บรรณานุกรม

กาญจนา สืบสงวน "ประสบการณ์การศึกษาโครโมโซมในระยะ 20 ปี" : จินตนา ศิรินาวิน และชนิกา ตู้จินดา (บรรณาธิการ) เวชพันธุศาสตร์และปัญหาโรคพันธุกรรมในประเทศไทย, 183-196, เรือนแก้วการพิมพ์, กรุงเทพฯ, 2524.

เชาวน์ ชิโนรักษ์, พรรณี ชิโนรักษ์, ชีววิทยา 1 ,783-787, ศิลปาบรรณาการ, กรุงเทพฯ, 2529.

เติมศรี ชำนิจารกิจ "การพิจารณาขนาดตัวอย่างและเทคนิคการเลือกตัวอย่างในการทำวิจัยทางการแพทย์ ตอนที่ 1" จุฬาลงกรณ์เวชสาร, 5, 279-301,2526

วิจารณ์ พานิช " รายงานของคณะทำงานเกี่ยวกับ Down Syndrome ในประเทศไทย" สงขลานครินทร์เวชสาร, 2, 123-129, 2530.

_____. "โรคกรรมพันธุ์กับวัยของพ่อแม่" ใกล้หมอ, 45-48, 252.

_____. และจินตนา ศิรินาวิน (บรรณาธิการ) การประชุมโต๊ะกลม เรื่อง Human Cytogenetic and Prenatal Diagnosis 115, หน้า สาขาเวชพันธุศาสตร์และสมาคมพันธุศาสตร์แห่งประเทศไทย แผนกพิมพ์ รพ.ศิริราช, 2529.

_____. และสมแข ศิลปาจารย์ " การส่งปรึกษาเพื่อตรวจโครโมโซม " สงขลานครินทร์เวชสาร, 2, 301-312, 2527.

อรศรี รมยะนันท์ " โรคที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซม " จินตนา ศิรินาวิน และ ชนิกา ตู้จินดา (บรรณาธิการ) เวชพันธุศาสตร์และปัญหาโรคพันธุกรรมในประเทศไทย, 173-182, เรือนแก้วการพิมพ์, กรุงเทพฯ, 2524.

ศูนย์วิทยทรัพยากร
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

____. ชินวร พรหมชัยนันท์, นาฏยา รัตนไชยพันธุ์, เกริกไกร ตะชะนี " การศึกษาโครโมโซมในผู้ป่วยเดาน์ซินโครม" จุฬาลงกรณ์เวชสาร, 2524.

Bricarelli, F.D., M. Piierluigi L. Perroni, M. Crasso, A. Arslanian, and N. Sacchi, "High efficiency in the attribution of parental origin of non-disjunction in trisomy 21 by both cytogenetics and molecular polymorphisms," Hum. Genet, 79, 124-127, 1988.

Calabro, A., M.S.Lungarotti, and B. Dallapiccola, "A Comment on the Paper : Recurrence of Down Syndrome Associated with Microchromosome By C. Ramos, L. Rivera, J. Benitez, E. Jejedor, and A. Sanchez-Cascos" Hum. Genet., 53, 287-288, 1980.

Caspersson T, Zech and EJ,Modest "Fluorescent labeling of chromosomal DNA : superiority of quinacrine mustard to quinacrine" Science, 170, 762, 1970.

Caspersson, T., Lomakka , and L. Zech " The 24 fluorescence patterns of the human metaphase chromosomes distinguishing characters and variability." Hereditas, 67, 89-102, 1971.

Cohen, F.L., Clinical Genetics in Nursing Prartice, pp.420 J.B. Lippincott. company, philadelphia, 1984.

Flannery B. Cavid " Nondisjunction in Down Syndrome" Am. J. Med. Genet., 31, 181-182, 1988.

Davidenkova-EF.; IV. butomo, NV-Kovaleva, "The origin of an extra chromosome 21 in families of children with Down syndrome" Genetika, 24, 1671-8, 1988.

Davies, KE., K. Harper, D. Bonthron, R. Krumlauf, A. Polkey, M.E. Pembrey, and R. Williamson, "Use of a chromosome 21 cloned DNA probe for the analysis of non-disjunction in Down syndrome" Hum. Genet.,66, 54-56, 1984.

De Grouchy, J. and C. Jurleau, Clinical Atlas of Human Chromosome, pp. 487, John Wiley & Son, New york, 2nd ed., 1984.

Dheandhanoo, C. and B. Intharasombat, "Cytogenetic Studies of 227 Cases of Down Syndrome in Thailand" J. Med. Ass. Thailand, 66, 323-328, 1983.

