



## ความผิดปกติแต่กำเนิดที่พบร่วมกับภาวะปากแหว่งเพดานโหว่ของผู้ป่วย ทารกแรกเกิดในโรงพยาบาลราชวิถี

รัตติยา จั้วเจริญ น.บ.

กลุ่มงานทันตกรรม โรงพยาบาลราชวิถี แขวงทุ่งพญาไท เขตราชเทวี กรุงเทพฯ 10400

### Congenital Associated Malformations in Patients with Cleft Lip and Palate at Rajavithi Hospital

Rattiya Chuacharoen, D.D.S.

Dental Department, Rajavithi Hospital, Thung Phaya Thai, Ratchathewi, Bangkok, 10400, Thailand

Corresponding Author: Rattiya Chuacharoen (E-mail: rattiya\_chua@hotmail.com)

(Received: 10 August, 2024; Revised: 11 September, 2024; Accepted: 22 January, 2025)

### Abstract

**Background:** Orofacial clefts are often associated with other congenital malformations. Previous studies have reported varying incidences and types of anomalies. In Thailand, there has been no reported data on these associations in infants with cleft lip and/or cleft palate. **Objective:** To report the prevalence of congenital malformations occurring in conjunction with orofacial clefts from birth and to detail the number of cleft lip and/or cleft palate infants treated at Rajavithi Hospital. **Methods:** This was a descriptive study. It involved surveying the entire population of newborns with cleft lip and/or palate from the medical records of Rajavithi Hospital, covering births from April 2014 to February 2023. The diagnosis was based on the International Classification of Diseases (ICD-10-TM). **Results:** Out of 118 infants with orofacial clefts, the male-to-female ratio was 1:1. Among these, 35 infants (29.7%) had additional congenital malformations. Infants with isolated cleft palate had the highest rate of associated malformations, with 9 (36%) cases. The most common additional malformation was congenital anomalies of the digestive system, observed in 14 (11.9%) cases, all of which included ankyloglossia (tongue-tie). **Conclusion:** A comprehensive understanding of the congenital malformations associated with orofacial clefts is crucial for further diagnostic testing, genetic counseling, and holistic care of cleft lip and/or cleft palate patients.

**Keywords:** Cleft lip and palate, Congenital malformation, Deformation, Anomaly

### บทคัดย่อ

**ภูมิหลัง:** ภาวะปากแหว่งและเพดานโหว่มักพบความผิดปกติแต่กำเนิดอื่น ๆ เกี่ยวข้องด้วย จากการศึกษาที่ผ่านมา มีความแตกต่างกันในด้านความชุกและประเภทของความผิดปกติ ในประเทศไทยยังไม่พบการรายงานถึงความเกี่ยวข้องกันนี้ในกลุ่มผู้ป่วยทารกปากแหว่งเพดานโหว่ **วัตถุประสงค์:** เพื่อรายงานความชุกของการเกิดความผิดปกติแต่กำเนิดที่เกิดขึ้นร่วมกับภาวะปากแหว่งเพดานโหว่ตั้งแต่แรกเกิด และรายงานจำนวนทารกปากแหว่งเพดานโหว่ที่ได้รับการรักษาในแต่ละประเภทที่โรงพยาบาลราชวิถี **วิธีการ:** เป็นการวิจัย

แบบ descriptive study โดยทำการสำรวจกลุ่มประชากรทั้งหมดของทารกแรกเกิดที่มีภาวะปากแหว่งเพดานโหว่จากเวชระเบียนผู้ป่วยของโรงพยาบาลราชวิถีที่คลอดในระหว่างเดือน เมษายน 2557 ถึงเดือนกุมภาพันธ์ 2566 โดยพิจารณาจากการวินิจฉัยโรคตามบัญชีจำแนกโรคระหว่างประเทศฉบับประเทศไทย (ICD-10-TM) **ผล:** ทารกปากแหว่งเพดานโหว่ทั้งหมด 118 คน สัดส่วนเพศชายต่อเพศหญิง 1:1 พบทารกปากแหว่งเพดานโหว่ที่มีความผิดปกติแต่กำเนิดอื่น ๆ รวมด้วยจำนวน 35 คน (29.7%) ทารกเพดานโหว่อย่างเดียวพบมีความผิดปกติแต่กำเนิดอื่นร่วมด้วยมากที่สุดจำนวน 9 คน (36%)

และพบว่ามีจำนวนมากที่สุดในกลุ่มรูปผิดปกติแต่กำเนิดของระบบย่อยอาหาร (congenital malformations of the digestive system) 14 คน (11.9%) โดยที่ทั้งหมดนี้มีความผิดปกติคือ ลิ้นติดพื้นปาก (ankyloglossia) **สรุป:** การรับรู้ที่ครอบคลุมถึงความผิดปกติแต่กำเนิดที่เกี่ยวข้องกับปากแหว่งและเพดานโหว่เป็นสิ่งสำคัญ สำหรับการวินิจฉัยเพิ่มเติมและการให้คำปรึกษาทางพันธุกรรม รวมถึงการดูแลรักษาแบบองค์รวมในผู้ป่วยปากแหว่งเพดานโหว่

**คำสำคัญ:** ปากแหว่งเพดานโหว่, ความผิดปกติแต่กำเนิด, รูปพิการ, ความผิดปกติ

## unนำ (Introduction)

รอยแหว่งบริเวณใบหน้าและช่องปาก (orofacial clefts; OFC) เป็นความผิดปกติแต่กำเนิดที่พบได้บ่อย พบว่าทั่วโลกจะมีอัตราการเกิด ประมาณ 1 ต่อ 700 ของการเกิดมีชีวิต<sup>1</sup> รอยแหว่งบริเวณใบหน้าและช่องปากอาจกล่าวได้ว่าเป็นภาวะปากแหว่งเพดานโหว่ ซึ่งอาจเป็นเพียงแค่ปากแหว่งอย่างเดียว เพดานโหว่อย่างเดียว หรืออาจเป็นได้ทั้งปากแหว่งและมีเพดานโหว่ร่วมด้วย สาเหตุการเกิดภาวะปากแหว่งเพดานโหว่ค่อนข้างซับซ้อนและส่วนใหญ่ยังไม่สามารถระบุสาเหตุที่ชัดเจนสำหรับผู้ป่วยแต่ละรายได้ แต่เชื่อว่ามีทั้งพันธุกรรมและสิ่งแวดล้อมเป็นปัจจัยร่วม (multifactorial inheritance) และน่าจะสัมพันธ์กับความบกพร่องของการเจริญของท่อระบบประสาท (neural tube defect)<sup>2</sup> การเกิดรอยแหว่งบริเวณใบหน้าและช่องปากเป็นผลจากการเกิดความผิดปกติของเจริญเติบโตตามปกติของโครงสร้างบริเวณใบหน้า (normal process of craniofacial development) ที่เกิดขึ้นระหว่างอายุครรภ์สัปดาห์ที่ 5 ถึง 12 ถึงแม้ว่าภาวะปากแหว่งเพดานโหว่จะสามารถเกิดขึ้นโดยไม่เกี่ยวข้องกับระบบอื่นของร่างกาย (isolation cleft) แต่ก็ยังสามารถพบได้ว่าเกิดขึ้นร่วมกับความผิดปกติอื่นตั้งแต่กำเนิดได้เช่นกัน เป็นที่รู้กันมานานกว่า 80 ปีแล้วว่าภาวะปากแหว่งที่ร่วมและไม่ร่วมกับเพดานโหว่ และภาวะเพดานโหว่อย่างเดียว มักพบว่ามีความสัมพันธ์กับภาวะความผิดปกติอื่น ๆ แต่กำเนิด<sup>3</sup> จากหลายการศึกษาที่ผ่านมาพบว่าความชุกของการเกิดความผิดปกติแต่กำเนิดในกลุ่มผู้ป่วยที่มีรอยแหว่งบริเวณใบหน้ามีความแตกต่างกันอย่างมาก โดยมีช่วงของการเกิดตั้งแต่ 6% ถึง 63% เมื่อแยกตามประเภทของรอยแหว่ง พบว่าความผิดปกติแต่กำเนิดที่เกิดขึ้นร่วมด้วยจะพบบ่อยที่สุดในกลุ่มผู้ป่วยเพดานโหว่อย่างเดียว หรือ 13-50% ซึ่งพบบ่อยกว่ากลุ่มผู้ป่วยที่มีปากแหว่งอย่างเดียว (7-13%) และในกลุ่มผู้ป่วยปากแหว่งและเพดานโหว่ (2-26%)<sup>3-9</sup> ภาวะปาก

แหว่งเพดานโหว่มีสาเหตุการเกิดที่ซับซ้อน อันเป็นผลมาจากการพัฒนาการและกลไกทางชีวเคมีหลายขั้นตอนภายใต้อิทธิพลของพันธุกรรมและปัจจัยจากสิ่งแวดล้อม ซึ่งภาวะความผิดปกตินี้มีผลกระทบในหลายด้าน ได้แก่ ความสวยงามของใบหน้า การสบฟัน ความบกพร่องของการทำงานด้านการบดเคี้ยว การกลืน การพูด การได้ยิน โดยสรุปแล้ว ภาวะปากแหว่งเพดานโหว่ มีผลกระทบในหลายด้านทั้งทางร่างกายและจิตใจของตัวผู้ป่วย แล้วยังส่งผลกระทบต่อภาวะจิตใจของบิดามารดาในทันทีที่พบว่าลูกเกิดมามีอาการปากแหว่งเพดานโหว่ เนื่องจากบิดามารดาไม่ได้คาดการณ์มาก่อน โดยที่บิดามารดามักจะคาดหวังว่าทารกที่คลอดออกมาจะสมบูรณ์แข็งแรง เหมือนทารกทั่วไป และจะพบว่า ปฏิกริยาแรกของบิดามารดาที่เกิดขึ้น ได้แก่ อาการช็อก ปฏิเสธ เศร้าโศกเสียใจ โกรธ รู้สึกผิด และความวิตกกังวลใจเกี่ยวกับอาการของลูก<sup>10</sup> ดังนั้น บิดามารดาของบุตรที่มีภาวะปากแหว่งเพดานโหว่ จึงจำเป็นที่จะต้องได้รับความช่วยเหลือทั้งทางจิตใจและอารมณ์ในช่วงแรกและจำเป็นที่จะต้องได้รับทราบถึงความผิดปกติที่เกิดขึ้นของลูกว่ามีอะไรบ้าง และแนวทางในการดูแลรักษาภาวะปากแหว่งเพดานโหว่และความผิดปกติอื่น ๆ จากบุคลากรทางการแพทย์<sup>11</sup> เป็นที่รู้กันมานานกว่า 80 ปีแล้วว่าภาวะปากแหว่งเพดานโหว่มีความสัมพันธ์กับภาวะความผิดปกติแต่กำเนิดอื่น ๆ<sup>12</sup> แต่เนื่องจากยังไม่มีรายงานถึงความเกี่ยวข้องกันนี้ในกลุ่มผู้ป่วยทารกปากแหว่งเพดานโหว่ที่เกิดในประเทศไทย ดังนั้นการศึกษานี้จึงได้จัดทำขึ้นเพื่อรายงานถึงความผิดปกติที่อาจจะเกี่ยวข้องกับภาวะปากแหว่งเพดานโหว่

## วัตถุประสงค์และวิธีการ (Materials and Methods)

การศึกษานี้เป็นการศึกษาข้อมูล ณ ช่วงเวลาใดเวลาหนึ่ง ที่มีรูปแบบการวิจัยเป็นวิจัยแบบ descriptive study โดยทำการสำรวจ (survey method) กลุ่มประชากรทั้งหมดของทารกแรกเกิดที่มีภาวะปากแหว่งเพดานโหว่จากเวชระเบียนผู้ป่วยของโรงพยาบาลราชวิถี ที่คลอดในระหว่างเดือน เมษายน 2557 ถึงเดือนกุมภาพันธ์ 2566 โดยพิจารณาจากการวินิจฉัยโรคตามบัญชีจำแนกโรคระหว่างประเทศฉบับประเทศไทย (ICD-10-TM: International Classification of Diseases and Related Health Problems, 10th Revision, Thai Modification) งานวิจัยนี้ได้รับการรับรองจากคณะกรรมการพิจารณาการวิจัยในคน โรงพยาบาลราชวิถี รหัสโครงการ 66181 ลงวันที่ 2 มกราคม 2567

