

ประสบการณ์ cytogenetic analysis ในโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์

อรศิริ รมยะนันท์*
นาฏยา รัตน์ไชยพันธ์*

วิธีการ cytogenetic analysis เพื่อตรวจและศึกษาผู้ป่วยที่มีความผิดปกติของ chromosome เป็นวิธีที่มีประโยชน์และใช้กันทั่วไปอย่างกว้างขวาง และเชื่อว่าบริการด้านนี้จะสามารถช่วยลดอัตราการเกิดของทารกที่พิการแบบต่าง ๆ ไปได้^(2,4) ผู้รายงานเองยังมีความรู้สึกที่ประทับใจของบริการจากหน่วยงานนี้ยังไม่เป็นที่ทราบกันอย่างกว้างขวางในหมู่แพทย์คลินิกของไทยเรา จึงได้เสนอผลงานที่รวบรวมระหว่างปี พ.ศ. 2519-2521 จากจำนวนผู้ป่วย 287 ราย ติดต่อกัน ที่ผ่านการตรวจ chromosome จากหน่วยเจเนติกส์ฯ เพื่อเผยแพร่การทำงานของหน่วยนี้ ด้วยความหวังว่าแพทย์ของเราหลาย ๆ ท่านจะได้รู้ถึงโรคที่พบบ่อยและจะได้สามารถช่วยกันพัฒนาระบบการวินิจฉัยและป้องกันโรคความผิดปกติของ chromosome บางอย่างให้แก่ผู้ป่วยของเราได้

ระหว่างปี พ.ศ. 2519-2521 หน่วยเจเนติกส์ฯ ได้ทำการศึกษา chromosome ในผู้ป่วยจำนวนทั้งสิ้น 287 ราย โดยส่วนใหญ่ใช้วิธี short-termed culture ของเซลล์ lymphocyte จาก peripheral blood/culture medium ที่ใช้เป็นชนิด lyophilized chromosome medium "1A" (บริษัท Gibco) โดย incubate ที่อุณหภูมิ 37°C นาน 69-72

ชั่วโมง ด้วยวิธีของ Moorhead⁽⁹⁾ ย้อมสี Giemsa banding ด้วยวิธี acid saline Giemsa (ASG) technique แล้วตรวจดู chromosome ด้วยกล้องจุลทรรศน์กำลังขยาย 1,000 เท่า ถ่ายภาพ chromosome ด้วย KODAK high contrast film เพื่อนำมาหา karyotype 2, 3 ผู้ป่วยที่ส่งมารับบริการส่วนใหญ่มาจากภาควิชากุมารเวชศาสตร์ ส่วนน้อย

* หน่วยเจเนติกส์ ภาควิชากายวิภาคศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

มาจากภาควิชาสูติศาสตร์ นรีเวชวิทยา และ ภาควิชาอื่น ๆ ที่ช่วยการวินิจฉัยโรคต่าง ๆ กัน (ดูตารางที่ 1)

ผลการตรวจ chromosome โดยหน่วย เจเนติกส์ในผู้ป่วยทั้ง 287 คน ได้แสดงไว้ใน ตารางที่ 2 ลักษณะความผิดปกติของ chromosome ที่ตรวจพบในผู้ป่วย 80 คน แสดงใน ตารางที่ 3

งานของหน่วยเจเนติกส์ฯ ของคณะ แพทย์ศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย ส่วน ใหญ่เพื่อช่วยยืนยันการวินิจฉัยทางคลินิกของ พวกโรคความผิดปกติที่ chromosome (ตารางที่ 1) สำหรับผลการปฏิบัติงานในระยะ 3 ปีแรกที่รายงานนี้ ความล้มเหลวของการ ตรวจ chromosome มีไม่เกินร้อยละ 10.14 เท่านั้น (ตารางที่ 2) โรคความผิดปกติของ chromosome ที่พบบ่อยจากบันทึกของหน่วยฯ คือโรค Trisomy-21 (ตารางที่ 3)

วิจารณ์

รายงานเบื้องต้น “ประสบการณ์ cytogenetic analysis ในโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์” ได้แสดงให้เห็นว่าในระยะการ วิเคราะห์ข้อมูลเบื้องต้นนี้ (พ.ศ. 2519-2521) หน่วยเจเนติกส์ของภาควิชากายวิภาคศาสตร์ได้ ให้บริการอันเป็นประโยชน์แก่ผู้ป่วยที่สงสัยว่า

เป็นโรคความผิดปกติของ chromosome ได้ มากมาย ถึงแม้กำลังบุคลากรและงบประมาณ ยังมีจำกัดอยู่ก็มาก หน่วยงานนี้สมควรได้รับการสนับสนุนให้มากยิ่งขึ้นกว่าที่เป็นอยู่ใน ทุกวันนี้ เท่าที่ผู้รายงานสังเกตความรู้เกี่ยวกับ เวชพันธุศาสตร์ของแพทย์คลินิกของเรายัง บกพร่องอยู่มาก มีอยู่เสมอที่แพทย์คลินิกส่ง ผู้ป่วยที่สงสัยว่าเป็นโรคกรรมพันธุ์, แบบ Mendelian trait มารับการตรวจสอบ chromosome โรคพวกนี้มีความผิดปกติระดับยีนส์ การตรวจ chromosome จะไม่ช่วยในการ วินิจฉัยโรคหรือรักษาโรคเลย นอกจากวิธี ตรวจ chromosome เท่าที่เสนอมาในบทความ นี้แล้ว ผู้รายงานและคณะฯ กำลังทำการศึกษา วิธีการตรวจ chromosome จากเซลล์ผิวหนัง, น้ำคร่ำอยู่ตัว ซึ่งจะมีประโยชน์ช่วยผู้ป่วย ประเภท high risked pregnancy ให้คำแนะนำแก่พ่อแม่ที่จะช่วยให้ลดการสูญเสียทาง เศรษฐกิจของผู้ตั้งครรภ์และลดประชากรที่เกิด มาพิการหรือมีปัญญาเสื่อมได้

คณะผู้รายงานหวังว่าบทความนี้จะช่วย เพิ่มพูนความรู้แก่แพทย์คลินิกบ้างพอสมควร เพื่อจะได้ช่วยกันพัฒนาแพทย ศาสตร์ สาขา นี้ของเราให้เจริญก้าวหน้ายิ่งขึ้นต่อไป

ตารางที่ 1 โรคของผู้ป่วยที่ส่งมาตรวจ

ข้อบ่ง	จำนวน (ราย)
Indications referred for chromosome study	
1. Confirmation of chromosome aberration Syndrome	120
2. Multiple congenital malformations	33
3. Mental retardation with or without Congenital malformations	24
4. Parents of Individual with chromosome aberration offsprings	17
5. Primary amenorrhea	15
6. Ambiguous sex	14
7. Malignant disease	13
8. Repeated abortion, stillbirth	10
9. Delayed abortion, stillbirth	5
10. Short stature of unknown etiology	3
11. Miscellaneous :	33
- Male Turner or Turner phenotype	
- Marfan syndrome	
- Lowe syndrome	
- McCune Albright Syndrome	
- Goldenhar Syndrome	
- Usher's Syndrome	
- Twins	
- Phocomelia	
- Homosexual	

ตารางที่ 2 ผลการตรวจ chromosome แต่ละปี

พ.ศ.	จำนวนผู้ป่วย (ราย)	ผล		
		ตรวจพบโรคผิดปกติ	ตรวจพบว่าปกติ	การตรวจล้มเหลว
2519	69	12 (17.39 %)	50 (72.46)	7 (10.14 %)
2520	111	29 (26.78 %)	75 (66.96 %)	7 (6.25 %)
2521	107	39 (36.45 %)	66 (61.68 %)	2 (1.87 %)
รวม	287	80 (27.87 %)	191 (66.56 %)	16 (5.57 %)

ตารางที่ 3 ความผิดปกติของ chromosome ที่ตรวจพบ

ความผิดปกติของ chromosme การวินิจฉัยโรค	จำนวน (ราย)
Trisomy 21 (Down's Syndrome)	56
Trisomy 18	4
Trisomy 13	4
Turner's Syndrome (XO Turner's 9 case, X, iXq. Turner's 1 case)	10
Ring D chromosome	1
Dq-syndrome	2
18 p-	1
21 p-	1
XO/XY true hermaphrodites	1

อ้างอิง

1. Casperson T, Lomakka C, Zech, L. ; 24 Fluorescence patterns of human metaphase chromosomes distinguishing characters and variability. *Hereditas (Lund)* 67 : 89 -102, 1971.
2. Chicago conference. Standardization in human cytogenetics. *Birth Defects : Original Article Series*, Vol. 2 No. 2, 1966.
3. Moorhead P S, Norvell R C, Mellman W J, et al : Chromosome preparations of leucocytes culture from peridheral blood. *Exp. Cell. Res.* 20 : 613, 1960.
4. Paris Conference. Standardization in human cytogenetics. *Birth Defects : Original Article Series* Vol. 8, No. 7, 1972.
5. Rowley J D : A new consistent chromosomal abnormality in chronic myelogenous leukemia identified by quinacrine fluorescence and giemsa staining. *Nature* 243 : 290-292, 1973.
6. Ijio J H., Levan A : The chromosome number of man. *Hereditas (Lund)* 42 : 1, 1956.