

สรุปผลการทดลองและข้อเสนอแนะ

สรุปผลการทดลอง

จากการศึกษาโครโมโซมในกลุ่มผู้ป่วยออกัสติคเพคซาย ในประเทศไทย ด้วยวิธีการทางเซลล์พันธุศาสตร์ โดยทำการเพาะเลี้ยงเซลล์เม็ดเลือดขาวในสภาพปลอดเชื้อ ในอาหารเลี้ยงเซลล์ M 199 ซึ่งไม่มีกรดโฟลิก (folic acid) และไทมิดีน (thymidine) แต่มี fetal calf serum อยู่ 5 เปอร์เซ็นต์ penicillin-streptomycin และ phytohaemagglutinin-P โดยเก็บไว้ในตู้ควบคุมอุณหภูมิที่ 37 องศาเซลเซียส ซึ่งมี CO₂ 5 เปอร์เซ็นต์ นาน 72 ชั่วโมง พร้อมทั้งทำการเติม FUdR จนมีความเข้มข้น 0.030-0.035 มิลลิกรัมต่อลิตร เพื่อยับยั้งการสังเคราะห์ pyrimidine และ MTX จนมีความเข้มข้น 6.5-7.0 มิลลิกรัมต่อลิตร เพื่อยับยั้งการสังเคราะห์ purine ก่อนการ harvest 18-20 ชั่วโมง พบว่า

1. ผู้ป่วยรายที่ 27 มีความผิดปกติของโครโมโซม 2 แบบ คือ แบบ fra(6)(p23) และแบบ fra(X)(q27.3) อยู่ในเมตาเฟสเดียวกัน ซึ่งพบความผิดปกตินี้ 1 เซลล์ จากจำนวนเมตาเฟส 50 เซลล์ ที่ทำการศึกษา คิดเป็นความผิดปกติของเมตาเฟส 2 เปอร์เซ็นต์
2. ผู้ป่วยรายที่ 35 มีความผิดปกติของโครโมโซมแบบ 47,XY,+18 ซึ่งพบความผิดปกตินี้ 4 เซลล์ จากจำนวนเมตาเฟส 50 เซลล์ ที่ทำการศึกษา คิดเป็นความผิดปกติของเมตาเฟส 8 เปอร์เซ็นต์
3. ผู้ป่วยรายที่ 53 มีความผิดปกติของโครโมโซมแบบ fra(X)(q27.3) ซึ่งพบความผิดปกตินี้ 1 เซลล์ จากจำนวนเมตาเฟส 50 เซลล์ ที่ทำการศึกษา คิดเป็นความผิดปกติของเมตาเฟส 2 เปอร์เซ็นต์

สรุปผลการศึกษาดังนี้พบความผิดปกติแบบ fra(6)(p23) 1.16 เปอร์เซ็นต์ (1/86 ราย), แบบ fra(X)(q27.3) 2.33 เปอร์เซ็นต์ (2/86 ราย) และแบบ 47,XY,+18 1.16 เปอร์เซ็นต์ (1/86 ราย) (1/86 ราย) ซึ่งคิดเป็นความผิดปกติทั้งหมด 3.49 เปอร์เซ็นต์ (3/86 ราย)

อายุเฉลี่ยของผู้ป่วยกลุ่มนี้ ของบิดา และของมารดา เป็น 8.1, 31.9 และ 28.7 ปี เมื่อทำการจำแนกกลุ่มของผู้ป่วยออทิสติกทั้ง 86 ราย ตามปัญหาทางพฤติกรรมที่พบ โดยอาศัยหลักเกณฑ์ของ DSM III จะพบว่าผู้ป่วยกลุ่มนี้ จัดอยู่ในกลุ่ม "autism full syndrome"

ข้อเสนอแนะ

1. จากการศึกษาพบว่าเซลล์ในระยะเมตาเฟส ที่นำมาศึกษาโครโมโซมในผู้ป่วยแต่ละราย มีจำนวนน้อยมากในสไลด์ทุกแผ่นที่ทำการตรวจสอบ ทำให้พบความผิดปกติแบบ fragile sites ในเปอร์เซ็นต์ที่ต่ำไปด้วย เนื่องจาก FUDR และ MTX เป็นสารเคมีที่มีความเป็นพิษต่อเซลล์มาก ดังนั้นจำนวนเมตาเฟสที่ได้จากการเพาะเลี้ยงจึงมีน้อยมาก เพราะฉะนั้นจึงควรทำการศึกษาเพิ่มเติม เพื่อปรับปรุงเทคนิคที่ใช้ในการตรวจหาความผิดปกติแบบ fragile sites ให้มีประสิทธิภาพมากขึ้น
2. การศึกษาความผิดปกติของโครโมโซม ในกลุ่มผู้ป่วยออทิสติก โดยเฉพาะความผิดปกติแบบ fragile X syndrome ควรมุ่งไปทำการศึกษาในรายที่มีภาวะปัญญาอ่อนร่วมด้วย หรือในรายที่มีลักษณะทางร่างกายผิดปกติ ได้แก่ มีหนังหุ้มอวัยวะเพศ หรือมีอวัยวะเพศโตกว่าปกติ
3. ควรพัฒนาเทคนิคในการตรวจหาความผิดปกติแบบ fragile X syndrome ในขณะกำลังตั้งครีร์ ให้มีประสิทธิภาพและความแม่นยำ เพื่อจะช่วยลดอุบัติเหตุการของความผิดปกติของโครโมโซม ที่สามารถถ่ายทอดได้ทางกรรมพันธุ์
4. ควรทำการศึกษาค้นคว้าความผิดปกติของโครโมโซม ในผู้ป่วยออทิสติกเพศชาย โดยแบ่งกลุ่มผู้ป่วยตามอายุ เพื่อศึกษาว่าอายุของผู้ป่วยออทิสติก มีความสัมพันธ์กับความผิดปกติของโครโมโซมมากน้อยเพียงใด
5. ควรเผยแพร่ความรู้เกี่ยวกับความผิดปกติของโครโมโซม ที่สามารถถ่ายทอดได้ทางกรรมพันธุ์ ให้กับประชาชนทั่วไป พยาบาล และแพทย์ที่เกี่ยวข้อง เพื่อกระตุ้นให้เห็นความสำคัญของการตรวจโครโมโซมในรายที่มีข้อบ่งชี้