การศึกษานี้มีวัตถุประสงค์เพื่อรายงานความชุกของการเกิดความผิดปกติแต่กำเนิดที่เกิดขึ้นร่วมกับภาวะปากแหว่งเพดานโหว่ตั้งแต่แรกเกิด และรายงานจำนวนทารกปากแหว่งเพดานโหว่ที่ได้รับการรักษาในแต่ละประเภทที่โรงพยาบาลราชวิถี รวบรวมข้อมูล ได้แก่ เพศ น้ำหนักแรกเกิด ชนิดของปากแหว่งเพดานโหว่ ความผิดปกติแต่กำเนิดที่พบร่วมด้วย และการรักษาที่ได้รับก่อนออกจากโรงพยาบาล เก็บไว้ในโปรแกรม Excel ทำการตรวจสอบความถูกต้องของข้อมูล ก่อนนำไปวิเคราะห์ทางสถิติด้วยโปรแกรมสำเร็จรูป SPSS และรายงานด้วยสถิติพรรณนา จำนวน และร้อยละ เปรียบเทียบความชุกของภาวะปากแหว่งเพดานโหว่ที่เกิดในเพศชายและหญิง จำแนกตามชนิดของปากแหว่งเพดานโหว่ และเปรียบเทียบความชุกของความผิดปกติแต่กำเนิดที่เกิดขึ้นร่วมกับภาวะปากแหว่งเพดานโหว่ จำแนกตามชนิดของปากแหว่งเพดานโหว่ ด้วยสถิติ chi-square test โดยกำหนดระดับนัยสำคัญทางสถิติที่  $p\text{-value} < .05$

## ผล (Result)

ลักษณะทั่วไปของผู้ป่วยทารกแรกเกิดปากแหว่งเพดานโหว่ในการศึกษานี้มีทั้งหมด 118 คน โดยที่ทารกปากแหว่งและเพดานโหว่ข้างเดียว (UCLP) 52 คน (44.1%) ทารกปากแหว่งและเพดานโหว่สองข้าง (BCLP) 12 คน (10.2%) ทารกปากแหว่งอย่างเดียว (CL) 29 คน (24.6%) และทารกเพดานโหว่อย่างเดียว (CP) 25 คน (21.2%) ในกลุ่มตัวอย่างของการศึกษานี้พบจำนวนทารกแรกเกิดปากแหว่งเพดานโหว่เพศชายเท่ากับจำนวนเพศหญิงคือ 59 คน (50.0%) จากตารางที่ 1

ทารกแรกเกิดปากแหว่งเพดานโหว่ในการศึกษานี้ที่พบว่ามีการวินิจฉัยว่ามีความผิดปกติแต่กำเนิดในระบบอื่นของร่างกายร่วมด้วย (additional congenital malformations) มีจำนวน 35 คน (29.7%) แบ่งเป็นปากแหว่งและเพดานโหว่ข้างเดียว (UCLP) 17 คน (32.7%) ทารกปากแหว่งและเพดานโหว่สองข้าง (BCLP) 4 คน (33.3%) ทารกปากแหว่งอย่างเดียว (CL) 5 คน (17.2%) และทารกเพดานโหว่อย่างเดียว (CP) 9 คน (36%) และพบว่าเป็นทารกปากแหว่งเพดานโหว่เพศชายมากกว่าเพศหญิง โดยมีจำนวนเพศชาย 22 คน (37.3%) และเพศหญิง 13 คน (22%)

**ตารางที่ 1** ข้อมูลทั่วไปของทารกแรกเกิดปากแหว่งเพดานโหว่ที่มีความผิดปกติแต่กำเนิดร่วมด้วย

| ลักษณะทั่วไป                           | จำนวนทารกปากแหว่งเพดานโหว่<br>N | (%)     | จำนวนทารกที่มีความผิดปกติแต่กำเนิดอื่นร่วมด้วย<br>n | (%)    |
|----------------------------------------|---------------------------------|---------|-----------------------------------------------------|--------|
| จำนวนทั้งหมดของการศึกษา                | 118                             | (100.0) | 35                                                  | (29.7) |
| ชนิดของปากแหว่งเพดานโหว่               |                                 |         |                                                     |        |
| - ปากแหว่งและเพดานโหว่ข้างเดียว (UCLP) | 52                              | (44.1)  | 17                                                  | (32.7) |
| - ปากแหว่งและเพดานโหว่สองข้าง (BCLP)   | 12                              | (10.2)  | 4                                                   | (33.3) |
| - ปากแหว่งอย่างเดียว (CL)              | 29                              | (24.6)  | 5                                                   | (17.2) |
| - เพดานโหว่อย่างเดียว (CP)             | 25                              | (21.2)  | 9                                                   | (36)   |
| เพศ                                    |                                 |         |                                                     |        |
| - หญิง                                 | 59                              | (50.0)  | 13                                                  | (22)   |
| - ชาย                                  | 59                              | (50.0)  | 22                                                  | (37.3) |

UCLP = Unilateral Cleft Lip and Palate, BCLP = Bilateral Cleft Lip and Palate, CL = Cleft Lip, CP = Cleft Palate

**ตารางที่ 2** จำนวนและร้อยละของทารกปากแหว่งเพดานโหว่แต่ละชนิดเมื่อจำแนกตามเพศของทารก

| ปัจจัย         | ทั้งหมด                      | UCLP (n=52)    | BCLP (n=12)    | CL (n=29)      | CP (n=25)      | p-value |
|----------------|------------------------------|----------------|----------------|----------------|----------------|---------|
| เพศ            |                              |                |                |                |                | .661    |
| ชาย            | 59 (50.0)                    | 29 (49.2)      | 6 (10.2)       | 12 (20.3)      | 12 (20.3)      |         |
| หญิง           | 59 (50.0)                    | 23 (39.0)      | 6 (10.2)       | 17 (28.8)      | 13 (22.0)      |         |
| น้ำหนักแรกเกิด | 2833.92±646.15<br>(785-4485) | 2698.42±740.99 | 2907.58±559.81 | 2856.07±566.70 | 3054.72±506.38 | .144    |

UCLP = Unilateral Cleft Lip and Palate, BCLP = Bilateral Cleft Lip and Palate, CL = Cleft Lip , CP = Cleft Palate

จากตารางที่ 2 แสดงให้เห็นว่าในการศึกษานี้มีจำนวนทารกแรกเกิดปากแหว่งเพดานโหว่เพศชายเท่ากับจำนวนเพศหญิง เมื่อพิจารณาแยกตามชนิดของภาวะปากแหว่งเพดานโหว่พบว่า จำนวนทารกเพศชายและเพศหญิงที่มีภาวะปากแหว่งเพดานโหว่แต่ละประเภทไม่มีความแตกต่างกันอย่างมีนัยสำคัญ และในการศึกษานี้พบว่าทารกแรกเกิดปากแหว่งเพดานโหว่มีน้ำหนักเฉลี่ย 2,833.92 กรัม เมื่อพิจารณาแต่ละประเภทของปากแหว่งเพดานโหว่ไม่พบความแตกต่างของน้ำหนักตัวทารกอย่างมีนัยสำคัญ

**ตารางที่ 3** จำนวนและร้อยละของทารกปากแหว่งเพดานโหว่แต่ละชนิดที่พบและไม่พบความผิดปกติแต่กำเนิดร่วมด้วย และการได้รับการรักษาชนิดต่าง ๆ จำแนกตามชนิดของปากแหว่งเพดานโหว่

| ปัจจัย                       | ทั้งหมด   | UCLP (n=52) | BCLP (n=12) | CL (n=29) | CP (n=25) | p-value |
|------------------------------|-----------|-------------|-------------|-----------|-----------|---------|
| ความผิดปกติแต่กำเนิดอื่น ๆ   |           |             |             |           |           | .402    |
| ไม่พบร่วม                    | 83 (70.3) | 35 (42.2)   | 8 (9.6)     | 24 (28.9) | 16 (19.3) |         |
| พบร่วม                       | 35 (29.7) | 17 (48.6)   | 4 (11.4)    | 5 (14.3)  | 9 (25.7)  |         |
| การรักษาที่ได้รับ            |           |             |             |           |           | <.001   |
| ไม่ได้รับ                    | 27 (22.9) | 0 (0.0)     | 1 (3.7)     | 11 (40.7) | 15 (55.6) |         |
| เสียชีวิตและส่งต่อ           | 51 (43.2) | 32 (62.7)   | 5 (9.8)     | 8 (15.7)  | 6 (11.8)  |         |
| ได้รับ                       | 40 (33.9) | 20 (50.0)   | 6 (15.0)    | 10 (25.0) | 4 (10.0)  |         |
| - Extra oral strapping       | 6 (15.0)  | 1 (5.0)     | 0 (0.0)     | 5 (50.0)  | 0 (0.0)   |         |
| - Obturator                  | 29 (72.5) | 19 (95.0)   | 6 (100.0)   | 0 (0.0)   | 4 (100.0) |         |
| - Nasoalveolar Molding (NAM) | 5 (12.5)  | 0 (0.0)     | 0 (0.0)     | 5 (50.0)  | 0 (0.0)   |         |

UCLP = Unilateral Cleft Lip and Palate, BCLP = Bilateral Cleft Lip and Palate, CL = Cleft Lip , CP = Cleft Palate

ตารางที่ 3 ในการศึกษาครั้งนี้พบว่า ทารกแรกเกิดปากแหว่งเพดานโหว่ที่มีความผิดปกติแต่กำเนิดอื่น ๆ ร่วมด้วยนั้นมีจำนวน 35 คน (29.7%) ซึ่งเมื่อพิจารณาแยกตามประเภทของปากแหว่งเพดานโหว่ไม่พบความแตกต่างอย่างมีนัยสำคัญ เมื่อพิจารณาถึงการดูแลรักษาทารกกลุ่มนี้ การรักษาจะแตกต่างกันไปตามประเภทของปากแหว่งเพดานโหว่ที่เป็น จากการสำรวจในครั้งนี้พบว่าทารกปากแหว่งเพดานโหว่ในโรงพยาบาลราชวิถีได้รับการดูแลรักษาตั้งแต่คลอดมีจำนวน 40 คน (33.9%) โดยการรักษาที่ได้รับจะเริ่มตั้งแต่หลังคลอดก่อนที่ทารกจะออกจากโรงพยาบาล คือ การติดเทปบริเวณริมฝีปาก 6 คน (15%) แบ่งเป็นปากแหว่งอย่างเดียว (CL) 5 คน และ ปากแหว่งเพดานโหว่ข้างเดียว (UCLP) 1 คน การใส่แผ่นเพดานเทียม (Obturator) 29 คน (72.5%) แบ่งเป็นปากแหว่งเพดานโหว่ข้างเดียว (ULCP) 19 คน ปากแหว่งเพดานโหว่สองข้าง (BLCP) 6 คน และ เพดานโหว่อย่างเดียว (CP) 4 คน การใส่เครื่องมือจัดสันกระดูกขากรรไกรบนและจมูก (nasalveolar molding; NAM) 5 คน (12.5%) โดย 5 คนนี้เป็นปากแหว่งอย่างเดียว โดยที่จะมีทารกกลุ่มหนึ่งที่เป็นปากแหว่งเพดานโหว่ร่วมกับมีความผิดปกติอื่นร่วมด้วยซึ่งต้องส่งตัวไปยังสถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินีเพื่อการรักษาต่อ และเสียชีวิต รวมกันมีจำนวน 51 คน (43.2%)

(เสียชีวิตที่โรงพยาบาลราชวิถี 2 คน) เนื่องจากโรงพยาบาลราชวิถีได้เริ่มให้การดูแลรักษาทารกแรกเกิดในโรงพยาบาลที่มีภาวะปากแหว่งเพดานโหว่เมื่อ เดือน กรกฎาคม ปี 2559 แต่การศึกษานี้เป็นการรวบรวมข้อมูลตั้งแต่เดือนเมษายน ปี 2557 ดังนั้นจำนวนทารกที่ต้องถูกส่งตัวจึงมีจำนวนที่มากที่สุด และนอกนั้นอีก 27 คน (22.9%) เป็นกลุ่มที่ไม่ได้รับการรักษาใดๆ

จากตารางที่ 4 แสดงถึงความชุกของความผิดปกติแต่กำเนิดที่เกิดขึ้นในแต่ละระบบของร่างกายที่บ่งชี้ตามรหัส ICD-10 พบว่าในทารกแรกเกิดปากแหว่งเพดานโหว่ทั้งหมด 118 คน มีความผิดปกติแต่กำเนิดร่วมด้วยในระบบต่างๆ ของร่างกาย ได้แก่ รูปผิดปกติแต่กำเนิดของระบบประสาท (congenital malformations of the nervous system) 3 คน (2.5%) รูปผิดปกติแต่กำเนิดของระบบไหลเวียนโลหิต (congenital malformations of the circulatory system) 8 คน (6.8%) รูปผิดปกติแต่กำเนิดของระบบย่อยอาหาร (congenital malformations of the digestive system) 14 คน (11.9%) รูปผิดปกติแต่กำเนิดของอวัยวะสืบพันธุ์ (congenital malformations of the genital organs) 3 คน (2.5%) รูปผิดปกติแต่กำเนิดของระบบปัสสาวะ

(congenital malformations of the urinary system) 1 คน (0.8%) รูปผิดปกติแต่กำเนิดและรูปพิการของระบบกล้ามเนื้อและโครงร่าง (congenital malformations of the musculoskeletal system) 11 คน (9.3%) รูปผิดปกติแต่กำเนิดแบบอื่น (other congenital malformations) 4 คน (3.4%) ความผิดปกติของโครโมโซม (chromosomal abnormalities) 6 คน (5.1%) ซึ่งจะพบมากที่สุดคือรูปผิดปกติแต่กำเนิดของระบบย่อยอาหาร (congenital malformations of the digestive system) 14 คน (11.9%) โดยทั้งหมดนี้มีความผิดปกติคือ ลิ้นติดพื้นปาก (ankyloglossia) รองลงมาคือ รูปผิดปกติแต่กำเนิดและรูปพิการของระบบกล้ามเนื้อและโครงร่าง (congenital malformations of the musculoskeletal system) 11 คน (9.3%) โดยความผิดปกติที่มากที่สุด คือ นิ้วเกิน (polydactyly) 4 คน และลำดับที่ 3 คือ รูปผิดปกติแต่กำเนิดของระบบไหลเวียนโลหิต (congenital malformations of the circulatory system) 8 คน (6.8%) โดยความผิดปกติที่มากที่สุดคือ รูปผิดปกติแต่กำเนิดของผนังห้องหัวใจ (congenital malformations of cardiac septa) จำนวน 4 คน

**ตารางที่ 4** จำนวนและร้อยละของทารกปากแหว่งเพดานโหว่ที่พบความผิดปกติแต่กำเนิดร่วมด้วย จำแนกตามชนิดของความผิดปกติแต่กำเนิดและชนิดของปากแหว่งเพดานโหว่

| ICD-10 codes   | Description/system of congenital malformation                              | Cleft lip<br>N = 29 | Cleft palate<br>N = 25 | Unilateral<br>Cleft lip<br>and palate<br>N = 52 | Bilateral<br>Cleft lip<br>and palate<br>N = 12 | Total<br>N = 118  |
|----------------|----------------------------------------------------------------------------|---------------------|------------------------|-------------------------------------------------|------------------------------------------------|-------------------|
| <b>Q00-Q07</b> | <b>The nervous system</b>                                                  | <b>1 (3.4%)</b>     |                        | <b>2 (3.8%)</b>                                 |                                                | <b>3 (2.5%)</b>   |
| Q02            | Microcephaly                                                               | 1                   |                        |                                                 |                                                | 1                 |
| Q04            | Other specified congenital malformations of brain                          |                     |                        | 2                                               |                                                | 2                 |
| <b>Q20-Q28</b> | <b>The circulatory system</b>                                              |                     |                        | <b>4 (7.7%)</b>                                 | <b>4 (33.3%)</b>                               | <b>8 (6.8%)</b>   |
| Q21            | Congenital malformations of cardiac septa                                  |                     |                        | 2                                               | 2                                              | 4                 |
| Q24            | Other congenital malformations of heart                                    |                     |                        | 1                                               | 1                                              | 2                 |
| Q25            | Congenital malformations of great arteries                                 |                     |                        | 1                                               | 1                                              | 2                 |
| <b>Q38-Q45</b> | <b>The digestive system</b>                                                | <b>3 (10.3%)</b>    | <b>5 (20%)</b>         | <b>5 (9.6%)</b>                                 | <b>1 (8.3%)</b>                                | <b>14 (11.9%)</b> |
| Q38            | Other congenital malformations of tongue, mouth and pharynx: Ankyloglossia | 3                   | 5                      | 5                                               | 1                                              | 14                |
| <b>Q50-Q56</b> | <b>The genital organs</b>                                                  | <b>2 (6.9%)</b>     | <b>1 (1.9%)</b>        |                                                 |                                                | <b>3 (2.5%)</b>   |
| Q53            | Undescended testicle                                                       | 1                   |                        |                                                 |                                                | 1                 |
| Q55            | Other congenital malformations of male genital organs                      | 1                   | 1                      |                                                 |                                                | 2                 |



| ICD-10 codes                                                  | Description/system of congenital malformation                                                                    | Cleft lip<br>N = 29 | Cleft palate<br>N = 25 | Unilateral<br>Cleft lip<br>and palate<br>N = 52 | Bilateral<br>Cleft lip<br>and palate<br>N = 12 | Total<br>N = 118 |
|---------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------|------------------------|-------------------------------------------------|------------------------------------------------|------------------|
| Q60-Q64                                                       | The urinary system                                                                                               | 1 (4%)              |                        |                                                 |                                                | 1 (0.8%)         |
| Q62                                                           | Congenital obstructive defects of renal pelvis and congenital malformations of ureter: Congenital hydronephrosis | 1                   |                        |                                                 |                                                | 1                |
| Q65-Q79                                                       | The musculoskeletal system                                                                                       |                     | 3 (12%)                | 7 (13.5%)                                       | 1 (8.3%)                                       | 11 (9.3%)        |
| Q66                                                           | Other congenital deformities of feet                                                                             |                     | 1                      | 1                                               |                                                | 2                |
| Q69                                                           | Polydactyly                                                                                                      |                     | 1                      | 3                                               |                                                | 4                |
| Q70                                                           | Syndactyly                                                                                                       |                     | 1                      |                                                 |                                                | 1                |
| Q75                                                           | Other congenital malformations of skull and face bones: Teacher Collin syndrome                                  |                     |                        | 1                                               |                                                | 1                |
| Q79                                                           | Exomphalos                                                                                                       |                     |                        | 2                                               | 1                                              | 3                |
| Q80-Q89                                                       | Other congenital malformations                                                                                   |                     | 2 (8%)                 | 1 (1.9%)                                        | 1 (8.3%)                                       | 4 (3.4%)         |
| Q82                                                           | Other specified congenital malformations of skin                                                                 |                     |                        |                                                 |                                                | 1                |
| Q87                                                           | Other specified congenital malformation syndromes affecting multiple systems : Pierre Robin sequence             |                     | 2                      |                                                 |                                                | 2                |
| Q89                                                           | Other congenital malformations, not elsewhere classified                                                         |                     |                        |                                                 |                                                |                  |
| Q90-Q99                                                       | Chromosomal abnormalities                                                                                        |                     |                        | 2 (3.8%)                                        | 4 (33.3%)                                      | 6 (5.1%)         |
| Q90                                                           | Down syndrome                                                                                                    |                     |                        | 1                                               | 1                                              | 2                |
| Q91                                                           | Edwards syndrome and Patau syndrome                                                                              |                     |                        | 1                                               | 2                                              | 3                |
| Q92                                                           | Other trisomies and partial trisomies of autosomes                                                               |                     |                        |                                                 | 1                                              | 1                |
| At least one congenital malformation in additional to a cleft |                                                                                                                  | 5 (14.3%)           | 9 (25.7%)              | 17 (48.6%)                                      | 4 (11.4%)                                      | 35 (29.7%)       |

