บทที่ 4

อภิปรายผลการทดลอง

การกระจายตัวของขนาด C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 1, 9, 16 ในหญิงและชายมีความถี่มากที่สุดที่ระดับ 2 ซึ่งเป็นขนาดเล็ก ค่าเฮเทอโรมอร์ฟิสมของขนาด C-band ของโครโมโซมทั้งสาม เท่ากับ 1.50 %, 18.00 % และ 0.50 % ตามลำดับ พบอินเวอร์ชั่นของโครโมโซมแท่งที่ 9 เท่ากับ 0.75 % จะเห็นได้ว่า โครโมโซมแท่งที่ 1 และ 16 มีการแปรของขนาด C-band น้อยมาก และไม่พบอินเวอร์ชั่นเกิดขึ้น ส่วนโครโมโซมแท่งที่ 9 มีการแปรของขนาดและตำแหน่ง C-band ปานกลาง ผู้วิจัยพยายามเปรียบเทียบการแปรของขนาดและตำแหน่ง C-band ของประชากรไทยที่ศึกษากับประชากรเชื้อชาติอื่น ๆ แต่เนื่องจากมีผู้ทำการวิจัยในทารกแรกเกิดโดยใช้มาตรฐานการจัดขนาด C-band แบบเดียวกับ Patil และ Lubs (1977) นี้น้อยมาก (Potluri et al. 1985a) จึงใช้ข้อมูลจากงานวิจัยที่ศึกษา C-band ในผู้ใหญ่มาเปรียบเทียบด้วย (ดังตารางที่ 13 และ 14)

โครโมโซมแท่งที่ 1

การกระจายตัวของขนาด C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 1 ขนาดที่พบมากที่สุดคือ ระดับ 2 รองลงมาคือ ระดับ 3 ซึ่งเป็นระดับที่มีขนาดเล็กและปานกลาง ไม่พบ C-band ที่มีขนาดใหญ่มาก จากตารางที่ 13 จะเห็นว่าขนาด C-band ที่มีความถี่มากที่สุดของโครโมโซมแท่งที่ 1 ในประชากรไทยที่ศึกษามีขนาดเดียวกับชาวญี่ปุ่น, ชาว Jats ในประเทศอินเดีย, ชาวอเมริกันผิวดำ, ชาวอินเดีย และชนเผ่ามองโกล ในเอเชียตอนกลาง (คือมีขนาด C-band ระดับ 2 เท่ากัน) ซึ่งต่างจากในชาวคอเคเซียน ชาวฮั่น และชาวลีในประเทศจีน และทารกแรกเกิดในเมืองเดลฮี ที่มีขนาด C-band ระดับ 3 ซึ่งมีขนาดใหญ่กว่า

จากการศึกษานี้พบว่าขนาด C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 1 ในหญิงและชายไม่แตกต่างกัน ($P = 0.05$) ซึ่งตรงกับงานวิจัยของ Mckenzie และ Lubs (1975) ที่ศึกษาในชาวอเมริกันผิวขาว และของ Podugolnikova และคณะ (1979) ที่ศึกษาในชาวรัสเซีย

แสดงว่าการถ่ายทอดลักษณะ C-band ในโครโมโซมแท่งที่ 1 นี้ไม่ขึ้นกับเพศ มี segregation และ recombination เป็นไปตามกฎเมนเดล (Craig-Holmes et al. 1973 ; Carnevale et al., 1976) ค่าเฮเทอโรมอร์ฟิสมของโครโมโซมแท่งที่ 1 ในประชากรไทยที่ศึกษาเท่ากับ 1.50 % ซึ่งมีค่าน้อยกว่าประชากรกลุ่มอื่น ๆ (ดูตารางที่ 13) และมีค่าไม่แตกต่างกันระหว่างหญิงและชาย ($P = 0.05$) แสดงว่าขนาด C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 1 ของประชากรไทยมีการแปรน้อยมากเมื่อเทียบกับประชากรกลุ่มอื่น ๆ

ผลงานวิจัยนี้ไม่พบอินเวอร์ชั่นในโครโมโซมแท่งที่ 1 ซึ่งตรงกับงานวิจัยของ Mckenzie และ Lubs (1975) ที่ศึกษาในทารกแรกเกิดของรัฐโคโลราโด สหรัฐอเมริกา จากตารางที่ 14 พบว่าเปอร์เซ็นต์อินเวอร์ชั่นของโครโมโซมแท่งที่ 1 ในประชากรกลุ่มต่าง ๆ มีค่าน้อยมาก ยกเว้นทารกแรกเกิดในรัฐนิวยอร์ก ซึ่งมีเปอร์เซ็นต์อินเวอร์ชั่นมากถึง 47.80 % (Müller et al. 1975)

ขนาด C-band ที่เล็กหรือใหญ่มากกว่าขนาดปกติ หรือมีอินเวอร์ชั่นของ C-band ในโครโมโซมแท่งที่ 1 นั้น อาจมีผลกระทบต่อลักษณะบางอย่าง เช่น Atkin (1977) เสนอว่าการมีเฮเทอโรมอร์ฟิสมของขนาดและตำแหน่ง C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 1 อาจเป็นปัจจัยให้มีความเสี่ยงต่อการเกิดโรคมะเร็งบางชนิดได้สูงกว่าคนอื่น ๆ

โครโมโซมแท่งที่ 9

การกระจายตัวของขนาด C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 9 พบมากที่สุด คือระดับ 2 พบน้อยมากในระดับ 1 และ 3 จากตารางที่ 13 จะเห็นว่าประชากรทุกกลุ่มที่นำมาเปรียบเทียบมีการกระจายตัวของขนาด C-band อยู่ในระดับ 2 ซึ่งอาจกล่าวได้ว่าการกระจายตัวของขนาด C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 9 ไม่มีความแตกต่างกันระหว่างเชื้อชาติ

จากงานวิจัยนี้พบว่าการกระจายตัวของขนาด C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 9 ระดับ 1 และ 2 ไม่มีความแตกต่างกันระหว่างหญิงและชาย ($P = 0.05$) แต่ขนาดของ C-band ระดับ 3 พบมีความแตกต่างกันอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติ ($P = 0.01$) โดยพบว่ามีการกระจายตัวของขนาด C-band ระดับ 3 ในหญิงมากกว่าในชาย Carnevale (1976) ศึกษาการถ่ายทอดลักษณะ C-band พบว่า โครโมโซมแท่งที่ 9 ที่มี C-band ขนาดใหญ่กว่าปกติ

มีการกระจายตัว (segregation) ไม่เป็นไปตาม Mendelian ratio (1 : 1) จึงเป็นแบบ nonrandom

ค่าเปอร์เซ็นต์เฮเทอโรมอร์ฟิสมของขนาด C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 9 เท่ากับ 18.00 % ซึ่งมีค่ามากกว่าค่าเปอร์เซ็นต์เฮเทอโรมอร์ฟิสมของโครโมโซมแท่งที่ 1 และ 16 จากงานวิจัยเดียวกัน แต่มีค่าปานกลางเมื่อเทียบกับประชากรกลุ่มอื่น ๆ พบอินเวอร์ชั่นในโครโมโซมแท่งที่ 9 เท่ากับ 0.75 % ในขณะที่ไม่พบอินเวอร์ชั่นในโครโมโซมแท่งที่ 1 และ 16 ซึ่งเป็นค่าที่น้อยเมื่อเทียบกับประชากรกลุ่มอื่น ๆ อย่างไรก็ตาม De La Chapelle (1974) และ Hansmann (1976) รายงานว่าโครโมโซมแท่งที่ 9 พบ pericentric inversion และ C-band ขนาดใหญ่ได้บ่อย ซึ่งลักษณะดังกล่าวในโครโมโซมแท่งที่ 9 จะถ่ายทอดแบบลักษณะเด่น นอกจากนั้น Lubs (1971), Muller (1975), Mckenzie (1975), Metaxotou และคณะ (1978) พบว่ามีการแปรของขนาดและตำแหน่ง C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 9 นี้มากกว่าโครโมโซมคู่อื่น ๆ

การแปรของขนาดและตำแหน่ง C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 9 มีความสัมพันธ์กับกลุ่มอาการบางอย่าง เช่น Petkovic' (1983) ศึกษา C-band ในผู้ป่วยโรคมะเร็งศีรษะและลำคอ, มะเร็งเต้านม และมะเร็งของอวัยวะสืบพันธุ์ พบว่าขนาด C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 1 และ 9 ยาวกว่าของคนปกติ Sadmori และ Sandberg (1983) พบว่าคนไข้โรคมะเร็งเม็ดเลือดขาวชนิด chronic myeloid leukemia ที่โครโมโซมคู่ที่ 9 แท่งหนึ่งมีขนาด C-band ระดับ 1 ซึ่งเป็นขนาดเล็ก อีกแท่งหนึ่งมี Philadelphia translocation และมีขนาด C-band ระดับ 2 แล้ว พบว่ามีแนวโน้มที่จะมีอายุสั้นกว่าคนไข้ที่มีขนาด C-band ระดับอื่นที่ใหญ่กว่า

การแปรของขนาดและตำแหน่ง C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 1 และ 9 ยังมีความสัมพันธ์กับความพิการแต่กำเนิด (Nielson et al, 1974, Gardner et al., 1974 ; Kunze and Mau, 1975) อัตราการแท้งสูง (Boue et al., 1975 ; Ford et al., 1983) และภาวะปัญญาอ่อน (Lub et al., 1977) แต่อย่างไรก็ตาม Tharapel และ Summitt (1978) และ Soudek และ Sroka (1979) ไม่พบว่าโครโมโซมคู่ที่ 9 ที่มี C-band ขนาดใหญ่จะมีความสัมพันธ์กับภาวะปัญญาอ่อน

โครโมโซมแท่งที่ 16

การกระจายตัวของขนาด C-band ในโครโมโซมแท่งที่ 16 พบมากที่สุดที่ระดับ 2 ซึ่งมีขนาดเท่ากับในชาว Jats, อเมริกันผิวดำ, ชาวอินเดีย, ชาวฮั่น, ชาวลี และทารกแรกเกิดในเมืองเดลฮี แต่มีขนาดใหญ่กว่าชาวคอเคเซียน, ชาวญี่ปุ่น และยิปซีเผ่ามองโกลในเอเชียตอนกลาง และไม่พบความแตกต่างในระหว่างหญิงและชาย ($P = 0.05$) ค่าเปอร์เซ็นต์เฮเทอโรมอร์ฟิสมของขนาด C-band ในหญิงและชายมีค่าเท่ากันคือ 0.50 % ซึ่งมีค่าน้อยมากเมื่อเทียบกับประชากรกลุ่มอื่น แสดงว่าขนาด C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 16 ในประชากรไทยที่ศึกษามีการแปรน้อยมาก

จากงานวิจัยนี้ ไม่พบอินเวอร์ชั่นในโครโมโซมแท่งที่ 16 ซึ่งผลตรงกับงานวิจัยของ Mckenzie และ Lubs (1975), Buckton และคณะ (1976), Wang และ Hamerton (1979), Potluri และคณะ (1985 b) สรุปได้ว่าตำแหน่ง C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 16 ในประชากรไทยที่ศึกษามีการแปรน้อยมาก Buckton และคณะ (1976) ให้ข้อสังเกตุว่าอาจเป็นเพราะ C-band มีขนาดเล็ก, แขนสั้นและแขนยาวของโครโมโซมแท่งที่ 16 มีขนาดเท่า ๆ กัน ดังนั้นถ้าเกิด total inversion ขึ้นก็ยากแก่การตรวจสอบ

เฮเทอโรมอร์ฟิสมของโฮโมโลกัสโครโมโซม

เฮเทอโรมอร์ฟิสมของโฮโมโลกัสโครโมโซมหมายถึง ในโครโมโซมแต่ละแท่งของโฮโมโลกัสโครโมโซมมีขนาด C-band ต่างระดับกัน ซึ่งพบได้ทั่วไปในประชากรปกติ มิได้มีผลต่อลักษณะทางฟีโนไทป์ และในประชากรไทยปกติที่ศึกษาก็พบเฮเทอโรมอร์ฟิสมของโฮโมโลกัสโครโมโซมค่อนข้างสูง คือ ค่าเฮเทอโรมอร์ฟิสมของโฮโมโลกัสโครโมโซมคู่ที่ 1, 9, 16 ในหญิง เท่ากับ 45 %, 25 %, 31 % และในชายเท่ากับ 36 %, 19 % และ 44 % ตามลำดับ และเนื่องจากโครโมโซมชุดหนึ่งมาจากพ่อ อีกชุดหนึ่งมาจากแม่ ดังนั้นการตรวจสอบลักษณะ C-band จึงมีประโยชน์ช่วยในการทดสอบความเป็นพ่อลูก, ตรวจสอบการปนเปื้อนของเซลล์แม่ในการทำ amniocentesis และการตรวจสอบโครโมโซมจาก chorionic villi biopsy

ตารางที่ 13 เฮเทอโรมอร์ฟิล์มของขนาด C-band ในประชากรกลุ่มต่าง ๆ

ประชากร	จำนวน (คน)	ขนาด C-band ระดับที่มีความถี่มากที่สุด			เปอร์เซ็นต์เฮเทอโรมอร์ฟิล์ม			ความแตกต่างระหว่างเพศ	ผู้วิจัย
		1	9	16	1	9	16		
คอเคเซียน	80	3	2	1	11.25	47.50	7.50	ไม่ได้รายงาน	Verma et al. (1978)
ชาวญี่ปุ่น	93	2	2	1	7.50	14.50	23.10	ไม่ได้รายงาน	Sofuni et al. (1979)
ชาว Jats ในประเทศอินเดีย	400	2	2	2	13.75	19.37	18.00	ไม่ได้รายงาน	Kenue (1979)
อเมริกันผิวดำ	80	2	2	2	10.36	30.00	6.80	ไม่ได้รายงาน	Verma et al. (1981)
ชาวอินเดีย	100	2	2	2	16.00	32.00	6.50	ไม่ได้รายงาน	Verma et al. (1982)
Kirghiz of Pamir*	110	2	2	1	24.10	16.40	15.40	ไม่ได้รายงาน	Ibraimov et al. (1982)
Kirghiz of Tien-Shan*	100	2	2	1	20.50	11.50	10.50	ไม่ได้รายงาน	Ibraimov et al. (1982)
Kazakhs*	50	2	2	1	20.00	11.00	10.00	ไม่ได้รายงาน	Ibraimov et al. (1982)
Dunghans*	115	2	2	1	23.90	11.30	13.10	ไม่ได้รายงาน	Ibraimov et al. (1982)
ชาวมองโกล*	72	2	2	1	20.80	11.80	11.10	ไม่ได้รายงาน	Ibraimov et al. (1982)
ชาวฮั่น	56	3	2	2	-	-	-	ไม่แตกต่าง	Li et al. (1983)
ชาวลี	19	3	2	2	-	-	-	ไม่แตกต่าง	Li et al. (1983)
ทารกแรกเกิดในเมืองเดลฮี	200	3	2	2	9.50	1.00	1.50	ไม่แตกต่าง	Potluri et al. (1985 a)
ทารกแรกเกิดในกรุงเทพฯ	200	2	2	2	1.50	18.00	0.50	ไม่แตกต่าง	Present study (1987)

*ชนเผ่ามองโกเลียนในเอเชียตอนกลาง

ตารางที่ 14 เฮเทอโรมอร์ฟิสมของตำแหน่ง C-band ในประชากรกลุ่มต่าง ๆ

ประชากร	จำนวน (คน)	เปอร์เซ็นต์อินเวอร์ชั่น		ผู้วิจัย
		1	9	
ทารกแรกเกิดในรัฐโคโลราโด	77	0	3.90	McKenzie and Lubs (1975)
ทารกแรกเกิดในรัฐนิวยอร์ก	376	47.80	58.50	Muller et al. (1975)
ทารกแรกเกิดในเมืองเอดินเบิร์ก	467	1.40	4.40	Buckton et al. (1976)
ทารกแรกเกิดและเด็กผิวขาว อายุ 7-8 ปี	3084	0.22	0.33	Lubs et al. (1977)
ทารกแรกเกิดชาวแคนาดา	165	0.90	3.30	Wang and Hamerton (1979)
ทารกแรกเกิดในเดลฮี	200	8.25	20.00	Potluri et al. (1985 b)
ทารกแรกเกิดในกรุงเทพฯ	200	0	0.75	Present study (1987)

ศูนย์วิทยทรัพยากร
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย