

ชื่อเรื่องวิทยานิพนธ์ เซลล์พันธุศาสตร์ในเด็กปัญญาอ่อนในจังหวัดเชียงใหม่

ชื่อผู้เขียน นางสาวกนกกริชต์ ตี๋พันธ์

วิทยาศาสตร์มหาบัณฑิต สาขาวิชากายวิภาคศาสตร์

คณะกรรมการสอบวิทยานิพนธ์ :

ผู้ช่วยศาสตราจารย์ยิ่งพันธ์	อนงค์	ประธานกรรมการ
ผู้ช่วยศาสตราจารย์ ดร.อำนาจ	มีเวที	กรรมการ
ผู้ช่วยศาสตราจารย์วิวัฒน์	หวังปรีดาเลิศกุล	กรรมการ
ผู้ช่วยศาสตราจารย์แพทย์หญิงนริลักษณ์	พิทักษ์ดำรงวงศ์	กรรมการ

บทคัดย่อ

การศึกษาไซโตเจเนติกในกลุ่มเด็กปัญญาอ่อนของจังหวัดเชียงใหม่ครั้งนี้มุ่งที่จะตรวจหาการไวโอลิปและ fragile X ของเด็กกลุ่มนี้ กลุ่มศึกษาประกอบด้วยผู้ป่วยจำนวน 100 ราย เป็นชาย 63 ราย และหญิง 37 ราย โดยใช้วิธีการเพาะเลี้ยงเซลล์ลิมโฟซัยต์ 3 วิธี คือ (1) เพาะเลี้ยงด้วยน้ำยาเลี้ยงเซลล์ TC 199 (2) เพาะเลี้ยงด้วยน้ำยาเลี้ยงเซลล์ RPMI 1640 ร่วมกับการเติม methotrexate ที่ความเข้มข้น 10^{-5} M ในช่วง 24 ชั่วโมง สกัดทำยของการเพาะเลี้ยงเซลล์ (3) เพาะเลี้ยงด้วยน้ำยาเลี้ยงเซลล์ RPMI 1640 ร่วมกับการเติม fluorodeoxyuridine ที่ความเข้มข้น 0.05 มก./ล. ในช่วง 24 ชั่วโมง สกัดทำยของการเพาะเลี้ยงเซลล์ จากนั้นจะตรวจวิเคราะห์โครโมโซมที่ได้จากการเพาะเลี้ยงเซลล์ด้วยน้ำยาเพาะเลี้ยงเซลล์ TC 199 โดยการย้อม Q-band จำนวน 10 เมตาเฟสต่อผู้ป่วย 1 ราย และตรวจวิเคราะห์ fragile X chromosome ที่ได้จากการเพาะเลี้ยงเซลล์ทั้ง 3 วิธี โดยการย้อม conventional Giemsa staining โดยจะวิเคราะห์ในผู้ป่วยชายรายละ 100 เซลล์ และในผู้ป่วยหญิงรายละ 150 เซลล์ ผลจากการศึกษาพบว่า มีความผิดปกติของโครโมโซม รวมทั้งสิ้น 23 ราย โดยแบ่งเป็นความผิดปกติแบบ Down Syndrome 18 ราย, ความผิดปกติของ autosome 3 ราย และความผิดปกติของโครโมโซมเพศ 2 ราย จาก Down Syndrome 18 ราย พบว่าเป็น trisomy 21 จำนวน 16 ราย (47,XX,+21 จำนวน 6 ราย และ 47,XY,+21 จำนวน 10 ราย), เป็น mosaicism 1 ราย

(46,XX/47,XX,+21) และ Robertsonian translocation ระหว่างโครโมโซมคู่ที่ 14 และโครโมโซมคู่ที่ 21 จำนวน 1 ราย (46,XX,-14,+t(14q;21q)) กลุ่มผู้มีความผิดปกติของ autosome แท่งอื่น ๆ รวม 3 รายพบว่าเป็น balanced reciprocal translocation 1 ราย (46,XX,t(6;14)), chromosome deletion ชนิด cri du chat (46,XY,5p-) 1 ราย และ chromosome addition 1 ราย (46,XX,6p+) กลุ่มผู้แสดงความผิดปกติของโครโมโซมเพศ 2 รายนั้น รายหนึ่งเป็น chimera โดยมีคาริโอไทป์เป็น 46,XY/46,XX (สัดส่วน 46,XY 59% ต่อ 46,XX,41%) และอีกรายหนึ่งมีคาริโอไทป์ชนิด double Y syndrome (47,XYY) ผลการศึกษาครั้งนี้ไม่พบ fragile X chromosome เลย นอกจากความผิดปกติดังกล่าวแล้วยังพบความผิดปกติเชิงโครงสร้างของโครโมโซมแบบอื่นอีกเช่น chromatid gap 0.073%, chromatid break, 0.057%, chromosome gap 0.150%, chromosome break 0.038% และ chromatid exchange 0.00018% นอกจากนั้นยังพบว่าผู้ป่วยภาวะปัญญาอ่อนที่มีโครโมโซมปกติ พบความผิดปกติเชิงโครงสร้าง 0.305% และผู้ป่วยภาวะปัญญาอ่อนที่มีโครโมโซมผิดปกติ พบความผิดปกติเชิงโครงสร้าง 0.366% จากการศึกษาสามารถนำไปใช้ประโยชน์ ในการให้คำปรึกษาทางพันธุกรรมแก่ครอบครัวที่มีบุตรภาวะปัญญาอ่อนได้

Thesis Title Cytogenetics among Mental Retarded Children in
Chiang Mai

Author Miss Kanokrat Tiyapun

M.Sc. Anatomy

Examining Committee :

Assist. Prof. Yingpan Anusri	Chairman
Assist. Prof. Dr. Umnat Mevatee	Member
Assist. Prof. Wiwat Wangpreedalertkul	Member
Assist. Prof. Dr. Nareelak Pitakdamrongwong	Member

Abstract

A cytogenetic study was made on 100 mentally retarded children, of which 63 were males and 37 were females, in Chiang Mai. Three culture methods for demonstrating the chromosomal abnormalities used in this study were : (1) TC 199 culture medium (2) RPMI 1640 culture added with methotrexate at the final concentration of 10^{-5} M for the last 24 hours of culture. (3) RPMI 1640 culture added with fluorodeoxyuridine at a final concentration of 0.05 mg/l for the last 24 hours of culture. A minimum of 10 Q-banded metaphases from each patient from the TC 199 culture was analysed. For the fragile X analysis, the conventional Giemsa staining was performed. From all three culture methods. A total number of metaphases analysed were 100 in each male patient and 150 in each female patient. The result of karyotypic studies were that a total of 23 patients were found with an abnormal chromosome complement. Of these, 18 were with Down syndrome,

3 with other autosomal abnormalities and 2 with sex chromosomal abnormalities. Among those with Down syndrome sixteen were trisomic for chromosome 21 (6 were 47,XX,+21 and 10 were 47,XY,+21), one was with mosaicism (46,XX/47,XX,+21) and one was with a 14/21 translocation. Among those with other autosomal abnormalities one was an apparently balanced reciprocal translocation ie. 46,XX,t(6;14), one was a cri du chat complement (46,XY,5p-), and one was chromosome addition at short arm of chromosome number 6 (46,XX,6p+). The remaining two patients were with abnormalities of sex chromosomes, one of them was a chimera; 46,XY/46,XX with 59:41 percentage and the last one was with a double Y karyotype (47,XYY). No patient with fragile X chromosome was found in this series of study. Concerning about the structural chromosomal aberrations were found that chromatid gaps, chromatid breaks, chromosome gaps, chromosome breaks and chromatid exchange with 0.073%, 0.057%, 0.150%, 0.038% and 0.00018% respectively. The mentally retarded children with normal chromosome and abnormal chromosome had structural abnormalities 0.305% and 0.366% orderly. This study can be used in genetic counseling for the families with mentally retarded children.