

## การศึกษากลุ่มอาการ Brachmann-de Lange

โรงพยาบาลศิริราช

พ.ศ.2529 - 2540

พิเศษฐ์ เล่าห้อุทัยวัฒนา

รายงานนี้เป็นการศึกษาผู้ป่วย Brachmann-de Lange หรือ Cornelia de Lange syndrome ที่มารับการตรวจรักษาที่หน่วยเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ โรงพยาบาลศิริราช ตั้งแต่เดือนธันวาคม พ.ศ.2529 ถึงเดือนธันวาคม พ.ศ.2540 รวม 12 ปี จำนวน 10 ราย มีวัตถุประสงค์เพื่อศึกษาถึงครอบครัวของผู้ป่วย, ภูมิภาค, อายุของบิดามารดา, อายุและอาการสำคัญที่นำผู้ป่วยมาพบแพทย์, ลักษณะความผิดปกติที่ตรวจพบ รวมทั้งการตรวจค้นเพิ่มเติมที่ผู้ป่วยได้รับและการได้รับคำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์

ผู้ป่วยส่วนใหญ่มีภูมิภาคอยู่ในกรุงเทพมหานคร บิดามารดามีอายุเฉลี่ยอยู่ในช่วง 26 ปี ถึง 30 ปี ส่วนใหญ่เป็นบุตรคนแรกในครอบครัว น้ำหนักแรกเกิดเฉลี่ย 2130 กรัม อัตราส่วนชาย : หญิง เท่ากับ 3:2 ส่วนใหญ่มาพบแพทย์ด้วยเรื่องรูปร่างหน้าตาผิดปกติ สามารถให้การวินิจฉัยได้ตั้งแต่ว่าแรกเกิดถึงอายุ 1 เดือนเป็นส่วนใหญ่ ลักษณะความผิดปกติที่พบในผู้ป่วยทุกรายคือ synophrys และ microbrachycephaly ผู้ป่วยทุกรายตรวจไม่พบความผิดปกติของโครโมโซม มีผู้ป่วยทุกรายตรวจไม่พบความผิดปกติของโครโมโซม มีผู้ป่วยจำนวน 1 ราย เสียชีวิตจากการติดเชื้อในกระแสเลือด ผู้ป่วยทุกรายได้รับคำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์

ภาควิชากุมารเวชศาสตร์  
คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล

**RETROSPECTIVE STUDY**  
**OF**  
**BRACHMANN-DE LANGE SYNDROME**  
**IN SIRIRAJ HOSPITAL**  
**DURING 1986 – 1996**

Pichet Laouthaiwatthana

The project was a retrospective study of Brachmann-de Lange or Cornelia de Lange syndrome in Department of Pediatrics at Siriraj Hospital during December 1987 - December 1997. There were total of 10 patients.

The objectives for this study were to study families with Brachmann-de Lange syndrome, parental age at which patients were first seen, natural history, age and symptom that bring the patient to the hospital, clinical phenotypes, investigation of the diseases and the genetic counseling.

Most patients were in Bangkok. Mean paternal and maternal age were in 26 years to 30 years. The majority is the first child in the families. Mean birth weight was 2130 grams. No significant differences between both sexes. The ratio was 1.5:1. Most patients came with facial abnormalities and was diagnosed in neonatal period. The clinical phenotypes found in all patients were synophrys and microbrachycephaly. All of them did not have chromosomal abnormalities. One patient died from sepsis in the hospital. Genetic counseling was given to all patients.