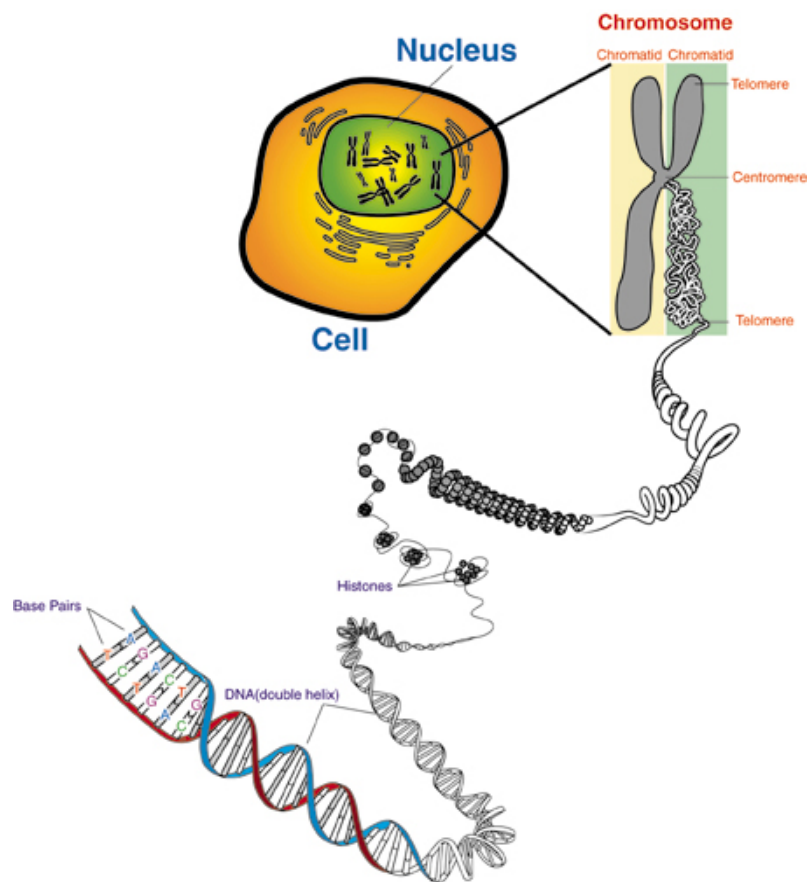


เรารู้จัก โครโมโซมกันเถอะ

ในร่างกายคนเรา ประกอบด้วยเซลล์จำนวนมากมาประกอบกัน โดยแต่ละเซลล์จะมี นิวเคลียส ในแต่ละนิวเคลียสนี้จะมีโครโมโซม ซึ่งประกอบไปด้วย สารพันธุกรรมหรือยีน เรียงตัว เป็นสาย โดยสารพันธุกรรมเหล่านี้เป็นตั้สำคัญในการแสดงออกของร่างกายมนุษย์ ทั้งด้านรูปร่าง หน้าตา การทำงานของอวัยวะ พัฒนาการ และสติปัญญา

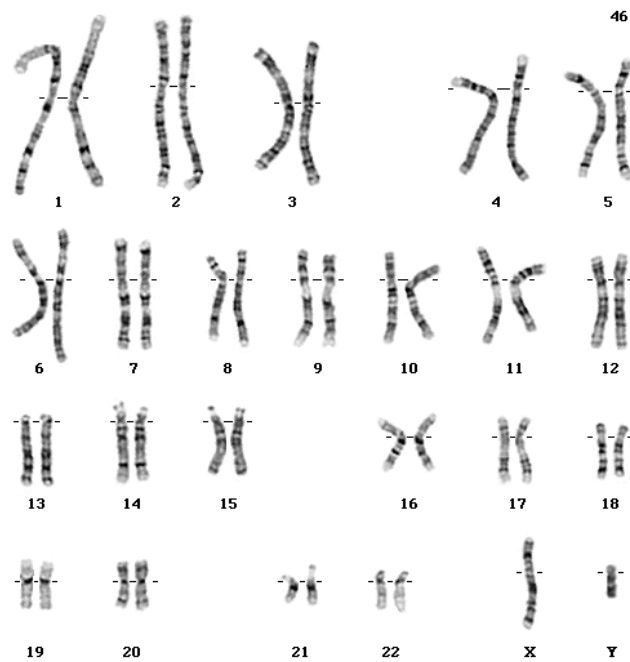


ภาพที่ 1 แสดงส่วนประกอบของเซลล์

โครโมโซมปกติ เป็นอย่างไร

คนปกติจะมีโครโมโซม 23 คู่เท่ากับ 46 แท่ง โดย 22 คู่เป็นโครโมโซมร่างกาย อีก 1 คู่เป็นโครโมโซมเพศ โดยเพศหญิงมีโครโมโซมเอ็กซ์ 2 แท่ง (XX) ส่วนเพศชายมีโครโมโซมวาย 1 แท่งกับโครโมโซมเอ็กซ์ 1 แท่ง (XY)

ภาพที่ 2 แสดงโครโมโซมของผู้ชายปกติ



โครโมโซมผิดปกติ มีอาการแสดง ได้ 3 อย่าง ดังนี้

1. ลักษณะหน้าตารูปร่างผิดปกติ เช่น ตาห่าง จมูกแบน หน้าผากโหนก หูเล็กผิดปกติ ตัวเตี้ย ขาสั้น เป็นต้น
2. ความพิการแต่กำเนิด เช่น หัวใจมีรูรั่ว ไตผิดปกติ การได้ยินบกพร่อง ตาผิดปกติ และความพิการแต่กำเนิดของอวัยวะภายนอก เช่น ปากแหว่ง เพดานโหว่ เป็นต้น
3. พัฒนาการล่าช้า ระดับสติปัญญาต่ำกว่าปกติ

ทั้งนี้อาการที่แสดงออก และระดับความรุนแรงของอาการ ขึ้นอยู่กับ ตำแหน่งของโครโมโซม และชนิดของโครโมโซมที่ผิดปกติ บางครั้งสามารถคาดเดาความรุนแรงได้ เนื่องจากเป็นความผิดปกติของโครโมโซมที่พบบ่อย แต่บางครั้งไม่สามารถคาดเดาความรุนแรงได้ เนื่องจากตำแหน่งความผิดปกตินั้นพบไม่บ่อย ส่วนใหญ่เมื่อพบโครโมโซมผิดปกติแล้ว ควรตรวจหาความผิดปกติร่วมของอวัยวะทั้งภายนอกและภายในร่างกาย และติดตามพัฒนาการและสติปัญญาต่อไปในอนาคต

โครโมโซมผิดปกติ แบ่งออกเป็น 2 ชนิด ดังนี้

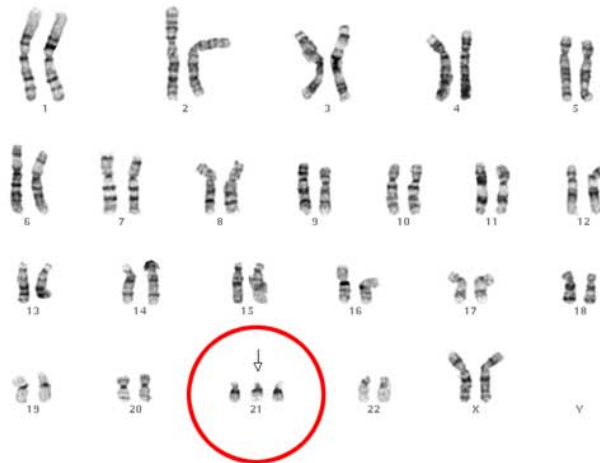
1. ความผิดปกติของจำนวนโครโมโซม คือ จำนวนแท่งโครโมโซมไม่เท่ากับ 46 แท่ง อาจจะน้อยหรือมากกว่าปกติ
2. ความผิดปกติของโครงสร้างบางส่วนของโครโมโซม โดยที่จำนวนแท่งโครโมโซมครบ คือ มีการขาดหายหรือเกินไปบางส่วนบนแท่งโครโมโซม ทำให้มีสารพันธุกรรมขาดหรือเกินไปจากปกติ

1.จำนวนแห่งของโครโมโซมไม่เท่ากับปกติ

ถ้าจำนวนโครโมโซมน้อยหรือเกินกว่าปกติ ทำให้จำนวนแห่งไม่ครบ 46 แห่ง เช่น มีเพียง 45 แห่ง หรือมีเกินเป็น 47 แห่ง จะทำให้ร่างกายแสดงความผิดปกติ โดยความผิดปกติที่แสดงออกขึ้นอยู่กับว่า โครโมโซมที่ขาดหรือเกินไปนั้นเป็นที่ตำแหน่งใด ยกตัวอย่าง คนที่มีโครโมโซม 21 เกินมาหนึ่งแห่ง เป็นสาเหตุหนึ่งของความซันโครม ก็มีการแสดงออกคล้ายกันคือ พัฒนาการล่าช้า ตัวอ่อน หน้าตาจำเพาะคล้ายกัน ตาซี จมูกแบน อาจพบโรคหัวใจแต่กำเนิด หรือถ้าใส่ชุดตั้งแต่กำเนิด เป็นต้น

ภาพที่ 3 แสดง ตัวอย่าง จำนวนโครโมโซม 47 แห่ง

โครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา 1 แห่ง พบในกลุ่มอาการดาวน์ (Down syndrome)



ภาพที่ 4 แสดง ตัวอย่าง จำนวนโครโมโซม 45 แห่ง

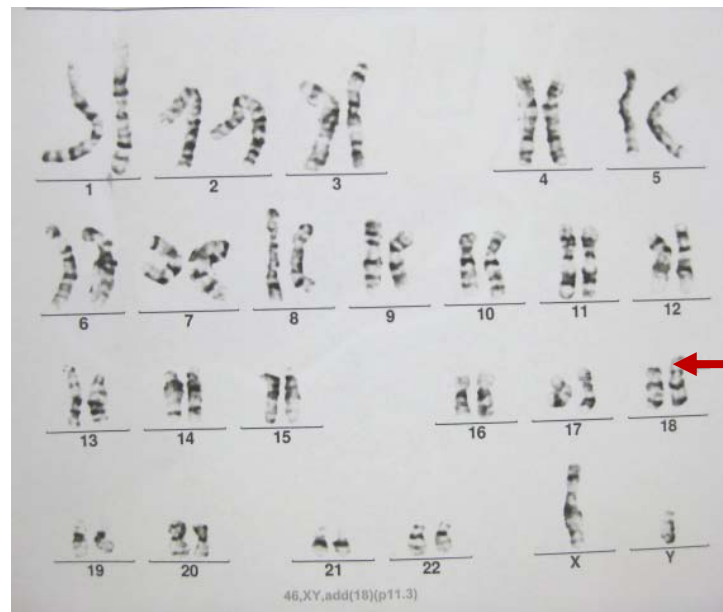
โครโมโซมเอ็กซ์มีเพียงแห่งเดียว พบในกลุ่มอาการเทอเนอร์ (Turner syndrome)



2. การขาดหายหรือเกินไปบางส่วนบนแท่งโครโมโซม โดยที่จำนวนโครโมโซมปกติ 46 แท่ง

หากชิ้นส่วนของสารพันธุกรรมบนโครโมโซมหายไปแต่เพียงบางส่วน ก็เป็นเหตุให้ร่างกายแสดงความผิดปกติได้เช่นกัน ถึงแม้จำนวนโครโมโซมครบ 46 แท่งก็ตาม โดยที่การตรวจเลือดดูโครโมโซมด้วยกล้องจุลทรรศน์ อาจตรวจพบหรืออาจตรวจไม่พบก็ได้ เนื่องจากถ้าเป็นชิ้นส่วนที่เล็กมากจำเป็นต้องอาศัยการตรวจเลือดจำเพาะตำแหน่งนั้นๆ

ภาพที่ 5 แสดงโครโมโซมคู่ที่ 18 มีชิ้นส่วนของโครโมโซมอื่นมาต่อ ทำให้มีสารพันธุกรรมเกินกว่าปกติ โดยที่จำนวนโครโมโซมครบ 46 แท่ง ผู้ป่วยมีลักษณะหน้าตาผิดปกติ หัวใจพิการแต่กำเนิด ไม่มีรูทวาร พัฒนาการล่าช้า



วิธีการตรวจยืนยันความผิดปกติของโครโมโซม

1. การตรวจโครโมโซมด้วยกล้องจุลทรรศน์

เป็นวิธีปกติที่ใช้ในการตรวจดูจำนวน โครโมโซม และการขาดหายหรือเกินหรือสลับที่ของชิ้นส่วนของโครโมโซม โดยการเพาะเลี้ยงเซลล์ที่ได้จากเลือดหรือน้ำคร่ำ และตรวจดูโครโมโซมด้วยกล้องจุลทรรศน์

ข้อจำกัด

1. ถ้าการขาดหาย/เกิน หรือสลับที่ของชิ้นส่วนนั้นเล็กมาก เกินกว่าจะมองเห็นด้วยกล้องจุลทรรศน์ ก็ไม่สามารถเห็นความผิดปกตินั้นได้
2. ไม่สามารถตรวจความผิดปกติระดับยีนได้

2. การตรวจฟิช FISH (Fluorescent in situ hybridization)

เป็นการตรวจการขาดหายไปของชิ้นส่วนเล็กๆ ของโครโมโซม โดยเป็นการตรวจจำเพาะโรค ต้องระบุตำแหน่งการขาดหายไปที่สงสัยจึงทำการตรวจได้ ยกตัวอย่าง โรควิลเลียม (Williams syndrome) ตรวจ FISH เพื่อหาการขาดหายไปของตำแหน่ง q11.23 บนโครโมโซมที่ 7 เป็นต้น

ทั้ง 2 วิธีสามารถใช้เลือดเพียง 3-5 ซีซีได้ในหลอดเลือดที่มีการบรรจุสารด้านการแข็งตัวของเลือด (heparin) และส่งตรวจกับห้องปฏิบัติการที่มีการตรวจโครโมโซม ซึ่งมีหลายที่ในประเทศไทย

ผู้ที่ควรได้รับการตรวจโครโมโซม

- ประวัติแท้งและ/หรือบุตรเสียชีวิตในครรภ์รวม 3 ครั้งขึ้นไป
- เด็กที่มีความพิการแต่กำเนิดหลายอย่าง โดยมีหน้าตาแปลกหรือไม่ก็ตาม
- พัฒนาการช้าหรือปัญญาอ่อนโดยไม่ทราบสาเหตุ
- เป็นหมัน
- อวัยวะเพศกำกวม
- พ่อแม่ ลูกหรือพี่น้องของผู้ที่โครโมโซมผิดปกติแบบที่บางส่วนของโครโมโซมขาดหาย/เกิน หรือสลับที่ (deletion insertion, translocation)

การดูแลรักษาโรคโครโมโซมผิดปกติ

การดูแลรักษาผู้ป่วยมุ่งเน้นการได้รับการวินิจฉัยโรคที่ถูกต้อง เพื่อค้นหาความผิดปกติที่เกิดขึ้น ร่วม เช่น โรคหัวใจแต่กำเนิด ความผิดปกติของไต ความผิดปกติของตา การได้ยินบกพร่อง พัฒนาการช้า ความบกพร่องทางสติปัญญา เป็นต้น จึงมีความจำเป็นที่ผู้ป่วยโครโมโซมผิดปกติทุกราย ควรได้รับการตรวจหัวใจ อัลตราซาวนด์ ตรวจตา ตรวจการได้ยิน เพื่อทำการแก้ไขตามปัญหาที่พบ โดยเฉพาะอย่างยิ่งการฝึกกระตุ้นพัฒนาการตั้งแต่เล็กๆ รวมถึงการกายภาพบำบัดด้วย

การแก้ไขโครโมโซมที่ผิดปกติไม่สามารถทำได้ในปัจจุบัน

พ่อและแม่ของผู้ป่วยที่มีโครโมโซมผิดปกติจำเป็นต้องตรวจโครโมโซมหรือไม่

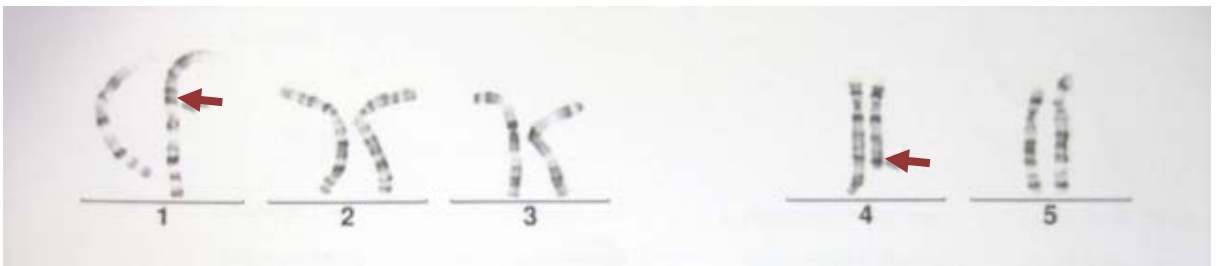
ถ้าลูกมีลักษณะผิดปกติจากการที่มีชิ้นส่วนของโครโมโซมขาดหายหรือเกินหรือสลับที่ พ่อและแม่ควรได้รับการตรวจโครโมโซมด้วยเนื่องจากพ่อหรือแม่อาจจะมีชิ้นส่วนของโครโมโซม สลับตำแหน่งโดยที่สารพันธุกรรมยังอยู่ครบ จึงไม่มีลักษณะแสดงออกผิดปกติ (Balanced translocation) แต่ส่งผลให้ลูกมีชิ้นส่วนโครโมโซมขาดหายไปได้ และเมื่อทราบผลของพ่อและแม่ จะได้เป็นแนวทางในการวางแผนการมีบุตรคนต่อไป

การสลับที่ของโครโมโซมที่ไม่มีสารพันธุกรรมขาดหายไป (Balanced translocation)

การแสดงออกของความผิดปกติของโครโมโซม ขึ้นกับว่า สารพันธุกรรมที่มีในเซลล์อยู่ครบปกติหรือไม่ คนบางคนอาจมีโครโมโซมสลับตำแหน่งบางส่วนกัน แต่สารพันธุกรรมก็ยังอยู่ครบถ้วน บุคคลนั้นก็ไม่มีการแสดงออกใดๆ ที่ผิดปกติ ที่เรียกว่า Balanced translocation ซึ่งไม่ถือว่าเป็นโรคโครโมโซมผิดปกติ แต่สำคัญคือ มีโอกาสที่จะมีลูกเป็นโรคโครโมโซมผิดปกติหรืออาจมีโครโมโซมปกติก็ได้

โดยส่วนใหญ่เนื่องจากไม่มีลักษณะที่แสดงออกให้เห็น จึงมักไม่ได้รับการตรวจโครโมโซม แต่เมื่อมีบุตรที่มีโครโมโซมผิดปกติจึงได้รับตรวจโครโมโซมของพ่อและแม่ จึงทราบว่าตนเองมีโครโมโซมที่สลับที่กัน

ภาพที่ 6 แสดงโครโมโซมบางส่วนของแต่ละที่ 4 มีการสลับตำแหน่งไปแทรกอยู่บนโครโมโซมแต่ละที่ 1 โดยที่ไม่มีการหายไปของโครโมโซม บุคคลนี้จึงไม่มีลักษณะที่แสดงออกผิดปกติ



ภาพที่ 7 แสดงโครโมโซมของเด็กซึ่งเป็นลูกของบุคคลในภาพที่ 1 พบว่ามีโครโมโซมผิดปกติ คือมีบางส่วนของโครโมโซมแต่ละที่ 4 เกินซึ่งแทรกอยู่ที่โครโมโซมของแต่ละที่ 1 ทำให้สารพันธุกรรมบางส่วนเกินกว่าปกติ จึงทำให้มีอาการผิดปกติ



เรื่องเล่าของลูกน้ำและลูกปลา

วันนี้ ขณะที่ฉันกำลังนั่งดู น้องลูกปลา วัย 3 ขวบ วิ่งเล่นกับเพื่อนที่ริมสระน้ำในหมู่บ้าน สามิฉันก็มาถึงพร้อม น้องลูกน้ำ วัย 6 ขวบ นอนในรถเข็นสี่ล้อ ลูกน้ำไม่สามารถนั่ง เดินหรือแม้แต่ยืนอย่างมีความหมายกับฉันได้ ความรู้สึกหนึ่งได้เกิดขึ้น เมื่อย้อนไป 6 ปีที่แล้ว ฉันนั่งร้องไห้ด้วยความเสียใจอย่างสุดซึ้ง รู้สึกท้อแท้ สิ้นหวัง หลังจากฉันคลอดลูกน้ำ ที่มีหน้าตาผิดปกติ เพดานโหว่ และมีรูรั่วในหัวใจ ฉันไม่เข้าใจว่าอะไรกำลังเกิดขึ้นกับชีวิตตนเองอีก เพราะฉันผิดหวังจากการแท้งมาแล้วถึง 2 ครั้ง”

“ฉันได้พบกับหมอทางด้านพันธุกรรม ซึ่งฉันคิดว่าอะไรก็ได้ที่จะช่วยให้ความรู้สึกของฉันดีขึ้นและอยู่บนโลกนี้ต่อไปได้ หมอได้ตรวจโครโมโซมจากเลือดของลูกน้ำ ซึ่งเป็นการตรวจจำเพาะพบว่ามีโครโมโซมผิดปกติ ท่านแนะนำให้ฉันและสามีตรวจโครโมโซมด้วย ก็พบว่า ฉันมีโครโมโซมผิดปกติสลับที่ชนิดหนึ่ง (Balanced translocation) ความผิดปกตินี้จะไม่แสดงอาการกับฉัน แต่ส่งผลให้ลูกฉันมีโครโมโซมผิดปกติทั้งเป็นสาเหตุของการแท้งของฉันด้วย”

“หมอลามประวัติครอบครัวของฉันเพิ่ม ทำให้ทราบว่าคุณน้ำของฉันแท้งลูกหลายครั้ง เมื่อนำท่านมาตรวจโครโมโซมก็พบความผิดปกติเช่นเดียวกับฉัน คุณหมอได้ให้คำปรึกษาแก่ฉันในการดูแลลูกน้ำให้มีความสุข ทั้งเป็นกำลังใจให้ฉันอย่างดี”

“สามปีต่อมา ฉันและสามีพร้อมที่จะมีลูกอีกครั้งหนึ่ง เราได้รับคำแนะนำให้ตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด เพื่อให้การตั้งครรภ์ครั้งนี้เป็นไปด้วยดี ฉันได้รับการเจาะน้ำคร่ำตรวจตอนสามเดือนกว่า และฉันก็สมหวัง ในวันที่น้องลูกปลาได้ลืมตามาดูโลกพร้อมรอยยิ้ม

วันนี้ ฉันเฝ้ามอง น้องลูกน้ำ และน้องลูกปลา ด้วยความรู้สึกที่เป็นสุข ฉันรู้สึกปีติและอยากขอบคุณกับการช่วยเหลือดูแลจากบุคคลที่กล่าวมา ฉันทราบว่ายังมีพ่อแม่อีกหลายคู่ที่ประสบกับความรู้สึกแบบเดียวกับฉัน และยังมีโรคทางพันธุกรรมอีกมากมายที่ยากแก่การวินิจฉัยและยังไม่เป็นที่รู้จัก รอคอยให้มีการสืบค้น ฉันจึงอยากแบ่งปันประสบการณ์เพื่อให้คุณได้ตระหนักถึงความสำคัญของโรคพันธุกรรมนี้ต่อไป