

## รายการอ้างอิง

1. Beaty TH, Wang H, Hetmanski JB et al. A case – control study of nonsyndromic oral clefts in Maryland. *Ann Epidemiol* 2000 : 11(6) : 434 – 442.
2. Lieff S, Olshan AF, Werler M et al. Maternal cigarette smoking during pregnancy and the risk of oral clefts in newborns. *Am J Epidemiol* 1999 : 150(70) : 683 – 694.
3. Chung KC, Kowalski CP, Kim HM et al. Maternal cigarette smoking during pregnancy and the risk of having a child with cleft lip / palate. *Plast Reconstr Surg* 2000 : 105(2) : 485 – 491.
4. Lorente C, Cordier S, Goujard J et al. Tobacco and alcohol use during pregnancy and risk of oral clefts. Occupational Exposure and Congenital malformation Working Group. *Am J Public Health* 2000 : 90(3) : 415 – 419.
5. Wyszynski DF, Duffy DL, Beaty TH. Maternal cigarette smoking and oral clefts : a meta – analysis. *Cleft Palate Craniofac J* 1997 : 34 : 206 – 210.
6. Werler M, Lammer EJ, Rosenberg L et al. Maternal cigarette smoking during pregnancy in relation to oral clefts. *Am J Epidemiol* 1990 : 132 : 926 – 932.
7. Shaw GM, Lammer EJ. Maternal periconceptional alcohol consumption and risk for orofacial clefts. *J Pediatrics* 1999 : 134(3) : 298 – 303.
8. Munger RG, Romitti PA, Daack – Hirsch S et al. Maternal alcohol use and risk of orofacial cleft birth defects. *Teratology* 1996 : 54(1) : 27 – 33.
9. Shaw GM, Lammer EJ, Wassermann CR et al. Risks of orofacial clefts in children born to women using multivitamins containing folic acid periconceptionally. *Lancet* 1995 : 345 : 393 – 396.
10. Tolarova M. Periconceptional supplementation with vitamins and folic acid to prevent recurrence of cleft lip. *Lancet* 1982 : 2 : 217.
11. Tolarova M, Harris J. Reduced recurrence of orofacial clefts after periconceptional supplementation with high – dose folic acid and multivitamins. *Teratology* 1995 : 51 : 71 – 78.

12. Loffredo LC, Souza JM, Freitas JA et al. Oral clefts and vitamin supplement. *Cleft Palate Craniofac J* 2001 : 38(1) : 76 – 83.
13. Murray JC. Gene / environment causes of cleft lip and/ or palate. *Clin Genet* 2002 : 61: 248 – 256.
14. Lammer EJ, Chen DT, Hoar RM, Agnish ND, Benke PJ, Braun JT, Curry CJ, Fernhoff PM, Grix AN, Jr Lott JT et al. Retinoic acid embryopathy. *N Engl J Med* 1985 : 313 : 837 – 841.
15. Sadler TW. *Langman's medical Embryology, 8th ed* : 366 – 375.
16. Moore KL. *The Developing Human: Clinically oriented Embryology, 6th ed* : 242 – 252.
17. Fraser FC. Thoughts on the etiology of clefts of the palate and lip. *Acta Genet* 1955 : 5 : 358 – 369.
18. Croen LA, Shaw GM, Wassermann CR, Tolarova M. Racial and ethnic variations in the prevalence of orofacial clefts in California. *Am J Med Genet* 1998 : 79 : 42 – 47.
19. Tolarova M, Cervenka J. Classification and birth prevalence of orofacial clefts. *Am J Med Genet* : 75 : 126 – 137.
20. Murray JC, Daark – Hirsch S, Buetow KH et al. Clinical and epidemiologic studies of cleft lip and palate in the Philippines. *Cleft Palate* 1997 : 34 : 7 – 10.
21. Vanderas AP. Incidence of cleft lip, cleft palate and cleft lip and palate among races : A review. *Cleft Palate J* 1987 : 24(3) : 216 – 225.
22. Richard EB, Robert MK, Hal BJ. *Nelson Textbook of Pediatrics, 16th ed* : 1111 – 1112.
23. Niermeyer MF, Van de Meulen JC. Genetics of craniofacial malformations. In Stricker M, Van de Meulen JC, Raphael B, Mazzola R. *Craniofacial malformations*. Edinburgh, churchill Livingstone 1990.
24. Thompson MW, McInnes RR, Willard HF. *Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 5th ed* .1991.
25. Carter CO. Genetics of common disorders. *Br Med Bull* 25 : 52 – 57.
26. Thomas DG, Francis SC, David G. *Principles of Medical genetics, 2<sup>nd</sup> ed*.

27. James MC. Etiology of facial clefts : prospective evaluation of 428 patients. *Cleft Palate J* 1988 : 25 : 16 – 20.
28. Brian CS, Jeffrey CM. The many faces and factors of orofacial clefts. *Human Molecular Genetics* 1999 : 8(10) : 1853 – 1859.
29. Risch. Genetic linkage and complex disease, with special reference to psychiatric disorders. *Genet Epidemiol* : 7 : 3 – 16.
30. Fogh-Andersen P. *Inheritance of hairlip and cleft palate* 1942. Munksgaard, Copenhagen.
31. Woolf CM. Congenital cleft lip : a genetic study of 496 propositi. *J Med Genet* 1971 : 8 : 65 – 71.
32. Bear JC. A genetic study of facial clefting in northern England. *Clin Genet* 1976 : 9 : 277 – 284.
33. Carter CO, Evans K, Coffrey R, Fraser Roberts JA, Buck A, Fraser Roberts M. A three generation family study of cleft lip with or without cleft palate. *J Med Genet* 1982 : 19 : 246 – 261.
34. Bonaiti C, Briard ML, Feingold J, Pavy B, Psaume, Migne-Tufferaud G, Kaplan J. An epidemiological and genetic study of facial clefting in France. I . Epidemiology and frequency in relatives. *J Med Genet* 1982 : 19 : 8 – 15.
35. Dan-Ning Hu et al. Genetics of cleft lip and cleft palate in China. *Am J Hum Genet* 1982 : 34 : 999 – 1002.
36. Romano T, Maurizio C, Licia T. Theoretical recurrence risks for cleft lip derived from a population of consecutive newborns. *J Med Genet* 1988 : 25 : 243 – 246.
37. Mitchell LE, Christensen K. Familial recurrence-pattern analysis of nonsyndromic isolated cleft palate – A Danish Registry study. *AM J Hum Genet* 1996 : 58 : 182 – 190.
38. สถิติจำนวนผู้ป่วยโรคปากแหว่งเพดานโหว่ของโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ ปี พ.ศ. 2537-2544. ฝ่ายเวชระเบียนและสถิติ โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ สภากาชาดไทย
39. จำนวนเด็กเกิดมีชีพทั้งประเทศจำแนกตามกลุ่มอายุมารดา พ.ศ.2544. ศูนย์ข้อมูลข่าวสารสาธารณสุข สำนักงานนโยบายและแผนสาธารณสุข สำนักงานปลัดกระทรวงสาธารณสุข.



ศูนย์วิทยทรัพยากร  
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

## ภาคผนวก 1

### ใบยินยอมผู้เข้าร่วมโครงการวิจัย

#### เพื่อศึกษาพงศาวลีของครอบครัวผู้ป่วยปากแห้งเพดานโหว่

ปากแห้งเพดานโหว่ เป็นความพิการแต่กำเนิดที่พบได้บ่อย โดยมีปัจจัยสำคัญที่เกี่ยวข้องกับการเกิด คือ พันธุกรรม ดังนั้นการศึกษาแบบแผนการถ่ายทอดทางพันธุกรรมโดยการวิเคราะห์จากพงศาวลี จึงมีความสำคัญเพื่อให้ทราบถึงแบบแผนการถ่ายทอดทางพันธุกรรมของโรค รวมทั้งอัตราเสี่ยงของการเกิดซ้ำในบุตรคนต่อไป และในหมู่ญาติพี่น้อง

โครงการนี้มีจุดมุ่งหมายจะศึกษาถึงแบบแผนการถ่ายทอดทางพันธุกรรมของโรคปากแห้งเพดานโหว่ที่ไม่เกิดร่วมกับกลุ่มอาการในประเทศไทย รวมทั้งหาอัตราเสี่ยงของการเกิดซ้ำในญาติลำดับที่หนึ่งและลำดับที่สอง เพื่อเป็นข้อมูลพื้นฐานในการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์

ถ้าท่านยินดีที่จะเข้าร่วมในงานวิจัยข้างต้น ผู้ทำวิจัยจะขอสอบถามข้อมูลประวัติของท่าน และตรวจร่างกายเบื้องต้น เพื่อนำข้อมูลที่ได้ไปใช้ในการวิเคราะห์ต่อไป

ท่านไม่ต้องเสียค่าใช้จ่ายใดๆ ในการศึกษาวิจัยครั้งนี้ และมีสิทธิที่จะบอกเลิกการเข้าร่วมการศึกษานี้เมื่อใดก็ได้ โดยจะไม่มีผลต่อการรักษาโรคที่ท่านพึงจะได้รับต่อไป

ข้อมูลที่ได้จะถูกเก็บเป็นความลับ โดยการเปิดเผยข้อมูลที่ได้จากการวิจัย จะเปิดเผยในรูปแบบงานวิชาการ โดยไม่มีการเปิดเผยชื่อของท่าน

ท่านสามารถถามคำถามใดๆ เกี่ยวกับการวิจัยนี้ได้ โดยผู้ทำวิจัยยินดีตอบข้อซักถามของท่านโดยละเอียด หรือติดต่อสอบถามได้ที่

รศ.นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์ หรือ

พ.ญ.นิภาศิริ วรปานี

ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย โทร 02-2564951  
ข้าพเจ้าได้อ่านข้อความข้างต้นโดยละเอียด และยินดีเข้าร่วมการศึกษาวิจัยในครั้งนี้ด้วยความสมัครใจ

ลงชื่อ.....ผู้เข้าร่วมโครงการ  
(.....) วันที่.....

ลงชื่อ.....ผู้รับผิดชอบโครงการ  
(.....)

ลงชื่อ.....พยาน  
(.....)

ภาคผนวก 2  
แบบบันทึกข้อมูล

Name.....HN.....

Date of birth.....Date of exam.....Age.....

Address.....Tel.....

Prenatal History Infection.....Medication.....

Diet/nutrition.....Other insult.....

Natal History GA.....Delivery.....Hospital.....BW.....

Apgar.....Jaundice.....Other problems.....

Development.....

Pedigree (with race of grandparents )

ศูนย์วิทยทรัพยากร  
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

Consanguinity.....

Affected family members.....

## Family&amp;Social

|        | Age | Religion | Occupation | Income |
|--------|-----|----------|------------|--------|
| Father |     |          |            |        |
| Mother |     |          |            |        |

Height.....Weight.....OFC.....  
 White forelock.....Heterochromia.....Iris coloboma.....Micrognathia.....  
 Tooth.....Heart.....Lungs.....Abdomen.....  
 Genitalia.....Hands and feet.....Joints.....

|              | CL                       | CP                       |
|--------------|--------------------------|--------------------------|
| Unilateral L | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| R            | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Bilateral    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Midline      | <input type="checkbox"/> |                          |
| Complete     | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Incomplete   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

Consent form

## ประวัติผู้เขียนวิทยานิพนธ์

นางสาว นิภาศิริ วรปานี เกิดวันที่ 17 ตุลาคม พุทธศักราช 2520 ที่จังหวัด กรุงเทพมหานคร สำเร็จการศึกษาแพทยศาสตรบัณฑิต จากคณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย ในปีการศึกษา 2542 และเข้าศึกษาต่อในหลักสูตรวิทยาศาสตรมหาบัณฑิต สาขากุมารเวชศาสตร์ ที่จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย เมื่อปี พ.ศ.2545 ปัจจุบันเป็นแพทย์ประจำบ้าน ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย



ศูนย์วิทยทรัพยากร  
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย