

# คู่มือการให้คำแนะนำแก่ผู้ป่วย เกี่ยวกับพันธุศาสตร์ของระบบสืบพันธุ์



# สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์	04
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม	14
การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย	38
Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก	54
การถ่ายทอดทางพันธุกรรมจากยีนตำแหน่งเดียว	64

คู่มือการให้คำแนะนำมีจุดมุ่งหมายเพื่อให้ข้อมูลเบื้องต้นเกี่ยวกับการให้คำแนะนำทางพันธุศาสตร์แก่ผู้ให้บริการด้านสุขภาพและเพื่อวัตถุประสงค์ทางการศึกษาโดยทั่วไปเท่านั้น คู่มือนี้ไม่ได้มีจุดมุ่งหมายเพื่อใช้แทนความเห็นทางวิชาชีพของผู้ให้บริการด้านสุขภาพในการให้บริการหรือให้คำแนะนำทางการแพทย์

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์	04
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม	14
การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย	38
Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก	54
การถ่ายทอดทางพันธุกรรมจากยีนตำแหน่งเดียว	64

คู่มือการให้คำแนะนำมีจุดมุ่งหมายเพื่อให้ข้อมูลเบื้องต้นเกี่ยวกับการให้คำแนะนำทางพันธุศาสตร์แก่ผู้ให้บริการด้านสุขภาพและเพื่อวัตถุประสงค์ทางการศึกษาโดยทั่วไปเท่านั้น คู่มือนี้ไม่ได้มีจุดมุ่งหมายเพื่อใช้แทนความเห็นทางวิชาชีพของผู้ให้บริการด้านสุขภาพในการให้บริการหรือให้คำแนะนำทางการแพทย์

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# ภาพรวมทางพันธุศาสตร์



สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทาง  
เลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# ภาพรวมทางพันธุศาสตร์



สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

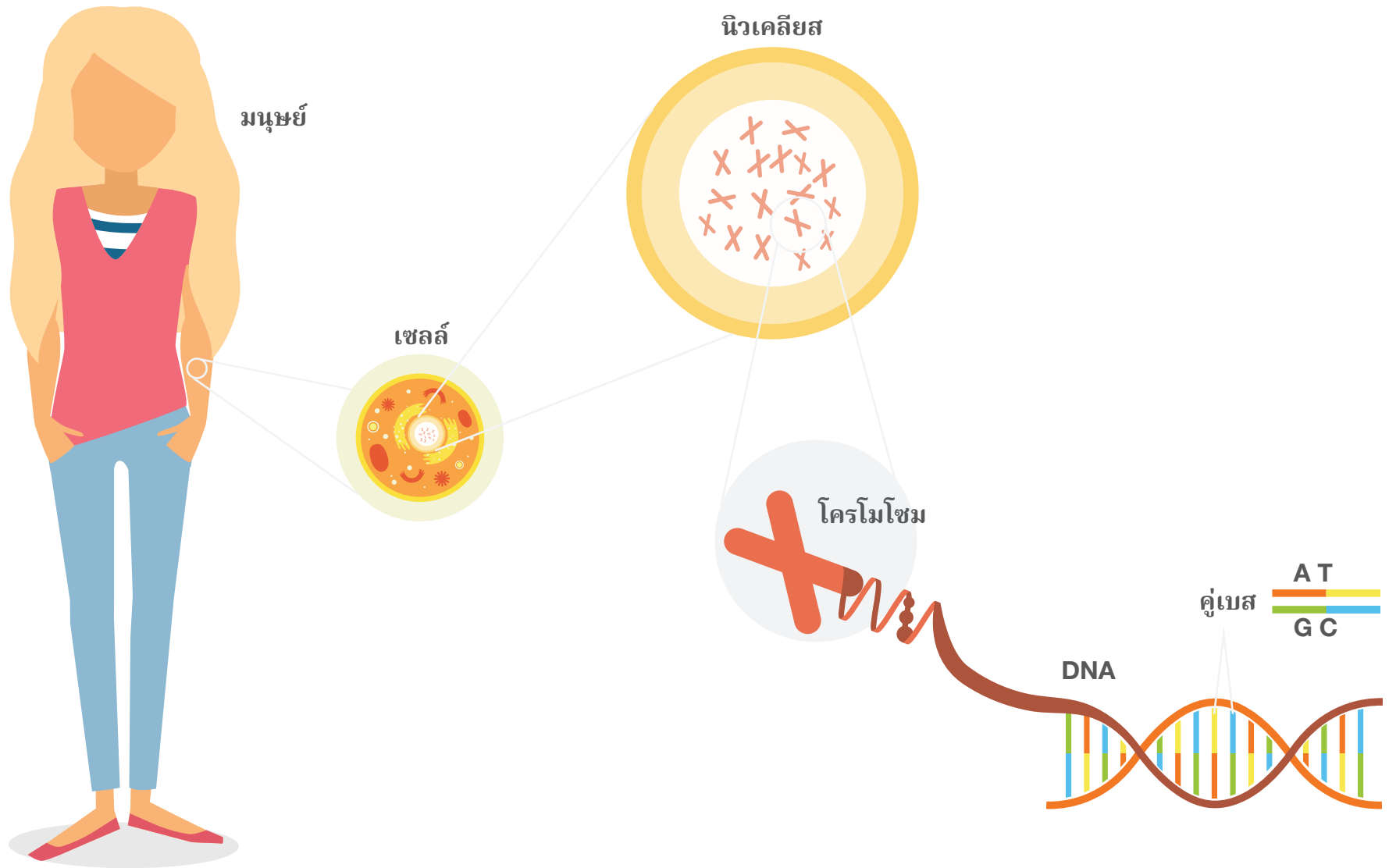
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

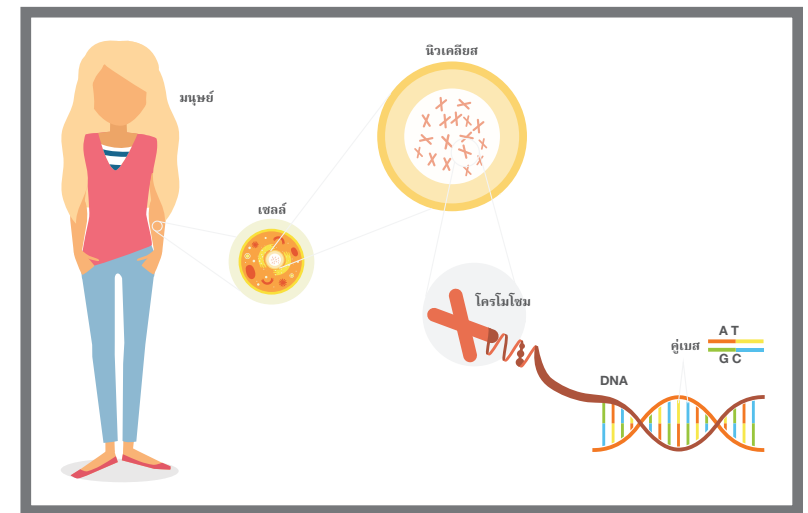
# เซลล์ โครโมโซม และ DNA



- สารบัญ
- ภาพรวมทางพันธุศาสตร์
- ภาวะผิดปกติของโครโมโซม
- การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย
- Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก
- การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# เซลล์ โครโมโซม และ DNA

- ร่างกายของมนุษย์ประกอบด้วยเซลล์นับล้านล้านเซลล์
- ภายในนิวเคลียสของเซลล์มีโครงสร้างที่เรียกว่าโครโมโซม โครโมโซมประกอบด้วย DNA
- DNA ประกอบด้วยเบสสี่ตัว (A, T, G, C) เบสเหล่านี้เป็นโครงสร้างพื้นฐานของยีน
  - ลำดับที่แตกต่างกันออกไปของเบสทั้งสี่ประกอบกันเป็นยีน มนุษย์มียีนประมาณ 20,000 ยีน



US National Library of Medicine. Help Me Understand Genetics: Cells and DNA  
<https://ghr.nlm.nih.gov/primer/basics.pdf> เผยแพร่เมื่อ 30 พฤษภาคม 2559 เข้าถึงข้อมูลเมื่อ 6 มิถุนายน 2559

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

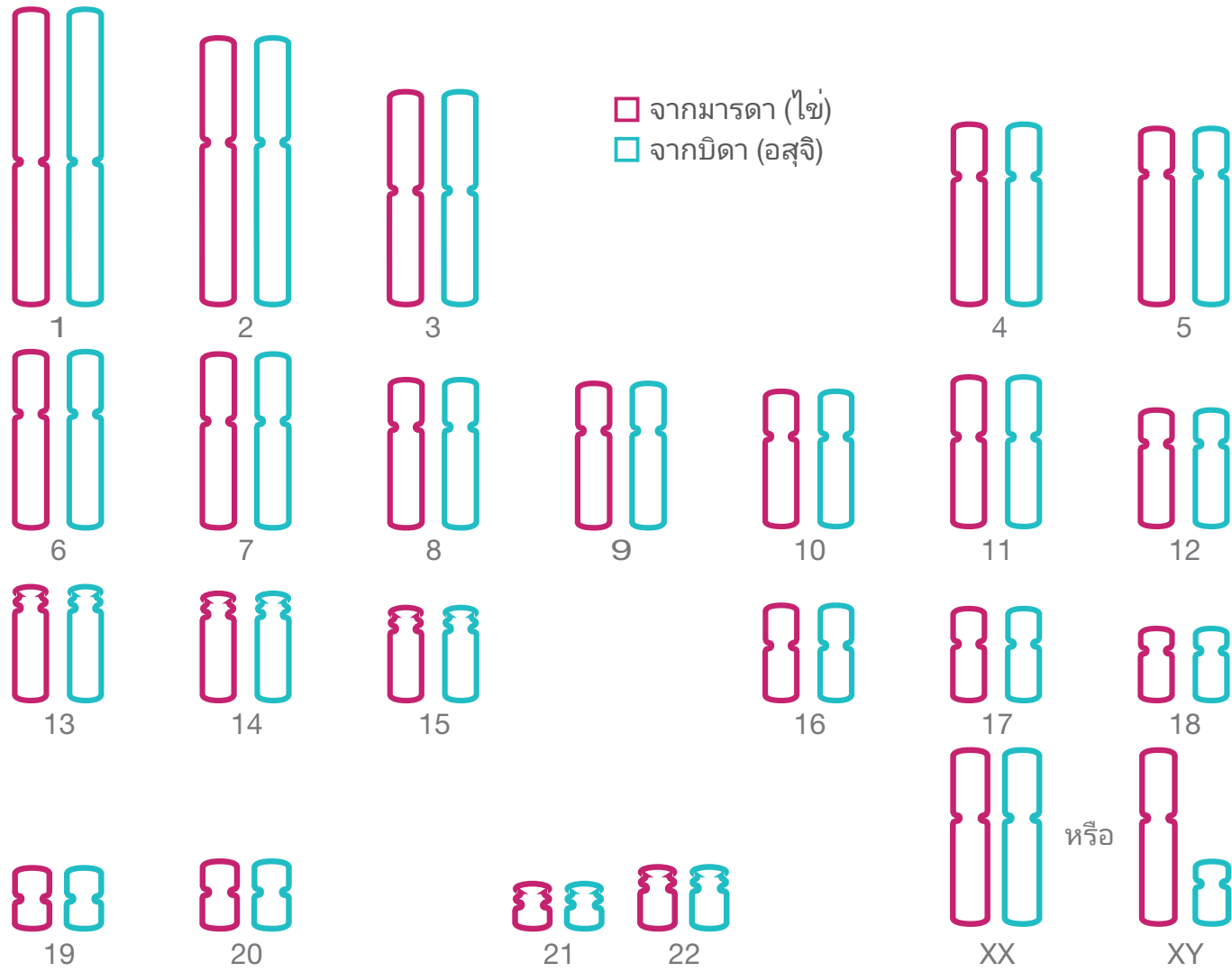
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

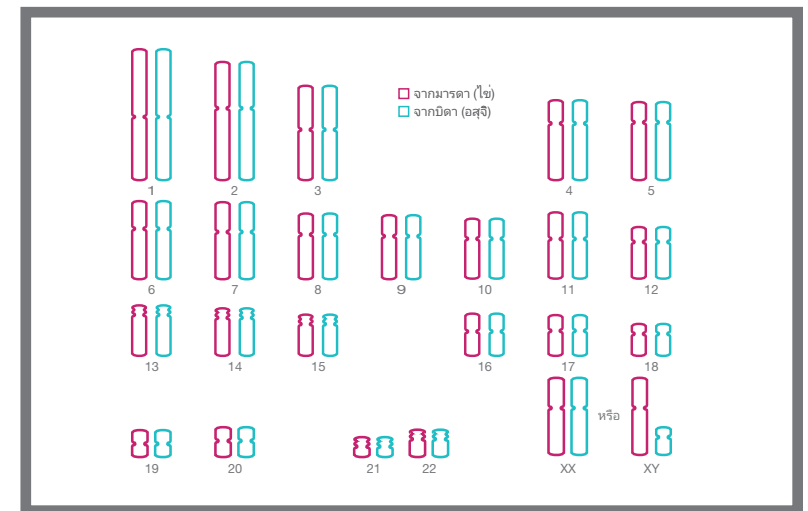
# โครโมโซมของมนุษย์





# โครโมโซมของมนุษย์

- มนุษย์มีโครโมโซมอยู่ 23 คู่ (มีโครโมโซมรวมทั้งหมด 46 แท่ง)
  - สำเนาโครโมโซมแต่ละคู่จะมีจะแท่งหนึ่งที่ได้มาจากมารดา (ไข่) และอีกแท่งหนึ่งที่ได้มาจากบิดา (อสุจิ)
- โครโมโซม 22 คู่แรกเรียกว่าออโตโซม และจะเหมือนกันในเพศชายและเพศหญิง
- โครโมโซมคู่ที่ 23 เรียกว่าโครโมโซมเพศ เพศหญิงจะมีโครโมโซม X จำนวนสองแท่ง ส่วนในเพศชายจะมีโครโมโซม X หนึ่งแท่ง และโครโมโซม Y หนึ่งแท่ง



Gardner RJM, Sutherland GR, Schaffer LG. *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling*. 4th ed. New York, NY: Oxford University Press; 2012.

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

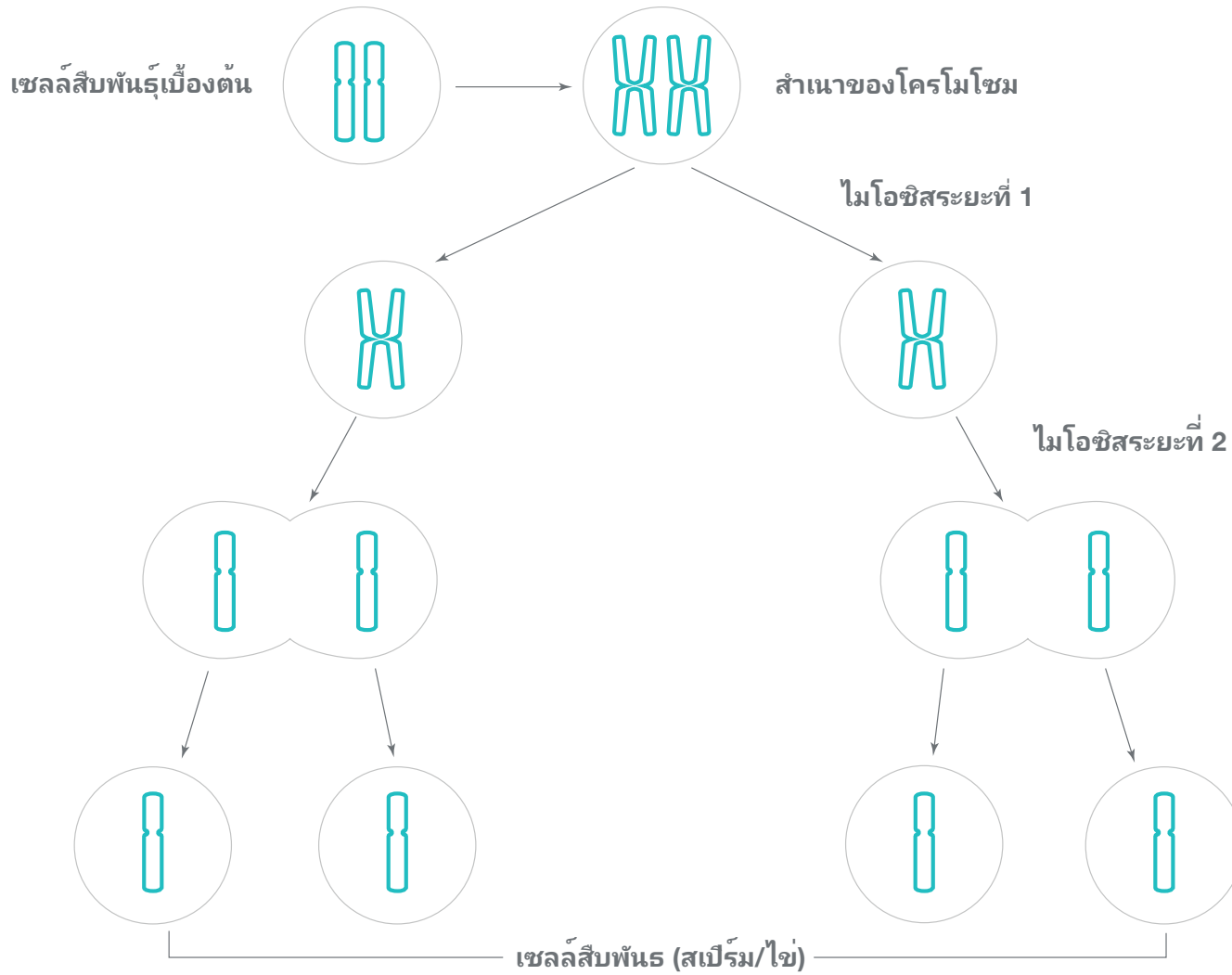
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

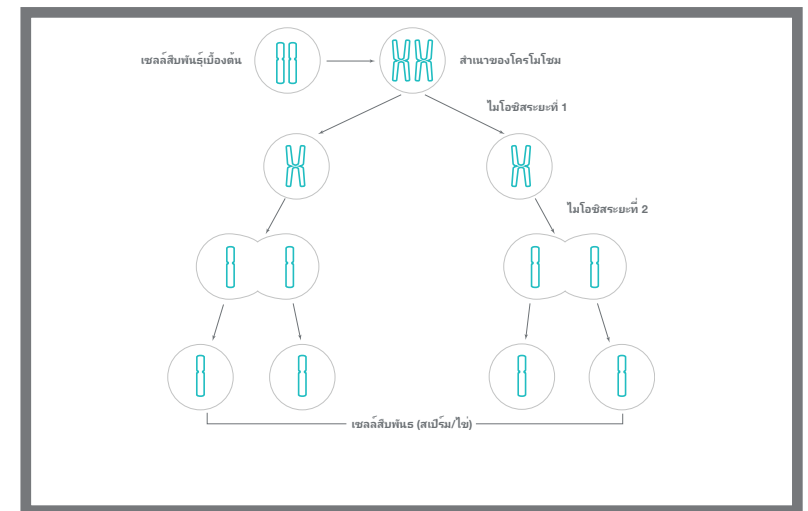
การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# ไมโอซิส: การผลิตเซลล์อสุจิและไข่



# ไมโอซิส: การผลิตเซลล์อสุจิและไข่

- ไมโอซิสเป็นกระบวนการผลิตเซลล์ไข่และเซลล์อสุจิ (เซลล์สืบพันธุ์)
- ระหว่างกระบวนการไมโอซิส คู่โครโมโซมจะถูกแยกออกจากกันเพื่อที่เซลล์สืบพันธุ์แต่ละเซลล์จะได้มีสำเนาของโครโมโซมแต่ละแท่งอยู่หนึ่งสำเนา (รวมเป็น 23 แท่ง ซึ่งเป็นจำนวนครึ่งหนึ่งของจำนวนโครโมโซมทั้งหมดในเซลล์)
- เมื่อมีการปฏิสนธิ/การตั้งครรภ์ อสุจิจะเข้าไปรวมกับไข่เพื่อสร้างเป็นไซโกต ซึ่งจะกลายเป็นตัวอ่อน (ที่มีโครโมโซม 46 แท่ง)



Gardner RJM, Sutherland GR, Schaffer LG. *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling*. 4th ed. New York, NY: Oxford University Press; 2012.

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

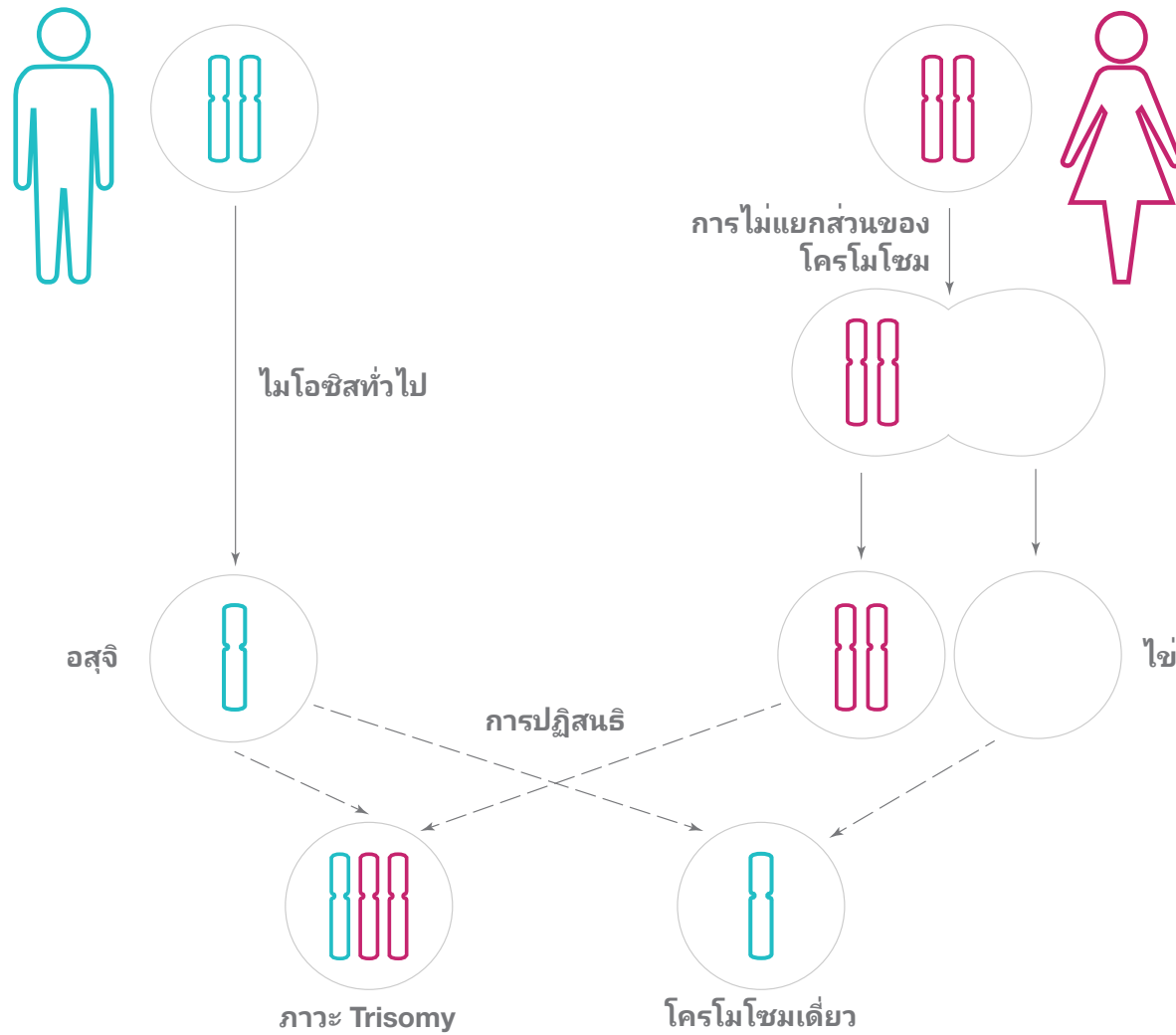
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในอโตโซมที่พบได้ยาก

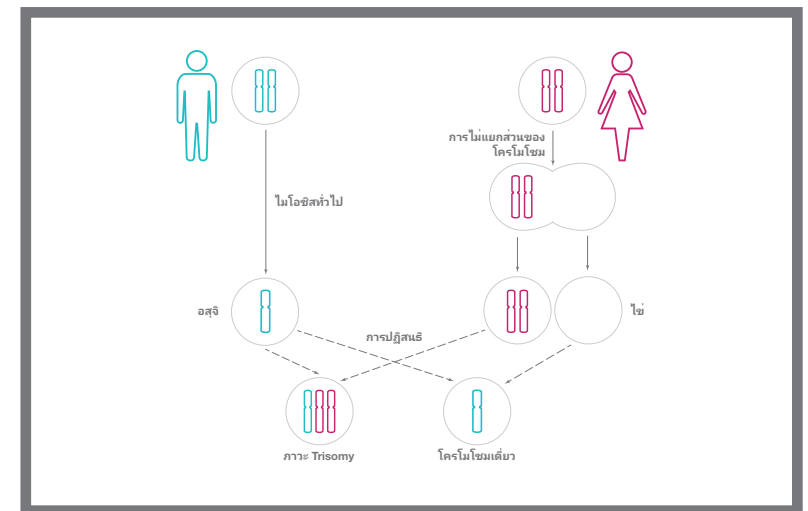
การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# การไม่แยกส่วนของโครโมโซมในกระบวนการไมโอซิส



# การไม่แยกส่วนของโครโมโซมในกระบวนการไมโอซิส

- การไม่แยกส่วนของโครโมโซมเป็นความล้มเหลวของโครโมโซมที่มีลักษณะเหมือนกันในการแยกตัวออกจากกันตามปกติระหว่างการแบ่งเซลล์ ทำให้มีจำนวนของโครโมโซมไม่ถูกต้อง (ที่รู้จักกันว่าเป็น ภาวะจำนวนโครโมโซมผิดปกติ)
  - การไม่แยกส่วนของโครโมโซมอาจเกิดขึ้นในกระบวนการไมโอซิสของทั้งเพศชายและเพศหญิง
- ชนิดของภาวะจำนวนโครโมโซมผิดปกติ:
  - Trisomy: โครโมโซมชุดหนึ่งมีสามแท่ง
  - Monosomy: โครโมโซมชุดหนึ่งมีเพียงแท่งเดียว
- ภาวะที่มีจำนวนโครโมโซมผิดปกติอาจทำให้เกิดผลดังนี้:
  - ตัวอ่อนไม่สามารถฝังตัวได้
  - สูญเสียการตั้งครรภ์/การแท้ง
  - ทารกกำเนิดโดยมีภาวะผิดปกติของโครโมโซม (เช่น Trisomy 21 ซึ่งรู้จักกันดีในชื่อ ดาวน์ซินโดรม ดาวน์ซินโดรม)



# ภาวะผิดปกติของโครโมโซม



สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทาง  
เลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# ภาวะผิดปกติของโครโมโซม



สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

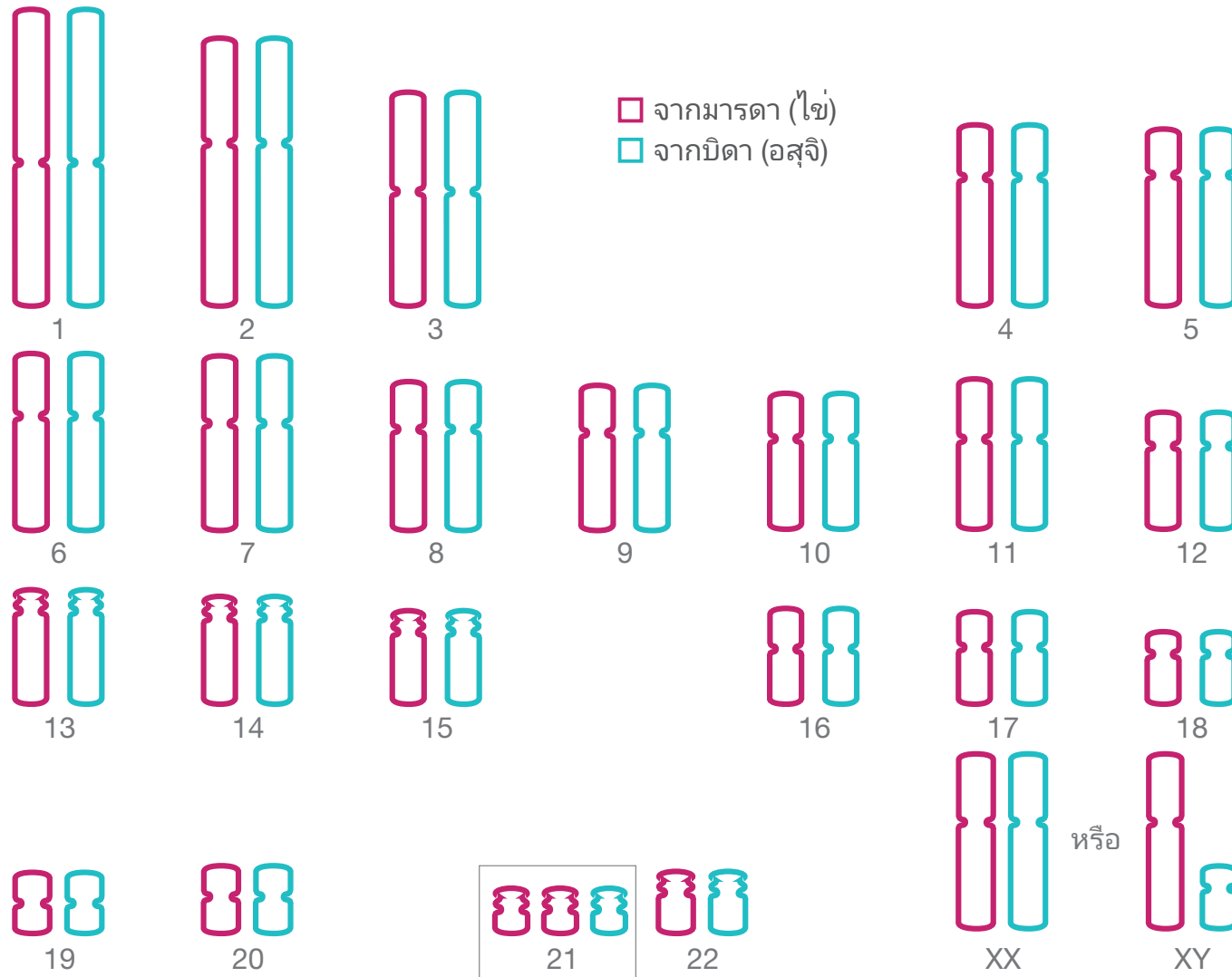
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทาง  
เลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

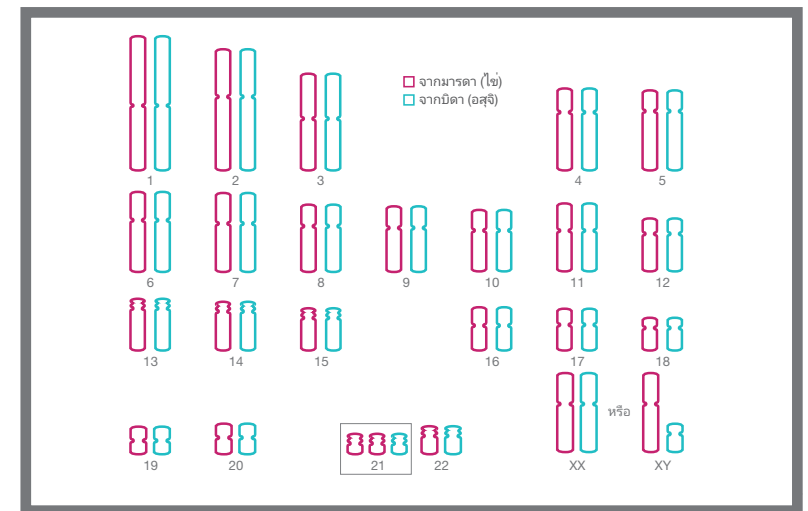
# Trisomy 21 (ดาว์นซินโดรม)





# Trisomy 21 (ดาว์นซินโดรม)

- Trisomy 21 ถือเป็นภาวะผิดปกติของโครโมโซมที่พบบ่อยที่สุดในทารกเกิดมีชีพ
- Trisomy 21 เกิดขึ้น 1 คนในทารกเกิดมีชีพทุก 660 คนโดยประมาณ
- ลักษณะอาการแตกต่างกันออกไป ลักษณะที่พบได้ทั่วไปของ Trisomy 21 ได้แก่
  - มีความบกพร่องทางสติปัญญาในระดับน้อยถึงปานกลาง และมีพัฒนาการช้า
  - ใบหน้ามีลักษณะเฉพาะ
  - มีความผิดปกติในโครงสร้างของหัวใจ
  - ความตึงตัวของกล้ามเนื้อไม่ดีหรือมีน้อย
  - สามารถมีชีวิตอยู่ได้ถึงวัยผู้ใหญ่



Jones KL, Jones MC, del Campo M. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. 7th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2013.

Your guide to understanding genetic conditions: Down syndrome. Genetics Home Reference. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/down-syndrome>. เข้าถึงข้อมูลเมื่อ 4 เมษายน 2561

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

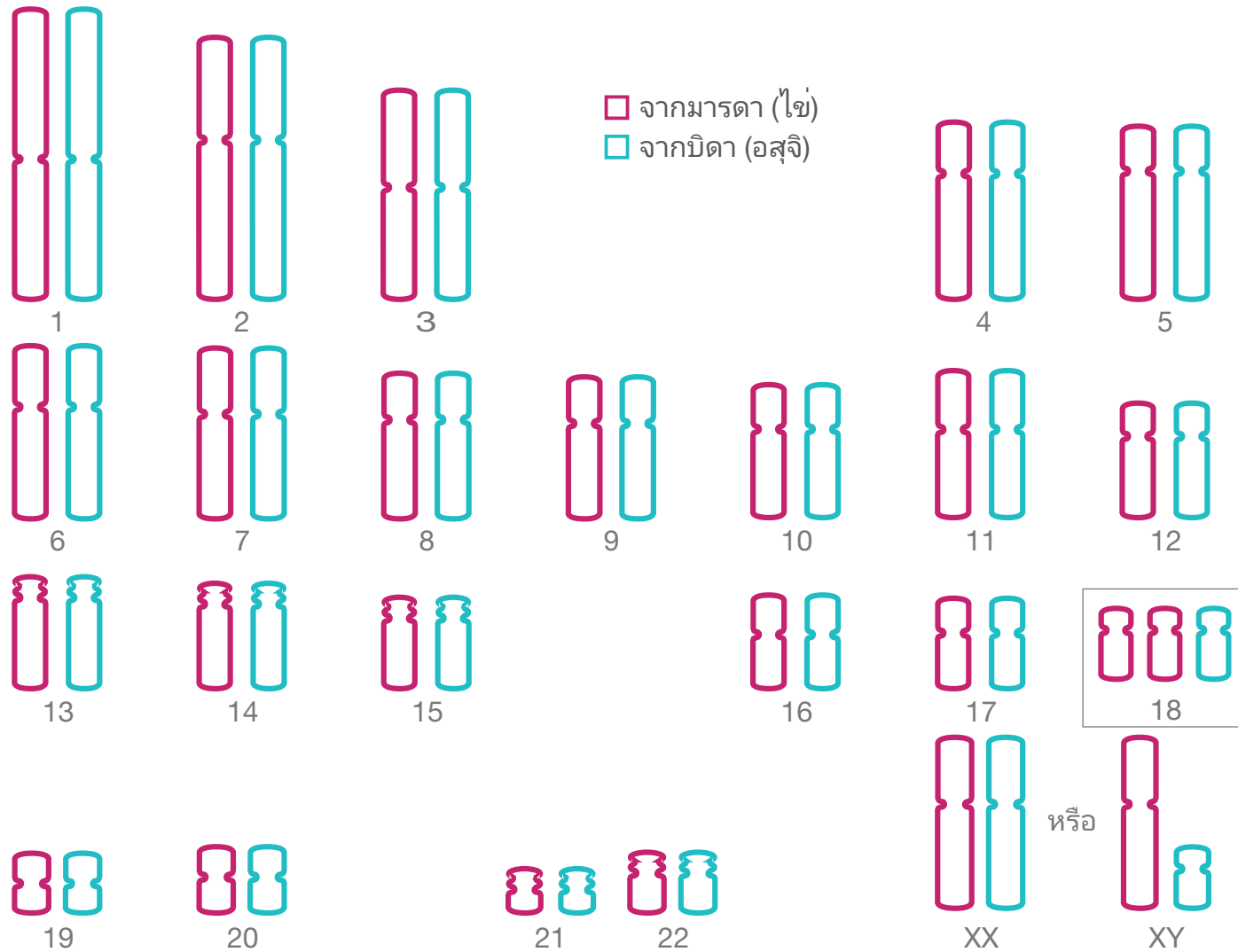
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

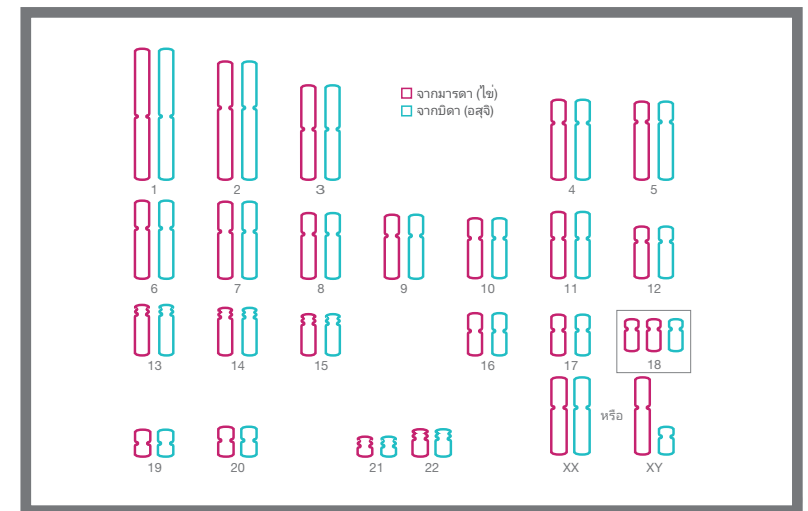
การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# Trisomy 18 (เอ็ดเวิร์ดซินโดรม)



# Trisomy 18 (เอ็ดเวิร์ดซินโดรม)

- Trisomy 18 เกิดขึ้นในทารก 1 คนจากทารกเกิดมีชีพทุก 3,333 คนโดยประมาณ
- ตามปกติแล้วมีอายุคาดเฉลี่ยน้อยกว่าหนึ่งปี
- ลักษณะอาการแตกต่างกันออกไป ลักษณะที่พบได้ทั่วไปของ Trisomy 18 ได้แก่
  - ภาวะทารกในครรภ์เติบโตช้า
  - มีความตึงตัวของกล้ามเนื้อเพิ่มขึ้น
  - ตำแหน่งมือและ/หรือเท้าผิดปกติ
  - มีความผิดปกติในหัวใจและอวัยวะอื่น ๆ
  - มีความบกพร่องทางสติปัญญาและพัฒนาการช้าอย่างรุนแรง



Jones KL, Jones MC, del Campo M. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. 7th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2013.

Your guide to understanding genetic conditions: Trisomy 18. Genetics Home Reference. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-18>. เข้าถึงข้อมูลเมื่อ 4 เมษายน 2561

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

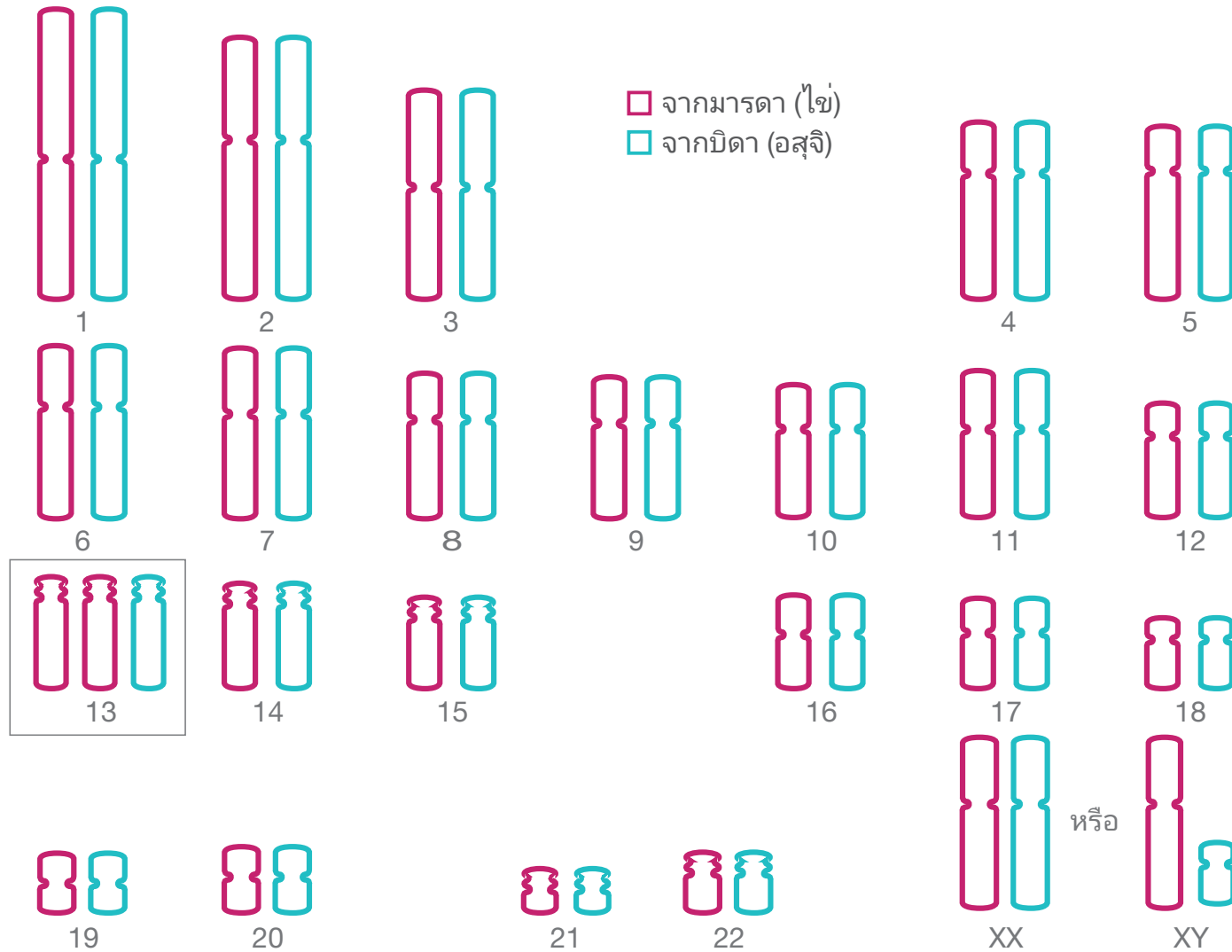
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

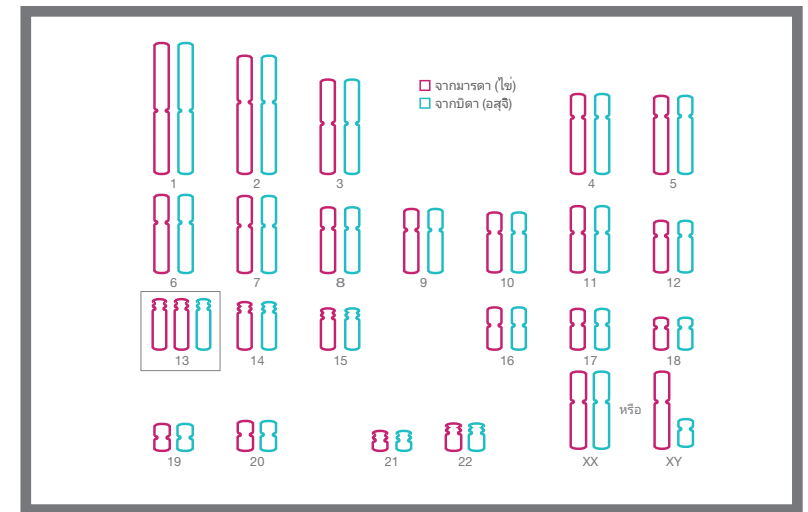
การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# Trisomy 13 (พาทัวซินโดรม)



# Trisomy 13 (พาทัวซินโดรม)

- Trisomy 13 เกิดขึ้นในทารก 1 คนจากทารกเกิดมีชีพทุก 5,000 คนโดยประมาณ
- ตามปกติแล้วมีอายุคาดเฉลี่ยน้อยกว่าหนึ่งปี
- ลักษณะอาการแตกต่างกันออกไป ลักษณะที่พบได้ทั่วไปของ Trisomy 13 ได้แก่
  - มีความผิดปกติของหัวใจ สมอง ไต
  - ปากและ/หรือเพดานปิดไม่สนิท (ปากแหว่ง เพดานโหว่)
  - มีความบกพร่องทางพัฒนาการและสติปัญญาอย่างรุนแรง



Jones KL, Jones MC, del Campo M. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. 7th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2013.

Your guide to understanding genetic conditions: Trisomy 13. Genetics Home Reference. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-13>. เข้าถึงข้อมูลเมื่อ 4 เมษายน 2561

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

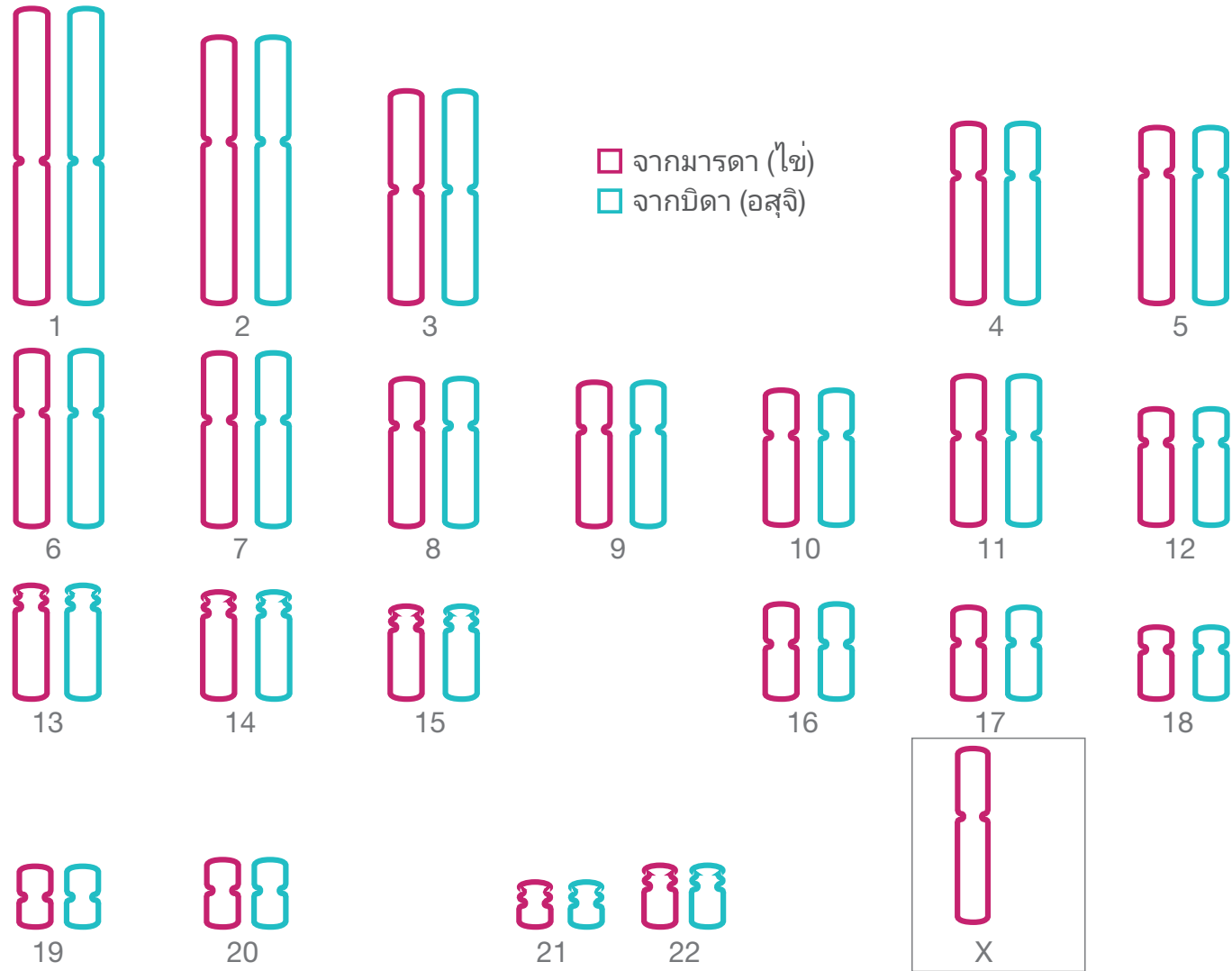
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

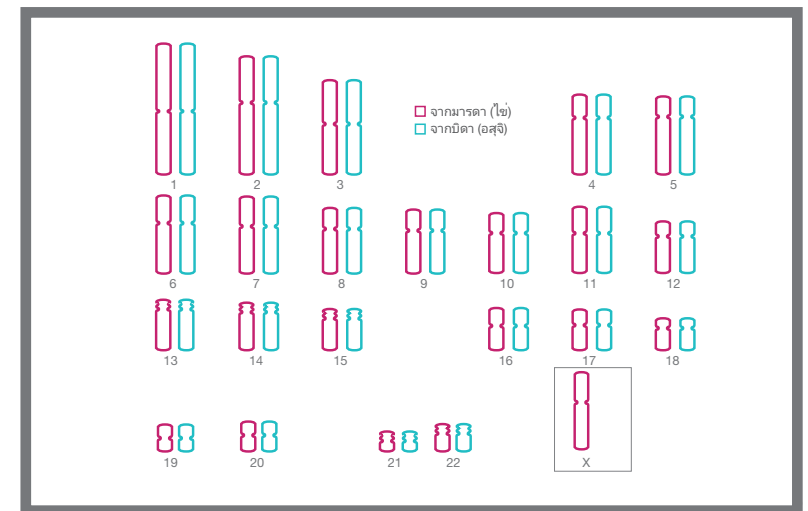
การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# Monosomy X (เทอร์เนอร์ซินโดรม)



# Monosomy X (เทอร์เนอร์ซินโดรม)

- Monosomy X จะเกิดขึ้นในทารก 1 คนจากทารกเกิดมีชีพเพศหญิงทุก 2,000 คนโดยประมาณ
  - การตั้งครรรภ์โดยมีภาวะ Monosomy X หลายรายลงเอยด้วยการแท้ง
- ลักษณะอาการแตกต่างกันออกไป ลักษณะโดยทั่วไปของ Monosomy X ได้แก่
  - มีความผิดปกติในโครงสร้างของหัวใจ
  - รูปร่างเตี้ย
  - ความผิดปกติในการทำงานของรังไข่แบบปฐมภูมิทำให้เกิดภาวะไม่มีประจำเดือนและมีบุตรยาก



Hook EB, Warburton D. *Hum Genet.* 2014;133(4):417-424.

Jones KL, Jones MC, del Campo M. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation.* 7th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2013.

Your guide to understanding genetic conditions: Turner syndrome. Genetics Home Reference. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/turner-syndrome>. เข้าถึงข้อมูลเมื่อ 4 เมษายน 2561

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

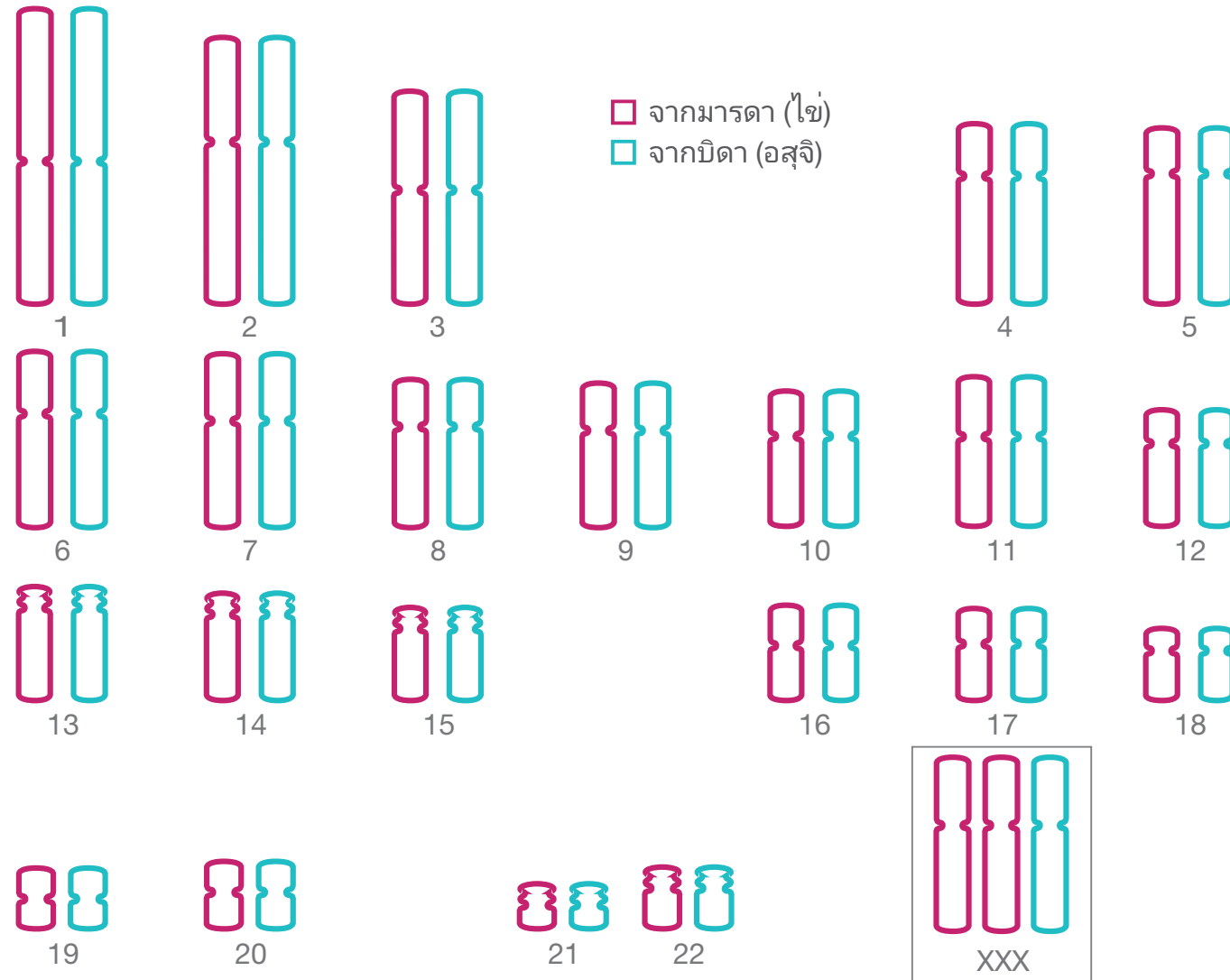
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

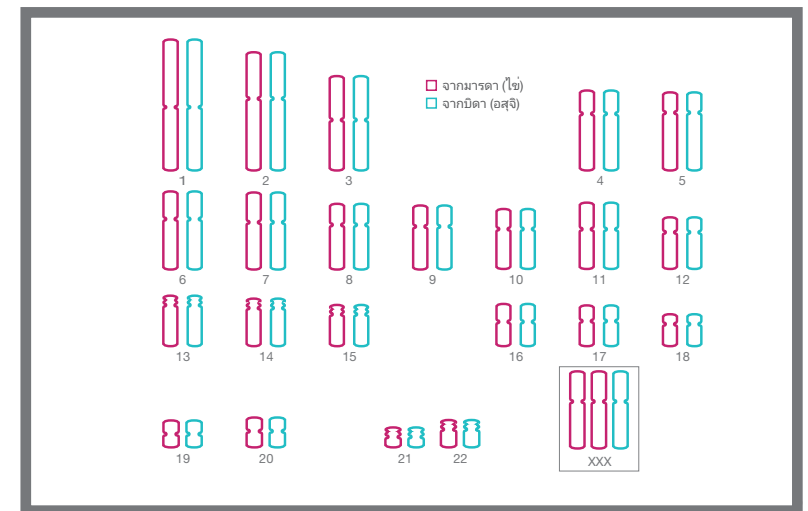
# 47,XXX (ทริปเปิลเอ็กซ์ซินโดรม)





## 47,XXX (ทริปเปิลเอ็กซ์ซินโดรม)

- 47,XXX เกิดขึ้นในทารก 1 คนจากทารกเกิดมีชีพเพศหญิงทุก 1,000 คนโดยประมาณ
- ผู้หญิงหลายคนที่มีภาวะ 47,XXX อาจไม่ปรากฏลักษณะที่สามารถมองเห็นได้
- ลักษณะอาการแตกต่างกันออกไป ลักษณะที่พบได้ทั่วไปของทริปเปิลเอ็กซ์ซินโดรม ได้แก่
  - สูงกว่าความสูงโดยเฉลี่ย
  - มีความบกพร่องในการเรียนรู้ พัฒนาการทางการพูดและภาษาล่าช้า
  - มีพัฒนาการด้านทักษะการเคลื่อนไหวที่ช้ากว่าปกติ
  - มีความบกพร่องทางพฤติกรรมและอารมณ์
  - ภาวะการมีบุตรและพัฒนาการทางเพศเป็นปกติ



Jones KL, Jones MC, del Campo M. Smith's *Recognizable Patterns of Human Malformation*. 7th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2013.

Your guide to understanding genetic conditions: Triple X syndrome. Genetics Home Reference. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/triple-x-syndrome>. เข้าถึงข้อมูลเมื่อ 4 เมษายน 2561

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

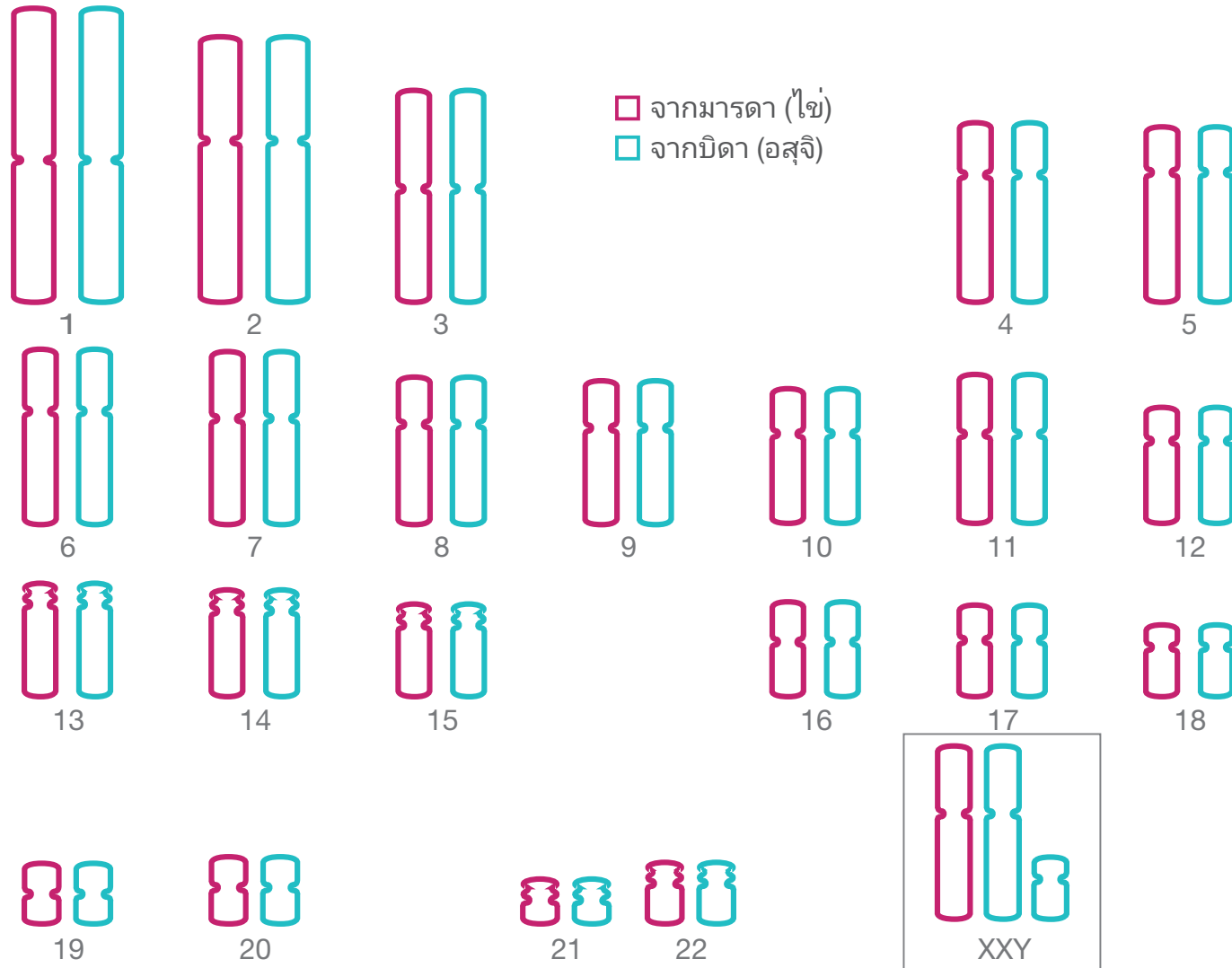
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

