



สรุปผลการทดลอง และข้อเสนอนแนะ

การศึกษาตำแหน่ง เปราะาบนโคร โม่โม่เอ อี้กซ์โดยวิธีการทาง เซลล์พันธุ์ค่า สตรี ซึ่งเพาะเลี้ยง เซลล์เม็ดเลือดขาวในอาหารที่ขาดกรดโฟลิก (M 199) มีซีรัม 5 เปอร์เซ็นต์ (5% fetal calf serum) และยับยั้ง การสังเคราะห์ดีเอ็นเอด้วย 5-fluoro-2' - deoxyuridine ในคนปัญญาอ่อนเพศชาย จำนวน 100 ราย อายุเฉลี่ย 15 ปี 4 เดือน IQ เฉลี่ย 46.99 ผลการศึกษาพบว่าตำแหน่ง เปราะาบนออโตโม่โม่เอที่ตำแหน่ง 12q23 (fra (12)(q23)) 1 ราย ซึ่งแสดงอาการปัญญาอ่อนปานกลาง คือมี IQ 46 มีปัญหาเกี่ยวกับการพูด (speech defect) ลักษณะหน้าตาปกติ ใบหูกางใหญ่ แต่ไม่หุบตำแหน่ง เปราะาบนโคร โม่โม่เอ อี้กซ์เลย ซึ่งแสดงให้เห็นว่าในกลุ่มประชากรที่ศึกษา นั้นไม่มีตำแหน่ง เปราะาบนโคร โม่โม่เอ อี้กซ์

การศึกษาตำแหน่ง เปราะาบนโคร โม่โม่เอ อี้กซ์นี้เป็นเพียง การศึกษาขั้นต้นเท่านั้น เป็นข้อมูลเฉพาะแหล่ง เท่านั้น ดังนั้นจึง ควรมีการศึกษา เพิ่มเติมต่อไป เพื่อให้ได้ข้อมูลของ ประเทศและของชนชาว เอเชียต่อไป โดยศึกษา ดังนี้

1. ขนาดหรือตัวอย่างที่ใช้ในการศึกษา คำนวณจากสูตร  $n = \frac{q}{\lambda} \frac{2}{p}$  (เดิมศรี ขำฉารกิจ, 2526) ค่า อัตราความถี่ของโรค ในการศึกษาตำแหน่ง เปราะาบนโคร โม่โม่เอ- อี้กซ์ที่ประเทศออสเตรเลียพบอุบัติการ 2 เปอร์เซ็นต์ (Sutherland, 1983) ดังนั้น จำนวนตัวอย่างที่ควรใช้ศึกษาจากการคำนวณจากสูตร ควร เท่ากับ 19,600 ราย ถ้า เรา รวบรวมข้อมูลการศึกษาให้ครบจำนวนขนาดตัวอย่างที่คำนวณ เราจะได้สรุปผลได้ด้วย ความมั่นใจ

2. การเลือกตัวอย่าง ตัวอย่างที่เลือกได้ควรมีคุณสมบัติเป็นตัวแทนของประชากร ที่ศึกษา ซึ่งได้จากการสุ่ม ดังนั้นการศึกษาตำแหน่ง เปราะาบนโคร โม่โม่เอ อี้กซ์นี้ควร จะศึกษา จากกลุ่มประชากรที่ใช้เป็นตัวแทนของประเทศได้ เช่น ศึกษาจากเด็กแรกเกิด

3. เนื่องจากขนาดของตัวอย่างที่ใช้ศึกษาตำแหน่ง เปราระบบโครโมโซม เอ็กซ์นี้ ต้องใช้จำนวนมาก ดังนั้นควรจะมีการศึกษาจากหลายสถานที่แล้วนำข้อมูลที่ได้มารวมกัน เพื่อใช้เป็นค่าตัวแทนของประชากรทั้งประเทศ

4. การศึกษาตำแหน่ง เปราระบบโครโมโซม เอ็กซ์ อาจจะใช้การคัดเลือกกลุ่ม ประชากรที่มีการตรวจสอบลักษณะทาง คณิตศาสตร์มาศึกษา เนื่องจากอุปนิสัยของตำแหน่ง เปราระบบโครโมโซม นั้นมีอัตราต่ำมาก

5. ในรายที่พบตำแหน่ง เปราระบบโครโมโซมที่ 12 ควรที่จะศึกษาในครอบครัว ต่อไป เพื่อดูว่าตำแหน่ง เปราระบบนี้ถ่ายทอดทางกรรมพันธุ์หรือไม่ ถ้ามีการถ่ายทอดทางกรรมพันธุ์ ถ่ายทอดมาจากพ่อหรือแม่ซึ่งสามารถตรวจสอบได้ ถ้าพบว่าตำแหน่งนี้ถ่ายทอดมาจากพ่อหรือแม่ ก็ควรที่จะให้คำแนะนำแก่ครอบครัวนี้ต่อไป แต่ถ้าไม่พบว่ามีการถ่ายทอดมาจากพ่อหรือแม่ก็ควร จะดูแลผู้ป่วยรายนี้ไว้ เพราะตำแหน่ง เปราระบบโครโมโซมนี้ อาจ เกิดขึ้นในผู้ป่วยนี้เอง เฉพาะ และอาจมีความสัมพันธ์กับโรคบางชนิด