

โรควงช้าง หรือ frontoethmoidal encephalomenigocele (FEEM) เป็นความพิการแต่กำเนิดบนใบหน้าและกะโหลกศีรษะที่พบได้บ่อยที่สุดโรคหนึ่งในประเทศไทยและประเทศในภูมิภาคเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ พบได้น้อยมากในประเทศทางยุโรปตะวันตก เกิดจากการยื่นของบางส่วนของเยื่อหุ้มสมองและเนื้อสมองผ่านทางรูรั่วของกะโหลกศีรษะส่วนหน้า ซึ่งอยู่ตรงรอยต่อระหว่างกระดูก frontal และกระดูก ethmoid สาเหตุเชื่อว่าทั้งปัจจัยทางพันธุกรรมและปัจจัยทางสิ่งแวดล้อมมีส่วนเกี่ยวข้อง อย่างไรก็ตามปัจจัยเหล่านี้ยังไม่เป็นที่ทราบแน่ชัด

โครงการนี้มีจุดมุ่งหมายจะศึกษาถึงปัจจัยเสี่ยงทางด้านพันธุกรรมที่อาจทำให้บุคคลหนึ่งมีโอกาสเป็นโรคนี้สูงขึ้น ซึ่งจะเป็นข้อมูลที่สำคัญให้กับบิดามารดา ผู้ที่มีความผิดปกติและแพทย์ ในการตัดสินใจด้านการเจริญพันธุ์ รวมทั้งอาจนำไปสู่การป้องกันโรคได้ในที่สุด นอกจากนี้ การวิจัยสำหรับโครงการนี้จะครอบคลุมถึงการค้นหายีนหรือกลุ่มของยีนที่มีส่วนเกี่ยวข้องกับการเกิดโรควงช้าง การศึกษาปัจจัยเสี่ยงต่อการเกิดโรควงช้าง กลุ่มผู้วิจัยได้รวบรวมผู้ป่วยโรควงช้างจำนวน 160 ราย เก็บรวบรวมข้อมูล ศึกษาและวิเคราะห์ข้อมูลเพื่อหาปัจจัยเสี่ยงต่อการเกิดโรควงช้าง พบว่า พี่น้องของผู้ป่วยที่เป็นโรควงช้างจะมีความเสี่ยงต่อการเกิดโรควงช้างเพิ่มสูงขึ้น แสดงให้เห็นถึงการมีปัจจัยทางครอบครัว (familial aggregation) อาจจะเป็นไปได้ว่ามีการร่วมกันของปัจจัยบางอย่าง ไม่ว่าจะเป็นยีนและ/หรือสิ่งแวดล้อม ผู้ป่วยโรควงช้างทั้งหมดในการศึกษานี้มีเชื้อชาติไทย การศึกษาโดยเปรียบเทียบข้อมูลที่ได้จากสำมะโนประชากรและข้อมูลที่ได้จากผู้ป่วยปากแหว่งเพดานโหว่ พบว่า อายุมารดาที่มาก (advanced maternal age) และระยะห่างของการมีบุตรที่ยาวนาน มีส่วนเกี่ยวข้องกับการเกิดโรควงช้าง จากผลการศึกษา นี้ บ่งบอกว่าโรควงช้าง เกิดจากทั้งปัจจัยเสี่ยงทางพันธุกรรมและสิ่งแวดล้อม ปัจจัยเสี่ยงทางพันธุกรรม ได้แก่ บุคคลที่มีเชื้อชาติไทย ประวัติการมีบุคคลที่เป็นโรควงช้างในครอบครัว เป็นต้น

ผลการศึกษา นำร่องเพื่อค้นหายีนที่มีส่วนเกี่ยวข้องกับการเกิดโรควงช้างโดยวิธี array-based comparative genomic hybridization (array CGH) พบการเปลี่ยนแปลงของจำนวนของ DNA (DNA copy number) ในลักษณะ deletions ในยีนที่สำคัญ 2 ยีน ซึ่งจำเป็นที่จะต้องมีการศึกษาเพิ่มเติมต่อไป

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.