

การศึกษาภาวะอวัยวะเพศกำกวมในเด็ก  
หน่วยต่อมไร้ท่อ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์  
คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล  
โรงพยาบาลศิริราช  
ปรีดา สง่าเจริญกิจ

การศึกษานี้ได้รวบรวมผู้ป่วยเด็กที่มีภาวะเพศกำกวมของหน่วยต่อมไร้ท่อ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล ตั้งแต่ พ.ศ.2522 ถึง 2542 เป็นระยะเวลา 20 ปี ศึกษาถึงสาเหตุ, อาการนำ, ผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการ, การรักษาและผลการรักษา โดยมีวัตถุประสงค์เพื่อหาสาเหตุที่พบบ่อยของผู้ป่วยกลุ่มนี้ และนำไปสู่แนวทางการ approach ผู้ป่วยเด็กที่เหมาะสมต่อไป

ผลการศึกษาพบว่าผู้ป่วย 72 ราย แต่มีข้อมูลให้ศึกษาได้ 68 ราย (94.4%) โดยสาเหตุที่พบเป็นกะเทยเทียม เพศหญิง 44 ราย (61.1%), กะเทยเทียมเพศชาย 21 ราย (29.2%) และกะเทยแท้ 7 ราย (9.7%) ผู้ป่วยกะเทยเทียม เพศหญิงทุกราย (100%) มีสาเหตุจาก congenital adrenal hyperplasia เป็น congenital adrenal hyperplasia salt-losing 28 ราย (63.6%), congenital adrenal hyperplasia with non-saltlosing 16 ราย (36.4%) และไม่พบสาเหตุจาก placental P 450 aromatase deficiency และ exogenous cause ผู้ป่วยกะเทยเทียมเพศชายและกะเทยแท้ 28 ราย มีสาเหตุจาก dysgenetic male pseudohermaphrodite 2 ราย (7.2%), defect in testosterone synthesis 6 ราย (21.4%), 5-reductase deficiency หรือ androgen insensitivity syndrome (incomplete form) 9 ราย (32.1%), กะเทยแท้ 7 ราย (25%), 4 ราย (14.3%) ไม่สามารถระบุสาเหตุได้

ผู้ป่วยกลุ่มกะเทยเทียมเพศหญิงได้รับการแจ้งเพศผิดตอนแรกเกิด 9.1% ขณะที่ผู้ป่วยกลุ่มกะเทยเทียมเพศชาย และกะเทยแท้มีการ แจ้งเพศผิดตอนแรกเกิด 32.1% ส่วนใหญ่เป็น ผู้ป่วยกลุ่มที่คลอดที่โรงพยาบาลต่างจังหวัดและที่บ้าน ผลการวินิจฉัยโรคและการรักษาพบว่า ผู้ป่วยกลุ่มกะเทยเทียมเพศหญิงได้รับการเลี้ยงดูเป็นหญิงทุกราย, ผู้ป่วยกลุ่มกะเทยเทียมเพศชายได้ รับการเลี้ยงดูเป็นชาย 17 ราย หญิง 4 ราย และผู้ป่วยกลุ่มกะเทยแท้ ได้รับการเลี้ยงดูเป็น 6 ราย หญิง 1 ราย

ผู้ป่วยกลุ่มกะเทยเทียมเพศหญิงส่วนใหญ่ได้รับการผ่าตัดแก้ไขความผิดปกติซ้ำ กว่าเกณฑ์ปกติ พบว่าผู้ป่วยกลุ่มกะเทยเทียมเพศหญิงร้อยละ 75 ได้รับการผ่าตัดทำ clitoroplasty ที่อายุเฉลี่ยเท่ากับ  $4.5 \pm 3.3$  ปี และร้อยละ 43 ได้รับการผ่าตัดทำ vaginoplasty ที่อายุเฉลี่ยเท่ากับ  $6.02 \pm 3.9$  ปี, ผู้ป่วยกลุ่มกะเทยเทียมเพศชายร้อยละ 61.9 ได้รับการผ่าตัดแก้ไขขณะที่ร้อยละ 38.1 ไม่ได้รับการผ่าตัดแก้ไขเนื่องจากไม่ได้มารับการรักษาต่อ และผู้ป่วยกลุ่มกะเทยแท้ทุกราย (100%) ได้รับการผ่าตัดแก้ไข ผลการสำรวจความพึงพอใจต่อผลของการรักษา พบว่าร้อยละ 69.8 ของผู้ป่วยให้ความร่วมมือในการตอบแบบสอบถาม ผู้ป่วยและผู้ปกครองมีความพึงพอใจต่อผลของการรักษาในระดับพอใจถึงพอใจมาก

**AMBIGUOUS GENITALIA**  
**: EXPERIENCED IN PEDIATRIC DEPARTMENT**  
**SIRIRAJ HOSPITAL**  
Preeda Sangacharoenkit

This is a retrospective study of pediatric patients with ambiguous genitalia, diagnosed by the Pediatric Endocrinology Service at Siriraj hospital Bangkok, between January 1979 and December 1999. The aim of this study is to identify the causes, initial sex identification, presenting symptoms, investigations, treatments and long term outcomes of these patients. According to existing database, there were a total of 72 patients, 68 of whom were reviewed. The results demonstrated that 44 patients (61.1%) were female pseudohermaphrodites, 21 patients (29.2%) were male pseudohermaphrodites and 7 patients (9.7%) were true hermaphrodites.

In the female pseudohermaphrodite group, 44 patients were diagnosed with congenital adrenal hyperplasia (100%), 28 of whom (63.3%) were salt-losing congenital adrenal hyperplasia and 16 (36.4%) were non-saltlosing congenital adrenal hyperplasia. No patient has placental P450 aromatase deficiency or other exogenous causes of female pseudohermaphrodite. In the male pseudohermaphrodite and true hermaphrodite group, 2 cases (7.2%) were dysgenetic male pseudohermaphrodites, while 6 cases (21.4%) were due to defective testosterone synthesis, 9 cases (32.1%) were 5 $\alpha$ -reductase deficiency or androgen insensitivity syndrome (incomplete form), 7 cases (25%) were true hermaphrodite and 4 cases (14.3%) were unable to be classified.

Initial sex identification at birth was erroneous in 4 cases (9.1%) of female pseudohermaphrodites and 9 cases (42.9%) of male pseudohermaphrodites. After diagnosis and treatment, all the female pseudohermaphrodite patients have been reared as females. In male pseudohermaphrodite patients, 17 cases have been reared as males and 4 cases as females. In true hermaphrodite patients, 6 cases have been reared as males and 1 case as female. As far as surgical correction, 75% of female pseudohermaphrodite had clitoroplasty at 4.5 $\pm$ 3.3 years of age and 43% had vaginoplasty at 6.02 $\pm$ 3.9 years of age. In male pseudohermaphrodite only 61.9% had received surgical correction while the rest did not. All 7 cases of the true hermaphrodites had surgical corrections. All 53 cases were surveyed for patient satisfaction.

Of this , 69.8% responded to the survey and were either moderately or highly satisfied with the treatment result.

