

190547

คณะผู้วิจัยได้ศึกษาลักษณะทางคลินิก ชีวเคมีและการกลายพันธุ์ ของโรคความพิการแต่กำเนิด และโรคพันธุกรรมเมแทบอลิก ดังนี้ Caffey disease, SATB2 craniofacial mental retardation syndrome, nonsyndromic cleft lip, Tetralogy of Fallot, Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome, craniofrontonasal syndrome, campomelic dysplasia, Kabuki syndrome, Rickets, Multiple endocrine neoplasia type 1, Conradi-Hunermann-Happle syndrome, Rapp-Hodgkin ectodermal dysplasia syndrome, และ metachromatic leukodystrophy องค์ความรู้ใหม่ที่ได้ ได้รับการตีพิมพ์เป็นบทความทางวิชาการในวารสารวิชาการระดับนานาชาติจำนวน 20 เรื่อง

ความพิการแต่กำเนิดและกลุ่มโรคพันธุกรรมเมแทบอลิกเหล่านี้ เป็นสัดส่วนที่สำคัญของการเจ็บป่วย โดยเฉพาะอย่างยิ่งในเด็ก การหาสาเหตุและเข้าใจการเกิดโรคได้นำไปสู่การวินิจฉัย การรักษา และการป้องกันโรคได้อย่างมีประสิทธิภาพมากขึ้น

190547

We described clinical manifestation and extended clinical spectrum, studied biochemical features, and identified mutations in patients with dysmorphic syndromes and inherited metabolic disorders including Caffey disease, SATB2 craniofacial mental retardation syndrome, nonsyndromic cleft lip, Tetralogy of Fallot, Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome, craniofrontonasal syndrome, campomelic dysplasia, Kabuki syndrome, Rickets, Multiple endocrine neoplasia type 1, Conradi-Hunermann-Happle syndrome, Rapp-Hodgkin ectodermal dysplasia syndrome, and metachromatic leukodystrophy. Knowledge gained has been accepted to publish in international journals amounting 20 articles.

These disorders accounted for a significant proportion of morbidity, especially in children. Identification of their etiology and understanding their molecular and biochemical pathogenesis have led to more accurate diagnosis, better treatment and more effective prevention.