



สรุปการวิจัย

การวิจัยครั้งนี้ มุ่งหาความผิดปกติของเอกซโครโมโซมในคนไข้โรงพยาบาลปัญญาอ่อน โดยการตรวจหาเซลล์โครมาตินจากคนไข้จำนวน 204 คน เป็นชาย 102 คน อายุระหว่าง 8-25 ปี มี Q ระหว่าง 11-72 และคนไข้หญิง 102 คน อายุระหว่าง 6-33 ปี มี I Q ระหว่าง 22-86 กลุ่มควบคุมประกอบด้วยนิสิตคณะวิทยาศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย ชาย 5 คน อายุ 18-24 ปี หญิง 5 คน อายุ 20-25 ปี ทั้งสองเพศมี I Q สูงกว่า 90 กลุ่มตัวอย่างเหล่านี้ได้มาโดยการสุ่มแบบง่าย ตรวจหาเซลล์โครมาตินโดยทำ buccal smear ใช้เยื่อบุกระพุ้งแก้มทาบบนสไลด์แก้วที่สะอาด ตรึงด้วย ethanol และ ether แล้ว hydrolyse ด้วยกรด 1 N.HCl อุณหภูมิ 56° ซ. นำไปย้อมสีด้วย crystal violet ทำอย่างน้อย 2 สไลด์ ต่อ 1 คน ตรวจดูด้วย กล้องจุลทรรศน์ กำลังขยาย 400 เท่า นับจำนวนเซลล์โครมาตินบวกจากเซลล์ที่มีนิวเคลียสเห็นได้ชัดเจน อย่างน้อย 200 เซลล์ต่อคน หาจำนวนเซลล์โครมาตินบวกเป็นร้อยละ ค่าเฉลี่ย ส่วนเบี่ยงเบนมาตรฐาน ค่าเฉลี่ยในประชากรโดยประมาณ และเปรียบเทียบจำนวนเซลล์โครมาตินบวกที่พบ ระหว่างเพศและระหว่างกลุ่มคนไข้กับกลุ่มควบคุม ในกรณีที่มีความผิดปกติของเซลล์โครมาตินหรือสงสัยว่าจะมีความผิดปกตินั้นก็ทำการศึกษาโครโมโซมและทำการไอโทป์ประกอบด้วย โดยทำกับคนไข้ทุกคนที่ผิดปกติ ในคนไข้ที่สงสัยสุ่มมาทำ 3 ใน 4 ส่วนกลุ่มควบคุมสุ่มมาเพศละ 1 คน

การศึกษาโครโมโซมทำโดยการเพาะเลี้ยงเม็ดเลือดขาวด้วยวิธี micro-technique เตรียมสไลด์ด้วย flaming technique ย้อมด้วย siemsa

ตรวจนับโครโมโซมด้วยกล้องจุลทรรศน์กำลังขยาย 1000 เท่า นับจากเซลล์ระยะ เมตาเฟสที่มีโครโมโซมกระจายที่จำนวน 20 เซลล์ ต่อ 1 คน และถ่ายรูปทำคาร์ไอโอ-โทพคนละอย่างน้อย 3 ภาพ คนไข้ที่ได้รับการยืนยันว่ามีเซลล์โครมาตินผิดปกติก็นำ มาศึกษาประวัติ รูปร่างลักษณะประกอบด้วย

ผลปรากฏว่า ในคนไข้ชาย 102 คน มีโครมาตินลบทุกคน มีจำนวนเซลล์โครมาตินบวกร้อยละ 0 ถึงร้อยละ 6 หรือร้อยละ 0.66 โดยเฉลี่ย (SD.=1.098) ส่วนใหญ่คนไข้มีจำนวนเซลล์โครมาตินบวกร้อยละ 0 (พบถึง 64 คนหรือร้อยละ 62.75) รองลงมาเป็นคนไข้ที่มีจำนวนเซลล์โครมาตินบวกร้อยละ 1 และร้อยละ 2 ตามลำดับ ส่วนกลุ่มคนปกติชายมีจำนวนเซลล์โครมาตินบวกร้อยละ 0 ถึงร้อยละ 2 หรือร้อยละ 0.8 โดยเฉลี่ย (SD.=0.748) ในคนไข้หญิง 102 คน มีโครมาตินลบ 1 คนมีจำนวนเซลล์โครมาตินบวกร้อยละ 0 ถือเป็นความผิดปกติร้อยละ 0.98 ของคนไข้หญิงหรือร้อยละ 0.49 ของคนไข้ทั้งหมด ส่วนคนไข้หญิงอีก 101 คนมีโครมาตินบวกจำนวนเซลล์โครมาตินบวกร้อยละ 17 ถึงร้อยละ 44 หรือร้อยละ 27.74 โดยเฉลี่ย (SD.=6.679) เป็นคนไข้หญิงที่มีจำนวนเซลล์โครมาตินบวกร้อยละ 27 มากที่สุด (พบร้อยละ 14.71) และรองลงมาเป็นคนไข้ที่มีจำนวนเซลล์โครมาตินบวกร้อยละ 23 และร้อยละ 29 ตามลำดับ ส่วนกลุ่มคนปกติหญิงมีจำนวนเซลล์โครมาตินบวกร้อยละ 25 ถึงร้อยละ 44 หรือร้อยละ 32.40 โดยเฉลี่ย (SD.=6.343)

เมื่อเปรียบเทียบจำนวนเซลล์โครมาตินบวกที่พบในเพศหญิงและเพศชายแล้ว ปรากฏว่า เพศหญิงมีจำนวนเซลล์โครมาตินบวกสูงกว่าเพศชายอย่างเด่นชัด และจำนวนเซลล์โครมาตินบวกที่พบมีความแปรปรวนสูงกว่าเพศชายด้วย และเมื่อเปรียบเทียบจำนวนเซลล์โครมาตินบวกที่พบระหว่างกลุ่มคนไข้และกลุ่มคนปกติแล้วปรากฏว่า ไม่แตกต่างกันอย่างมีนัยสำคัญในทั้งสองเพศ

เมื่อทำการศึกษาโครโมโซมในคนไข้หญิงโครมาตินลบ 1 คน คนไข้หญิงโครมาตินบวกที่ส่งสัย 6 คนส่งมา 5 คน คนไข้ชายโครมาตินลบที่ส่งสัย 8 คนส่งมา 6 คน และกลุ่มคนปกติอีกเพศละ 1 คน รวมเป็น 14 คน ปรากฏว่า คนไข้หญิงโครมาตินลบมีโครโมโซม 45,XO ซึ่งมีโครโมโซมเพศผิดปกติ ส่วนคนไข้หญิงที่

สงสัยและคนปกติจากกลุ่มคนปกติที่มีโครโมโซมเพศเป็น XX ปกติ ส่วนในเพศชายทั้งคนไข้ที่สงสัยและคนปกติจากกลุ่มคนปกติมีโครโมโซมเพศเป็น XY ปกติเช่นกัน

หญิงโครมาตินลบมีจำนวนเซลล์โครมาตินบวกร้อยละ 0 มีโครโมโซม 45,XO เป็นเพศหญิง อายุ 27 ปี I.Q. 86 สติปัญญาอยู่ในระดับปัญญาทึบ มีลักษณะเป็น Turner's syndrome ไม่เคยมีประจำเดือน รูปร่างเตี้ยแกรน สูง 141 ซม. หนัก 30 กก. หน้าอกแบนราบ แขนงอเป็นมุม มือและเท้ายาวใหญ่ มุมปากตก หางตากด ใบหูขนาดใหญ่และอยู่ต่ำ รอยรอยมดคันหลังต่ำ ขากรรไกรล่างเล็ก แคบ เพดานปากโค้งสูง ฟันดูเกือบทั้งปาก เล็บเท้าผู้ก่อนมีแผลเป็นขนาดใหญ่บริเวณแม็คร้อยหวายน่องซ้าย คลอดขณะบิดาอายุ 51 ปี มารดาอายุ 27 ปี มีพี่น้องเพศหญิง 3 คน ทุกคนปกติ คนไข้สามารถเรียนจบชั้นประโยคประถมศึกษาตอนปลาย (ป. 7)

ข้อเสนอแนะ

การสำรวจเซลล์โครมาตินโดยการทำ buccal smear ควรจะมีการทำเป็นประจำในคนไข้ปัญญาอ่อน เพื่อให้ได้อัตราความผิดปกติที่แท้จริงในคนไข้ปัญญาอ่อนของไทย และควรมีการตรวจหา Y-fluorescence ประกอบด้วยเพื่อสำรวจหาคนไข้ชายที่มีวายโครโมโซมผิดปกติด้วย

นอกจากนี้ การวิเคราะห์โครโมโซมยังมีปัญหาที่ยากในการจับคู่โครโมโซม จึงน่าจะมีการใช้วิธีทำ chromosome banding เพื่อช่วยให้การทำคาริโอไทป์สะดวกและถูกต้องยิ่งขึ้น