Dela Gruz, F., Felix and Park S. Gerald. (ed) Trisomy 21 (Down's Syndrome) research perspectives. pp. 304, University Park Press, 1981.

Dewald, W. Gordon "Letter to the Editor : Theoretical Proportion of Trisomy 21 Originating in Meiosis I and II " Am. J. Med. Genet., 28, 513-515, 1987.

Francke Uta "Quinacrine Mustard Fluorescence of Human Chromosomes: Characterization of Unusual Translocations." Am. J. Hum. Genet, 24, 189-213, 1972.

Hamers, A.J., G.C.Heijnen, and P.H. Jongbloet. "The parental origin of the extra chromosome 21 in Down's syndrome" Tijdschr Kindergenceskd, 51, 157-162, 1983.

Hamers, A.J., G.P. Pecters, R.J. Jongbloet, A.M. millington, and H. Meijer, "On the origin of recurrent trisomy 21 : determination using chromosomal and DNA polymorphism" Clin. Genet.,32, 409-413, 1987.

Hansson, A. and M. Mikkelsen, "The origin of the extra chromosome 21 in Down syndrome" Cytogenet. Cell Genet, 20, 194-203, 1978.

Hassold, T. and A. Matsuyama, "Origin of trisomies in human spontaneous abortions." Hum. Genet., 46, 285-294, 1979.

Harris, D.J., M.L.Begleiter, J. Chamberlin, L. Hankins, and R.E. Magenis. "Parental Trisomy 21 Mosaicism" Am. J.Hum. Genet., 34, 125-133, 1982.

Hook, B.Frnest and Ronald R. Regal, "A Search for a Paternal-Age Effect upon Cases of 47,+ 21 in Which the Extra Chromosome Is of Paternal Origin" Am. J.Hum. Genet., 36, 413-421,1984.

Hook, B.Ernest, P.K. Gross, S.H. Lamson, R.R. Regal, P.A. Baird, and Soo Hong Uh, "Paternal Age and Down Syndrome in British Columbia" Am.J.Hum. Genet., 33, 123-128, 1981.

Jacek Zaremba, "Recent Medical Research" Current Approaches to Down's Syndrome, 27-51, Holt,rinchart and Winston, 1985.

Jacobs, P.A. and M. Mayer, "The origin of human trisomy : a study of heteromorphisms and satellite associations" Ann. Hum. Genet., 45, 357-365, 1981.

Jongbloet, P.H., R.R. Frants, and A.J. Hamers, "Parental alpha 1-antitrypsin (PI) types and meiotic nondisjunction in the aetiology of Down syndrome" Clin. Genet., 20, 304-9, 1981.

Jongbloet, P.H., A. Mulder, and A.J. Hamers, "Seasonality of Pre-Ovulatory Non-Disjunction and the Aetiology of Down Syndrome A European Collaborative Study" Hum. Genet.,62, 134-138, 1982.

Juberg, R.C. "Origin of Chromosomal Abnormalities : Evidence for Delayed Fertilization in Meiotic Nondisjunction" Hum.Gent., 64, 122-127, 1983.

Juberg, R.C. and P.N. Mowrey. "Origin of Nondisjunction in Trisomy 21 Syndrome : All Studies Compiled, Parental Age Analysis, and International Comparisons" Am.J. Med. Genet., 16, 111-116, 1983.

Lindsten, J., M. Holmberg, M. Hulten, J. Jonasson, G. Licznerski, and A.J. Therkelsen, "Application of Fluorescence Analysis of Chromosomes in Clinical Cytogenetics" Chromosome identification, 230-240

Manning, C.H. and Harold O. Goodman "Parental Origin of Chromosomes in Down's Syndrome" Hum. Genet., 59, 101-103, 1981.

Masaki, M., M. Higurashi, K. Irjima. N. Ishikawa, F. Tanaka, T. Fujii, Y. Kuroki, I. Matsui, K. linuma, N. Matsuo, K. Takeshita, and Setsu Hashimoto. "Mortality and Survival for Down Syndrome in Japan" Am. J.Hum. Genet., 33, 629-639, 1981.

Mattei, J.F., S. Ayme, M.G. Mattei, and F. Giraud "Maternal age and origin of non-disjunction in trisomy 21" Med. Genet., 17, 368-372, 1980.

Mazo., J.del, A.P. Castillo, and J.A. Abrisqueta. "Trisomy 21 : Origin of Non-Disjunction" Hum. Genet., 62, 316-320, 1982.

Mikkelsen, M. "Parental origin of the extra chromosome in Down's Syndrome." J. Ment. Defic. Res., 26, 143-151, 1982.

Mikkelsen, M., H. Poulsen, J. Grinsted, and A.Lange. "Non-disjunction in trisomy 21 : study of chromosomal heteromorphisms in 110 families" Ann. Hum. Genet., 44, 17-28, 1980.

Modest., E.J. "Fluorescent Banding Agents" Chromosom identification, 323-326, 1976.

Patterson, D., "The Causes of Down Syndrome" Sciencetific American 42-48, 1987.

Robinson, J., "Origin of extra chromosome in trisomy 21" Lancet., ii, 131-133, 1973.

Rudd, N.L., L.S. Dimnik, C. Greentrce, Mendes, K. Crabb, and D.I.Hoar. "The use of DNA probes to establish parental origin in Down syndrome." Hum.Genet., 78, 175-178, 1988.

Stewart, G.D., T.J. Hassold, A. Berg, watkins, P. Tanzi, and David M. Kurnit "Trisomy 21 (Down Syndrome) : Studying Nondisjunction and Meiotic Recombination by Using

Cytogenetic and Molecular Polymorphisms That Span Chromosome 21" Am.J. Hum. Genet., 42, 227-236, 1988.

Tjio, J.H., and Levan, A., "The Chromosome Numbers of Man," Hereditas, 42, 1-6, 1956.

William, L.N., Diagnostic Recognition of Genetic Desease, 523-532, Lea & Eebiger, 1987.

Zech, L. "Fluorescence Banding Techniques" Chromosome identification, 28-31, 1976.

ศูนย์วิทยทรัพยากร
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

ภาคผนวก

ก. การเตรียมสาร

1. chromosome media ชนิด RPMI 1640 (pH 7.1-7.3)

น้ำยาที่ใช้เตรียม

1. RPMI 1640 powder (flow lab)
2. $NaHCO_3$
3. 1 N NaOH
4. 1 N HCl
5. น้ำกลั่น (water injection)

วิธีเตรียม (ปริมาตรที่เตรียม 1,000 มล.)

1. ละลายผงของ RPMI 1640 1 ซอง ใน flask ด้วยน้ำกลั่น ล้างผง RPMI 1640 ที่ติดอยู่ในซองออกจนแน่ใจว่าไม่มีผงของ RPMI 1640 ติดอยู่ เติมน้ำกลั่นจนได้ปริมาตร 1,000 มล. เขย่าจนผง RPMI 1640 เข้ากันดี

2. ชั่ง $NaHCO_3$ 2.0 กรัม ละลายในสารละลาย RPMI 1640 เขย่าจน $NaHCO_3$ ละลายหมด

3. ปรับ pH ด้วย pH meter โดยใช้ 1 N HCl และ 1 N NaOH ให้ได้ pH 6.8-6.9

4. ทำให้ปลอดเชื้อโดยใช้ millipore membrane filter ขนาด 0.2 micron

5. แบ่งสารอาหารใส่ขวด ๆ ละ 100 มล. โดยวิธีปลอดเชื้อ เก็บไว้ที่อุณหภูมิ 2°-8°C

2. Hank's balanced salt solution (HBSS) (pH 7.1-7.3)

น้ำยาที่ใช้เตรียม

1. HBSS powder (flow lab)
2. $Na\ HCO_3$

3. 1 N HCl

4. 1 N NaOH

5. น้ำกลั่น

วิธีเตรียม (ปริมาตรที่เตรียม 1,000 มล.)

1. ละลาย HBSS powder 1 ซอง ใน flask ที่มีน้ำกลั่นอยู่ ล้างผง HBSS ที่ติดอยู่ในซองออกให้หมด เติมน้ำกลั่นจนได้ปริมาตร 1,000 มล. เขย่าจนผงละลายเข้ากันดี

2. ชั่ง $NaHCO_3$ 0.35 กรัม ละลาย $NaHCO_3$ ในสารละลาย HBSS เขย่าจน $NaHCO_3$ ละลายหมด

3. ปรับ pH โดยใช้ 1 N HCl และ 1 N NaOH จนได้ pH 7.1-7.3

4. ทำให้ปลอดเชื้อโดยใช้ millipore membrane filter ขนาด 0.2 micron

5. แบ่งสารละลายใส่ขวด ๆ ละ 100 มล. โดยวิธีปลอดเชื้อ เก็บไว้ที่อุณหภูมิ 2°-8°C

3. สารละลาย colchicine (0.2 มก./มล.)

น้ำยาที่ใช้เตรียม

1. colchicine powder

2. HBSS (pH 7.1-7.3)

3. น้ำกลั่น

วิธีเตรียม

stock solution (ปริมาตรที่เตรียม 50 มล.)

ชั่ง colchicine powder 0.01 กรัม ละลายในน้ำกลั่น 50 มล. เขย่าให้ผง colchicine ละลายหมด เก็บใส่ขวดไว้ที่อุณหภูมิ 2°-8°C

working solution (ปริมาตรที่เตรียม 100 มล.)

เจือจาง stock solution colchicine 100 เท่า ด้วย

HBSS โดยใช้ stock solution 1 มล. ผสมกับ HBSS 99 มล. เขย่าให้ผสมเป็นเนื้อเดียวกัน เก็บใส่ขวดที่อุณหภูมิ 2°-8°C

4. สารละลาย hypotonic solution (0.075 M KCl)

น้ำยาที่ใช้เตรียม

1. KCl
2. น้ำกลั่น

วิธีเตรียม (ปริมาตรที่เตรียม 100 มล.)

ชั่ง KCl 0.5588 กรัม ละลายในน้ำกลั่น 100 มล. เขย่าจน KCl ละลายหมด เก็บใส่ขวดไว้ที่อุณหภูมิ 37°C

หมายเหตุ :

น้ำยานี้มีอายุการใช้งาน 1-2 สัปดาห์

5. สารละลาย 1 N HCl

น้ำยาที่ใช้เตรียม

1. conc. HCl
2. น้ำกลั่น

วิธีเตรียม (ปริมาตรที่เตรียม 500 มล.)

ใช้ conc. HCl จำนวน 43.68 มล. ผสมกับน้ำกลั่น 456.32 มล. โดยค่อย ๆ ริน กรด HCl ใส่ลงไปในน้ำกลั่น (ห้ามเทน้ำกลั่นลงในกรด) เก็บใส่ขวดไว้ที่อุณหภูมิห้อง

6. สารละลาย 1 N HaOH

น้ำยาที่ใช้เตรียม

1. NaOH (crystal)
2. น้ำกลั่น

ศูนย์วิทยทรัพยากร
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

วิธีเตรียม (ปริมาตรที่เตรียม 500 มล.)

ชั่งผลึก NaOH 20 กรัม ละลายในน้ำกลั่น 500 มล. เก็บใส่ขวดไว้ที่อุณหภูมิห้อง

7. carnoy fixative

น้ำยาที่ใช้เตรียม

1. glacial acetic acid
2. absolute methanol

วิธีเตรียม

ใช้ glacial acetic acid 1 ส่วน ผสมกับ absolute methanol 3 ส่วน เขย่าให้เข้ากันดี เก็บใส่ขวดแช่เย็นไว้ (เตรียมใช้ใหม่ ๆ) ต้องใช้ให้หมดภายในวันเดียว)

8. phytoheamagglutinin (PHA)

น้ำยาที่ใช้เตรียม

1. PHA powder (Gibco)
2. น้ำกลั่น

วิธีเตรียม

ละลายผง PHA ด้วยน้ำกลั่น 10 มล. เขย่าให้เข้ากันดี เก็บไว้ที่อุณหภูมิ 2°-8°C

9. สารละลาย banding trypsin

น้ำยาที่ใช้เตรียม

1. bacto trypsin powder (Difco lab)
2. 0.9% NaCl (normal saline)
3. น้ำกลั่น

วิธีเตรียม

stock solution

ละลาย Trypsin powder ด้วย sterile distilled water 10 มล. เขย่าจนผง trypsin ละลายหมด เก็บไว้ที่อุณหภูมิ 2°-8°C

Working solution

ใช้ stock solution 1 มล. ผสมกับ 0.9% NaCl 19 มล. เขย่าให้เข้ากันดี เก็บไว้ที่ 2°-8°C

10. สารละลายสี Giemsa

น้ำยาที่ใช้เตรียม

1. Giemsa powder (BDH)
2. glycerol
3. absolute methanol

วิธีเตรียม (ปริมาตรที่เตรียม 100 มล.)

1. บด 0.75 กรัม ของ Giemsa powder กับ 25 มล. ของ pure glycerol จนเป็นเนื้อเดียวกันด้วยโกร่งบดยา
2. เติม 75 มล. ของ absolute methanol คนให้เข้ากัน
3. เก็บใส่ขวดไว้ที่อุณหภูมิ 37°C นาน 72 ชั่วโมง เขย่าเป็นครั้งคราว เก็บไว้อุณหภูมิห้อง

11. สารละลาย McIlvain buffer (pH 7)

น้ำยาที่ใช้เตรียม

1. $Na_2HPO_4 . 2H_2O$
2. Citric acid
3. น้ำกลั่น

วิธีเตรียม (ปริมาตรที่ใช้เตรียม 500 มล.)

solution A

ชั่ง $Na_2 HPO_4 . 2H_2O$ 17.8 กรัม ละลายในน้ำกลั่นให้ได้ปริมาตร 500 มล.

solution B

ชั่ง citric acid 2.1 กรัม ละลายในน้ำกลั่นให้ได้ปริมาตร 100 มล.

stock solution

ใช้ solution A 405 มล. ผสมกับ solution B 95 มล. เขย่าให้เข้ากันดี จะได้ pH ของสารละลายที่ต้องการประมาณ 7

working solution

ใช้ stock solution เจือจางด้วยน้ำกลั่น 1 : 10

12. สารละลายสี quinacrine dihydrochloride

น้ำยาที่ใช้เตรียม

1. Quinacrine dihydrochloride
2. McIlvain buffer
3. น้ำกลั่น

วิธีเตรียม (ปริมาตรที่เตรียม 210 มล.)

1. ละลาย quinacrine dihydrochloride 21 มิลลิกรัม ในน้ำกลั่น 49 มล.
2. เติม McIlvain buffer อีก 161 มล. จะได้สารละลาย 210 มล.

13. สารละลาย Sorensen phosphate buffer (pH 6.8)

น้ำยาที่ใช้เตรียม

1. KH_2PO_4
2. Na_2HPO_4
3. น้ำกลั่น

วิธีเตรียม

solution A

ชั่ง KH_2PO_4 9.1 กรัม ละลายในน้ำกลั่น 1,000 มล.

solution B

ชั่ง Na_2HPO_4 9.5 กรัม ละลายในน้ำกลั่น 1,000 มล.

working solution

ใช้ solution A 50.8 มล. ผสมกับ solution B 49.2 มล. เขย่าให้เข้ากันดี จะได้ pH ของสารละลายที่ต้องการใช้ประมาณ 6.8

14. สารละลาย dicromate cleaning solution

น้ำยาที่ใช้เตรียม

1. conc. H_2SO_4
2. $K_2Cr_2O_7$ powder
3. น้ำกลั่น

<u>วิธีเตรียม</u>

ชั่ง $K_2Cr_2O_7$ 10 กรัม ละลายในน้ำกลั่น 25 มล. คนจนละลายหมด ทำให้เย็นค่อย ๆ เติม conc. H_2SO_4 จำนวน 325 มล ลงไปช้า ๆ พร้อม ๆ กับคนให้เข้ากัน

ข. การล้างเครื่องแก้ว

1. เครื่องแก้วหลังจากใช้งานแล้ว ต้องแช่น้ำประปาทุกครั้ง
2. ล้างด้วยน้ำประปาให้สะอาด อย่างน้อย 3 ครั้ง
3. แช่ภาชนะที่จะล้างในสารละลาย 1% 7x
4. แช่ทิ้งไว้ค้างคืน แล้วนำมาล้างด้วยน้ำประปา 4-5 ครั้ง เพื่อล้าง 7x solution ออกให้หมด
5. ล้างเครื่องแก้วสุดท้ายด้วยน้ำกลั่น 2-3 ครั้ง แล้วนำไปอบให้แห้ง

ศูนย์วิทยทรัพยากร
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

ประวัติผู้เขียน

นางศรียา อนุรักษ์ภราดร เกิดวันที่ 26 ตุลาคม พ.ศ 2500 จังหวัดสงขลา สำเร็จการศึกษาได้รับปริญญาวิทยาศาสตร์บัณฑิต (ชีววิทยา) จากมหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์ ปีการศึกษา 2522

ศึกษาต่อหลักสูตรปริญญามหาบัณฑิต สาขาพันธุศาสตร์ ภาควิชาพฤกษศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย ในปีการศึกษา 2527 โดยได้รับทุนอุดหนุนการวิจัยจากเงินทุนสมเด็จพระมหิตลาธิเบศร อดุลยเดชวิกรมพระบรมราชชนก

ปัจจุบันรับราชการในตำแหน่งนักวิทยาศาสตร์ระดับ 5 ภาควิชาเภสัชกรรม คณะเภสัชศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

ศูนย์วิทยทรัพยากร
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย