หอสมุดกลาง สถาบันวิทยบริการ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

บทที่ 1

บทนำ

คอนส์ทิทิวทีฟเฮเทอโรโครมาติน หรือ C-band (Paris Conference, 1971) เป็นส่วนของโครโมโซมที่ย้อมติดสีเข้มโดยเทคนิค C-banding เป็นบริเวณที่มีการแปรมากในโครโมโซมคนปกติ (Craig-Holmes and Shaw, 1971; Craig-Holmes et al., 1973; Pearson et al., 1973) ทั้งในด้านขนาดและตำแหน่ง (Arrighi and Hsu, 1971; Lubs and Ruddle 1971; McKenzie and Lubs, 1975; Muller, 1975) ในโครโมโซมคู่ที่ 1, 9, 16 และ Y พบมีการแปรมากกว่าโครโมโซมอื่น ๆ (Craig-Holmes et al., 1973; McKenzie and Lubs, 1975; Ghosh and Singh, 1976) ลักษณะนี้สามารถถ่ายทอดทางพันธุกรรมได้ตามกฎของเมนเดล (Craig-Holmes et al., 1973, Carnevale et al., 1976) และมีการกระจายตัวของขนาด C-band เป็นแบบ normal distribution (Balicek et al., 1978; Podugolnikova et al., 1979; Brown et al., 1980; Brito-Babapulle and Atkin, 1981; Friedrich and Therkelsen, 1982) การแปรของขนาดและตำแหน่งของ C-band พบได้ในโฮโมโลกัสโครโมโซมของคนเดียวกัน (Patil and Lubs, 1977), ในกลุ่มประชากรเชื้อชาติเดียวกัน (Craig-Holmes et al., 1973) และในกลุ่มประชากรต่างเชื้อชาติกัน (Lubs and Ruddle, 1971; Park and Antley, 1974; Metaxotou et al., 1978; Erdtmann et al., 1981; Ibraimov et al., 1982; Verma et al., 1982; Cavalli et al., 1984; Zenenga et al., 1984; Potluri et al., 1985 a, b)

การแปรที่บริเวณ C-band นี้มีความสัมพันธ์กับโรคและกลุ่มอาการบางอย่างที่เกี่ยวข้องกับโครโมโซม เช่น โรคมะเร็งบางชนิด (สุคนธ์ และคณะ, 2527 ; Atkin and Pickthall, 1977a ; Atkin, 1977b ; Atkin and Baker, 1977c ; Shabtai and Halbrecht, 1979 ; Atkin and Brito-Babapulle, 1981 ; Sadamori and Sandberg, 1983 ; Atkin, 1986), กลุ่มอาการปัญญาอ่อน (Matsuura et al., 1978), ความพิการแต่กำเนิด (Nielson et al., 1974 ; Gardner et al., 1974 ; Kunze and Mau, 1975 ;

Podugolnikova and Blumina, 1983) และการมีอัตราการแท้งบุตรสูง (Boue et al., 1975 ; Ford et al., 1983)

ดังนั้นจึงน่าศึกษาว่าในกลุ่มประชากรไทยปกติมีการกระจายตัวและลักษณะเฮเทอโรมอร์ฟิสมของ C-band ในโครโมโซมคู่ที่ 1, 9 และ 16 เป็นอย่างไร มีค่ามาตรฐานเท่าใดเมื่อเปรียบเทียบกับคนเชื้อชาติอื่น ๆ ข้อมูลค่าปกติของ C-band ในคนไทยนี้จะเป็นประโยชน์สำหรับงานวิจัยที่เกี่ยวกับ C-band ต่อไป

การตรวจเอกสาร

เฮเทอโรโครมาติน

คำ "เฮเทอโรโครมาติน" ใช้เป็นครั้งแรกโดย Heitz ในปี 1932 (อ้างตาม Yunis and Yasmineh, 1971) เพื่ออธิบายถึงโครโมโซมหรือส่วนของโครโมโซมที่ยึดพันกันแน่นในระหว่างการแบ่งเซลล์ระยะอินเตอร์เฟสและโปรเฟส ไม่คลายตัวในระยะเทโลเฟสและย้อมติดสีเข้มด้วยสี Giemsa หรือ acridine orange ส่วนอื่น ๆ ของโครโมโซมที่ย้อมติดสีจางกว่าเรียกว่า ยูโครมาติน (Euchromatin) ซึ่งเป็นส่วนที่มียีนที่ทำหน้าที่ควบคุมลักษณะพันธุกรรม (อ้างตาม Yunis and Yasminch, 1971)

เฮเทอโรโครมาตินในสัตว์เลี้ยงลูกด้วยนมมี 2 ชนิด (Swanson, 1981) คือ

1. แฟคัลเททีฟ เฮเทอโรโครมาติน (facultative heterochromatin) เป็นเฮเทอโรโครมาตินที่เปลี่ยนมาจากยูโครมาติน ในบางสภาวะสามารถเปลี่ยนกลับไปเป็นยูโครมาตินได้ พบในบางโอกาสและในเซลล์บางชนิดเท่านั้น เช่น ในมนุษย์เพศหญิงมีโครโมโซมเพศเป็น XX โครโมโซม X แท่งหนึ่ง active เป็นยูโครมาติน อีกแท่งหนึ่ง inactive เป็นแฟคัลเททีฟ เฮเทอโรโครมาติน ซึ่งถ้าเซลล์อยู่ในระยะอินเตอร์เฟส โครมาติน X ที่ inactive นี้จะย้อมติดสีเข้ม เพราะอยู่ในสภาพยึดตัวแน่นจนเป็นจุดดำชัดเจน เรียกว่า X-chromatin หรือ บาร์บอดี้ (Barr body)

2. คอนสติทิวทีฟ เฮเทอโรโครมาติน (constitutive heterochromatin) เป็นเฮเทอโรโครมาตินที่อยู่ในสภาพถาวร ไม่เปลี่ยนกลับไปเป็นยูโครมาตินอีก

คอนส์ทิทิวทีฟเฮเทอโรโครมาติน

คอนส์ทิทิวทีฟเฮเทอโรโครมาติน คือส่วนของโครโมโซมที่ล่าย DNA ประกอบด้วยเบส์ที่เรียงลำดับซ้ำ ๆ กันจำนวนมาก (repetitive DNA) (Warring and Britten, 1966) มี structural gene อยู่น้อยมากหรือไม่มีเลย (Hsu, 1975)

บริเวณคอนส์ทิทิวทีฟเฮเทอโรโครมาติน หรือ C-band (Paris Conference, 1971) ย้อมติดสีเข้มด้วยสี Giemsa โดยเทคนิค C-banding (Arrighi and Hsu, 1971 ; Sumner, 1972) จากการค้นพบเทคนิคการย้อม C-band ของ Arrighi และ Hsu นี้ ทำให้ทราบว่าคอนส์ทิทิวทีฟเฮเทอโรโครมาตินมีในทุกโครโมโซม และจะหนาแน่นมากที่บริเวณเซ็นโตรเมียร์ (Hsu, 1975) ตรวจพบได้ในเซลล์ของสิ่งมีชีวิตหลายชนิดทั้งในพืช (Natarajan and Ahnström, 1969) และในสัตว์ เช่นในสัตว์เลี้ยงลูกด้วยนมหลายชนิดรวมทั้งคนด้วย (Pardue and Gall, 1970 ; Hsu and Arrighi 1971 ; Arrighi and Hsu, 1971 ; Sumner, 1972) ในนก (Stefos and Arrighi, 1971) ในสัตว์เลื้อยคลาน (Nardi et al., 1973) และในแมลง (Eckhardt and Gall, 1971) เป็นต้น

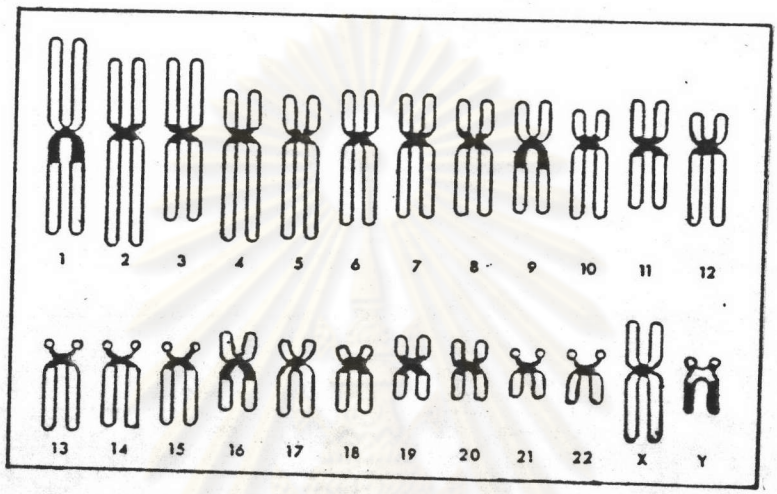
Craig-Holmes และคณะ (1973) ศึกษารูปแบบการติดสีของ C-band ในโครโมโซมคน และแบ่งออกเป็น 4 กลุ่ม ดังนี้

1. centromeric heterochromatin คือ เฮเทอโรโครมาตินที่บริเวณเซ่นโตรเมียร์ของโครโมโซมทุกแท่ง

2. acrocentric heterochromatin คือ เฮเทอโรโครมาตินที่บริเวณแขนสั้นและ satellite ของโครโมโซมในกลุ่ม D และ G

3. secondary constriction heterochromatin คือ เฮเทอโรโครมาตินที่บริเวณ secondary constriction บนแขนยาวด้านที่ติดกับเซ่นโตรเมียร์ของโครโมโซมคู่ที่ 1, 9 และ 16 มีคำย่อที่ใช้เรียกเฮเทอโรโครมาตินส่วนนี้ว่า qh. (Paris Conference, 1971)

4. Y-heterochromatin คือ เฮเทอโรโครมาตินที่บริเวณปลายแขนยาวของโครโมโซม Y



ภาพที่ 1 แสดงแถบ C-band ในโครโมโซมของคน

(จาก Miklos, G.L.G. and B. John, "Heterochromatin and Satellite DNA in Man. Properties and Prospects," Am. J. Hum. Genet., 31, 264-280, 1979.)

ศูนย์วิทยทรัพยากร
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

บทบาทของคอนสทิทิวทีฟเฮเทอโรโครมาติน

ปัจจุบันบทบาทของ C-band ต่อสิ่งมีชีวิตยังไม่ทราบกันแน่ชัด Flamm และคณะ (1969) Craig-Holmes และ Shaw (1971) รายงานว่า repetitive DNA ที่อยู่บริเวณเซ็นโตรเมียร์มีความสัมพันธ์กับการสร้างและการรวมตัวกันของ microtubule Walker (1971), Yunis และ Yasmineh (1971), Cooper (1975) เสนอว่า คอนสทิทิวทีฟเฮเทอโรโครมาติน อาจมีส่วนเกี่ยวข้องในการเหนี่ยวนำโฮโมโลกัสโครโมโซมให้มาเข้าคู่กัน และช่วยยึดโครโมโซมให้ตรงในระหว่างการแบ่งเซลล์แบบ meiosis และจากการพบว่า satellite DNA มีการกระจายตัวแตกต่างกันในแต่ละโครโมโซม อาจเป็นปัจจัยในการป้องกันการจับคู่ของโครโมโซมต่างคู่กัน (nonhomologous chromosome) หรือโครโมโซมของสิ่งมีชีวิตต่างสปีชีส์กัน นอกจากนั้นยังพบว่ารอบ ๆ nucleolar organizer มีเฮเทอโรโครมาตินมาอยู่กันหนาแน่น ดังนั้นจึงอาจเป็นตัวปกป้อง cistron ที่สร้าง 18S และ28S ribosomal RNA ในปี 1975 Hsu เสนอ Bodyquard hypothesis ว่า คอนสทิทิวทีฟเฮเทอโรโครมาตินนี้น่าจะมีบทบาทในการป้องกันสารพันธุกรรมภายในเซลล์ให้พ้นภัยของสารก่อกลายพันธุ์ สารก่อมะเร็ง และไวรัส ที่มารุกราน

Verma และคณะ (1984) ใช้เทคนิค C-banding ย้อมโครโมโซมในระยะ late prophase หรือ prometaphase ของคนโดยใช้เทคนิค high resolution พบว่าบริเวณ secondary constriction ของโครโมโซมคู่ที่ 1, 9 และ 16 มีส่วนที่ติดสี Giemsa จาง แทรกอยู่ในส่วนที่ติดสีเข้มด้วย แสดงว่าบริเวณ C-band นี้มียูโครมาตินอยู่ด้วย

กลไกการย้อมติดสีของ C-band

เทคนิคการย้อม C-band พัฒนามาจากวิธี <u>in situ</u> hybridization ของ Pardue และ Gall ในปี 1970 เพื่อหาตำแหน่ง satellite DNA ในโครโมโซมหนู mouse โดยการผ่านโครโมโซมที่เตรียมได้ไปในด่าง (0.07 N NaOH) เพื่อทำให้เกลียวคู่ของ DNA คลายตัวจากกัน (denature) แล้วนำมา hybridize กับ radioactive RNA ที่อุณหภูมิ $66^{o}C$ นาน 10 ชั่วโมง แล้วย้อมด้วยสี Giemsa พบว่า บริเวณเซ็นโตรเมียร์ของโครโมโซมหนูติดสีเข้ม สรุปว่าบริเวณเซ็นโตรเมียร์นี้ประกอบด้วยเฮเทอโรโครมาติน

Arrighi และ Hsu (1971) นำเทคนิคของ Pardue และ Gall มาย้อมโครโมโซมคนโดยการ denature DNA ด้วย 0.2 N HCl, RNase, 0.07 N NaoH จากนั้นก็ปล่อยให้ DNA renature ในสารละลาย saline citrate ที่อุณหภูมิ 65°C ทิ้งไว้ตลอดคืน แล้วนำมาย้อมด้วยสี Giemsa พบมีการติดสีเข้มที่บริเวณเซ็นโตรเมียร์ของทุกโครโมโซม, บริเวณ secondary constriction ของโครโมโซม 1, 9 และ 16, ปลายแขนยาวโครโมโซม Y, บริเวณแขนสั้น และ satellite DNA ของโครโมโซมกลุ่ม D และ G ส่วนโครโมโซม X ที่ inactive ในระยะเมตาเฟสนั้นไม่ติดสี จึงสรุปว่า บริเวณที่ติดสีโดยการย้อมด้วยวิธีนี้คือคอนสติทิวทีฟเฮเทอโรโครมาติน

Sumner (1972) พัฒนาเทคนิค C-banding ของ Arrighi และ Hsu โดยใช้ barium hydroxide ($Ba(OH)_2$) ที่อุ่นตัว อุณหภูมิ 60°C แทน sodium hydroxide (NaOH) ซึ่งเป็นอันตรายต่อโครโมโซมมากกว่า $Ba(OH)_2$ และยังใช้เวลาน้อยลง คือประมาณ 3 ชั่วโมง เรียกวิธีย้อมแบบนี้ว่า CBG technique (C-bands by barium hydroxide using Giemsa) (ISCN, 1978)

ต่อมาในปี 1973 ได้มีผู้อธิบายกลไกของการย้อมติดสี C-band ว่าเกิดจากมีการเลือกย่อย DNA บางส่วนออกมาจากแขนของโครโมโซมในระหว่างขั้นตอนของการย้อม C-band ส่วน DNA ที่บริเวณ C-band มีความทนต่อการย่อยนี้ (Comming et al., 1973; Pathak and Arrighi, 1973) Alfi และคณะ (1973) ใช้ DNase เพียงอย่างเดียวย่อยโครโมโซมคนแล้วย้อมด้วย Giemsa สามารถย้อมติด C-band ได้ แม้จะใช้สารเคมีสกัดเอาโปรตีนฮีสโตนออกจากโครโมโซมแล้ว ก็ยังคงได้ C-band เหมือนเดิม

แต่พบว่ามีโปรตีนที่ไม่ใช่ฮีสโตนบางส่วนยึดติดแน่นกับ DNA ของ C-band (Alfi et al., 1973 ; Lee et al., 1973) โดยเฉพาะยึดติดกับ satellite DNA (อ้างตาม Sumner, 1982) อย่างไรก็ตามขณะนี้ยังไม่มีผู้ใดทราบถึงกลไกการติดสีของ C-band อย่างแน่ชัด (Sumner, 1982)

<u>เฮเทอโรมอร์ฟิสมของ C-band</u>

เฮเทอโรมอร์ฟิสม (heteromorphism) หมายถึงการแปรที่เกิดขึ้นกับส่วนที่เป็นคอนสติทิวทีฟเฮเทอโรโครมาตินในประชากรปกติ (Paris Conference,

Supplement, 1975) พบในคนต่างเชื้อชาติ (Lubs and Ruddle, 1971), ในคนเชื้อชาติเดียวกัน (Craig-Holmes et al., 1973) และในคู่โฮโมโลกัสโครโมโซมของคนเดียวกัน (Patil and Lubs, 1977) การแปรที่เกิดขึ้นที่บริเวณ C-band นี้มีทั้งด้านขนาด, ตำแหน่ง (Craig-Holmes and Ruddle, 1971; Craig-Holmes et al., 1973; Muller, 1975, Ghosh and Singh 1976; Buckton et al., 1976), ชนิดและปริมาณของ satellite DNA และการมีหรือไม่มี satellite DNA (Craig-Holmes and Shaw, 1971; Gosden et al., 1975; Miklos and John, 1979) การแปรที่บริเวณ C-band นี้ไม่มีผลต่อลักษณะทางฟีโนไทป์ (Brogger et al., 1977; Jacobs, 1977; Lubs et al., 1977; Tharapel and Summit, 1978) แต่ก็มิได้หมายความว่าจะไม่มีผลกระทบต่อลักษณะทางจีโนไทป์ (Kurnit, 1979) ลักษณะ C-band ในเซลล์ร่างกายจะคงที่และเป็นเช่นนั้นในทุก ๆ เซลล์ แม้ว่าจะเป็นเซลล์ที่มาจากเนื้อเยื่อต่างกัน หรือวิธีการเลี้ยงเซลล์ต่างกัน (Hoehn et al., 1977; Sadamori and Sandberg, 1983) แต่ลักษณะ C-band นี้อาจเกิดการแปรขึ้นมาใหม่ได้ในภายหลัง อันเป็นผลมาจาก unequal crossing over ของการแบ่งเซลล์สืบพันธุ์และเซลล์ร่างกาย (Craig-Holmes et al., 1975; Kurnit, 1979)