## วิจารณ์ (Discussion)

การศึกษาครั้งนี้ได้อธิบายถึงความชุกของการเกิดความผิดปกติแต่กำเนิดในระบบอื่นๆ ของร่างกายที่พบในทารกแรกเกิดปากแหว่งเพดานโหว่ที่คลอดในโรงพยาบาลราชวิถี ซึ่งจากการศึกษาที่ผ่านมาของ Fitzsimons และคณะ<sup>13</sup> พบว่าความผิดปกติแต่กำเนิดที่เกิดร่วมกับภาวะปากแหว่งเพดานโหว่นั้นสามารถเกิดขึ้นได้บ่อยและจะแตกต่างกันไปตามชนิดของปากแหว่งเพดานโหว่ มีสัดส่วนโดยประมาณดังนี้ เด็กที่มีเพดานโหว่อย่างเดียว 1 คนจาก 2 คน จะมีความผิดปกติแต่กำเนิดร่วมด้วย เด็กปากแหว่งเพดานโหว่สองข้าง 1 คน จาก 3 คน เด็กปากแหว่งเพดานโหว่ข้างเดียว 1 คนจาก 4 คน และเด็กที่มีปากแหว่งอย่างเดียว 1 คน จาก 4.5 คน ซึ่งจะแตกต่าง

เล็กน้อยกับการศึกษาครั้งนี้พบว่าทารกปากแหว่งอย่างเดียวจะพบความผิดปกติแต่กำเนิดร่วมด้วยน้อยที่สุดคือ 1 คนจาก 6 คน และอีก 3 กลุ่ม คือ เพดานโหว่อย่างเดียว ปากแหว่งเพดานโหว่ข้างเดียว และปากแหว่งเพดานโหว่สองข้างมีสัดส่วนโดยประมาณ 1 คน จาก 3 คน

จากการศึกษาที่ผ่านมาพบว่าการเกิดรอยแยกของช่องปากและใบหน้า (orofacial cleft; OFC) สามารถเกิดขึ้นร่วมกับความผิดปกติแต่กำเนิดอื่นๆ ของร่างกายได้มาก และความชุกของการเกิดนั้นรวมทั้งตำแหน่งของอวัยวะที่เกิดความผิดปกติแปรผันได้มาก ซึ่งอาจเนื่องมาจากความแตกต่างกันของขนาดและการเลือกกลุ่มตัวอย่าง ความแตกต่างกันทางภูมิศาสตร์ และความหลากหลายของประชากรที่

ศึกษา<sup>3-4, 13-14</sup> การศึกษานี้พบว่า 29.7% ของทารกแรกเกิดปากแหว่งเพดานโหว่จะพบมีความผิดปกติแต่กำเนิดของระบบร่างกายอื่นๆ อย่างน้อย 1 ระบบร่วมด้วยซึ่งใกล้เคียงกับการศึกษาที่ผ่านมาของ Beriaghi และคณะ<sup>15</sup> ได้สำรวจจำนวนเด็กที่เกิดมามีภาวะปากแหว่งเพดานโหว่ระหว่างปี ค.ศ. 1980 ถึง 2000 ในประเทศสหรัฐอเมริกา พบว่ามี 32.2% ของเด็กปากแหว่งเพดานโหว่พบมีความผิดปกติแต่กำเนิดอื่นๆ ร่วมด้วย เช่นเดียวกับการศึกษาของ Pereira และคณะ<sup>16</sup> ได้รายงานว่าเด็กที่เกิดเป็นปากแหว่งเพดานโหว่และได้รับการรักษาในศูนย์ปากแหว่งเพดานโหว่ระดับตติยภูมิในภาคใต้ของประเทศโปรตุเกสระหว่างปี ค.ศ. 1981 ถึง 2012 พบการมีความผิดปกติแต่กำเนิดอื่นร่วมด้วย 31.2% สิ่งที่พบในการศึกษานี้คือ ในกลุ่มทารกแรกเกิดที่มีเพดานโหว่อย่างเดียว (CP) จะพบว่ามี ความผิดปกติแต่กำเนิดอื่นร่วมด้วยมากที่สุดคือ 36% และทารกแรกเกิดปากแหว่งอย่างเดียว (CL) จะพบความผิดปกติแต่กำเนิดร่วมด้วยน้อยที่สุดคือ 17.2% ซึ่งคล้ายกันกับการศึกษาในอดีตที่ส่วนใหญ่จะพบว่าเด็กที่มีภาวะเพดานโหว่อย่างเดียวจะมีความผิดปกติแต่กำเนิดร่วมด้วยเป็นจำนวนสัดส่วนที่มากกว่าภาวะปากแหว่งเพดานโหว่ และปากแหว่งอย่างเดียว<sup>3-4, 7, 13</sup>

การศึกษาค้นคว้าพบว่าความผิดปกติแต่กำเนิดที่พบมาก 2 อันดับแรกคือ รูปร่างผิดปกติแต่กำเนิดของระบบย่อยอาหาร (congenital malformations of the digestive system) และรูปร่างผิดปกติแต่กำเนิดและรูปพิการของระบบกล้ามเนื้อและโครงร่าง (congenital malformations and deformations of the musculoskeletal system) โดยความผิดปกติทั้งหมดที่พบในกลุ่มของรูปร่างผิดปกติของระบบย่อยอาหารในการศึกษานี้ คือ ลิ้นติดพื้นปาก (ankyloglossia) และมีความถี่มากที่สุด (14 ราย, 11.9%) โดยจะพบในกลุ่มทารกเพดานโหว่อย่างเดียวมากที่สุด (20%) ซึ่งใกล้เคียงกับการศึกษาที่ผ่านมาพบว่าอุบัติการณ์ภาวะลิ้นติดพื้นปากในทารกแรกเกิดพบตั้งแต่ร้อยละ 2.8-10.7<sup>17</sup> แต่เป็นการศึกษาในทารกแรกเกิดทั้งหมดไม่ได้เฉพาะเจาะจงในกลุ่มทารกปากแหว่งเพดานโหว่เท่านั้น ทั้งนี้ภาวะลิ้นติดจะพบมากขึ้นในทารกที่มีความผิดปกติในกลุ่มอาการ Kindler กลุ่มอาการ Vander Woude กลุ่มอาการ Opitz กลุ่มอาการ orodigitofacial และภาวะเพดานโหว่ที่สัมพันธ์กับโครโมโซมเพศ (X-linked cleft palate)<sup>18</sup> ซึ่งจากการทบทวนวรรณกรรมที่ผ่านมายังไม่พบการศึกษาที่สำรวจความชุกของภาวะลิ้นติดพื้นปากในทารกแรกเกิดปากแหว่งเพดานโหว่ ดังนั้นจึงยังไม่มีข้อมูลเพียงพอเพื่อเปรียบเทียบกับการศึกษาในครั้งนี ส่วนความผิดปกติแต่กำเนิดที่มีความถี่รองลงมา คือ รูปร่างผิดปกติแต่กำเนิดของผนัง

กันท้องหัวใจ (4 ราย) และนิ้วเกิน (4 ราย) ซึ่งจะใกล้เคียงกับการศึกษาของ Fitzsimons และคณะ<sup>13</sup> ที่พบความถี่ของการเกิดรูปร่างผิดปกติแต่กำเนิดและรูปพิการของระบบกล้ามเนื้อและโครงร่างเป็นจำนวนมาก

การแยกแยะระหว่างรอยแยกของช่องปากและใบหน้าแบบที่เป็นอิสระ (isolated orofacial cleft) และรอยแยกของช่องปากและใบหน้าที่มีความผิดปกติร่วมด้วย (orofacial cleft with additional congenital malformations) มีความหมายสำคัญต่อการให้คำแนะนำทางพันธุกรรมและการวางแผนการสืบพันธุ์ ขณะที่รอยแยกของช่องปากและใบหน้าแบบที่เป็นอิสระ (isolated orofacial cleft) มักจะได้รับการจัดการด้วยตัวเลขของความเสียหายทั่วไป กรณีที่มีความผิดปกติร่วมอาจได้รับประโยชน์จากการวินิจฉัยทางพันธุกรรมที่เฉพาะเจาะจง ซึ่งช่วยให้การดูแลรักษาทางการแพทย์เป็นไปอย่างเหมาะสม นอกจากนี้เรายังเชื่อว่าการรับรู้และเข้าใจความหมายของความผิดปกติที่เกิดร่วมกันบ่อยที่สุดในเด็กที่มีปากแหว่งและเพดานโหว่และลักษณะของปากแหว่งที่แตกต่างกันนั้นเป็นสิ่งสำคัญเมื่อให้คำแนะนำกับพ่อแม่หลังการวินิจฉัย ข้อมูลนี้มีความสำคัญต่อการให้การสนับสนุนและดูแลครอบครัว และยังเป็นประโยชน์ในการออกแบบทรัพยากรสำหรับการดูแลปากแหว่งและเพดานโหว่

การศึกษานี้ให้ความตระหนักเกี่ยวกับความผิดปกติแต่กำเนิดและกลุ่มอาการที่เกี่ยวข้องกับภาวะปากแหว่งและเพดานโหว่ การรับรู้ถึงความสัมพันธ์กันอย่างมากระหว่างความผิดปกติแต่กำเนิดกับภาวะปากแหว่งและเพดานโหว่นั้นมีความสำคัญอย่างยิ่ง ซึ่งชี้ให้เห็นถึงความซับซ้อนของกลุ่มผู้ป่วยนี้ ผู้ให้บริการด้านสุขภาพควรตระหนักว่าผู้ป่วยที่มีเพดานโหว่ (CP) หรือปากแหว่งเพดานโหว่ (CLP) มักจะมีความผิดปกติอื่นๆ ที่เกี่ยวข้องทั้งในด้านโครโมโซมหรือไม่เกี่ยวข้อง กับโครโมโซม/กลุ่มอาการ การระบุความถี่และช่วงของความผิดปกติทางโครงสร้างอื่นๆ ที่เกิดขึ้นในเด็กที่เกิดมาพร้อมกับปากแหว่งและเพดานโหว่เป็นสิ่งสำคัญสำหรับการให้คำแนะนำแก่พ่อแม่และการวางแผนการให้บริการดูแลรักษาแก่ผู้ป่วย นอกจากนี้การมีความเชื่อมโยงที่กระหว่างการให้บริการทางพันธุกรรมและกุมารเวชศาสตร์ (โดยเฉพาะด้านหัวใจและหลอดเลือด ระบบกล้ามเนื้อและกระดูก ระบบปัสสาวะ ระบบทางเดินอาหาร และระบบหายใจ) ก็เป็นสิ่งที่แนะนำเช่นกัน การศึกษานี้เป็นการศึกษาในโรงพยาบาลราชวิถีจึงอาจมีข้อจำกัดด้านกลุ่มตัวอย่างที่ไม่มากเท่าการศึกษาอื่นๆ ที่ผ่านมามีผลที่ได้อาจแตกต่างจากการศึกษาในอดีตและหากว่าในอนาคตสามารถร่วมมือกับเครือข่ายที่ดูแลผู้ป่วยปากแหว่ง

เพดานโหว่ในภาคส่วนอื่น ๆ ได้มากขึ้น อาจส่งผลทำให้ได้ข้อมูลและผลที่แตกต่างไป ดังนั้นในอนาคตอาจจะพัฒนางานวิจัยอันได้แก่ การตรวจสอบความเชื่อมโยงทางสาเหตุระหว่าง การเกิดรอยแยกบริเวณช่องปากและไบหน้และความผิดปกติเพิ่มเติม การสำรวจความผิดปกติเพิ่มเติมตามเชื้อชาติและด้านซ้ายขวาของปากแหว่ง การกำหนดความชุกของการวินิจฉัยอื่น ๆ เช่น ความผิดปกติทางพัฒนาการของระบบประสาท และการตรวจสอบความล่าช้าในการระบุความผิดปกติทางโครงสร้างเพิ่มเติม ข้อมูลเหล่านี้จะช่วยให้ในการกำหนดแนวทางการตรวจคัดกรองอย่างมีเหตุผลและการวางแผนการดูแลสำหรับเด็กที่ได้รับผลกระทบจากความผิดปกติแต่กำเนิด และการใช้วิธีการแบบสหวิชาชีพที่รวมความเชี่ยวชาญของทั้งผู้เชี่ยวชาญทางการแพทย์และทันตแพทย์จะช่วยส่งเสริมให้มีการประเมินอย่างต่อเนื่องและให้การดูแลรักษาที่ครอบคลุมต่อไป

## สรุป (Conclusion)

ทารกปากแหว่งเพดานโหว่ทั้งหมดในการศึกษานี้ มีสัดส่วนเพศชายต่อเพศหญิงที่เท่ากัน พบทารกปากแหว่งเพดานโหว่ที่มีความผิดปกติแต่กำเนิดอื่น ๆ ร่วมด้วยจำนวน 35 คน (29.7%) ทารกเพดานโหว่อย่างเดียวพบมีความผิดปกติแต่กำเนิดอื่นร่วมด้วยมากที่สุดจำนวน 9 คน (36%) และพบว่ามีจำนวนมากที่สุดในกลุ่มรูปผิดปกติแต่กำเนิดของระบบย่อยอาหาร (congenital malformations of the digestive system) 14 คน (11.9%) โดยที่ทั้งหมดนี้มีความผิดปกติคือ ลิ้นติดพื้นปาก (ankyloglossia)

## กิตติกรรมประกาศ

โครงการวิจัยนี้สำเร็จลุล่วงไปได้ด้วยความช่วยเหลือ และการสนับสนุนของกลุ่มงานวิจัยและประเมินเทคโนโลยี โรงพยาบาลราชวิถี

## เอกสารอ้างอิง (References)

1. Mossey P, Castilla E. Global registry and database on craniofacial anomalies: report of a WHO registry meeting on Craniofacial Anomalies. Geneva: World Health Organization; 2003.
2. Chaiworawitkul M. Incidence, etiology and prevention of cleft lip and/or palate. CM Dent J 2012;33(2): 45-55.
3. Wyszynski DF, Sárközi A, Czeizel AE. Oral clefts with associated anomalies: methodological issues. Cleft Palate Craniofac J 2006;43(1):1-6.
4. Shprintzen RJ, Siegel-Sadewitz VL, Amato J, Goldberg RB. Anomalies associated with cleft lip, cleft palate, or both. Am J Med Genet 1985;20(4):585-95.
5. Shaw GM, Croen LA, Curry CJ. Isolated oral cleft malformations: associations with maternal and infant characteristics in a California population. Teratology 1991;43(3):225-8.
6. Milerad J, Larson O, Hagberg C, Ideberg M. Associated malformations in infants with cleft lip and palate: a prospective, population-based study. Pediatrics 1997;100(2 Pt 1):180-6.
7. Shaw GM, Carmichael SL, Yang W, Harris JA, Lammer EJ. Congenital malformations in births with orofacial clefts among 3.6 million California births, 1983-1997. Am J Med Genet A 2004;125A(3):250-6.
8. Lilius GP. Clefts with associated anomalies and syndromes in Finland. Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg 1992;26(2):185-96.
9. Tolarová MM, Cervenka J. Classification and birth prevalence of orofacial clefts. Am J Med Genet 1998;75(2):126-37.
10. Drotar D, Baskiewicz A, Irvin N, Kennell J, Klaus M. The adaptation of parents to the birth of an infant with a congenital malformation: a hypothetical model. Pediatrics 1975;56(5):710-7.
11. Strauss R, Sharp M, Lorch S, Kachalia B. Physicians and the communication of "bad news" : being informed of their child's cleft lip and/or palate. Pediatrics 1995;96(1):82-9.



## เอกสารอ้างอิง (References)

12. Sárközi A, Wyszynski DF, Czeizel AE. Oral clefts with associated anomalies: findings in the Hungarian Congenital Abnormality Registry. *BMC Oral Health* 2005;5:4.
13. Fitzsimons KJ, Hamilton MJ, van der Meulen J, Medina J, Wahedally M, Park MH, et al. Range and frequency of congenital malformations among children with cleft lip and/or Palate. *Cleft Palate Craniofac J* 2023;60(8):917-27.
14. Vallino-Napoli LD, Riley MM, Halliday JL. An epidemiologic study of orofacial clefts with other birth defects in Victoria, Australia. *Cleft Palate Craniofac J* 2006;43(5):571-6.
15. Beriaghi S, Myers SL, Jensen SA, Kaimal S, Chan CM, Schaefer GB. Cleft lip and palate: association with other congenital malformations. *J Clin Pediatr Dent* 2009;33(3):207-10.
16. Pereira AV, Fradinho N, Carmo S, de Sousa JM, Rasteiro D, Duarte R, et al. Associated malformations in children with orofacial clefts in Portugal: a 31-year study. *Plast Reconstr Surg Glob Open* 2018;6(2):e1635.
17. Edmunds J, Miles SC, Fulbrook P. Tongue-tie and breastfeeding: a review of the literature. *Breastfeed Rev* 2011;19(1):19-26.
18. Moore GE, Ivens A, Chambers J, Farrall M, Williamson R, Page DC, et al. Linkage of an X-chromosome cleft palate gene. *Nature* 1987;326(6108):91-2