



กรณีศึกษา

กรณีศึกษาการชันสูตรพลิกศพทารกแรกเกิดเสียชีวิตกะทันหัน

ด้วยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก

กำพล เครือคำขาว พ.บ.

กลุ่มงานนิติเวช โรงพยาบาลลำปาง

บทคัดย่อ

Received: 25 December 2020

Revised: 18 July 2021

Accepted: 28 July 2021

คำสำคัญ:

ชันสูตรพลิกศพ,
ทารกเสียชีวิตกะทันหัน,
โรคพันธุกรรมเมตาบอลิก

การเสียชีวิตกะทันหันของทารกแรกคลอดที่มีลักษณะปกติ เป็นความเสี่ยงของแพทย์ต่อการถูกฟ้องร้องเรียกค่าเสียหายจากการรักษาผิดพลาด จำเป็นต้องมีการชันสูตรพลิกศพตามกฎหมาย บทความนี้มีจุดประสงค์เพื่อให้บุคลากรทางการแพทย์มีความรู้เกี่ยวกับการวินิจฉัยแยกโรคกรณีการเสียชีวิตเฉียบพลันของทารกแรกเกิด เป็นรายงานทารกเพศหญิง 1 ราย หลังคลอด 31 ชั่วโมง มีภาวะตัวเย็น อ่อนแรง น้ำตาลในเลือดต่ำ และการทำงานของหัวใจล้มเหลว ได้ให้การรักษามาตรฐานวิชาชีพแต่เสียชีวิตที่ 38 ชั่วโมง ผลการตรวจศพพบตับโตสีน้ำตาลสลับเหลือง ตรวจด้วยกล้องจุลทรรศน์พบเม็ดไขมันแทรกในเซลล์ตับร้อยละ 90 แม้จะยังขาดข้อมูลผลการตรวจยืนยันความผิดปกติของกรดไขมันในเลือดและปัสสาวะเนื่องจากข้อจำกัดทางห้องปฏิบัติการ การวินิจฉัยที่เป็นไปได้มากที่สุดคือ โรคพันธุกรรมเมตาบอลิกที่มีความผิดปกติของกระบวนการเผาผลาญกรดไขมัน (fatty acid oxidation disorder)

ติดต่อบทความ:

นพ.กำพล เครือคำขาว

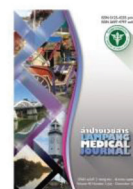
กลุ่มงานนิติเวช

โรงพยาบาลลำปาง 280 ถ.พหลโยธิน

ด.หัวเวียง อ.เมือง จ.ลำปาง 52000

โทร 0-5423-7400 ต่อ 2103

E-mail: kkamkao@gmail.com



Case Study

Forensic Autopsy of Sudden Infant Death with Inborn Errors of Metabolism: a Case Study

Gampon Kluakamkao M.D.

Department of Forensic Medicine, Lampang Hospital, Lampang, Thailand

Abstract

Lampang Med J 2021; 42(1):33-38

Received: 25 December 2020

Revised: 18 July 2021

Accepted: 28 July 2021

Keywords:

forensic autopsy,
sudden infant death,
inborn errors of metabolism

Sudden death of newborn infants with normal appearances at birth is a doctor's risk of being sued by relatives for faulty professional practices. This article aimed to provide medical personnel with knowledge of the possible pathogenesis and differential diagnosis for a sudden infant death. A female neonate was presented with body cooling, weakness, low blood sugar and then heart failure at 31 hours after delivery. The standard treatment and resuscitation were given but she died 7 hours later. A forensic autopsy found a fatty hepatomegaly and microscopic fatty droplets in 90% of the overall liver cells. Although the tests for fatty acid abnormalities in blood and urine were exempted due to the limitation of the hospital's laboratory, the most likely diagnosis was the inborn errors of metabolism from fatty acid oxidation disorder.

การเสียชีวิตของทารกแรกเกิดภายใน 28 วัน (neonatal death) เป็นตัวชี้วัดสำคัญของกระทรวงสาธารณสุข⁽¹⁾ ส่วนใหญ่เป็นการเสียชีวิตตามธรรมชาติในโรงพยาบาล จากการคลอดก่อนกำหนด ขาดออกซิเจนขณะคลอด เนื้อเยื่อปอดเจริญไม่เต็มที่ เลือดออกในโพรงสมอง ความพิการแต่กำเนิด หรือการติดเชื้อในกระแสเลือด กรณีทารกที่ปกติเมื่อแรกเกิด ต่อมาเสียชีวิตอย่างกะทันหันในช่วงรับไว้ในโรงพยาบาล หรือจำหน่ายกลับบ้านแล้ว ถือเป็นการตายผิดปกติที่ไม่ทราบสาเหตุ จำเป็นต้องมีการชันสูตรพลิกศพตามประมวลกฎหมายวิธีพิจารณาความอาญา⁽²⁾ นอกจากนี้ญาติย่อมมีความสงสัยถึงสาเหตุของการตายที่อาจเกิดจากการรักษาที่ไม่เป็นไปตามมาตรฐาน หรือเป็นภาวะแทรกซ้อนจากยาหรือวัคซีน เนื่องจากในทางคดีแพ่งเมื่อเกิดความเสียหายที่เกี่ยวข้องกับบริการทางการแพทย์ ภาระในการพิสูจน์ย่อมตกอยู่กับคู่ความหรือสถานพยาบาล ตามพระราชบัญญัติวิธีพิจารณาคดีผู้บริโภค พ.ศ.2551⁽³⁾ บทความนี้จึงมีวัตถุประสงค์เพื่อให้บุคลากรทางการแพทย์รู้ถึงสาเหตุ แนวทางการวินิจฉัยและชันสูตรพลิกศพทารกแรกเกิด เพื่อนำข้อมูลไปใช้ป้องกันการเสียชีวิตและเป็นข้อเท็จจริงในการพิสูจน์ความรับผิดชอบในการประกอบวิชาชีพต่อไป

กรณีศึกษา

ทารกเพศหญิง แรกคลอดน้ำหนัก 2,500 กรัม มารดา G2P1001 last 4 ปี อายุครรภ์ 36 สัปดาห์ มารดาเป็นพาหะไวรัสตับอักเสบบี ไม่พบความผิดปกติในช่วงที่ฝากครรภ์ 5 ครั้ง บุตรคนแรกไม่มีประวัติการเจ็บป่วยหรือโรคทางพันธุกรรม

ทารกคลอดโดยการผ่าตัดทางหน้าท้อง เนื่องจากมารดาเคยผ่าตัดคลอดมาก่อน คะแนน Apgar 8 และ 10 ที่นาทีที่ 1 และ 5 ตามลำดับ หายใจ 50 ครั้ง/นาที ระดับความอิ่มตัวของออกซิเจน (SpO2) ปกติ ไม่พบความผิดปกติภายนอกของร่างกาย

หลังคลอด 1 ชั่วโมง คุณนมได้ดี ตรวจเลือด hematocrit 48% ระดับน้ำตาล Dextrostix (DTX) 41 มก./ดล. ได้รับวัคซีนตับอักเสบบีและ immunoglobulin

หลังคลอด 3 ชั่วโมง อุณหภูมิกาย 35.9°C ให้ความอบอุ่นด้วย radiant warmer ในหอผู้ป่วยเด็ก

หลังคลอด 20 ชั่วโมง คุณนมได้ ขับถ่ายปกติ ตรวจ DTX 70 มก./ดล. ย้ายเข้าห้องพิเศษ

หลังคลอด 31 ชั่วโมง มีอาการซึม ซีด ตัวเย็น ปลุกไม่ร้อง ได้ดูดนมหะกระตุ้นและให้ออกซิเจน จึงเริ่มมีเสียงร้อง ชีพจร 132 ครั้ง/นาที หายใจ 34 ครั้ง/นาที อุณหภูมิ 36°C SpO2 91% ได้ย้ายเข้าหอผู้ป่วยเด็ก ให้ความอบอุ่นในเครื่อง incubator อุณหภูมิกาย 36.8°C SpO2 98% ถ่ายภาพรังสีทรวงอกไม่พบ infiltration ตรวจ DTX 22 มก./ดล. จึงให้ 10% D/W IV วัด DTX ซ้ำ 97 มก./ดล. ต่อมา BP 42/20 mmHg ชีพจร 120-150 ครั้ง/นาที จึงเพิ่มสารน้ำทางหลอดเลือดดำ ตรวจ hemoculture และ CBC พบ เม็ดเลือดขาว 20,200 เซลล์/ลบ.มม. ให้ยาปฏิชีวนะ ampicillin และ gentamycin ทางหลอดเลือดดำ

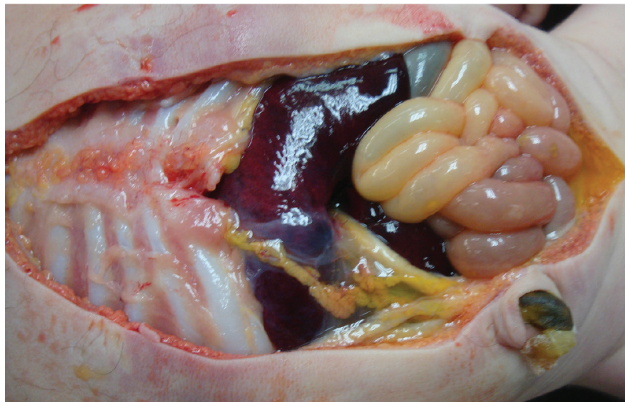
หลังคลอด 35 ชั่วโมง BP 42/17 mmHg ชีพจร 90 ครั้ง/นาที SpO2 97 % DTX 85 มก./ดล. เริ่มให้ยา dopamine ทารกเริ่มตัวแดง หายใจได้เอง BP อยู่ในช่วง 36-60 /14-30 mmHg ชีพจร 30-48 ครั้งต่อนาที

หลังคลอด 37 ชั่วโมง เริ่มวัดความดันโลหิตไม่ได้ จึงให้ยา atropine ใส่ท่อช่วยหายใจและช่วยฟื้นคืนชีพแต่ไม่สำเร็จ รวมอายุ 38 ชั่วโมง

เนื่องจากการเสียชีวิตอย่างกะทันหันในสถานพยาบาล ญาติได้แจ้งความต่อพนักงานสอบสวนให้มีการชันสูตรพลิกศพเพื่อหาสาเหตุการตาย

ผลการตรวจศพ: ทารกแรกเกิด เพศหญิง ลำตัวยาว 46.5 ซม. น้ำหนัก 2,450 กรัม พบการถ่ายอุจจาระ ไม่พบความผิดปกติภายนอก เนื้อปอดทั้ง 2 ข้างแน่นตึง ไม่พบจุดเลือดออก หัวใจมีขนาดและโครงสร้างปกติ ตับโตเลยขอบชายโครง 5 ซม. สีม่วงคล้ำสลับเหลือง หนัก 130 กรัม (รูปที่ 1-2) อวัยวะภายในและกระดูกสันหลังอยู่ในเกณฑ์ปกติ ในกระเพาะอาหารพบเมือกใสเล็กน้อย ไม่พบการบาดเจ็บอื่น ผลการตรวจพยาธิวิทยาด้วยวิธีย้อม hematoxylin and eosin (H&E) และ Oil Red O staining พบเซลล์ตับร้อยละ 90 มีการสะสมเม็ดไขมันในไซโตพลาสซึม (รูปที่ 3-4) เนื้อปอดพบลมกระจายเข้าไปในแต่ละถุงลมปอดน้อย ผนังกันถุงลมหนาเข้าได้กับอายุครรภ์ 35 สัปดาห์ พบหย่อมเม็ดเลือดขาวเล็กน้อยในถุงลมปอด (รูปที่ 5) ตรวจชิ้นเนื้ออวัยวะอื่น อยู่ในเกณฑ์ปกติ ไม่พบเซลล์อักเสบลักษณะการติดเชื้อหรือลิ่มเกล็ดเลือดในเส้นเลือดฝอย (platelet fibrin thrombi) ผล hemoculture ไม่พบเชื้อ

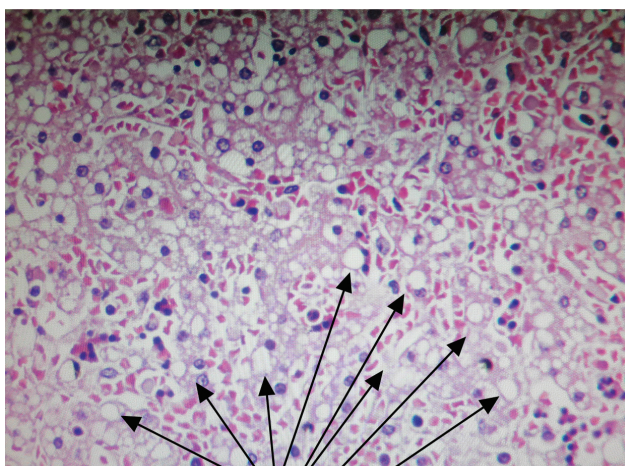
แบคทีเรีย ภูมิคุ้มกัน แพทย์นิติเวชและพยาธิแพทย์จึงสรุปความเห็นร่วมกันถึงสาเหตุการตายที่เป็นไปได้มากที่สุดคือ โรคพันธุกรรมเมตาบอลิก (inborn errors of metabolism) ที่มีความผิดปกติของกระบวนการเผาผลาญกรดไขมัน (fatty acid oxidation disorder, FAOD) แม้จะยังขาดข้อมูลผลการตรวจยืนยันความผิดปกติของกรดไขมันในเลือดและปัสสาวะ เนื่องจากข้อจำกัดการตรวจทางห้องปฏิบัติการ



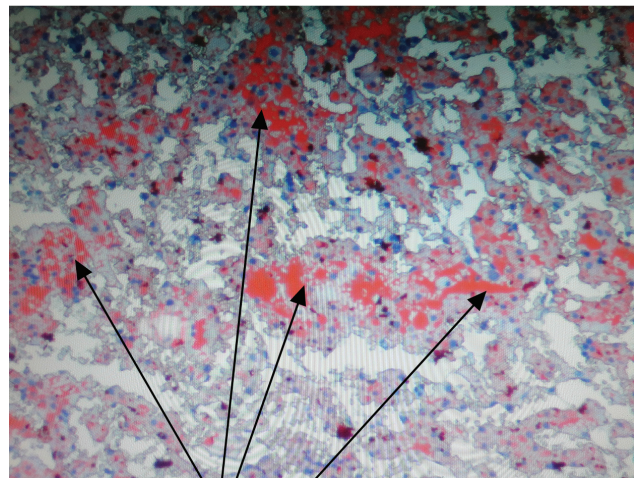
รูปที่ 1 การผ่าศพเปิดช่องท้องพบตับโตเลยขอบชายโครง 5 ซม.



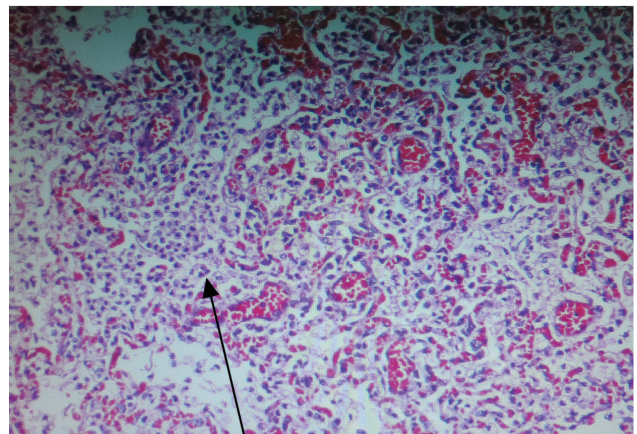
รูปที่ 2 ตับสีม่วงคล้ำสลับเหลือง หนัก 130 กรัม



รูปที่ 3 การตรวจพยาธิวิทยาด้วยวิธีย้อม H&E พบเม็ดไขมันในไซโตพลาสซึมของเซลล์ตับ ร้อยละ 90



รูปที่ 4 การย้อม oil red O พบไขมันสีแดงกระจายทั่วไปในเนื้อตับ



รูปที่ 5 การย้อม H&E พบหย่อมเม็ดเลือดขาวเล็กน้อยในถุงลมปอด

วิจารณ์

ทารกแรกเกิดที่เสียชีวิตอย่างกะทันหัน แพทย์ควรวินิจฉัยแยกโรคดังต่อไปนี้

1. Metabolic liver disease เป็นกลุ่มโรคทางพันธุกรรม ส่วนใหญ่เกิดจากความบกพร่องของยีนเดี่ยว ทำให้มีการสะสมของสารตั้งต้นซึ่งเป็นพิษหรือเกิดการลดลงของผลิตภัณฑ์ ทำให้เซลล์ทำงานไม่ปกติ ระยะเวลาที่ไม่แสดงอาการอาจเป็นชั่วโมงจนถึงเดือน และบางรายอาจเป็นปี ทารกมักแสดงอาการหลังจากเกิดความผิดปกติทางเมตาบอลิกอย่างเฉียบพลัน มีอุณหภูมิร่างกายต่ำ ซึมลง ชัก ไม่รู้สึกตัว เกิดภาวะเลือดเป็นกรด หายใจเร็วและหยุดหายใจ^(4,5) สามารถแบ่งชนิดความผิดปกติ ได้แก่

1.1 ความผิดปกติของการสร้างพลังงาน เช่น

1.1.1 ความผิดปกติของกระบวนการเผาผลาญกรดไขมัน (FAOD) เป็นความผิดปกติของยีนด้อยในการสร้างเอ็น

ล่าปางเวชสาร ปีที่ 42 ฉบับที่ 1 มกราคม - มิถุนายน 2564

ไขมันในกระบวนการเมตาบอลิซึมกรดไขมันในไมโทคอนเดรียของเซลล์ เนื่องจากกรดไขมันเป็นแหล่งพลังงานที่สำคัญของเซลล์โดยเฉพาะในช่วงที่ร่างกายอดอาหาร ในกรณีเฉียบพลันจะเกิดภาวะน้ำตาลในเลือดต่ำ เลือดเป็นกรด ตับวาย กล้ามเนื้อหัวใจผิดปกติและเสียชีวิตได้ กรณีเรื้อรังจะพบกล้ามเนื้อพิการ ความผิดปกติทางสมองและจอประสาทตา ทำให้เสียชีวิตได้ในทุกช่วงอายุ โดยเฉพาะในช่วงที่ร่างกายเพิ่มการใช้พลังงาน เช่น ติดเชื้อ อดอาหารหรือมีภาวะเครียด FAOD ใช้เกณฑ์การวินิจฉัย 4 อย่าง ได้แก่ การตรวจพบไขมันในเซลล์ตับ (fatty liver) น้ำตาลในเลือดต่ำ การเพิ่มระดับกรดไขมันและการลดลงของสารคาร์นิทีนในเลือด การศึกษาทารกที่เสียชีวิตกะทันหันในช่วงขวบปีแรก พบว่า FAOD น่าจะเป็นสาเหตุร้อยละ 5–8⁽⁶⁾

1.1.2 Mitochondrial respiratory chain disorder เกิดจากความผิดปกติของกระบวนการหายใจในเซลล์ที่ผนังด้านในของไมโทคอนเดรีย ทำให้การสร้างพลังงานผิดปกติ ในรายที่ตับวายเฉียบพลันมักพบร่วมกับอาการทางระบบประสาท กล้ามเนื้ออ่อนแรง หัวใจโต กรดแลคติกคั่ง และพบกรดออร์แกนิกในปัสสาวะเพิ่มขึ้น ผลตรวจชิ้นเนื้อตับพบ microvesicular fatty infiltration, hepatic degeneration และ micronodular cirrhosis

1.2 Hereditary fructose intolerance เป็นความผิดปกติในเมตาบอลิซึมของคาร์โบไฮเดรต เนื่องจากการขาดเอนไซม์ aldolase ทำให้มีการคั่งของ fructose-1-phosphate ไปยับยั้ง glycogen phosphorylase ทำให้มีน้ำตาลในเลือดต่ำและส่งผลกระทบต่อการสร้างโปรตีนต่างๆ ทำให้ตับและไตเสียหายที่ไป ผู้ป่วยมักเริ่มแสดงอาการเมื่อเริ่มกินอาหารที่มีน้ำตาล เช่น อาเจียน คลื่นไส้ ปวดท้อง และซึมลง

1.3 Urea cycle disorder มีความผิดปกติของวงจรยูเรียในการกำจัดไนโตรเจนส่วนเกินให้ออกทางปัสสาวะ ได้แก่ โรค carbamoyl phosphate synthetase deficiency และ ornithine transcarbamylase deficiency จะแสดงอาการรุนแรงได้ตั้งแต่วัยทารก มีระดับความรู้สึกลดลง⁽⁷⁾

2. การติดเชื้อในกระแสเลือด (neonatal sepsis) เป็นสาเหตุการเสียชีวิตที่สำคัญของทารกที่คลอดก่อนกำหนด แบ่งเป็นกลุ่มเฉียบพลัน (early onset) เริ่มมีอาการภายใน 7 วันหลังคลอด เกิดจากการติดเชื้อผ่านรก น้ำคร่ำ การใส่สายสวนระหว่างคลอด หรือติดเชื้อในช่องคลอด ส่วนกลุ่ม late onset เกิดอาการหลังจากคลอด 7 วันไปแล้ว อาจเกิดจากผู้ดูแลหรือสภาพแวดล้อม เช่น ได้รับการเจาะเลือดผ่านผิวหนังหรือใส่สาย

สวนสะดือ

3. Sudden infant death syndrome (SIDS) การเสียชีวิตในเปลนอนหรือระหว่างหลับ เป็นการเสียชีวิตเฉียบพลันของทารกอายุน้อยกว่า 1 ปีที่ไม่สามารถสรุปสาเหตุได้จากการผ่าศพตรวจทางพยาธิวิทยา การตรวจสถานที่เกิดเหตุหรือบทวนประวัติการรักษา⁽⁸⁾ ในประเทศสหรัฐอเมริกาพบอุบัติการณ์ต่ำกว่า 1 ต่อ 1,000 การเกิดมีชีพ ปัจจัยเสี่ยงได้แก่ น้ำหนักตัวน้อย เกิดก่อนกำหนด เพศชาย มารดาอายุน้อย สูบบุหรี่ โลหิตจาง ติดเชื้อทางเดินปัสสาวะ โรคติดต่อก่อนคลอดและมีภาวะแทรกซ้อนจากการตั้งครรภ์ ปัจจัยเสี่ยงด้านสิ่งแวดล้อม ได้แก่ ทารกหลับในท่านอนคว่ำ ที่นอนเบาะนุ่ม อากาศร้อนและการระบายอากาศไม่ดี กลไกทำให้เสียชีวิตเฉียบพลันยังไม่ทราบแน่ชัด เชื่อว่าการควบคุมการทำงานของระบบประสาทและหัวใจยังไม่สมบูรณ์ ร่วมกับปัจจัยด้านสิ่งแวดล้อม^(9,10)

4. Myocarditis ส่วนใหญ่เกิดจากการติดเชื้อไวรัสในกลุ่ม enterovirus adenovirus และ parvovirus โดยเฉพาะไวรัส coxsackie ตั้งแต่อายุครรภ์มารดา ทารกจะมีไข้ ตูมมน้อย ร้องกวน กระวนกระวาย ซีดเป็นพักๆ และเหงื่อออกมากผิดปกติ บางรายอาจเสียชีวิตเฉียบพลัน การตรวจคลื่นไฟฟ้าหัวใจ พบ low-voltage QRS complex หัวใจเต้นผิดจังหวะ และ echocardiography พบการบีบตัวของกล้ามเนื้อหัวใจลดลง⁽¹¹⁾

5. การได้รับสารพิษหรือยาเกินขนาด ลักษณะที่ทำให้สงสัยคือ มีเหตุชักงุน่มาาก่อน เช่น ปัญหาการเงินหรือความรุนแรงในครอบครัว ควรแจ้งความต่อพนักงานสอบสวนเพื่อตรวจห้องพักและสถานที่เกิดเหตุ สอบประวัติญาติ ผู้ใกล้ชิดหรือผู้พบเห็น ทารกที่มีน้ำตาลในเลือดต่ำอาจเกิดจากยาลดระดับน้ำตาลในเลือด รายที่อ่อนแรงอาจเกิดจากยากลุ่ม opioid, barbiturate หรือ benzodiazepine ที่กดการทำงานของสมอง

ทารกายนนี้ พบดับโต น้ำหนัก130 กรัม มากกว่าค่าปกติของทารกที่อายุครรภ์ 36 สัปดาห์ ซึ่งมีค่าเฉลี่ย 96.3 ± 33.7 กรัม⁽¹²⁾ การตรวจทางพยาธิวิทยาพบเม็ดไขมันสะสมในไซโตพลาสซึมของเซลล์ตับทั่วไปถึงร้อยละ 90 (microvesicular steatosis) บ่งชี้ว่าการสลายไขมันออกจากเซลล์ตับมีความผิดปกติ ทำให้เกิดการสะสมไขมันในเซลล์ ซึ่งพบได้ในโรคที่มีความผิดปกติของไมโทคอนเดรีย หรือ organelle⁽¹³⁾ ทำให้ไม่สามารถสร้างพลังงานจากกรดไขมันเพื่อใช้ในการดำรงชีพได้ ส่งผลให้อุณหภูมิกายต่ำ น้ำตาลในเลือดต่ำ อ่อนแรง และหัวใจเต้นช้าลง

จนเสียชีวิตในที่สุด นอกจากนี้การตรวจทางพยาธิวิทยาที่ไม่พบ platelet fibrin thrombi ในหัวใจ ปอดและไต ที่บ่งชี้ถึงภาวะ disseminated intravascular coagulation (DIC) ซึ่งพบได้ใน sepsis การเสียชีวิตจาก FAOD ถือเป็นเหตุสุดวิสัยจากโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกที่ไม่มีผู้ใดป้องกันได้ แม้ว่าจะให้การดูแลรักษาตามมาตรฐานวิชาชีพแล้วก็ตาม

ข้อจำกัดของกรณีศึกษาครั้งนี้คือ ยังขาดผลการตรวจหาสารเมตาบอลิกทางห้องปฏิบัติการ เช่น plasma amino acid, serum ammonia, urine organic acids เป็นต้น เพื่อสนับสนุนการวินิจฉัยให้แม่นยำมากขึ้นและใช้เป็นข้อมูลในการให้คำปรึกษาด้านพันธุกรรมแก่บิดามารดาในการมีบุตรคนต่อไป ซึ่งในปัจจุบันการตรวจหาสารเมตาบอลิกดังกล่าวทำได้เฉพาะในโรงพยาบาลมหาวิทยาลัยบางแห่งเท่านั้น

สรุป

ทารกแรกเกิดอาจเจ็บป่วยและเสียชีวิตกะทันหันได้จากโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกชนิด FAOD โดยมีอาการแสดงคือ อ่อนเพลียและน้ำตาลในเลือดต่ำ ซึ่งไม่ตอบสนองต่อการให้ความอบอุ่นและการให้น้ำตาลทางหลอดเลือดดำ การตรวจทางพยาธิที่พบภาวะไขมันคั่งในเซลล์ตับช่วยสนับสนุนการวินิจฉัย

กิตติกรรมประกาศ

ผู้นิพนธ์ขอขอบคุณ Mr. Richard Michael Rice ที่ช่วยตรวจทานภาษาอังกฤษ

เอกสารอ้างอิง

1. สำนักงานปลัดกระทรวงสาธารณสุข, กองยุทธศาสตร์และแผนงาน. รายละเอียดตัวชี้วัดกระทรวงสาธารณสุข ประจำปีงบประมาณ 2564 [อินเทอร์เน็ต]. 2563 [เข้าถึงเมื่อ 21 ธันวาคม 2563]. เข้าถึงได้จาก: https://bps.moph.go.th/new_bps/sites/default/files/kpi_template_edit%201.pdf
2. พระราชบัญญัติแก้ไขเพิ่มเติมประมวลกฎหมายวิธีพิจารณาความอาญา (ฉบับที่ 21) พ.ศ.2542. ราชกิจจานุเบกษา เล่มที่ 116, ตอนที่ 137 ก (ลงวันที่ 30 พฤศจิกายน 2534).

3. พระราชบัญญัติวิธีพิจารณาความอาญา พ.ศ.2551. ราชกิจจานุเบกษา เล่ม 125, ตอนที่ 38 ก (ลงวันที่ 25 กุมภาพันธ์ 2551).
4. Weiner DL. Metabolic emergencies. In: Fleisher GR, Ludwig S, Henretig FM, Eds. Textbook of pediatric emergency medicine. 5th ed. Philadelphia: Lippincott, Williams and Wilkins; 2006. p.1193.
5. Cleary MA, Green A. Developmental delay: when to suspect and how to investigate for an inborn error of metabolism. Arch Dis Child. 2005;90(11):1128–32.
6. Boles RG, Buck EA, Blitzer MG, Platt MS, Cowan TM, Martin SK, et al. Retrospective biochemical screening of fatty acid oxidation disorders in postmortem livers of 418 cases of sudden death in the first year of life. J Pediatr. 1998;132(6):924–33.
7. ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล. Metabolic liver disease. ใน: สุพร ตรึงษ์กรุณา, เพ็ญศรี ไควสุวรรณ, นิพัทธ์ สิมาชจร, เสกสิต โอสธากุล, นภอร ภาวิจิตร, บรรณาธิการ. Pediatric gastrointestinal and liver emergencies. กรุงเทพฯ: ปิยอนด์ เอ็นเตอร์ไพรซ์; 2556. น.284–303.
8. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Sudden infant death syndrome--United States, 1983–1994. MMWR Morb Mortal Wkly Rep. 1996;45(40):859–63.
9. Duncan JR, Paterson DS, Hoffman JM, Mokler DJ, Borenstein NS, Belliveau RA, et al. Brainstem serotonergic deficiency in sudden infant death syndrome. JAMA. 2010;303(5):430–7.
10. Machaalani R, Say M, Waters KA. Serotonergic receptor 1A in the sudden infant death syndrome brainstem medulla and associations with clinical risk factors. Acta Neuropathol. 2009;117(3):257–65.
11. บุญชู ศิริจงกลทอง, กฤตย์วิกรม ดุรงค์พิศขันธ์กุล, ชดชนก วิจารณ์, กัญญลักษณ์ วิเทศสนธิ, มนัส ปะนะมณฑา, อังคณา เก่งสกุล. กุมารเวชศาสตร์โรคหัวใจ. กรุงเทพฯ: โอกรูป เพรส; 2555.
12. Finkbeiner WE, Ursell PC, Davis RL. Autopsy pathology: a manual and atlas. 2nd ed. Philadelphia: Saunders; 2009.
13. วรณัฐ จงศรีสวัสดิ์, บรรณาธิการ. โรคตับในเด็ก. กรุงเทพฯ: โรงพิมพ์แห่งจุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย; 2561.