

บทคัดย่อ

รหัสโครงการ RSA/05/2544

ชื่อโครงการ ความหลากหลายของลักษณะทางคลินิกที่เกิดจากการกลายพันธุ์ของยีน FGFR: จาก
การเติบโตผิดปกติรูปร่างถึงการเกิดมะเร็ง

ชื่อนักวิจัย รองศาสตราจารย์นายแพทย์วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์

สถาบัน หน่วยเวชพันธุศาสตร์และเมแทบอลิซึม ภาควิชากุมารเวชศาสตร์

คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

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

ระยะเวลาโครงการ 1 ธันวาคม 2543 ถึง 30 พฤศจิกายน 2546

โรคในกลุ่มอาการที่มีความผิดปกติทางรูปร่างและกลุ่มโรคพันธุกรรมเมแทบอลิก แม้แต่ละโรคจะพบได้น้อย แต่โดยรวมแล้วนับเป็นสัดส่วนที่สำคัญของการเจ็บป่วย โดยเฉพาะอย่างยิ่งในเด็ก โรคกลุ่มนี้แสดงอาการได้ในทุกอวัยวะ ทุกรูปแบบ ทำให้การวินิจฉัยทำได้ค่อนข้างยาก อย่างไรก็ตามแพทย์จำเป็นต้องพยายามให้การวินิจฉัยที่ถูกต้อง ทั้งนี้เพื่อประโยชน์ในการรักษาผู้ป่วยและป้องกันการเกิดซ้ำของสมาชิกคนอื่นในครอบครัว

คณะผู้วิจัยได้ศึกษาลักษณะทางคลินิก พัฒนาการตรวจทางห้องปฏิบัติการด้วยวิธีการทางชีวเคมีและอณูพันธุศาสตร์เพื่อใช้ในการวินิจฉัยผู้ป่วยไทยที่มีความพิการแต่กำเนิดและโรคพันธุกรรมเมแทบอลิก พบว่าผู้ป่วยไทยหลายโรคมีลักษณะทางคลินิกและการกลายพันธุ์ที่มีลักษณะเฉพาะ รวมทั้ง โรครอยต่อของกะโหลกปิดก่อนกำหนด, กลุ่มอาการ Van der Woude, Pseudoachondroplasia, กลุ่มอาการ Kabuki syndrome, hydroletharus, และ methylmalonic academia นอกจากนี้ยังพบว่าการกลายพันธุ์บางชนิดนอกจากจะทำให้เกิดความพิการแต่กำเนิดแล้ว ยังเกี่ยวข้องกับกระบวนการเกิดมะเร็งปากมดลูกและมะเร็งหลังโพรงจมูกอีกด้วย

คำหลัก: ความพิการแต่กำเนิด โรคพันธุกรรมเมแทบอลิก มะเร็งปากมดลูก มะเร็งหลังโพรงจมูก
การกลายพันธุ์

Abstract

Project Code : RSA/05/2544

Project Title : Clinical variability of *FGFR* mutations: from malformations to malignancies.

Investigator : Vorasuk Shotelersuk, MD.

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

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

Project Period : 1 December 2000 – 30 November 2003

While dysmorphic syndromes and inherited metabolic disorders are individually rare, they collectively account for a significant proportion of illness, especially in children. They present clinically in a wide variety of ways, involving virtually any organ or tissue of the body making them relatively difficult to diagnose. However, reaching an accurate diagnosis for children with dysmorphic features and suspected inherited metabolic disorders is important to them and their families both for treatment and for the prevention of disease in other family members. It also makes available all the accumulated knowledge about the relevant condition.

We studied clinical features, developed biochemical and molecular techniques to help making definite diagnoses for Thai patients with genetic disorders, including dysmorphic syndromes and inherited metabolic disorders. We found out that Thai patients with many of these disorders such as syndromic craniosynostoses, Van der Woude syndrome, Pseudoachondroplasia, Kabuki syndrome, hydrolethrus, and methylmalonic acidemia, have unique clinical and molecular features. In addition, some of these mutations, besides being responsible for malformation syndromes are related to cervical and nasopharyngeal cancer developments.

Keywords : malformation syndromes, Inherited metabolic disorders, cervical cancer, nasopharyngeal cancer, mutation analysis