



### บทที่ 3

#### ผลการศึกษา

ในการศึกษาครั้งนี้ ตัวอย่างประชากรที่ใช้ศึกษาคือ ผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์แบบ trisomy 21 พร้อมด้วยพ่อและแม่ของผู้ป่วยซึ่งศึกษาได้ จำนวน 39 ครอบครัว

ในจำนวนนี้สามารถนำมาใช้ในการตรวจสอบโครโมโซม 21 ได้เพียง 27 ครอบครัว ที่เหลือไม่สามารถนำมาใช้ตรวจสอบโครโมโซมได้ เนื่องจากบางรายเซลล์ที่อยู่ในระยะ metaphase มีน้อยเกินไป บางรายโครโมโซมไม่กระจายดีพอ และผู้ป่วยบางรายมีลักษณะ polymorphism ของโครโมโซม 21 ที่ซ้ำกันกับโครโมโซม 21 ของพ่อหรือแม่ ซึ่งยากต่อการตรวจสอบ ทำให้ไม่สามารถตรวจสอบโครโมโซมได้

จากการตรวจสอบโครโมโซมของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ 39 ราย โดยเปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย

ผลการศึกษาแสดงไว้ในตารางที่ 2, 3, 4  
และภาพที่ 9 - 67

ศูนย์วิทยทรัพยากร  
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

ตารางที่ 2 แสดงผลการตรวจสอบโครโมโซม 21 เพื่อศึกษาถึงแหล่งกำเนิดของการไม่แยกออกจากกันของโครโมโซมในกลุ่มอาการดาวน์แบบ Trisomy 21 ในประเทศไทย จำนวน 39 ครอบครัว โดยการย้อมโครโมโซมด้วยวิธี Q-banding

ผู้ป่วยรายที่	เพศ	อายุบิดา (ปี)	อายุมารดา (ปี)	คาริโอไทป์	Meiotic division	แหล่งกำเนิดของการไม่แยกออกจากกันของโครโมโซม	หมายเหตุ
1	ญ	-	-	47,XX,+22	-	-	วิเคราะห์ไม่ได้
2	ช	-	-	47,XY,+21	-	-	"
3	ช	-	-	47,XY,+21	I	แม่	
4	ญ	31	34	47,XX,+21	-	-	วิเคราะห์ไม่ได้
5	ญ	-	-	47,XY,+21	I	แม่	
6	ช	26	24	47,XY,+21	-	-	วิเคราะห์ไม่ได้
7	ช	37	39	47,XY,+21	-	-	"
8	ญ	46	38	47,XX,+21	-	-	"
9	ช	36	26	47,XY,+21	-	-	"
10	ญ	30	20	47,XX,+21	-	-	"
11	ช	47	37	47,XY,+21	-	-	"
12	ญ	-	-	47,XX,+21	I	แม่	
13	ช	53	47	47,XY,+21	II	แม่	
14	ช	31	30	47,XY,+21	I	แม่	
15	ญ	42	52	47,XX,+21	I	แม่	
16	ช	-	-	47,XY,+21	I	แม่	
17	ช	43	42	47,XY,+21	I	แม่	
18	ญ	39	39	47,XX,+21	I	แม่	
19	ช	38	39	47,XY,+21	I	แม่	

ผู้ป่วยรายที่	เพศ	อายุบิดา (ปี)	อายุมารดา (ปี)	คาริโอไทป์	Meiotic division	แหล่งกำเนิดของการไม่แยกออกจากกันของโครโมโซม	หมายเหตุ
20	ช	29	29	47,XY,+21	-	-	วิเคราะห์ไม่ได้
21	ช	45	43	47,XY,+21	I	แม่	
22	ช	35	40	47,XY,+21	I	แม่	
23	ช	-	-	47,XY,+21	I	แม่	
24	ช	30	34	47,XY,+21	I	พ่อ	
25	ช	29	26	47,XY,+21	I	แม่	
26	ช	58	42	47,XY,+21	II	พ่อ	
27	ญ	58	50	47,XX,+21	I	แม่	
28	ช	43	37	47,XY,+21	I	แม่	
29	ช	26	25	47,XY,+21	II	แม่	
30	ช	39	35	47,XY,+21	I	แม่	
31	ช	50	52	47,XY,+21	I	แม่	
32	ช	52	47	47,XY,+21	-	-	วิเคราะห์ไม่ได้
33	ญ	47	47	47,XX,+21	-	-	"
34	ช	28	25	47,XY,+21	I	แม่	
35	ช	26	24	47,XY,+21	I	แม่	
36	ญ	45	45	47,XX,+21	I	แม่	
37	ญ	27	23	47,XX,+21	I	แม่	
38	ช	28	25	47,XY+21	I	แม่	
39	ช	29	28	47,XY,+21	II	แม่	

หมายเหตุ ผู้ป่วยรายที่ 23 ได้รับตัวอย่างเลือดของผู้ป่วยรวมทั้งพ่อและแม่ โดยความอนุเคราะห์ของ รศ. พรรณี ชีโนรักษ์ ซึ่งเก็บมาจากบ้านอึ้งออง อ. จตุรพักตรพิมาน จ. ร้อยเอ็ด

ตารางที่ 3 แสดงแหล่งกำเนิดของการไม่แยกจากกันของโครโมโซม 21 ในผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ 27 ราย ที่วิเคราะห์โครโมโซมได้

Meiotic failure	แม่ จำนวน	%	พ่อ จำนวน	%
Division I	22	81.48	1	3.7
Division II	3	11.11	1	3.7
รวม	25	92.59	2	7.4

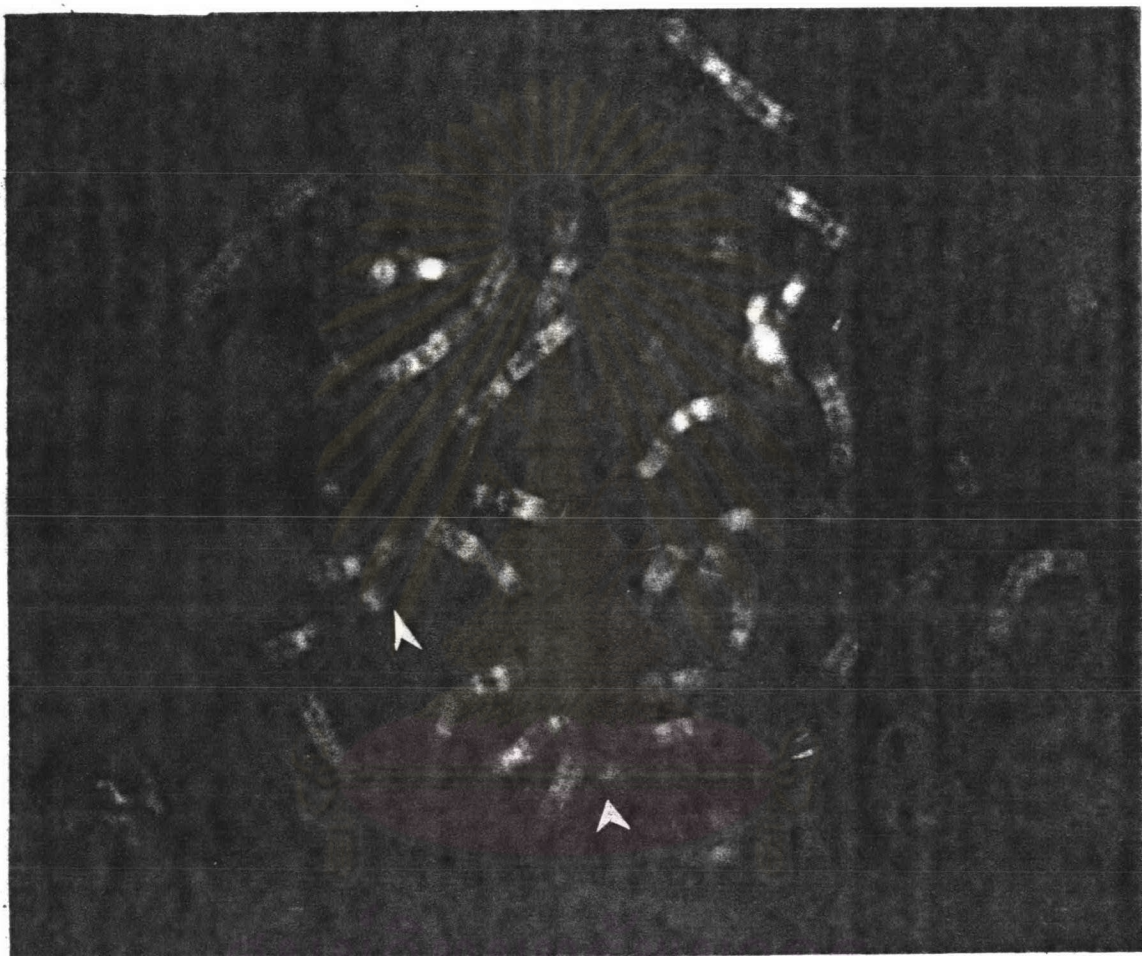
ตารางที่ 4 แสดงผลลักษณะ polymorphism ของโครโมโซม 21 ในผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ 27 ราย

ลักษณะ polymorphism ของโครโมโซม 21	จำนวนผู้ป่วย (ราย)
ไม่มี satellite	15
มี satellites ขนาดใหญ่	17
มี satellites ขนาดเล็กอยู่บน stalk ที่ยาว	28
มี satellites ขนาดกลาง	21

ผลการศึกษาลักษณะ polymorphism ของโครโมโซม 21 ในผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ พบว่ามีลักษณะ 4 แบบ คือ

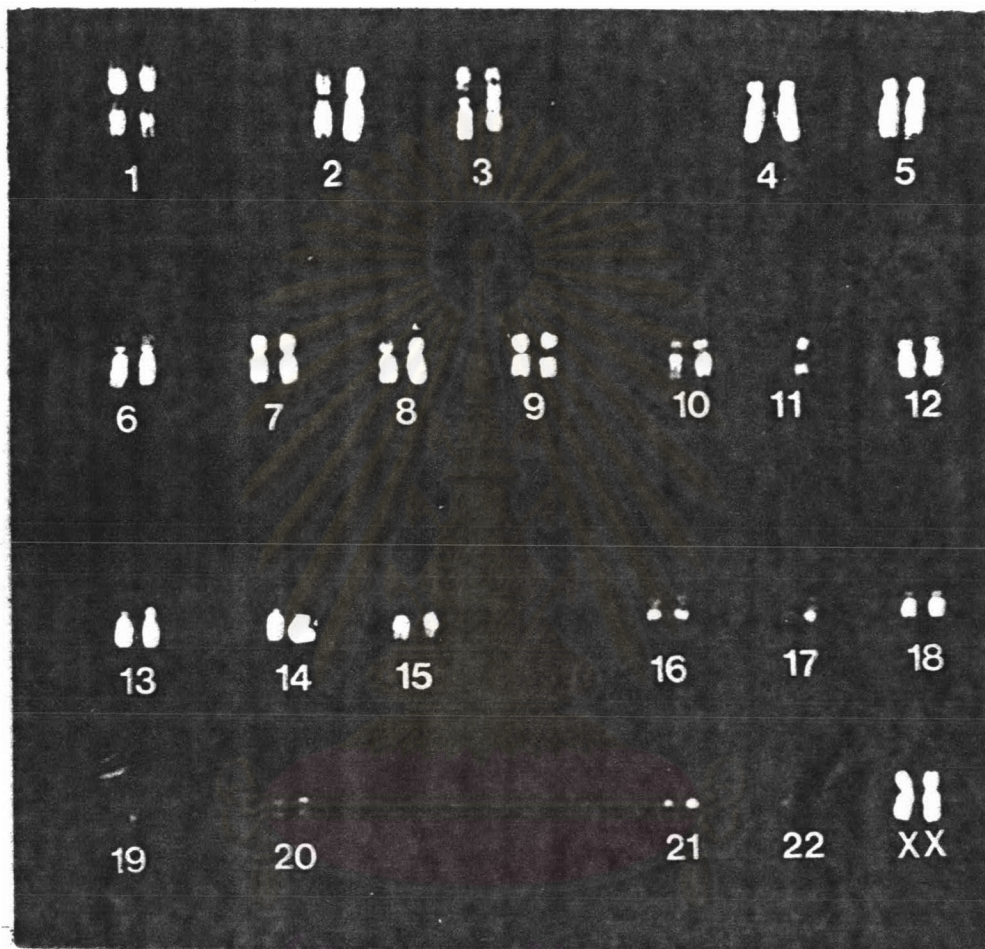
ลักษณะ polymorphism แบบไม่มี satellite	15	ราย
" " แบบมี satellite ขนาดใหญ่	17	ราย
" " " satellite ขนาดเล็กอยู่บน stalk ที่ยาว	28	ราย
" " " satellite ขนาดกลาง	23	ราย



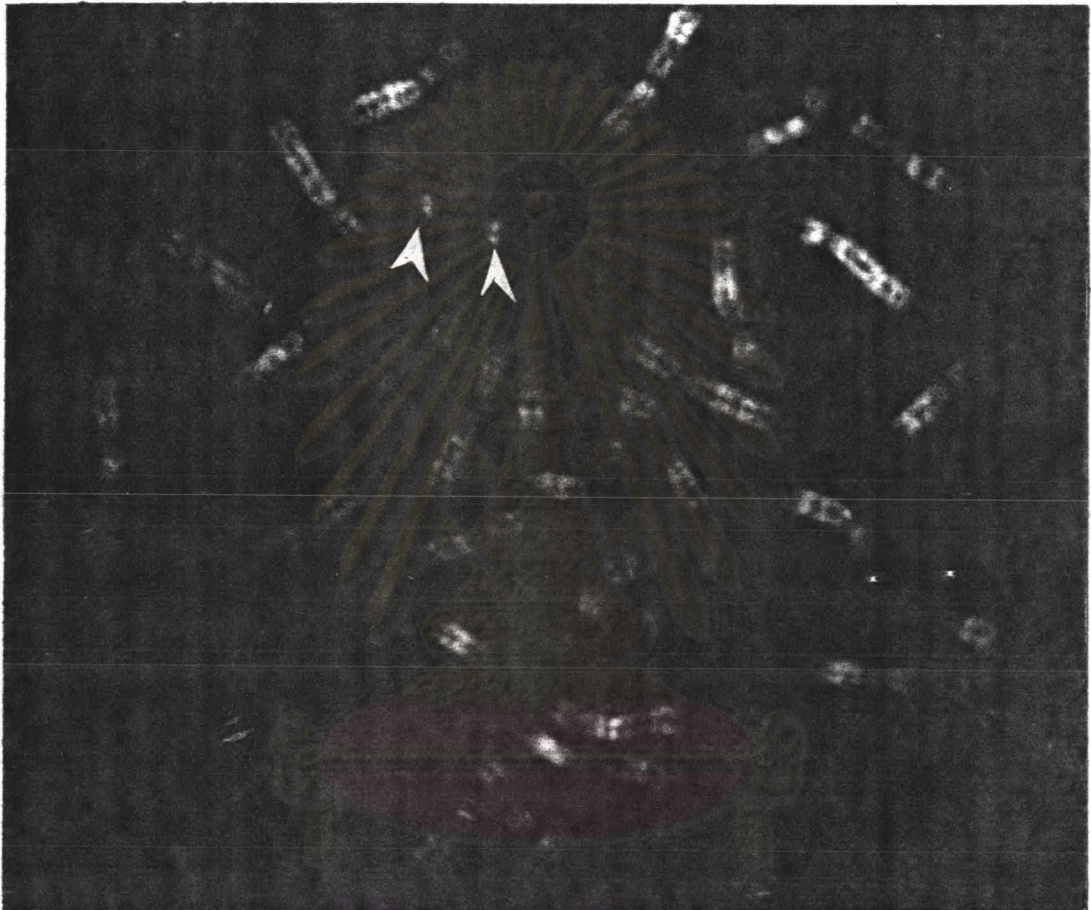


ภาพที่ 4. แสดง เซลล์ระยะ metaphase ของคนปกติเพศหญิง (46,XX) ย้อมแถบโครโมโซมด้วยเทคนิค Q-banding

หมายเหตุ: ๒ ขั้วคือ โครโมโซม 21



ศูนย์วิทยุทรัพยากร  
ภาพที่ 5 แสดง Q-band karyotype ของคนปกติเพศหญิง  
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย



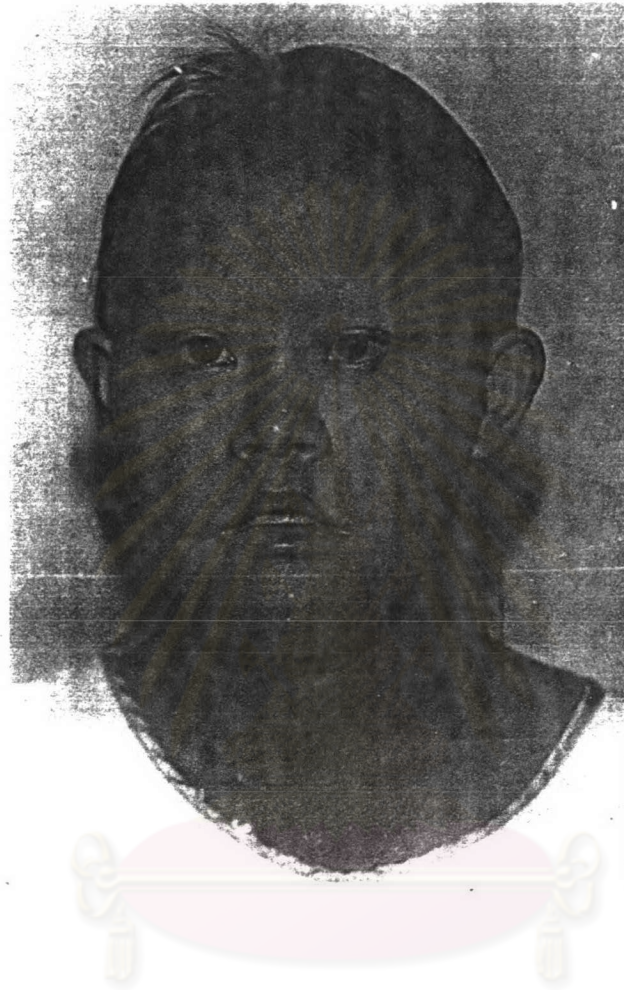
ภาพที่ 6. แสดง เซลล์ระยะ metaphase ของคนปกติเพศชาย (46, XY)  
ย้อมแถบโครโมโซมด้วยเทคนิค Q-banding  
หมายเหตุ: <sup>♂</sup> ครรภ์คือ โครโมโซม 21





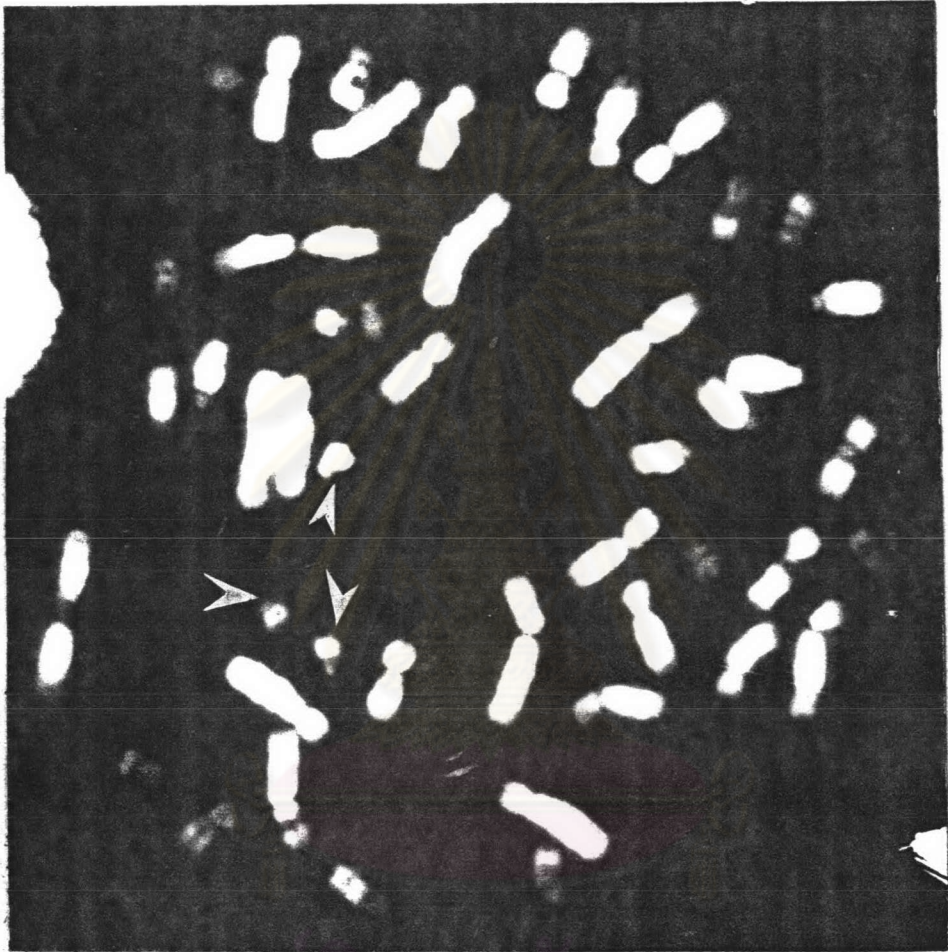
ศูนย์วิทยุทรัพยากร  
 ภาพที่ 7. แสดง Q-band karyotype ของคนปกติเพศชาย  
 จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย



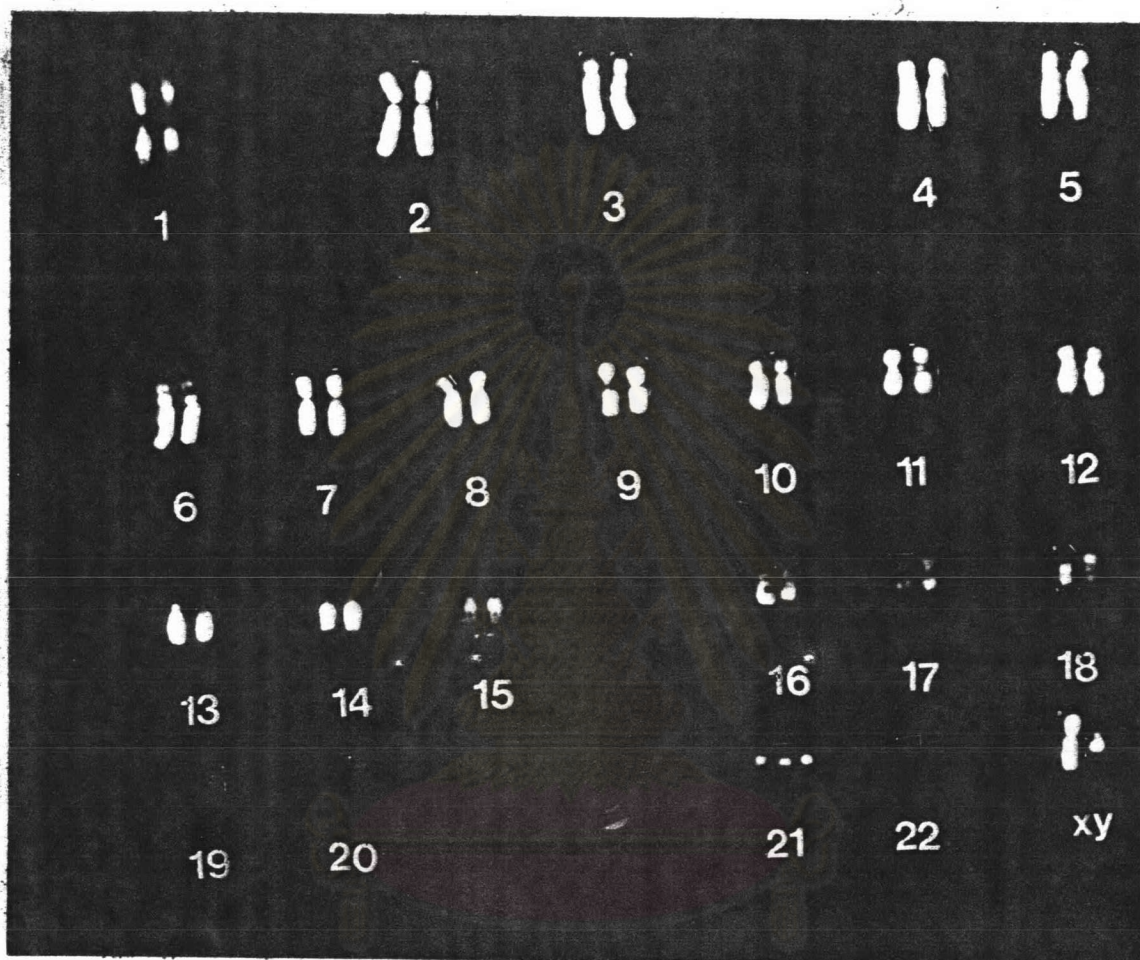


ภาพที่ 8. แสดง phenotype ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์เพศหญิง

ศูนย์เวชศาสตร์พยากร  
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย



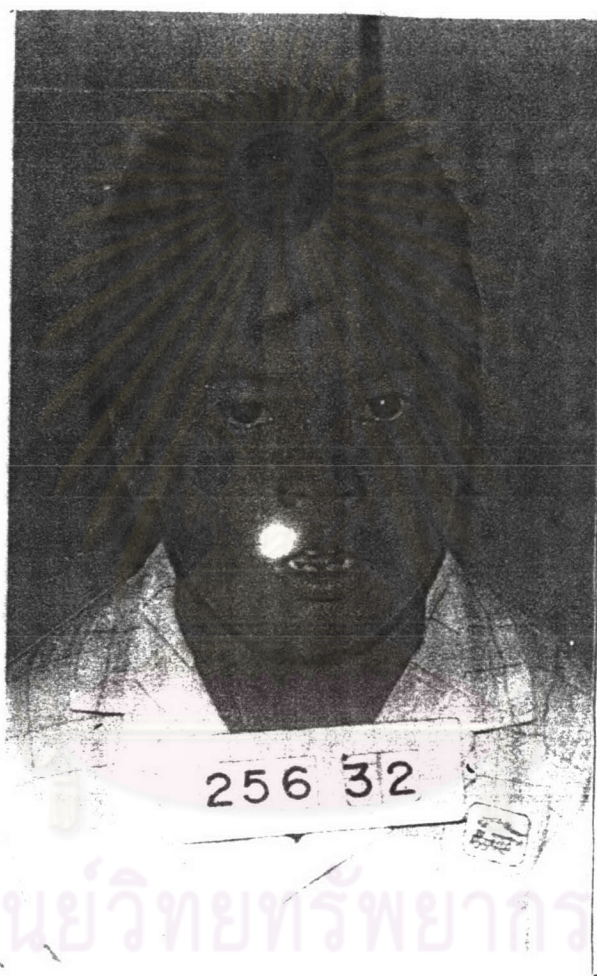
คนยวทยทรพยกร  
 จุฬาลงกรณมหาลัย  
 ภาพที่ 9. แสดง เซลล์ระยะ metaphase ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์  
 เพศชาย ย้อมแถบโครโมโซมด้วยเทคนิค Q-banding  
 หมายเหตุ: ครรชี้คือ โครโมโซม 21



ภาพที่ 10. แสดง Q-band karyotype ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์  
เพศชาย

จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

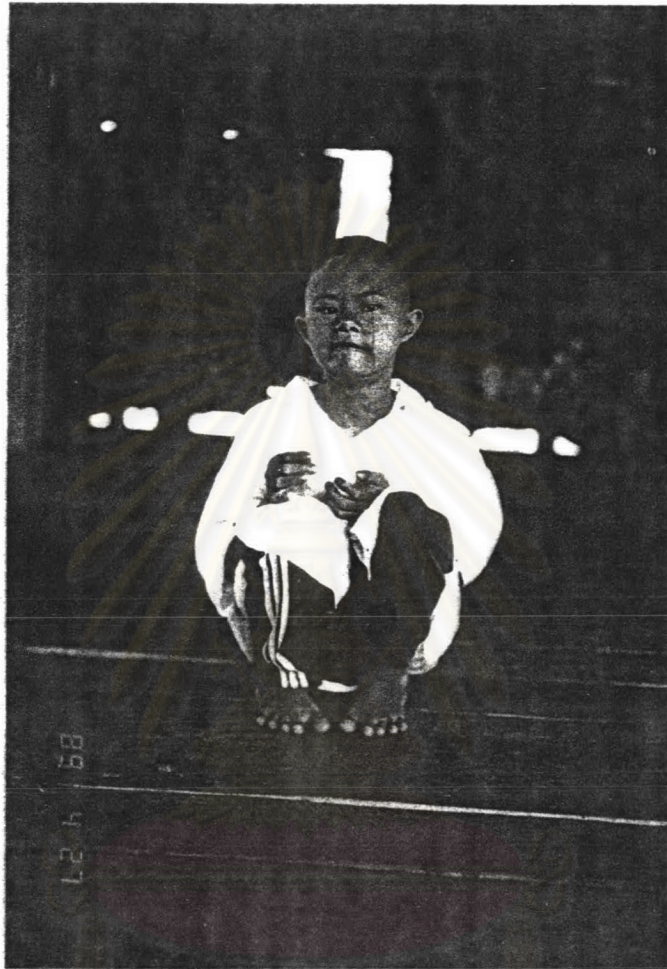




ศูนย์วิทยทรัพยากร  
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

ภาพที่ 11. แสดง phenotype ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์เพศชาย



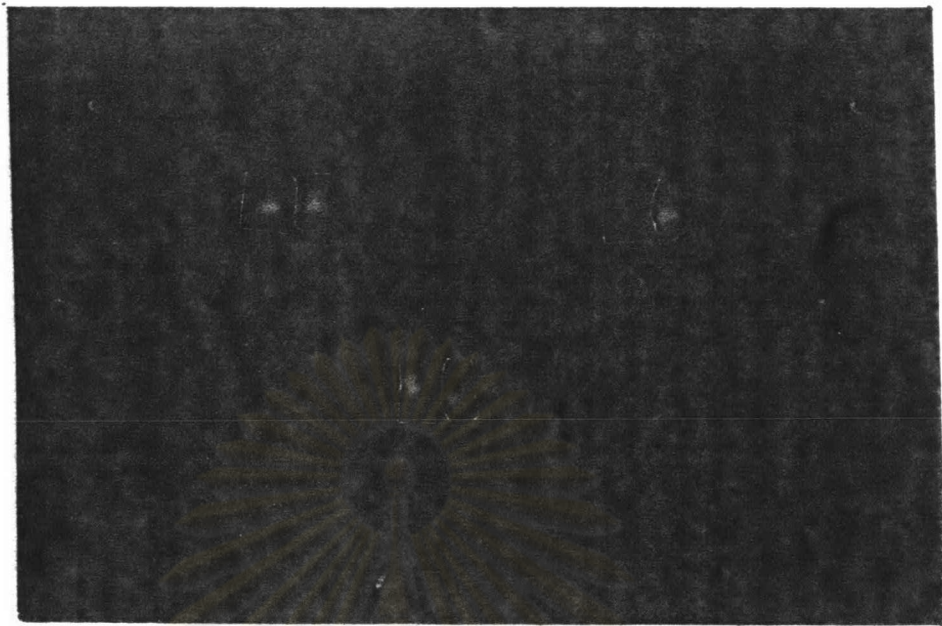


ศูนย์วิทยทรัพยากร  
 ภาพที่ 12 แสดง phenotype ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์เพตชาย  
 (47,XY,+21) รายที่ 23 ที่เกิดจากแม่ระยะ meiosis I  
 จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

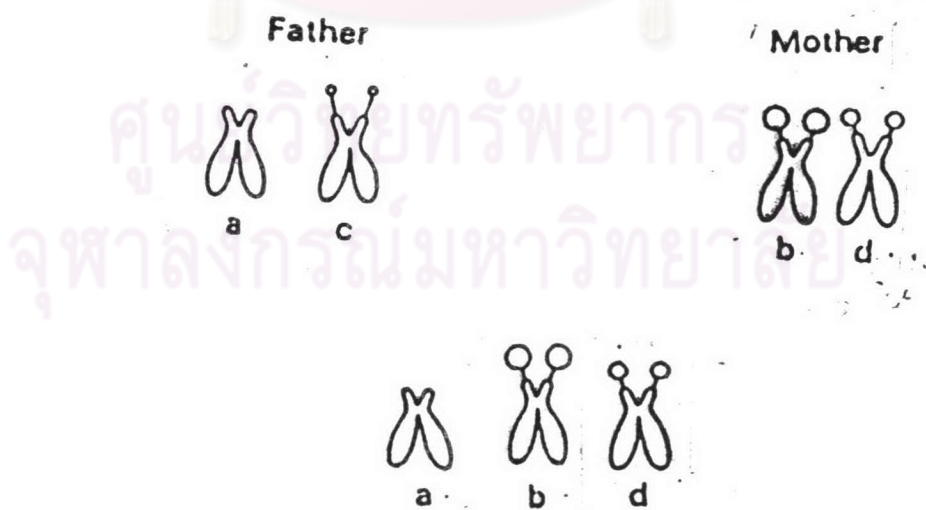


ภาพที่ 13 แสดง phenotype เปรียบเทียบระหว่างพ่อแม่กับลูกที่เป็น trisomy 21

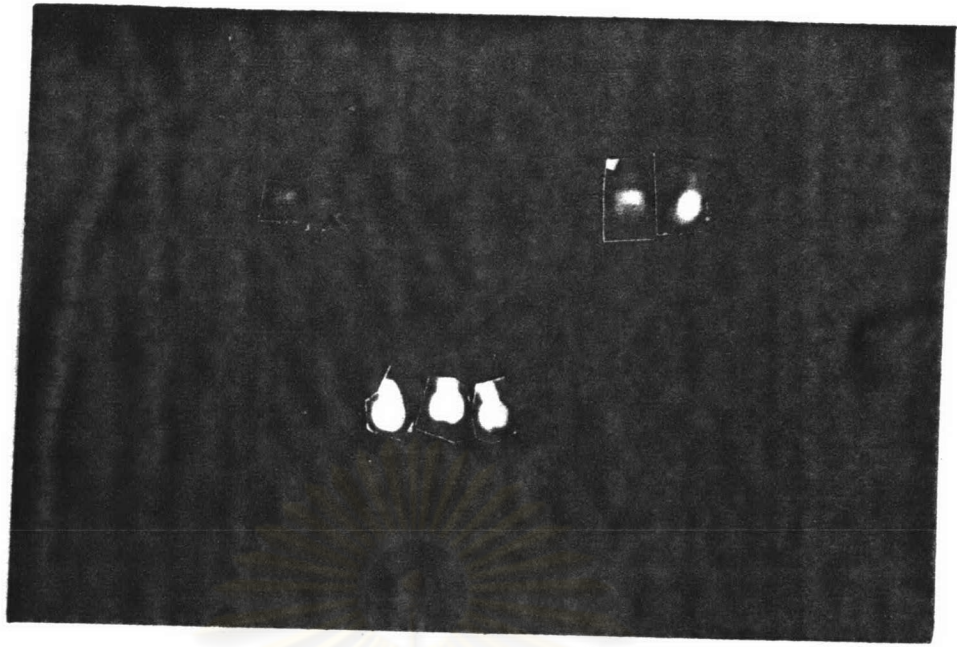
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย



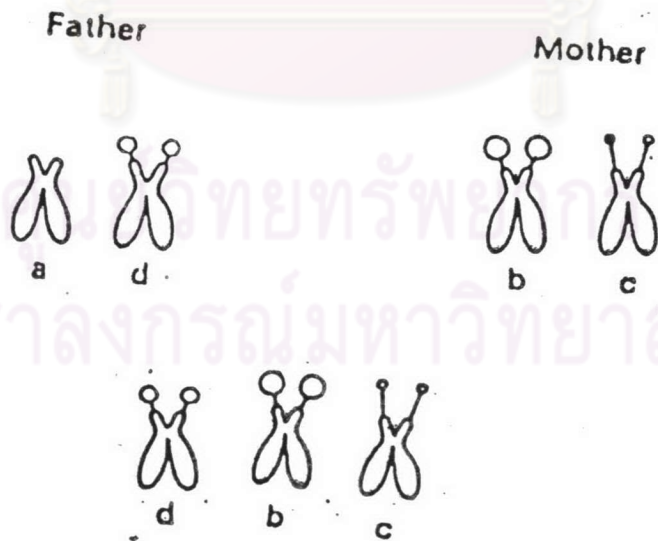
ภาพที่ 14 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วย  
กลุ่มอาการดาวน์ รายที่ 3 ที่เกิดจากแม่ระยะ meiosis I  
เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย  
กำลังขยาย 2000 เท่า



ภาพที่ 15 ไตรอะแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 3

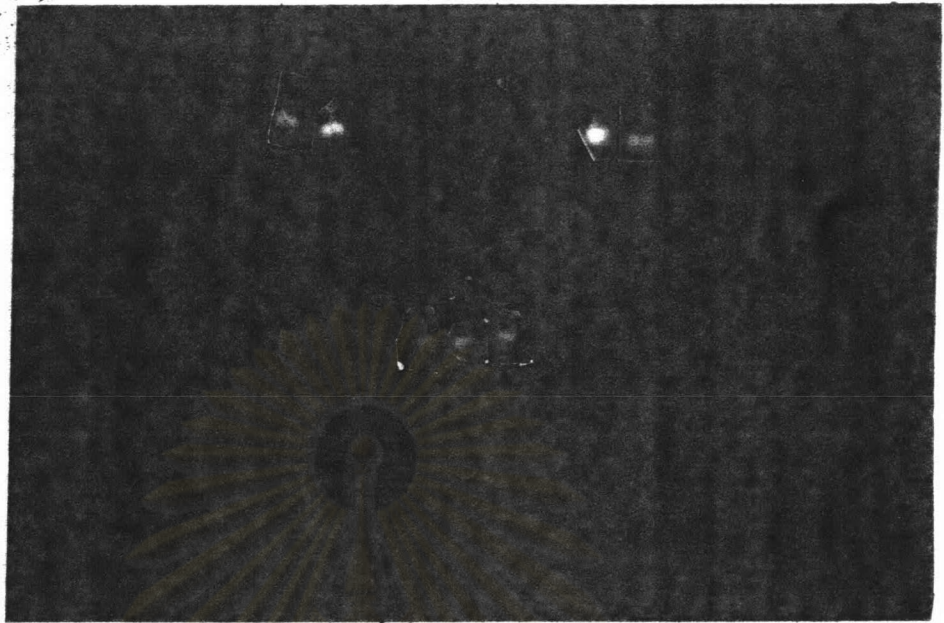


ภาพที่ 16 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ วัยที่ 5 ที่เกิดจากแม่ระยะ meiosis I. เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย  
 กล้องขยาย 2000 เท่า

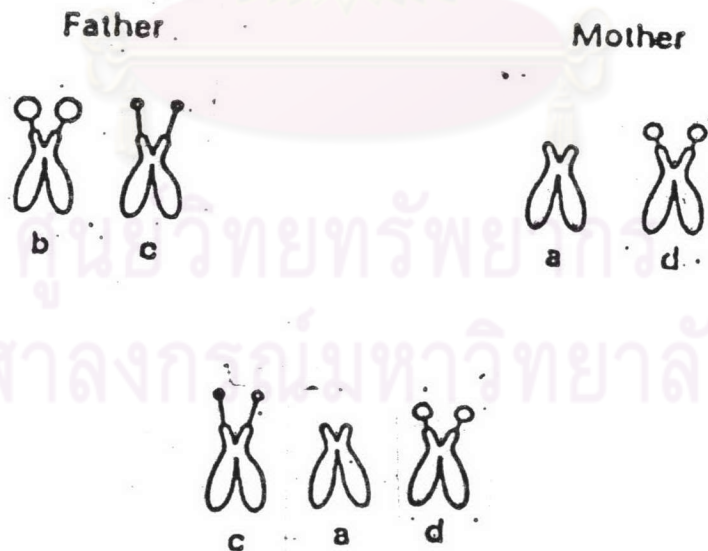


ภาพที่ 17 โครโมโซมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยวัยที่ 5

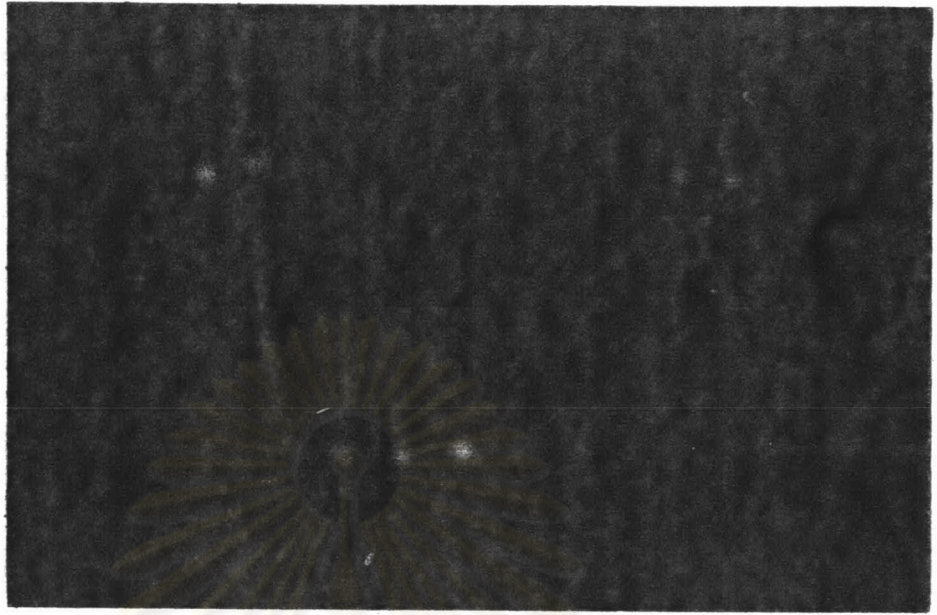




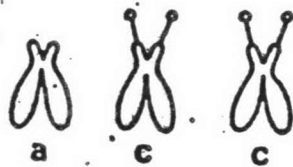
ภาพที่ 18 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์รายที่ 12 ที่เกิดจากแม่ระยะ meiosis I เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย กำลังชยาย 2000 เท่า



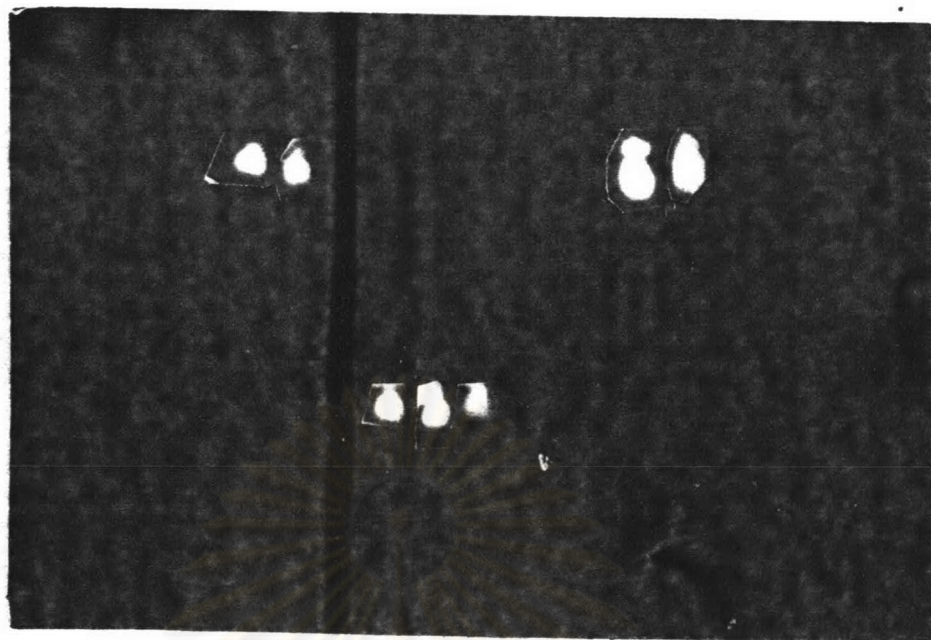
ภาพที่ 19 ไดอะแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 12



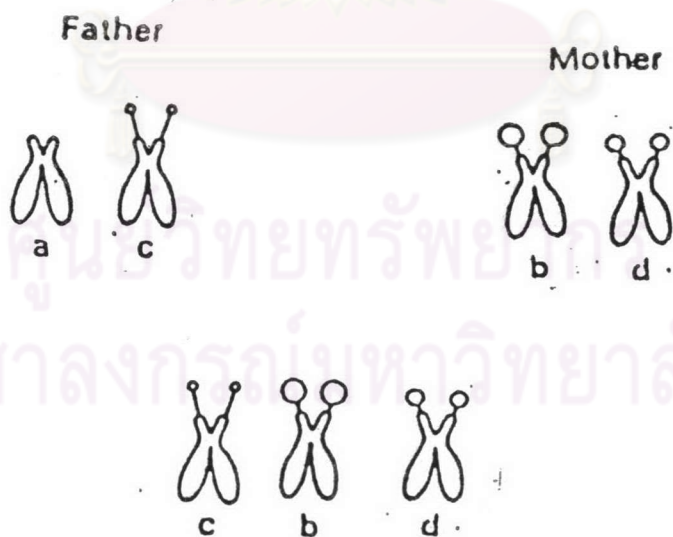
ภาพที่ 20 แสดง partial karyotype ของโครโมโซม 21 ของผู้ป่วย  
กลุ่มอาการดาวน์ รายที่ 13 ที่เกิดจากแม่ระยะ meiosis II  
เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย  
กำลังขยาย 2000 เท่า



ภาพที่ 21 ไดอะแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 13



ภาพที่ 22 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของ  
 ผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ รายที่ 14 ที่เกิดจากแม่ระยะ meiosis I  
 เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย  
 กำลังขยาย 2000 เท่า



ภาพที่ 23 โครโมโซมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 14

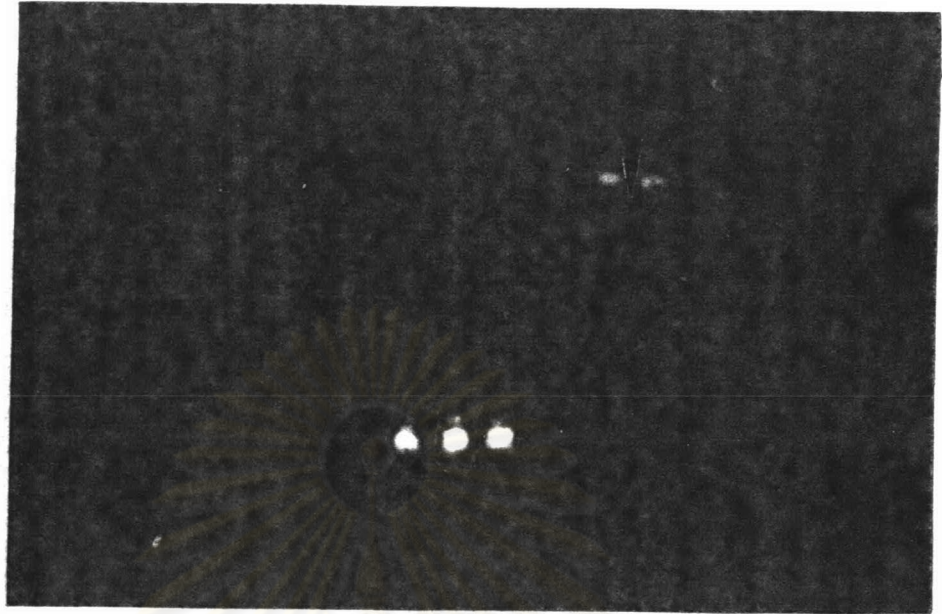


ภาพที่ 24 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ รายที่ 15 ที่เกิดจากแม่ระยะ meiosis I เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย กำลังขยาย 2000 เท่า

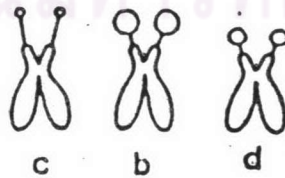


ภาพที่ 25 โกละแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 15

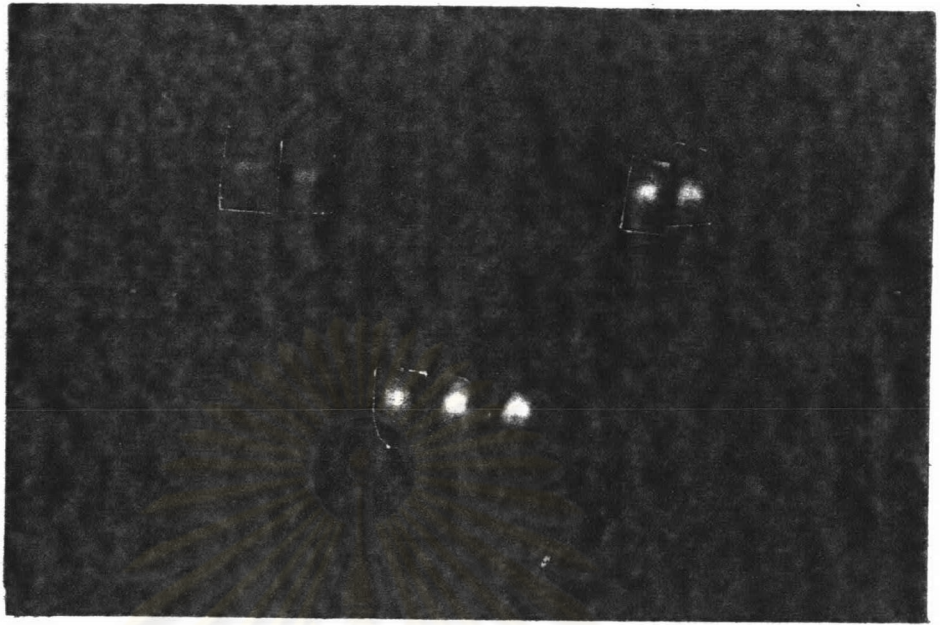




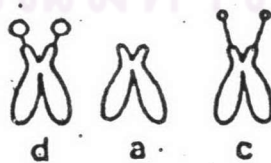
ภาพที่ 26 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ รายที่ 16 ที่เกิดจากแม่ระยะ meiosis I เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย กำลังขยาย 2000 เท่า



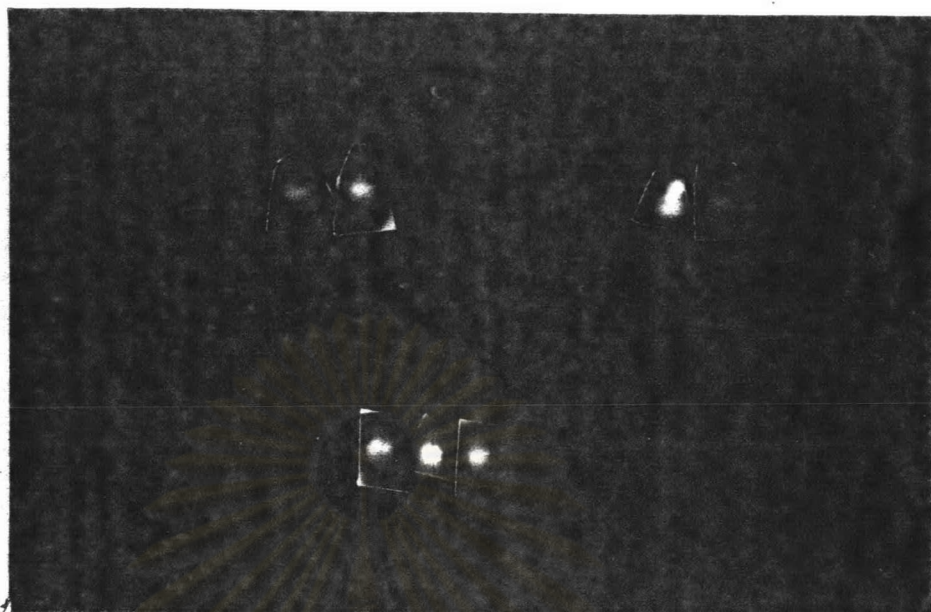
ภาพที่ 27 ไดอะแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 16



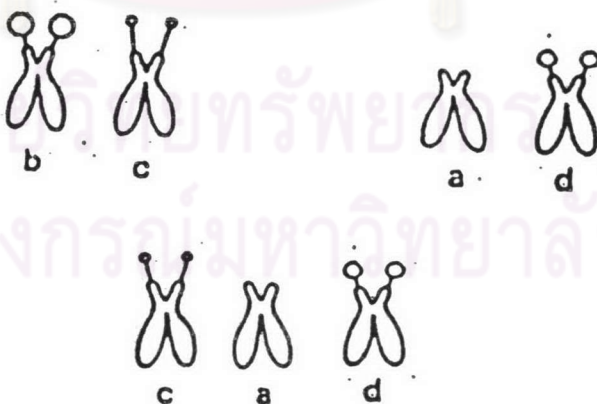
ภาพที่ 28 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ รายที่ 17 ที่เกิดจากแม่ระยะ meiosis I เบี่ยง ที่ยกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย กำลังขยาย 2000 เท่า



ภาพที่ 29 โยสมแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 17

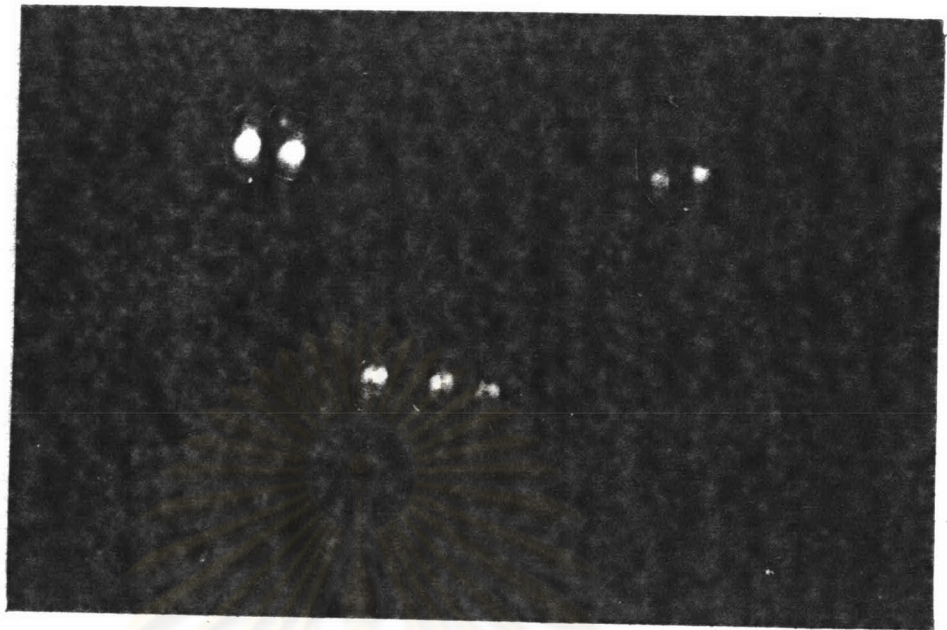


ภาพที่ 30 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของ  
 ผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ รายที่ 18 ที่เกิดจากแม่ในระยะ  
 meiosis I เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ ของผู้ป่วย  
 กำลังขยาย 2000 เท่า

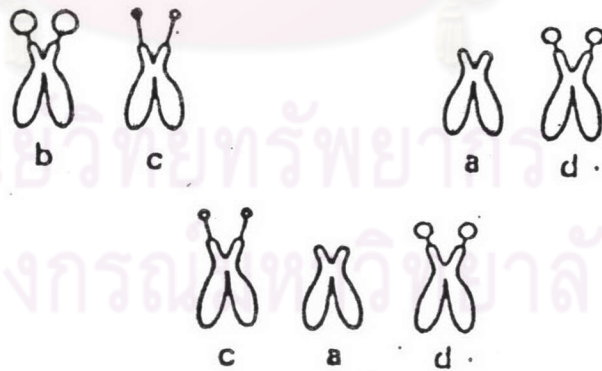


ภาพที่ 31 ไดอะแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 18

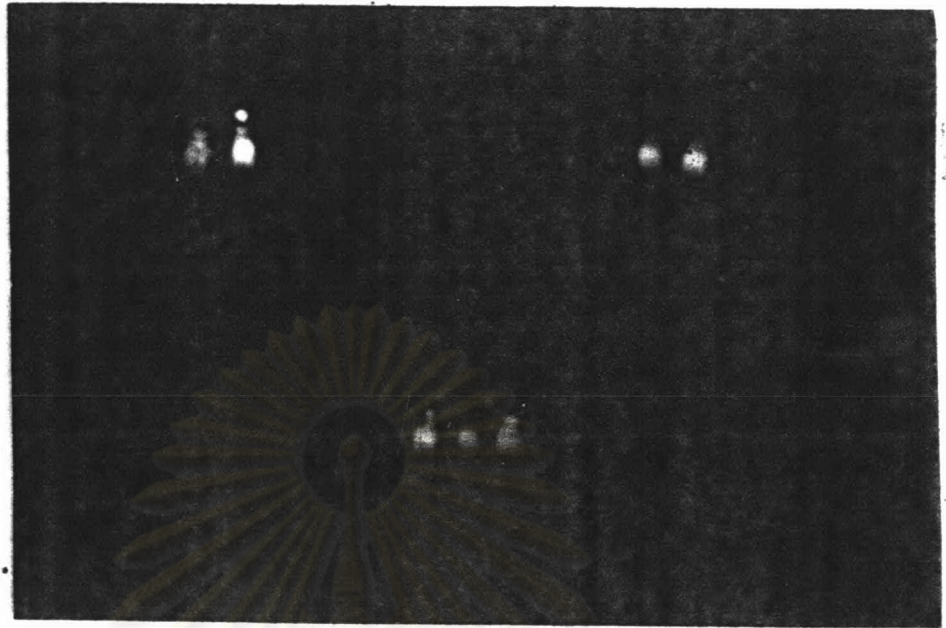




ภาพที่ 32 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ รายที่ 19 ที่เกิดจากแม่ในระยะ meiosis I เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย กำลังขยาย 2000 เท่า



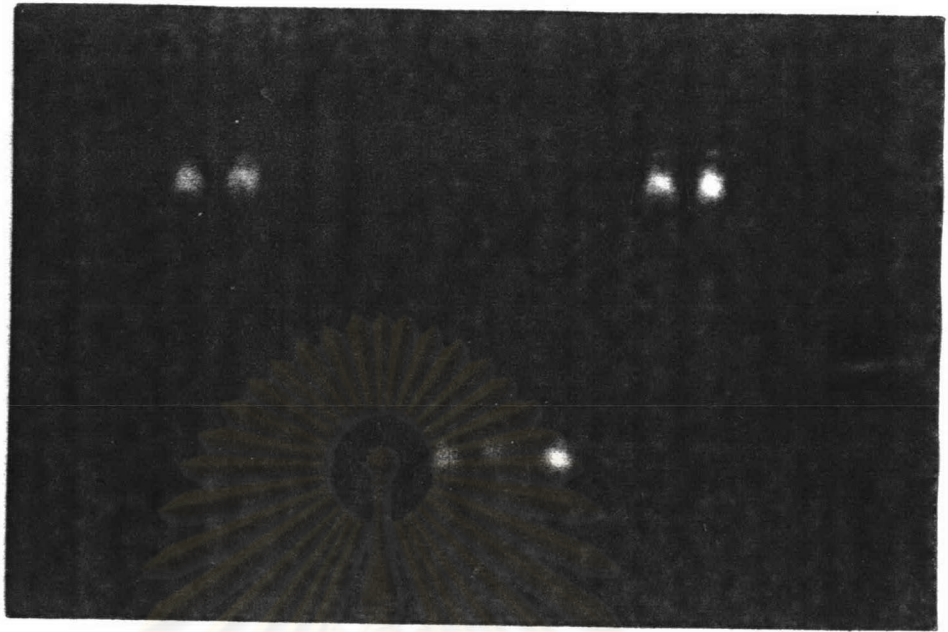
ภาพที่ 33 โดสมกรรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 19



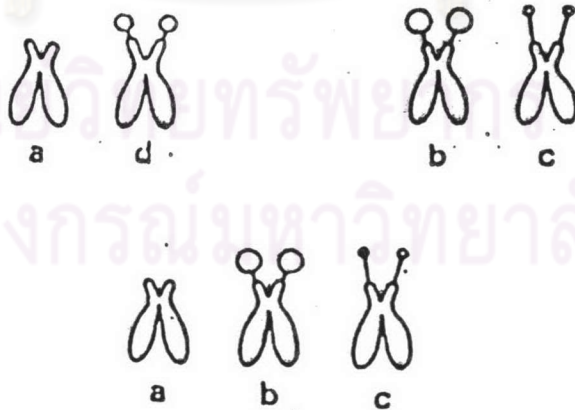
ภาพที่ 34 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ รายที่ 21 ที่เกิดจากแม่ในระยะ meiosis I เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย กำลังขยาย 2000 เท่า



ภาพที่ 35 ไดอะแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 21

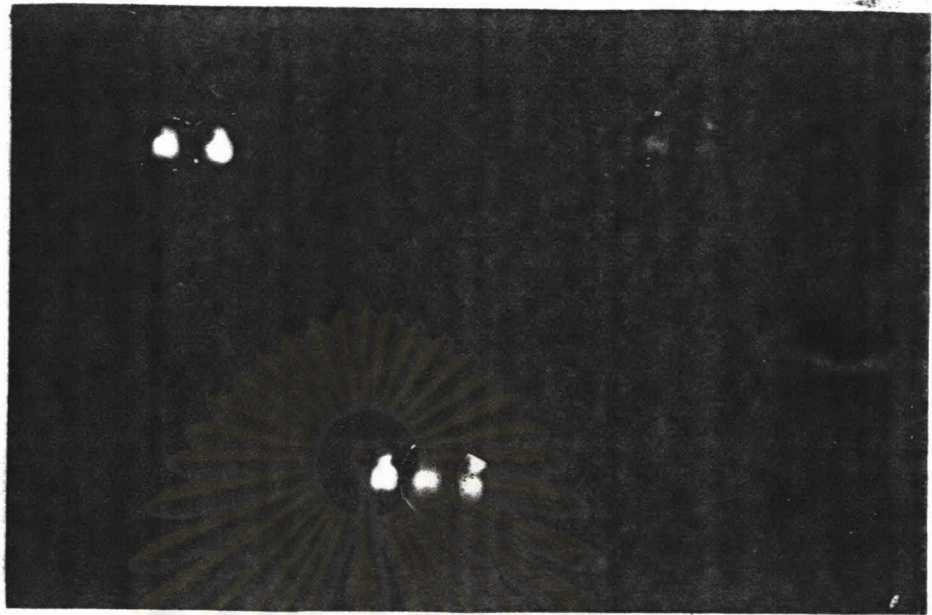


ภาพที่ 36 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ รายที่ 22 ที่เกิดจากแม่ในระยะ meiosis I เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย กำลังขยาย 2000 เท่า

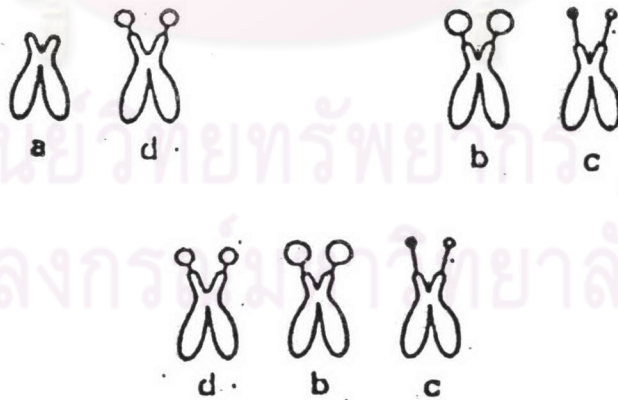


ภาพที่ 37 ไดอะแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 22

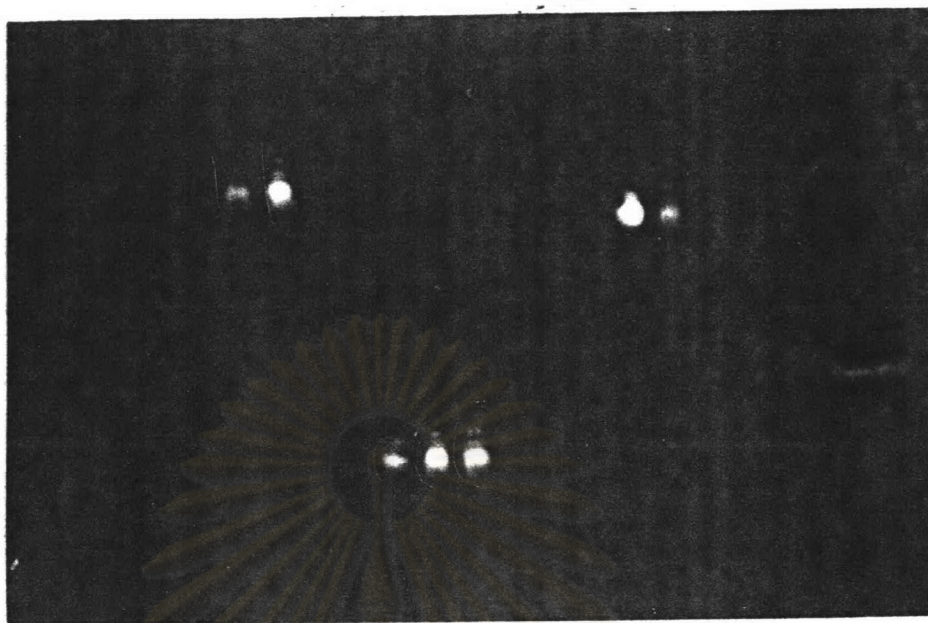




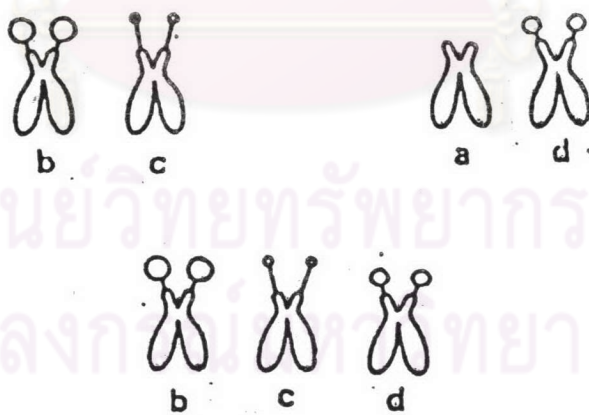
ภาพที่ 38 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ รายที่ 23 ที่เกิดจากแม่ในระยะ meiosis I เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย กำลังขยาย 2000 เท่า



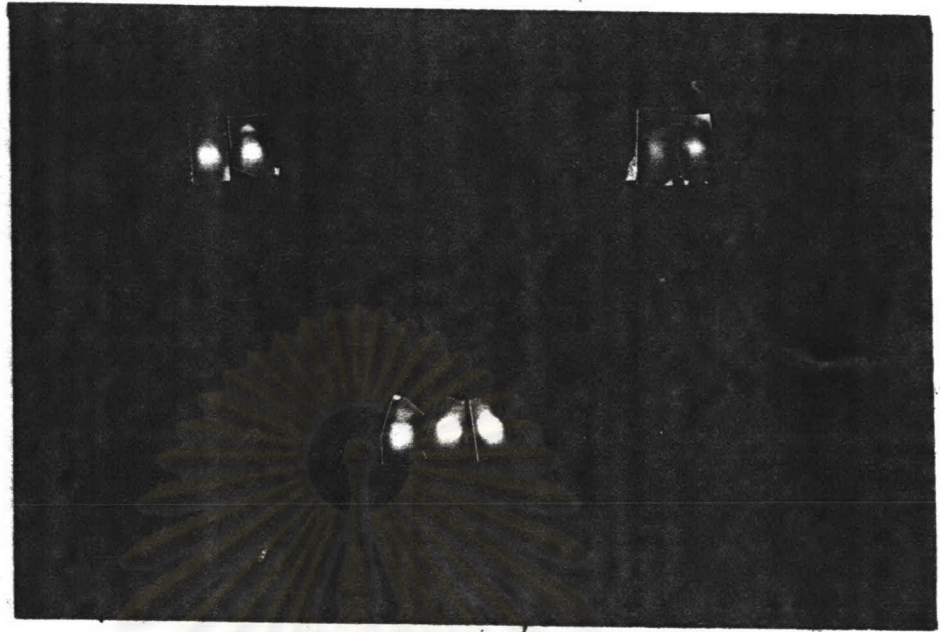
ภาพที่ 39 ไดอะแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 23



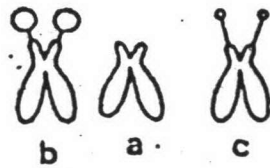
ภาพที่ 40 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ รายที่ 24 ที่เกิดจากพ่อในระยะ meiosis I เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย กำลังขยาย 2000 เท่า



ภาพที่ 41 ไดอะแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 24

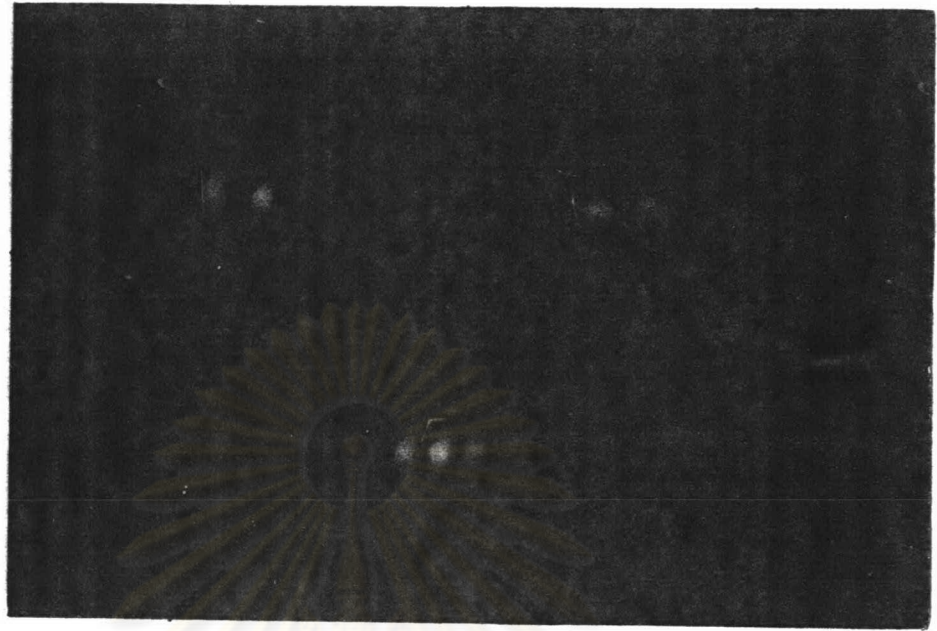


ภาพที่ 42 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ รายที่ 25 ที่เกิดจากแม่ในระยะ meiosis I เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย กำลังขยาย 2000 เท่า

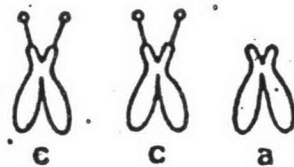


ภาพที่ 43 ไดอะแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 25

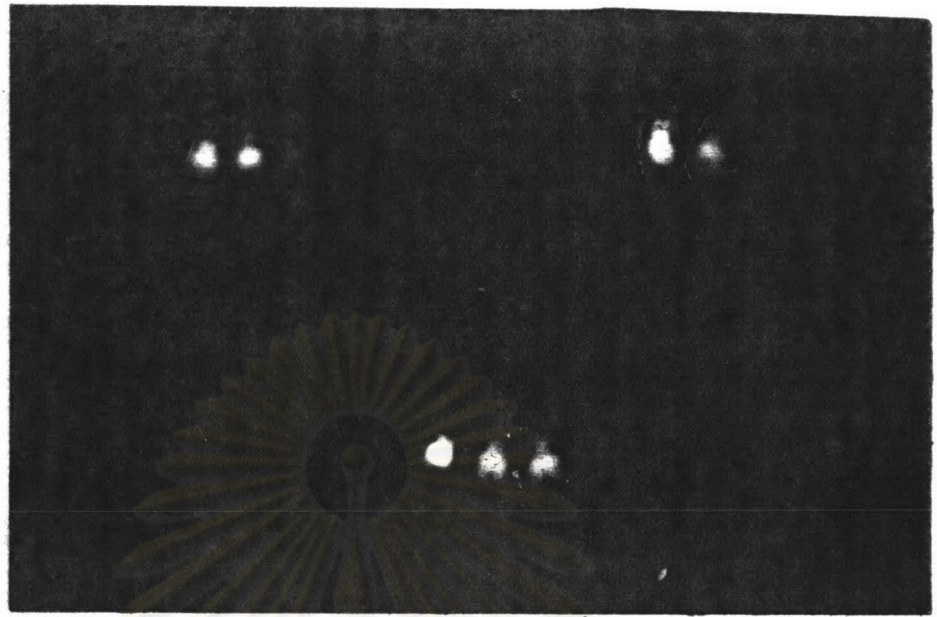




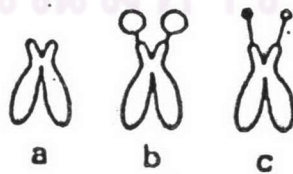
ภาพที่ 44 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ รายที่ 26 ที่เกิดจากพ่อในระยะ meiosis II เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ช. ผู้ป่วย กำลังชยาย 2000 เท่า



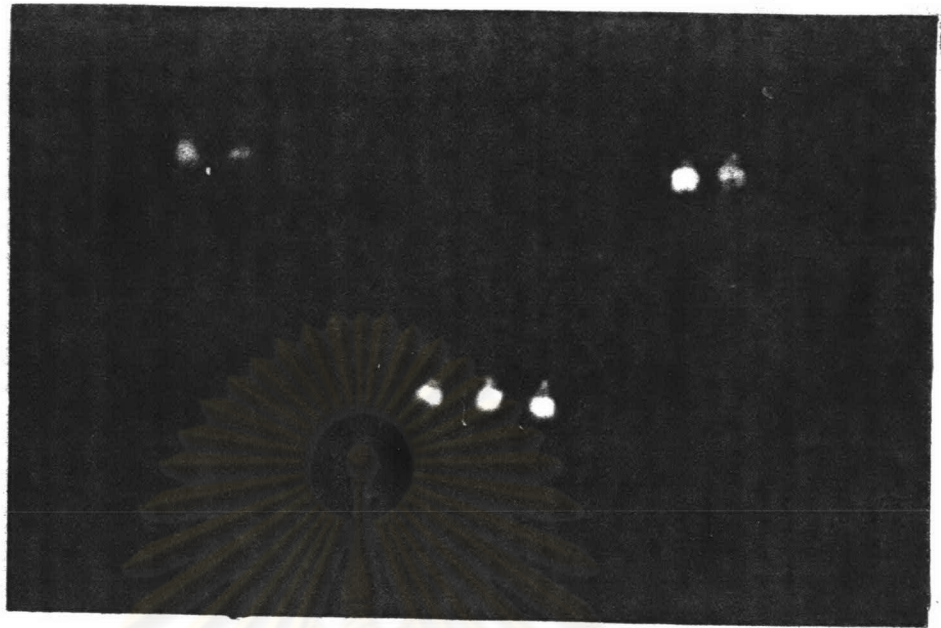
ภาพที่ 45 ไดอะแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 26



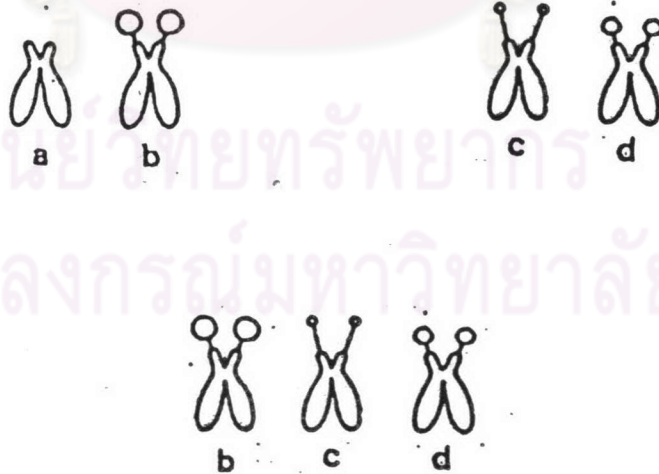
ภาพที่ 46 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ รายที่ 27 ที่เกิดจากแม่ในระยะ meiosis I เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย กำลังขยาย 2000 เท่า



ภาพที่ 47 ไดอะแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 27

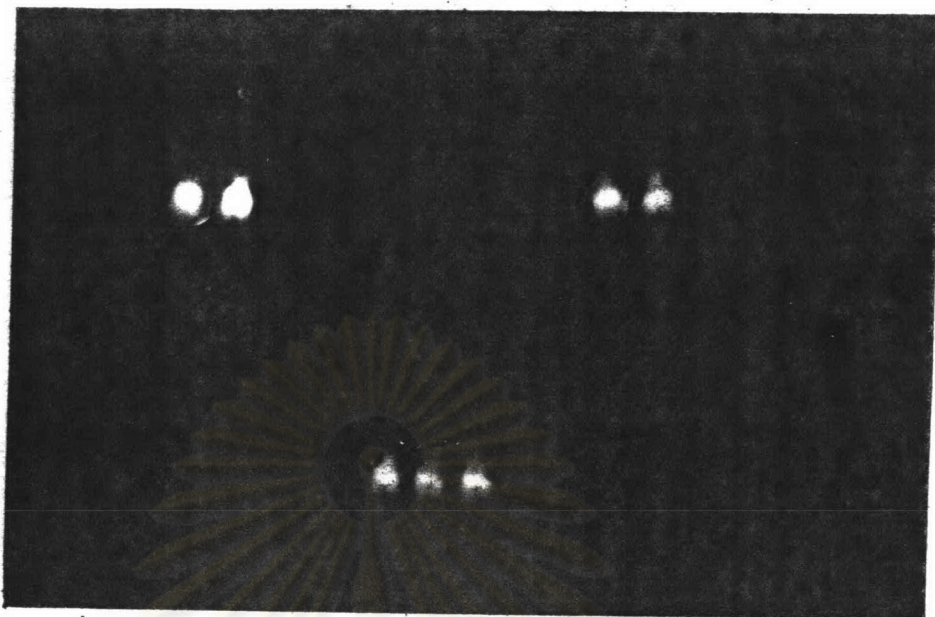


ภาพที่ 48 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ รายที่ 28 ที่เกิดจากแม่ในระยะ meiosis I เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย กำลังขยาย 2000 เท่า

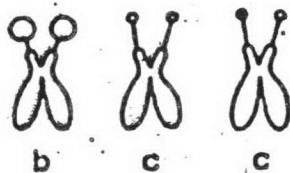


ภาพที่ 49 ไดอะแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 28

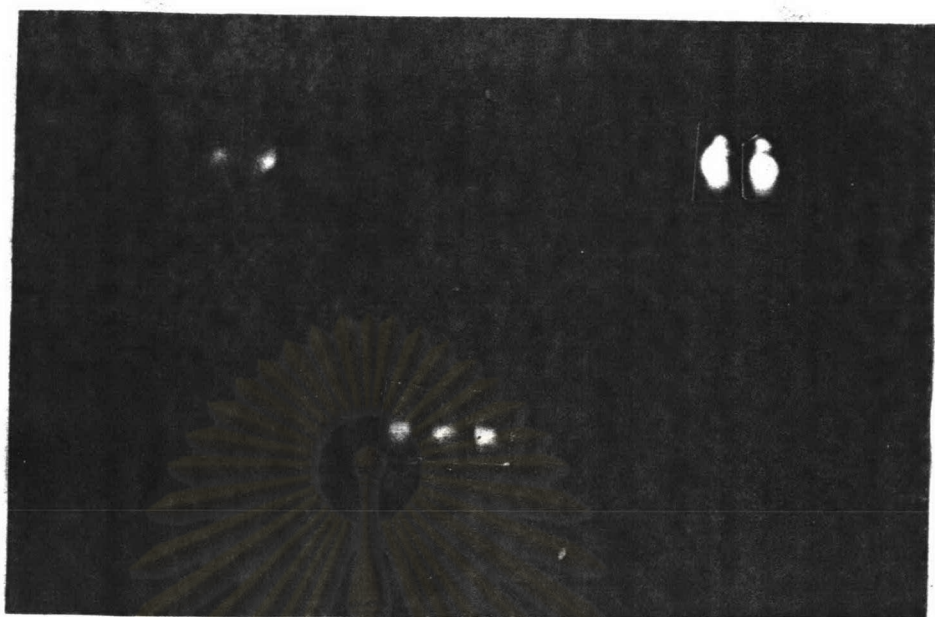




ภาพที่ 50 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวนส์ รายที่ 29 ที่เกิดจากแม่ในระยะ meiosis II เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย กำลังขยาย 2000 เท่า



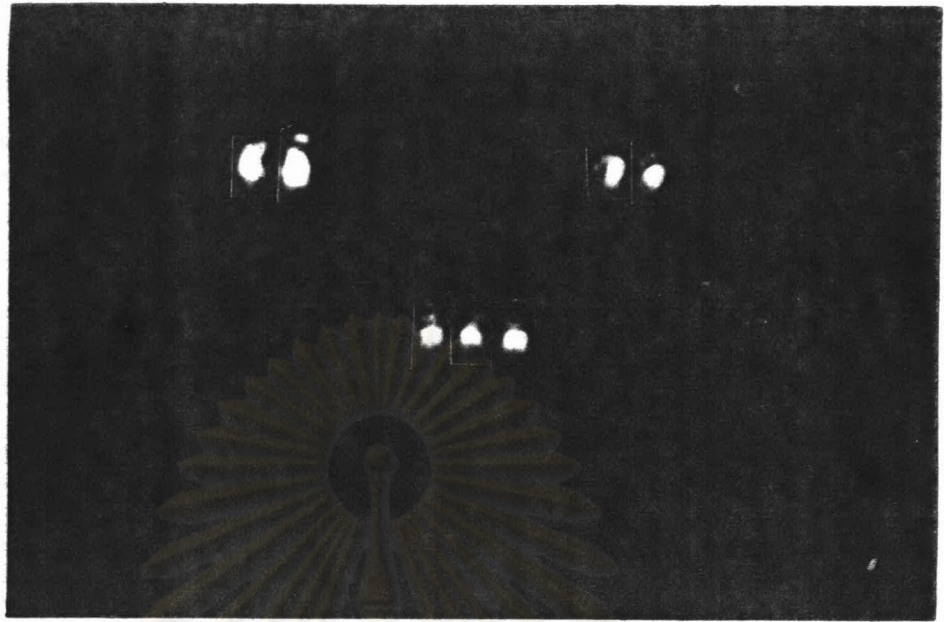
ภาพที่ 51 ไดอะแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 29



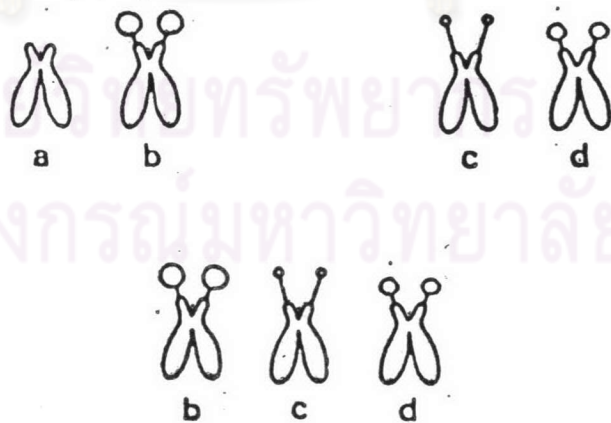
ภาพที่ 52 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ รายที่ 30 ที่เกิดจากแม่ในระยะ meiosis I เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย กำลังขยาย 2000 เท่า



ภาพที่ 53 ไดอะแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 30

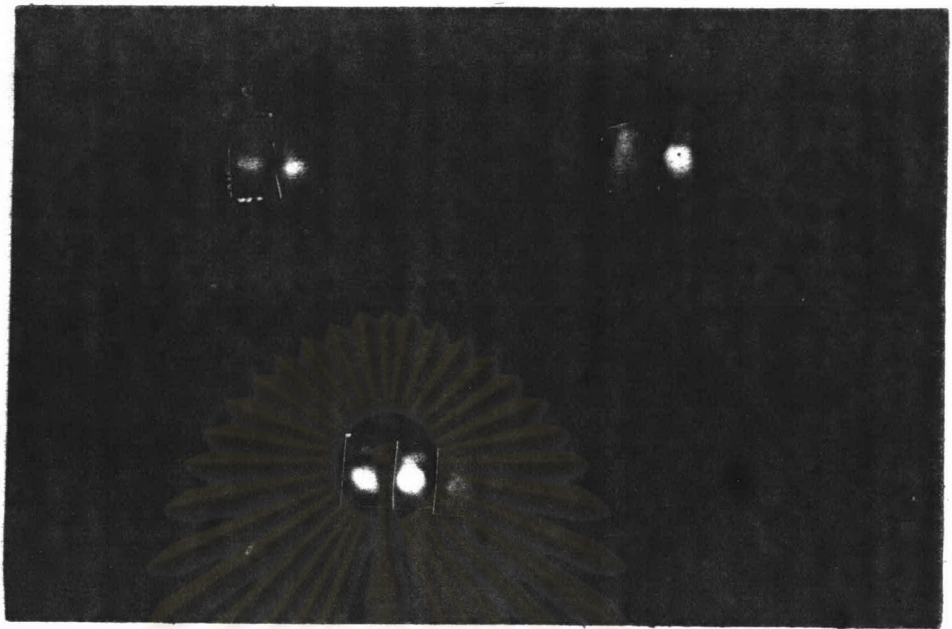


ภาพที่ 54 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ รายที่ 31 ที่เกิดจากข้อผิดพลาดในระหว่าง meiosis I เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย กำลังขยาย 2000 เท่า

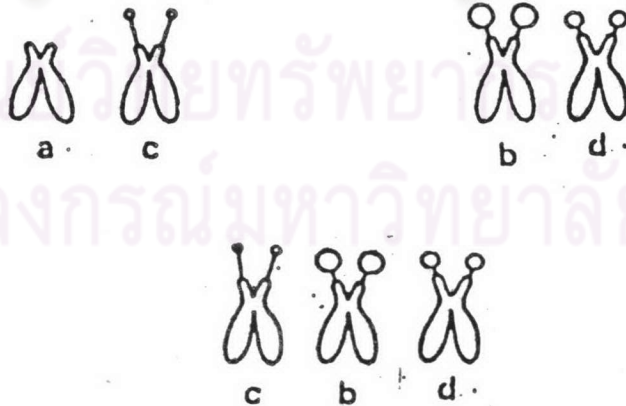


ภาพที่ 55 ไดอะแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 31

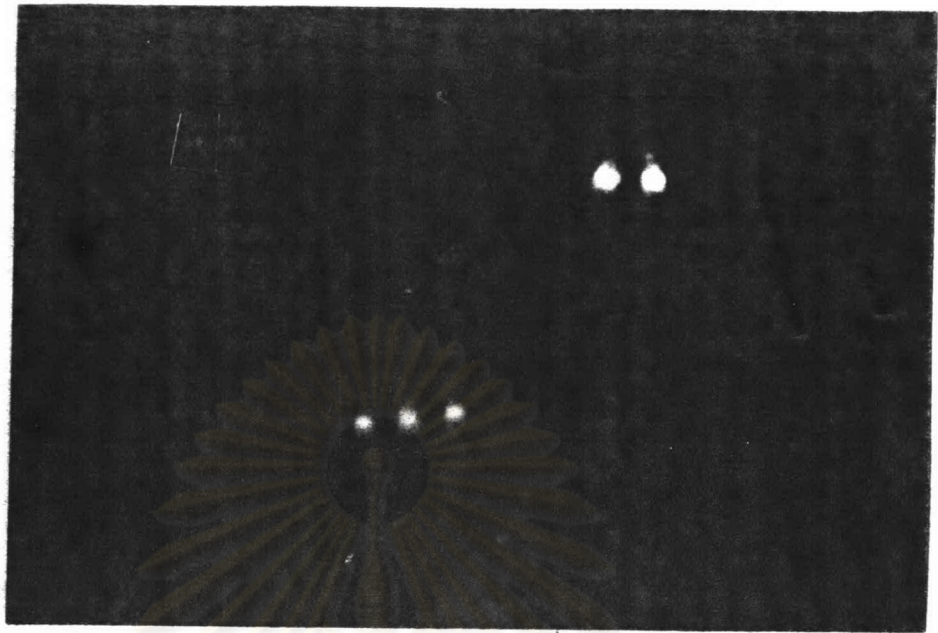




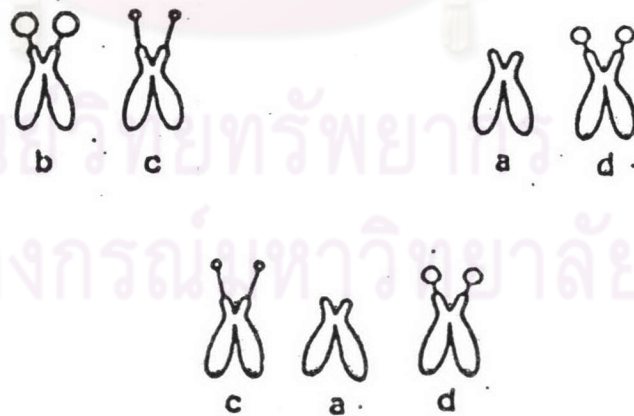
ภาพที่ 56 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาว์น รายที่ 34 ที่เกิดจากแม่ในระยะ meiosis I เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย กำลังขยาย 2000 เท่า



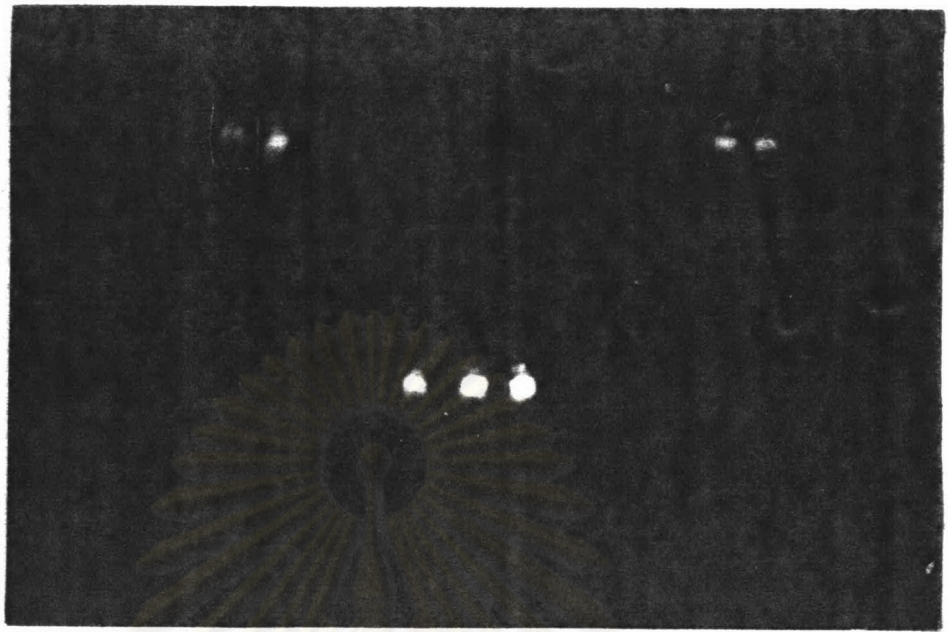
ภาพที่ 57 ไดอะแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 34



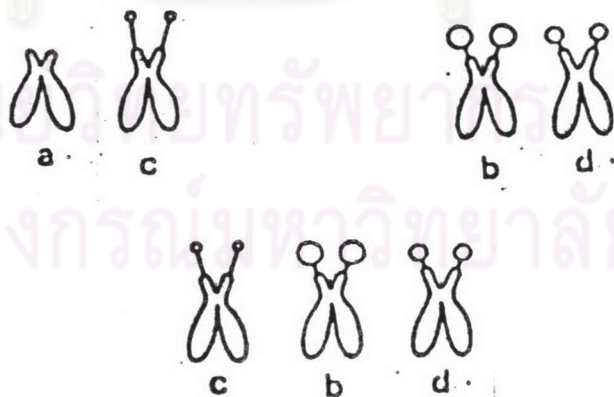
ภาพที่ 58 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ รายที่ 35 ที่เกิดจากแม่ในระยะ meiosis I เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย กำลังขยาย 2000 เท่า



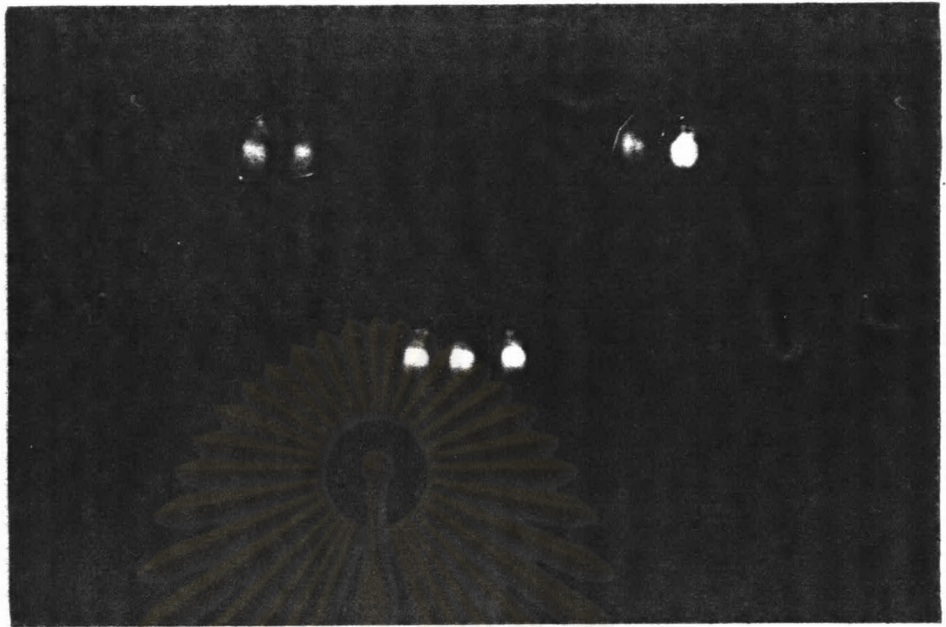
ภาพที่ 59 ไดอะแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 35



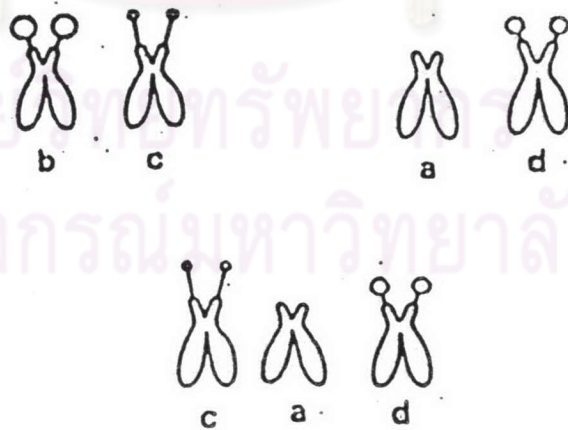
ภาพที่ 60 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ รายที่ 36 ที่เกิดจากแม่ในระยะ meiosis I เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย กำลังขยาย 2000 เท่า



ภาพที่ 61 ไดอะแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 36

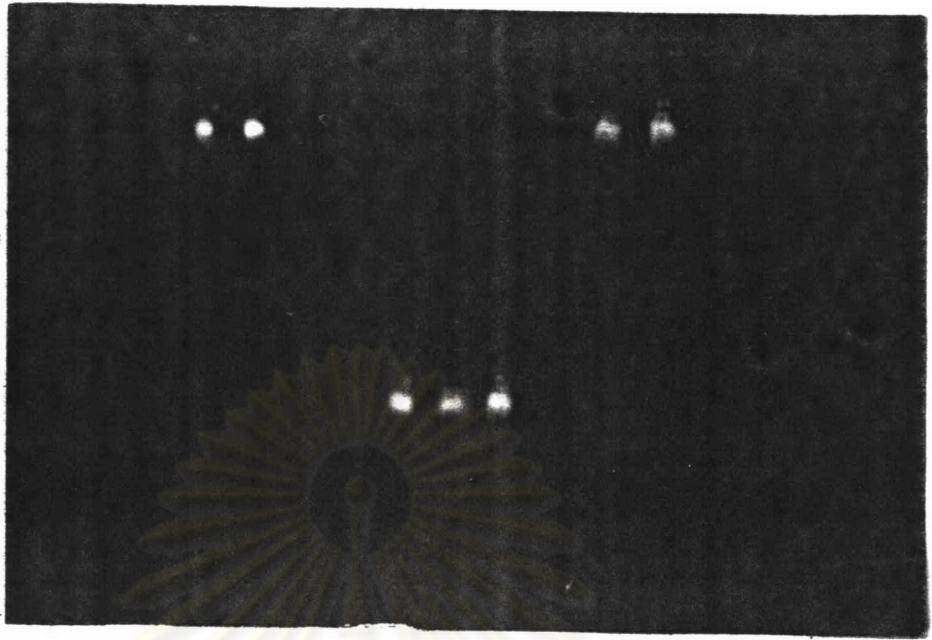


ภาพที่ 62 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ รายที่ 37 ที่เกิดจากแม่ในระยะ meiosis I เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย กำลังขยาย 2000 เท่า

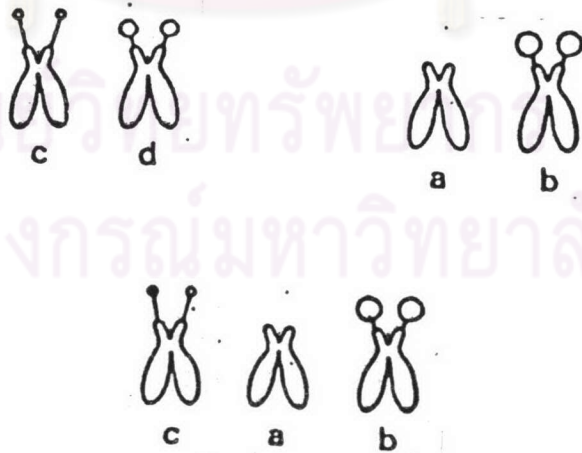


ภาพที่ 63 ไดอะแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 37

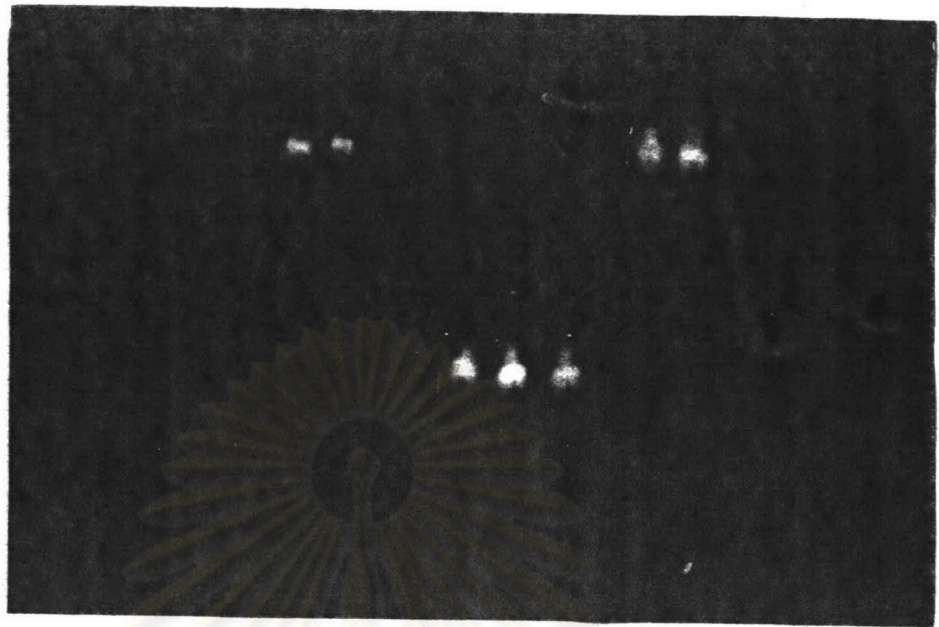




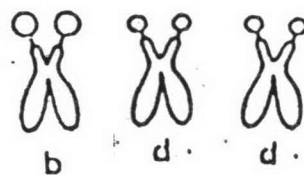
ภาพที่ 64 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ รายที่ 38 ที่เกิดจากแม่ในระยะ meiosis I เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย กำลังขยาย 2000 เท่า



ภาพที่ 65 ไดอะแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 38



ภาพที่ 66 แสดง partial karyotype ของโครโมโซมคู่ที่ 21 ของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ รายที่ 39 ที่เกิดจากแม่ในระยะ meiosis II เปรียบเทียบกับพ่อและแม่ของผู้ป่วย กำลังขยาย 2000 เท่า



ภาพที่ 67 โดอะแกรมแสดงการเกิด trisomy 21 ของผู้ป่วยรายที่ 39