



## การอภิปรายผลการวิจัย

คนไข้ของโรงพยาบาลปัญญาอ่อนส่วนใหญ่ มีอายุ 10-25 ปี และมีระดับสติปัญญาในกลุ่ม moderate retardation ซึ่งมี I Q ระหว่าง 51-36 รองลงมาอยู่ในกลุ่ม mild retardation มี I Q ระหว่าง 67-52 และกลุ่ม severe retardation มี I Q ระหว่าง 35-20 ตามลำดับ จำนวนคนไข้ในแต่ละกลุ่มไม่เท่ากันนี้ เป็นไปตามหลักเกณฑ์ในการรับคนไข้ของโรงพยาบาล ซึ่งจะรับคนไข้ที่มีระดับสติปัญญาในกลุ่ม moderate เพื่อให้การรักษา ดูแลและฝึกฝน เช่น ควบคุมยา อาหาร ให้การศึกษา ฝึกฝนกิจวัตรประจำวัน และฝึกอาชีพ จนคนไข้พร้อมที่จะออกไปดำเนินชีวิตภายนอกได้ตามความสามารถของแต่ละบุคคล คนไข้ที่มีสติปัญญาในระดับ dull normal, borderline และ mild retardation มักมีปัญหาในการดำเนินชีวิตภายนอกน้อย ส่วนคนไข้ในระดับ severe retardation และ profound retardation นั้น อยู่ในระดับที่ยากในการฝึกฝนและเรียนรู้

การสำรวจเซลล์โครมาทินในเพศชาย คนไข้ทั้ง 102 คนมีโครมาทินลบหมดทุกคน ไม่พบคนไข้ที่มีความผิดปกติของเซลล์โครมาทินเลย ถึงแม้ว่าจะมีคนไข้ชายที่มีจำนวนเซลล์โครมาทินบวกสูงถึงร้อยละ 6 แต่เมื่อทำการวิเคราะห์โครโมโซมแล้วยืนยันว่ามีโครโมโซมเพศปกติ ดังนั้นผลการวิจัยครั้งนี้จึงแสดงว่า ชายที่มีโครมาทินลบ จะมีจำนวนเซลล์โครมาทินบวกได้ถึงร้อยละ 6 ซึ่งใกล้เคียงกับผลของ Barr (1963) ที่พบว่าในเนื้อเยื่อของเพศชายโครมาทินลบอาจจะมีจำนวนเซลล์โครมาทินบวกได้ถึงร้อยละ 5 และ Márquez-Monter และคณะ (1968) จัดแบ่งขอบเขตของชายโครมาทินลบไว้ว่าจะพบจำนวนเซลล์โครมาทินบวกได้ไม่เกินร้อยละ 5 การวิจัยครั้งนี้ได้ค่าเฉลี่ยของจำนวนเซลล์โครมาทินบวกในคนไข้ชาย

ร้อยละ 0.66 และไม่ต่างจากกลุ่มคนปกติอย่างมีนัยสำคัญ ซึ่งสอดคล้องกับการศึกษาของ Daneman (1970) ที่ทำกับนักศึกษาในมหาวิทยาลัยอาฟริกาใต้ พบจำนวนเซลล์โครมาตินบวกมีค่าเฉลี่ยน้อยกว่าร้อยละ 1

ในคนไข้หญิง 102 คน มีโครมาตินลบ 1 คนเป็น Turner's syndrome มีโครโมโซม 45, XO เป็นความผิดปกติที่พบร้อยละ 0.98 ของคนไข้หญิง เมื่อเปรียบเทียบกับที่พบในงานวิจัยอื่นๆ (ดูตารางที่ 10) แล้วปรากฏว่า ความผิดปกติที่พบในการวิจัยนี้สูงกว่าที่เคยพบในเด็กแรกเกิด ซึ่งศึกษาโดย Taylor และ Moores (1967) กับ Márquez-Monter และคณะ (1968) และสูงกว่าที่ Nielsen (1968) กับ Akerson และ Olanders (1969) พบในคนไข้โรคจิต แต่ต่ำกว่าที่ Carr (1965) พบในทารกที่แท้ง อย่างไรก็ตาม ในคนไข้หญิงก่อนนั้น Bergada และคณะ (1969) พบความผิดปกติที่เป็นหญิงโครมาตินลบสูงถึงร้อยละ 1.7 ดังนั้นการพบความผิดปกติในการวิจัยครั้งนี้จึงไม่สูงจนผิดปกติ และเมื่อพิจารณาข้อมูลในตารางที่ 10 จะเห็นได้ว่า พบหญิงโครมาตินลบในทารกที่แท้งสูงที่สุดสูงกว่าที่พบในเด็กแรกเกิดมาก จึงกล่าวได้ว่า หญิงโครมาตินลบจะแท้งเสียเป็นส่วนใหญ่ มีเพียงส่วนน้อยที่รอดชีวิตมาได้ และจากที่พบในกลุ่มคนไข้หญิงก่อนสูง แสดงว่าหญิงโครมาตินลบที่รอดชีวิตมาได้ก็มีส่วนหนึ่งที่เป็นคนไข้หญิงก่อน

ส่วนคนไข้หญิงอีก 101 คน มีโครมาตินบวกเป็นปกติ มีจำนวนเซลล์โครมาตินบวกตั้งแต่ร้อยละ 17 ถึงร้อยละ 44 หรือร้อยละ 27.74 โดยเฉลี่ย อันเป็นค่าใกล้เคียงกับที่คาดไว้ว่าจะพบเซลล์โครมาตินบวกร้อยละ 10 ถึงร้อยละ 60 หรือร้อยละ 25.925 โดยเฉลี่ย และเมื่อเปรียบเทียบกับกลุ่มคนไข้หญิงนี้กับกลุ่มคนปกติก็พบว่าไม่แตกต่างกันอย่างมีนัยสำคัญ ผลการวิจัยครั้งนี้ใกล้เคียงกับที่ Márquez-Monter และคณะ (1968) กับ Bulanov (1968) พบในเด็กแรกเกิด (ดูตารางที่ 11) และอยู่ในช่วงของการประมาณค่าเฉลี่ยของประชากรที่เป็นคนโรคจิต (ร้อยละ  $22.9 \pm 6.3$ ) ซึ่งเป็นผลการศึกษาของ Nielsen (1968) แต่ผลการวิจัยนี้มีค่าเฉลี่ยสูงกว่าช่วงของการประมาณค่าเฉลี่ยของประชากรที่เป็นนักเรียน (ร้อยละ

ตารางที่ 10 เปรียบเทียบอุบัติการณ์ของหญิงโครมาตินลบในการวิจัยครั้งนี้กับ  
ผลการวิจัยอื่นๆ

กลุ่มตัวอย่าง	ผู้วิจัย	ปี	จำนวน ตัวอย่าง	หญิงโครมาตินลบ (ร้อยละ)
เด็กแรกเกิด	Taylor. และ Moores	1967	4754	0.11
	Márquez-Monter และคณะ	1968 <sub>a</sub>	1516	0.19
ทารกที่แท้ง	Carr	1965	200	5.5
ทารกตายขณะคลอด	Golovachev และคณะ	1974	2044	0.44±0.147
คนโรคจิต	Nielsen	1968	343	0.29
	Akerson และ Olanders	1969	3558	0.03
คนปัญญาอ่อน	Maclean และคณะ	1962	1907	0.052
	Bergada และคณะ	1969	4580	1.47
	การวิจัยครั้งนี้	1977	102	0.98

ตารางที่ 11 เปรียบเทียบจำนวนเซลล์โครมาตินบวกของเพศหญิงในการวิจัยครั้งนี้  
กับผลการวิจัยอื่นๆ

กลุ่มตัวอย่าง	ผู้วิจัย	ปี	จำนวน ตัวอย่าง	จำนวนเซลล์โครมา- ตินบวกของเพศหญิง (ร้อยละ)
เด็กแรกเกิด	Moore	1959	1804	40-60
	Márquez-Monter และคณะ	1968 <sub>a</sub>	1516	10-44
	Bulanov	1968	6266	27.6 (เฉลี่ย)
นักศึกษามหาวิทยาลัย	Daneman	1970	40	35.0 (เฉลี่ย)
นักเรียน	Tsuang และ Tsuang	1972	2182	18.20±6.32
คนไข้โรคจิต	Nielsen	1968	343	22.90±6.30
คนปัญญาอ่อน	การวิจัยครั้งนี้	1977	101	17-44 หรือ 27.74 (เฉลี่ย)

18.20±6.32) ของ Tsuang และ Tsuang (1972) เล็กน้อย แต่ต่ำกว่าค่าเฉลี่ยที่พบในนักศึกษาหญิงที่พบโดย Daneman (1970)

ค่าเฉลี่ยของจำนวนเซลล์โครมาตินบวกในกลุ่มคนไข้ปัญญาอ่อนไม่แตกต่างจากคนปกติ (กลุ่มคนปกติ) ทั้งเพศชายและเพศหญิงนั้น คงเนื่องมาจากเซลล์โครมาตินนี้มาจากเอกซ์โครโมโซมแท่งหนึ่งที่ไม่่องไวในการทำงาน (Lyon, )1966) ในเพศชายมีเอกซ์โครโมโซมหนึ่งแท่งโดยปกติเหมือนกัน และในเพศหญิงมีเอกซ์โครโมโซม 2 แท่งโดยปกติเช่นเดียวกัน ดังนั้นการพบเซลล์โครมาตินในเซลล์ของคนไข้ปัญญาอ่อนที่มีโครโมโซมเพศปกติจึงไม่แตกต่างกับที่พบในคนปกติ ผลการวิจัย ครั้งนี้สอดคล้องกับ Scripcaru และคณะ (1968) ที่พบว่า จำนวนเซลล์โครมาตินบวกและรูปร่างลักษณะของเซลล์โครมาตินในเยื่อกระดูกของคนไข้ปัญญาอ่อนไม่แตกต่างกับคนปกติ

ส่วนค่าเฉลี่ยของจำนวนเซลล์โครมาตินบวกในเพศหญิงสูงกว่าค่าเฉลี่ยของจำนวนเซลล์โครมาตินบวกในเพศชายอย่างเห็นชัด คงเนื่องมาจากเพศหญิงมีเอกซ์โครโมโซม 2 แท่ง มีแท่งหนึ่งไม่่องไวในการทำงานจึงปรากฏเป็นเซลล์โครมาตินส่วนในเพศชายมีเอกซ์โครโมโซมเพียงหนึ่งแท่งและ่องไวในการทำงานจึงมักไม่ปรากฏเป็นเซลล์โครมาติน (Lyon, 1966) จึงพบเซลล์โครมาตินบวกในเพศหญิงมากกว่าในเพศชายที่มีโครโมโซมเพศปกติ

คนไข้หญิงที่พบโครมาตินลบ มีโครโมโซม 45, XO มีลักษณะตรงกับ Turner's syndrome (Turner, 1938) คือมีรูปร่างเตี้ยเล็กแคระแกรน แขนยาวงอเป็นมุม อวัยวะเพศไม่เจริญตามวัย รังไข่เดี่ยวฝ่อ ไม่สร้างไข่ ไม่มีประจำเดือน หน้าอกคล้ายเด็ก หัวนมขนาดเล็กถึงแม้จะมีอายุถึง 27 ปีแล้วก็ตาม แต่คนไข้รายนี้ คงไม่แต่เป็นปกติ ปรากฏเพียงเป็นสันที่คอเท่านั้น และนอกจากนี้ยังมีลักษณะร่างกายภายนอกผิดปกติอย่างอื่นอีกหลายอย่าง เช่น เล็บเท้าและฟันดูร้อนเกือบหมด คงเนื่องมาจากการเจริญของกระดูกไม่ดีและดูร้อนก่อนวัย (วิทยา เมฆานันท์, 2520) ส่วนอวัยวะภายในไม่ได้ทำการตรวจสอบ แต่ถ้

ได้ทำการตรวจสอบอาจจะพบความผิดปกติอย่างอื่น ๆ อีก เช่น ความผิดปกติของ หัวใจและหลอดเลือด มีเส้นเลือดเอออร์ตา (aorta) หงิกงอ (Pernot, et al., 1974) เส้นเลือดไต (renal arteries) มีจำนวนมาก (Krawczynski, et al., 1974) และอาจพบไตผิดปกติได้ถึงร้อยละ 60 เช่นไตเป็นรูปเกือกม้า ไตมี ท่อแตก หรือไตอยู่ในช่องท้องน้อย และอาจมีเส้นเลือดพองในเยื่อทางเดินอาหาร จึงทำให้มีเลือดออกได้ง่าย (วิทยา เมฆานันท์, 2520) คนไข้รายนี้มีเอกซ- โครโมโซมหายไปเพียงหนึ่งแท่งแต่มีลักษณะทางร่างกายผิดปกติไปหลายอย่าง อาจ เป็นเพราะมียีนบนโครโมโซมนี้มากมาย Franser และ Nora (1975) กล่าวว่ามียีนบนเอกซโครโมโซมเกือบ 100 ยีนที่เกี่ยวข้อง McKusick และ Claiborne (1974) กล่าวว่า เอกซโครโมโซมมีบทบาทสำคัญทางพันธุกรรม มากกว่าวายโครโมโซม คนที่มีโครโมโซม 45, XO ชายเอกซโครโมโซมไปหนึ่ง แท่งจะมีผลทำให้ผิดปกติในเซลล์สืบพันธุ์มากกว่าในเซลล์ร่างกาย คนที่มีโครโมโซม 45, XO จึงมักเป็นหมัน ส่วนคุณสมบัติอื่น ๆ ทางร่างกายอาจจะน้อย แต่ถ้า คนที่มีโครโมโซม 45, XO นั้นมีความผิดปกติมากก็จะแท่ง จึงพบว่าในทารกที่แท่ง นั้นมี XO มาก และ McKusick กับ Claiborne ยังกล่าวถึงคน XO กับ ระดับสติปัญญาดีกว่า พวกนี้มักมีระดับ IQ ก่อนข้างปกติ ถ้าใช้ Verbal I Q test จะเกือบปกติ แต่ถ้าใช้ Performance I Q test จะต่ำกว่าค่าปกติ ซึ่ง ตรงกับผลที่ได้จากการวิจัยครั้งนี้ด้วย ในการเกิด XO นั้น McKusick และ Claiborne เห็นว่าอายุของมารดาไม่เป็นสาเหตุสำคัญ เมื่อศึกษาโดยอาศัยยีน ที่อยู่บนเอกซโครโมโซมแล้ว พบว่า ร้อยละ 72 ของ XO (เกือบ 3 ใน 4) มี มาจากมารดา ( $X^M O$ ) ดังนั้นจึงควรเกิดความผิดปกติในการแบ่ง เซลล์ชั้นที่มีค่า มากกว่า เพราะว่าถ้าเกิดความผิดปกติขึ้นจากบิดาและมารดาเท่าๆกันแล้ว น่าจะมี  $X^M O$  มากกว่า  $X^P O$  สองเท่า แต่อย่างไรก็ตาม การที่  $X^M O$  มี X จากมารดา มากกว่าที่คาดไว้ อาจจะเนื่องมาจาก X จากบิดา ( $X^P$ ) หายไปหลังจากเกิดการ ผสมระหว่างไข่กับสเปิร์มแล้วก็ได้ จากการสำรวจประวัติของคนไข้ XO รายที่ พบในการ วิจัย ครั้งนี้ ปรากฏว่าบิดาอายุ 51 ปี ส่วนมารดาอายุเพียง 27 ปี จึง

เป็นข้อมูลที่สนับสนุนว่าอายุของมารดาไม่ใช่สาเหตุสำคัญที่ทำให้บุตร เป็น XO

ความผิดปกติของเซลล์โครมาตินในคนไข้ปัญญาอ่อนนี้ งานวิจัยที่ผ่านมา ทำให้คาดว่าจะพบชายโครมาตินบวกมากเป็นอันดับ 1 รองลงมาเป็นหญิงโครมาตินบวกสอง ส่วนหญิงโครมาตินลบนั้นคาดว่าจะพบน้อยที่สุด ชายโครมาตินบวกซึ่งมีโครโมโซม 47,XXY นั้นเคยพบในกลุ่มคนปัญญาอ่อนสูงถึงร้อยละ 8.08 (Beckmann, 1974) และหญิงโครมาตินบวกสองก็เคยพบในกลุ่มคนปัญญาอ่อนสูงถึงร้อยละ 5.56 (Shetly, et al., 1966) แต่ในการวิจัยครั้งนี้กลับไม่พบชายโครมาตินบวกและหญิงโครมาตินบวกสองเลย ทั้งนี้อาจเนื่องมาจาก คนที่ผิดปกติ 2 แบบดังกล่าวส่วนมากมีระดับสติปัญญาปกติหรือต่ำกว่าปกติเล็กน้อย สามารถเรียนในโรงเรียนเหมือนเด็กธรรมดาได้ และบางคนอาจเรียนถึงระดับอุดมศึกษาได้ และไม่ค่อยพบความพิการทางร่างกายหรือทางเพศ (วิทยา เมฆานันท์, 2520) ซึ่งการวิจัยครั้งนี้เป็นคนไข้ปัญญาอ่อนอยู่ในระดับ I Q ระหว่าง 36-37 เป็นส่วนใหญ่ ที่มี I Q ระดับสูงกว่านี้มีน้อยมาก จึงทำให้ไม่พบคนผิดปกติดังกล่าว

ความผิดปกติของเซลล์โครมาตินแบบอื่นที่น่าจะพบในคนไข้ปัญญาอ่อนยังมีอีก เช่น ชายโครมาตินบวกสอง ซึ่ง Maclean และคณะ (1962) พบร้อยละ 0.15 และ Márquez-Monter (1968) พบร้อยละ 0.16 และหญิงโครมาตินบวกสาม (chromatin three positive) ซึ่ง Johnston (1974) พบว่ามีร้อยละ 0.08 แต่คนไข้ปัญญาอ่อนที่มีความผิดปกติดังกล่าวนี้มีความผิดปกติทางร่างกายและสมองมาก มีระดับสติปัญญาค่าต่างๆ เพราะความผิดปกติจะมีมากขึ้นตามเอกซ์โครโมโซมที่เพิ่มขึ้น (McKusick and Claiborne 1974) ซึ่งการวิจัยครั้งนี้มีคนที่ มี I Q ต่ำกว่า 36 น้อยมาก จึงไม่พบความผิดปกติเหล่านี้

คนที่ มีเอกซ์โครโมโซมเกินมาหรือหายไปหนึ่งแท่ง ส่วนใหญ่มีระดับสติปัญญาปกติหรือต่ำกว่าปกติเพียงเล็กน้อย สามารถดำเนินชีวิตในสังคมได้ และบางคนสามารถมีบุตรได้ มีเพียงส่วนน้อยเท่านั้นที่มีระดับสติปัญญาที่จัดเป็น "คนปัญญาอ่อน" ดังนั้นจึงไม่ค่อยพบคนเหล่านี้ในโรงพยาบาลปัญญาอ่อน คนไข้ในโรงพยาบาลปัญญาอ่อนส่วน

ใหญ่นั้นไม่ทราบสาเหตุ และคนไข้ที่มีสาเหตุเนื่องมาจากโครโมโซมผิดปกตินั้น ส่วนใหญ่เป็นคนที่โครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา 1 แท่ง (trisomy- 21) ซึ่งพบถึงร้อยละ 10 ของคนไข้ทั้งหมด ส่วนคนไข้ที่มีโครโมโซมผิดปกติชนิดอื่นมีน้อย อาจเป็นคนที่โครโมโซมเพศแบบ XYY กวักก็ได้

เป็นที่น่าสังเกตว่า คนไข้ปัญญาอ่อนของไทยยังเข้ารับการตรวจรักษาในโรงพยาบาลปัญญาอ่อนน้อยกว่าที่ควร มักจะดำเนินชีวิตไปตามยถากรรม แม้แต่คนไข้หญิง Turner's syndrome ที่พบในการวิจัยครั้งนี้ก็มาโรงพยาบาลด้วยสาเหตุอื่น คือยังไม่เคยมีรอบประจำเดือนเลยจนอายุ 27 ปี ซึ่งเป็นวัยที่ควรจะมีมานานแล้ว หากได้มาโรงพยาบาลด้วยสาเหตุของระดับสติปัญญาไม่