

การตรวจหาตำแหน่งเปราะบนโครโมโซม เอ็กซ์ในคนปัญญาอ่อนเพศชาย

นายสุรพล เกาะเรียนอุดม



วิทยานิพนธ์นี้เป็นส่วนหนึ่งของการศึกษาตามหลักสูตรปริญญาวิทยาศาสตรมหาบัณฑิต

ภาควิชาพฤษัชศาสตร์

บัณฑิตวิทยาลัย จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

พ.ศ. 2531

ISBN 974-568-792-8

ลิขสิทธิ์ของบัณฑิตวิทยาลัย จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

015696

I 160 122 19

DETECTION OF FRAGILE X CHROMOSOME IN MENTAL RETARDED MALES

Mr. Surapol Khoireanudom



A Thesis Submitted in Partial Fulfillment of the Requirements

for the Degree of Master of Science

Department of Botany

Graduate School

Chulalongkorn University

1988

ISBN 974-568-792-8

หัวข้อวิทยานิพนธ์	การตรวจหาตำแหน่งเปราะบนโครโมโซม เอ็กซ์ในคนปัญญาอ่อน เพศชาย
โดย	นายสุรพล เกาะเรียนอุดม
ภาควิชา	พฤกษศาสตร์
อาจารย์ที่ปรึกษา	รองศาสตราจารย์พรณี ชีโนรักษ์ พันโทแพทย์หญิงอารณัฎฐิรมย์ เกตุปัญญา



บัณฑิตวิทยาลัย จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัยอนุมัติให้บัณฑิตวิทยาลัยเป็นส่วนหนึ่งของ
ของการศึกษาตามหลักสูตรปริญญาวิทยาศาสตรบัณฑิต

..... คณบดีบัณฑิตวิทยาลัย
(ศาสตราจารย์ ดร.ถาวร ชัยราษฎร์)

คณะกรรมการสอบวิทยานิพนธ์

..... ประธานกรรมการ
(รองศาสตราจารย์ ดร.อบฉันทิ ไทยทอง)

..... อาจารย์ที่ปรึกษา
(รองศาสตราจารย์พรณี ชีโนรักษ์)

..... กรรมการ
(พันโทแพทย์หญิงอารณัฎฐิรมย์ เกตุปัญญา)

..... กรรมการ
(แพทย์หญิงชวาลา เรียบรรณ)

..... กรรมการ
(ผู้ช่วยศาสตราจารย์วิวัฒน์ หวังปรีดาเลิศกุล)

สุรพล เกาะเรียนอุดม : การตรวจหาตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์ในคนปัญญาอ่อน
เพศชาย (DETECTION OF FRAGILE X CHROMOSOME IN MENTAL RETARDED MALES)
อ.ที่ปรึกษา : รศ.พรณี ชโนรักษ์ และ พ.ท.พญ.อาภรณ์ภิรมย์ เกตุปัญญา, 59 หน้า.

การตรวจหาตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์ในคนปัญญาอ่อนเพศชาย จำนวน 100 ราย
ที่มีโครโมโซมเป็น 46, XY อายุเฉลี่ย 15 ปี 4 เดือน IQ เฉลี่ย 46.99 ซึ่งเข้ารับการตรวจรักษา
ณ โรงพยาบาลราชานุกูล และศึกษาอยู่ในโรงเรียนราชานุกูล โดยวิธีการนำเซลล์เม็ดเลือดขาวมา
เพาะเลี้ยงในอาหารที่ขาดกรดโฟลิก และผ่านการยับยั้งการสังเคราะห์ไทมีดีนด้วย 5-fluoro-2'-
deoxyuridine ทำให้เกิดตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์ตรงตำแหน่ง Xq27.3 ผลการศึกษาไม่
พบตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์ในกลุ่มประชากรดังกล่าว แต่พบตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมแท่ง
ที่ 12 ตรงตำแหน่ง 12q23 ในผู้ป่วยจำนวน 1 ราย ซึ่งแสดงอาการปัญญาอ่อนปานกลาง (IQ 46) มี
ลักษณะหน้าตาปกติ ใบหูกางใหญ่ และมีปัญหาเกี่ยวกับการพูด คือ พูดไม่ชัด



ภาควิชา พญกษคำ สัตร์
สาขาวิชา พันธคำ สัตร์
ปีการศึกษา 2530

ลายมือชื่อนิสิต
ลายมือชื่ออาจารย์ที่ปรึกษา
วันที่ ๕ มีนาคม ๒๕๓๕

SURAPOL KHOIREANUDOM : DETECTION OF FRAGILE X CHROMOSOME IN MENTAL
RETARDED MALES. THESIS ADVISOR : ASSO. PROF. PANNEE CHINORUK AND
LT. COL. ARPORNPIROM KETUPANYA, M.D. 59 PP.

Detection of fragile X Chromosome were studied in 100 mental
retarded males in Rajanukul hospital and also study in Rajanukul school.
These patients have normal chromosome number (46, XY), their average ages are
15 years 4 monthes and average IQ are 46.99. The lymphocytes culture under
the favouring condition for the appearance of the folate-sensitive fragile
site fra (X) (q27) through inhibition of thymidylate biosynthesis by
5-fluoro-2'-deoxyuridine. It was found that none of the patients shows the
fragile site on X chromosome. However, the fragile site on chromosome 12 at
12q23 was observed in one patient. This patient has a moderate mental
retardation (IQ 46), normal looking face, prominent ears and speech defect.



ภาควิชา พญกษศำ สัศตร
สาขาวิชา พันธศำ สัศตร
ปีการศึกษา 2530

ลายมือชื่อนิติต
ลายมือชื่ออาจารย์ที่ปรึกษา
.....



กิตติกรรมประกาศ

งานวิจัยครั้งนี้สำเร็จได้ด้วยความกรุณาและความช่วยเหลือจากหลายฝ่ายด้วยกัน
ผู้เขียนขอกราบขอบพระคุณและขอบคุณทุกท่านที่มีรายนามต่อไปนี้

รองศาสตราจารย์พรณี ชีโนรักษ์ และพันโทแพทย์หญิงอารณัฏฐิณี เกตุปัญญา
อาจารย์ที่ปรึกษาและควบคุมการวิจัย ที่ได้กรุณาให้คำปรึกษาแนะนำตลอดจนช่วยแก้ไขอุปสรรค
ต่าง ๆ ให้ลุล่วงไปได้ด้วยดีตลอดมา

รองศาสตราจารย์ ดร.อบสันต์ ไททอง รองศาสตราจารย์วิวัฒน์ หวังปรีดาเลิศกุล
อาจารย์แพทย์หญิงชวัลลา ระเบียบ และรองศาสตราจารย์ ดร.ทวีศักดิ์ บุญเกิด ที่ได้กรุณา
ให้คำแนะนำและแก้ไขข้อบกพร่องทำให้งานวิจัยนี้สำเร็จลุล่วงยิ่งขึ้น

อาจารย์แพทย์หญิงวิรัชดี คมกฤส ผู้อำนวยการโรงพยาบาลราชานุกูล ตลอดจน
คณาจารย์โรงเรียนราชานุกูล ที่กรุณาให้ศึกษาผู้ป่วยในความดูแล

คุณบุญส่ง อินทาสัมบัติ และคุณสุนทรพย์ พงศ์วัฒน์ ตลอดจนพยาบาลและเจ้าหน้าที่
โรงพยาบาลราชานุกูล ที่ได้ให้ความช่วยเหลือในการเก็บตัวอย่างเลือด และตรวจสไลด์หีบน
ประวัติผู้ป่วย

ขอขอบคุณท่านผู้อำนวยการโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า, ร้อยโทศักดิ์ณรงค์
สมาธิวัฒน์ และเจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการพันธุกรรม ที่ได้ให้ความเอื้อเฟื้อสถานที่ วัสดุ อุปกรณ์
ในการวิจัย ตลอดจนให้คำปรึกษาแนะนำ

ท้ายสุดขอขอบคุณฝ่ายวิจัย สำนักงานอธิการบดี จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย ที่ได้
สนับสนุนให้ทุนสมเด็จพระมหิตลาธิเบศร อดุลยเดชวิกรมพระบรมราชชนก และบัณฑิตวิทยาลัย
ที่สนับสนุนการวิจัยครั้งนี้ด้วย

สารบัญ

	หน้า
บทคัดย่อภาษาไทย	ง
บทคัดย่อภาษาอังกฤษ	ฉ
กิตติกรรมประกาศ	ค
รายการตารางประกอบ	ช
รายการรูปประกอบ	ซ
รายการกราฟประกอบ	ณ
บทที่	
1 บทนำและการตรวจเอกสาร	1
2 อุปกรณ์และวิธีดำเนินการ	13
3 ผลการทดลอง	19
4 อภิปรายผลการทดลอง	32
5 สรุปผลการทดลอง และข้อเสนอแนะ	36
เอกสารอ้างอิง	38
ภาคผนวก	48
ประวัติผู้เขียน	59



รายการตารางประกอบ

ตารางที่		หน้า
1	แสดงตำแหน่ง เปราะ ะบนโคร โม่โม่ของ คน	7
2	แสดง ลักษณะทาง คณิตคของ ผู้ย้ายที่มีตำแหน่ง เปราะ ะบน โคร โม่โม่เอ็กซี่	12
3	แสดง ผลการ คึกษาตำแหน่ง เปราะ ะบนโคร โม่โม่เอ็กซี่	13
4	แสดง การ คึกษาตำแหน่ง เปราะ ะบนโคร โม่โม่เอ็กซี่ในลุ่ม ประชำกรของ ประเทศต่าง ๆ	35

รายการรูปประกอบ

รูปที่		หน้า
1	ลักษณะของตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมของคน	8
2	ภาพแสดง Idiogram ของตำแหน่งเปราะบนโครโมโซม	9
3	ภาพแสดงแผนภาพของ โครโมโซม อี็กซ์ในคน	10
4	ภาพแสดงแถบโครโมโซมที่ย้อมแบบ G-banding ของ fra(X) ซึ่งถ่ายจากกล้องจุลทรรศน์อิเล็กตรอนแบบส่องผ่าน (SEM)	11
5	ก. แสดงโครโมโซมย้อมสีแบบ conventional ระยะเมตา-เฟสที่ได้จากการเพาะเลี้ยงเม็ดเลือดขาวของผู้ป่วยนิวญาอ่อนเพศชายที่ไม่พบตำแหน่งเปราะบนโครโมโซม	27
	ข. แสดงคาร์ิโอไทป์ของรูป 5 ก.	28
6	แสดงโครโมโซมระยะเมตาเฟสย้อมสีแบบ conventional พบตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมที่ 12	29
7	ก. แสดงโครโมโซมระยะเมตาเฟสย้อมสีแบบ G-banding พบตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมที่ 12	30
	ข. แสดงคาร์ิโอไทป์ของรูป 7 ก.	31

รายการกราฟประกอบ

กราฟที่		หน้า
1	แสดงอายุและ IQ ของ คนปัญญาอ่อนเพศชายที่ศึกษา	26