

อุบัติการณ์ความผิดปกติของโครโมโซมในทารกแรกเกิด  
จำนวน 1,000 คน อย่างต่อเนื่องกัน



นาย ถาวร สุภาพรม

ศูนย์วิทยทรัพยากร  
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

วิทยานิพนธ์นี้เป็นส่วนหนึ่งของการศึกษาตามหลักสูตรปริญญาวิทยาศาสตรมหาบัณฑิต

ภาควิชาภาษาศาสตร์

บัณฑิตวิทยาลัย จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

พ.ศ. 2532

ISBN 974-576-489-2

ลิขสิทธิ์ของบัณฑิตวิทยาลัย จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

015944 I16404506

Incidence of Chromosome Abnormalities  
in 1,000 Consecutive Newborn Babies

Mr. Thavorn Supaprom



ศูนย์วิทยทรัพยากร  
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

A Thesis Submitted in Partial Fulfillment of the Requirements  
for the Degree of Master of Science  
Department of Botany

Graduate School  
Chulalongkorn University

1989

ISBN 974-576-489-2

หัวข้อวิทยานิพนธ์

อุบัติการณ์ความผิดปกติของโครโมโซมในทารกแรกเกิด  
จำนวน 1,000 คน อย่างต่อเนื่องกัน

โดย

นาย ถาวร สุภาพรม

ภาควิชา

พฤกษศาสตร์


อาจารย์ที่ปรึกษา

รองศาสตราจารย์ พรรณี ชีโนรักษ์

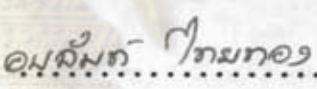
พิมพ์เอกแพทย์หญิง อภรณ์ศิริมย์ เกตุปัญญา




บัณฑิตวิทยาลัย จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย อำนวยความสะดวกให้บัณฑิตวิทยาลัยฉบับนี้ เป็นส่วนหนึ่ง  
ของการศึกษาตามหลักสูตรปริญญาวิทยาศาสตรบัณฑิต

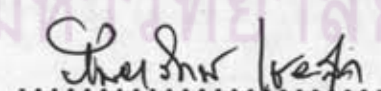
  
..... คณบดีบัณฑิตวิทยาลัย  
(ศาสตราจารย์ ดร.ถาวร วัชรวิชัย)

คณะกรรมการสอบวิทยานิพนธ์

  
..... ประธานกรรมการ  
(รองศาสตราจารย์ ดร.อบจันท์ ไทยทอง)

  
..... อาจารย์ที่ปรึกษา  
(รองศาสตราจารย์ พรรณี ชีโนรักษ์)

  
..... อาจารย์ที่ปรึกษา  
(พิมพ์เอกแพทย์หญิง อภรณ์ศิริมย์ เกตุปัญญา)

  
..... กรรมการ  
(รองศาสตราจารย์ ดร.กันยารัตน์ ไชยสุต)

ศูนย์วิทยุทรัพยากร  
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย



ถาวร สุภาพรรม : อุบัติการณ์ความผิดปกติของโครโมโซมในทารกแรกเกิดจำนวน 1,000 คน  
อย่างต่อเนื่องกัน (INCIDENCE OF CHROMOSOME ABNORMALITIES IN 1,000  
CONSECUTIVE NEWBORN BABIES) อ. ที่ปรึกษา : รองศาสตราจารย์พรณี ฮีโนรักษ์  
และ พ.อ. พญ. อภรณ์ภิรมย์ เกตุปัญญา, 97 หน้า.

จากการศึกษาอุบัติการณ์ความผิดปกติของโครโมโซมในทารกแรกเกิดจำนวน 1,000 ราย  
ภายในโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้าระหว่างเดือนกุมภาพันธ์ ถึงมิถุนายน ในปี พ.ศ. 2530 พบว่ามีทารก  
7 รายที่มีความผิดปกติของโครโมโซม (0.73%) คิดเป็นค่าอุบัติการณ์เท่ากับ 7.30 ใน 1,000 คน  
ทารกทั้งหมด 7 รายที่พบความผิดปกติของโครโมโซมมี 4 รายมีความผิดปกติแต่กำเนิดร่วมด้วย และ  
สามารถวินิจฉัยความผิดปกติได้จากลักษณะทางคลินิก กล่าวคือ ทารกเพศชายที่เป็นกลุ่มอาการ Patau  
(47,XY,+13) ทารกเพศหญิงที่เป็นกลุ่มอาการ Edward (47,XX,+18), ทารกเพศหญิงที่เป็นกลุ่ม  
อาการ Down (47,XX,+21) และทารกเพศหญิงที่เป็นกลุ่มอาการ Roberts (46,XX,with premature  
sister chromatid and centromeric separation) ทารกอีก 3 รายที่แสดงคาริโอไทป์  
(Karyotypes) 46,Xinv(Y),46,XX,with 14 dNOR และภาวะ mosaicism ของกลุ่มอาการ  
Turner ร่วมกับกลุ่มเซลล์ปกติ (mos 45,XO/46,XX) พบว่าไม่มีความผิดปกติของร่างกายแต่อย่างไร  
นอกจากนี้ยังพบลักษณะ polymorphism ในโครโมโซมคู่ที่ 9(9qh+), 14(14ph+) 16(16qh+),  
22(22ph+) และ Y(Yqh+) บ่อย การตรวจสอบโครโมโซมในทารกแรกเกิดนี้ช่วยให้เราสามารถเข้าใจ  
และมองเห็นภาพของค่าอุบัติการณ์, ครอบคลุมที่มีความผิดปกติของโครโมโซม, ศึกษาอัตราการถ่ายทอดความ  
ผิดปกติ ตลอดจนการให้คำปรึกษาทางพันธุกรรมที่ถูกต้องและเหมาะสมได้

## ศูนย์วิทยทรัพยากร จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

ภาควิชา ..... วิทยศาสตร์  
สาขาวิชา ..... พันธุศาสตร์  
ปีการศึกษา ..... 2531

ลายมือชื่อนิติ ..... ภาวสุภาพ  
ลายมือชื่ออาจารย์ที่ปรึกษา ..... พญ. ฮีโนรักษ์



THAVORN SUPAPROM : INCIDENCE OF CHROMOSOME ABNORMALITIES IN 1,000 CONSECUTIVE NEWBORN BABIES. THESIS ADVISER : ASSO. PROF. PANNEE CHINORUK AND COL. AKPORNPIROM KETUPANYA, M.D. 97 PP.

The incidence of chromosomal abnormalities was measured in 1,000 consecutive newborn infants at Pramongkutkiao hospital during February to June in 1987. Major chromosome abnormalities were found in 7 infants, so the frequency of infants with abnormal chromosomal constitutions was 0.73 Percent (incidence rate 7.30 Per 1,000). Only 4 infants were phenotypically abnormal to the extent that they could be diagnosed clinically : one boy with Patau syndrome (47,XY,+13), one girl with Edward syndrome (47,XX,+18), one girl with Down syndrome (47,XX,+21) and one girl with Roberts syndrome (46,XX with premature sister-chromatid and centromeric separation). It was remarkable that three infants with karyotypes 46,X inv.(Y), 46,XX with 14 dNOR and mosaicism of Turner syndrome (mos 45,XO/46,XX) were normal phenotypes. Chromosome variants (marker chromosomes) were found, the most common marker chromosomes were 9qh+, 14ph+, 16qh+, 22ph+ and Yqh+; very little is known about the significant of marker chromosomes. Chromosome examination in newborn infant gives the possibility of procaring incidence figures, finding families with chromosome abnormal, studying segregating rates and giving genetic counseling.



ศูนย์วิทยทรัพยากร  
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

ภาควิชา ..... พกษคาสตร์ .....  
สาขาวิชา ..... พันธุศาสตร์ .....  
ปีการศึกษา ..... 2531 .....

ลายมือชื่อนิสิต ..... มจร สักพล .....  
ลายมือชื่ออาจารย์ที่ปรึกษา ..... หมอศ ธีระเกียรติ .....



