



การศึกษาอุบัติการณ์การความผิดปกติของโครโมโซมในทารกแรกเกิดด้วยวิธีการทางเซลล์พันธุศาสตร์ โดยการเพาะเลี้ยงเซลล์ลิมโฟซัยต์ที่ได้จากเส้นเลือดสายสะดือของทารกที่คลอดภายในโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า ระหว่างเดือน กุมภาพันธ์ ถึง มิถุนายน พ.ศ. 2530 จำนวน 1,000 ราย พบว่า ทารก 7 รายมีความผิดปกติของโครโมโซม (0.73%) คิดเป็นค่าอุบัติการณ์เท่ากับ 7.30 ใน 1,000 คน ทารกทั้งหมด 7 รายที่พบความผิดปกติของโครโมโซมนั้น มีดังนี้ กลุ่มอาการ Patau (47,XY,+13), กลุ่มอาการ Edward (47,XX,+18), กลุ่มอาการ Down (47,XX,+21), กลุ่มอาการ Roberts (46,XX,with premature sister chromatid and centromeric separation) ทารกทั้ง 4 รายนี้ มีความพิการแต่กำเนิดร่วมด้วยและสามารถวินิจฉัยความผิดปกติของโครโมโซมได้จากลักษณะทางคลินิก และทารก 3 รายที่ไม่มีความผิดปกติของร่างกายเลย แต่แสดงคาริโอไทป์ 46,Xinv.(Y), 46,XX,with 14dNOR และ mosaicism ของกลุ่มอาการ Turner (mos. 45,XO/46,XX) ความถี่ที่พบความผิดปกติของโครโมโซมแต่ละชนิดนั้น พบชนิดละ 1 ราย นอกจากนี้ยังพบว่ามีทารกกลุ่มหนึ่งที่โครโมโซมแสดงลักษณะ polymorphism โดยเฉพาะในโครโมโซมคู่ที่ 9(9qh+), 14(14ph+), 16(16qh+), 22(22ph+) และ Y(Yqh+)

การศึกษาดังนี้เป็นการหาค่าอุบัติการณ์การความผิดปกติของโครโมโซมในทารกแรกเกิดอย่างต่อเนื่องเพียงจำนวน 1,000 รายเท่านั้น จะเห็นว่าเมื่อเทียบกับจำนวนประชากรทั้งหมดประเทศแล้วก็ถือว่าน้อยมาก ในทางสถิติแล้วข้อมูลที่ได้อาจสรุปเป็นผลลัพธ์ในประชากรที่ศึกษาเท่านั้น ยังไม่อาจจะใช้เป็นตัวแทนของประชากรทั้งหมดประเทศได้ ซึ่งถ้าหากจะหาค่าอุบัติการณ์การความผิดปกติของโครโมโซมในประชากรทั้งประเทศแล้ว เมื่อใช้ค่าอุบัติการณ์ที่พบในโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้ามาคิดคำนวณ เราจะต้องใช้ขนาดของประชากรเป็นจำนวนมากถึง ประมาณ 54,395 คน อย่างไรก็ตาม ค่าอุบัติการณ์การความผิดปกติของโครโมโซม ก็มีความสำคัญมากในการกระตุ้นให้ประชาชนตระหนักถึงความสำคัญ ตลอดจนนำไปใช้ในการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ ผู้ศึกษามีข้อเสนอแนะสำหรับผู้สนใจที่จะศึกษาเรื่องเกี่ยวกับเรื่องนี้ต่อไปดังนี้

1. ควรจะใช้จำนวนของประชากรที่มีขนาดใหญ่ - และสามารถใช้เป็นตัวแทนของประชากรทั้งประเทศได้ โดยสุ่มตัวอย่างเลือดมาจากหลาย ๆ แห่ง ด้วยความร่วมมือจากหลาย ๆ ฝ่าย
2. เทคนิคที่ใช้ตรวจวิเคราะห์โครโมโซมควรใช้เทคนิคที่ทันสมัยสามารถตรวจหาความผิดปกติได้ แม้จะเป็นความผิดปกติที่เกิดขึ้นในส่วนที่มีขนาดเล็ก ๆ ของโครโมโซมก็ตาม เช่น การย้อมแถบโครโมโซมแบบต่าง ๆ หลายชนิดผสมกัน, การใช้เทคนิค high - resolution เป็นต้น
3. กระตุ้นให้เห็นความสำคัญของการตรวจโครโมโซมทางห้องปฏิบัติการ ทั้งในส่วนของแพทย์ที่เกี่ยวข้อง และประชาชนทั่วไปที่มีข้อบ่งชี้ต้องตรวจโครโมโซม เพื่อประชาชนจะได้มีความเข้าใจ
4. การตรวจหาความผิดปกติของโครโมโซมในทารกก่อนคลอด (prenatal diagnosis) จะมีประโยชน์มาก ในด้านป้องกันและยุติปัญหาต่าง ๆ ที่ตามมาได้ ถ้าหากเป็นไปได้ควรจะทำการศึกษาที่จุดนี้ดีกว่าการตรวจจากทารกที่คลอดออกมาแล้ว



ศูนย์วิทยทรัพยากร
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย