

บทที่ 4

อภิปรายผลการทดลอง

การตรวจหาตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์ จากกลุ่มประจำกรณีญาอ่อนเพศชาย จำนวน 100 ราย ณ โรงพยาบาลราชานุกูล ซึ่งมีอายุเฉลี่ย 15 ปี 4 เดือน IQ เฉลี่ย 46.99 โดยการเพาะเลี้ยงเม็ดเลือดขาวภายใต้สภาวะที่มีผลต่อการเกิดตำแหน่งเปราะที่ไวต่อกรดฟลอค คือ ตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์ (Xq27.3) ที่ผ่านการยับยั้งการสังเคราะห์โทมิสทิน (Glover, 1981 และ Tommerup et al., 1981) จากการศึกษาไม่พบตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์ แต่พบตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมที่ 12 (12q23) จำนวน 1 ราย (ตารางที่ 3, กราฟที่ 1, รูปที่ 5, 6 และ 7) Herbst และ Miller (1980) คำนวณอุบัติการณ์ของตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์ของเด็กชายแรกเกิดที่บริติชโคลัมเบีย ว่าจะพบประมาณ 0.92:1,000 Sherman และคณะ (1984) ประมาณความถี่ของตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์ในคนปัญญาอ่อนเพศชายพบ 1:2,300 นอกจากนี้ยังมีการศึกษาในผู้ชายปัญญาอ่อนปานกลาง (moderate mental retardation) ที่ประเทศออสเตรเลียพบอุบัติการณ์ประมาณ 2 เปอร์เซ็นต์ (Sutherland, 1981) และศึกษาในเด็กแรกเกิด 1,019 ราย ไม่พบตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์เลย ในประเทศสวีเดนได้มีการศึกษาในผู้ชายปัญญาอ่อนชนิดรุนแรง (severe mental retardation) จำนวน 69 คน พบอุบัติการณ์ 6 เปอร์เซ็นต์ (Blomquist et al., 1982) ซึ่งเห็นได้ว่าการศึกษาของแต่ละคนนั้นมีรายงานที่แตกต่างกันไป ทั้งนี้ตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์จะแตกต่างกันไปตามเชื้อชาติและชนิดของปัญญาอ่อน (Turner et al., 1980 และ Jacobs et al., 1986) ซึ่งประชากรส่วนใหญ่แสดงปัญญาอ่อนปานกลางถึงปัญญาอ่อนมาก มี IQ 27 - 36 (Chudley et al., 1983; Saul et al., 1983; Fryns และ Van den Berghe, 1983) และพบว่าเมื่ออายุมากขึ้นตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์จะลดลง (Chudley et al., 1983) นอกจากนี้ยังมีการศึกษาตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์ในประเทศต่าง ๆ แสดงให้เห็นความถี่ของตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์มีความแตกต่างกันในแต่ละประเทศ (ตารางที่ 4) ปี 1982 Sutherland

ได้ศึกษาผู้ป่วยปัญญาอ่อนชายในสถาบันปัญญาอ่อน ประเทศออสเตรเลีย จำนวน 444 ราย พบ 1.6 เปอร์เซ็นต์ และในเด็กแรกเกิดชาย จำนวน 1,810 ราย ไม่พบตำแหน่งเปราะาบนโครโมโซมเอ็กซ์ ปี 1983 Kinnell และ Banu ศึกษาผู้ป่วยปัญญาอ่อนชายที่สถาบันปัญญาอ่อน สหราชอาณาจักร (United Kingdom) จำนวน 66 ราย ที่ไม่ได้เป็นดาวน์ (Down syndrome) ไม่พบตำแหน่งเปราะาบนโครโมโซมเอ็กซ์ และในจำนวนผู้ป่วยปัญญาอ่อนชายในชุมชน 341 ราย พบ 4.1 เปอร์เซ็นต์ และในครอบครัวที่เป็น X-linked mental retardation จำนวน 18 ครอบครัว พบ 27.8 เปอร์เซ็นต์ (Bundy et al., 1985) ปี 1983 Blomquist และคณะ ได้ศึกษาผู้ป่วยปัญญาอ่อนชาย จากสถาบันปัญญาอ่อนในประเทศสวีเดน จำนวน 206 ราย พบ 5.8 เปอร์เซ็นต์ และปัญญาอ่อนชายที่ไม่ทราบสาเหตุ จำนวน 88 ราย พบ 13.6 เปอร์เซ็นต์ และปี 1983 ได้ศึกษาในผู้ป่วยออทิสติกชาย จำนวน 83 ราย พบ 15.6 เปอร์เซ็นต์ ในประเทศสหรัฐอเมริกา การศึกษาผู้ป่วยปัญญาอ่อนชายที่สถาบันปัญญาอ่อนในฮาวาย จำนวน 274 ราย พบ 1.8 เปอร์เซ็นต์ (Jacobs et al., 1983) ผู้ป่วยปัญญาอ่อนชายจากครอบครัวที่มีสาเหตุจาก X-linked mental retardation จำนวน 36 ครอบครัว พบ 13.9 เปอร์เซ็นต์ (Carpenter et al., 1982) และศึกษาในผู้ป่วยออทิสติกชาย จำนวน 76 ราย พบ 5.3 เปอร์เซ็นต์ (Watson et al., 1984) ในประเทศแคนาดาได้มีการศึกษาผู้ป่วยปัญญาอ่อนชายจากสถาบันปัญญาอ่อน จำนวน 818 ราย พบ 4 เปอร์เซ็นต์ (Kirkilionis et al., 1983) ในประเทศเยอรมันตะวันตกได้มีการศึกษาผู้ป่วยปัญญาอ่อนชายจากสถาบันปัญญาอ่อน จำนวน 242 ราย พบ 6.2 เปอร์เซ็นต์ และปัญญาอ่อนชายที่ไม่ทราบสาเหตุ จำนวน 124 ราย พบ 12.1 เปอร์เซ็นต์ (Froster-Iskenius et al., 1983) ประเทศฟินแลนด์ได้มีการศึกษาผู้ป่วยปัญญาอ่อนชายจากสถาบันปัญญาอ่อน จำนวน 150 ราย พบ 8.4 เปอร์เซ็นต์ และจากครอบครัวที่เป็น X-linked mental retardation จำนวน 38 ครอบครัว พบ 15.8 เปอร์เซ็นต์ (Kahkonen et al., 1983) ประเทศเบลเยียมและสเปนได้มีการศึกษาผู้ป่วยปัญญาอ่อนชายจากครอบครัว X-linked mental retardation จำนวน 30 ครอบครัว พบ 26.7 เปอร์เซ็นต์ (Fryns and Van den Berghe, 1983) และจำนวน 10 ครอบครัว พบ 60 เปอร์เซ็นต์ (Pajares, 1983) ตามลำดับ นอกจากนี้ในประเทศญี่ปุ่นศึกษาผู้ป่วยปัญญาอ่อนจากสถาบันปัญญาอ่อน จำนวน 269 ราย พบ

6.2 เพอร์เซนต์ จากปัญหาอ่อนเยาว์ที่ไม่ทราบสาเหตุ จำนวน 152 ราย พบ 8.6 เพอร์เซนต์ และจากครอบครัวที่เป็น X-linked mental retardation จำนวน 29 ครอบครัว พบ 20.7 เพอร์เซนต์ (จากรายงานของ Arinami et al., 1986)

จากการศึกษาในครั้งนี้ไม่พบตำแหน่ง เปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์ ก็แสดงว่า กลุ่มประชากรปัญหาอ่อนที่ศึกษาในโรงพยาบาลราชานุกุลไม่มีตำแหน่ง เปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์ แต่จะกล่าวไว้ว่าประชากรไทยนั้นไม่มีตำแหน่ง เปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์ยังไม่ได้ การที่ตรวจไม่พบตำแหน่ง เปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์เพราะ

1. เนื่องจากอุปสรรคของการเกิดตำแหน่ง เปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์มีเปอร์เซนต์ต่ำ กลุ่มตัวอย่างที่ใช้ในการศึกษาครั้งนี้ยังไม่เพียงพอที่จะสรุปผล การพิจารณากลุ่มตัวอย่างที่ใช้ในการศึกษาคำนวณได้ค่าสูตร $n = \frac{q}{\lambda^2 p}$ (เดมคร์ ชาวินจาร กิล, 2526)

n = จำนวนตัวอย่างที่ใช้ในการศึกษา

p = prevalence value

q = $1 - p$

λ = .05 คือกำหนดให้มีความผิดพลาดของการทดลอง มีผลบวกได้ 5%

ตัวอย่างเช่น เมื่อเราคิดอุปสรรคการตำแหน่ง เปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์เท่ากับ 1:2,300 (Sherman et al., 1984) จำนวนตัวอย่างที่ใช้ในการศึกษาจะเท่ากับ 920,410 ราย

2. กลุ่มประชากรปัญหาอ่อนที่ศึกษาในโรงพยาบาลราชานุกุลนั้น เป็นกลุ่มประชากรที่ผ่านการคัดเลือก คือส่วนใหญ่จะเป็นกลุ่มประชากรที่แสดงปัญหาอ่อนน้อยถึงปัญหาอ่อนปานกลาง ดังนั้นข้อมูลกลุ่มนี้ได้จึง เป็นข้อมูลที่มีความลำเอียง (bias data)

3. เทคนิคที่ใช้ในการศึกษาดำแหน่ง เปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์ มีเทคนิควิธีการศึกษาหลายวิธีการ เทคนิคที่ใช้ศึกษาอยู่นี้คิดว่าเป็นเทคนิคหนึ่งที่ใช้ศึกษาได้ เนื่องจากสามารถตรวจตำแหน่ง เปราะบนโครโมโซมอื่นได้ แต่อย่างไรก็ตามควรที่จะมีการพัฒนาการใช้เทคนิคใหม่ขึ้นมาอีก เพื่อช่วยในการตรวจสอบตำแหน่ง เปราะให้มีประสิทธิภาพยิ่งขึ้น

ตารางที่ 4 แสดงการศึกษาตำแหน่งเปราะบางโครโมโซม X ในกลุ่มประชากรของประเทศต่าง ๆ

เกณฑ์การพิจารณา (Selection criteria)	ประเทศที่ศึกษา	จำนวน ประชากร	% fra(X)	ผู้ศึกษา
1. New borned males neomates	Australia	1810	0	Sutherland (1985)
2. Unselected retarded males				
1. Community-based	UK	341	4.1	Bundy et al. (1985)
2. Institution-based	UK	66	0	Kinnell and Banu (1983)
	Sweden	206	5.8	Blomquist et al. (1983)
	Australia	444	1.6	Sutherland (1982)
	USA (Hawaii)	274	1.8	Jacobs et al. (1983)
	Canada	818	4.0	Kirkilionis et al. (1983)
	West Germany	242	6.2	Froster-Iskenius et al. (1983)
	Japan	269	6.2	Arinami et al. (1986)
	Thailand	100	0	This report
3. Retarded males with unknown etiology				
1. Community-based	UK	117	11.1	Bundy et al. (1985)
	Sweden	88	13.6	Blomquist et al. (1983)
2. Institution-based	Finland	150	8.4	Kahkonen et al. (1983)
	West Germany	124	12.1	Froster-Iskenius et al. (1983)
	Japan	152	8.6	Arinami et al. (1986)
4. Retarded males with family history X-linked mental retardation	USA	36 ^a	13.9	Carpenter et al. (1982)
	Finland	38 ^a	15.8	Karkonen et al. (1983)
	Belgium	30 ^a	26.7	Fryns and Van den Berghe (1983)
	UK	18 ^a	27.8	Bundy et al. (1985)
	Spain	10 ^a	60.0	Pajares (1986)
	Japan	29 ^a	20.7	Arinami et al. (1986)
5. Retarded males with autistic	Sweden	83	15.6	Blomquist et al. (1985)
	USA	76	5.3	Watson et al. (1984)

a = Family number