

การตรวจคัดกรองผู้ป่วยกลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะ
ในโรงพยาบาลราชานุกูล : รายงานเบื้องต้น (2543)

Screening for fragile x syndrome in Rajanukul Hospital : preliminary report

นพวรรณ ศรีวงศ์พานิช

พรพต ลิ้มประเสริฐ

ฉันทชัย สุระ

นิชรา เรืองดารกานนท์

เรือนแก้ว กนกพงศ์ศักดิ์

วารุณี เมฆอริยะ

บทคัดย่อ

วัตถุประสงค์ เพื่อค้นหาผู้ป่วยกลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะในเด็กที่มีพัฒนาการช้า หรือบุคคลปัญญาอ่อนโดยไม่ทราบสาเหตุ ที่มารับบริการในโรงพยาบาลราชานุกูล

รูปแบบการวิจัย เป็นการศึกษาแบบตัดขวาง โดยการตรวจคัดกรองผู้ที่มีพัฒนาการช้าหรือปัญญาอ่อน ที่มารับบริการในโรงพยาบาลราชานุกูลทั้งผู้ป่วยในและนอกตั้งแต่ ตุลาคม 2541 ถึง กันยายน 2542 โดยวิธีการตรวจดีเอ็นเอ

ผลการวิจัย พบว่าในจำนวนผู้ที่ได้รับการตรวจทั้งหมด 20 คน จาก 16 ครอบครัว พบว่าผิดปกติเป็นกลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะ 1 ครอบครัว จำนวนผู้ที่ผิดปกติเป็นโรค 2 คน เป็นพี่น้องกัน คนพี่เป็นเด็กชายอายุ 13 ปี มีระดับสติปัญญาในเกณฑ์ปัญญาอ่อนระดับปานกลาง ($IQ = 49$) ส่วนน้องชายอายุ 10 ปี มีระดับสติปัญญาในเกณฑ์ปัญญาอ่อนระดับปานกลางเช่นกัน ($IQ = 39$)

ลักษณะทางคลินิก ที่พบ ได้แก่ ใบหน้าแคบขาว หูกาง และอัมพาต

สรุป จากผลการศึกษาเบื้องต้นในโรงพยาบาลราชานุกูล พบผู้ป่วยกลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะ 1 ครอบครัว ใน 16 ครอบครัว คิดเป็นร้อยละ 6.25 ลักษณะทางคลินิกต่างๆคล้ายกับข้อมูลในต่างประเทศ