



บทที่ 3

ผลการศึกษา

การศึกษาดังนี้ ได้เก็บตัวอย่างเลือดจากสายสะดือของเด็กทารกแรกเกิดอย่างต่อเนื่องจำนวน 1,000 ราย แต่มี 36 ราย (3.60%) ที่เกิดการปนเปื้อน (contamination) และเม็ดเลือดแดงแตก (hemolysis) ในระหว่างเก็บตัวอย่าง ทำให้ไม่สามารถเพาะเลี้ยงเซลล์ได้ ดังนั้นจึงเหลือ 964 ราย (96.40%) ที่ใช้นำมาใช้ในการตรวจสอบโครโมโซมได้ ซึ่งแยกได้เป็นทารกเพศชาย 502 ราย (50.20%) และทารกเพศหญิง 462 ราย (46.20%) ผลจากการตรวจสอบโครโมโซมของทารกแรกเกิดจำนวน 964 รายอย่างต่อเนื่อง พบว่ามีทารก 7 ราย (0.73%) ที่แสดงโครโมโซมผิดปกติ โดยที่ทารก 4 ราย มีความพิการมาแต่กำเนิด อีก 3 ราย ทารกมีลักษณะภายนอกที่สังเกตได้ (Phenotype) เป็นปกติทุกอย่าง ผลการศึกษาแสดงไว้ในตารางที่ 1 และตารางที่ 2 ตามลำดับ

ตารางที่ 1 แสดงผลการตรวจสอบโครโมโซมของทารกแรกเกิดอย่างต่อเนื่องจำนวน 1,000 ราย ภายในโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า โดยการย้อมโครโมโซมด้วยวิธี G-banding

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซมของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
1	ชาย	35	25	46,XY	
2	ชาย	37	37	46,XY	
3	หญิง	27	30	46,XX	
4	ชาย	25	31	46,XY	
5	ชาย	27	22	46,XY	
6	ชาย	29	26	46,XY	
7	ชาย	29	24	46,XY,16qh+* normal variant	
8	หญิง	29	29	46,XX	
9	ชาย	25	22	46,XY,14ph+** normal variant	
10	ชาย	28	29	46,XY	
11	ชาย	42	42	46,XY	

* 16qh+ =prominent heterochromatin(h+)in long arm(q)of chromosome #16

** 14ph+=prominent heterochromatin(h+)in short arm(p)of chromosome#14

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของการแรกเกิด	หมายเหตุ
12	หญิง	27	26	46,XX	
13	หญิง	27	23	46,XX	
14	ชาย	35	25	46,XY	
15	ชาย	37	37	46,XY	
16	หญิง	27	30	46,XX	
17	หญิง	29	30	46,XX	
18	ชาย	27	22	46,XY	
19	ชาย	28	26	46,XY	
20	หญิง	34	34	46,XX	
21	ชาย	34	30	46,XY	
22	หญิง	38	27	46,XX	
23	หญิง	26	25	46,XX	
24	หญิง	24	24	46,XX	
25	ชาย	26	24	46,XY	
26	หญิง	27	25	46,XX	
27	หญิง	32	30	46,XX	
28	หญิง	37	36	46,XX	
29	ชาย	23	24	46,XY,22ph+*	normal variant
30	หญิง	29	23	46,XX	
31	หญิง	30	25	46,XX	
32	หญิง	26	17	46,XX	
33	ชาย	22	18	46,XY	
34	หญิง	24	25	46,XX,14ph+	normal variant
35	ชาย	27	22	46,XY	
36	ชาย	30	28	46,XY	
37	ชาย	40	19	46,XY	
38	หญิง	21	18	46,XX	

*22ph+ =prominent heterochromatin(h+)in short arm(p)of chromosome #22

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของการรกแรกเกิด	หมายเหตุ
39	หญิง	33	30	46,XX	
40	ชาย	36	18	46,XY	
41	หญิง	31	28	46,XX,9qh+*	normal variant
42	ชาย	26	25	46,XY	
43	ชาย	20	26	46,XY	
44	ชาย	19	18	46,XY	
45	ชาย	29	28	46,XY	
46	ชาย	20	18	46,XY	
47	ชาย	31	27	46,XY	
48	หญิง	35	36	46,XX	
49	ชาย	27	24	46,XY	
50	หญิง	25	24	46,XX	
51	ชาย	21	19	46,XY	
52	ชาย	25	16	46,XY	
53	หญิง	24	20	46,XX	
54	ชาย	27	24	46,XY	
55	หญิง	39	20	46,XX	
56	ชาย	24	25	46,XY	
57	ชาย	28	28	46,XY	
58	ชาย	25	24	46,XY	
59	ชาย	26	23	46,XY	
60	หญิง	31	29	46,XX	
61	หญิง	43	38	46,XX	
62	ชาย	24	27	-	contamination
63	ชาย	39	24	46,XY	

* 9qh+ =prominent heterochromatin(h+)in long arm(q)of chromosome#9

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
64	ชาย	38	35	46,XY	
65	ชาย	24	17	46,XY	
66	หญิง	26	21	46,XX	
67	ชาย	26	28	46,XY,9qh+	normal variant
68	หญิง	22	23	46,XX	
69	หญิง	27	23	46,XX	
70	ชาย	24	22	46,XY	
71	ชาย	32	30	46,XY	
72	ชาย	28	23	46,XY	
73	หญิง	23	23	46,XX	
74	หญิง	21	17	46,XX	
75	ชาย	25	23	46,XY	
76	หญิง	25	22	46,XX	
77	ชาย	27	19	46,XY	
78	ชาย	24	26	46,XY	
79	ชาย	25	30	46,XY	
80	ชาย	29	16	46,XY	
81	หญิง	35	31	46,XX	
82	ชาย	31	30	46,XY	
83	หญิง	32	26	46,XX	
84	ชาย	32	26	46,XY	
85	หญิง	28	29	46,XX	
86	ชาย	42	27	46,XY	
87	ชาย	30	27	46,XY	
88	ชาย	30	28	46,XY	

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
89	ชาย	31	22	46,XY	
90	ชาย	30	24	46,XY	
91	หญิง	43	27	46,XX	
92	ชาย	38	37	46,X(Yqh+)	normal variant
93	ชาย	39	35	46,XY	
94	หญิง	25	24	-	contamination
95	หญิง	22	24	46,XX	
96	หญิง	18	15	46,XX	
97	หญิง	43	22	46,XX	
98	หญิง	31	21	46,XX	
99	หญิง	43	40	-	contamination
100	หญิง	26	23	46,XX	
101	ชาย	36	36	46,XY	
102	หญิง	32	27	46,XX,14ph+	normal variant
103	หญิง	28	24	-	contamination
104	หญิง	24	24	46,XX	
105	หญิง	30	26	46,XX	
106	หญิง	28	23	-	contamination
107	ชาย	22	22	46,X(Yqh+)*	normal variant
108	ชาย	22	15	46,XY	
109	ชาย	25	25	46,XY	
110	หญิง	29	28	46,XX	
111	หญิง	28	26	46,XX	
112	ชาย	28	25	46,XY	
113	ชาย	30	32	46,XY	

* Yqh+ =prominent heterochromatin(h+) in long arm(q) of Y chromosome

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
114	หญิง	33	25	46,XX	
115	ชาย	22	26	46,XY	
116	ชาย	24	24	46,XY,16qh+	normal variant
117	ชาย	22	22	46,XY	
118	ชาย	25	22	46,XY	
119	ชาย	26	38	46,XY	
120	ชาย	23	18	46,XY	
121	ชาย	23	20	46,XY	
122	หญิง	36	26	46,XX	
123	ชาย	26	23	46,XY	
124	ชาย	35	25	46,XY	
125	หญิง	20	20	46,XX	
126	หญิง	31	29	46,XX	
127	หญิง	27	24	46,XX	
128	หญิง	25	28	46,XX,15ph*	normal variant
129	ชาย	26	25	46,XY	
130	หญิง	27	27	46,XX	
131	ชาย	25	28	-	contamination
132	หญิง	21	19	46,XX	
133	ชาย	32	20	46,XY	
134	ชาย	31	30	46,XY	
135	ชาย	24	22	46,XY	
136	หญิง	29	27	46,XX	
137	ชาย	28	23	46,XY	
138	ชาย	27	23	46,XY	

* 15ph+ =prominent heterochromatin(h+)in long arm(p)of chromosome#15

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
139	หญิง	28	33	46,XX	
140	ชาย	27	27	46,XY	
141	หญิง	24	22	46,XX	
142	หญิง	21	17	46,XX	
143	ชาย	26	23	46,XY	
144	ชาย	24	28	46,XY	
145	ชาย	25	22	46,XY	
146	ชาย	27	23	46,XY	
147	ชาย	25	21	46,XY	
148	ชาย	31	27	46,XY	
149	ชาย	32	27	46,XY	
150	ชาย	34	26	46,XY	
151	หญิง	28	19	46,XX	
152	หญิง	32	22	46,XX	
153	ชาย	36	24	46,XY	
154	ชาย	32	24	46,XY	
155	ชาย	26	27	46,XY	
156	หญิง	28	20	46,XX	
157	ชาย	23	20	46,XY	
158	ชาย	36	27	46,XY	
159	ชาย	37	32	46,XY	
160	ชาย	39	27	46,XY	
161	ชาย	25	22	46,XY	
162	หญิง	29	32	46,XX	
163	ชาย	33	32	46,XY	

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
164	หญิง	21	21	46,XX,22ph+	normal variant
165	ชาย	22	22	46,XY	
166	หญิง	33	28	46,XX	
167	หญิง	26	21	-	contamination
168	หญิง	28	28	46,XX	
169	ชาย	27	25	46,XY	
170	หญิง	32	22	46,XX	
171	หญิง	21	19	46,XX	
172	ชาย	21	21	46,XY	
173	ชาย	24	24	46,XY	
174	ชาย	33	28	46,XY	
175	ชาย	27	23	46,XY	
176	ชาย	21	23	46,XY	
177	หญิง	28	27	-	contamination
178	ชาย	28	26	-	contamination
179	ชาย	34	23	46,XY	
180	ชาย	42	22	46,XY	
181	ชาย	36	26	46,XY	
182	ชาย	28	25	46,XY	
183	หญิง	33	33	46,XX	
184	หญิง	-	36	46,XX	อายุของบิดาไม่ได้บันทึกไว้
185	หญิง	26	24	46,XX	
186	ชาย	28	18	46,XY	
187	ชาย	29	25	46,XY	
188	ชาย	21	23	46,XY	



เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
189	หญิง	26	28	46,XX,15ph+	normal variant
190	หญิง	24	33	46,XX	
191	ชาย	23	18	46,XY	
192	หญิง	36	27	46,XX	
193	หญิง	29	28	46,XX	
194	หญิง	35	21	46,XX	
195	ชาย	32	35	46,XY	
196	ชาย	29	26	46,XY	
197	ชาย	34	31	46,XY	
198	ชาย	24	23	-	contamination
199	หญิง	30	27	46,XX	
200	ชาย	27	29	46,XY	
201	ชาย	25	25	46,XY	
202	หญิง	22	22	46,XX	
203	ชาย	32	35	46,XY	
204	หญิง	22	22	46,XX	
205	หญิง	35	22	46,XX	
206	หญิง	28	29	46,XX	
207	หญิง	22	18	46,XX	
208	ชาย	34	25	46,XY	
209	หญิง	29	23	46,XX	
210	หญิง	24	27	46,XX	
211	หญิง	31	36	46,XX	
212	ชาย	27	228	46,XY	
213	-	-	-	ไม่ได้บันทึกข้อมูลคนไข้	contamination

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
214	หญิง	31	33	46,XX	
215	หญิง	28	25	46,XX	
216	ชาย	26	27	46,XY	
217	ชาย	35	17	46,XY	
218	ชาย	25	19	46,XY	
219	ชาย	28	27	46,XY	
220	หญิง	28	25	46,XX	
221	ชาย	33	29	46,XY	
222	ชาย	25	24	46,XY	
223	หญิง	32	34	46,XX	
224	หญิง	33	35	46,XX	
225	หญิง	25	21	46,XX	
226	ชาย	25	22	46,XY	
227	หญิง	29	33	46,XX	
228	ชาย	22	21	46,XY	
229	ชาย	27	33	46,XY	
230	หญิง	28	23	46,XX	
231	ชาย	33	31	46,XY	
232	ชาย	24	22	46,XY	
233	ชาย	29	25	46,XY	
234	หญิง	27	29	46,XX	
235	ชาย	24	19	46,XY	
236	ชาย	26	20	46,XY	
237	ชาย	25	21	46,XY	
238	หญิง	27	29	46,XX	

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
239	ชาย	24	21	46,XY	
240	ชาย	28	23	46,XY	
241	ชาย	30	20	46,XY	
242	หญิง	30	26	46,XX	
243	ชาย	32	27	46,XY	
244	หญิง	34	36	47,XX,+21	Down syndrome
245	หญิง	25	19	46,XX	
246	ชาย	28	21	46,XY	
247	ชาย	30	27	-	contamination
248	ชาย	-	-	ไม่ได้บันทึกข้อมูลคนไข้	hemolysis
249	ชาย	29	22	46,XY	
250	ชาย	30	29	46,XY	
251	ชาย	23	19	46,XY	
252	ชาย	37	26	46,XY	
253	ชาย	33	30	46,XY	
254	ชาย	26	19	46,XY	
255	ชาย	30	24	46,XY	
256	ชาย	29	35	46,XY	
257	ชาย	32	34	46,XY	
258	หญิง	45	25	46,XX	
259	หญิง	23	24	46,XX	
260	ชาย	22	19	46,XY	
261	ชาย	23	21	46,XY	
262	หญิง	27	24	46,XX	
263	หญิง	30	25	46,XX	

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
264	ชาย	25	26	46,XY	
265	หญิง	22	21	46,XX	
266	ชาย	26	21	46,XY	
267	ชาย	30	25	46,XY	
268	ชาย	24	17	46,XY	
269	ชาย	24	29	46,XY	
270	หญิง	24	28	46,XX	
271	ชาย	33	31	46,XY	
272	ชาย	46	30	46,XY	
273	หญิง	27	28	46,XX	
274	หญิง	33	26	46,XX	
275	ชาย	24	23	46,XY	
276	ชาย	37	38	46,XY	
277	หญิง	28	27	46,XX	
278	หญิง	26	23	46,XX	
279	ชาย	36	18	46,XY	
280	ชาย	22	18	46,XY	
281	หญิง	38	34	46,XX	
282	หญิง	25	24	46,XX	
283	หญิง	28	29	46,XX	
284	หญิง	23	21	46,XX	
285	หญิง	31	26	46,XX	
286	ชาย	23	22	46,XY	
287	ชาย	28	28	46,XY	
288	ชาย	23	19	46,XY	

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
289	หญิง	36	29	46,XX	
290	ชาย	29	28	46,XY	
291	หญิง	35	30	46,XX	
292	หญิง	30	29	46,XX	
293	ชาย	25	22	46,XY	
294	หญิง	23	21	46,XX	
295	หญิง	36	29	46,XX	
296	ชาย	30	30	46,XY	
297	ชาย	26	22	46,XY	
298	หญิง	26	23	46,XX	
299	ชาย	26	24	46,XY	
300	ชาย	25	24	46,XY	
301	ชาย	27	22	46,XY	
302	หญิง	31	29	46,XX	
303	ชาย	36	33	46,XY	
304	ชาย	25	25	46,XY	
305	ชาย	23	23	-	contamination
306	หญิง	24	24	46,XX	
307	ชาย	23	30	46,XY	
308	ชาย	27	23	46,XY	
309	หญิง	28	27	46,XX	
310	หญิง	36	25	46,XX	
311	ชาย	24	20	46,XY	
312	ชาย	29	23	46,XY	
313	ชาย	23	20	46,XY	

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
314	ชาย	28	26	46,XY	
315	หญิง	23	24	46,XX	
316	ชาย	24	20	46,XY	
317	ชาย	25	25	46,XY	
318	ชาย	25	24	46,XY	
319	หญิง	30	31	46,XX	
320	ชาย	25	23	46,XY	
321	หญิง	30	27	46,XX	
322	ชาย	22	22	46,XY	
323	หญิง	30	30	46,XX	
324	ชาย	29	26	46,XY	
325	หญิง	49	34	46,XX	
326	หญิง	30	30	46,XX	
327	ชาย	40	29	46,XY	
328	ชาย	33	29	46,XY	
329	ชาย	23	21	46,XY	
330	หญิง	25	17	46,XX	
331	ชาย	20	17	46,XY	
332	หญิง	25	24	46,XX	
333	หญิง	30	28	46,XX	
334	ชาย	42	31	46,XY	
335	หญิง	27	31	46,XX	
336	หญิง	22	18	46,XX	
337	ชาย	21	20	46,XY	
338	หญิง	24	23	46,XX	

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
339	ชาย	26	23	46,XY	
340	หญิง	29	27	46,XX	
341	หญิง	30	26	46,XX	
342	หญิง	24	20	46,XX	
343	หญิง	30	29	46,XX	
344	ชาย	19	19	46,XY	
345	หญิง	33	28	46,XX	
346	ชาย	25	20	46,XY	
347	ชาย	39	18	46,XY	
348	ชาย	26	24	46,XY	
349	ชาย	32	30	46,XY	
350	หญิง	21	23	46,XX	
351	หญิง	30	19	46,XX	
352	ชาย	35	24	46,XY	
353	ชาย	27	23	46,XY	
354	หญิง	28	27	46,XX	
355	หญิง	34	23	46,XX	
356	หญิง	30	29	46,XX	
357	ชาย	26	23	46,XY	
358	หญิง	25	28	46,XX	
359	หญิง	30	27	46,XX	
360	ชาย	33	32	46,XY	
361	ชาย	31	18	46,XY	
362	ชาย	31	18	46,XY	
363	-	-	-	ไม่ได้บันทึกข้อมูลคนไข้, hemolysis	

case No	เพศ sex	อายุบิดา(ปี) father age	อายุมารดา(ปี) mother age	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
364	หญิง	30	23	46,XX	
365	หญิง	42	38	46,XX	
366	หญิง	29	29	46,XX	
367	หญิง	28	25	46,XX	
368	ชาย	35	35	46,XY	
369	ชาย	25	21	46,XY	
370	หญิง	29	22	46,XX	
371	หญิง	36	24	46,XX	
372	ชาย	28	26	46,XY	
373	ชาย	35	23	46,XY	
374	ชาย	28	22	46,XY	
375	ชาย	21	18	46,XY	
376	ชาย	31	27	46,XY	
377	ชาย	32	22	46,XY	
378	ชาย	40	30	46,XY	
379	หญิง	31	21	46,XX	
380	ชาย	19	17	46,XY	
381	ชาย	23	23	46,XY	
382	ชาย	46	32	46,XY	
383	ชาย	30	24	46,XY	
384	หญิง	31	25	46,XX	
385	หญิง	42	36	46,XX	
386	ชาย	39	29	46,XY	
387	หญิง	28	25	46,XX	
388	หญิง	30	27	46,XX	

case No	เพศ sex	อายุบิดา(ปี) father age	อายุมารดา(ปี) mother age	ผลวิเคราะห์โครโมโซมของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
389	หญิง	25	25	46,XX	
390	หญิง	35	27	46,XX	
391	หญิง	25	21	46,XX	
392	ชาย	33	22	46,XY	
393	ชาย	30	29	46,XY	
394	ชาย	31	29	46,XY	
395	ชาย	28	25	46,XY	
396	ชาย	28	26	46,XY	
397	ชาย	25	22	46,XY	
398	ชาย	29	30	46,XY	
399	หญิง	34	29	46,XX	
400	ชาย	35	29	46,XY	
401	หญิง	21	21	46,XX	
402	ชาย	42	35	46,XY	
403	หญิง	29	25	46,XX	
404	หญิง	32	26	46,XX	
405	หญิง	26	20	46,XX	
406	หญิง	28	27	46,XX	
407	ชาย	27	22	46,XY	
408	หญิง	34	28	46,XX	
409	หญิง	18	18	46,XX	
410	ชาย	29	30	46,XY	
411	ชาย	28	23	46,XY	
412	ชาย	27	24	46,XY	
413	ชาย	30	35	46,XY	

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
414	หญิง	30	30	46,XX	
415	ชาย	28	26	46,XY	
416	หญิง	30	30	46,XX	
417	หญิง	31	26	46,XX	
418	ชาย	34	29	46,XY	
419	หญิง	41	33	46,XX	
420	ชาย	21	21	46,XY,15ph+	normal variant
421	ชาย	29	22	46,XY	
422	ชาย	25	22	46,XY	
423	หญิง	43	34	46,XX	
424	-	-	-		ไม่ได้บันทึกข้อมูลคนไข้, contamination
425	-	-	-		ไม่ได้บันทึกข้อมูลคนไข้, contamination
426	หญิง	44	32	46,XX	
427	ชาย	30	26	46,XY	
428	ชาย	28	28	46,XY	
429	ชาย	38	26	46,XY	
430	หญิง	28	25	46,XX	
431	ชาย	26	23	46,XY	
432	หญิง	38	36	46,XX	
433	ชาย	25	26	46,XY	
434	ชาย	25	26	46,XY	
435	หญิง	21	18	46,XX	
436	ชาย	30	23	46,XY	
437	ชาย	43	30	46,XY	
438	ชาย	29	23	46,XY	

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
439	ชาย	36	29	46,XY	
440	หญิง	30	21	46,XX	
441	ชาย	29	22	46,XY	
442	หญิง	29	35	46,XX	
443	ชาย	32	27	46,X(Yqh+)	normal variant
444	ชาย	24	23	46,XY	
445	ชาย	29	24	46,XY	
446	ชาย	43	35	46,XY	
447	ชาย	35	28	46,XY	
448	ชาย	43	40	46,XY	
449	ชาย	34	32	46,XY	
450	-	-	-	ไม่ได้บันทึกข้อมูลคนไข้, contamination	
451	หญิง	30	24	46,XX,16qh+	normal variant
452	หญิง	29	18	46,XX	
453	หญิง	21	23	46,XX,14ph+	normal variant
454	หญิง	31	29	46,XX	
455	หญิง	36	34	46,XX	
456	หญิง	28	23	46,XX,1qh+*	normal variant
457	หญิง	33	30	46,XX	
458	หญิง	24	25	46,XX	
459	หญิง	30	31	46,XX	
460	หญิง	33	29	46,XX	
461	หญิง	33	29	46,XX	
462	ชาย	27	23	46,XY	
463	ชาย	27	22	46,XY	

* 1qh+ =prominent heterochromatin(h+)in long arm(q)of chromosome#1



case No	เพศ sex	อายุบิดา(ปี) father age	อายุมารดา(ปี) mother age	ผลวิเคราะห์โครโมโซมของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
464	หญิง	26	23	-	hemolysis
465	หญิง	28	24	46,XX	
466	หญิง	25	30	46,XX	
467	หญิง	26	24	46,XX	
468	หญิง	29	25	46,XX	
469	ชาย	23	25	46,XY	
470	ชาย	25	23	46,XY	
471	ชาย	39	19	46,XY	
472	หญิง	34	28	46,XX	
473	หญิง	31	27	46,XX	
474	ชาย	34	36	46,XY	
475	ชาย	32	27	46,XY	
476	หญิง	32	30	45,XO/46,XX	mosaicism Turner syndrome
477	หญิง	31	28	46,XX,9qh+	normal variant
478	หญิง	28	22	46,XX	
479	ชาย	24	22	46,XY	
480	หญิง	35	17	46,XX	
481	ชาย	36	32	46,XY	
482	หญิง	25	21	46,XX	
483	ชาย	26	23	46,XY	
484	ชาย	24	24	46,XY	
485	ชาย	20	20	46,XY	
486	ชาย	31	29	46,XY	
487	หญิง	22	21	46,XX	
488	หญิง	27	28	46,XX	

case No	เพศ sex	อายุบิดา(ปี) father age	อายุมารดา(ปี) mother age	ผลวิเคราะห์โครโมโซมของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
489	หญิง	26	25	46,XX	
490	ชาย	29	23	46,XY	
491	หญิง	26	35	46,XX	
492	ชาย	28	23	46,XY	
493	หญิง	34	29	46,XX	
494	หญิง	35	29	46,XX,22ph+	normal variant
495	หญิง	35	34	46,XX	
496	หญิง	21	22	46,XX	
497	หญิง	25	23	46,XX	
498	ชาย	24	34	46,XY	
499	หญิง	28	24	46,XX,with premature separation*	
500	หญิง	23	22	46,XX	
501	หญิง	27	22	46,XX	
502	ชาย	30	22	46,XY	
503	ชาย	28	19	46,XY	
504	ชาย	31	20	46,XY	
505	หญิง	30	23	46,XX	
506	หญิง	31	30	46,XX	
507	หญิง	30	27	46,XX	
508	ชาย	27	23	46,XY	
509	หญิง	27	28	46,XX	
510	หญิง	24	25	46,XX	
511	หญิง	24	26	46,XX	
512	ชาย	21	18	46,XY	
513	ชาย	28	30	46,XY	

* premature sister chromatid and centromeric separation

case No	เพศ sex	อายุบิดา(ปี) father age	อายุมารดา(ปี) mother age	ผลวิเคราะห์โครโมโซมของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
514	หญิง	30	30	46,XX	
515	ชาย	22	23	46,XY	
516	หญิง	28	23	46,XX	
517	หญิง	26	23	46,XX	
518	หญิง	20	20	46,XX	
519	หญิง	23	23	46,XX	
520	ชาย	24	21	46,XY	
521	หญิง	39	30	46,XX	
522	ชาย	29	28	46,XY	
523	ชาย	24	20	46,XY	
524	หญิง	22	20	46,XX	
525	หญิง	33	27	46,XX	
526	ชาย	37	18	46,XY	
527	ชาย	30	31	46,XY	
528	หญิง	31	30	46,XX	
529	หญิง	27	19	46,XX	
530	ชาย	29	23	46,XY	
531	ชาย	27	23	46,XY	
532	ชาย	25	23	46,XY	
533	ชาย	26	26	46,XY	
534	ชาย	28	22	46,XY	
535	หญิง	34	36	46,XX	
536	ชาย	33	20	46,XY	
537	ชาย	24	20	46,XY	
538	ชาย	48	29	46,XY	

case No	เพศ sex	อายุบิดา(ปี) father age	อายุมารดา(ปี) mother age	ผลวิเคราะห์โครโมโซมของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
539	หญิง	21	21	46,XX,14 dNOR*	
540	หญิง	33	22	46,XX	
541	ชาย	37	32	46,XY	
542	หญิง	26	26	46,XX	
543	หญิง	29	26	46,XX	
544	ชาย	30	20	46,XY	
545	ชาย	24	27	46,XY	
546	หญิง	33	29	46,XX	
547	หญิง	27	26	46,XX	
548	หญิง	28	23	46,XX	
549	ชาย	29	26	46,XY	
550	ชาย	24	29	46,XY	
551	หญิง	29	31	46,XX	
552	ชาย	31	25	46,XY	
553	หญิง	29	19	46,XX	
554	ชาย	28	29	46,XY	
555	ชาย	27	22	46,XY	
556	หญิง	35	25	46,XX	
557	หญิง	22	20	46,XX	
558	ชาย	30	31	46,XY	
559	ชาย	39	28	46,XY	
560	ชาย	30	29	46,XY	
561	ชาย	24	23	46,XY	
562	ชาย	24	22	46,XY	
563	หญิง	34	33	46,XX	

* dNOR = double nucleolar organizer region

case No	เพศ sex	อายุบิดา(ปี) father age	อายุมารดา(ปี) mother age	ผลวิเคราะห์โครโมโซมของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
564	ชาย	27	23	46,XY	
565	ชาย	27	23	46,XY	
566	หญิง	21	19	46,XX	
567	หญิง	25	26	46,XX	
568	ชาย	27	25	46,X(Yq+)	normal variant
569	หญิง	52	26	46,XX	
570	หญิง	25	20	46,XX	
571	หญิง	33	33	46,XX	
572	หญิง	32	25	46,XX	
573	ชาย	18	20	46,XY	
574	หญิง	36	29	46,XX	
575	หญิง	24	25	46,XX	
576	หญิง	21	20	46,XX	
577	ชาย	35	34	46,X(Yq+)	normal variant
578	ชาย	30	24	46,XY	
579	ชาย	29	24	46,XY	
580	หญิง	30	27	46,XX	
581	ชาย	28	25	46,XY	
582	หญิง	28	28	46,XX	
583	ชาย	30	25	46,XY	
584	ชาย	22	28	46,XY	
585	ชาย	28	29	46,XY	
586	หญิง	23	23	47,XX,+18	Edward syndrome
587	ชาย	22	22	46,XY	
588	หญิง	26	26	46,XX	

case No	เพศ sex	อายุบิดา(ปี) father age	อายุมารดา(ปี) mother age	ผลวิเคราะห์โครโมโซมของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
589	หญิง	28	23	46,XX	
590	ชาย	24	23	46,XY	
591	ชาย	33	31	46,XY	
592	หญิง	32	26	46,XX	
593	หญิง	24	23	46,XX	
594	หญิง	26	22	46,XX	
595	ชาย	24	22	46,XY	
596	ชาย	30	24	46,XY	
597	หญิง	30	24	46,XX	
598	หญิง	25	21	46,XX	
599	ชาย	38	37	46,XY	
600	หญิง	25	23	46,XX	
601	หญิง	42	30	46,XX	
602	ชาย	35	29	46,XY	
603	ชาย	30	29	46,XY	
604	หญิง	32	23	46,XX	
605	ชาย	34	32	46,XY	
606	ชาย	34	24	46,XY	
607	ชาย	36	34	46,XY	
608	หญิง	-	19	46,XX	ในประวัติไม่ได้บันทึกอายุของบิดา
609	ชาย	25	19	46,XY	
610	ชาย	30	29	46,XY	
611	หญิง	35	29	46,XX	
612	หญิง	27	29	46,XX	
613	หญิง	27	24	46,XX	

case No	เพศ sex	อายุบิดา(ปี) father age	อายุมารดา(ปี) mother age	ผลวิเคราะห์โครโมโซมของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
614	หญิง	26	21	46,XX,9qh+	normal variant.
615	หญิง	22	20	46,XX	
616	หญิง	20	20	46,XX	
617	หญิง	27	23	46,XX	
618	ชาย	27	25	46,XY	
619	ชาย	24	21	46,XY	
620	ชาย	25	20	46,XY	
621	หญิง	40	30	46,XX	
622	หญิง	19	17	46,XX	
623	หญิง	27	24	46,XX	
624	ชาย	23	20	46,XY	
625	หญิง	27	27	46,XX	
626	หญิง	31	32	46,XX	
627	หญิง	32	21	46,XX	
628	หญิง	28	23	46,XX	
629	หญิง	24	24	46,XX	
630	หญิง	25	23	46,XX	
631	หญิง	28	27	46,XX	
632	หญิง	31	27	46,XX	
633	หญิง	33	26	46,XX	
634	ชาย	30	25	46,XY	
635	หญิง	26	26	46,XX	
636	ชาย	26	26	46,XY	
637	หญิง	37	25	46,XX	
638	ชาย	38	31	46,XY	

case No	เพศ sex	อายุบิดา(ปี) father age	อายุมารดา(ปี) mother age	ผลวิเคราะห์โครโมโซมของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
639	หญิง	27	23	46,XX	
640	ชาย	40	28	46,XY	
641	หญิง	29	29	46,XX	
642	ชาย	25	24	-	contamination
643	ชาย	31	29	46,XY	
644	ชาย	24	21	46,XY	
645	ชาย	25	24	46,XY	
646	ชาย	34	23	46,XY	
647	ชาย	25	25	46,XY	
648	หญิง	23	23	46,XX	
649	ชาย	24	21	46,XY	
650	หญิง	30	23	46,XX	
651	ชาย	24	23	46,XY	
652	ชาย	32	28	46,XY	
653	หญิง	27	28	46,XX	
654	หญิง	21	17	46,XX	
655	ชาย	22	22	46,XY	
656	หญิง	29	25	46,XX	
657	หญิง	29	25	46,XX	
658	ชาย	23	22	46,XY	
659	หญิง	24	21	46,XX	
660	ชาย	37	34	46,XY	
661	ชาย	29	29	46,XY	
662	หญิง	30	26	46,XX	
663	หญิง	25	28	46,XX	

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
664	ชาย	38	38	46,XY	
665	หญิง	29	31	46,XX	
666	หญิง	32	29	46,XX	
667	ชาย	38	36	46,XY	
668	ชาย	29	27	46,XY	
669	ชาย	36	26	46,XY	
670	ชาย	26	22	46,XY	
671	หญิง	38	25	46,XX	
672	ชาย	35	25	46,XY	
673	ชาย	26	19	46,XY	
674	ชาย	21	20	46,XY	
675	ชาย	25	25	46,XY	
676	หญิง	23	25	46,XX	
677	ชาย	30	25	46,XY	
678	ชาย	35	27	46,XY	
679	ชาย	29	23	46,XY	
680	-	-	-	ไม่ได้บันทึกข้อมูลคนไข้, contamination	
681	ชาย	40	25	46,XY	
682	หญิง	29	39	46,XX	
683	ชาย	30	27	46,XY	
684	ชาย	28	22	46,XY	
685	ชาย	38	28	46,XY	
686	หญิง	23	23	46,XX	
687	ชาย	26	24	46,XY	
688	หญิง	21	23	46,XX	

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
689	หญิง	21	23	46,XX	
690	ชาย	29	28	46,XY	
691	ชาย	30	30	46,XY	
692	ชาย	28	26	46,XY	
693	ชาย	28	24	46,XY	
694	หญิง	36	33	46,XX	
695	หญิง	29	27	46,XX	
696	ชาย	25	23	46,XY	
697	หญิง	19	19	46,XX	
698	หญิง	27	26	46,XX	
699	หญิง	39	33	46,XX	
700	หญิง	34	33	46,XX	
701	ชาย	25	24	46,XY	
702	หญิง	28	28	46,XX	
703	หญิง	33	20	46,XX	
704	หญิง	28	30	46,XX	
705	หญิง	33	20	46,XX	
706	ชาย	25	21	46,XY	
707	ชาย	29	35	46,XY	
708	หญิง	35	26	46,XX	
709	หญิง	24	23	46,XX	
710	ชาย	32	23	46,XY	
711	ชาย	24	23	46,XY	
712	ชาย	30	28	46,XY	
713	หญิง	24	21	46,XX	

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
714	ชาย	46	36	46,XY	
715	หญิง	25	23	46,XX	
716	ชาย	32	26	46,XY	
717	หญิง	30	29	46,XX	
718	ชาย	28	28	46,XY	
719	หญิง	26	20	46,XX	
720	หญิง	33	25	46,XX	
721	ชาย	26	25	46,XY	
722	ชาย	35	31	46,XY	
723	หญิง	39	35	46,XX	
724	ชาย	32	30	46,XY	
725	หญิง	37	38	46,XX	
726	หญิง	35	35	46,XX	
727	หญิง	27	26	46,XX	
728	หญิง	28	25	46,XX	
729	ชาย	32	36	46,XY	
730	หญิง	22	21	46,XX	
731	หญิง	37	30	46,XX	
732	หญิง	21	19	46,XX	
733	หญิง	25	27	46,XX	
734	ชาย	28	21	46,XY	
735	หญิง	42	35	46,XX	
736	หญิง	35	23	46,XX	
737	ชาย	27	25	46,XY	
738	ชาย	30	30	46,XY	

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
739	ชาย	24	24	46,XY	
740	ชาย	31	30	46,XY	
741	ชาย	45	41	46,XY	
742	หญิง	31	25	46,XX	
743	ชาย	31	37	46,XY	
744	ชาย	24	21	46,XY	
745	ชาย	25	22	46,XY	
746	ชาย	34	33	46,XY	
747	หญิง	21	22	46,XX	
748	ชาย	35	35	46,XY	
749	ชาย	31	25	46,XY	
750	หญิง	32	26	46,XX	
751	หญิง	26	20	46,XX	
752	ชาย	31	29	46,XY	
753	ชาย	20	19	46,XY	
754	หญิง	27	24	46,XX	
755	ชาย	25	22	46,XY	
756	ชาย	51	34	46,XY	
757	ชาย	32	31	46,XY	
758	หญิง	22	19	46,XX	
759	ชาย	22	20	46,XY	
760	ชาย	32	24	46,XY	
761	หญิง	28	30	46,XX	
762	ชาย	26	20	46,XY	
763	หญิง	26	24	46,XX	

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
764	ชาย	37	32	46,XY	
765	ชาย	37	32	46,XY	
766	หญิง	25	23	46,XX	
767	ชาย	27	25	46,XY	
768	หญิง	28	28	46,XX	
769	หญิง	23	26	46,XX	
770	หญิง	25	19	46,XX	
771	ชาย	34	26	46,XY	
772	หญิง	29	27	46,XX	
773	หญิง	24	19	46,XX	
774	หญิง	27	22	46,XX	
775	หญิง	28	21	46,XX	
776	หญิง	30	23	46,XX	
777	หญิง	34	19	46,XX	
778	-	-	-	ไม่ได้บันทึกข้อมูลคนไข้, contamination	
779	ชาย	29	28	46,XY	
780	ชาย	27	20	46,XY	
781	ชาย	40	29	46,XY	
782	ชาย	25	25	46,XY	
783	หญิง	32	20	46,XX	
784	-	-	-	ไม่ได้บันทึกข้อมูลคนไข้, hemolysis	
785	หญิง	23	23	46,XX	
786	หญิง	28	23	46,XX	
787	หญิง	23	21	46,XX	
788	ชาย	29	25	46,XY	

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
789	ชาย	30	27	46,XY	
790	ชาย	24	18	46,XY	
791	ชาย	30	20	46,XY	
792	หญิง	43	23	46,XX,16qh+	normal variant
793	ชาย	43	33	46,XY	
794	ชาย	25	25	46,XY	
795	ชาย	23	20	46,XY	
796	หญิง	29	26	46,XX	
797	หญิง	28	19	46,XX	
798	หญิง	31	30	46,XX	
799	หญิง	26	27	46,XX	
800	ชาย	18	17	46,XY	
801	ชาย	22	20	46,XY	
802	หญิง	39	32	46,XX	
803	ชาย	33	33	46,XY	
804	หญิง	30	29	46,XX	
805	หญิง	27	24	46,XX	
806	หญิง	38	35	46,XX	
807	หญิง	30	22	46,XX	
808	หญิง	37	32	46,XX	
809	ชาย	26	17	46,XY	
810	ชาย	25	23	46,XY	
811	หญิง	29	29	46,XX	
812	หญิง	25	23	46,XX	
813	หญิง	29	28	46,XX	

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
814	หญิง	30	22	46,XX	
815	หญิง	25	27	46,XX	
816	ชาย	38	19	46,XY	
817	ชาย	36	27	46,XY	
818	ชาย	35	28	46,XY	
819	ชาย	22	21	46,XY	
820	หญิง	28	21	46,XX	
821	ชาย	30	35	46,XY	
822	หญิง	45	39	46,XX	
823	หญิง	25	22	46,XX	
824	หญิง	34	20	46,XX	
825	หญิง	31	28	46,XX	
826	ชาย	25	23	46,XY	
827	หญิง	41	30	46,XX	
828	หญิง	26	24	46,XX	
829	ชาย	24	23	46,XY	
830	-	-	-	ไม่ได้บันทึกข้อมูลคนไข้,contamination	
831	ชาย	21	21	46,XY	
832	ชาย	35	30	46,XY	
833	ชาย	38	36	46,XY	
834	ชาย	23	21	46,XY	
835	หญิง	27	28	46,XX	
836	-	-	-	ไม่ได้บันทึกข้อมูลคนไข้,hemolysis	
837	หญิง	28	25	46,XX	
838	ชาย	36	27	46,XY	



เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
839	ชาย	32	31	46,XY	
840	หญิง	34	21	46,XX	
841	หญิง	23	23	46,XX	
842	หญิง	26	18	46,XX	
843	หญิง	35	21	46,XX	
844	ชาย	30	28	46,XY	
845	หญิง	25	21	46,XX	
846	ชาย	30	20	46,XY	
847	หญิง	33	34	46,XX	
848	หญิง	28	21	46,XX	
849	ชาย	27	22	46,XY	
850	หญิง	38	39	46,XX	
851	ชาย	28	20	46,XY	
852	หญิง	38	33	46,XX	
853	หญิง	27	29	46,XX	
854	หญิง	24	25	46,XX	
855	ชาย	28	30	46,XY	
856	ชาย	26	22	46,XY	
857	ชาย	28	29	46,XY	
858	หญิง	41	34	46,XX	
859	-	-	-	ไม่ได้บันทึกข้อมูลคนไข้, contamination	
860	หญิง	28	24	46,XX	
861	ชาย	40	35	46,XY	
862	หญิง	31	27	46,XX	
863	ชาย	32	29	46,XY	

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
864	ชาย	40	39	46,XY	
865	ชาย	32	35	46,XY	
866	หญิง	20	21	46,XX	
867	หญิง	30	27	46,XX	
868	ชาย	28	26	46,XY	
869	ชาย	26	20	46,XY	
870	หญิง	29	29	46,XX	
871	ชาย	25	22	46,XY	
872	หญิง	31	27	46,XX	
873	หญิง	32	20	46,XX	
874	หญิง	34	28	46,XX	
875	ชาย	27	18	46,XY	
876	ชาย	30	26	46,XY	
877	หญิง	25	24	46,XX	
878	ชาย	24	24	46,XY	
879	ชาย	35	32	46,XY	
880	หญิง	28	26	46,XX	
881	หญิง	33	25	46,XX	
882	ชาย	49	16	46,XY	
883	ชาย	30	22	46,XY	
884	หญิง	19	19	46,XX	
885	หญิง	41	28	46,XX	
886	ชาย	20	18	46,XY	
887	ชาย	33	19	46,XY	
888	หญิง	33	27	46,XX	

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
889	หญิง	31	31	46,XX	
890	ชาย	32	32	46,XY	
891	หญิง	32	28	46,XX	
892	หญิง	34	21	46,XX	
893	ชาย	34	33	46,XY	
894	หญิง	40	30	46,XX	
895	ชาย	29	19	46,XY	
896	ชาย	45	38	46,XY	
897	หญิง	25	21	46,XX	
898	หญิง	26	27	46,XX	
899	หญิง	35	32	46,XX	
900	หญิง	33	27	46,XX	
901	ชาย	25	21	46,XY,9qh+	normal variant
902	หญิง	43	31	46,XX	
903	ชาย	28	24	46,X(Yqh+)	normal variant
904	ชาย	28	27	46,XY	
905	หญิง	24	24	46,XX	
906	ชาย	26	26	46,XY	
907	ชาย	28	23	46,XY	
908	หญิง	30	22	46,XX	
909	หญิง	50	40	46,XX	
910	ชาย	26	30	46,XY	
911	หญิง	27	23	46,XX	
912	ชาย	25	20	46,XY	
913	หญิง	30	29	46,XX	

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
914	หญิง	20	16	46,XX	
915	ชาย	37	29	46,XY	
916	หญิง	27	22	46,XX	
917	ชาย	23	22	46,XY	
918	ชาย	41	34	46,XY	
919	ชาย	27	22	46,XY	
920	ชาย	32	27	46,XY	
921	หญิง	35	23	46,XX	
922	หญิง	31	31	46,XX	
923	หญิง	31	36	46,XX	
924	หญิง	30	30	46,XX	
925	หญิง	24	22	46,XX	
926	ชาย	35	27	46,XY	
927	ชาย	31	25	46,XY	
928	หญิง	28	28	46,XX	
929	ชาย	25	27	46,XY	
930	ชาย	53	33	46,XY	
931	หญิง	29	19	46,XX	
932	ชาย	25	25	46,XY	
933	ชาย	26	23	46,XY	
934	ชาย	45	21	46,XY	
935	หญิง	25	22	46,XX	
936	ชาย	25	25	46,XY	
937	หญิง	35	29	46,XX	
938	ชาย	29	26	46,XY	

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
939	ชาย	24	24	46,XY	
940	ชาย	21	21	46,XY	
941	หญิง	24	22	46,XX	
942	ชาย	24	25	46,XY	
943	หญิง	23	15	46,XX	
944	ชาย	25	18	46,X(Yqh+)	normal variant
945	หญิง	30	35	46,XX	
946	ชาย	30	25	46,XY	
947	หญิง	23	23	46,XX	
948	หญิง	25	18	46,XX	
949	หญิง	23	21	46,XX	
950	ชาย	29	23	46,XY	
951	ชาย	23	21	-	hemolysis
952	ชาย	25	29	46,XY	
953	ชาย	31	25	46,XY	
954	ชาย	35	37	-	contamination
955	หญิง	31	30	46,XX	
956	หญิง	25	23	46,XX	
957	หญิง	35	24	46,XX	
958	ชาย	31	28	46,XY	contamination
959	หญิง	26	24	46,XX	
960	ชาย	23	20	47,XY,+13	Patau syndrome
961	ชาย	30	29	46,XY	
962	หญิง	29	24	46,XX	
963	หญิง	25	26	46,XX	

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
964	-	-	-	ไม่ได้บันทึกข้อมูลคนไข้	contamination
965	หญิง	32	22	46,XX	
966	ชาย	24	20	46,XY	
967	ชาย	33	33	46,XY	
968	หญิง	28	25	46,XX	
969	ชาย	27	23	46,XY	
970	ชาย	41	27	46,XY	
971	หญิง	29	25	46,XX	
972	ชาย	30	25	46,XY	
973	ชาย	21	25	-	contamination
974	ชาย	25	19	46,XY	
975	หญิง	27	24	46,XX	
976	ชาย	34	33	46,XY	
977	ชาย	32	32	46,XY	
978	ชาย	22	22	46,XY	
979	ชาย	25	19	-	contamination
980	ชาย	33	28	46,XY	
981	ชาย	40	30	46,XY	
982	ชาย	26	18	46,XY	
983	หญิง	30	23	46,XX	
984	หญิง	26	20	46,XX	
985	ชาย	35	20	46,XY	
986	หญิง	23	25	46,XX	
987	หญิง	34	29	46,XX	
988	หญิง	30	30	46,XX	

เลขที่	เพศ	อายุบิดา(ปี)	อายุมารดา(ปี)	ผลวิเคราะห์โครโมโซม ของทารกแรกเกิด	หมายเหตุ
989	หญิง	33	28	46,XX	
990	หญิง	24	23	46,XX	
991	หญิง	30	29	46,XX	
992	ชาย	29	24	46,XY	
993	หญิง	32	30	46,XX	
994	ชาย	30	27	-	contamination
995	ชาย	18	18	46,XY	
996	หญิง	36	33	46,XX	
997	หญิง	26	23	46,XX	
998	หญิง	27	24	46,XX	
999	หญิง	29	24	46,XX,1qh+	normal variant
1000	หญิง	21	16	46,XX	

ศูนย์วิทยทรัพยากร
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

ตารางที่ 2 สรุปความผิดปกติของโครโมโซมที่พบในการรกแรกเกิด 7 ราย¹

ภายในโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า

เลขที่	เพศ	ชนิดกลุ่มอาการ	ผลวิเคราะห์คาริโอไทป์	จำนวนที่พบ	อายุครรภ์ (สัปดาห์)	น้ำหนักเกิด (กรัม)	อายุบิดา (ปี)	อายุมารดา (ปี)	หมายเหตุ
14	ชาย	inversion of Y	46,Xinv ² (Y)	1	41	2,890	22	21	
249	หญิง	Down syndrome	47,XX,+21	1	-	3,590	34	36	พิการ
476	หญิง	Mosaic Turner syndrome	45,XO/46,XX	1	41	2,740	30	32	
499	หญิง	Roberts syndrome	46,XX with Premature centromeric separation	1	41	2,020	28	24	พิการ
539	หญิง	14 with double NOR ³	46,XX with 14 dNOR	1	40	2,820	21	21	
586	หญิง	Edward syndrome	47,XX,+18	1	40	2,200	23	23	พิการ
960	ชาย	Patau syndrome	47,XY,+13	1	32	2,230	23	20	พิการ, คลอดก่อนกำหนด

หมายเหตุ: 1. ทุกรายที่พบว่ามีความผิดปกติของโครโมโซม โชมทั้งนั้นเป็นการคลอดแบบปกติ (vaginal delivery) ยกเว้นรายที่ 2 ที่คลอดด้วยวิธีพิเศษโดยการผ่าออกทางหน้าท้อง (Caesarean section)

2. inv. = inversion

3. NOR = nucleolar organizer region

ตารางที่ 3 อุบัติการณ์ความผิดปกติของโครโมโซมทั้งหมดในทารกแรกเกิด
อย่างต่อเนื่องจำนวน 7 ราย ภายในโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า, กรุงเทพฯ

ความผิดปกติของโครโมโซม		ช่วงเดือนกุมภาพันธ์-เดือนมิถุนายน พ.ศ. 2530 จำนวนที่ใช้ศึกษา = 964	
ความผิดปกติของออโตโซม (autosome)	จำนวนทั้งหมด	อัตราส่วนทั้งหมดต่อ 1,000	
+13	1	1.04	
+18	1	1.04	
+21	1	1.04	
14 double NOR	1	1.04	
premature centromeric separation	1	1.04	
รวมความผิดปกติของออโตโซม	5	5.20	
ความผิดปกติของโครโมโซมเพศ (sex chromosome)			
mosaic Turner syndrome	1	1.04	
Y - inversion	1	1.04	
รวมความผิดปกติของโครโมโซมเพศ	2	2.08	
รวมความผิดปกติของโครโมโซมทั้งหมด	7	7.28	

ศูนย์วิทยุทันตวิทยา
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

ความผิดปกติของออโตโซม

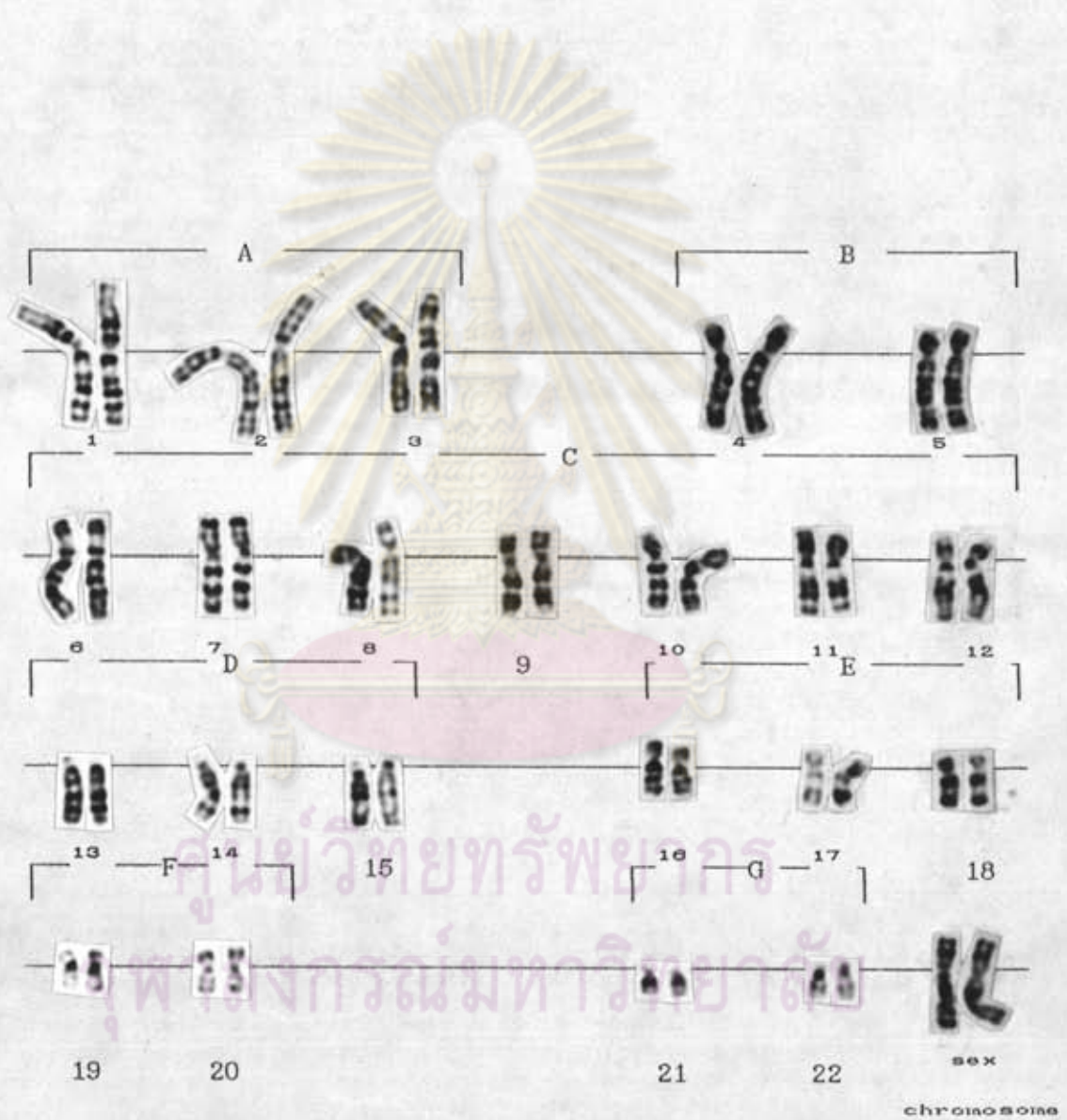
จากข้อมูลที่แสดงไว้ในตารางที่ 3 จะเห็นว่า ค่าอุบัติการณ์หรือความถี่ของความผิดปกติมีค่อนข้างสูง เพราะจากการวิเคราะห์โครโมโซมของทารกเพียง 964 ราย ได้พบความผิดปกติถึง 7 ราย แยกเป็นความผิดปกติของออโตโซม 5 ราย และความผิดปกติของโครโมโซมเพศ 2 ราย ความผิดปกติของออโตโซมที่พบในการศึกษาค้างนี้ ได้แก่ Trisomy 13 syndrome, Trisomy 18 syndrome, Trisomy 21 syndrome, double NOR และ Robert syndrome ซึ่งแต่ละความผิดปกติ พบชนิดละ 1 ราย ถ้าหากการศึกษาค้างนี้ใช้เทคนิคการย้อมแถบโครโมโซมทุก ๆ แบบในทุก ๆ รายที่ทำการศึกษาพร้อมกับใช้เทคนิค high-resolution แล้วคาดว่าเราจะพบความผิดปกติมากกว่านี้ อย่างไรก็ตามดังได้กล่าวมาแล้วว่ามีทารกกลุ่มหนึ่งที่โครโมโซมแสดงลักษณะ polymorphism ซึ่งจัดเป็น normal variant ซึ่งความรู้และความเข้าใจเกี่ยวกับเรื่องนี้มีน้อยมาก ความผิดปกติของออโตโซมที่พบทั้งหมดนี้ ไม่ได้ถูกตรวจสอบโดยการวินิจฉัยก่อนคลอด (prenatal diagnosis) มาก่อนเลย

ความผิดปกติของโครโมโซมเพศ

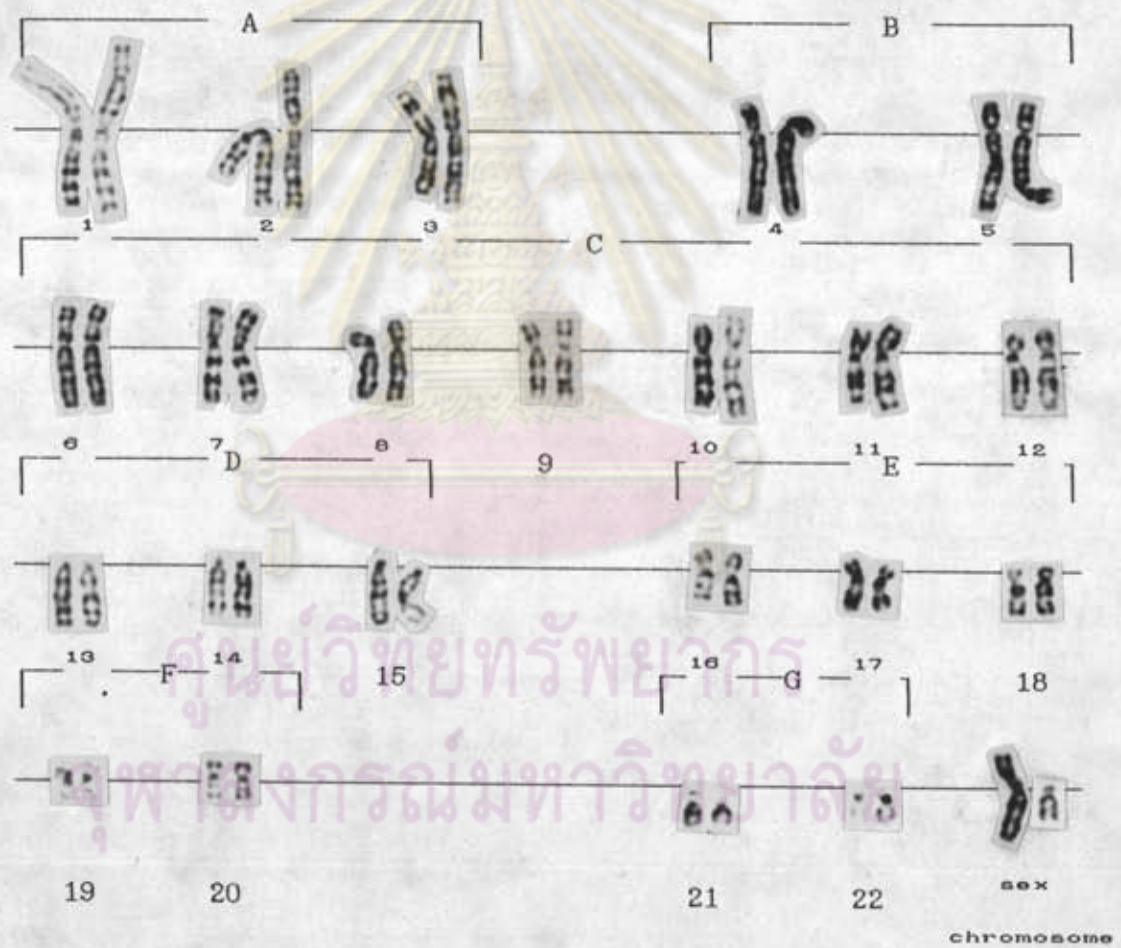
อุบัติการณ์ความผิดปกติของโครโมโซมเพศที่พบมีเพียง 2 แบบเท่านั้น คือ Turner syndrome แบบ mosaic ร่วมกับ normal cell line (45,XO/46,XX) และอีกอย่าง คือ inversion ของโครโมโซมวาย อุบัติการณ์ความผิดปกติของโครโมโซมเพศอย่างหนึ่งที่มีรายงานว่าพบได้บ่อยคือ Klinefelter syndrome (47,XXY) นั้น จากการที่ตรวจสอบโครโมโซมของเด็กทารกเพศชายจำนวน 502 ราย (จากเด็กทารกทั้งหมด 964 ราย) ไม่พบความผิดปกติแบบนี้เลยและความผิดปกติแบบ Triple-X syndrome (47,XXX) นั้นก็ไม่พบเช่นเดียวกัน ความผิดปกติที่พบในโครโมโซมเพศก็ไม่ได้ถูกตรวจสอบโดยการวินิจฉัยก่อนคลอดมาก่อนเช่นกัน

ศูนย์รักษาโรคทางพันธุกรรม
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

คาริโอไทป์ของทารกปกติ



รูปที่ 1 แสดง G-banded karyotype ของทารกแรกเกิดเพศหญิงปกติ (กำลังขยาย 1,050 เท่า)



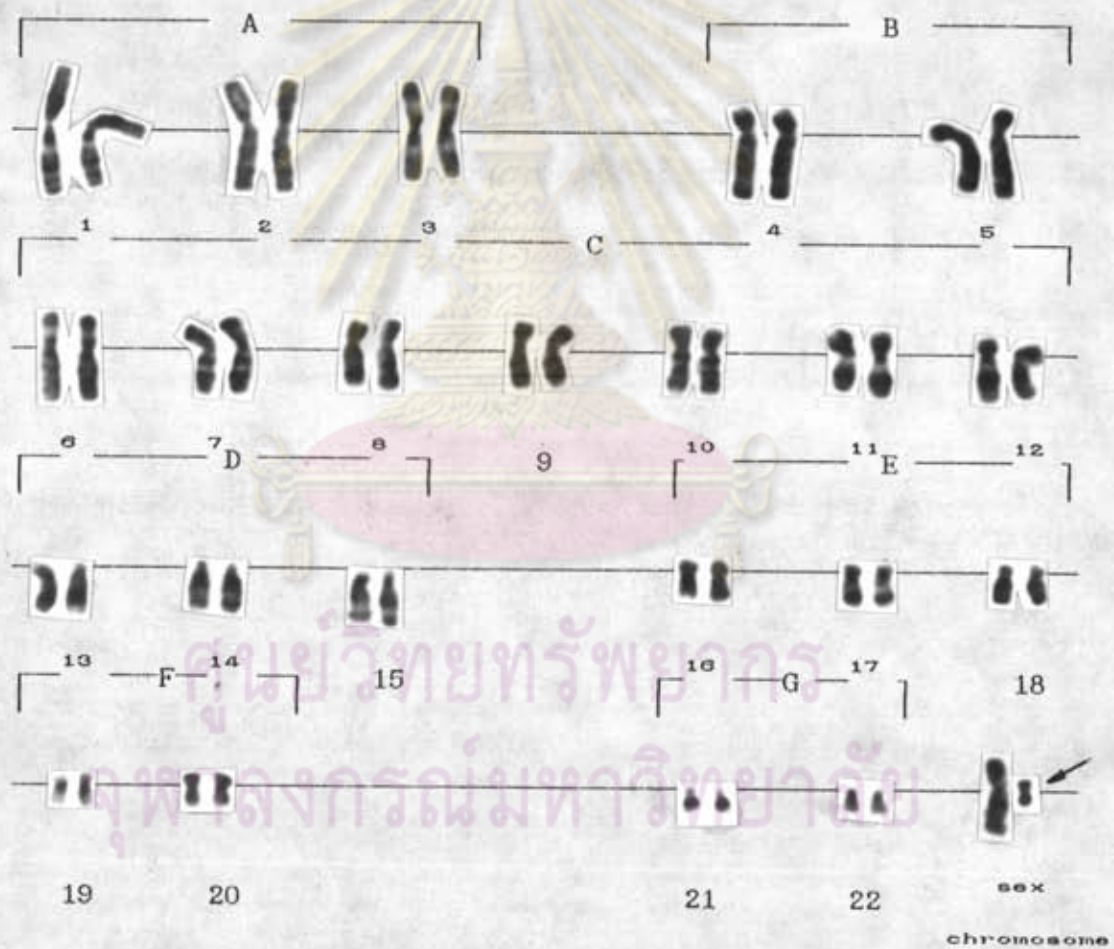
รูปที่ 2 แสดง G-banded karyotype ของทารกแรกเกิดเพศชายปกติ
(กำลังชาย 1,050 เท่า)

ทารกกับความผิดปกติของโครโมโซม

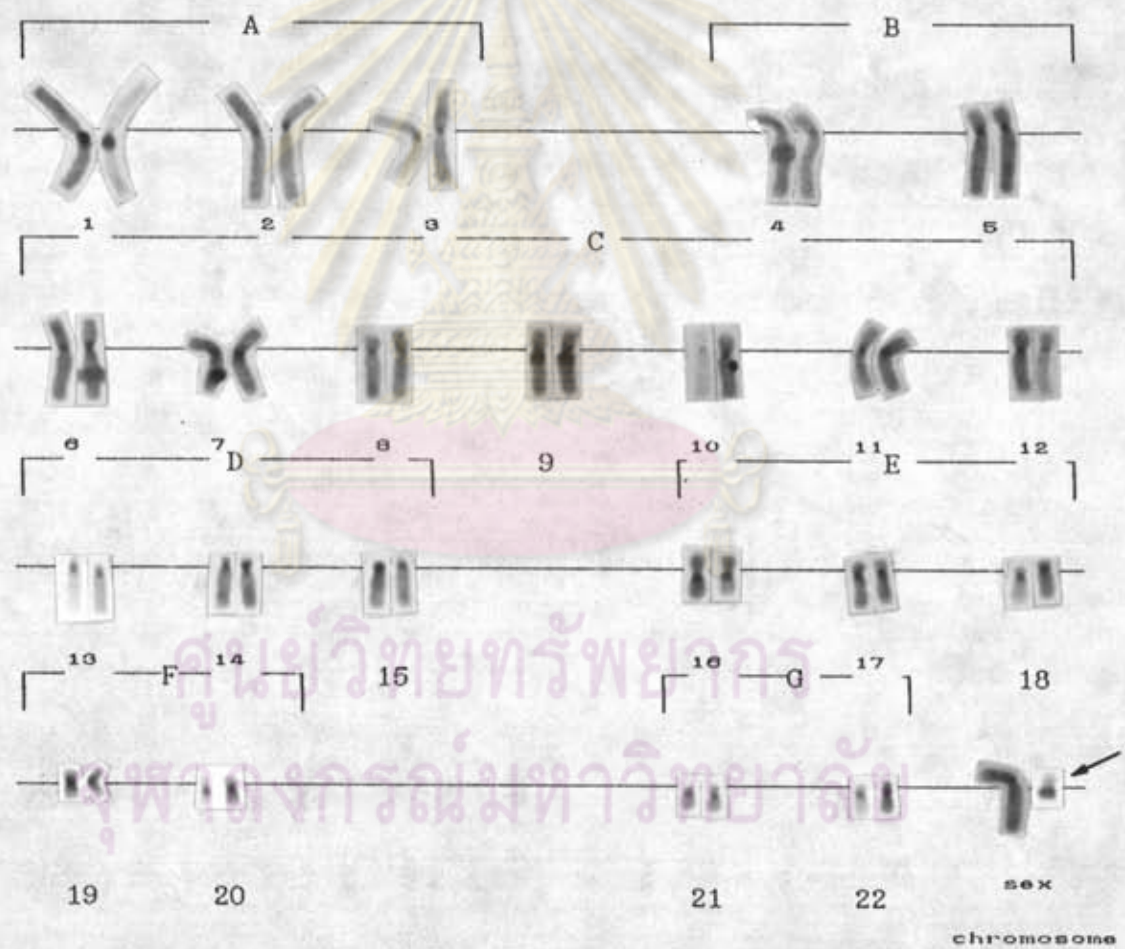
ผู้ป่วยรายที่ 1

ทารกเป็นเพศชายซึ่งบิดามีภูมิลำเนาอยู่ในเขตบางเขน กรุงเทพฯ มารดามีภูมิลำเนาอยู่ที่จังหวัดฉะเชิงเทรา บิดาอายุ 22 ปี มารดาอายุ 21 ปี ทั้งสองมีอาชีพรับจ้างทั่วไป เด็กคลอดแบบปกติ (vaginal delivery) น้ำหนักแรกเกิด 2,890 กรัม อายุครรภ์ 41 สัปดาห์ เป็นการตั้งครรภ์ครั้งแรก ทารกคลอดออกมาไม่มีลักษณะผิดปกติอะไรเลย แต่ผลการตรวจสอบโครโมโซมทั้งโดยวิธี G-banding (รูปที่ 3) พบว่า Y-chromosome มีรูปร่างลักษณะเป็น metacentric ทำให้คล้ายกับโครโมโซมคู่ที่ 20 มาก จึงทำการตรวจซ้ำด้วยวิธี C-banding (รูปที่ 4) ก็พบว่าแขนสั้นของ Y chromosome จะแสดง C-negative stain จึงวินิจฉัยได้ว่า ความผิดปกติดังกล่าวเป็นแบบ pericentric inversion โดยลักษณะของการเกิด inversion นี้เกิดขึ้นจากการหักของแขนยาวในส่วนที่แสดง C-negative stain แล้วต่อกลับ จึงทำให้แขนสั้นแสดง C-negative stain ผู้ศึกษาได้ทำการติดตามการศึกษาโดยจะทำการตรวจสอบโครโมโซมของเด็กและบิดาของเด็กคนนี้อีก แต่ก็ไม่ได้รับความร่วมมือ

ศูนย์วิทยทรัพยากร
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย



รูปที่ 3 แสดง G-banded karyotype ของผู้ป่วยรายที่ 1 ที่โครโมโซมวายเกิด pericentric inversion (สรชี้) เทียบกับ karyotype ของทารกแรกเกิดปกติเพศชาย (รูปที่ 2) (กำลังขยาย 1,050 เท่า)



รูปที่ 4 แสดง C-banded karyotype ของผู้ป่วยรายที่ 1 ที่โครโมโซมวายชนิดปกติซึ่งจะเห็นว่าแขนสั้นของโครโมโซมวายแสดง C-negative stain (ครซี) (กำลังขยาย 1,050 เท่า)



ผู้ป่วยรายที่ 2

ทารกเป็นเพศหญิง บิดามีภูมิลำเนาอยู่ที่จังหวัดบุรีรัมย์ มารดามีภูมิ
ลำเนาอยู่ในเขตกรุงเทพฯ ทั้งสองมีอาชีพรับราชการ บิดาอายุ 34 ปี มารดาอายุ 36
ปี เด็กคลอดด้วยวิธีพิเศษ โดยการผ่าออกทางหน้าท้อง (Caesarean section) เป็น
การตั้งครรภ์ครั้งที่ 3, น้ำหนักแรกเกิด 3,590 กรัม เด็กคลอดออกมาแสดงลักษณะ
ความพิการแต่กำเนิด เช่น ตาเอียง มีลักษณะใบหน้าแบบ Mongoloid face, simian
crease เป็นต้น กุมารแพทย์วินิจฉัยเบื้องต้นว่าเป็นความผิดปกติแบบกลุ่มอาการดาวน์
(Down syndrome) เมื่อทำการตรวจสอบโครโมโซมก็พบว่า เป็นกลุ่มอาการดาวน์จริง
แต่เป็นแบบ 21,-trisomy (รูปที่ 5) ผู้ศึกษาได้ทำการตรวจซ้ำโดยเจาะเลือดเด็กมา
ตรวจ ก็ได้ผลเหมือนเดิม



somatic metaphase ของผู้ป่วยรายที่ 2 จะเห็นโครโมโซมคู่ที่ 21

3 แท่ง (สีเขียว) (กำลังขยาย 1,050)



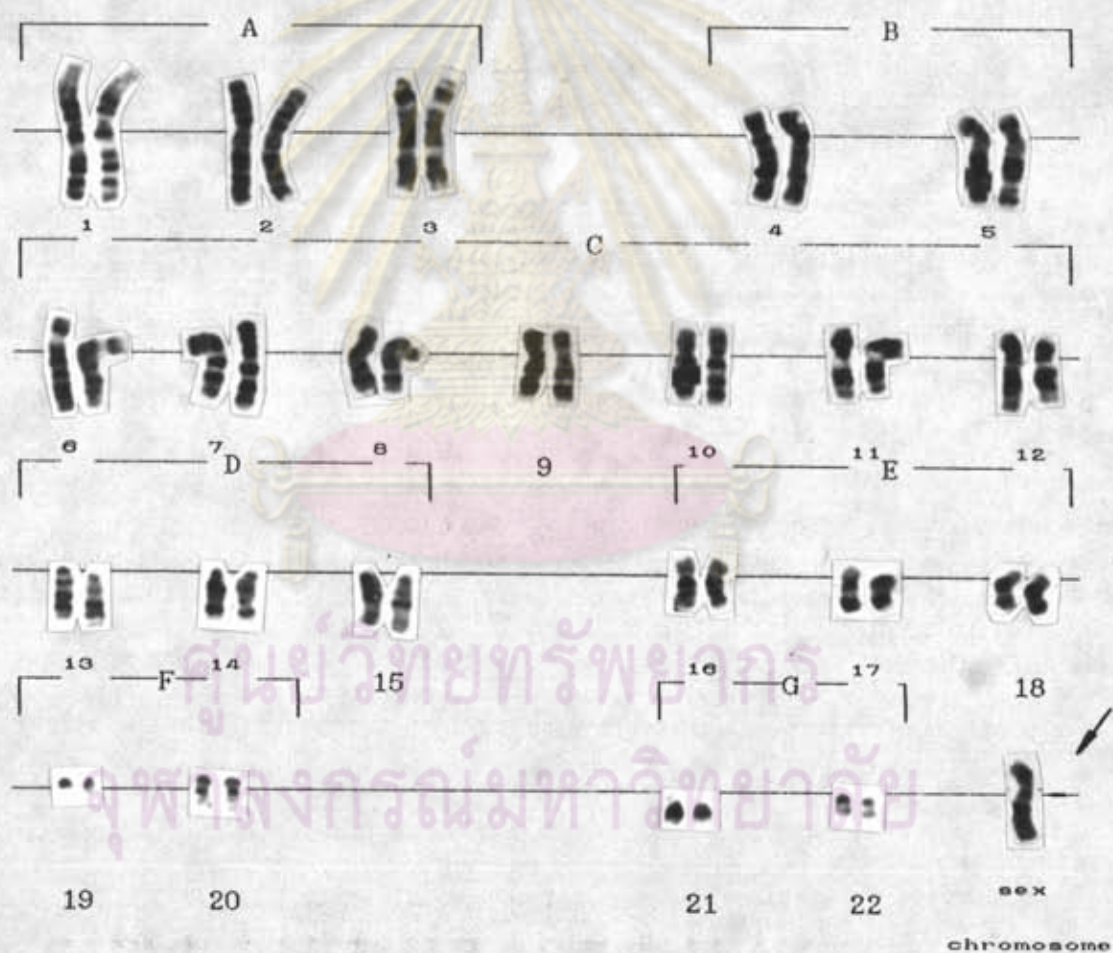
รูปที่ 5 แสดง G-banded karyotype ของผู้ป่วยชายที่ 2 ที่มีโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา 1 แท่ง (ชาย) (กำลังขยาย 1,050)

ผู้ป่วยรายที่ 3

ทารกเป็นเพศหญิง บิดาและมารดามีภูมิลำเนาอยู่ในเขตกรุงเทพฯ ทั้งสองมีอาชีพรับจ้าง บิดาอายุ 32 ปี มารดาอายุ 30 ปี ทารกคลอดออกมาไม่มีลักษณะผิดปกติ น้ำหนักแรกเกิด 2,740 กรัม เป็นการตั้งครรภ์ครั้งที่ 2 อายุครรภ์ 41 สัปดาห์ เมื่อทำการตรวจสอบโครโมโซมพบว่า เป็น Turner syndrome แบบ mosaic ร่วมกับ normal cell line (45,XO/46,XX) และผู้ศึกษาได้ทำการตรวจซ้ำ โดยเจาะเลือดเด็กมาตรวจ ก็ได้ผลเช่นเดิม (รูปที่ 6)

ผู้ป่วยรายที่ 4

ทารกเป็นเพศหญิง บิดาและมารดามีภูมิลำเนาอยู่ที่จังหวัดพระนครศรีอยุธยา บิดาอายุ 28 ปี มารดาอายุ 24 ปี ทั้งสองมีอาชีพรับจ้าง ประวัติการตั้งครรภ์เป็นการตั้งครรภ์ครั้งที่ 6 เคยแท้ง 1 ครั้ง คลอดตาย 1 ครั้งและเสียชีวิตอีก 3 คน น้ำหนักแรกเกิด 2,020 กรัม อายุครรภ์ 41 สัปดาห์ ทารกคลอดออกมามีลักษณะผิดปกติหลายอย่างที่เด่นชัดที่สุด คือ เด็กมีแขนข้างซ้ายสั้นติดกับลำตัวและมีนิ้วมือนิดอยู่เพียง 2 นิ้ว (phocomelia) (รูปที่ 7) นอกจากนี้ก็มีลักษณะผิดปกติ หูข้างขวาเป็นท่อนกลม แขนขวามี ลักษณะมือแป (flexion) มีนิ้วหัวแม่มือหายไป ขาทั้งสองข้างยาวไม่เท่ากันและมีลักษณะโค้ง เมื่อทำการตรวจสอบโครโมโซมพบว่าโครโมโซมของทารกคนนั้นแสดงพฤติกรรมของ โครโมโซมในระยะเมตาเฟสผิดปกติ กล่าวคือ มีการแยกตัวของเซนโตรเมียร์และซิสเตอร์โครมาติดเร็วกว่าปกติ (premature sister chromatid and centromeric separation) ทำให้โครโมโซมมีลักษณะคล้ายรางรถไฟ (railroad-track appearance) (ดังรูปที่ 9) ซึ่งใน control ที่ทำควบคุมไปด้วยจะไม่พบโครโมโซมแสดงลักษณะเช่นนี้ ลักษณะการแยกตัวของเซนโตรเมียร์และซิสเตอร์โครมาติดเร็วกว่าปกตินี้ จะเห็นชัดเจนมากเมื่อทำการย้อมแถบโครโมโซมแบบ C-banding (รูปที่ 9) ได้มีผู้รายงานโรคนี้ไว้และเรียกโรคนี้ว่า Robert syndrome ซึ่งโรคนี้เป็นโรคที่เกิดจากความผิดปกติของยีน (gene defect) ที่ถ่ายทอดแบบ autosomal recessive ดังนั้นแม้โรคนี้จะเป็นโรคที่เกิดจากความผิดปกติของยีนก็ตาม แต่เราก็สามารถตรวจสอบหาความผิดปกติได้ในการศึกษาทางเซลล์พันธุศาสตร์ โดยการวินิจฉัยจากลักษณะพฤติกรรมของโครโมโซมดังกล่าว



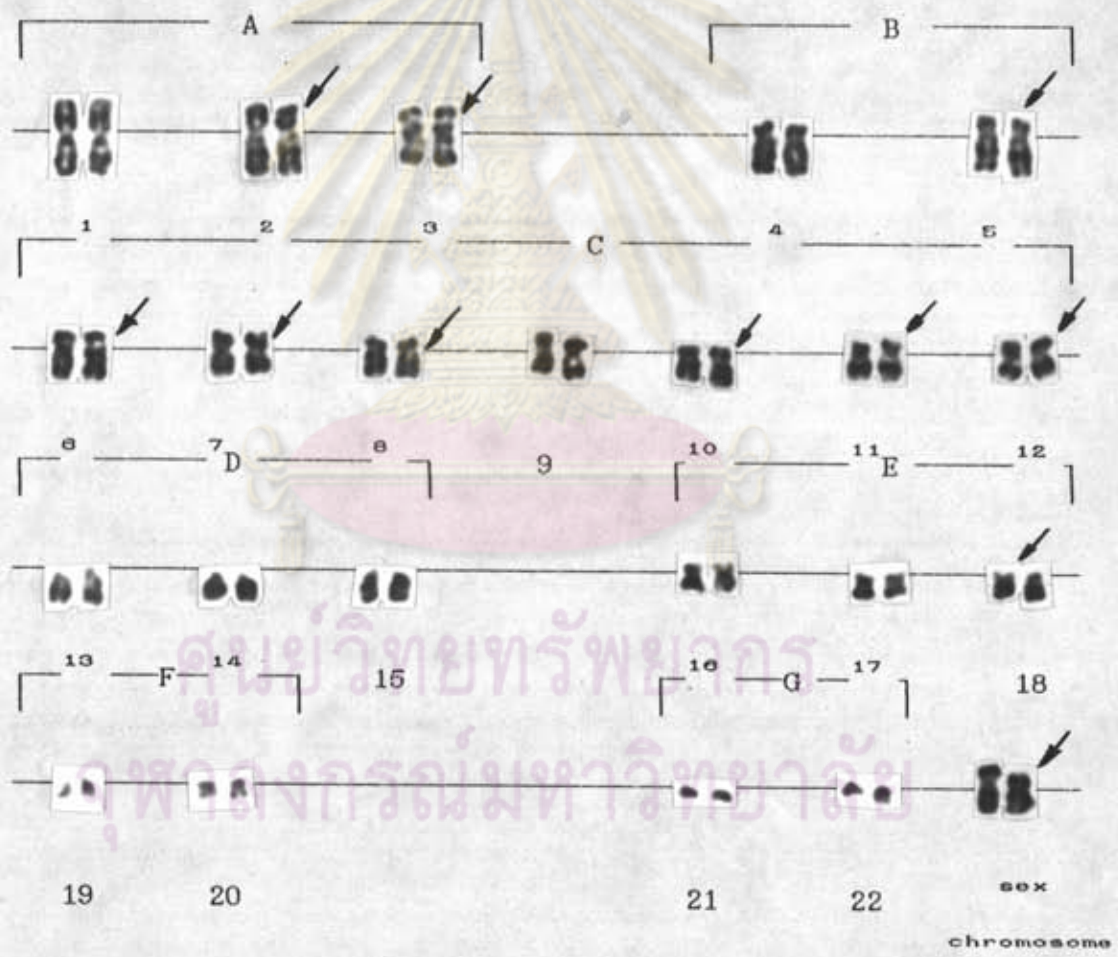
รูปที่ 6 แสดง G-banded karyotype ของผู้ป่วยรายที่ 3 ที่มีโครโมโซม X
 แท่งหนึ่งหายไป เทียบกับ karyotype ของทารกแรกเกิดปกติเพศหญิง (รูปที่ 1)
 (กำลังขยาย 1,050 เท่า)



ศูนย์วิทยทรัพยากร

รูปที่ 7 แสดง phenotype ของผู้ป่วยรายที่ 4 ที่เป็นโรค Roberts syndrome

จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

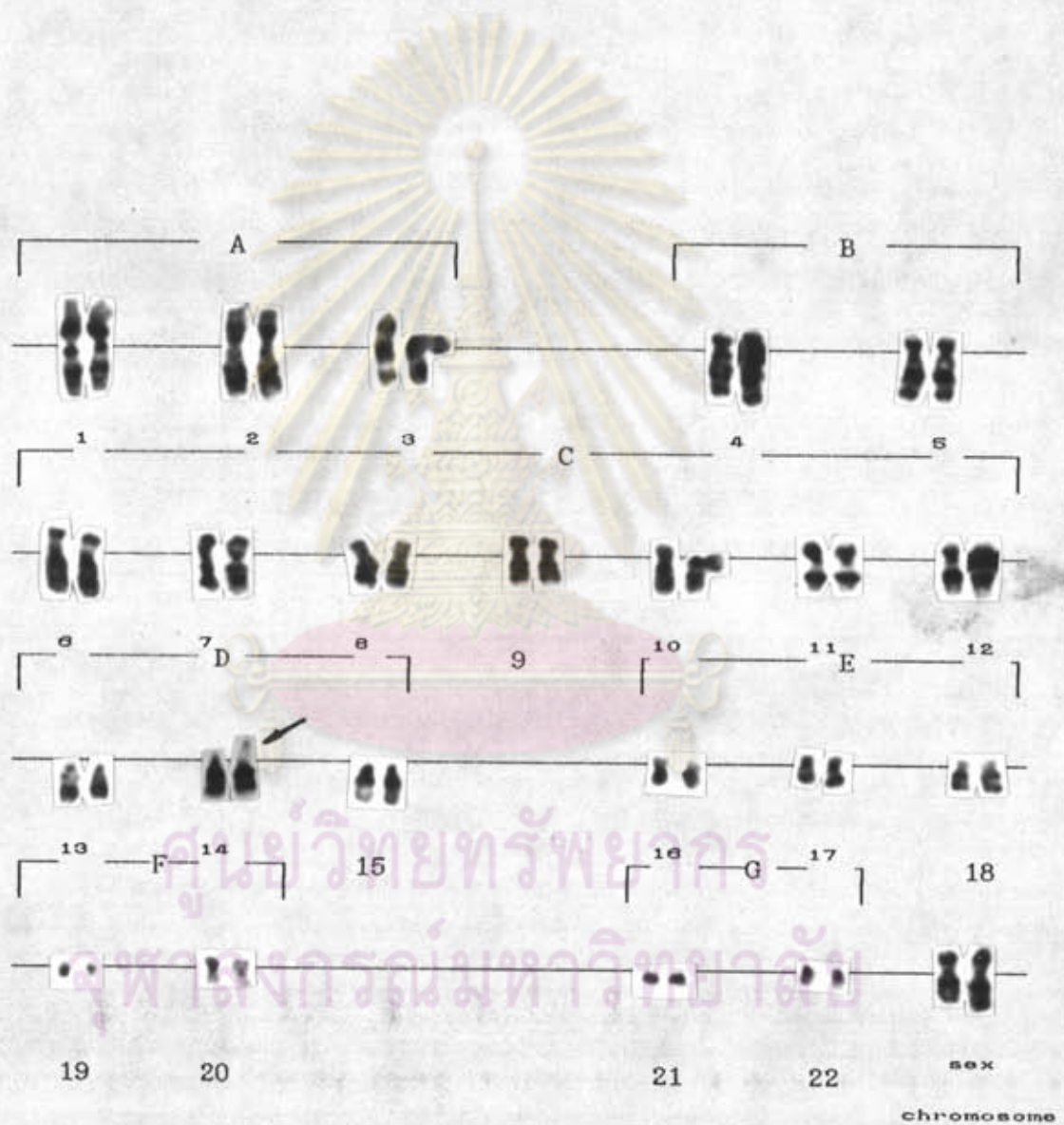


รูปที่ 8 แสดงโครโมโซมของผู้ป่วยรายที่ 4 ที่เป็นโรค Roberts syndrome จะเห็นว่ามีการแยกตัวของเซนโตรเมียร์และซีสเตอร์โครมาติดเร็วกว่าปกติ (ศรชี้) (กำลังขยาย 1,050 เท่า)

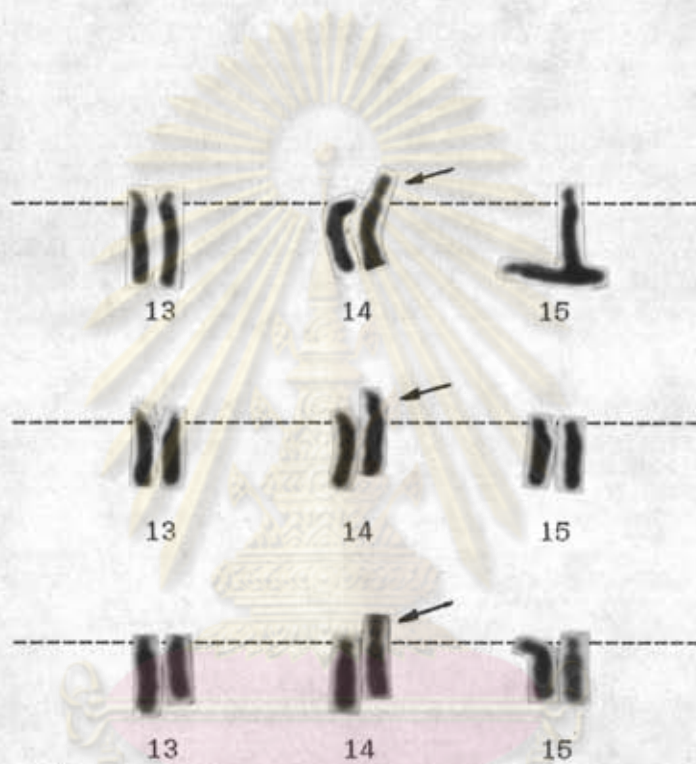


รูปที่ 9 แสดง conventional staining (A), G-banded (B), C-banded (C) ตามลำดับ ของผู้ป่วยรายที่ 4 ที่เป็นโรค Roberts syndrome จะเห็นว่าโครโมโซมมีลักษณะคล้ายรางรถไฟ (railroad-tract appearance) (ศรีวิ) (กำลังขยาย 1,050 เท่า)

ผู้ป่วยรายที่ 5 ทารกเป็นเพศหญิง บิดามารดามีภูมิลำเนาอยู่ในจังหวัดปราจีนบุรีและมีอาชีพค้าขาย มารดามีภูมิลำเนาอยู่ในจังหวัดเชียงรายและมีอาชีพรับจ้าง บิดาอายุ 21 ปี มารดาอายุ 21 ปี เป็นการตั้งครรภ์ครั้งแรก ทารกคลอดออกมามีลักษณะปกติทุกอย่าง น้ำหนักแรกเกิด 2,820 กรัม อายุครรภ์ 40 สัปดาห์ เมื่อทำการตรวจสอบโครโมโซมพบว่า โครโมโซมคู่ที่ 14 แห่งทั้งฝั่งแสดง double Nucleolar Organizer Region (double NOR) ดังแสดงไว้ในรูปที่ 10 และ 11



รูปที่ 10 แสดง G-banded karyotype ของผู้ป่วยรายที่ 5 ที่มี double NOR บนโครโมโซมคู่ที่ 14 (สตรี) (กำลังขยาย 1,050 เท่า)



รูปที่ 11 แสดง partial conventional staining karyotype ของ
ผู้ป่วยรายที่ 5 ที่มีโครโมโซม คู่ที่ 14 เกิด double NOR (สรสี) (กำลังขยาย 1,050
เท่า)

ศูนย์เวชพันธุศาสตร์
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

ผู้ป่วยรายที่ 6 ทารกเป็นเพศหญิง บิดามีภูมิลำเนาอยู่ที่จังหวัดกรุง
เทพฯ มารดามีภูมิลำเนาอยู่ที่จังหวัดนนทบุรี บิดาอายุ 23 ปี มารดาอายุ 23 ปี ทั้ง
สองมีอาชีพ รับจ้าง ประวัติการตั้งครรภ์ เป็นการตั้งครรภ์ครั้งที่ 3 เคยแท้ง 1 ครั้ง
คลอดตาย 1 ครั้ง ทารกคลอดออกมามีลักษณะผิดปกติหลายอย่าง มีเด่นชัดมาก คือ
อาการปากแหว่ง - เพดานโหว่(รูปที่ 12) น้ำหนักแรกเกิด 2,200 กรัม อายุครรภ์
40 สัปดาห์ ทารกมีอาการรุนแรงมาก 4 ชั่วโมงหลังคลอดจึงเสียชีวิต หลังจากทำการ
ตรวจสอบโครโมโซมพบว่า มี โครโมโซม คู่ที่ 18 เกินมา กลุ่มอาการเอ็ดเวิร์ด
(Edward syndrome) ที่พบอาการปากแหว่ง - เพดานโหว่ นี้ค่อนข้างพบได้น้อย
คาร์ิโอไทป์ของผู้ป่วยรายนี้ แสดงไว้ในรูปที่ 13

ผู้ป่วยรายที่ 7

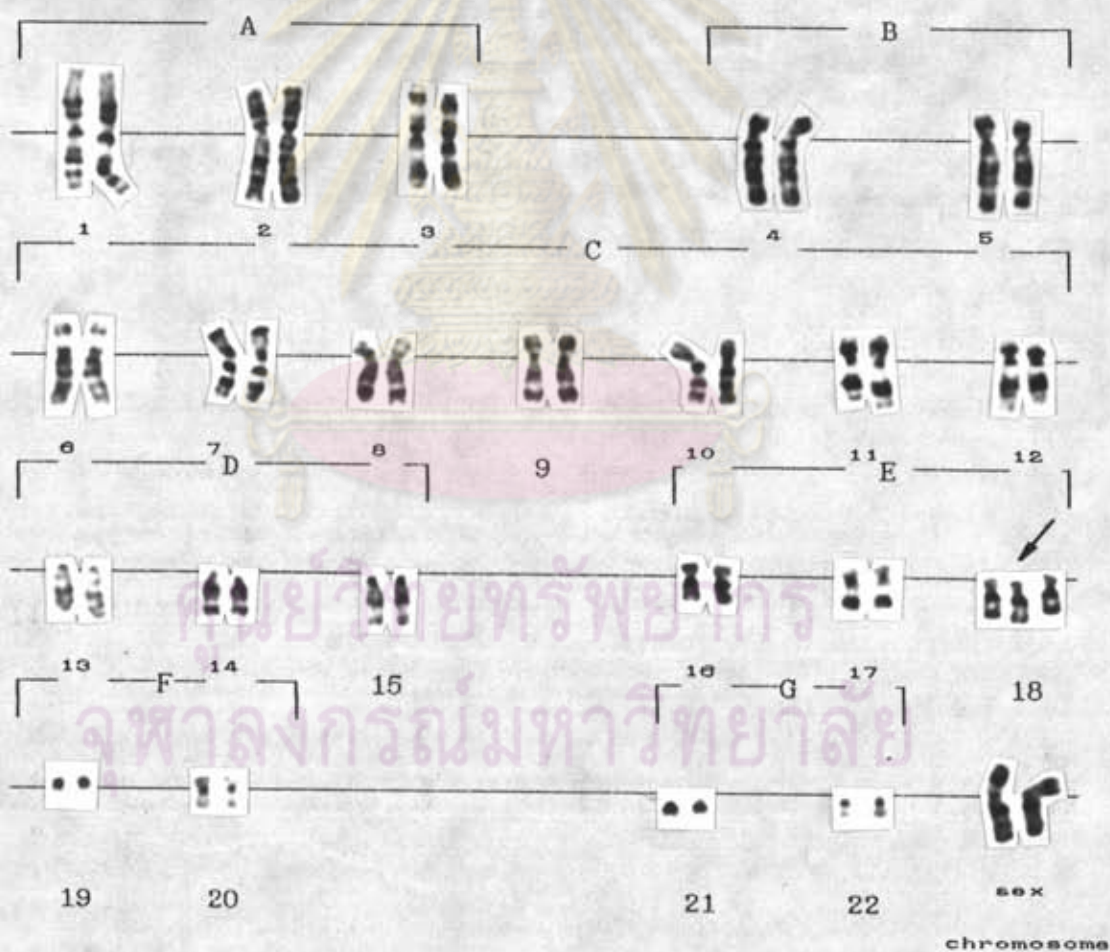
ทารกเป็นเพศชาย บิดามีภูมิลำเนาอยู่ที่จังหวัดศรีสะเกษ มารดามีภูมิลำ
เนาอยู่ที่จังหวัดกาฬสินธุ์ บิดาอายุ 23 ปี มารดาอายุ 20 ปี ทั้งสองมีอาชีพรับจ้าง
เป็นการตั้งครรภ์ที่ 1 น้ำหนักแรกเกิด 2,230 กรัม อายุครรภ์ 32 สัปดาห์ เป็นการ
คลอดก่อนกำหนด (premature) ทารกคลอดออกมามีอาการนิการแต่กำเนิดหลายอย่าง
(รูปที่ 14) ที่สำคัญ คือ อาการเพดานโหว่แบบสมบูรณ์ และไม่กี่ชั่วโมงต่อมาทารกก็เสียชีวิต
เมื่อทำการตรวจสอบโครโมโซม พบว่า มีการเกินมาของโครโมโซม คู่ที่ 13 กลุ่มอา
การแบบ Patau syndrome ที่พบนี้ ไม่มีอาการปากแหว่งร่วมเลย ซึ่งเป็นม
ติพบได้ค่อนข้างน้อย คาร์ิโอไทป์ของทารกคนนี้แสดงไว้ในรูปที่ 15

ศูนย์วิทยุทรัพยากร
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย



ศูนย์วิทยุทรัพยากร
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

รูปที่ 12 แสดง phenotype ของผู้ป่วยรายที่ 6 ที่มีโครโมโซมคู่ที่ 18 เกิน
มา (Edward syndrome) จะเห็นลักษณะปากแหว่งเพดานโหว่



รูปที่ 13 แสดง G-banded karyotype ของผู้ป่วยรายที่ 6 ที่มีโครโมโซมคู่ที่ 18 เกินมา (Edward syndrome) (ศรีธี) (กำลังขยาย 1,050 เท่า)



ศูนย์วิทยุทรัพยากร
รูปที่ 14 แสดง phenotype ของผู้ป่วยรายที่ 7 ที่มีโครโมโซมคู่ที่ 13 เกิน
มา (Patau syndrome)
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย



รูปที่ 15 แสดง G- banded karyotype ของผู้ป่วยรายที่ 7 ที่มีโครโมโซมคู่ที่ 13 เกินมา (สวซี) (กำลังขยาย 1,050 เท่า)