



บทที่ 5

สรุปผลการศึกษาและข้อเสนอแนะ

การศึกษาแหล่งกำเนิดของการไม่แยกออกจากกันของโครโมโซมในกลุ่มอาการดาวน์ในประชากรไทย โดยวิธีการทางเซลล์พันธุศาสตร์ โดยการเพาะเลี้ยงเซลล์เม็ดเลือดขาวในอาหารเลี้ยงเชื้อ ผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ จำนวน 60 คน พร้อมทั้งในพ่อและแม่ของผู้ป่วย ระหว่างเดือน ตุลาคม 2531 ถึง เดือน กรกฎาคม 2532 ในจำนวนผู้ป่วยจำนวน 60 รายนี้ เป็นผู้ป่วยรวมทั้งพ่อและแม่ จากโรงพยาบาลราชานุกุลจำนวน 50 ราย เพศชาย 35 คน เพศหญิง 15 คน ผู้ป่วยรวมทั้งพ่อและแม่จากโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า จำนวน 10 ราย เพศชาย 6 คน เพศหญิง 4 คน ผลการศึกษาพบว่าสามารถวิเคราะห์โครโมโซมได้ในผู้ป่วย 27 ราย (45%) ซึ่งผู้ป่วย 25 ราย (92.59%) มีแหล่งกำเนิดของการไม่แยกออกจากกัน (nondisjunction) ของโครโมโซม 21 มาจากกระบวนการ oogenesis ในแม่ ระยะ meiosis I จำนวน 22 ราย (81.48%) ระยะ meiosis II จำนวน 3 ราย (11.11%) ผู้ป่วย 2 ราย (7.41%) มีแหล่งกำเนิดของการไม่แยกออกจากกันของโครโมโซม 21 มาจากกระบวนการ spermatogenesis ในพ่อ ระยะ meiosis I จำนวน 1 ครอบครั้ว (3.2%) ระยะ meiosis II จำนวน 1 ครอบครั้ว (3.2%)

การศึกษาแหล่งกำเนิดของการไม่แยกออกจากกันของโครโมโซมในกลุ่มอาการดาวน์ ในประชากรไทยนี้ยังไม่มีผู้ใดได้ทำมาก่อน นับว่าเป็นการศึกษาครั้งแรกในประเทศไทย ซึ่งใช้เป็นข้อมูลเกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวน์อีกด้านหนึ่งได้ เนื่องจากการศึกษาครั้งนี้ ศึกษาได้ในผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์รวมทั้งพ่อและแม่ของผู้ป่วยเพียง 39 ราย และสามารถวิเคราะห์โครโมโซมได้เพียง 27 ราย เท่านั้น แต่อย่างไรก็ตามข้อมูลที่ได้จากการศึกษาครั้งนี้ก็มีความสำคัญมากในการที่จะนำไปใช้เป็นข้อมูลประกอบการให้คำปรึกษา ทางพันธุศาสตร์ (Genetic counseling) ต่อครอบครัวผู้ป่วยหรือต่อครอบครัวที่มีอัตราเสี่ยงต่อการเป็นโรค ดังนั้นจึงควรมีการศึกษาเพิ่มเติมต่อไปเพื่อให้ได้ข้อมูลเพิ่มเติมมากขึ้น ผู้ศึกษามีข้อเสนอแนะสำหรับผู้สนใจที่จะศึกษาเกี่ยวกับเรื่องนี้ต่อไปดังนี้

1. เนื่องจากอุบัติการณ์ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์มีจำนวนไม่มากนัก เมื่อเทียบกับคนปกติในประเทศไทย อุบัติการณ์ต่อทารกคลอดมีชีวิต 1,000 คน มีค่าอยู่ระหว่าง 0.25-1.94 (วิจารณ์, 1987) ดังนั้นในการเก็บรวบรวมข้อมูลให้ได้มากจึงควรมีเวลาในการเก็บรวบรวมข้อมูลนานพอสมควร เช่น ประมาณ 2-3 ปี

2. เนื่องจากการศึกษาและวิเคราะห์ข้อมูลเรื่องนี้จะให้ได้ความหมายชัดเจน ต้องมีข้อมูลมากพอ จึงควรมีการศึกษาจากห้องปฏิบัติการทางเซลล์พันธุศาสตร์หลาย ๆ แห่งในประเทศไทย แล้วนำข้อมูลที่ได้มารวมกันวิเคราะห์ทางสถิติ

3. เทคนิคที่ใช้วิเคราะห์โครโมโซม ควรใช้หลาย ๆ เทคนิค ซึ่งสามารถวิเคราะห์โครโมโซมได้ละเอียดขึ้น เช่น ใช้เทคนิคการย้อมแถบโครโมโซมหลาย ๆ แบบ ประกอบกัน การใช้เทคนิคทางด้าน molecular genetic ควบคู่กับการใช้เทคนิคทางเซลล์พันธุศาสตร์ ซึ่งสามารถทำให้เห็นรายละเอียด ความแตกต่างของโครโมโซม 21 แต่ละแท่งของผู้ป่วยรวมทั้งของพ่อและแม่ผู้ป่วย ได้ละเอียดชัดเจนขึ้น ทำให้วิเคราะห์ข้อมูลมีความแม่นยำได้ผลมากขึ้น

4. ในการศึกษาที่มีความจำเป็นอย่างยิ่งที่จะต้องได้รับความร่วมมือจากพ่อและแม่ของผู้ป่วย เพื่อให้ได้ข้อมูลที่สมบูรณ์มากขึ้น



ศูนย์วิทยทรัพยากร
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย