# เอกสารอ้างอิง


ภาษาไทย

เพ็ญแข ลิ่มศิลา, "เด็กออทิซึม," จิตเวชเด็กสำหรับกุมารแพทย์ (วันเพ็ญ บุญประกอบ และอัมพล สูอำพัน, บรรณาธิการ), หน้า 276-284, สมาคมกุมารแพทย์ และชมรมจิตเวชเด็ก, กรุงเทพฯ, 2530.

วิจารณ์ พานิช และคณะ, มนุษยพันธุศาสตร์, หน้า 26-44, โครงการตำรา-ศิริราช, กรุงเทพมหานคร, 2524.

ภาษาอังกฤษ

American Psychiatric Association Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, "DSM III," Washington D. C., 1980.

Benn, P. A., and M. A. Perle, "Chromosome Staining and Banding Techniques," Humman Cytogenetics: A Practical Approach (Rooney, D. E., and B. H. Czepulkowski, eds.), pp. 57-84, IRL Press, Oxford, 1986.

Blomquist, H. K:son, M. Bohman, S. O. Edvinsson, C. Gillberg, K-H Gustavson, G. Holmgren, and J. Wahlstrom, "Frequency of the Fragile X Syndrome in Infantile Autism," Clin. Genet., 24, 393-399, 1985.

Brookwell, R., and G. Turner, "High Resolution Banding and the Locus of the Xq Fragile Sites," Hum.Genet., 63, 77, 1983.

Brown, W. T., E. C. Jenkins, I. L. Cohen, G. S. Fisch, E. G. Wolf-Schein, A. Cross, L. Waterhouse, D. Fein, A. Mason-Brothers, E. Ritvo, B. A. Ruttenberg, W. Bentley, S. Castells, "Fragile X and Autism: A Multicenter Survey," Am. J. Med. Genet., 23, 341-352, 1986.

Brown, W. T., E. Friedman, E. C. Jenkins, J. Brooks, K. Wisniewski, S. Raguthu, and J. H. French, "Association of Fragile X Syndrome with Autism," Lancet., i, 100, 1982.

Connor, J. M., and M. A. Ferguson-Smith, Essential Medical Genetics, pp. 40-51, Blackwell Scientific Publications, Oxford, 1987.

Dekaban, A., "Persisting Clone of Cell with an Abnormal Chromosome in a Woman Previously Irradiated," J. Nucl. Med., 6, 740-746, 1965.

Ferguson-Smith, M. A., "Inherited Constriction Fragility of Chromosome 2," Ann. Genet., 16, 29-34, 1973.

Fraser, F. C., and J. J. Nora, Genetic of Man, pp. 7-29, Lea & Febiger, Philadelphia, 1986.

Glover, T. W., "FUdR Induction of the X Chromosome Fragile Site: Evidence for the Mechanism of Folic Acid and Thymidine Inhibition," Am. J. Hum. Genet., 33, 234-242, 1981.

Goldfine, P. E., P. M. McPherson, G. A. Heath, V. A. Hardesty, L. J. Beauregard, B. Grodon, "Association of Fragile X Syndrome with Autism," Am. J. Psychiatry, 142,108-110, 1985.

Graham, P., Child Psychiatry: A Developmental Approach, pp. 157-164, Oxford University Press, Oxford, 1986.

Hartl, D. L., Human Genetics pp. 159-187, Harper & Row, New York, 1983.

ISCN, "An International System for Human Cytogenetic Nomenclature," Birth Defects, 14, 8, 1978.

Jacky, P. B., and G. R. Sutherland, "Thymidylate Synthetase Inhibition and Fragile Site Expression in Lymphocytes," Am. J. Hum. Genet., 35, 1276-1283, 1983.

Lejeune, J., "Is the Fragile X Syndrome Amenable to Treatment?," Lancet, i, 273-274, 1982.

Mattei, M. G., J. -F. Mattei, I. Vidal, and F. Giraud, "Expression in Lymphocyte and Fibroblast Culture of the Fragile X Chromosome: A New Technical Approach," Hum. Genet., 59, 166-169, 1981b.

McGillivray, B. C., D. S. Herbst, F. J. Dill, H. J. Sandercock, B. Tischler, "Infantile Autism: An Occasional Cause of Fragile (X) Mental Retardation," Am. J. Med.Genet., 23, 353-358, 1986.

Opitz, J., and G. Sutherland, "Conference Report: International Work-

shop on Fragile and X-linked Mental Retardation," Am. J. Med. Genet., 17, 5-94, 1984.

Paris Conference (1971), Supplement (1975), "Standardization in Human Cytogenetics," Birth Defects, 11, 9, 1975.

Pueschel, S. M., R. Herman, G. Groden, "Brief Report: Screening Children with Autism for Fragile-X-Syndrome and Phenylketonuria," J. Autism Dev. Disord., 15, 335-338, 1985.

Rutter, M., "Cognitive Deficits in the Pathogenesis of Autism," J. Child Psychol. Psychiatry, 24, 513-531, 1983.

Seabright, M., "A Rapid Banding Technique for Human Chromosomes," Lancet, ii, 971, 1971.

Siva Sankar, D. V., "Chromosome Breakage in Infantile Autism," Develop. Med. Child Neurol., 12, 572-575, 1970.

Sutherland, G. R., "Heritable Fragile Sites on Human Chromosome. I. Factors Affecting Expression in Lymphocyte Culture," Am. J. Hum. Genet., 31, 125-135, 1979a.

Sutherland, G. R., and F. Hecht, Fragile Sites on Human Chromosomes, pp. 3-15, Oxford University Press, New York, 1985.

Tjio, J. H., and A. Levan, "The Chromosome Number in Man," Hereditas, 42, 1, 1956.

Tommerup, N., K. B. Nielsen, and M. Mikkelsen, "Marker X Chromosome Induction in Fibroblasts by FUdR," Am. J. Med. Genet., 9, 263-264, 1981a.

Turner, G., A. Daniel, and M. Frost, "X-linked Mental Retardation, Macro-orchidism and the Xq27 Fragile Site," J. Pediatr., 96, 837, 1980.

Venter, P. A., J. Op't Hof, D. J. Coetzee, "The Martin-Bell Syndrome in South Africa," Am. J. Med. Genet., 23, 597-610, 1986.

Watson, M. S., J. F. Leckman, B. Annex, W. R. Breg, D. Boles, F. R. Volkmar, . DJ. Cohen, C. Carter, "Fraglie X in a Survey of 75 Autistic Males," N. Engl. J. Med., 310, 1462, 1984.

Watt, J. L., and G. S. Stephen, "Lymphocyte Culture for Chromosome Analysis," Human Cytogenetics: A Practical Approach (Rooney,

D. E., and B. H. Czepulkowski, eds.), pp. 39-55, IRL Press, Oxford, 1986.

ศูนย์วิทยทรัพยากร
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

ภาคผนวก

ก. การเตรียมสาร

1. สารละลาย colchicine

ส่วนประกอบ

1. colchicine ชนิดผง
2. น้ำกลั่น
3. HBSS pH 7.4-7.7

วิธีเตรียม

stock solution (ปริมาตร 500 มิลลิลิตร)

เท colchicine ชนิดผง 0.1 กรัม ลงในขวดรูปกรวยขนาด 500 มิลลิลิตร เติมน้ำกลั่นลงไปจนมีปริมาตร 500 มิลลิลิตร คนด้วยแท่งแก้วจนละลายหมด กรองผ่าน membrane ขนาด 0.2 μm แบ่งใส่ขวดที่ปราศจากเชื้อขวดละ 100 มิลลิลิตร เก็บที่อุณหภูมิ 2-4 องศาเซลเซียส

working solution (ปริมาตร 100 มิลลิลิตร)

1. ผสม stock solution 1 มิลลิลิตร กับน้ำกลั่นที่ปราศจากเชื้อ 9 มิลลิลิตร

2. เติม HBSS ลงไป 90 มิลลิลิตร เขย่าให้เข้ากัน ใส่ขวดเก็บที่อุณหภูมิ 2-4 องศาเซลเซียส

2. สารละลาย dichromate

ส่วนประกอบ

1. สารละลาย $H_2SO_4$ เข้มข้น
2. $K_2Cr_2O_7$ ชนิดผง
3. น้ำกลั่น

ศูนย์วิทยทรัพยากร
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

วิธีเตรียม

ละลาย $K_2Cr_2O_7$ ชนิดผง 100 กรัม ในน้ำกลั่น 1,000 มิลลิลิตร แล้วค่อย ๆ เติมสารละลาย $H_2SO_4$ เข้มข้น 250 มิลลิลิตร พร้อมทั้งคนให้เข้ากัน

3. สารละลาย FUdR

ส่วนประกอบ

1. FUdR ชนิดผง
2. HBSS

วิธีเตรียม

stock solution

1. ละลาย FUdR ชนิดผง 0.02 กรัม ใน HBSS 10 มิลลิลิตร ผสมให้เข้ากัน
2. กรองด้วย membrane ขนาด 0.2 μm
3. แบ่งใส่หลอดพลาสติกขนาดเล็กที่ปราศจากเชื้อ หลอดละ 1.0 มิลลิลิตร ห่อด้วย aluminium foil เก็บที่อุณหภูมิ -20 องศาเซลเซียส

working solution

1. ผสม stock solution 0.1 มิลลิลิตร กับ HBSS 9.9 มิลลิลิตร ให้เข้ากัน
2. แบ่งใส่หลอดพลาสติกขนาดเล็กที่ปราศจากเชื้อ หลอดละ 1.0 มิลลิลิตร ห่อด้วย aluminium foil เก็บที่อุณหภูมิ -20 องศาเซลเซียส

4. สารละลาย 0.075 M KCl

ส่วนประกอบ

1. KCl ชนิดผง
2. น้ำกลั่น

วิธีเตรียม (ปริมาตร 200 มิลลิลิตร)

ละลาย KCl ชนิดผง 1.1 กรัม ในน้ำกลั่นปริมาตร 200 มิลลิลิตร เขย่าจนละลาย เก็บที่อุณหภูมิ 37 องศาเซลเซียส

5. สารละลาย $10^{-4}$ M methotrexate

ส่วนประกอบ

1. methotrexate ชนิดผง
2. HBSS

วิธีเตรียม

1. ละลาย methotrexate ชนิดผง 2.5 มิลลิลิตร ใน HBSS 50 มิลลิลิตร ผสมให้เข้ากัน
2. ทำให้ปราศจากเชื้อโดยการกรองผ่าน membrane ขนาด 0.2 µm
3. แบ่งใส่ขวดที่ปราศจากเชื้อขวดละ 10 มิลลิลิตร เก็บที่อุณหภูมิ -20 องศาเซลเซียส

6. สารละลาย Sorensen phosphate buffer

ส่วนประกอบ

1. $NaH_2PO_4$ หรือ $KH_2PO_4$
2. $Na_2HPO_4$
3. น้ำกลั่น

วิธีเตรียม

สารละลาย A : สารละลาย sodium acid phosphate

ละลาย $NaH_2PO_4$ 8.006 กรัม ($KH_2PO_4$ 9.1 กรัม) ในน้ำกลั่น 1,000 มิลลิลิตร

สารละลาย B : สารละลาย sodium phosphate
ละลาย $Na_2HPO_4$ 9.473 กรัม ในน้ำกลั่น 1,000 มิลลิลิตร

วิธีใช้

| สารละลาย A (ml) | สารละลาย B (ml) | pH |
|---|---|---|
| 90 | 10 | 5.91 |
| 80 | 20 | 6.24 |
| 70 | 30 | 6.47 |
| 60 | 40 | 6.64 |
| 50 | 50 | 6.81 |
| 40 | 60 | 6.98 |
| 30 | 70 | 7.17 |
| 20 | 80 | 7.38 |
| 10 | 90 | 7.73 |
| 5 | 95 | 8.04 |

7. สารละลาย 7X 1 เปอร์เซ็นต์

ส่วนประกอบ

1. สารละลาย 7X เข้มข้น
2. น้ำกรอง

วิธีเตรียม

เจือจางสารละลาย 7X เข้มข้น 10 มิลลิลิตร ด้วยน้ำกรองจนมีปริมาตร 1,000 มิลลิลิตร ใช้ล้างขวด ปิเปต และเครื่องแก้ว

ศูนย์วิทยทรัพยากร
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

8. สี Giemsa

ส่วนประกอบ

1. สี Giemsa ชนิดผง
2. glycerol
3. absolute methanol

วิธีเตรียม

1. บดสี Giemsa ชนิดผง 0.75 กรัม กับ glycerol 25 มิลลิลิตร ด้วยครกบดยาจนเป็นเนื้อเดียวกัน
2. เติม absolute methanol 75 มิลลิลิตร คนให้เข้ากัน
3. ใส่ขวดและเก็บที่อุณหภูมิ 37 องศาเซลเซียส นาน 72 ชั่วโมง เขย่าเป็นครั้งคราว
4. เก็บที่อุณหภูมิ 2-4 องศาเซลเซียส

9. อาหารเลี้ยงเซลล์ M 199 (pH 7.4-7.7)

ส่วนประกอบ

1. อาหารเลี้ยงเซลล์ M 199 ชนิดผง
2. $NaHCO_3$ ชนิดผง
3. น้ำกลั่น

วิธีเตรียม (ปริมาตร 1,000 มิลลิลิตร)

1. เทอาหารเลี้ยงเซลล์ M 199 ชนิดผง 1 ซอง (9.48 กรัม) ลงในขวดรูปกรวยขนาด 1,000 มิลลิลิตร ใช้น้ำกลั่นล้างผง M 199 ในซอง แล้วเทลงในขวดรูปกรวย จนกระทั่งไม่มีผง M 199 ติดอยู่ที่ซอง เติมน้ำกลั่นลงไปจนมีปริมาตร 400 มิลลิลิตร ใช้แท่งแก้วคนให้ผง M 199 ละลายจนหมด
2. เติม $NaHCO_3$ 2.20 กรัม คนด้วยแท่งแก้วจนละลายหมด เติมน้ำกลั่นลงไปจนมีปริมาตร 950 มิลลิลิตร
3. ปรับ pH ด้วย 1N NaOH และ 1N HCl จนได้ pH 7.1-7.4
4. เติมน้ำกลั่นจนมีปริมาตรครบ 1,000 มิลลิลิตร

5. ทำให้ปราศจากเชื้อโดยการกรองผ่าน membrane ขนาด 0.2 µm วัด pH หลังจากการกรอง

6. แบ่งใส่ขวดที่ปราศจากเชื้อขวดละ 100 มิลลิลิตร เก็บที่อุณหภูมิ 2-8 องศาเซลเซียส

10. banding trypsin

ส่วนประกอบ

1. trypsin
2. น้ำกลั่น
3. NaCl 0.9 เปอร์เซ็นต์

วิธีเตรียม

stock solution

เติมน้ำกลั่นที่ปราศจากเชื้อ 10 มิลลิลิตร ลงไปในขวด trypsin เขย่าจนละลายหมด เก็บที่อุณหภูมิ 2-4 องศาเซลเซียส

working solution

ผสม stock solution 1 มิลลิลิตร กับ 0.9 เปอร์เซ็นต์ NaCl 19 มิลลิลิตร ให้เข้ากัน เก็บที่อุณหภูมิ 2-4 องศาเซลเซียส

11. Carnoy's fixative

ส่วนประกอบ

1. glacial acetic acid
2. absolute methanol

วิธีเตรียม

ผสม glacial acetic acid 1 ส่วน กับ absolute methanol 3 ส่วน เก็บใส่ขวดแช่เย็นที่อุณหภูมิ 2-4 องศาเซลเซียส

ศูนย์วิทยทรัพยากร
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

12. Hanks' balanced salt solution (pH 7.4-7.7)

ส่วนประกอบ

1. HBSS ชนิดผง
2. $NaHCO_3$ ชนิดผง
3. น้ำกลั่น

วิธีเตรียม (ปริมาตร 1,000 มิลลิลิตร)

1. เท HBSS ชนิดผง 1 ซอง (9.79 กรัม) ลงในขวดรูปกรวยขนาด 1,000 มิลลิลิตร ใช้น้ำกลั่นล้างผง HBSS ในซอง แล้วเทลงในขวดรูปกรวย จนกระทั่งไม่มีผง HBSS ติดอยู่ที่ซอง เติมน้ำกลั่นลงไปจนมีปริมาตร 400 มิลลิลิตร ใช้แท่งแก้วคนให้ผง HBSS ละลายจนหมด

2. เติม $NaHCO_3$ 0.35 กรัม คนด้วยแท่งแก้วจนละลายหมด เติมน้ำกลั่นลงไปจนมีปริมาตร 950 มิลลิลิตร

3. ปรับ pH ด้วย 1N NaOH และ 1N HCl จนได้ pH 7.1-7.4

4. เติมน้ำกลั่นจนมีปริมาตรครบ 1,000 มิลลิลิตร

5. ทำให้ปราศจากเชื้อโดยการกรองผ่าน membrane ขนาด 0.2 $\mu$m วัด pH หลังจากการกรอง

6. แบ่งใส่ขวดที่ปราศจากเชื้อขวดละ 100 มิลลิลิตร เก็บที่อุณหภูมิ 2-8 องศาเซลเซียส

13. 1N HCl

ส่วนประกอบ

1. สารละลาย HCl เข้มข้น
2. น้ำกลั่น

วิธีเตรียม (ปริมาตร 1,000 มิลลิลิตร)

นำสารละลาย HCl เข้มข้น 87.3 มิลลิลิตร มาเติมน้ำกลั่นจนมีปริมาตร 1,000 มิลลิลิตร แล้วนำไปเก็บใส่ขวด

ศูนย์วิทยทรัพยากร
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

14. 1N NaOH

ส่วนประกอบ

1. NaOH ชนิดผง
2. น้ำกลั่น

วิธีเตรียม (ปริมาตร 1,000 มิลลิลิตร)

เท NaOH ชนิดผง 40.0 กรัม ลงในขวดรูปกรวยขนาด 1,000 มิลลิลิตร เติมน้ำกลั่นลงไปจนมีปริมาตร 1,000 มิลลิลิตร คนด้วยแท่งแก้วจนละลายหมด แล้วนำไปเก็บใส่ขวด

ข. วิธีการทำ destaining

1. แช่สไลด์ใน xylene
2. จุ่มสไลด์ใน absolute ethanol 10 ครั้ง
3. จุ่มสไลด์ใน ethanol 95 เปอร์เซ็นต์ 10 ครั้ง
4. จุ่มสไลด์ใน ethanol 70 เปอร์เซ็นต์ 10 ครั้ง
5. จุ่มสไลด์ใน acid alcohol (HCl 1 เปอร์เซ็นต์ ใน ethanol 70 เปอร์เซ็นต์) 2-3 ครั้ง
6. ล้างด้วยน้ำประปาที่ไหลตลอดเวลา

ค. การล้างขวด ปิเปต และเครื่องแก้ว

1. เครื่องแก้วที่ใช้แล้วให้ล้าง และแช่ด้วยน้ำประปาทันที
2. จุ่มเครื่องแก้วขึ้นลงในสารละลาย 7X 1 เปอร์เซ็นต์ 3-4 ครั้ง
3. แช่ทิ้งไว้ค้างคืน แล้วนำมาล้างด้วยน้ำประปา 3-4 ครั้ง เพื่อให้ปราศจาก 7X
4. ล้างด้วยน้ำกลั่น 2-3 ครั้ง
5. นำไปอบให้แห้ง

ง. Diagnostic Criteria For Autistic Disorders

**A. Qualitative impairment in reciprocal social interactions,** as manifested by the following:

1. Marked lack of awareness of the existence or feelings of others
2. No or abnormal seeking of comfort at times of distress
3. No or impaired imitation
4. No or abnormal social play
5. Gross impairment in ability to make peer friendships

B. **Qualitative impairment in verbal and nonverbal communication, and in imaginative activity,** as manifested by the following:

1. No mode of communication, such as communicative babbling, facial expression, gesture, mime, or spoken language
2. Markedly abnormal nonverbal communication, as in the use of eye-to-eye gaze, facial expression, body posture, or gestures to initiate or modulate social interaction
3. Absence of imaginative activity
4. Marked abnormality in the production of speech, including volume, pitch, stress, rate, rhythm, and intonation
5. Marked abnormalities in the form and content of speech, including stereotyped and repetitive use, irrelevance, idiosyncratic speech, and lack of use of personal pronouns
6. Marked impairment in the ability to initiate or sustain a conversation with others despite adequate speech

C. **Markedly restricted repertoire of activities and interests,** as manifested by the following:

1. Stereotyped body movements
2. Persistent preoccupation with parts of objects or attachment to unusual objects

3. Marked distress over changes in trivial aspects of environment
4. Unreasonable insistence on following routines in precise detail
5. Restricted range of interests and a preoccupation with one narrow interest

ศูนย์วิทยทรัพยากร
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

# ประวัติผู้เขียน

นายพีระพงษ์ วัฒนะ เกิดเมื่อวันที่ 12 สิงหาคม พ.ศ. 2508 จังหวัดภูเก็ต สำเร็จการศึกษาได้รับปริญญาวิทยาศาสตรบัณฑิต สาขาพันธุศาสตร์ จากจุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย ปีการศึกษา 2529

ศึกษาต่อหลักสูตรปริญญามหาบัณฑิต สาขาพันธุศาสตร์ ภาควิชาพฤกษศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย ในปีการศึกษา 2530 โดยได้รับทุนอุดหนุนการศึกษาจากมูลนิธินิสิตเก่าจุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย และได้รับทุนอุดหนุนการวิจัยจากบัณฑิตวิทยาลัย จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

ปัจจุบันทำงานให้กับ บริษัท แมคไทย จำกัด ในตำแหน่งผู้ช่วยผู้จัดการร้าน McDONALD'S สาขาสีลม

ศูนย์วิทยทรัพยากร
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย