

## บทคัดย่อภาษาไทย

โรคงวงช้าง หรือ frontoethmoidal encephalomeningocele (FEEM) เป็นความพิการแต่กำเนิดบนใบหน้าและกะโหลกศีรษะที่พบได้บ่อยที่สุดโรคหนึ่งในประเทศไทยและประเทศในภูมิภาคเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ พบรูปแบบมากในประเทศทางยุโรปตะวันตก เกิดจากการยื่นของบางส่วนของเยื่อหุ้มสมองและเนื้อสมองผ่านทางรูรั่วของกะโหลกศีรษะส่วนหน้า ซึ่งอยู่ตรงรอยต่อระหว่างกระดูก frontal และกระดูก ethmoid สาเหตุเชื่อว่าทั้งปัจจัยทางพันธุกรรมและปัจจัยทางสิ่งแวดล้อมมีส่วนเกี่ยวข้อง อย่างไรก็ตามปัจจัยเหล่านี้ยังไม่เป็นที่ทราบแน่ชัด โครงการนี้มีจุดมุ่งหมายจะศึกษาถึงปัจจัยเสี่ยงทางด้านพันธุกรรมที่อาจทำให้บุคคลนึ่งมีโอกาสเป็นโรคนี้สูงขึ้น ซึ่งจะเป็นข้อมูลที่สำคัญให้กับนิदามารดา ผู้ที่มีความผิดปกติและแพทย์ในการตัดสินใจด้านการเจริญพันธุ์ รวมทั้งอาจนำไปสู่การป้องกันโรคได้ในที่สุด นอกจากนี้ การวิจัยสำหรับโครงการนี้จะครอบคลุมถึงการค้นหาภัยหรือกลุ่มของยืนที่มีส่วนเกี่ยวข้องกับการเกิดโรคงวงช้าง การศึกษาปัจจัยเสี่ยงต่อการเกิดโรคงวงช้าง กลุ่มผู้ป่วยได้รับรวมผู้ป่วยโรคงวงช้างจำนวน 160 ราย เก็บรวบรวมข้อมูล ศึกษาและวิเคราะห์ข้อมูลเพื่อหาปัจจัยเสี่ยงต่อการเกิดโรคงวงช้าง พบรูปแบบที่น่องของผู้ป่วยที่เป็นโรคงวงช้างจะมีความเสี่ยงต่อการเกิดโรคงวงช้างเพิ่มสูงขึ้น และต้องให้เห็นถึงการมีปัจจัยทางครอบครัว (familial aggregation) อาจเป็นไปได้ว่ามีการร่วมกันของปัจจัยบางอย่าง ไม่ว่าจะเป็นยืนและ/หรือสิ่งแวดล้อม ผู้ป่วยโรคงวงช้างทั้งหมดในการศึกษานี้มีเชื้อชาติไทย การศึกษาโดยเปรียบเทียบข้อมูลที่ได้จาก样本ในประชากรและข้อมูลที่ได้จากผู้ป่วยปากแหงเพดานหรือ พบรูป อายุมารดาที่มาก (advanced maternal age) และระหะห่างของการมีบุตรที่ยาวนาน มีส่วนเกี่ยวข้องกับการเกิดโรคงวงช้าง จากผลการศึกษานี้ บ่งบอกว่าโรคงวงช้าง เกิดจากทั้งปัจจัยเสี่ยงทางพันธุกรรมและสิ่งแวดล้อม ปัจจัยเสี่ยงทางพันธุกรรม ได้แก่ บุคคลที่มีเชื้อชาติไทย ประวัติการมีบุคคลที่เป็นโรคงวงช้างในครอบครัว เป็นต้น

ผลการศึกษาสำหรับเพื่อค้นหาภัยที่มีส่วนเกี่ยวข้องกับการเกิดโรคงวงช้างโดยวิธี array-based comparative genomic hybridization (array CGH) พบรูปแบบเปลี่ยนแปลงของจำนวนของ DNA (DNA copy number) ในลักษณะ deletions ในยืนที่สำคัญ 2 ยืน ซึ่งจำเป็นที่จะต้องมีการศึกษาเพิ่มเติมต่อไป

## Abstract

Frontoethmoidal meningoencephalocele (FEEM) has a unique geographical distribution. It is much more common in Southeast Asia, with an approximate prevalence of 1 in 6000, than in western countries. It is characterized by a congenital bone defect of the anterior cranium between the frontal and ethmoidal bones with herniation of meninges and brain tissues through the defect. It has been considered a type of neural tube defect (NTD) with the main pathological changes found internally at the foramen cecum and externally at the frontonasal-orbital region. It has been hypothesized that both genetic and environmental factors may play a role. However, there is no strong evidence supporting this hypothesis. Our aim of this study is to identify the genetic components predisposing individuals to FEEM. The result of this study will eventually lead to an understanding of the pathogenesis of the disease. In addition, it will provide important information for genetic counseling as well as disease prevention. Data obtained from 160 cases of FEEM were analyzed and compared with data from 149 non-syndromic cleft lip (CL) and general population (GP). We found familial aggregation reflected by an increased risk to siblings. All of the FEEM cases were of Thai nationality and came from low socioeconomic status. Seven FEEM cases had amniotic rupture sequences. Compared with oral clefts, advanced maternal age was found to be associated with FEEM. In addition, the interpregnancy interval between the FEEM cases and their previous siblings was significantly longer than that of the oral cleft patients and unaffected sibs.

A pilot study in order to identify the candidate genes for FEEM by an array-based comparative genomic hybridization (array CGH) was also performed. There were two possible candidate genes. Further analysis of their significance in causing FEEM is required.