

สรุปผลการทดลองและข้อเสนอแนะ

การศึกษาโครโมโซมของผู้ป่วยโรคเรติโนบลาสโตมาโดยวิธีเพาะเลี้ยงเซลล์เม็ดเลือดขาว เพื่อดูความผิดปกติของแถบบนแท่งโครโมโซมคู่ที่ 13 ซึ่งในต่างประเทศได้ทำการศึกษาและสรุปไว้ว่ามีชิ้นส่วนขาดหายไปคือ แถบ q 14 นั้น ในงานวิจัยครั้งนี้ที่เก็บตัวอย่างเลือดจากผู้ป่วยเรติโนบลาสโตมาที่เข้ารับการรักษาที่แผนกผู้ป่วยนอกภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี ครั้งนี้นั้นอาจนับได้ว่าเป็นตัวแทนผู้ป่วยในประเทศไทย เนื่องจากมีผู้ป่วยมาจากหลายจังหวัดทั้งทางภาคตะวันออก ภาคตะวันออกเฉียงเหนือ ภาคใต้ โดยเฉพาะภาคกลาง นับเป็นตัวแทนการสุ่มตัวอย่างของประเทศไทยได้ งานวิจัยนี้พบความผิดปกติของโครโมโซมจากผู้ป่วย 40 ราย พบว่ามี 2 ราย ที่พบความผิดปกติของโครโมโซม (5%) คือรายที่ 3 มีการขาดหายของชิ้นส่วน q 33, 34 ของโครโมโซม 13 ซึ่งเป็นลักษณะปนกับเซลล์ที่มีโครโมโซมปกติ รายที่ 13 พบว่ามีแถบ q 14 สั้นกว่าในโครโมโซม 13 คู่เหมือน เมื่อคิดเป็นร้อยละของผู้ป่วย 40 ราย เทียบกับเด็กปกติ 30 ราย พบว่ามีผู้ป่วยเรติโนบลาสโตมาสำหรับงานวิจัยนี้มีโครโมโซมผิดปกติเกี่ยวกับแถบบนแท่งโครโมโซม 5 เพอร์เซ็นต์ (2:40) เทียบกับงานวิจัยของต่างประเทศพบว่า 6 เพอร์เซ็นต์ (12:203) นอกจากนี้ยังพบความผิดปกติในด้านจำนวนโครโมโซมของผู้ป่วยรายที่ 5 เป็น 2 เท่า และ 3 เท่า ของจำนวนโครโมโซมปกติ ส่วนบิดาของผู้ป่วยรายที่ 24 ลักษณะแถบบนโครโมโซมไม่ค่อยปกติ ผู้วิจัยคิดว่าน่าจะเป็นสาเหตุให้มีความผิดปกติในผู้ป่วย ซึ่งในผู้ป่วยรายนี้มีประวัติครอบครัวมีญาติฝ่ายบิดาเป็นเนื้องอกในสมอง จากการศึกษาพงศาวลีพอจะสรุปได้ว่า มีความสัมพันธ์ของประวัติครอบครัวกับการศึกษาโครโมโซมของผู้ป่วย จึงน่าจะใช้เป็นข้อมูลสำหรับให้คำแนะนำกับครอบครัวผู้ป่วยให้เฝ้าระวังรักษาสุขภาพ เนื่องจากโอกาสที่จะมีความผิดปกติแล้วก่อให้เกิดโรค มีได้ง่ายกว่าครอบครัวอื่นที่ไม่มีประวัติครอบครัวเช่นนี้ ส่วนลักษณะพิเศษของรูปร่างโครโมโซมในผู้ป่วย บางรายอาจใช้ประโยชน์ในแง่พิสูจน์สายเลือดได้

ปัจจุบันมีความก้าวหน้าศึกษาพันธุศาสตร์ระดับโมเลกุลอย่างกว้างขวาง ผู้ทำวิจัยเห็นว่าน่าจะได้ศึกษาต่อเนื่องเก็บตัวอย่างผู้ป่วยมาแยกสายพันธุกรรม โดยใช้เทคนิคการสร้างสาย DNA และศึกษาแถบยีน คู่ระดับโมเลกุลเพื่อเสริมข้อสรุประดับเซลล์ พันธุศาสตร์ที่ได้ทำแล้วนี้ แต่ในขณะนี้ประเทศไทยเรายังไม่มีสารติดฉลากยีนเรดิโน-บลาสโตมาที่จะใช้ตรวจแถบยีนได้ น่าจะได้ทำการศึกษาต่อเนื่อง

การศึกษาครั้งนี้เป็นเพียงส่วนหนึ่งของการตรวจหาความผิดปกติของแถบบนแท่งโครโมโซมของผู้ป่วยเรดิโนบลาสโตมา ซึ่งเก็บตัวอย่างเลือดมาศึกษาความผิดปกติ ระดับเซลล์พันธุศาสตร์ ผู้ทำวิจัยเรื่องนี้มีข้อเสนอสำหรับผู้สนใจศึกษาต่อเนื่องเกี่ยวกับเรื่องนี้อย่างนี้คือ

1. ถ้าทำได้ควรเก็บตัวอย่างเลือดผู้ป่วยอย่างต่อเนื่อง เป็นระยะเวลาานอาจเป็น 3-5 ปี เพื่อรวบรวมเป็นข้อมูลซึ่งมีขนาดประชากรหรือขนาดของตัวอย่างที่ใหญ่ อาจใช้เป็นตัวแทนประชากรไทยทั้งประเทศได้ เพื่อใช้เป็นข้อมูลในการให้คำปรึกษาทางพันธุกรรมกับครอบครัวผู้ป่วยอื่นๆ ต่อไป
2. เทคนิคที่ใช้ตรวจวิเคราะห์โครโมโซมควรทำควบคู่กันทั้ง เทคนิคสมัยใหม่และอย่างพื้นฐาน เพื่อสนับสนุนซึ่งกันและกัน
3. ส่งเสริมความรู้ความเข้าใจกับประชาชนที่มีปัญหาทางพันธุกรรมให้เข้าใจ และให้ความร่วมมือในการศึกษาวิจัย เพื่อประโยชน์ครอบครัวและประโยชน์สำหรับงานวิจัย