



ตอนที่ 1 การสำรวจ เชกส์โครมาทิน

สถานการณ์ของกลุ่มตัวอย่าง

จากการสำรวจเชกส์โครมาทินในคนไข้ของโรงพยาบาลปัญญาอ่อน ปี 2520 จำนวน 204 คน เป็นคนไข้ชาย 102 คน อายุ 8-25 ปี และ I.Q. 11-72 เป็นคนไข้หญิง 102 คน อายุ 6-33 ปี I.Q. 22-86 แบ่งเป็น 6 กลุ่มตามระดับ I.Q. ดังแสดงในตารางที่ 4 กลุ่มคนปกติเพศชาย 5 คน อายุ 18-24 ปี เพศหญิง 5 คน อายุ 20-25 ปี

ตารางที่ 4 แสดงจำนวนคนไข้ที่ทำการสำรวจเชกส์โครมาทิน

กลุ่มตัวอย่าง	I.Q.	เพศชาย		เพศหญิง	
		จำนวนคน	อายุ(ปี)	จำนวนคน	อายุ(ปี)
กลุ่มคนไข้					
1. Dull Normal	90-84	0	-	1	27
2. Borderline	83-68	2	13-17	1	10
3. Mild Retardation	67-52	30	11-21	25	18-24
4. Moderate Retardation	51-36	47	10-25	61	6-31
5. Severe Retardation	35-20	22	8-22	14	10-33
6. Profound Retardation	< 20	1	16	0	-
กลุ่มคนปกติ	> 90	5	18-24	5	20-25

คนใช้ส่วนใหญ่อยู่ในกลุ่มระดับ I Q 51-36 ทั้งหญิงและชาย รองลงมา  
อยู่ในระดับ I Q 67-52 และระดับ I Q 35-20 ตามลำดับ ส่วนในกลุ่มระดับ  
I Q อื่นๆมีคนใช้น้อยมาก

### ๕ ผลการสำรวจเฮลโกรม่ากิน

#### ก. ในเพศชาย

คนใช้ชาย 102 คน มีจำนวนเฮลโกรม่ากินบวกร้อยละ 0 ถึงร้อยละ  
6 ส่วนใหญ่มีจำนวนเฮลโกรม่ากินบวกร้อยละ 0 พบถึง 64 คน(ร้อยละ 62.75)  
คนใช้ชายที่มีจำนวนเฮลโกรม่ากินบวกร้อยละ 1, ร้อยละ 2 และร้อยละ 3 นั้นพบไม่  
มากนัก(ร้อยละ 21.57, ร้อยละ 7.84, และร้อยละ 4.90 ตามลำดับ) ส่วนคน  
ใช้ที่มีจำนวนเฮลโกรม่ากินบวกร้อยละ 4 ถึงร้อยละ 6 นั้น พบน้อยมากโดยเฉพาะ  
คนใช้ที่มีจำนวนเฮลโกรม่ากินบวกร้อยละ 5 ไม่พบเลย และไม่พบคนใช้ชายที่มี  
จำนวนเฮลโกรม่ากินบวกเกินร้อยละ 10 เลย ส่วนในกลุ่มคนปกติเพศชายปกติมี  
จำนวนเฮลโกรม่ากินบวกร้อยละ 0 ถึงร้อยละ 2 จำแนกจำนวนคนใช้ชายตาม  
จำนวนเฮลโกรม่ากินบวกใน 100 เซล ในตารางที่ 5 เป็นชายโกรม่ากินลบทุกคน  
ตารางที่ 5 แสดงจำนวนคนใช้ชาย จำแนกตามจำนวนเฮลโกรม่ากินบวก  
ใน 100 เซล

จำนวนเฮลโกรม่ากินบวก ใน 100 เซล	คนใช้(คน)							ร้อยละ	คนปกติ (คน)
	กลุ่ม	2	3	4	5	6	รวม		
0	-	1	21	27	14	1	64	62.75	2
1	-	1	5	11	5	-	22	21.57	2
2	-	-	-	7	1	-	8	7.84	1
3	-	-	3	1	1	-	5	4.90	
4	-	-	1	1	-	-	2	1.96	
5	-	-	-	-	-	-	0	0	
6	-	-	-	-	1	-	1	0.98	
0-6	0	2	30	47	22	1	102	100	5

เมื่อนำค่าจำนวนเซลล์โครมาตินบวกใน 100 เซลล์พบในเพศชายมาหาค่าเฉลี่ย ในกลุ่มคนไข้ได้ค่าเฉลี่ยร้อยละ 0.66 ในกลุ่มคนปกติได้ค่าเฉลี่ยร้อยละ 0.8 ดังแสดงในตารางที่ 7

### ข. ในเพศหญิง

คนไข้หญิง 102 คน มี 1 คน โครมาตินลบ เหมือนในเพศชาย มีจำนวนเซลล์โครมาตินบวกร้อยละ 0 คิดเป็นอุบัติการณ์ของหญิงโครมาตินลบร้อยละ 0.98 ของคนไข้หญิงทั้งหมด และคิดเป็นคนไข้ที่มีความผิดปกติของเซลล์โครมาตินร้อยละ 0.48 ของคนไข้ทั้งหมดที่สำรวจครั้งนี้ ส่วนคนไข้หญิงอีก 101 คนมีโครมาตินบวก พบจำนวนเซลล์โครมาตินบวกตั้งแต่ร้อยละ 17 ถึงร้อยละ 44 หรือร้อยละ 27.74 โดยเฉลี่ย คนไข้ที่มีจำนวนเซลล์โครมาตินบวกร้อยละ 27 พบมากที่สุด(พบร้อยละ 14.71) รองลงมาคือคนไข้ที่มีจำนวนเซลล์โครมาตินบวกร้อยละ 23 และร้อยละ 29 ส่วนคนไข้ที่มีจำนวนเซลล์โครมาตินบวกต่ำกว่าร้อยละ 20 และสูงกว่าร้อยละ 40 พบน้อยมาก(พบเพียงร้อยละ 0.98) ส่วนในกลุ่มคนปกติเพศหญิงปกติมีจำนวนเซลล์โครมาตินบวกตั้งแต่ร้อยละ 25 ถึงร้อยละ 44 หรือร้อยละ 32.4 โดยเฉลี่ย จำแนกจำนวนคนไข้หญิงตามจำนวนเซลล์โครมาตินบวกใน 100 เซลล์ไว้ในตารางที่ 6

### การเปรียบเทียบจำนวนเซลล์โครมาตินบวกใน 100 เซลล์

#### ก. การเปรียบเทียบระหว่างเพศ

เพศชายทั้งกลุ่มคนไข้และกลุ่มคนปกติ มีค่าจำนวนเซลล์โครมาตินบวกไม่เกินร้อยละ 6 มีค่าเฉลี่ยร้อยละ 0.66 (ในกลุ่มคนไข้ชาย) และเฉลี่ยร้อยละ 0.8 (ในกลุ่มคนปกติชาย) เท่านั้น ส่วนในเพศหญิง คนไข้ที่มีโครมาตินลบ เหมือนเพศชายมีเพียง 1 คน ที่เหลือมีโครมาตินบวก จำนวนเซลล์โครมาตินบวกมีตั้งแต่ร้อยละ 17 ถึงร้อยละ 44 หรือเฉลี่ยแล้วมีร้อยละ 27.74 และในกลุ่มคนปกติหญิงมีค่าจำนวนเซลล์โครมาตินบวกร้อยละ 25 ถึงร้อยละ 44 หรือร้อยละ 32.4 โดยเฉลี่ย จะเห็นได้ว่า จำนวนเซลล์โครมาตินบวกในเพศหญิงสูงกว่าเพศชายอย่างเด่นชัด ส่วนเบี่ยงเบนมาตรฐานของจำนวนเซลล์โครมาตินบวกในเพศหญิง

ตารางที่ 6 แสดงจำนวนคนไข้หญิง จำแนกตามจำนวนเซลล์โครมาตินบวกใน  
100 เซลล์

จำนวนเซลล์โครมาตินบวก ใน 100 เซลล์	คนไข้ (คน)						รวม	ร้อยละ	กลุ่มปกติ (คน)
	กลุ่ม 1	2	3	4	5	6			
0	1	-	-	-	-	-	1	0.98	
17	-	-	-	1	-	-	1	0.98	
18	-	-	-	-	-	-	0	0	
19	-	-	-	-	-	-	0	0	
20	-	-	-	1	1	-	2	1.96	
21	-	-	3	-	-	-	3	2.94	
22	-	-	1	2	-	-	3	2.94	
23	-	-	2	7	1	-	10	9.80	
24	-	1	1	3	2	-	7	6.86	
25	-	-	2	6	1	-	9	8.82	1
26	-	-	1	8	-	-	9	8.82	
27	-	-	4	10	1	-	15	14.71	
28	-	-	2	3	-	-	5	4.90	
29	-	-	3	5	2	-	10	9.80	1
30	-	-	1	1	2	-	4	3.92	
31	-	-	1	2	-	-	3	2.94	
32	-	-	-	1	-	-	1	0.98	2
33	-	-	-	1	2	-	3	2.94	
34	-	-	1	3	2	-	6	5.88	
35	-	-	1	2	-	-	3	2.94	
36	-	-	-	1	-	-	1	0.98	
37	-	-	1	1	-	-	2	1.96	
38	-	-	-	1	-	-	1	0.98	
39	-	-	-	1	-	-	1	0.98	
40	-	-	-	1	-	-	1	0.98	
44	-	-	1	-	-	-	1	0.98	1
0-44	1	1	25	61	14	0	102	100	5



ก็สูงกว่าส่วนเบี่ยงเบนมาตรฐานของจำนวนเซลล์โครมาตินบวกในเพศชาย (ดูตารางที่ 7 ประกอบด้วย) แสดงว่า ความแปรปรวนของค่าจำนวนเซลล์โครมาตินบวกในเพศหญิงสูงกว่าในเพศชาย และเมื่อกำหนดหาค่าเฉลี่ยของประชากรโดยประมาณ ( $\mu$ ) ปรากฏว่า จำนวนเซลล์โครมาตินบวก ในกลุ่มคนไข้ชาย คนไข้หญิง คนปกติชาย และกลุ่มคนปกติหญิง มีค่าอยู่ในช่วง  $0.66 \pm 0.283$ ,  $0.80 \pm 1.402$ ,  $27.74 \pm 1.745$ ,  $32.40 \pm 11.885$  ตามลำดับ

ตารางที่ 7 แสดงค่าเฉลี่ย ( $\bar{x}$ ) ส่วนเบี่ยงเบนมาตรฐาน (SD.) ค่าเฉลี่ยในประชากรโดยประมาณ ( $\mu$ ) ของจำนวนเซลล์โครมาตินบวก และค่า t สำหรับการเปรียบเทียบความแตกต่างระหว่างกลุ่ม

กลุ่มตัวอย่าง	$\bar{x}$	SD.	$\mu$	t
คนไข้ชาย	0.66	1.098	$0.66 \pm 0.283$	0.367
คนปกติชาย	0.80	0.748	$0.80 \pm 1.402$	
คนไข้หญิง	27.74	6.679	$27.74 \pm 1.745$	1.437
คนปกติหญิง	32.40	6.343	$32.40 \pm 11.885$	

### ข. การเปรียบเทียบระหว่างกลุ่ม

เมื่อนำค่าเฉลี่ยจำนวนเซลล์โครมาตินบวกในแต่ละเพศมาเปรียบเทียบกันระหว่างกลุ่มคนไข้กับกลุ่มคนปกติ ปรากฏว่า ค่าเฉลี่ยในกลุ่มควบคุมสูงกว่าค่าเฉลี่ยในกลุ่มคนไข้ ทั้งสองเพศ แต่เมื่อทดสอบความแตกต่างนั้นด้วยการทดสอบ-t ( $t$ -test) ปรากฏว่า ค่าเฉลี่ยของจำนวนเซลล์โครมาตินบวกในกลุ่มคนไข้ กับกลุ่มคนปกติไม่ต่างกันอย่างมีนัยสำคัญ ทั้งสองเพศ ( $t_{.01, 104} = 2.6242$ ,  $t_{.01, 105} = 2.6238$ ) ดูตารางที่ 7 ด้วย แสดงว่า จำนวนเซลล์โครมาตินบวกในคนไข้แต่ละเพศ ไม่ต่างจากคนปกติของทั้งแต่ละเพศนั้น

ตอนที่ 2 ผลการวิเคราะห์โครโมโซมและการทำคาริโอไทป์

จากผลการตรวจเซลล์โครมาทิน มีจำนวนคนไข้และคนปกติที่อยู่ในเกณฑ์ที่ต้องทำการวิเคราะห์โครโมโซม และทำคาริโอไทป์ ดังต่อไปนี้

1. ชายโครมาทินลบ มีจำนวนเซลล์โครมาทินบวกสูงกว่าร้อยละ  $\bar{X} + 2SD$  หรือ  $(0.80 + 2 \times 1.098)$  ซึ่งเท่ากับ ร้อยละ 3 จากการตรวจเซลล์โครมาทินพบคนไข้ชายที่มีจำนวนเซลล์โครมาทินบวกตั้งแต่ร้อยละ 3 ถึงร้อยละ 6 จำนวน 8 คน สุ่มมา 3 ใน 4 เท่ากับ 6 คน จึงนำคนไข้ชายที่ได้รับการสุ่มทั้ง 6 คนมาศึกษาโครโมโซม เพื่อยืนยันว่าโครโมโซมเพศผิดปกติหรือไม่

2. หญิงโครมาทินลบ ตรวจพบ 1 คน

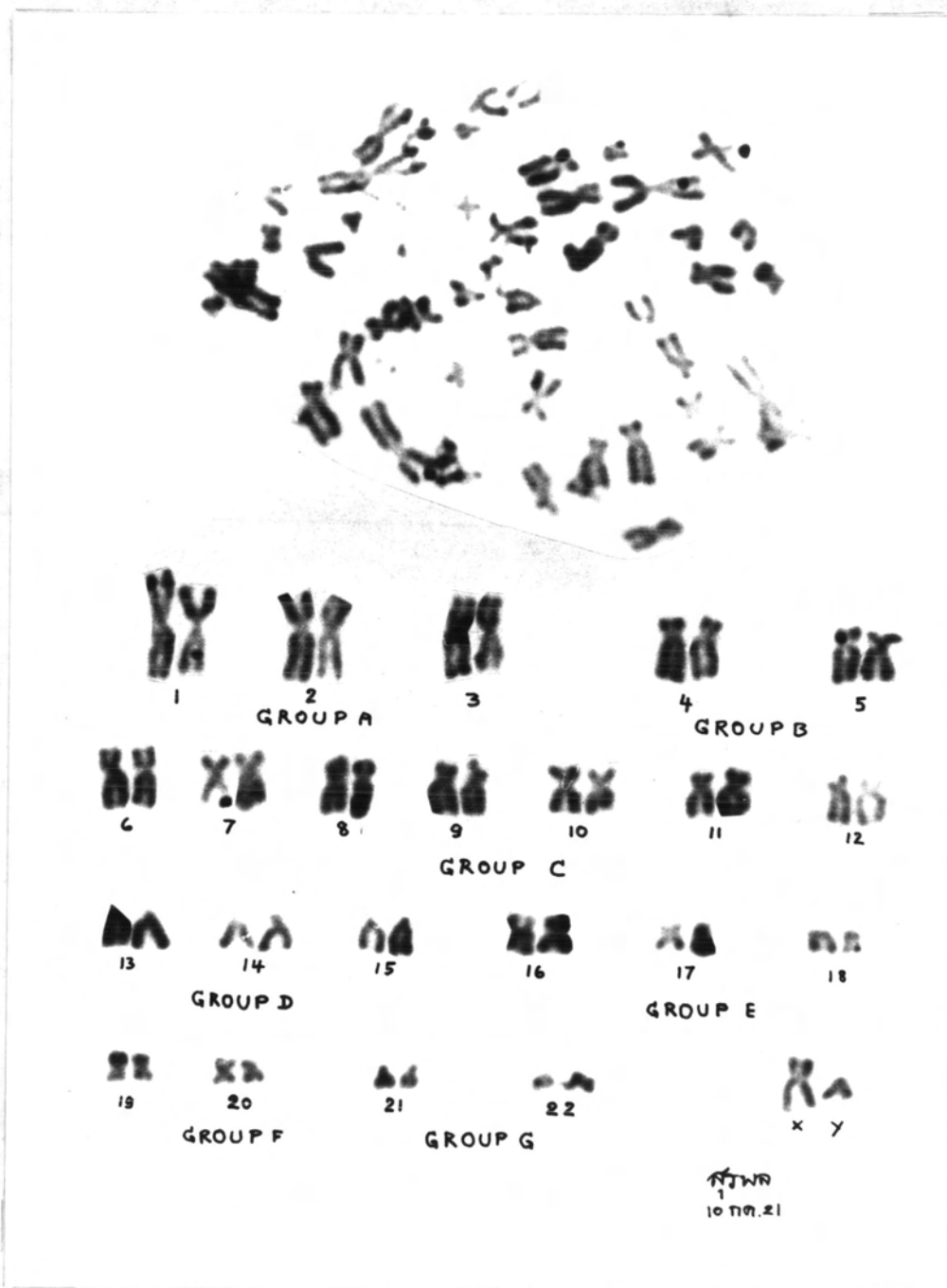
3. หญิงโครมาทินบวก มีจำนวนเซลล์โครมาทินบวกต่ำกว่าร้อยละ  $\bar{X} - 2SD$  หรือ  $(27.74 - 2 \times 6.679)$  ซึ่งเท่ากับ ร้อยละ 14.38 แต่ไม่มีคนไข้หญิงอยู่ในเกณฑ์นี้เลย จึงขยายช่วงของเกณฑ์นี้ออกไปถึงจำนวนเซลล์โครมาทินบวกร้อยละ  $\bar{X} - 1SD$  หรือ  $(27.74 - 1 \times 6.679)$  ซึ่งเท่ากับร้อยละ 21 จากการตรวจเซลล์โครมาทินพบคนไข้หญิงที่มีจำนวนเซลล์โครมาทินบวกต่ำกว่าร้อยละ 21 แต่ไม่ถึงเกณฑ์มีโครมาทินลบ (มีจำนวนเซลล์โครมาทินบวกต่ำกว่าร้อยละ 10) จำนวน 6 คน สุ่มมา 3 ใน 4 เท่ากับ 5 คนโดยประมาณ จึงนำคนไข้หญิงที่ได้รับการสุ่มทั้ง 5 คนมาศึกษาโครโมโซม เพื่อยืนยันว่าโครโมโซมเพศผิดปกติหรือไม่

4. คนปกติจากกลุ่มคนปกติ ใช้ชายหญิงอย่างละ 1 คน

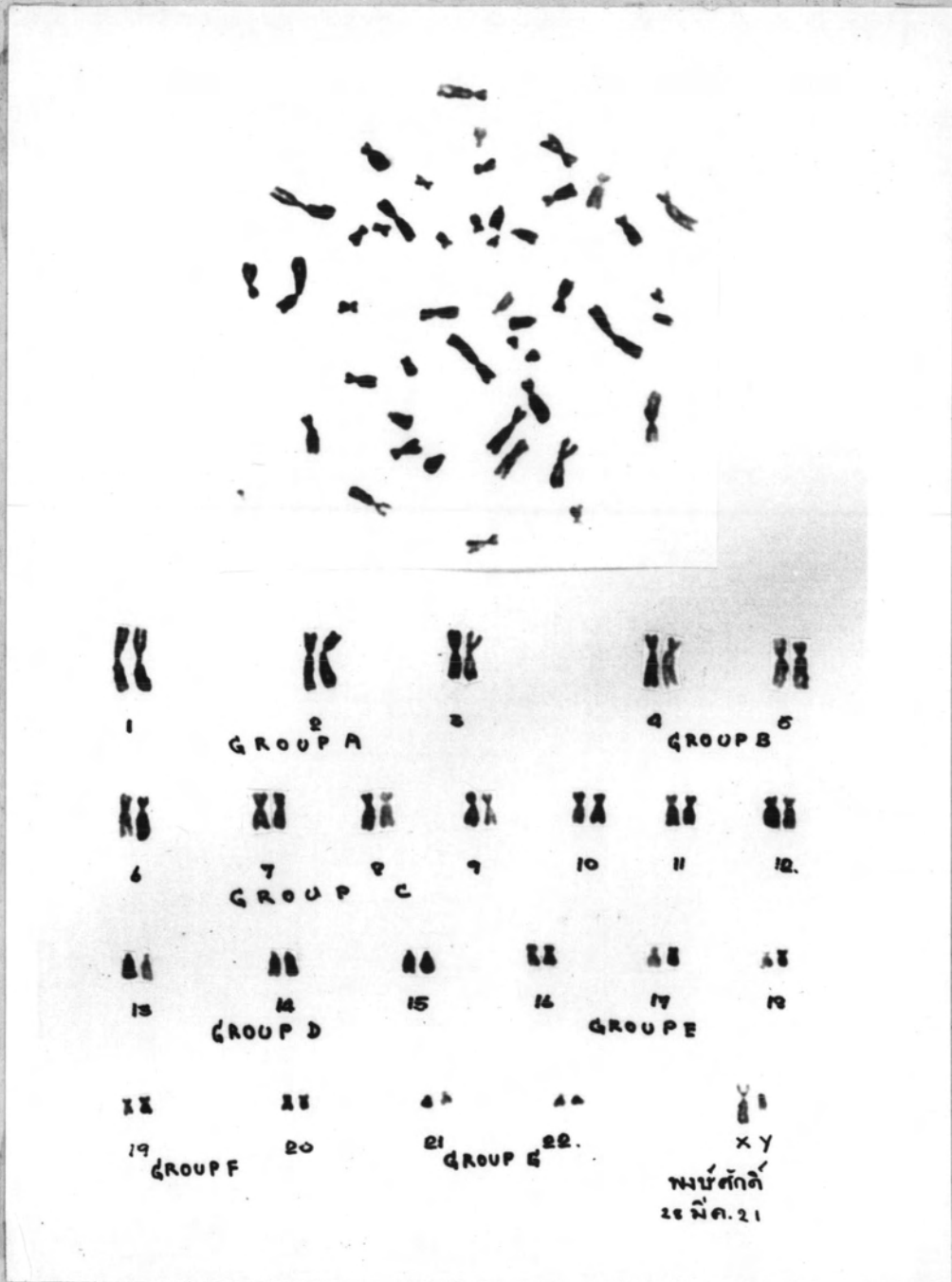
เมื่อนำกลุ่มตัวอย่างดังกล่าวนี้มาทำการวิเคราะห์โครโมโซมและทำคาริโอ-  
ไทป์ ปรากฏผลดังต่อไปนี้

ก. เพศชาย

ในเพศชายปกติมีโครโมโซม 46, XY คาริโอไทป์แสดงในรูปแบบที่ 2 คนไข้ชายที่มีจำนวนเซลล์โครมาทินบวก มากกว่าร้อยละ  $\bar{X} + 2SD$  (ร้อยละ 3) จำนวน 6 คน มีโครโมโซม 46, XY จำนวน 5 คน และมีโครโมโซม 47,XY, $\Delta$ +

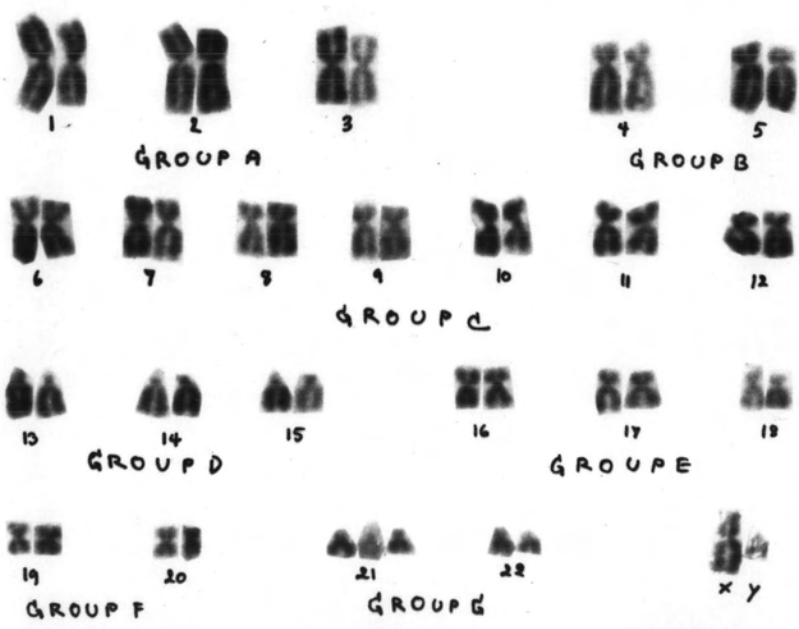
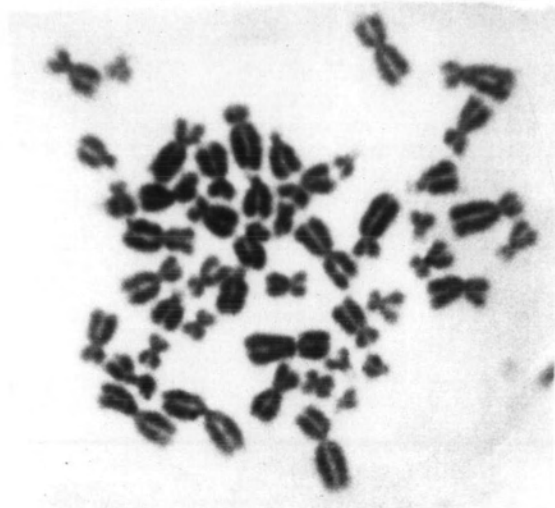


รูปที่ 2 แสดงการไอโทป์ของเพศชายปกติ มีโครโมโซม 46, XY  
(กำลังขยาย 1000 เท่า)



รูปที่ 3 แสดงคาริโอไทป์ของคนไข้ชายที่มีโครโมโซม 46, XY.  
(กำลังขยาย 1000 เท่า)





ประภท  
เลข. 21

รูปที่ 4 แสดงคาริโอไทป์ของคนไข้ชายที่มีโครโมโซม 47, XY, G+ (กำลังขยาย 1000 เท่า)

จำนวน 1 คน แสดงในตารางที่ 8 คาร์ิโอไทป์คนไข้ชาย โครโมโซม 46,XY  
แสดงในรูปที่ 3 และคาร์ิโอไทป์ของคนไข้ชายโครโมโซม 47,XY,G+ แสดงในรูปที่ 4  
ทั้ง 6 คนนี้มีจำนวนเวกซ์โครโมโซม 1 ตัว เท่ากับในเพศชายปกติ ดังนั้นคนไข้ชาย  
ที่มีจำนวนเซลล์โครมาตินบวกร้อยละ 0 ถึงร้อยละ 6 มีโครโมโซมเพศปกติ

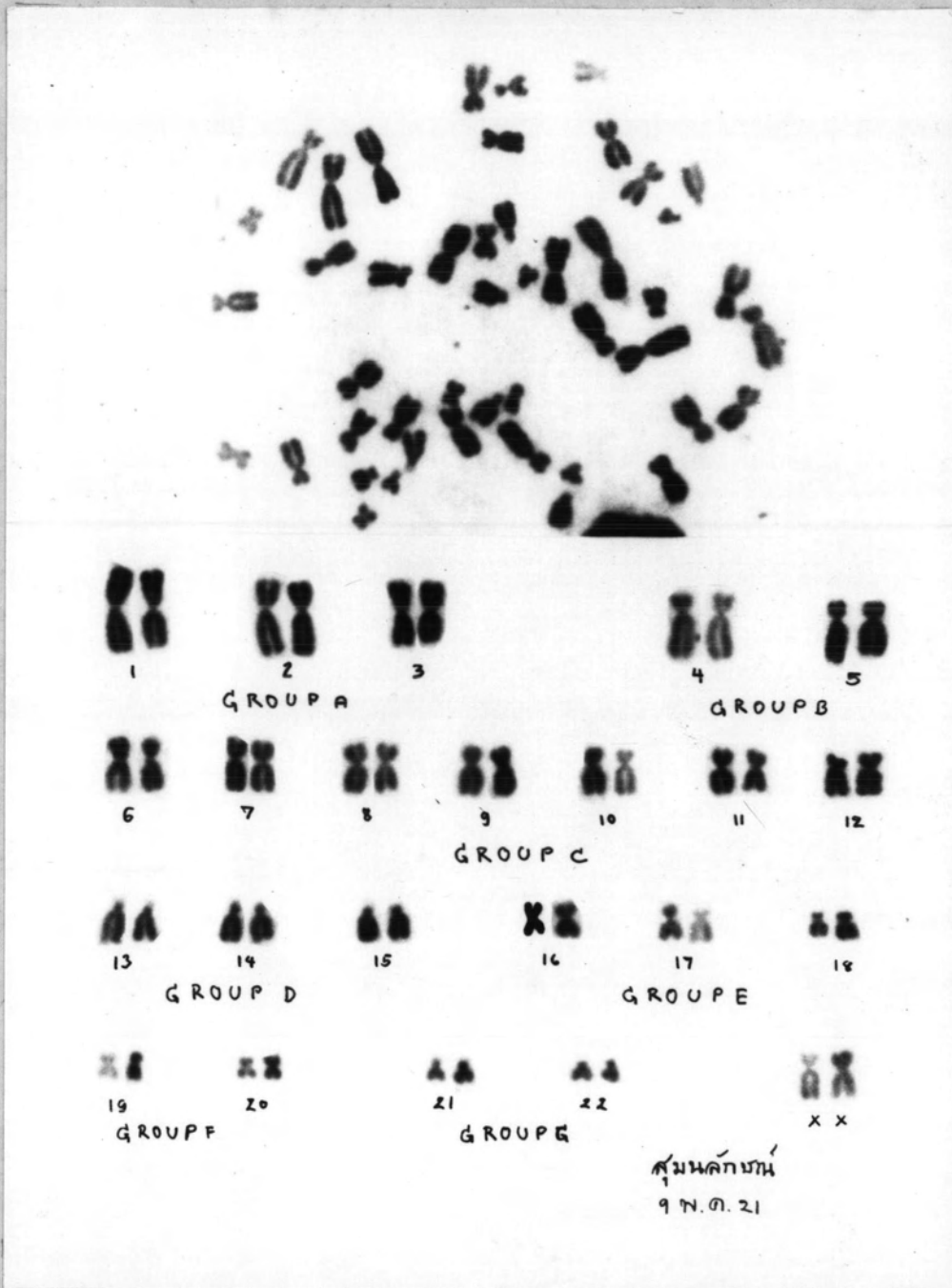
ตารางที่ 8 แสดงจำนวนโครโมโซมในเซลล์ของเพศชายปกติ และคนไข้ชายที่มี

จำนวนเซลล์โครมาตินบวก มากกว่าร้อยละ  $\bar{X} + 2SD$  (ร้อยละ 3)

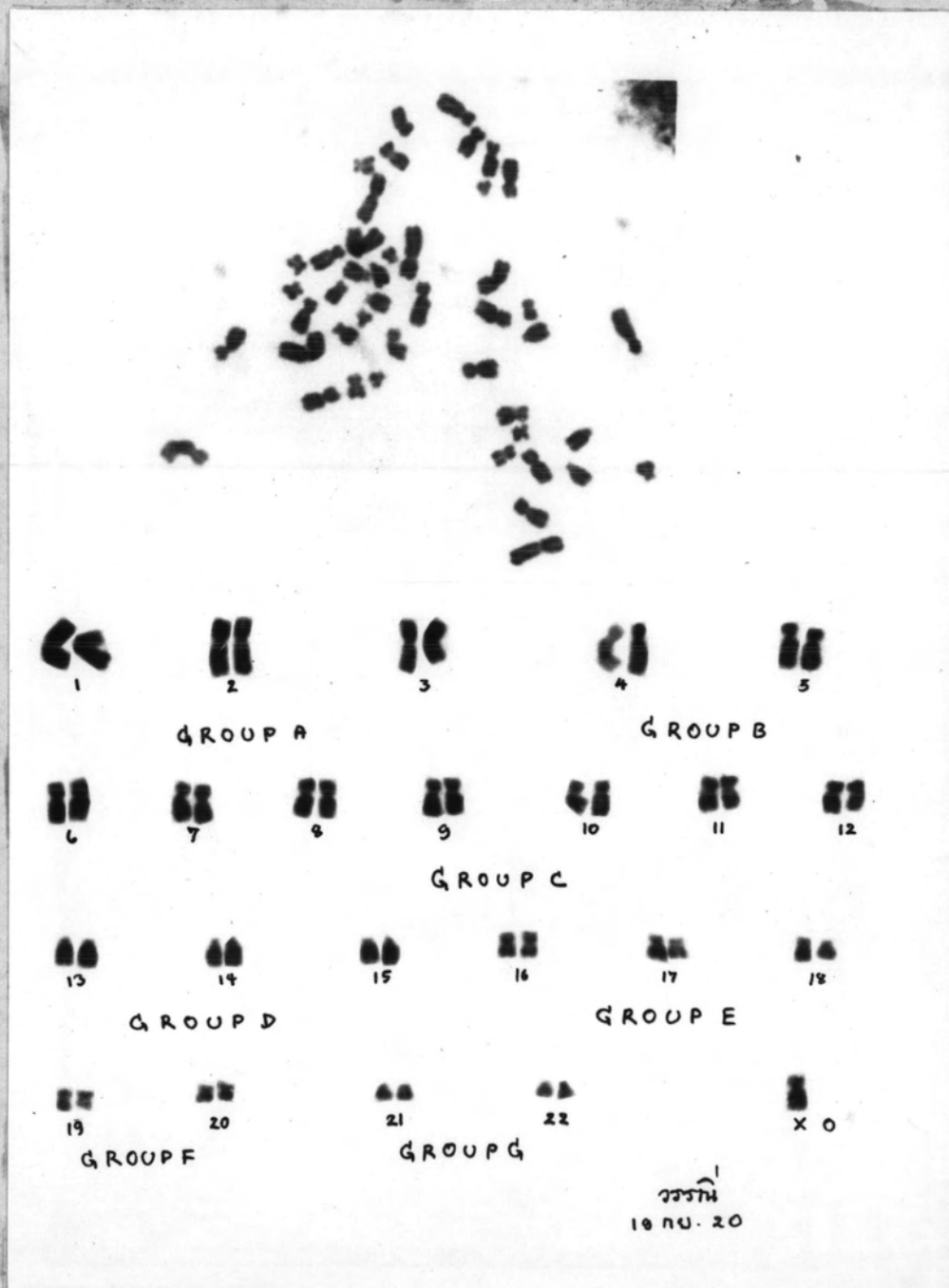
ตัวอย่าง	IQ	จำนวนเซลล์ โครมาตินบวก (ร้อยละ)	จำนวนเซลล์ ที่นับ โครโมโซม	จำนวนเซลล์ที่มีโครโมโซม					คาร์ิโอไทป์
				44	45	46	47	48	
คนไข้ 1	60	3	20	2	1	17	-	-	46,XY
คนไข้ 2	56	3	20	-	-	20	-	-	46,XY
คนไข้ 3	35	3	20	-	-	20	-	-	46,XY
คนไข้ 4	48	4	20	-	-	20	-	-	46,XY
คนไข้ 5	52	4	20	-	-	20	-	-	46,XY
คนไข้ 6	<30	6	50	5	4	6	35	-	47,XY,G+
คนปกติ	>90	0	20	3	3	14	-	-	46,XY

### ข. เพศหญิง

ในเพศหญิงปกติ มีโครโมโซม 46,XY คาร์ิโอไทป์แสดงในรูปที่ 5  
คนไข้หญิง โครมาตินลบ มีโครโมโซม 45, XO คาร์ิโอไทป์แสดงในรูปที่ 6 ส่วน  
คนไข้หญิงที่มีจำนวนเซลล์โครมาตินบวกน้อยกว่าร้อยละ  $\bar{X} - 1SD$  (ร้อยละ 21) จำนวน  
51 คน มีโครโมโซม 46, XX จำนวน 4 คน และมีโครโมโซม 47, XX, G+

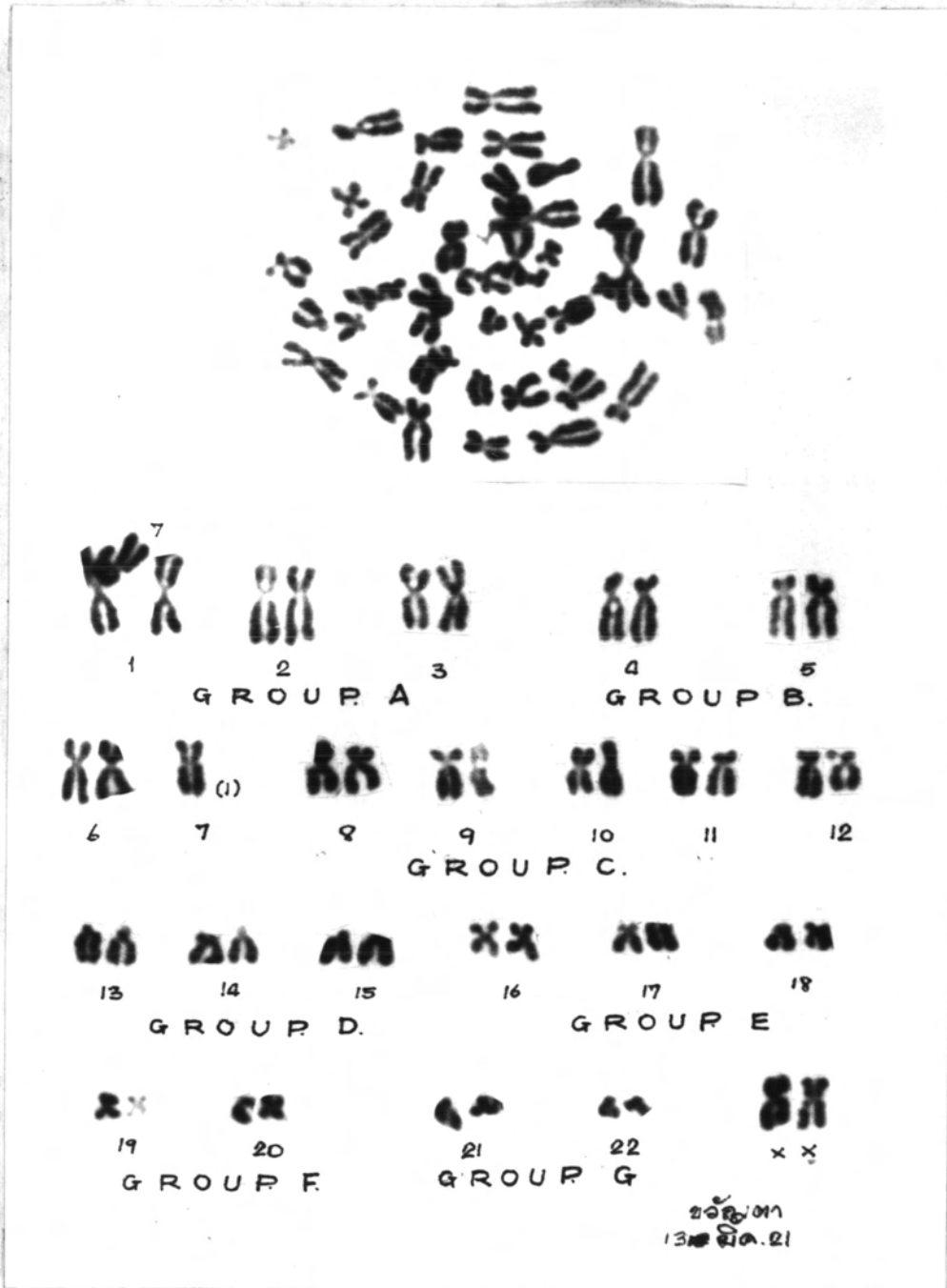


รูปที่ 5 แสดงการไอโทพ์ของเฟอเทอติงปกติ มีโครโมโซม 46, XX  
(กำลังขยาย 1000 เท่า)

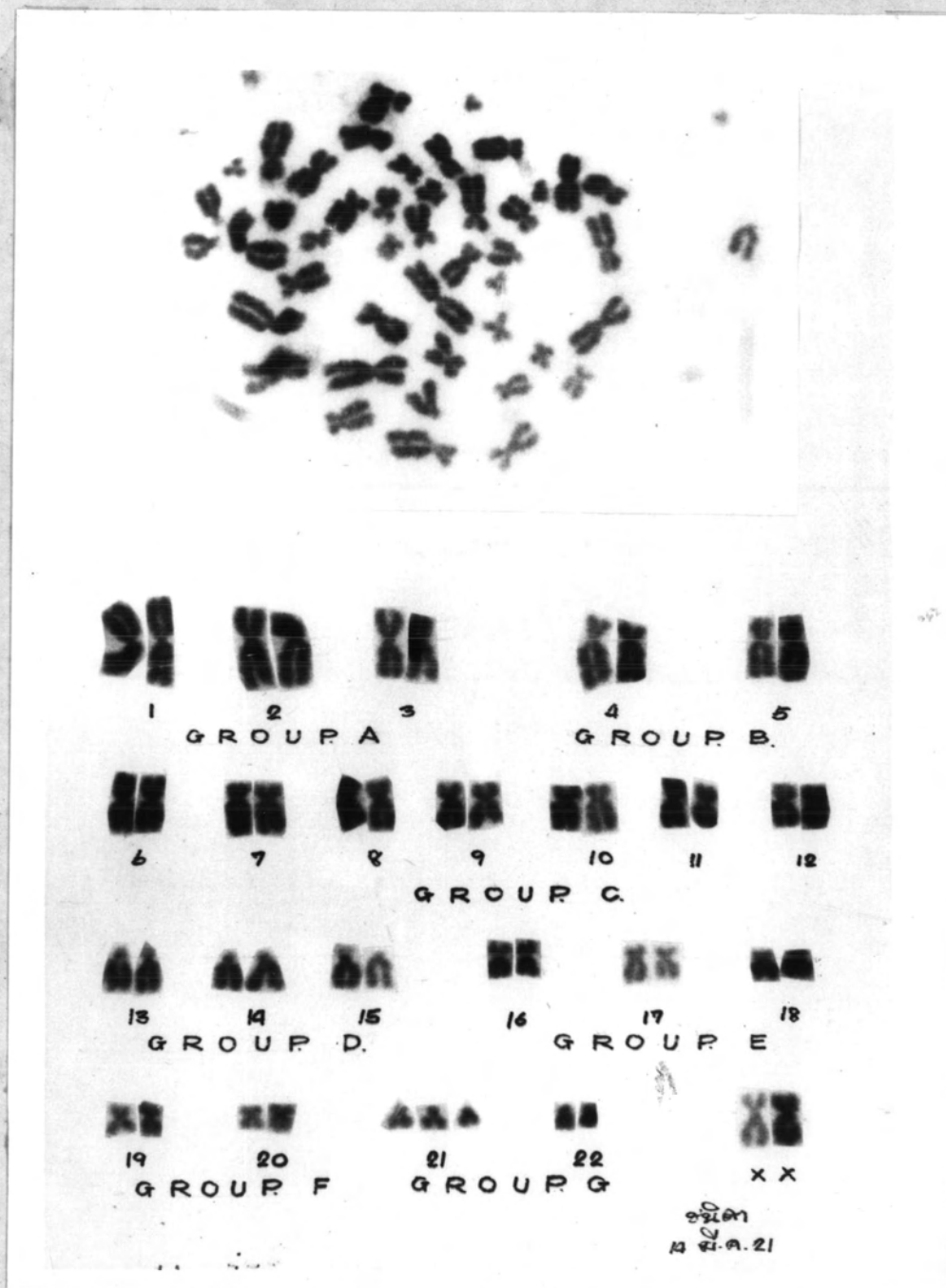


รูปที่ 6 แสดงคาริโอไทป์ของคนไข้หญิงโครมาตินลบ มีโครโมโซม 45, XO  
(กำลังขยาย 1000 เท่า)





รูปที่ 7 แสดงการวิเคราะห์โครโมโซมของคนที่หนึ่งที่มีโครโมโซม 46, XX  
(กำลังขยาย 1000 เท่า)



รูปที่ 8 แสดงคาริโอไทป์ของคนไข้หญิงที่มีโครโมโซม 47, XX, G+ (กำลังขยาย 1000 เท่า)

จำนวน 1 คน คาร์ิโอไทป์โครโมโซม 46, XX แสดงในรูปแบบที่ 7 และคาร์ิโอไทป์ 47, XX, G+ แสดงในรูปแบบที่ 8 ดังนั้น คนไข้หญิงโครมาตินลบ มีโครโมโซม 45, XO ซึ่งมีอยู่ 1 คนนั้น เป็นคนที่มีโครโมโซมเพศผิดปกติ ส่วนคนไข้หญิงที่มีจำนวนเซลล์โครมาตินบวกร้อยละ 17 ถึงร้อยละ 21 ซึ่งมีอยู่ 5 คนนั้นมีโครโมโซมเพศปกติ

ตารางที่ 9 แสดงจำนวนโครโมโซมในเซลล์ของเพศหญิงปกติ คนไข้หญิงโครมาตินลบ และคนไข้หญิงที่มีจำนวนเซลล์โครมาตินบวกต่ำกว่าร้อยละ X - 1SD (ร้อยละ 21)

ตัวอย่าง	I ๑	จำนวนเซลล์โครมาตินบวก (ร้อยละ)	จำนวนเซลล์ที่นับโครโมโซม	จำนวน เซลล์ที่มีโครโมโซม					คาร์ิโอไทป์
				44	45	46	47	48	
คนไข้โคร-									
มาตินลบ	86	0	50	4	46	-	-	-	45, XO
คนไข้ 1	46	17	20	-	-	20	-	-	46, XX
คนไข้ 2	33	20	50	6	3	3	38	-	47, XX, G+
คนไข้ 3	64	21	20	-	1	19	-	-	46, XX
คนไข้ 4	53	21	20	2	3	15	-	-	46, XX
คนไข้ 5	66	21	20	1	1	18	-	-	46, XX
คนปกติ	>90	25	20	-	-	20	-	-	46, XX

### ตอนที่ 3 ประวัติของคนไข้หญิงโครมาตินลบ

จากการทำ buccal smear พบหญิง 1 คน มีจำนวนเซลล์โครมาตินบวกร้อยละ 0 จึงเป็นโครมาตินลบ เมื่อวิเคราะห์โครโมโซมมีคาร์ิโอไทป์ 45, XO (รูปที่ 6) เมื่อศึกษาถึงประวัติของคนไข้ดังกล่าวนี้ ปรากฏว่า

คนไข้เป็นเพศหญิง อายุ 27 ปี สูง 141 เซนติเมตร หนัก 30 กิโลกรัม เตี้ยและผอม ไม่มีหน้าอก (คล้ายเด็กผู้ชาย) รังไข่ไม่เจริญ แขนงอเป็นมุม ซึ่งเป็นลักษณะของ Turner's syndrome และยังมีมือและเท้าข้างใหญ่ ผิวหนังเหี่ยวแห้งกว่าวัย (รูปที่ 9) ลักษณะใบหน้า ทางคาดก มุมปากตก ภายในปากมีเพดานปากโค้งสูงกว่าปกติ ขากรรไกรล่างเล็ก ฟันดูเกือบทั้งปาก (รูปที่ 10) ไบหูขนาดใหญ่และอยู่ต่ำ รอยไธรมข้างหลังต่ำ คอไม่แผ่เป็นปีก แต่ถ่วงจะเป็นสันจากไหล่ถึงไตกกหู (รูปที่ 11) บริเวณมัตร์ร้อยหวายน่องซ้ายมีแผลเป็นขนาดใหญ่ เริ่มมาจากแผลเล็ก ๆ (รูปที่ 12) ส่วนเล็บเท้าดูจนเป็นสีน้ำตาลเข้ม และเป็นขุย (รูปที่ 13)

ประวัติครอบครัว คนไข้คลอดขณะที่ยังมีบิดาอายุ 51 ปี มารดาอายุ 27 ปี มีพี่น้องเป็นหญิง 3 คน ทุกคนปกติ คนไข้ไม่เคยมีประจำเดือนเลย เคยถูกมารดาตีบริเวณหัวเหน่าเมื่ออายุได้ 4-5 ขวบ การศึกษาจบชั้นประถมศึกษาปีที่ 7 อาชีพช่วยบิดามารดาค้าขาย

การทดสอบทางจิตวิทยา จากการทดสอบด้วยแบบสอบ WAIS test โดยนักจิตวิทยาของโรงพยาบาลปัญญาดอน พญาไท กรุงเทพมหานคร สรุปว่า คนไข้พูดจาโต้ตอบได้รู้เรื่อง แต่ค่อนข้างช้า การทำงานขาดความมั่นใจต้องใช้ความอดทน ชอบพูดซ้ำประโยคเดิม และมีความพยายามน้อย สำหรับผลการวัด IQ ด้วยแบบสอบ I Q แบบต่าง ๆ ปรากฏว่า คนไข้ทำแบบสอบที่เป็น Verbal IQ test อยู่ในระดับ I Q 93 ทำแบบสอบที่เป็น Performance อยู่ในระดับ I Q 78 และ Full Scale อยู่ในระดับ I Q 86 ซึ่งจัดเป็นพวกมีสติปัญญาในระดับปัญญาทึบ แสดงว่า คนไข้มีความคิดค่อนข้างช้า ไม่ค่อยมีความเชื่อมั่นในตนเอง





รูปที่ 9 คนไข้หญิงโครมาตินลบ มีลักษณะ Turner's syndrome  
อายุ 27 ปี สูง 141 ซม. หนัก 30 กก. หน้าอกแบนราบ  
คล้ายเด็กผู้ชาย มือและเท้ายาวใหญ่ แขนงอเป็นมุม ไม่มี  
พัฒนาการทางเพศ



รูปที่ 10 ลักษณะใบหน้าของคนไข้หญิงโครมาตินดบ สังเกต หางตาตก  
1 มุมริมฝีปากตก ภายในปาก มีเพดานปากโค้งสูง ฐานกรรไกร  
ล่างเล็ก ฟันผุเกือบทั้งปาก



รูปที่ 11 คนไข้หญิงโครมาทินลบ แสดงลักษณะใบหู ขนาดใหญ่และต่ำ  
ลำคอมีสันจากไต้กกหูถึงบริเวณไหล่ แต่ไม่เด่นเป็นปีก



รูปที่ 12 คนใช้หญิงโครมาตินลบ แสดงบริเวณรอยหวายของน้องชาย  
มีแผลเป็นขนาดใหญ่





รูปที่ 13 คนไข้หญิงโครมาตินลบ แสดงเท้าขนาดใหญ่ ยาว ผอมแกรน  
และเล็บเท้าเป็นสีน้ำตาลเข้ม

ตนเอง การตัดสินใจในปัญหาเฉพาะหน้าไม่ค่อยดี ความจำในสิ่งที่ผ่านมาแล้วไม่ค่อยดี ความสามารถในการใช้ความคิดเป็นเหตุเป็นผลไม่มี มีความสนใจเอาใจใสน้อย ส่วนการทำงานในค่าน Performance test คนใช้ไม่ค่อยเข้าใจในสิ่งที่ทำ และทำค่อนข้างช้า เป็นคนค่อนข้างช้า ไม่สามารถแก้ไขสิ่งที่ผิดให้ถูกต้อง จะทำผิดซ้ำ ๆ การทำงานขาดการวางแผน ส่วนใหญ่ใช้วิธีลองผิดลองถูก (trial and error) การเคลื่อนไหวของกล้ามเนื้ออวัยวะต่าง ๆ ช้า