### กิตติกรรมประกาศ

งานวิจัยครั้งนี้สำเร็จได้ด้วยความรู้และความช่วยเหลือจากหลายฝ่ายด้วยกัน ผู้เขียนขอกราบขอบพระคุณและขอบคุณทุกท่านที่มีรายนามต่อไปนี้

ท่านรองศาสตราจารย์ พรณี ชีโนรักษ์ และพันเอกแพทย์หญิง อภรณ์ภิรมย์ เกตุปัญญา อาจารย์ที่ปรึกษาและควบคุมการวิจัย ที่ได้กรุณาให้คำปรึกษาแนะนำ ตลอดจนช่วยแก้ไข อุปสรรคและปัญหาต่าง ๆ ให้ลุล่วงไปด้วยดีโดยตลอด

ท่านรองศาสตราจารย์ ดร.อบนันท ไทยทองและท่านรองศาสตราจารย์ ดร.กันยารัตน์ ไชยสุต ที่ได้กรุณาให้คำแนะนำและแก้ไข ข้อบกพร่องจนทำให้วิทยานิพนธ์เล่มนี้สำเร็จสมบูรณ์ยิ่งขึ้น

พันตรีหญิง กฤติยา นันทหลวงงาม ตลอดจนพยาบาลและเจ้าหน้าที่ประจำห้องคลอด กองสูติ-นารีเวชกรรม, กองกุมารเวชกรรม ทุกท่านที่ได้ให้ความช่วยเหลือในการเก็บตัวอย่างเลือด และตรวจสอบระเบียบประวัติผู้ป่วย

ขอบพระคุณท่านผู้อำนวยการโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า, ผู้อำนวยการกองสูติ-นารีเวชกรรม, ร้อยโท ศักดิ์ณรงค์ สมาชิกวัดน์ และเจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการพันธุกรรม ที่ได้ให้ความเอื้อเฟื้อสถานที่ วัสดุ อุปกรณ์ในการวิจัย ตลอดจนให้คำปรึกษาแนะนำช่วยเหลือมาโดยตลอด

ท้ายสุดขอขอบคุณ บัณฑิตวิทยาลัย จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย ที่สนับสนุนการวิจัยครั้งนี้และขอขอบคุณ โรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า ที่สนับสนุนให้ทุนส่งเสริมการวิจัยครั้งนี้ด้วย.

ศูนย์วิทยทรัพยากร  
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย



สารบัญ

	หน้า
บทคัดย่อภาษาไทย .....	ง
บทคัดย่อภาษาอังกฤษ .....	จ
กิตติกรรมประกาศ .....	ฉ
รายการตารางประกอบ .....	ช
รายการรูปประกอบ .....	ซ
บทที่	
1   บทนำและการตรวจเอกสาร .....	1
2   อุปกรณ์และวิธีดำเนินการ .....	7
3   ผลการศึกษา .....	14
4   อภิปรายผลการศึกษา .....	77
5   สรุปผลการศึกษาและข้อเสนอแนะ .....	83
เอกสารอ้างอิง .....	85
ภาคผนวก .....	91
ประวัติผู้เขียน .....	97

ศูนย์วิทยทรัพยากร  
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

รายการตารางประกอบ

ตารางที่		หน้า
1	แสดงผลการตรวจสอบโครโมโซมทารกแรกเกิด อย่างต่อเนืองจำนวน 1,000 คน ภายในโรงพยาบาล พระมงกุฎเกล้า โดยการย้อมโครโมโซมด้วยวิธี G-banding .....	14
2	สรุปความผิดปกติของโครโมโซมที่พบในทารกแรกเกิด 7 คน ภายในโรงพยาบาล พระมงกุฎเกล้า .....	55
3	อุบัติการณ์ความผิดปกติของโครโมโซมที่พบในทารกแรก เกิดอย่างต่อเนืองจำนวน 7 คน ภายในโรงพยาบาล พระมงกุฎเกล้า, กรุงเทพฯ .....	56
4	เปรียบเทียบจำนวนและเปอร์เซ็นต์ค่าอุบัติการณ์ความผิด ปกติของโครโมโซมในทารกแรกเกิดที่ศึกษาในต่าง ประเทศ 7 แห่งกับการศึกษาครั้งนี้ .....	81



ศูนย์วิทยทรัพยากร  
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย



รายการรูปประกอบ

รูปที่		หน้า
1	แสดง G-banded karyotype ของทารกแรกเกิด เพศหญิงปกติ (กำลังขยาย 1,050 เท่า) .....	58
2	แสดง G-banded karyotype ของทารกแรกเกิด เพศชายปกติ (กำลังขยาย 1,050 เท่า).....	59
3	แสดง G-banded karyotype ของผู้ป่วยรายที่ 1 ที่โครโมโซมวายเกิด pericentric inversion เทียบ กับ karyotype ของทารกแรกเกิดปกติเพศชาย (รูปที่ 2) (กำลังขยาย 1,050 เท่า) .....	61
4	แสดง C-banded karyotype ของผู้ป่วยรายที่ 1 ที่โครโมโซมผิดปกติซึ่งจะเห็นว่าแขนสั้นของโครโมโซมวาย แสดง C-negative stain (ครีซี) (กำลังขยาย 1,050 เท่า)	62
5	แสดง G-banded karyotype ของผู้ป่วยรายที่ 2 ที่มีโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา 1 แท่ง (ครีซี) (กำลังขยาย 1,050 เท่า) .....	64
6	แสดง G-banded karyotype ของผู้ป่วยรายที่ 3 ที่มีโครโมโซม X แท่งหนึ่งหายไป เทียบกับ karyotype ของทารกแรกเกิดปกติเพศหญิง (รูปที่ 1) (กำลังขยาย 1,050 เท่า) .....	66
7	แสดง phenotype ของผู้ป่วยรายที่ 4 ที่เป็นโรค Roberts syndrome .....	67
8	แสดงโครโมโซมของผู้ป่วยรายที่ 4 ที่เป็นโรค Roberts syndrome จะเห็นว่ามีการแยกตัวของเซนโตรเมียร์และ ซีสเตอร์โครมาดูดเร็วกว่าปกติ (ครีซี) (กำลังขยาย 1,050 เท่า) .....	68
9	แสดง conventional staining (A), G-banded (B), C-banded (C) ตามลำดับของผู้ป่วยรายที่ 4 ที่เป็นโรค	

รูปที่		หน้า
	Robert syndrome จะเห็นว่าโครโมโซมมีลักษณะคล้าย รางรถไฟ (railroad-track appearance) (ศรีชัย) (กำลังขยาย 1,050 เท่า) .....	69
10	แสดง G-banded karyotype ของผู้ป่วยรายที่ 5 ที่มี double NOR บนโครโมโซมคู่ที่ 14 (ศรีชัย) (กำลังขยาย 1,050 เท่า) .....	70
11	แสดง partial conventional staining karyotype ของผู้ป่วยรายที่ 5 ที่มีโครโมโซมคู่ที่ 14 เกิด double NOR (ศรีชัย) (กำลังขยาย 1,050 เท่า)	71
12	แสดง phenotype ของผู้ป่วยรายที่ 6 ที่มีโครโมโซมคู่ ที่ 18 เกินมา (Edward syndrome) จะเห็นลักษณะ ปากแหว่งเพดานโหว่ .....	73
13	แสดง G-banded karyotype ของผู้ป่วยรายที่ 6 ที่มี โครโมโซมคู่ที่ 18 เกินมา (Edward syndrome) (ศรีชัย) (กำลังขยาย 1,050 เท่า) .....	74
14	แสดง phenotype ของผู้ป่วยรายที่ 7 ที่มีโครโมโซมคู่ที่ 13 เกินมา (Patau syndrome) .....	75
15	แสดง G-banded karyotype ของผู้ป่วยรายที่ 7 ที่มี โครโมโซมคู่ที่ 13 เกินมา (ศรีชัย) (กำลังขยาย 1,050 เท่า) .....	76

ศูนย์เวชพันธุศาสตร์  
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย