

บทคัดย่อ

ร

รหัสโครงการ BRG4780017

ชื่อโครงการ ลักษณะทางคลินิก ชีวเคมีและการกลายพันธุ์ของผู้ป่วยไทยที่มีความพิการแต่กำเนิดหรือเป็นโรคพันธุกรรมเมแทบอลิก

ชื่อนักวิจัย ศาสตราจารย์นายแพทย์วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์

สถาบัน หน่วยเวชพันธุศาสตร์และเมแทบอลิซึม ภาควิชากุมารเวชศาสตร์

คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

E-mail Address : vorasuk.s@chula.ac.th

ระยะเวลาโครงการ 1 กันยายน 2547 ถึง 31 สิงหาคม 2550

คณะผู้วิจัยได้ศึกษาลักษณะทางคลินิก ชีวเคมีและการกลายพันธุ์ ของโรคความพิการแต่กำเนิด และโรคพันธุกรรมเมแทบอลิก ดังนี้ Caffey disease, SATB2 craniofacial mental retardation syndrome, nonsyndromic cleft lip, Tetralogy of Fallot, Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome, craniofrontonasal syndrome, campomelic dysplasia, Kabuki syndrome, Rickets, Multiple endocrine neoplasia type 1, Conradi-Hunermann-Happle syndrome, Rapp-Hodgkin ectodermal dysplasia syndrome, และ metachromatic leukodystrophy องค์ความรู้ใหม่ที่ได้ ได้รับการตีพิมพ์เป็นบทความทางวิชาการในวารสารวิชาการระดับนานาชาติจำนวน 20 เรื่อง

ความพิการแต่กำเนิดและกลุ่มโรคพันธุกรรมเมแทบอลิกเหล่านี้ เป็นสัดส่วนที่สำคัญของการเจ็บป่วย โดยเฉพาะอย่างยิ่งในเด็ก การหาสาเหตุและเข้าใจการเกิดโรคได้นำไปสู่การวินิจฉัย การรักษา และการป้องกันโรคได้อย่างมีประสิทธิภาพมากขึ้น

คำหลัก: ความพิการแต่กำเนิด โรคพันธุกรรมเมแทบอลิก การกลายพันธุ์ ลักษณะทางคลินิก ความสัมพันธ์ระหว่างการกลายพันธุ์และลักษณะทางคลินิก พยาธิกำเนิดของการกลายพันธุ์ การวินิจฉัยก่อนคลอด

Abstract

Project Code : BRG4780017

Project Title : Clinical, biochemical and molecular features of Thai patients with congenital anomalies or inherited metabolic disorders

Investigator : Vorasuk Shotelersuk, MD.

Division of Medical Genetics and Metabolism, Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Chulalongkorn University

E-mail Address : vorasuk.s@chula.ac.th

Project Period : 1 September 2004 – 31 August 2007

We described clinical manifestation and extended clinical spectrum, studied biochemical features, and identified mutations in patients with dysmorphic syndromes and inherited metabolic disorders including Caffey disease, SATB2 craniofacial mental retardation syndrome, nonsyndromic cleft lip, Tetralogy of Fallot, Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome, craniofrontonasal syndrome, campomelic dysplasia, Kabuki syndrome, Rickets, Multiple endocrine neoplasia type 1, Conradi-Hunermann-Happle syndrome, Rapp-Hodgkin ectodermal dysplasia syndrome, and metachromatic leukodystrophy. Knowledge gained has been accepted to publish in international journals amounting 20 articles.

These disorders accounted for a significant proportion of morbidity, especially in children. Identification of their etiology and understanding their molecular and biochemical pathogenesis have led to more accurate diagnosis, better treatment and more effective prevention.

Keywords: malformation syndromes, inherited metabolic disorders, mutation analysis, phenotypes, genotype-phenotype correlation, mutation pathogenesis, prenatal diagnosis