

Abstract

We studied two affected patients of a Hill tribe family and have found for the first time that *KLHL20* gene is likely to have important role in the closure of ductus arteriosus. The mutation in *KLHL20* caused the patients to have blonde hair at birth and the hair color darkened as they aged. Our research team has also found a novel mutation in *CDKN1C* in a hill tribe family affected with Beckwith-Wiedemann syndrome and cleft palate and sensorineural hearing loss. We have collaborated with a Turkish researcher and published a paper on Twins with hereditary sensory and autonomic neuropathy type IV with preserved periodontal sensation. We have found for the first time that agenesis of the maxillary permanent canines is a distinct entity caused by mutations in *WNT10A*. We also discovered that plasminogen has important role in root dentin formation. We have found a novel mutation in *FBLN5* gene that caused cutis laxa with pulmonary emphysema, conjunctivochalasis, nasolacrimal duct obstruction, and abnormal hair. We have also made a comprehensive study on oral manifestations of patients with mucopolysaccharidosis type VI. This project we collaborated with researchers in Turkey, India, and Poland. We have also discovered that mutations in *FAM20A* could cause kidney stones and coined the name "Enamel-Renal-Gingival syndrome"

บทคัดย่อ

เราได้ทำการศึกษาชาวเขา 2 คนจากจังหวัดน่านและพบว่าการกลายพันธุ์ของยีน *KLHL20* เป็นสาเหตุทำให้เกิดภาวะ Patent Ductus Arteriosus. นอกจากนั้นการกลายพันธุ์ของยีน *KLHL20* ยังทำให้คนไข้มีผมสีบลอนด์อีกด้วย นอกจากนั้นเรายังพบการกลายพันธุ์ชนิดใหม่ที่ทำให้พี่น้องชาวเขา 3 คนเป็น Beckwith-Wiedemann syndrome ที่มีเพดานโหว่ และ หูหนวกร่วมด้วย เรายังได้ร่วมวิจัยกับนักวิจัยที่ประเทศตุรกีและพบว่า คนไข้เผดชาวตุรกี ที่เป็น hereditary sensory and autonomic neuropathy type IV มี การรับรู้ความรู้สึกที่เนื้อเยื่อปริทันต์ได้ เรา ยังพบว่าการหายไปของฟันเขี้ยวแท้บนเป็นลักษณะเฉพาะที่เกิดจากการกลายพันธุ์ของยีน *WNT10A* เรา ยังพบว่า plasminogen มีความสำคัญต่อการสร้าง root dentin และเรายังพบว่า การกลายพันธุ์ของยีน *FBLN5* ทำให้เกิด cutis laxa with pulmonary emphysema, conjunctivochalasis, nasolacrimal duct obstruction, and abnormal hair เรายังพบลักษณะในช่องปากของคนไข้ที่เป็น mucopolysaccharidosis type VI และได้ตีพิมพ์ในวารสารที่มี impact factor สูง และการค้นพบที่สำคัญอีกอย่างของเราคือเราพบเป็นครั้งแรกว่าการกลายพันธุ์ของ *FAM20A* ทำให้เกิดนิ้วในโตได้ และยังสามารถตั้งชื่อกลุ่มอาการที่เกิดจากการกลายพันธุ์ของยีน *FAM20A* ว่า Enamel-Renal-Gingival syndrome