

บทนำและการตรวจเอกสาร



บทนำ

ออทิซึม คือ สภาวะที่ผู้ป่วยมีพัฒนาการทางด้านความสัมพันธ์ทางสังคม และทางด้านภาษาล่าช้าและผิดปกติ ทำให้ผู้ป่วยมีพฤติกรรมที่ผิดปกติ ดังต่อไปนี้ (Graham, 1986)

1. ความสัมพันธ์ทางสังคม

เด็กออทิสติกจะไม่ตอบสนองต่อพฤติกรรมของบุคคลอื่น และชอบที่จะอยู่ตามลำพังคนเดียว เมื่อโตขึ้นก็จะไม่ยอมสบตากับใคร แม้แต่กับพ่อแม่ของตนเอง

2. พัฒนาการทางด้านภาษาและการพูด

เด็กกลุ่มนี้จะมีพัฒนาการทางด้านภาษา และการพูดล่าช้ากว่าพัฒนาการด้านอื่น เมื่อพูดได้ก็จะพบว่าการพูดมีความผิดปกติหลายประการ เช่น การพูดเลียนแบบ การพูดโดยใช้ภาษาที่สร้างขึ้นเองและไม่สื่อความหมาย

3. ท่าทางหรือการแสดงออกเป็นประจำ

เป็นพัฒนาการที่มีรูปแบบแตกต่างกันมากมาย แต่ก็ยังมีลักษณะเฉพาะตัว เช่น การแกว่งแขนและมือไปมาเร็ว ๆ ในขณะที่รู้สึกตื่นเต้นหรือไม่พอใจ หรือการหมุนตัวอย่างรวดเร็ว และการเดินด้วยปลายเท้า เป็นต้น

4. การเปลี่ยนแปลงยาก

เด็กออทิสติกจะมีรูปแบบของชีวิตที่เฉพาะ และไม่ยอมรับความเปลี่ยนแปลงที่เกิดขึ้นในชีวิตประจำวัน เช่น เด็กบางคนจะรับประทานแต่อาหารอย่างใดอย่างหนึ่งเพียงอย่างเดียว แม้แต่รสชาติของอาหารเปลี่ยนไปเด็กก็จะปฏิเสธทันที

5. การติดสิ่งของบางอย่าง

เด็กออทิสติกที่ฝังจะหัดเดิน จะติดสิ่งของที่นำรักบางอย่าง โดยชอบที่จะให้วางไว้ใกล้ตัว ในขณะที่นอนหลับ หรือเมื่อมีความรู้สึกไม่พอใจ

6. การแสดงความรู้สึกออกมาอย่างรุนแรง
 เด็กกลุ่มนี้จะแสดงความรู้สึกต่าง ๆ ออกมาอย่างรุนแรง เมื่อมีความรู้สึกที่เด่น
 กังวล รำคาญ หรือโกรธ เป็นต้น

7. อาการผิดปกติของพฤติกรรมอื่น ๆ
 อาจพบว่าเด็กออทิสติกมีพฤติกรรมอีกหลายอย่าง ที่มีความผิดปกติ ได้แก่ การนอน
 หลับยาก และการมีกิจกรรมที่มากกว่าปกติ เป็นต้น

ในปัจจุบันยังไม่มีวิธีทางห้องปฏิบัติการที่ใช้ในการวินิจฉัยออทิสซึม จึงต้องทำการวินิจฉัย
 จากพฤติกรรมต่าง ๆ ของเด็ก ซึ่งมีข้อบ่งชี้สำคัญดังต่อไปนี้ (เน็บบเซ, 2530)

1. พัฒนาการทางภาษา และการพูดที่ผิดปกติและล่าช้า
 เด็กออทิสติกต้องการทักษะทางภาษาเหมือนกับเด็กปกติ แต่ต้องเป็นไปอย่างช้า ๆ
 และจะมีความสามารถต่ำกว่าเด็กปกติ เมื่อเด็กเริ่มพูดก็จะมี การพูดที่ผิดปกติ ได้แก่ การใช้
 สรรพนามไม่เป็น การพูดเลียนแบบ และการใช้ภาษาของตนเองในการติดต่อกับผู้อื่น
2. เสียการพัฒนาในด้านสัมพันธ์ภาพกับบุคคลทั่วไป
 ทำให้เกิดปัญหาเกี่ยวกับพัฒนาการทางด้านอารมณ์ตามมา โดยปกติพ่อแม่ของเด็กมัก
 จะรู้สึกว่าเด็กมีความแตกต่างจากเด็กอื่น ๆ ตั้งแต่อายุ 2-3 สัปดาห์แรก เพราะว่าเด็กออทิสติก
 จะไม่มีการติดพ่อแม่หรือแม่เลย เมื่อโตขึ้นก็จะไม่ยอมสบตากับใคร แม้กระทั่งกับพ่อแม่ของตนเอง
 เด็กไม่สามารถจ้องมองอะไรได้นาน ๆ และจะมองผ่านทั้งคนและสิ่งของ ทำให้มองดูเป็นตาแวง
 ไปมา เด็กออทิสติกไม่สามารถแสดงอารมณ์พอใจหรือรักให้ผู้อื่นทราบได้ แต่มักจะแสดงออกทาง
 ด้านความหวาดกลัวหรือโกรธอย่างรุนแรง
3. การเล่นแบบซ้ำซากเป็นเวลานาน
 เด็กออทิสติกจะมีการเล่นแบบซ้ำ ๆ เป็นเวลานานเป็นปี ๆ หรือแสดงพฤติกรรม
 ซ้ำ ๆ เช่น การเดินกลับไปกลับมาจากมุมหนึ่ง ไปอีกมุมหนึ่ง การเคี้ยวฟัน การจับของเล่นพลิกไป
 พลิกมา เด็กกลุ่มนี้จะขาดการเล่นแบบสมมุติหรือการเล่นโดยการสร้างจินตนาการ แต่เด็กปกติจะ
 สามารถเล่นเอาตุ๊กตาแพนถ้อง หรือเล่นเอาไม้แพนถ้องได้ และจะพบว่าเด็กปกติสามารถเล่นเอา
 สิ่งของแพนคนได้ ส่วนเด็กออทิสติกจะกระทำต่อคนเหมือนกับเป็นสิ่งของ นอกจากนี้ยังพบว่าเด็ก
 กลุ่มนี้มีพฤติกรรมซ้ำซาก และการเปลี่ยนแปลงยากอีกด้วย ตัวอย่างเช่น เด็กบางคนจะรับประทาน
 แต่อาหารอย่างใดอย่างหนึ่งเพียงอย่างเดียว หรือแม้กระทั่งรสชาติของอาหารเปลี่ยนไป เด็กก็จะ
 ปฏิเสธที่จะรับประทานทันที

4. มีอาการแรกพบก่อนอายุ 30 เดือน

สามารถตรวจพบความผิดปกติได้ตั้งแต่อายุ 2-3 สัปดาห์แรก และเชื่อว่าสาเหตุของการเกิดออทิสซึมเริ่มตั้งแต่ระยะที่ยังอยู่ในครรภ์มารดา และเมื่ออายุ 2-3 เดือนแรก ภาวะออทิสซึมเกิดขึ้นได้กับเด็กในทุกระดับสติปัญญา แต่มักจะพบบ่อยในกลุ่มที่มีความผิดปกติทางด้านสติปัญญา โดยพบว่า 50 เปอร์เซ็นต์ ของเด็กออทิสติก จะมีระดับสติปัญญาต่ำกว่า 50 อีก 25 เปอร์เซ็นต์ มีระดับสติปัญญาอยู่ในระดับ 50-70 ส่วนที่เหลือ 25 เปอร์เซ็นต์ มีระดับสติปัญญาอยู่ในระดับปกติ เด็กออทิสติกสามารถมองเห็นและได้ยิน แต่ไม่สามารถแบ่งความหมายได้เหมือนเด็กปกติ

Rutter ซึ่งเป็นจิตแพทย์เด็กชาวอังกฤษ กล่าวว่าภาวะออทิสซึมมีสาเหตุที่สำคัญ ดังนี้ (อ้างตามแจ๊มแซ, 2530)

1. ความบกพร่องทางการรับรู้

เด็กกลุ่มนี้จะมีความบกพร่องทางการรับรู้ ซึ่งประกอบไปด้วย การรับรู้ลึก ความจำ จินตนาการ เหตุผล ความคิดคำนึง และการตัดสินใจ เพื่อแก้ปัญหา พบว่าส่วนใหญ่เด็กออทิสติกจะมีระดับสติปัญญาต่ำ เนื่องจากมีความบกพร่องของพัฒนาการทางด้านภาษา ซึ่งทำให้ Rutter เชื่อแน่ว่าเป็นความบกพร่องทางการเรียนรู้ ไม่ใช่เป็นผลมาจากการถอยหนีจากสังคมหรือทางด้านอารมณ์

2. พัฒนาการต่าง ๆ ล่าช้าและเบี่ยงเบนไป

ซึ่งเป็นผลมาจากความบกพร่องทางการรับรู้ จากการศึกษาเปรียบเทียบ พบว่าเด็กออทิสติกมีความแตกต่างไปจากเด็กปัญญาอ่อน หรือเด็กที่มีปัญหาทางการพูด ในด้านการรับรู้และการสื่อความหมาย เด็กกลุ่มนี้ไม่เพียงแต่มีพัฒนาการทางด้านภาษาล่าช้าเท่านั้น ยังมีการพูดหรือการใช้ภาษาที่ผิดปกติอีกด้วย เช่น พูดเลียนแบบอย่างไม่เหมาะสม การพูดซ้ำไปมา ขาดจินตนาการ และการใช้ท่าทางเพื่อติดต่อกับผู้อื่น

3. ความบกพร่องทางการเรียนรู้ เป็นอุปสรรคพื้นฐาน

จะเห็นได้ว่าเด็กออทิสติกมีอาการแสดง และพฤติกรรมที่เหมือนกัน ไม่ว่าจะมีความเชื่อชาติใด

4. สาเหตุทางชีวภาพ

มีหลักฐานหลายประการที่แสดงว่าเป็นพื้นฐานจากการเปลี่ยนแปลงทางสมอง

4.1 เด็กออทิสติกประมาณ 25-30 เปอร์เซ็นต์ จะมีอาการชักแบบโรคลมชักในระยะวัยรุ่น ซึ่งต่างกับเด็กปัญญาอ่อน ที่มีอาการชักตั้งแต่ในวัยเด็กระยะเริ่มแรก

4.2 เด็กที่มีอาการของ tuberous sclerosis, การหดเกร็งของกล้ามเนื้อ และกลุ่มอาการของโรคหัดเยอรมัน มักจะมีภาวะออทิซึมร่วมด้วย

4.3 อัตราส่วนของเด็กออทิสติกในพื้นที่ท้องเดียวกัน เท่ากับ 1:50 และในประชากรทั่ว ๆ ไป เท่ากับ 1:2,500

4.4 ในเด็กออทิสติกจะมีอาการแทรกซ้อนขณะที่แม่ตั้งครรภ์และในขณะคลอด

4.5 ในปี ค.ศ. 1983 Rapport และคณะ (อ้างตามเพ็ญแข, 2530) ได้ทำการศึกษา PET-scan (positron emission tomogram) ในผู้ใหญ่ที่มีภาวะออทิซึมกลุ่มหนึ่งพบว่าเมแทบอลิซึมของสมองอยู่ในสภาพไม่สมดุลและมีการเพิ่มขึ้น ทำให้พบความผิดปกติของสมองร่วมด้วย

ในปี ค.ศ. 1882 Flemming (อ้างตาม Fraser and Nora, 1986) เป็นบุคคลแรกที่ทำการศึกษาโครโมโซมของคน โดยการย้อมด้วย basic dyes แต่ก็ยังไม่ทราบจำนวนโครโมโซมทั้งหมด จากนั้นในปี ค.ศ. 1923 Painter (อ้างตาม Fraser and Nora, 1986) ได้ทำการศึกษาเนื้อเยื่ออืดตะของคน สรุปได้ว่าคนมีจำนวนโครโมโซม 48 แท่ง และในปี ค.ศ. 1956 Tjio และ Levan ได้ทำการศึกษาโครโมโซมในเนื้อเยื่อ fibroblasts จากปอดของทารกที่แท้ง พบว่าจำนวนโครโมโซมในคนมี 46 แท่ง ต่อมา Puck และ Tjio ได้ร่วมมือกันพัฒนาวิธีการศึกษาโครโมโซม โดยอาศัยการเพาะเลี้ยงเนื้อเยื่อ (อ้างตาม Fraser and Nora, 1986) ทำให้สามารถศึกษาโครโมโซมในเนื้อเยื่อชนิดต่าง ๆ ได้มากขึ้น จากการศึกษาโครโมโซมโดยการเพาะเลี้ยงเนื้อเยื่อ ทำให้ทราบว่าความผิดปกติหลายอย่างที่เกิดขึ้นในคน เป็นผลมาจากความผิดปกติของโครโมโซม (Fraser and Nora, 1986) ต่อมาในปี ค.ศ. 1971 Caspersson และคณะ (อ้างตามวิจารณ์และคณะ, 2524) ได้พัฒนาวิธีการย้อมสีโครโมโซม เพื่อให้มองเห็นความแตกต่างระหว่างโครโมโซมแต่ละคู่ โดยการใช้สี quinacrine mustard และเรียกการย้อมสีแบบนี้ว่า Q-banding หลังจากนั้นก็มีการนำเอาสี Giemsa มาใช้ในการย้อม ซึ่งเรียกว่า G-banding การศึกษาโครโมโซมที่ย้อมด้วยวิธีใหม่นี้ทำได้โดยใช้แสงจากหลอดไฟธรรมดา จึงสะดวกกว่าการศึกษาโครโมโซมที่ย้อมสีแบบ Q-banding ซึ่งต้องใช้แสงเหนือม่วง ต่อมาได้มีการนำสี acridine orange มาใช้ในการย้อมโครโมโซม ทำให้ได้แถบของโครโมโซมตรงกันข้ามกับการย้อมสีแบบ G-banding จึงเรียกวิธีนี้ว่า R-banding นอกจากนี้ยังได้มีการพัฒนาวิธีการย้อมสีโครโมโซม เพื่อใช้ในการศึกษา centromeres โดยเฉพาะ เรียกว่าวิธี C-banding (อ้างตาม Fraser and Nora, 1986)

ในปี ค.ศ. 1970 Siva Sankar ทำการศึกษาโครโมโซมของเด็กออทิสติกและเด็กปกติ พบว่าโครโมโซมของเด็กออทิสติกมีการหักมากกว่าเด็กปกติ จากนั้นในปี ค.ศ. 1980 Turner และคณะ รายงานว่าพบ fragile X syndrome ในกลุ่มเด็กออทิสติก ต่อมาในปี ค.ศ. 1982 Brown และคณะ และ Lejeune, ปี ค.ศ. 1983 Gillberg และ Levitas และคณะ (อ้างตาม Blomquist et al., 1985) และปี ค.ศ. 1984 Gillberg และ Wahlstrom (อ้างตาม Blomquist et al., 1985) ได้รายงานถึงความสัมพันธ์ของ fragile X syndrome ในกลุ่มเด็กออทิสติก และในปี ค.ศ. 1985 Blomquist และคณะ รายงานว่าพบ fragile X syndrome 16 เปอร์เซนต์ ในเด็กออทิสติกเพศชายแต่ไม่พบในเด็กออทิสติกเพศหญิง ในปัจจุบันการศึกษาโครโมโซมในผู้ป่วยออทิสติกส่วนใหญ่ ทั้งในทวีปยุโรป อเมริกา ออสเตรเลีย และเอเชีย มักจะมุ่งศึกษาแต่เฉพาะความสัมพันธ์ของตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์กับออทิสซึมเท่านั้น ยังไม่มีการศึกษาเกี่ยวกับความสัมพันธ์ของออทิสซึม กับความผิดปกติของโครโมโซมแบบต่าง ๆ มาก่อน นอกจากนี้ในประเทศไทยก็ยังไม่มีการศึกษาโครโมโซมในกลุ่มผู้ป่วยออทิสติกแต่อย่างใด ดังนั้นจึงเป็นเรื่องที่น่าสนใจและควรทำการศึกษา เพื่อหาความผิดปกติของโครโมโซมแบบต่าง ๆ ในกลุ่มผู้ป่วยออทิสติกในประเทศไทย ซึ่งข้อมูลดังกล่าวจะเป็นประโยชน์สำหรับการศึกษา และงานวิจัยเกี่ยวกับความผิดปกติของโครโมโซม ในกลุ่มผู้ป่วยออทิสติกต่อไปในอนาคต

วัตถุประสงค์ของการศึกษา

เพื่อศึกษาหาความผิดปกติของโครโมโซม ในกลุ่มผู้ป่วยออทิสติกเพศชายในประเทศไทย

ประโยชน์ที่คาดว่าจะได้รับ

1. ทราบลักษณะความผิดปกติแบบต่าง ๆ ของโครโมโซม ในกลุ่มผู้ป่วยออทิสติกเพศชายในประเทศไทย
2. ข้อมูลที่ได้จะเป็นข้อมูลเบื้องต้น ซึ่งเป็นประโยชน์สำหรับการศึกษา และงานวิจัยเกี่ยวกับความผิดปกติของโครโมโซม ในกลุ่มเด็กออทิสติกในประเทศไทยต่อไปในอนาคต
3. ข้อมูลที่ได้จะเป็นประโยชน์ต่อนักมนุษยพันธุศาสตร์ (human geneticist) และแพทย์ ในการให้คำปรึกษาทางด้านพันธุกรรม (genetic counselling) และการวินิจฉัยก่อนคลอด (prenatal diagnosis)

ขอบเขตของการศึกษา

การศึกษาคั้งนี้ทำในกลุ่มผู้ป่วยออทิสติกเพศชาย จำนวน 86 ราย จากโรงพยาบาล ยุวประสาทไวทยปถัมภ์ จังหวัดสมุทรปราการ ซึ่งเป็นโรงพยาบาลเฉพาะทางจิตเวชเด็ก และเป็นศูนย์กลางที่โรงพยาบาลทั่วประเทศส่งผู้ป่วยออทิสติกมารับการรักษา

การตรวจเอกสาร

ในปี ค.ศ. 1980 สมาคมจิตเวชศาสตร์แห่งสหรัฐอเมริกา ได้ให้ความหมายของ "infantile autism" ว่าหมายถึง ความผิดปกติทางด้านพัฒนาการอย่างรุนแรง (pervasive developmental disorders) ซึ่งเป็นความหมายที่เน้นให้เห็นสภาพของความผิดปกติที่เปลี่ยนแปลงไปตามอายุ ความผิดปกติดังกล่าวอาจตรวจพบได้เมื่อเด็กมีอายุไม่กี่เดือน และเป็นที่ยอมรับกัน ว่าเด็กเหล่านี้มีความผิดปกติมาแล้วตั้งแต่เกิด (Graham, 1986)

ลักษณะทางด้านพฤติกรรมของเด็กออทิสติก (Graham, 1986)

1. ความสัมพันธ์ทางสังคม

ในรายที่มีความผิดปกติแต่กำเนิด จะพบว่าเด็กมีการขี้มั่วซ้ำกว่าปกติ ไม่ตอบสนองต่อพฤติกรรมหรือการกระทำของผู้อื่น และไม่ชอบให้คนอื่นอุ้ม เมื่อได้รับการอุ้มจากแม่ เด็กจะไม่แสดงอาการกอดแม่ แต่จะมีอาการบิดตัวไปมา โดยทั่ว ๆ ไป เด็กออทิสติกจะไม่ยอมสบตากับผู้อื่น เมื่ออายุ 2-3 ปี เด็กชอบที่จะอยู่ตามลำพังคนเดียว ถ้าเด็กได้รับบาดเจ็บก็จะไม่ร้องหาพ่อแม่ เด็กกลุ่มนี้มีความสามารถในการแยกพ่อแม่ออกจากคนอื่นได้ซ้ำกว่าปกติ

ความผิดปกติของพฤติกรรมทางสังคมเหล่านี้ จะเปลี่ยนไปตามอายุของเด็ก เมื่ออายุมากขึ้นเด็กจะติดพ่อแม่มาก และจะแสดงอาการกระวนกระวายมาก เมื่อไม่เห็นพ่อแม่ของตนเอง ในวัยนี้เด็กมีความสนใจที่จะเล่นกับเด็กคนอื่นบ้าง เมื่อถึงวัยเจริญพันธุ์ผู้ป่วยก็ยังคงมีความผิดปกติของความสัมพันธ์ทางสังคม และชอบที่จะอยู่ตามลำพังคนเดียว แม้ว่าภาษาที่ใช้พูดจะสื่อความหมายมากขึ้น แต่ผู้ป่วยก็ไม่มีการตอบสนองต่อความรู้สึก รวมทั้งไม่สามารถที่จะรับความคิดเห็นของผู้อื่น

2. พัฒนาการทางด้านภาษาและการพูด

ทักษะและการแสดงออกทั้งทางด้านภาษา และการพูดของเด็กออทิสติก จะมีพัฒนาการที่ล่าช้ากว่าพัฒนาการทางด้านอื่น ๆ พบว่าเด็กออทิสติกประมาณ 50 เปอร์เซ็นต์ จะไม่ยอมพูดเลยแม้แต่คำเดียว จนกระทั่งมีอายุ 5 ปี เมื่อเด็กพูดได้ก็จะพบว่าการพูดมีความผิดปกติหลาย

ประการ เช่น การพูดซ้ำหรือทวนคำพูดของผู้อื่นโดยไม่ตั้งใจ การพูดโดยใช้คำใหม่หรือวลีใหม่ที่เด็กสร้างขึ้นเองและไม่สื่อความหมาย เป็นต้น ในบางขณะเด็กอาจจะพูดซ้ำไปซ้ำมาหลายครั้งซึ่งมักจะเกี่ยวข้องกับความผิดปกติของการสร้างเสียง การใช้ภาษาที่ผิดปกติของเด็กเป็นสิ่งที่ทำให้พ่อแม่มีความรู้สึกกังวลมาก ตัวอย่างเช่น เด็กอาจจะพูดแค่ 1-2 วลี แล้วก็ไม่ได้พูดอีกเลยเป็นเวลาหลายสัปดาห์หรือหลายเดือน เด็กอาจจะแสดงความต้องการโดยการจูงมือผู้ใหญ่ไปในทิศทางที่ต้องการได้ เด็กออทิสติกจะไม่รู้จักการเล่นสมมติ ซึ่งอาจเป็นเพราะว่าเด็กขาดขบวนการในการสร้างจินตนาการ เมื่อโตขึ้นเด็กจะมีพัฒนาการของทักษะและการแสดงออก ทางด้านภาษาและการพูดดีขึ้น แต่จะพัฒนาไปค่อนข้างช้ามาก นอกจากนี้เด็กจะพูดด้วยระดับเสียงที่เท่ากันตลอด และพูดด้วยความเคยชิน

3. ทำทางหรือการแสดงออกเป็นประจำ

พัฒนาการทางด้านนี้มีรูปแบบที่แตกต่างกันมากมาย แต่ก็ยังมีลักษณะที่เฉพาะตัว ได้แก่ การแกว่งแขนและมือไปมาเร็ว ๆ ในขณะที่เด็กมีความรู้สึกตื่นเต้นหรือไม่พอใจ หรือการหมุนตัวอย่างรวดเร็ว และการเดินด้วยปลายเท้า เป็นต้น

4. การเปลี่ยนแปลงยาก

เด็กออทิสติกมักจะมีรูปแบบของชีวิตที่เฉพาะ และจะรู้สึกไม่พอใจมาก เมื่อมีการเปลี่ยนแปลงใด ๆ เกิดขึ้นในชีวิตประจำวัน เช่น การเตรียมอาหารให้เด็กจะต้องเตรียมด้วยวิธีโดยเฉพาะ โต๊ะอาหารต้องวางในลักษณะเดิมทุกวัน ทางเดินที่ไปยังร้านก็ต้องเป็นทางเดิมเหมือนทุกวัน จนบางครั้งทำให้เกิดสภาพบีบคั้นอย่างรุนแรงขึ้นภายในครอบครัว

5. การติดสิ่งของบางอย่าง

เด็กออทิสติกที่เพิ่งจะหัดเดิน จะมีพฤติกรรมในการติดสิ่งของที่น่ารักบางอย่าง โดยชอบที่จะให้วางสิ่งของเหล่านั้นไว้ใกล้ ๆ ตัว ในขณะที่นอนหลับ หรือเมื่อมีความรู้สึกไม่พอใจ แต่ในบางครั้งเด็กจะติดสิ่งของที่ดูแล้วไม่น่าสนใจ เช่น ลวดเส้นสั้น ๆ หรือกระป๋อง เป็นต้น

6. การแสดงความรู้สึกออกมาอย่างรุนแรง

เด็กออทิสติกจะมีการแสดงความรู้สึกต่าง ๆ ออกมาอย่างรุนแรง ได้แก่ ความรู้สึกตื่นเต้น กังวล รำคาญ หรือโกรธ เป็นต้น ซึ่งอาจเนื่องมาจากสิ่งแวดล้อมรอบตัวของเด็กเปลี่ยนแปลงไป แต่เมื่อเทียบกับเด็กปกติแล้ว การเปลี่ยนแปลงดังกล่าวจะมีผลต่อชีวิตของเด็กน้อยมาก

7. อาการผิดปกติของพฤติกรรมอื่น ๆ

อาจพบว่ามีพฤติกรรมอื่น ๆ อีกหลายอย่าง ที่มีความผิดปกติ ได้แก่ เด็กจะนอนหลับ

ยาก และการมีกิจกรรมที่มากกว่าปกติ เป็นต้น

พัฒนาการทางด้านสติปัญญา (Graham, 1986)

1. พัฒนาการทางด้านสติปัญญาโดยทั่ว ๆ ไป

พัฒนาการทางด้านภาษาที่ล่าช้า จะเป็นสิ่งที่บ่งชี้ถึงพัฒนาการทางด้านสติปัญญา พบว่าประมาณ 70 เปอร์เซนต์ ของกลุ่มเด็กออทิสติกที่ไม่มีการพูดเลย จะมีระดับสติปัญญาต่ำกว่า 70 และประมาณ 50 เปอร์เซนต์ ของเด็กออทิสติกทั้งหมด มีระดับสติปัญญาต่ำกว่า 50 มีเพียง 5 เปอร์เซนต์ เท่านั้นที่มีระดับสติปัญญาสูงกว่า 100

2. ความผิดปกติเฉพาะนอกเหนือไปจากทักษะทางภาษา

เด็กออทิสติกมักจะขาดขอบข่ายในการสร้างจินตนาการ ซึ่งจะทำให้เด็กขาดความเข้าใจหรือการรับรู้ความคิดหรือความรู้สึกของผู้อื่น

3. ความสามารถพิเศษ

มักจะพบว่าเด็กออทิสติกมีความสามารถพิเศษบางอย่าง ซึ่งมักจะเกี่ยวกับสิ่งที่ทำเป็นประจำ เช่น เด็กจะมีความจำดีเป็นพิเศษ บางครั้งอาจพบว่าเด็กมีพัฒนาการของความสามารถในบางด้าน อยู่ในระดับดีจนผิดปกติ ได้แก่ ความสามารถทางด้านคณิตศาสตร์ พบว่าเด็กออทิสติกบางคน สามารถบวกเลขหลักในใจได้ถูกต้อง หรือสามารถคำนวณจำนวนวันในแต่ละสัปดาห์ ที่ผ่านมาแล้วเป็นเวลาหลายปีได้อย่างถูกต้อง อย่างไรก็ตามเด็กที่มีความสามารถพิเศษเหล่านี้ มีเพียงบางส่วนเท่านั้นที่จัดเป็นเด็กออทิสติก

สภาพทางร่างกาย (Graham, 1986)

โดยปกติเด็กออทิสติกมักจะไม่มี ความผิดปกติทางร่างกาย แต่อาจพบว่ามี ความผิดปกติของสมองส่วนที่เรียกว่า cerebrum และมีอาการของโรคลมบ้าหมูร่วมด้วย ซึ่งจะพบว่ามีอยู่ประมาณ 15 เปอร์เซนต์ ของเด็กออทิสติกทั้งหมด

ปัจจัยพื้นฐาน (Graham, 1986)

ในประเทศอังกฤษพบว่ามีอุบัติการณ์ของออทิสซึม ประมาณ 3-4 คน ต่อเด็ก 10,000 คน และพบในเด็กผู้ชายมากกว่าในเด็กผู้หญิงประมาณ 4 เท่า ซึ่งจะพบได้ทั่วไปในทุกประเทศ ที่มีการศึกษาทางด้านนี้ทั่วโลก ในปัจจุบัน เชื่อกันว่าภาวะออทิสซึมเกิดจากปัจจัยหลัก คือ เด็กขาดการรับรู้

การแสดงออกทางใบหน้า และขาดขบวนการในการสร้างจินตนาการ (Rutter, 1983) ส่วนปัจจัยรอง ได้แก่ ความผิดปกติทางด้านความสัมพันธ์ทางสังคม ท่าทาง หรือการแสดงออกเป็นประจำ และการแสดงความรู้สึกออกมาอย่างรุนแรง เป็นต้น แต่ทั้งปัจจัยหลักและปัจจัยรองดังกล่าวก็ยังมีความสัมพันธ์กัน แม้ว่าข้อสรุปของสภาวะทางจิตที่ผิดปกติยังไม่มีความแน่นอน ก็เชื่อกันว่าเด็กออทิสติกส่วนใหญ่ มีความผิดปกติของสมองที่ระดับหนึ่ง ซึ่งมีผลมากกว่าอิทธิพลของสภาวะแวดล้อม สาเหตุของความผิดปกติดังกล่าวมีดังต่อไปนี้

1. ปัจจัยทางพันธุกรรม

พบว่าพี่น้องในท้องเดียวกันของเด็กออทิสติก มีโอกาสที่จะมีพัฒนาการทางภาษาล่าช้าสูงกว่าปกติ และโอกาสที่จะพบภาวะออทิซึมพร้อมกันในฝาแฝดแบบแฝดเหมือน (monozygotic twin) มีสูงกว่าในแบบแฝดคล้าย (dizygotic twin) ส่วนในบางรายจะพบว่ามีความผิดปกติของโครโมโซม โดยเฉพาะความผิดปกติแบบที่เรียกว่า fragile X syndrome

2. สภาวะทางร่างกาย

การตั้งครรภ์ในรายที่เด็กในครรภ์เป็นเด็กออทิสติก จะพบว่ามีอาการแทรกซ้อนต่าง ๆ มากมาย รวมทั้งในขณะที่ทำคลอดด้วย ซึ่งอาจเนื่องมาจากการติดเชื้อหัดเยอรมันในเด็ก การติดเชื้อซิฟิลิสแต่กำเนิด หรือความผิดปกติของเมแทบอลิซึม ได้แก่ โรค phenylketonuria หรือความผิดปกติทางพันธุกรรมหรือทางพัฒนาการ ได้แก่ โรค tuberose sclerosis, fragile X syndrome หรือเกิดจากความผิดปกติที่ไม่ทราบสาเหตุ เช่น การหดเกร็งของกล้ามเนื้อในเด็ก

3. ปัจจัยเกี่ยวกับครอบครัวและพ่อแม่

ในปัจจุบันยังไม่มีหลักฐานยืนยันแน่นอนว่า พฤติกรรมหรือทัศนคติที่ผิดปกติของพ่อแม่จะมีผลกระทบต่อพัฒนาการของเด็กออทิสติก แต่ความคิดนี้เป็นที่ยอมรับกันมานานแล้ว ในบางรายพบว่าพ่อของเด็กเป็นคนที่มีความเข้มงวดมากกว่าปกติ ซึ่งเป็นการชี้ให้เห็นว่าภาวะออทิซึมมีความสัมพันธ์กับปัจจัยทางพันธุกรรม

4. ความสัมพันธ์กับโรคจิตเภท

เมื่ออายุมากขึ้นเด็กออทิสติกบางราย จะมีอาการของโรคจิตเภทร่วมด้วย แต่อย่างไรก็ตาม เมื่อพิจารณาจากลักษณะทางคลินิกและประวัติครอบครัว จะพบว่าภาวะออทิซึมและโรคจิตเภทในผู้ใหญ่ เป็นกลุ่มอาการของโรคที่มีพื้นฐานทางพันธุกรรมแตกต่างกัน

ความผิดปกติของโครโมโซมที่พบในคน โดยทั่ว ๆ ไปแบ่งออกเป็น 3 กลุ่ม ดังนี้

1. ความผิดปกติของจำนวนโครโมโซม (numerical aberrations)
2. ความผิดปกติของโครงสร้างหรือรูปร่างของโครโมโซม (structural aberrations)
3. ความผิดปกติของโครโมโซมแบบอื่น ๆ (other aberrations)

1. ความผิดปกติของจำนวนโครโมโซม แบ่งออกเป็น 2 กลุ่มย่อย ดังนี้ (Connor and Ferguson-Smith, 1987)

1.1 aneuploidy คือ ภาวะที่มีจำนวนโครโมโซมขาดหรือเกินไปจากปกติเป็นจำนวนแท่ง เช่น ภาวะที่มีโครโมโซมแท่งหนึ่งแท่งใดขาดไปหนึ่งแท่ง (monosomy) ดังรูปที่ 1 หรือภาวะที่มีโครโมโซมแท่งหนึ่งแท่งใดเกินมาหนึ่งแท่ง (trisomy) ดังรูปที่ 2 เป็นต้น สาเหตุที่สำคัญของการเกิด aneuploidy ได้แก่ การไม่แยกออกจากกันของโครโมโซมที่มาเข้าคู่กันหรือของ sister chromatids (non-disjunction) ในขณะทำการแบ่งนิวเคลียสอยู่ในระยะ anaphase ดังรูปที่ 3 และรูปที่ 4 และการขาดหายไปของโครโมโซมที่มีการเคลื่อนตัวช้า ขณะที่อยู่ในระยะ anaphase

1.2 polyploidy คือ ภาวะที่มีจำนวนชุดของโครโมโซมมากกว่าปกติ เช่น ภาวะที่มีจำนวนโครโมโซม 3 ชุด (triploidy) ดังรูปที่ 5 หรือภาวะที่มีจำนวนโครโมโซม 4 ชุด (tetraploidy) ดังรูปที่ 6 เป็นต้น สาเหตุของการเกิด polyploidy ได้แก่ การปฏิสนธิที่เกิดจาก sperm 2 เซลล์ (dispermy) หรือเกิดจากความผิดพลาดของ maturation divisions ของเซลล์ไข่หรือ sperm ทำให้ได้เซลล์สืบพันธุ์แบบที่เรียกว่า diploid gamete

2. ความผิดปกติของโครงสร้างหรือรูปร่างของโครโมโซม แบ่งออกเป็น 7 กลุ่มย่อย ดังนี้ (Connor and Ferguson-Smith, 1987)

- 2.1 translocation
- 2.2 deletion และ ring chromosome
- 2.3 duplication
- 2.4 inversion
- 2.5 isochromosome
- 2.6 centric fragment

2.7 fragile sites

2.1 translocation หมายถึง การแลกเปลี่ยนส่วนของโครโมโซม ซึ่งเกิดขึ้นระหว่างโครโมโซม 2 แท่งใด ๆ สาเหตุของการเกิด translocation ได้แก่ การหักของโครโมโซมทั้ง 2 แท่ง แล้วมีการต่อของส่วนของโครโมโซมสลับที่กัน หรือเป็นผลมาจาก recombination ที่เกิดขึ้นโดยบังเอิญ ระหว่าง non-homologous chromosome ในขณะที่มีการแบ่งนิวเคลียสแบบ meiosis ซึ่งการแลกเปลี่ยนส่วนระหว่างโครโมโซมแบบนี้ จะไม่ทำให้ชิ้นส่วนของ DNA สูญหายไป เรียกว่าการเกิด translocation ดังกล่าวนั้นว่า balance translocation คนที่มีความผิดปกติของโครโมโซมแบบ balance translocation จะไม่มีลักษณะที่ผิดปกติ แต่มีโอกาสที่จะมีลูกที่มีความผิดปกติของโครโมโซม โดยทั่วไปจะพบ translocation 3 แบบ ดังนี้

2.1.1 reciprocal translocation คือ การแลกเปลี่ยนส่วนของโครโมโซมระหว่างโครโมโซม 2 แท่งใด ๆ ซึ่งเกิดจากการหักของแขนยาว หรือแขนสั้นของโครโมโซมทั้ง 2 แท่งนั้น ดังรูปที่ 7

2.1.2 centric fusion (Robertsonian) translocation เกิดจากการหักของโครโมโซมแบบ acrocentric 2 แท่ง ตรงบริเวณ centromere หรือบริเวณใกล้ ๆ กับ centromere แล้วมีการต่อของส่วนของโครโมโซมสลับที่กัน ส่วนใหญ่การหักจะเกิดตรงบริเวณเหนือ centromere ทำให้มองเห็นเป็นแท่งโครโมโซมที่มี 2 centromeres เรียกว่า dicentric และเห็นเป็นชิ้นโครโมโซมที่มี 2 satellites แต่ไม่มี centromere เรียกว่า acentric ซึ่งมักจะหายไปเมื่อเซลล์เข้าสู่การแบ่งแบบ mitosis ในบางกรณี centric fusion อาจมีสาเหตุมาจากการเกิด crossover โดยบังเอิญ ระหว่างส่วนของโครโมโซม 2 แท่ง ที่เป็น homologous sequences กัน ของ non-homologous chromosome ในขณะที่มีการแบ่งนิวเคลียสแบบ meiosis ในระยะที่ 1 ดังรูปที่ 8 ตัวอย่างของความผิดปกติของโครโมโซมแบบนี้ ได้แก่ การเกิด centric fusion translocation ระหว่างโครโมโซม 14 และ 21 ดังรูปที่ 9

2.1.3 insertional translocation เกิดจากการหักของโครโมโซม 1 หรือ 2 แท่ง ที่บริเวณ 3 ตำแหน่ง แล้วมีการเคลื่อนย้ายส่วนของโครโมโซมที่หัก ไปแทรกตัวและต่อกับโครโมโซมแท่งอื่น หรือที่ตำแหน่งใหม่บนโครโมโซมแท่งเดิม ดังรูปที่ 10 คนที่มีความผิดปกติของโครโมโซมแบบนี้ จะไม่มีลักษณะที่ผิดปกติ แต่มีโอกาสที่จะมีลูกที่มีความผิดปกติของโครโมโซมแบบ duplication หรือ deletion อย่างใดอย่างหนึ่ง

2.2 deletion และ ring chromosome

deletion คือ การที่บางส่วนของโครโมโซมขาดหายไป ซึ่งมักจะเกิดจากการสูญหายไปของส่วนของโครโมโซม ที่อยู่ระหว่างตำแหน่งของโครโมโซมที่เกิดการหัก 2 ตำแหน่ง หรืออาจเกิดจาก translocation ที่เกิดขึ้นในพ่อแม่

ring chromosome เกิดจากการหักของโครโมโซมที่บริเวณปลายแขนทั้งสองข้าง ทำให้ปลายทั้งสองข้างที่หักนี้มีลักษณะเป็นปลายเหนียว (sticky end) มาเชื่อมต่อกันจนมีลักษณะเป็นวง ดังรูปที่ 11 ถ้าส่วนของโครโมโซมที่เป็นวงนี้มี centromere อยู่ด้วย ก็มีโอกาที่จะถ่ายทอดต่อไปเมื่อมีการแบ่งเซลล์ ส่วนนั้นโครโมโซมที่อยู่ตรงบริเวณปลายแขนทั้งสองข้างจะสูญหายไป ส่วนของโครโมโซมที่หายไป และสามารถตรวจพบได้โดยการใช้อัลตร้าจูลทราสเฟอรัสนิวเคลียส จะประกอบไปด้วยลำดับเบสประมาณ 4,000 kb ทำให้คนที่มีความผิดปกติของโครโมโซมแบบนี้ มีซินขาดหายไปเป็นจำนวนมาก ในกรณีของ deletion ที่เกิดกับออโตโซม มักจะมีผลทำให้เกิดภาวะปัญญาอ่อน และความผิดปกติแต่กำเนิดหลายประการ

2.3 duplication คือ ภาวะที่มีบางส่วนของโครโมโซมเกินมา ซึ่งอาจมีสาเหตุมาจาก unequal crossing over ในขณะที่มีการแบ่งนิวเคลียสแบบ meiosis ดังรูปที่ 12 หรืออาจเป็นผลมาจากการแบ่งนิวเคลียสแบบ meiosis ในพ่อแม่ที่มีความผิดปกติของโครโมโซมแบบ translocation, inversion หรือ isochromosome ความผิดปกติของโครโมโซมแบบ duplication มีโอกาสพบได้บ่อยกว่าแบบ deletion และมีความรุนแรงน้อยกว่า นอกจากนี้ การเกิด duplication ในระดับโมเลกุลเพียงเล็กน้อย จะทำให้เกิดผลดีในแง่ของวิวัฒนาการของสิ่งมีชีวิตต่อไป

2.4 inversion เกิดจากการหักของโครโมโซมแท่งเดียวที่บริเวณ 2 ตำแหน่ง และส่วนที่หักนั้นหมุนตัวไป 180° แล้วจึงมีการต่อกลับเข้าที่เดิม ทำให้โครโมโซมนั้นมีการเรียงตัวของยีนผิดปกติ ถ้าส่วนของโครโมโซมที่หักมีบริเวณ centromere อยู่ด้วย เรียกว่า pericentric inversion ดังรูปที่ 13 ก แต่ถ้าส่วนของโครโมโซมที่หักไม่มีบริเวณ centromere อยู่ด้วย เรียกว่า paracentric inversion ดังรูปที่ 13 ข โดยทั่ว ๆ ไป การเปลี่ยนแปลงลำดับของยีนในกรณีของ inversion จะไม่ทำให้เกิดลักษณะที่ผิดปกติ แต่มีโอกาสูงในการที่จะสร้างเซลล์สืบพันธุ์ที่ผิดปกติ

2.5 isochromosome คือ ภาวะที่โครโมโซมเกิดความผิดปกติแบบ deletion ที่แขนข้างหนึ่ง และเกิดความผิดปกติแบบ duplication ที่แขนอีกข้างหนึ่ง เนื่องจากการแยกตัวไปตาม

ขวางของ centromere ในขณะที่มีการแบ่งเซลล์ ดังรูปที่ 14

2.6 centric fragment คือ ภาวะที่มีชิ้นส่วนเล็ก ๆ ของโครโมโซมเกินมา ซึ่งมักจะเป็นชิ้นส่วนของโครโมโซมแบบ metacentric และอาจตรวจพบชิ้นส่วนของโครโมโซมดังกล่าว ในขณะที่ทำการวิเคราะห์โครโมโซมตามปกติ ในบางกรณีมีสาเหตุมาจากการเกิด centric fusion translocation ระหว่างโครโมโซมที่มี satellite ในขบวนการแบ่งเซลล์แบบ meiosis ของพ่อแม่ หรือบรรพบุรุษรุ่นอื่น ๆ ได้แก่ ความผิดปกติแบบ centric fragment ที่เกิดขึ้นกับแขนสั้นของโครโมโซม 15

2.7 fragile sites หมายถึง จุดหรือบริเวณบนโครโมโซมที่มีแนวโน้มหรือโอกาสในการหักงอ (Sutherland and Hecht, 1985) ซึ่งมีรายงานเป็นครั้งแรกในปี ค.ศ. 1965 โดย Dekaban ต่อมาในปี ค.ศ. 1968 Lejeune และคณะ พบว่าตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมเป็นลักษณะที่ถ่ายทอดทางกรรมพันธุ์ (อ้างตาม Sutherland and Hecht, 1985) และลักษณะที่ปรากฏก็แตกต่างกันมาก แต่พอจะสรุปลักษณะที่สำคัญของตำแหน่งเปราะ ได้ดังต่อไปนี้ (Sutherland, 1979a)

2.7.1 เป็นบริเวณบนโครโมโซมที่ย้อมสีไม่ติด ทำให้มองเห็นเป็นช่องว่าง (gap) ซึ่งมีความกว้างไม่แน่นอน และมักจะเกิดขึ้นกับทั้ง 2 chromatid

2.7.2 จะเกิดขึ้นที่ตำแหน่งเดียวกันบนโครโมโซม ในเซลล์แต่ละเซลล์ของคน ๆ นั้น หรือในญาติ

2.7.3 เป็นลักษณะที่ถ่ายทอดได้ทางกรรมพันธุ์แบบ Mendelian codominant

2.7.4 จะเกิดขึ้นเมื่อเซลล์ถูกเพาะเลี้ยง และกระตุ้นในอาหารเพาะเลี้ยงเซลล์ที่เฉพาะ ซึ่งจะทำให้เกิดตำแหน่งเปราะแบบ acentric fragment หรือ deleted chromosome หรือมีลักษณะเป็น triradial ดังรูปที่ 15

ตำแหน่งเปราะที่มีลักษณะแบบ triradial หรือ multiradial เป็นลักษณะที่ไม่ค่อยพบบ่อยนัก แต่เป็นลักษณะพิเศษที่ใช้แยกตำแหน่งเปราะ ออกจากปรากฏการณ์ที่โครโมโซมเกิดการหัก (Sutherland and Hecht, 1985) ในปี ค.ศ. 1968 Lejeune และคณะ กล่าวว่าลักษณะดังกล่าวมีสาเหตุมาจากการเกิด selective endoreduplication (อ้างตาม Sutherland and Hecht, 1985) ในปี ค.ศ. 1973 Ferguson-Smith เสนอว่าลักษณะแบบ triradial เกิดจากการหักของโครโมโซมบริเวณตำแหน่งเปราะ และเกิด non-disjunction ตามมาในขณะที่มีการแบ่งเซลล์ (Ferguson-Smith, 1973) ดังรูปที่ 16 สมมติฐานนี้ได้รับการสนับสนุนในเวลาต่อมาโดย Ferguson-Smith และ Noel และคณะ ในปี

ค.ศ. 1977 (อ้างตาม Sutherland and Hecht, 1985)

ตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมที่พบในคนนั้นเมื่ออยู่หลายตำแหน่ง แต่ตำแหน่งที่มีความสำคัญที่สุดคือ ตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์ที่ตำแหน่ง Xq27.3 (Brookwell and Turner, 1983) เนื่องจากทำให้พัฒนาการของร่างกายล่าช้า ในผู้ชายที่มีตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์ มักพบว่าจะมีภาวะปัญญาอ่อน ส่วนในผู้หญิงที่มีตำแหน่งเปราะดังกล่าวจะมีทั้งที่มีระดับสติปัญญาปกติ และที่มีภาวะปัญญาอ่อน และยังพบว่าในคนที่ตำแหน่งนี้ อาจมีพฤติกรรมและลักษณะที่ผิดปกติ (Sutherland and Hecht, 1985) ในปี ค.ศ. 1985 Sutherland และ Hecht รายงานว่าตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์ มีอัตราการเกิดในผู้ชายประมาณ 1 ใน 2,000 ถึง 1 ใน 2,500 คน ในผู้หญิงประมาณ 1 ใน 1,000 ถึง 1 ใน 1,250 คน นอกจากนี้ทั้งสองยังกล่าวว่า ตำแหน่งเปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์คือ "visible gene" ที่อยู่ ณ ตำแหน่ง Xq27.3 ดังรูปที่ 17 ซึ่งการตรวจหาตำแหน่งนี้ต้องอาศัยการเตรียมโครโมโซม โดยวิธีย้อมสีแบบ conventional staining เป็นหลัก แล้วจึงล้างสีออก และนำไปย้อมสีแบบ G-banding เพื่อเป็นการยืนยันตำแหน่งอีกครั้ง (Sutherland and Hecht, 1985)

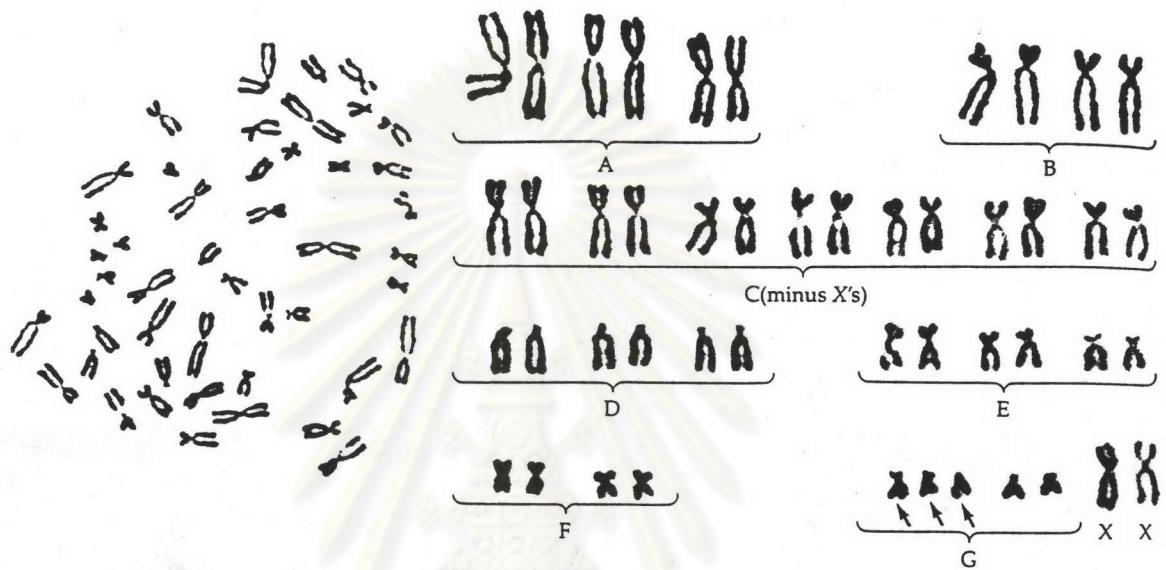
3. ความผิดปกติของโครโมโซมแบบอื่น ๆ ที่มักจะพบในคน คือ

mosaic หมายถึง ภาวะที่เซลล์ในร่างกายของคน ๆ หนึ่ง มีจำนวนหรือโครงสร้างของโครโมโซมแตกต่างกัน ซึ่งมีสาเหตุมาจากการแบ่งเซลล์ หรือการแยกตัวของโครโมโซมที่ผิดปกติ ซึ่งเกิดขึ้นภายหลังการปฏิสนธิ ความผิดปกติของโครโมโซมแบบนี้ พบว่ามีอยู่ประมาณ 1 เปอร์เซ็นต์ ในกลุ่มผู้ป่วยที่เป็น trisomy 21 ซึ่งจะมีทั้งเซลล์ที่ปกติและเซลล์ที่เป็น trisomy 21 (Connor and Ferguson-Smith, 1987)

ศูนย์วิทยุโทรพยากร
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

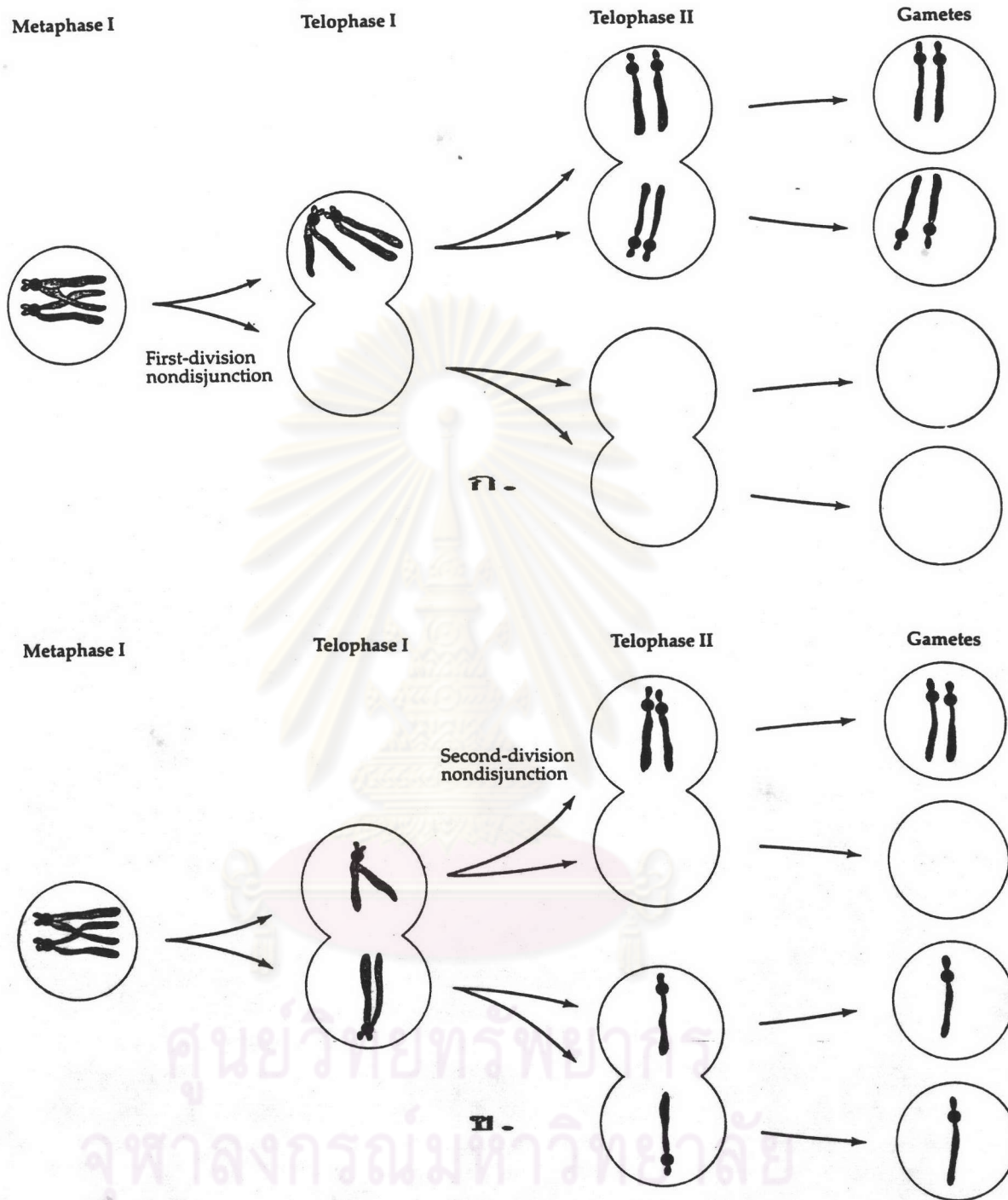


รูปที่ 1 แสดงลักษณะของผู้ป่วยหญิงที่เป็น Turner syndrome และคาริโอไทป์ของผู้ป่วยรายเดียวกัน ซึ่งมีโครโมโซมเพศหายไป 1 แท่ง (ลูกศรชี้)
(จาก Hartl, 1983)



ศูนย์วิทยทรัพยากร

รูปที่ 2 แสดง metaphase plate ของผู้ป่วยหญิงที่เป็น Down syndrome และคาริโอไทป์ของผู้ป่วยรายเดียวกัน ซึ่งมีโครโมโซม 21 เกินมา 1 แท่ง (ลูกศรชี้)
(จาก Hartl, 1983)

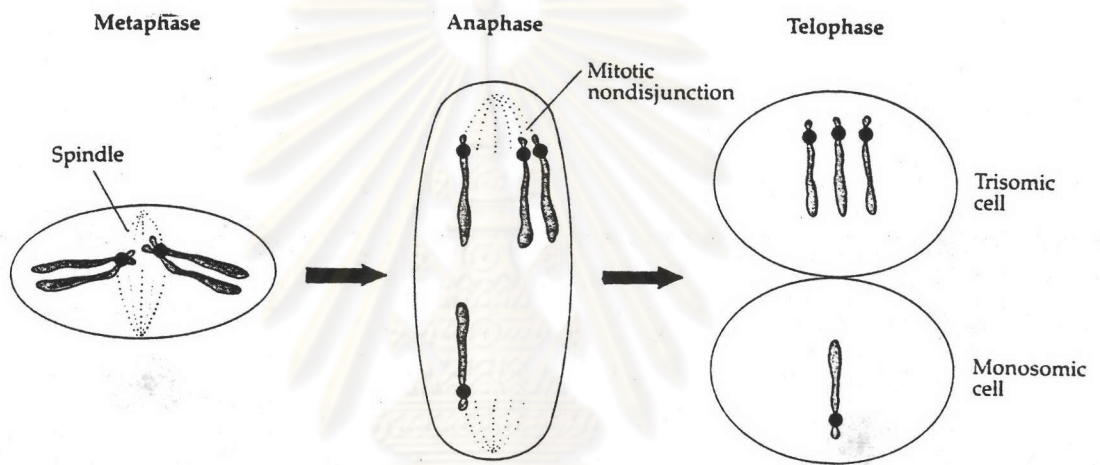


รูปที่ 3 แผนภาพแสดงการเกิด meiotic nondisjunction

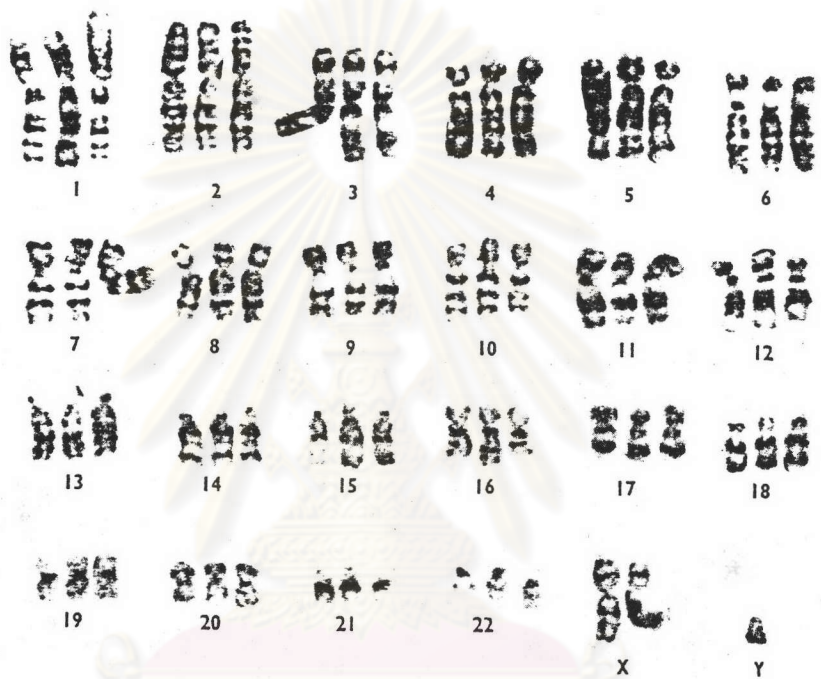
ก. ระยะ first-division

ข. ระยะ second-division

(จาก Hartl, 1983)



ศูนย์วิทยทรัพยากร
รูปที่ 4 แผนภาพแสดงการเกิด mitotic nondisjunction
(จาก Hartl, 1983)

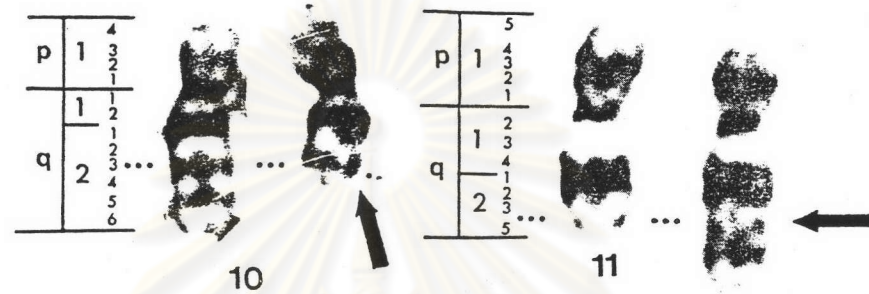


ศูนย์วิทยทรัพยากร
 รูปที่ 5 แสดงคาริโอไทป์ของผู้ป่วยชายที่มีจำนวนโครโมโซม 3 ชุด
 (จาก Connor and Ferguson-Smith, 1987)

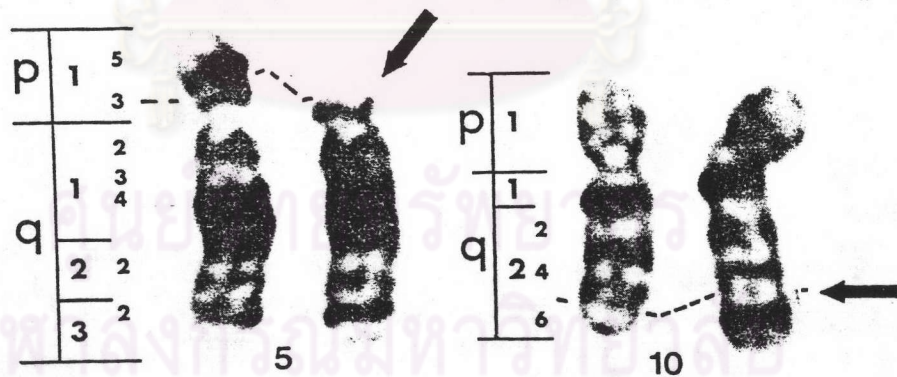


ศูนย์วิทยทรัพยากร

รูปที่ 6 แสดง metaphase plate ของผู้ป่วยชายที่มีจำนวนโครโมโซม 4 ชุด และคาริโอไทป์
 ของผู้ป่วยรายเดียวกัน
 (จาก Hartl, 1983)



ก.



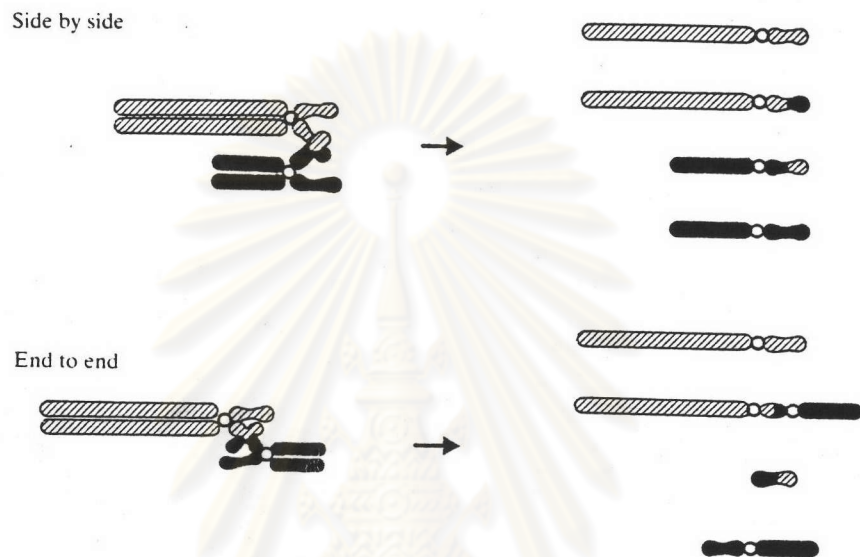
ข.

รูปที่ 7 แสดงความผิดปกติของโครโมโซมแบบ reciprocal translocation

ก. ระหว่างโครโมโซม 10 และ 11 (ลูกศรชี้)

ข. ระหว่างโครโมโซม 5 และ 10 (ลูกศรชี้)

(จาก Connor and Ferguson-Smith, 1987)



รูปที่ 8 แผนภาพแสดงการเกิด crossover โดยบังเอิญ ระหว่าง homologous regions ของ non-homologous chromosome ในขณะที่มีการแบ่งแบบ meiosis ซึ่งเป็นสาเหตุให้เกิด centric fusion translocation (จาก Connor and Ferguson-Smith, 1987)



รูปที่ 9 แสดงลักษณะ โครโมโซมที่มีความผิดปกติแบบ centric fusion translocation
— ระหว่างโครโมโซม 14 และ 21 (ลูกศรชี้)
(จาก Connor and Ferguson-Smith, 1987)

จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย



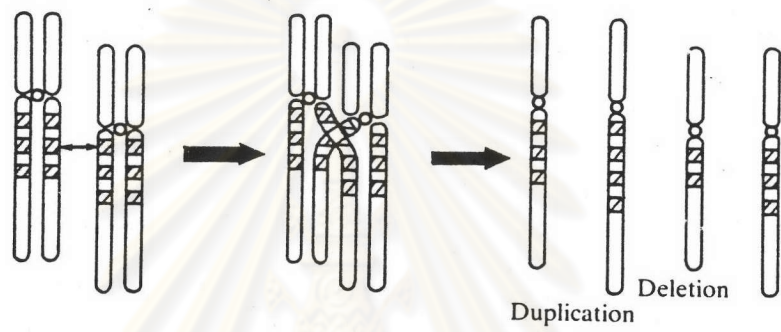
รูปที่ 10 แสดงความผิดปกติของโครโมโซมแบบ insertional translocation ระหว่างโครโมโซม 1 และ 5 ที่ตำแหน่ง 1q31 และ 5q13 (ลูกศรชี้) โดยส่วนของโครโมโซม 1 ที่ตำแหน่ง 1q31 มาแทรกที่ตำแหน่ง 5q13 ของโครโมโซม 5 (วงกลม)

(จาก Connor and Ferguson-Smith, 1987)



รูปที่ 11 แสดงความผิดปกติของโครโมโซมแบบ ring chromosome (ลูกศรชี้) ซึ่งเป็นผลมาจาก
จากการฉายรังสี และย้อมสีแบบ G-banding
(จาก Connor and Ferguson-Smith, 1987)

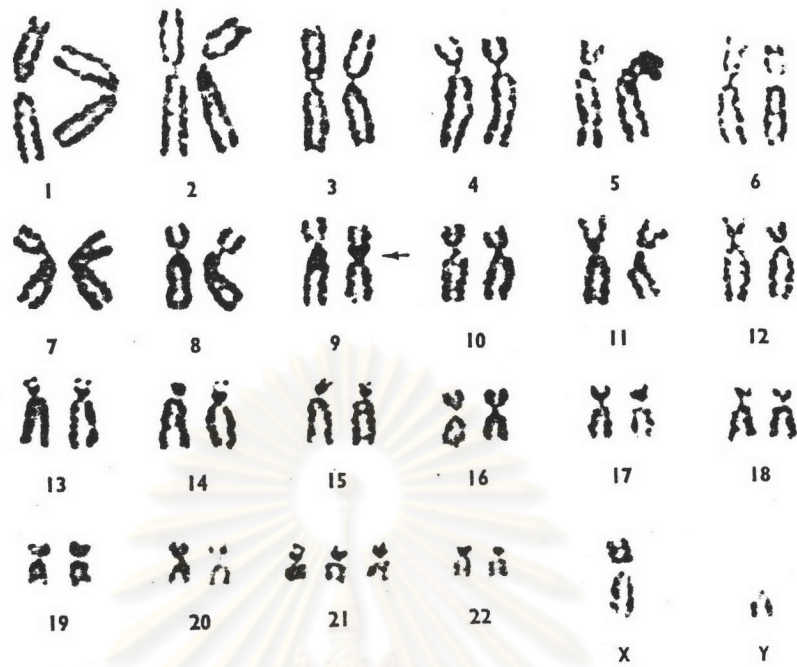
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย



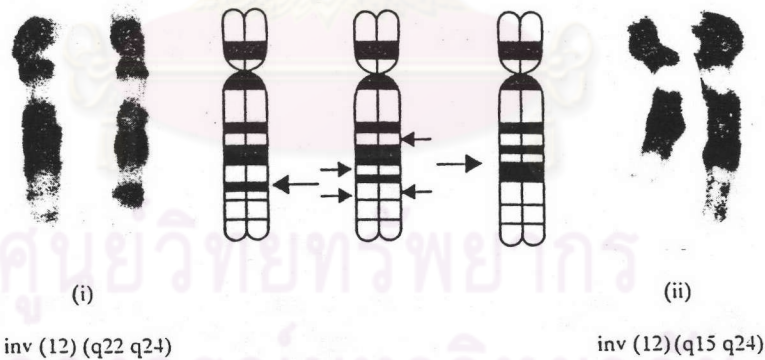
รูปที่ 12 แผนภาพแสดงผลของการเกิด unequal crossing over
(จาก Connor and Ferguson-Smith, 1987)

จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

ก.

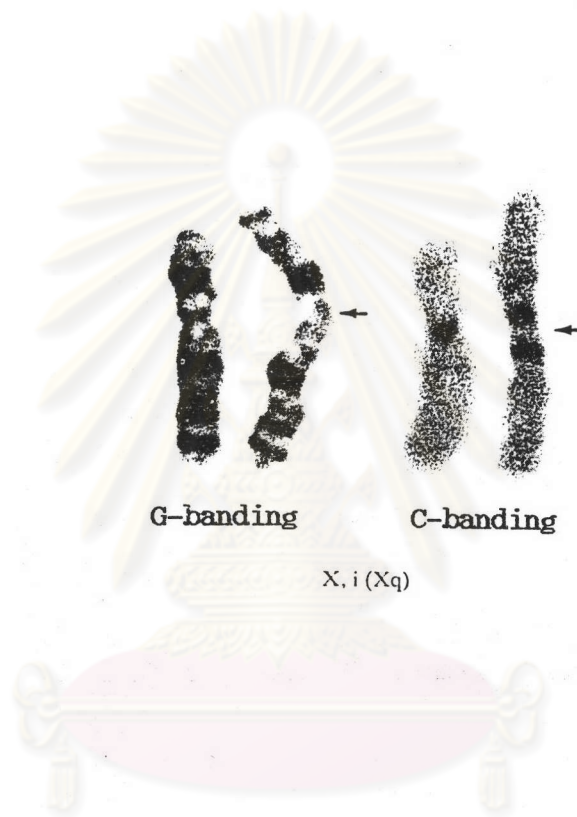


ข.



- รูปที่ 13 ก. แสดงความผิดปกติของโครโมโซมแบบ pericentric inversion ของโครโมโซม 9 (ลูกศรชี้) ซึ่งย้อมสีแบบ G-banding
- ข. แสดงความผิดปกติของโครโมโซมแบบ paracentric inversion ของโครโมโซม 12 (ลูกศรชี้) ซึ่งย้อมสีแบบ G-banding
- (i) ที่บริเวณ q22 ถึง q24
- (ii) ที่บริเวณ q15 ถึง q24

(จาก Connor and Ferguson-Smith, 1987)



ศูนย์วิทยทรัพยากร

รูปที่ 14 แสดงความผิดปกติของโครโมโซมแบบ dicentric isochromosome ที่บริเวณแขนยาวของโครโมโซมเอ็กซ์ ซึ่งย้อมสีแบบ G-banding (ลูกศรชี้ด้านซ้าย) และแบบ C-banding (ลูกศรชี้ด้านขวา)

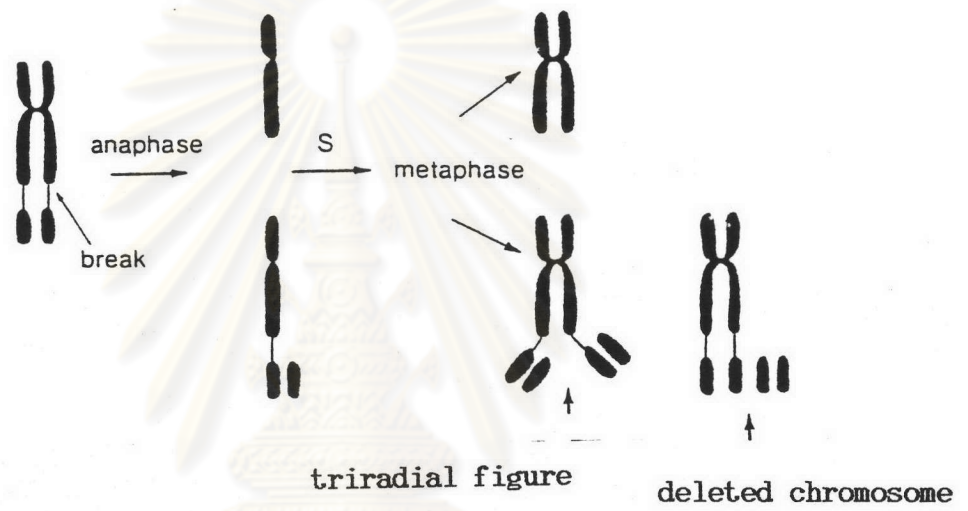
(จาก Connor and Ferguson-Smith, 1987)



รูปที่ 15 แสดงลักษณะของตำแหน่งเปราะบนโครโมโซม 2

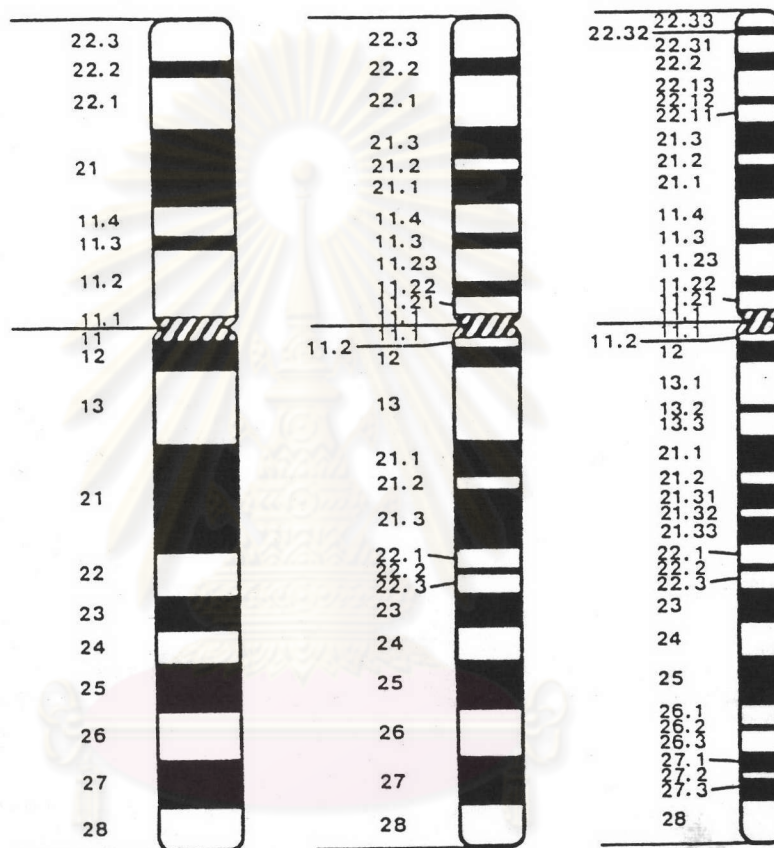
- ก. ที่ตำแหน่ง 2q11 (ลูกศรชี้) โดยย้อมสีแบบ conventional staining (ซ้าย) และแบบ G-banding (ขวา)
- ข. ที่ตำแหน่ง 2q11 แสดงลักษณะแบบ triradial figure (ลูกศรชี้) โดยย้อมสีแบบ conventional staining
- ค. ที่ตำแหน่ง 2q13 (ลูกศรชี้) โดยย้อมสีแบบ conventional staining (ซ้าย) และแบบ G-banding (ขวา)
- ง. ที่ตำแหน่ง 2q13 แสดงลักษณะแบบ triradial figure (ลูกศรชี้) โดยย้อมสีแบบ conventional staining

(จาก Sutherland and Hecht, 1985)



รูปที่ 16 แสดงกลไกการเกิดตำแหน่งเปราะ ที่มีลักษณะเป็น triradial figure และ deleted chromosome (ลูกศรชี้)
(จาก Sutherland and Hecht, 1985)

S หมายถึง synthetic phase ในระยะ interphase



ศูนย์วิทยทรัพยากร
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

รูปที่ 17 แผนภาพแสดงโครโมโซมเอ็กซ์ของคน ที่ย้อมสีแบบ G-banding รูปกลาง และขวา แสดงแผนภาพของโครโมโซม โดยใช้เทคนิค high-resolution (จาก Sutherland and Hecht, 1985)