

การศึกษาโครโมโซมของผู้ป่วยโรคเรติโนบลาสโตมา

นางสาวรุ่งทิพย์ ถนอมสิงห์



วิทยานิพนธ์นี้เป็นส่วนหนึ่งของการศึกษาคามหลักสูตรปริญญาวิทยาศาสตรมหาบัณฑิต

ภาควิชาพหุศึกษาศาสตร์

บัณฑิตวิทยาลัย จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

พ. ศ. 2536

ISBN 974-582-452-6

ลิขสิทธิ์ของบัณฑิตวิทยาลัย จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

018826 I 15564125

**CHROMOSOME STUDY IN RETINOBLASTOMA PATIENTS**

**Miss Rungtip Thanomsing**

**A Thesis Submitted in Partial Fulfillment of the Requirements**

**for the Degree of Master of Science**

**Department of Botany**

**Graduate School**

**Chulalongkorn University**

**1993**

**ISBN 974-582-452-6**

หัวข้อวิทยานิพนธ์      การศึกษาโครโมโซมของผู้ป่วยโรคเวติโนเบลลาสโตมา  
 โดย                              นางสาวรุ่งทิพย์ ถนนมั่งคั่ง  
 ภาควิชา                        พญักษศาสตร์  
 อาจารย์ที่ปรึกษา            รองศาสตราจารย์พรหมิ์ ชีโนวัักษ์  
 อาจารย์ที่ปรึกษาร่วม      ศาสตราจารย์ นายแพทย์วิทยา เมฆมานันท์



บัณฑิตวิทยาลัย จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย อนุมัติให้รับวิทยานิพนธ์ฉบับนี้ เป็น  
 ส่วนหนึ่งของการศึกษาตามหลักสูตรปริญญาโทบัณฑิต

*[Signature]*  
 ..... คณะบดีบัณฑิต วิทยาลัย  
 (ศาสตราจารย์ ดร. ถาวร วัชรนัย)

คณะกรรมการสอบ วิทยานิพนธ์

*[Signature]* ประธานกรรมการ  
 .....  
 (รองศาสตราจารย์นายฉลวย หลายชูไทย)

*[Signature]*  
 ..... อาจารย์ที่ปรึกษา  
 (รองศาสตราจารย์พรหมิ์ ชีโนวัักษ์)

*[Signature]* อาจารย์ที่ปรึกษาร่วม  
 .....  
 (ศาสตราจารย์ นายแพทย์วิทยา เมฆมานันท์)

*[Signature]*  
 ..... กรรมการ  
 (รองศาสตราจารย์ ดร. กัญญา วัชรินทร์ ไชยสุต)

รุ่งทิพย์ ฤนามสิงห์ : การศึกษาโครโมโซมของผู้ป่วยโรคเรตินอบลาสโตมา (CHROMOSOME STUDY IN RETINOBLASTOMA PATIENTS) อ.ที่ปรึกษา : รศ.พรณี ชีโนรักษ์, 64 หน้า.  
ISBN 974-582-452-6

การศึกษาโครโมโซมจากการเพาะเลี้ยงเซลล์เม็ดเลือดขาวของผู้ป่วยโรคเรตินอบลาสโตมา จำนวน 40 ราย เป็นหญิง 18 ราย ชาย 22 ราย อายุเฉลี่ย 3 ปี เทียบกับเด็กปกติ 30 ราย เป็นหญิง 16 ราย ชาย 14 ราย อายุเฉลี่ย 2 ปี 5 เดือน จากการศึกษาประวัติครอบครัวผู้ป่วยโรคเรตินอบลาสโตมา 40 รายนี้ พบว่ามี 2 รายที่มีญาติเป็นโรคเดียวกับผู้ป่วย และอีก 2 ราย มีญาติเป็นโรคมะเร็งที่ส่วนอื่นของร่างกาย จากการศึกษาพบผู้ป่วย 4 ราย มีความผิดปกติของโครโมโซมดังนี้ ผู้ป่วยรายที่ 3 46,xy/46,xy del(13)(q33-34) และมีโครโมโซมตัวที่ 7 มีลักษณะพิเศษ แขนข้างสั้นแยกออกจากกัน, ผู้ป่วยรายที่ 5 พบจำนวนชุดของโครโมโซมเป็น 92,xxyy. และ 138 ,xxxyyy. ปนกับเซลล์ปกติ 46,xy ผู้ป่วยรายที่ 13 พบ 46,xy/46,xy. del(13)(q14) และผู้ป่วยรายที่ 24 มีบิดาที่มีโครโมโซมเป็น 46,xy/46,xy del(13)(q13)



ภาควิชา ..... แพทย์ศาสตร์ .....  
สาขาวิชา ..... พหุศาสตร์ .....  
ปีการศึกษา ..... 2535 .....

ลายมือชื่อนิติ ..... รุ่งทิพย์ ฤนามสิงห์ .....  
ลายมือชื่ออาจารย์ที่ปรึกษา ..... รศ. พรณี ชีโนรักษ์ .....  
ลายมือชื่ออาจารย์ที่ปรึกษาร่วม ..... รศ. นามสิงห์ .....

## C125411 : MAJOR GENETICS PROGRAMME  
KEY WORD: RETINOBLASTOMA/CHROMOSOME

RUNGTIP THANOMSING : CHROMOSOME STUDY IN RETINOBLASTOMA PATIENTS

THESIS ADVISOR : ASSO. PROF. PANNEE CHINORAK, 64 pp.

ISBN 974-582-452-6

Chromosome from retinoblastoma patients were studied by lymphocyte culture. Comparisons were made between 40 retinoblastoma patients of 18 females and 22 males (average age of 3 years) and 30 normal children of 16 females and 14 males (average age = 2.4 years). The family histories of the retinoblastoma patients were studied. It was found that two patients had relatives which are also retinoblastoma patients, and two other patients had relatives with other kind of cancer. Chromosome abnormalities were found in four of the 40 retinoblastoma patients as follow 46,xy/46,xy del(13)(q33-34) in case No.3, mosaicism of diploid, triploid and normal in case No.5, 46,xy/46,xy del(13)(q14) in case No.13 and 46,xy/46,xy del(13)(q13) in case No.24's father.

ภาควิชา..... พญกชภัทราพร.....

สาขาวิชา..... พันธุศาสตร์.....

ปีการศึกษา..... 2535.....

ลายมือชื่อนิสิต..... ธีระชัย ชวนะวณิช.....

ลายมือชื่ออาจารย์ที่ปรึกษา..... พญกชภัทราพร.....

ลายมือชื่ออาจารย์ที่ปรึกษาร่วม..... พญกชภัทราพร.....

กิตติกรรมประกาศ



๑.

งานวิจัยครั้งนี้ สำเร็จได้ด้วยความสามารถความช่วยเหลือ เป็นอย่างยิ่งจากหลายฝ่าย ผู้เขียนขอกราบขอบพระคุณทุกท่านดังรายนามต่อไปนี้

รองศาสตราจารย์พรณี ชีโนรักษ์ อาจารย์ที่ปรึกษาวิทยานิพนธ์ ที่กรุณาแนะนำให้ค่าปรึกษาดูแลเป็นอย่างดี ตลอดจนช่วยแก้ไขอุปสรรคต่างๆ ในงานวิจัยนี้ เสร็จสมบูรณ์ลงได้ด้วยดี

ศาสตราจารย์ นายแพทย์วิทยา เมฆานันท์ หัวหน้าหน่วยพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี ที่กรุณาให้ใช้อุปกรณ์ในการทำวิจัยของหน่วย และให้คำแนะนำเป็นอย่างดีตลอดมา

รองศาสตราจารย์นาถฉลุย หลายชูไทย หัวหน้าภาควิชาพฤกษศาสตร์

รองศาสตราจารย์ ดร. กัญยรัตน์ ไชยสุต ที่กรุณาแก้ไขข้อบกพร่อง ทำให้วิทยานิพนธ์นี้สมบูรณ์ยิ่งขึ้น

ศาสตราจารย์ แพทย์หญิงพงษ์จันทร์ หัตถ์รัตน์, ศาสตราจารย์ แพทย์หญิง สกาวรัตน์ คุณาวิศรุต, รองศาสตราจารย์ แพทย์หญิงอำไพวรรณ จวนสัมฤทธิ์

เจ้าหน้าที่และพยาบาลของหน่วยโลหิตวิทยาเด็ก และแผนกตรวจผู้ป่วยนอก ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ ที่กรุณาให้ความร่วมมือช่วยเหลือ เกี่ยวกับการเก็บตัวอย่างเลือดผู้ป่วยในความดูแล

ขอขอบคุณท่านผู้อำนวยการศูนย์วิจัย คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี ที่เอื้อเฟื้อสถานที่ทำการวิจัย

และขอขอบคุณ ผู้ช่วยศาสตราจารย์ ทนตแพทย์หญิงพรทิพย์ ชิวรัตน์,

ดร. ชานัญ มงคลเกษม ที่ช่วยเหลือเรื่องสไลด์ และเป็นกำลังใจตลอดมา

ท้ายสุดขอกราบขอบพระคุณ คุณพ่อ คุณแม่ ที่สนับสนุนเงินทุนในการศึกษาวิจัย

สารบัญ



ข.

	หน้า
บทคัดย่อภาษาไทย.....	ง
บทคัดย่อภาษาอังกฤษ.....	จ
กิตติกรรมประกาศ.....	ฉ
รายการตารางประกอบ.....	ช
รายการรูปประกอบ.....	ฅ
บทที่	
1 บทนำและการตรวจเอกสาร.....	1
2 อุปกรณ์และวิธีดำเนินการ.....	11
3 ผลการศึกษา.....	18
4 อภิปรายผลการศึกษา.....	44
5 สรุปผลการศึกษาและข้อเสนอแนะ.....	47
เอกสารอ้างอิง.....	49
ภาคผนวก.....	54
ประวัติผู้เขียน.....	57



ซี.

## รายการตารางประกอบ

ตารางที่		หน้า
1	แสดงผลการศึกษาโครโมโซมงานวิจัยของ Greta R. Bunin และคณะ.	5
2	แสดงโอกาสเป็นโรคของบุคคลในครอบครัวผู้ป่วยโรคเรติโนบลาสโตมา..	9
3	สถิติมะเร็งชนิดต่างๆ ในเด็กช่วงอายุแรกเกิดถึง 15 ปี.....	10
4	แสดงเพศ อายุ ของกลุ่มเด็กปกติ (control) ที่มี karyotype ปกติ..	21
5	แสดงเพศ อายุ อาการ ประวัติครอบครัวของผู้ป่วย.....	22
6	แสดงผลการตรวจวิเคราะห์แถบบนโครโมโซมของผู้ป่วย 40 ราย.....	27
7	แสดงผลการศึกษาคความหลากหลายของรูปร่างโครโมโซม 13 ศึกษา สัดส่วนของแขนข้างยาว (q) ต่อแขนข้างสั้น (p).....	29
8	แสดงผลการศึกษาคความหลากหลายของรูปร่างโครโมโซม 13 ศึกษา สัดส่วนของแขนข้างยาว (q) ต่อแขนข้างสั้น (p).....	30



รายการรูปประกอบ



รูปที่		หน้า
1	แสดงแผนภาพของโครโมโซมที่ 13 ในคนปกติ.....	31
2	แสดงความผิดปกติของโครโมโซมของผู้ป่วยรายที่ 3.....	32
3	แสดงลักษณะพิเศษของโครโมโซมของผู้ป่วยรายที่ 3.....	33
4	ภาพ A แสดงโครโมโซมจากเซลล์เม็ดเลือดขาวของผู้ป่วยรายที่ 3....	34
5	แสดงโครโมโซมของผู้ป่วยรายที่ 13 .....	35
6	แสดงโครโมโซมผิดปกติของบิดาผู้ป่วยรายที่ 24.....	36
7	แสดงโครโมโซมปกติของมารดาผู้ป่วยรายที่ 24.....	37
8	แสดงโครโมโซมของเด็กปกติที่ระยะโปรเมตาเฟส.....	38
9	แสดงโครโมโซมของเด็กปกติที่ระยะเมตาเฟส.....	39
10	แสดงโครโมโซมของเด็กปกติที่ระยะโปรเมตาเฟส.....	40
11	แสดงโครโมโซมของเด็กปกติที่ระยะโปรเมตาเฟส.....	41
12	แสดงโครโมโซมของเด็กปกติที่ระยะเมตาเฟส.....	42
13	แสดงโครโมโซมซึ่งย้อมซิลเวอร์สแตน (nucleolar organism, NOR-Stain) ของโครโมโซม satellite.....	43