรกซ้อนที่อาจ เกิดขึ้น และเป็นข้อมูลสำหรับการให้คำปรึกษา

## Abstract

### MISS PATTHEERA SATTABUT

**Background :** Williams syndrome (WS) is caused by microdeletion of chromosome region 7q11.23. The clinical phenotypes of WS include congenital heart disease (CHD), intellectual disability, dysmorphic facies, and hypercalcemia.

**Objective:** To study the clinical features of Williams syndrome at Siriraj hospital and to compare with other studies.

**Methods:** We retrospectively reviewed medical records of WS at the Genetics clinic, Department of Pediatrics, Faculty of Medicine Siriraj hospital from 1<sup>st</sup> January 1987 to 1<sup>st</sup> April 2012. WS was diagnosed by clinical findings and initial investigations, then was confirmed by fluorescence in situ hybridization (FISH). The study information include clinical presentations, age of onset, family history, behavior, growth and development, were recorded in case record forms.

**Results:** 13 patients with WS, there were 9 males (69%) and 4 females (31%). The most common clinical presentation was CHD ; 61.5% Supravalvular aortic stenosis. The second common was delayed development ; 30.8%. The CHD is the earliest presentation leading to diagnosis of WS. All of WS patients had delayed development. 10 patients with WS performed intellectual testing, 40% had mild mental retardation, 30% had moderate mental retardation and 30% had severe mental retardation. For other clinical presentations, we found over friendly personality 33.3%, ADHD 16.7%, autistic disorder 8.3%, hypercalcemia 15.4%, nephrocalcinosis 7.7% and hypothyroid 7.7%.

**Conclusion:** The common clinical presentations were congenital heart disease, delayed development, failure to thrive and typical facies. Early diagnosis lead to prevent further complications and optimal genetic counseling for the family.