

บทที่ 2

เอกสารและงานวิจัยที่เกี่ยวข้อง

แนวคิดและทฤษฎี

โรคที่มีแบบแผนการถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบ multifactorial จะมีลักษณะสำคัญ คือ อัตราเสี่ยงของการเกิดโรคในญาติของผู้ป่วยสูงกว่าอัตราเสี่ยงของการเกิดโรคในประชากรทั่วไป คือ มีลักษณะของ familial aggregation รวมทั้ง อัตราเสี่ยงของการเกิดโรคในญาติลำดับที่ใกล้ชิดกว่าจะสูงกว่าญาติลำดับที่ห่างออกไป

ดังนั้น หากผลการวิเคราะห์พงศาวลีของโรคหนึ่ง พบว่า อัตราเสี่ยงของการเกิดโรคในญาติของผู้ป่วยสูงกว่าอัตราเสี่ยงของการเกิดโรคในประชากรทั่วไป และอัตราเสี่ยงของการเกิดโรคในญาติลำดับที่ใกล้ชิดกว่าสูงกว่าญาติลำดับที่ห่างออกไป น่าจะสรุปได้ว่าโรคนั้นมี แบบแผนการถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบ multifactorial

เอกสารและงานวิจัยที่เกี่ยวข้อง

1) ปากแหว่งที่มีหรือไม่มีเพดานโหว่ร่วมด้วย

การศึกษาของ Fogh-Andersen (1942)³⁰ ได้ทำการศึกษาผู้ป่วย 703 คน ในประเทศเดนมาร์ก พบว่าอัตราเสี่ยงของการเกิดโรคในประชากรเท่ากับ 0.11% และค่า $\lambda_{1,2,3}$ เท่ากับ 44.66, 7.32 และ 2.24 ตามลำดับ

การศึกษาของ Woolf (1971)³¹ ได้ทำการศึกษาผู้ป่วย 469 คน ในประเทศสหรัฐอเมริกา พบว่าอัตราเสี่ยงของการเกิดโรคในประชากรเท่ากับ 0.12% ค่า $RR_{\text{พี่น้อง}} = 3.91\%$ $RR_{\text{ลูก}} = 4.27\%$ $RR_2 = 0.65\%$ $RR_3 = 0.37\%$ และค่า $\lambda_{1,2,3}$ เท่ากับ 33.35, 5.44 และ 2.99 ตามลำดับ

การศึกษาของ Bear (1976)³² ได้ทำการศึกษาผู้ป่วย 324 คน ในประเทศอังกฤษ พบว่าอัตราเสี่ยงของการเกิดโรคในประชากรเท่ากับ 0.096% พบเป็นชายมากกว่าหญิง โดยสัดส่วนของ proband เพศชายมากขึ้นเมื่อความรุนแรงของโรคมากขึ้น ส่วนค่า $RR_{\text{พี่น้อง}} = 1.07\%$ $RR_{\text{ลูก}} = 1.22\%$ $RR_2 = 0.54\%$ $RR_3 = 0.38\%$ โดยค่า RR ไม่ขึ้นกับความรุนแรงของโรคใน proband และเพศของ proband

การศึกษาของ Carter และคณะ (1982)³³ ได้ทำการศึกษาผู้ป่วย 424 คน ในประเทศอังกฤษ พบว่าอัตราเสี่ยงของการเกิดโรคในประชากรเท่ากับ 0.1% ค่า $RR_{\text{พี่น้อง}} = 2.73\%$ $RR_{\text{ลูก}} = 3.19\%$ $RR_2 = 0.55\%$ $RR_3 = 0.27\%$ และค่า $\lambda_{1,2,3}$ เท่ากับ 22.53, 5.70 และ 3.22 ตามลำดับ

การศึกษาของ Bonaiti และคณะ (1982)³⁴ ได้ทำการศึกษาผู้ป่วย 468 คน ในประเทศฝรั่งเศส พบว่าอัตราเสี่ยงของการเกิดโรคในประชากรเท่ากับ 0.082% ค่า $RR_{1,2,3}$ เท่ากับ 2.6%, 0.4% และ 0.4% ตามลำดับ โดยค่า RR ไม่ขึ้นกับความรุนแรงของโรคใน proband, เพศของ proband และไม่ขึ้นกับเป็นญาติฝ่ายพ่อหรือแม่

การศึกษาของ Hu และคณะ (1982)³⁵ ได้ทำการศึกษาผู้ป่วย 163 คน ในประเทศจีน พบว่าอัตราเสี่ยงของการเกิดโรคในประชากรเท่ากับ 0.13% ค่า $RR_{1,2,3}$ เท่ากับ 4.47%, 0.97% และ 0.35% ตามลำดับ นอกจากนี้ยังพบการแต่งงานในเครือญาติของพ่อแม่ proband มากกว่าประชากรทั่วไป (1.8% VS 0.77%)

การศึกษาของ Romano และคณะ (1988)³⁶ ได้ทำการศึกษาผู้ป่วย 203 คน ในประเทศอิตาลี พบว่าอัตราเสี่ยงของการเกิดโรคในประชากรเท่ากับ 0.076% ค่า $RR_{\text{พี่น้อง}} = 4.64\%$ $RR_{\text{ลูกชาย}} = 0.68\%$ $RR_{\text{ญาติตายาย}} = 0.32\%$ นอกจากนี้ ค่า RR_1 ยังขึ้นกับความรุนแรงของโรคใน proband ส่วน RR_2 ไม่ขึ้นกับความรุนแรงของโรคใน proband

2) เพดานโหว่

การศึกษาของ Bear (1976)³² ได้ทำการศึกษาผู้ป่วย 147 คน ในประเทศอังกฤษ พบเป็นหญิงมากกว่าชาย และสัดส่วนของ proband เพศหญิงไม่มากขึ้นเมื่อความรุนแรงของโรคมากขึ้น ค่า RR ในญาติสูงกว่าในประชากรทั่วไปโดย $\lambda_{\text{พ่อแม่}} = 30$ $\lambda_2 = 5$ $\lambda_3 = 9$

การศึกษาของ Bonaiti และคณะ (1982)³⁴ ได้ทำการศึกษาผู้ป่วย 163 คน ในประเทศฝรั่งเศส พบว่าอัตราเสี่ยงของการเกิดโรคในประชากรเท่ากับ 0.035% ค่า $RR_{1,2,3}$ เท่ากับ 0.8%, 0.5% และ 0.4% ตามลำดับ ค่า RR_1 ใน proband เพศชายมากกว่าใน proband เพศหญิง และค่า RR ไม่ขึ้นกับเป็นญาติฝ่ายพ่อหรือแม่

การศึกษาของ Christensen และ Mitchell (1996)³⁵ ได้ทำการศึกษาผู้ป่วย 1,364 คน ในประเทศเดนมาร์ก พบว่าอัตราเสี่ยงของการเกิดโรคในประชากรเท่ากับ 0.058% ค่า $RR_{1,2,3}$ เท่ากับ 2.74%, 0.28% และ 0% ตามลำดับ