ในการวิจัยครั้งนี้ศึกษาเฮเทอโรมอร์ฟิส่มของ C-band ทางด้านขนาดและตำแหน่งของโครโมโซม 1, 9 และ 16 ในคนปกติ ทั้งนี้เนื่องจากพบว่าโครโมโซมเหล่านี้มีการแปรมากกว่าโครโมโซมอื่น ๆ (Craig-Holmes et al., 1973 ; McKenzie and Lubs, 1975 ; Ghosh and Singh, 1976)

<u>เฮเทอโรมอร์ฟิส่มของขนาด C-band</u>

การแปรของขนาด C-band นี้มีผู้ทำการศึกษาและกำหนดมาตรฐานในการวัดขนาด C-band ของโครโมโซมคู่ที่ 1, 9 และ 16 ไว้หลายมาตรฐาน ดังเช่น Craig-Holmes และคณะ (1973) กำหนดเครื่องหมาย qh - และ qh + สำหรับ C-band ที่มีขนาดเล็กและใหญ่กว่าปกติ ตามลำดับ เพื่อแก้ไขและป้องกันความผิดพลาดในการวัดขนาดของ C-band ที่อาจเกิดขึ้นได้จากการหดตัวที่ไม่เท่ากันของแต่ละโครโมโซมและแต่ละเซลล์ จึงนำส่วนยูโครมาตินของโครโมโซมบางคู่มาใช้เปรียบเทียบกับขนาด C-band ของโครโมโซม

คู่ที่ 1, 9 และ 16 ของเซลล์เดียวกัน เช่น Madan และ Bobrow (1974) ใช้ความยาวของแขนสั้นของโครโมโซมคู่ที่ 9 (9p), Muller และคณะ (1975) ใช้ความยาวของแขนยาวของโครโมโซมคู่ที่ 21 (21q), Lelikova และคณะ (1977) ใช้ความยาวของโครโมโซมทั้งแท่งเปรียบเทียบกับบริเวณ C-band ของโครโมโซมนั้น ๆ, Patil และ Lubs (1977) ใช้ความยาวของแขนสั้นของโครโมโซมคู่ที่ 16 (16p), Podugolnikova และคณะ (1979) ใช้ผลรวมของความยาว C-band ของโครโมโซมคู่ที่ 1, 9, 16 ของเซลล์เดียวกันเป็นค่าเปรียบเทียบ, Erdtman (1982) เสนอว่าควรใช้ผลรวมของความยาวของโครโมโซมทุกคู่มาเป็นมาตรฐานในการเปรียบเทียบ เป็นต้น

การวิจัยนี้ใช้มาตรฐานของ Patil และ Lubs (1977) นั่นคือใช้ความยาวแขนสั้นของโครโมโซมคู่ที่ 16 (16 p) ในเซลล์เดียวกัน เป็นมาตรฐานในการเปรียบเทียบกับขนาด C-band ของโครโมโซมคู่ที่ 1, 9 และ 16 ด้วยเหตุผลว่า ความยาวของ 16 p นี้มีขนาดกลาง ๆ และมีการหดตัวน้อยที่สุดเมื่อเทียบกับโครโมโซมอื่น ๆ บริเวณเซนโตรเมียร์ก็มองเห็นได้ชัดเจน และยังเป็นโครโมโซมคู่หนึ่งที่ทำการศึกษาขนาด C-band ด้วย โดยแบ่งระดับขนาดของ C-band ออกเป็น 5 ระดับ ดังนี้

ระดับที่ 1	:	$\leqslant 0.50 \times 16\ \bar{p}$	ขนาดเล็กมาก
ระดับที่ 2	:	$> 0.5 - 1.0 \times 16\ \bar{p}$	ขนาดเล็ก
ระดับที่ 3	:	$> 1.0 - 1.5 \times 16\ \bar{p}$	ขนาดปานกลาง
ระดับที่ 4	:	$> 1.5 - 2.0 \times 16\ \bar{p}$	ขนาดใหญ่
ระดับที่ 5	:	$> 2.0 \times 16\ \bar{p}$	ขนาดใหญ่มาก

การหาค่าเฮเทอโรมอร์ฟิสม์ในประชากรนั้น Verma และคณะ (1979) เสนอว่า C-band ระดับที่มีความถี่มากที่สุดในประชากรถือว่าเป็นระดับปกติ และระดับใดที่มีความถี่น้อยกว่า 25 % ในกลุ่มประชากร ถือว่าเป็นเฮเทอโรมอร์ฟิสม์ (Verma et al., 1982)

เฮเทอโรมอร์ฟิสมของตำแหน่ง C-band

การแปรของตำแหน่ง C-band คือ การมีตำแหน่ง C-band ผิดไปจากปกติ เนื่องจากมี inversion ของบริเวณ C-band เกิดขึ้นที่เซ็นโตรเมียร์ Buckton และคณะ (1976) จำแนกเฮเทอโรมอร์ฟิสมของตำแหน่ง C-band ออกเป็น 3 ชนิดคือ

normal (N)	- บริเวณ C-band อยู่ในตำแหน่งปกติ คืออยู่บริเวณแขนยาวใกล้เซ็นโตรเมียร์
partial inversion (PI)	- บางส่วนของ C-band ย้ายขึ้นไปอยู่บนแขนสั้นใกล้เซ็นโตรเมียร์
total inversion (TI)	- บริเวณ C-band ทั้งหมดย้ายขึ้นไปอยู่บนแขนสั้นใกล้เซ็นโตรเมียร์

ระดับที่ผิดปกติ คือมี inversion เกิดขึ้น ถือว่าเป็นเฮเทอโรมอร์ฟิสมของตำแหน่ง C-band

เฮเทอโรมอร์ฟิสมของขนาดและตำแหน่ง C-band ในประชากรปกติ

จากการศึกษา C-band ในแต่ละกลุ่มประชากร พบมีการแปรมากทั้งด้านขนาดและตำแหน่งในโครโมโซมคู่ที่ 1, 9 และ 16 (Lubs, 1971; Craig-Holmes et al., 1973; Madan, 1974; Mckenzie and Lubs, 1975; Ghosh and Singh, 1976; Verma et al., 1982)

Park และ Antley (1974) ศึกษา C-band ของชาวตะวันออกที่อาศัยอยู่ในรัฐอินเดียนา สหรัฐอเมริกา จำนวน 81 คน พบค่าเฮเทอโรมอร์ฟิสมของขนาด C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 1, 9 และ 16 เท่ากับ 48 %, 40 % และ 23 % ตามลำดับ และมีอินเวอร์ชั่นในโครโมโซมแท่งที่ 1 และ 9 เท่ากับ 0.01 % และ 16.32 % ไม่พบอินเวอร์ชั่นในโครโมโซมแท่งที่ 16 เขาให้ข้อสังเกตว่าเปอร์เซ็นต์อินเวอร์ชั่นของโครโมโซมแท่งที่ 9 ของชาวตะวันออกมีค่าสูงมาก

Müller และคณะ (1975) ศึกษา C-band ของทารกแรกเกิดในรัฐนิวยอร์ก สหรัฐอเมริกา จำนวน 376 คน พบค่าเฮเทอโรมอร์ฟิสม์ของขนาด C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 1, 9 และ 16 เท่ากับ 8.7 %, 8.4 % และ 30.1 % มีอินเวอร์ชั่นของโครโมโซมทั้งสาม เท่ากับ 1.60 %, 11.30 % และ 1.40 % ตามลำดับ ดังจะเห็นว่าโครโมโซมแท่งที่ 9 มีเปอร์เซ็นต์อินเวอร์ชั่นมากกว่าโครโมโซมแท่งอื่น ๆ

Buckton และคณะ (1976) ศึกษา C-band ของทารกแรกเกิดจำนวน 467 คน ในประเทศสกอตแลนด์ พบค่าเฮเทอโรมอร์ฟิสม์ของขนาด C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 1, 9 และ 16 เท่ากับ 7.1 %, 7.0 % และ 4.4 % พบอินเวอร์ชั่นของโครโมโซมแท่งที่ 1 และ 9 เท่ากับ 1.4 % และ 10.7 % ไม่พบอินเวอร์ชั่นในโครโมโซมแท่งที่ 16

Ghosh และ Singh (1976) ศึกษา C-band ในชาวอินเดีย จำนวน 30 คน พบค่าเฮเทอโรมอร์ฟิสม์ของขนาด C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 1, 9 และ 16 เท่ากับ 16.66 %, 21.43 % และ 19.05 % พบ partial inversion ในโครโมโซมแท่งที่ 9 เท่ากับ 4.76 % ไม่พบอินเวอร์ชั่นในโครโมโซมแท่งที่ 1 และ 16

Verma และคณะ (1978) ศึกษา C-band ในชาวคอเคเซียนที่อาศัยในรัฐโคโลราโด สหรัฐอเมริกา จำนวน 80 คน พบขนาด C-band ระดับที่มีความถี่มากที่สุดของโครโมโซมแท่งที่ 1, 9 และ 16 คือ ระดับ 3, 2 และ 1 มีค่าเฮเทอโรมอร์ฟิสม์ของขนาด C-band เท่ากับ 11.25 %, 47.50 % และ 7.50 % ตามลำดับ พบอินเวอร์ชั่นในโครโมโซมแท่งที่ 1 และ 9 เท่ากับ 10.00 % และ 11.25 %

Sofuni และคณะ (1979) ศึกษา C-band ของชาวญี่ปุ่น จำนวน 93 คน พบว่าขนาด C-band ระดับที่มีความถี่มากที่สุดของโครโมโซมแท่งที่ 1, 9 และ 16 คือระดับ 2, 2 และ 1 มีค่าเฮเทอโรมอร์ฟิสม์ของขนาด C-band เท่ากับ 7.50 %, 14.50 % และ 23.10 % ตามลำดับ และพบอินเวอร์ชั่นในโครโมโซมแท่งที่ 1 และ 9 เท่ากับ 0.30 % และ 0.55 %

Kenue (1979) ศึกษา C-band ของชาว Jats ประเทศอินเดีย จำนวน 400 คน พบขนาด C-band ระดับที่มีความถี่มากที่สุดของโครโมโซมแท่งที่ 1, 9 และ 16 คือ ระดับ 2 ทั้งหมด มีค่าเฮเทอโรมอร์ฟิสม์ของขนาด C-band เท่ากับ 13.75 %, 19.37 %

และ 18.00 % ตามลำดับ มีอินเวอร์ชั่นในโครโมโซมแท่งที่ 1 และ 9 เท่ากับ 7.25 % และ 11.24 %

Wang และ Hamerton (1979) ศึกษา C-band ในทารกแรกเกิดของเมือง Winnipeg ประเทศแคนาดา จำนวน 165 คน พบอินเวอร์ชั่นของโครโมโซมแท่งที่ 1 และ 9 เท่ากับ 0.9 % และ 3.3 % ไม่พบอินเวอร์ชั่นของโครโมโซมแท่งที่ 16

Erdtmann และคณะ (1981) ศึกษา C-band ในชาวอินดิส่ตะวันตก จำนวน 394 คน และชาวคอเคเซียน จำนวน 40 คน ที่อาศัยอยู่ในประเทศบราซิล พบว่าความยาวเฉลี่ยของ C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 1, 9 และ 16 ในคอเคเซียน มีค่าน้อยกว่าชาวอินดิส่ตะวันตกอย่างมีนัยสำคัญทางส่ถิติ เปอร์เซ็นต์อินเวอร์ชั่นของโครโมโซมแท่งที่ 1 และ 9 ในชาวอิส่ดิส่ตะวันตกและชาวคอเคเซียน ไม่มีความแตกต่างกัน

Verma และคณะ (1981) ศึกษา C-band ในชาวอเมริกันผิวดำ ส่หรัฐอเมริกา จำนวน 80 คน พบว่าขนาด C-band ระดับที่มีความถี่มากที่สุดของโครโมโซมแท่งที่ 1, 9 และ 16 คือ ระดับ 2 ค่าเฮเทอโรมอร์ฟิส่มของขนาด C-band เท่ากับ 10.36 %, 30.00 % และ 6.80 % ตามลำดับ พบอินเวอร์ชั่นในโครโมโซมแท่งที่ 1 และ 9 เท่ากับ 17.50 % และ 21.90 %

Verma และคณะ (1982) ศึกษา C-band ในชาวอินเดีย จำนวน 100 คน พบว่าขนาด C-band ระดับที่มีความถี่มากที่สุดของโครโมโซมแท่งที่ 1, 9 และ 16 คือ ระดับ 2 มีค่าเฮเทอโรมอร์ฟิส่มของขนาด C-band เท่ากับ 16.00 %, 32.00 % และ 6.50 % และมีเปอร์เซ็นต์อินเวอร์ชั่นเท่ากับ 17.50 %, 21.00 % และ 1.50 % ตามลำดับ

Verma ได้เปรียบเทียบการแปรของ C-band ในคน 3 กลุ่ม คือในชาวคอเคเซียน, ชาวอเมริกันผิวดำ และชาวอินเดีย พบว่าขนาด C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 1, 9 และ 16 ของชาวอเมริกันผิวดำไม่แตกต่างจากของชาวอินเดีย แต่ขนาด C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 1 ของชาวคอเคเซียนมีขนาดใหญ่กว่าของชาวอเมริกันผิวดำและชาวอินเดียในขณะที่ขนาด C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 16 ของชาวคอเคเซียนมีขนาดเล็กกว่าของชาวอเมริกันผิวดำและชาวอินเดีย ค่าเปอร์เซ็นต์อินเวอร์ชั่นของโครโมโซมแท่งที่ 1 และ 9 ในชาวอินเดียและอเมริกันผิวดำมีค่าใกล้เคียงกัน แต่ในชาวคอเคเซียนมีค่าเปอร์เซ็นต์อินเวอร์ชั่นน้อยกว่าส่องกลุ่มนี้

เปรียบเทียบ 3 กลุ่มนี้ พบอินเวอร์ชั่นของโครโมโซมแท่งที่ 16 ในชาวอินเดียเท่านั้น

Ibraimov และคณะ (1982) ศึกษา C-band ในชาวมองโกเลียนเผ่าต่าง ๆ ที่อาศัยอยู่ในเอเชียตอนกลาง (Kirghiz of Pamir 110 คน, Kirghiz of Tien-Shan 100 คน, Kazakhs 50 คน, Dunghans 115 คน และ Mongolians 72 คน) พบว่าขนาด C-band ที่มีความถี่มากที่สุดของโครโมโซมแท่งที่ 1, 9 และ 16 ในชนทุกเผ่า คือ ระดับ 2, 2 และ 1 เปอร์เซ็นต์เฮเทอโรมอร์ฟิสมของขนาด C-band ของโครโมโซมทั้งสามคู่นี้ไม่แตกต่างกันในชนแต่ละเผ่า คือมีค่าเฮเทอโรมอร์ฟิสมเฉลี่ยเท่ากับ 22.85 %, 13.00 % และ 12.25 % ตามลำดับ พบอินเวอร์ชั่นของโครโมโซมแท่งที่ 1 และ 9 เท่ากับ 1.1 % และ 2.6 % ไม่พบอินเวอร์ชั่นของโครโมโซมแท่งที่ 16 เขาได้เปรียบเทียบการแปรของ C-band ระหว่างเพศและระหว่างชนเผ่าที่อาศัยอยู่ในสภาพภูมิประเทศที่แตกต่างกัน พบว่าไม่มีความแตกต่างกันระหว่างเพศและระหว่างชนเผ่า

Li และคณะ (1982) ศึกษา C-band ในชาวฮั่น จำนวน 56 คน และชาวลี จำนวน 19 คน ในประเทศจีน พบว่าขนาด C-band ระดับที่มีความถี่มากที่สุดของโครโมโซมแท่งที่ 1, 9 และ 16 คือ ระดับ 3, 2 และ 2 ไม่พบความแตกต่างของ C-band ในชนสองเผ่านี้ที่อาศัยอยู่ในสภาพภูมิประเทศและภูมิอากาศแตกต่างกัน

Potluri และคณะ (1985 a, b) ศึกษา C-band ในทารกแรกเกิดของเมืองเดลฮี ประเทศอินเดีย จำนวน 200 คน พบว่าขนาด C-band ระดับที่มีความถี่มากที่สุดของโครโมโซมแท่งที่ 1, 9 และ 16 คือ ระดับ 3, 2 และ 2 ค่าเฮเทอโรมอร์ฟิสมของขนาด C-band เท่ากับ 9.50 %, 1.00 % และ 1.50 % พบอินเวอร์ชั่นในโครโมโซมแท่งที่ 1 และ 9 เท่ากับ 8.25 % และ 20.00 %

จึงเป็นที่น่าศึกษาว่าในประชากรไทยจะมีการกระจายตัวของขนาด C-band ของโครโมโซมแท่งที่ 1, 9 และ 16 อยู่ในระดับใดมากที่สุด มีค่าเฮเทอโรมอร์ฟิสมของขนาด C-band และเปอร์เซ็นต์อินเวอร์ชั่นของโครโมโซมทั้งสามแท่งเป็นเท่าใด เพื่อใช้เป็นข้อมูลในการเปรียบเทียบกับงานวิจัยที่เกี่ยวกับ C-band ในด้านพันธุศาสตร์ประชากรและเวชพันธุศาสตร์ ต่อไป