

การศึกษาผู้ป่วย Beckwith-Wiedemann syndrome
ในภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล
ตั้งแต่ปี พ.ศ. 2532 ถึง พ.ศ. 2541
ศิริกัลยา จารุเวศ

รายงานนี้เป็นการศึกษาผู้ป่วย Beckwith-Wiedemann syndrome ในโรงพยาบาลศิริราช ตั้งแต่ปี พ.ศ. 2532 ถึง พ.ศ. 2541 จำนวน 5 ราย โดยรวบรวมข้อมูลจากผู้ป่วยที่รับไว้ในโรงพยาบาล และผู้ป่วยจากคลินิกเวชพันธุศาสตร์ ผู้ป่วยส่วนใหญ่มีภูมิลำเนาอยู่ในกรุงเทพมหานคร บิดามารดาส่วนใหญ่มีอายุอยู่ในช่วง 20-29 ปี และเป็นกลุ่มที่มีความรู้และเศรษฐกิจต่ำ พบผู้ป่วยเพศหญิงมากกว่าเพศชาย 4:1 มารดาผู้ป่วยได้รับการฝากครรภ์ทั้งหมด ผู้ป่วยส่วนใหญ่คลอดปกติ ก่อนกำหนด น้ำหนักแรกเกิดมากกว่าอายุครรภ์ ร้อยละ 40 มีน้ำหนักแรกเกิด 2500-4000 กรัม และมีภาวะ birth asphyxia ร่วมด้วย ร้อยละ 40 ลักษณะทางคลินิกที่พบบ่อยคือ macrosomia, macroglossia, ear pits, ear creases, visceromegaly, abdominal wall defect ผู้ป่วยเสียชีวิต 2 ราย จากการคลอดก่อนกำหนด และการติดเชื้อ มีผู้ป่วย 1 ราย ได้รับการผ่าตัดแก้ไข macroglossia และได้รับการรักษาพิเศษเฉพาะโรค บิดามารดา 4 ครอบครัว ได้รับคำแนะนำทางเวชพันธุศาสตร์ และมี 2 รายที่ยังคงมาตรวจ และติดตามผลที่คลินิกเวชพันธุศาสตร์ เพื่อติดตามผู้ป่วยในระยะยาวต่อไป

RETROSPECTIVE STUDY
OF
BECKWITH – WIEDEMANN SYNDROME
IN DEPARTMENT OF PEDIATRICS
DURING 1989-1998

Sirikalya Jaruwes

This project is the retrospective study of patients with Beckwith-Wiedemann syndrome in Siriraj Hospital during 1990-1999. The data was collected from the admission chart and Genetic file from Genetics clinic. There were 5 patients with Beckwith-Wiedemann syndrome. Most of patients lived in Bangkok. Parental ages were ranging from 20-29 years old, majority was in low socioeconomic status. All mothers received the antenatal care. There were girls more than boy (4:1). The patients were born as premature infants. Sixty percent of patients were large for gestational age. Most of the patients had birth weight between 2500-4000 grams. Two patients were complicated by birth asphyxia. The common manifestations were macrosomia, macroglossia, ear pits, ear creases, visceromegaly, abdominal wall defect. Two patients died from prematurity and sepsis. Only one case received the partial glossectomy and specific treatment for bronchial asthma. Four families received genetic counseling. Two patients were under observation for long term follow up.