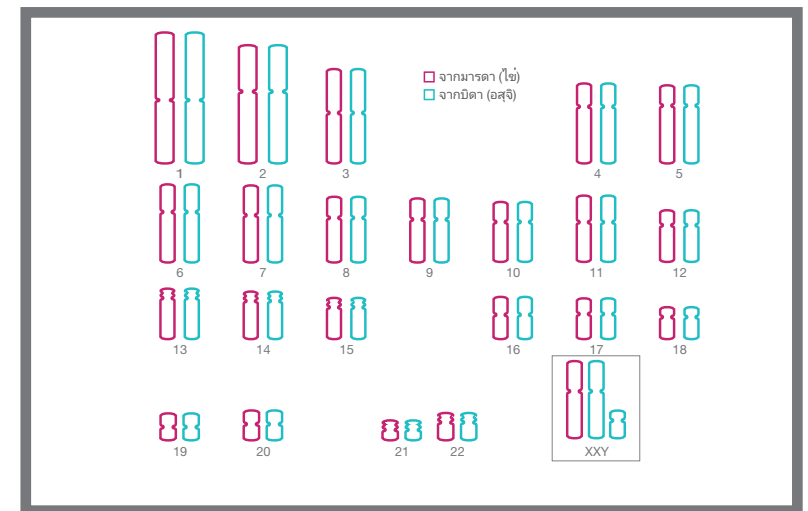
การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# 47,XXY (ไคลน์ฟีลเตอร์ซินโดรม)



## 47,XXY (ไคลน์ฟีลเตอร์ซินโดรม)

- 47,XXY พบได้ในทารก 1 คนจากทารกเกิดมีชีพเพศชายทุก 500 คนโดยประมาณ
- ลักษณะอาการแตกต่างกันออกไป ลักษณะที่พบได้ทั่วไปของไคลน์ฟีลเตอร์ซินโดรม ได้แก่
  - มีความบกพร่องในการเรียนรู้ พัฒนาการทางการพูดและภาษาล่าช้า
  - สูงกว่าความสูงโดยเฉลี่ย
  - อ่อนตะพัฒนาไม่สมบูรณ์
  - ภาวะมีบุตรยาก



Jones KL, Jones MC, del Campo M. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. 7th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2013.

Your guide to understanding genetic conditions: Klinefelter syndrome. Genetics Home Reference. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/klinefelter-syndrome>. เข้าถึงข้อมูลเมื่อ 4 เมษายน 2561

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

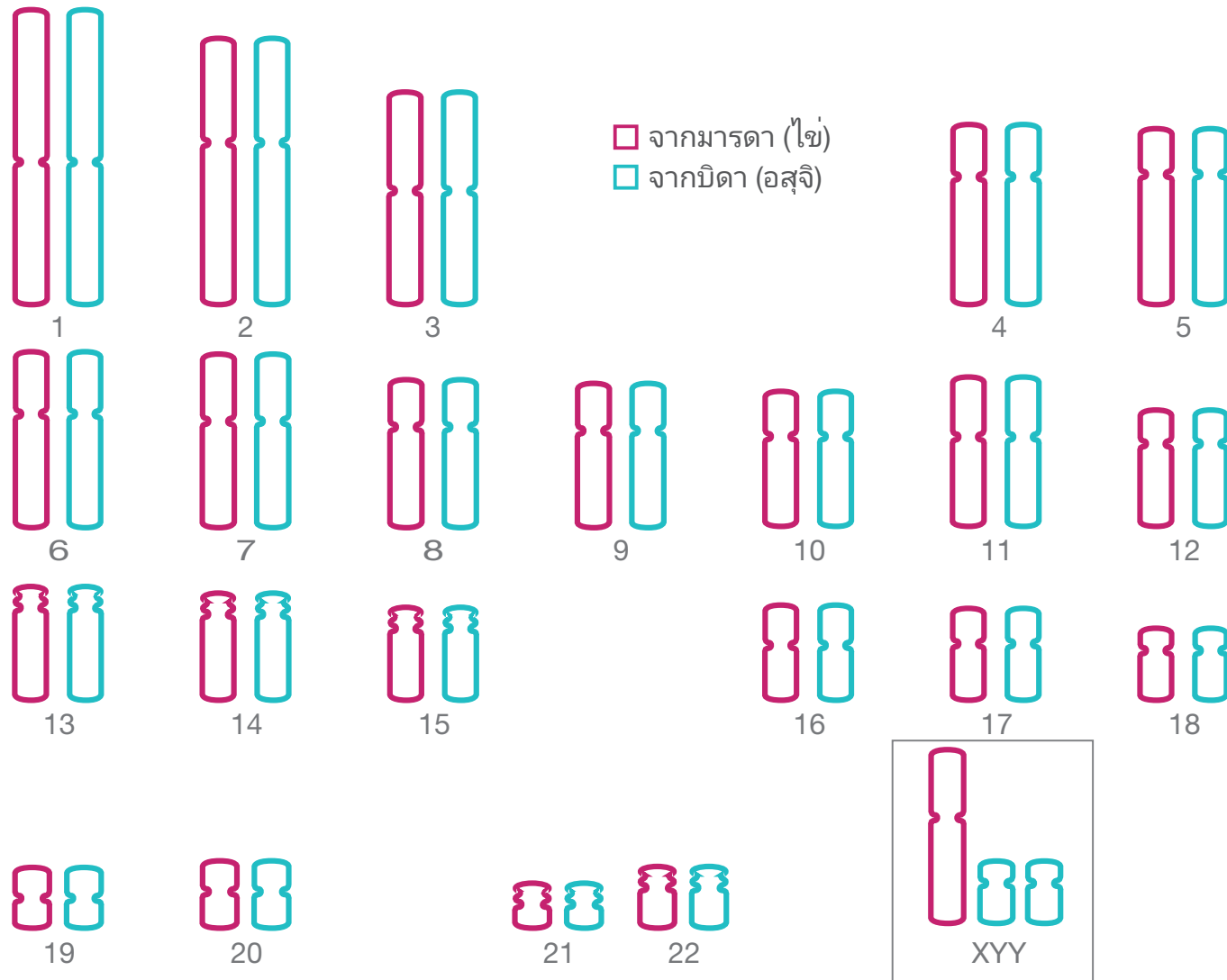
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

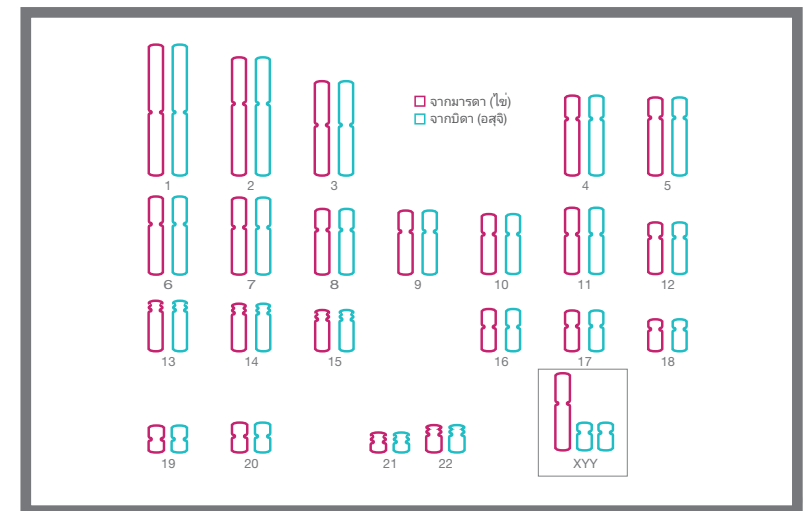
การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# 47,XYX (จาค็อบส์ซินโดรม)



## 47,XYY (จาค็อบส์ซินโดรม)

- 47,XYY เกิดขึ้นในทารก 1 คนจากทารกเกิดมีชีพเพศชายทุก 840 คนโดยประมาณ
- ลักษณะอาการแตกต่างกันออกไป ลักษณะที่พบได้ทั่วไปของจาค็อบส์ซินโดรม ได้แก่
  - มีความบกพร่องในการเรียนรู้ พัฒนาการทางการพูดและภาษาล่าช้า
  - มีความเสี่ยงต่อการเกิดภาวะอยู่ไม่นิ่งและขาดสมาธิเพิ่มขึ้น และอาจมีกลุ่มอาการออทิซึมเป็นครั้งคราว
  - ภาวะการมีบุตรปกติ



Jones KL, Jones MC, del Campo M. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. 7th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2013.

Your guide to understanding genetic conditions: 47,XYY syndrome. Genetics Home Reference. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/47xyy-syndrome>. เข้าถึงข้อมูลเมื่อ 4 เมษายน 2561

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

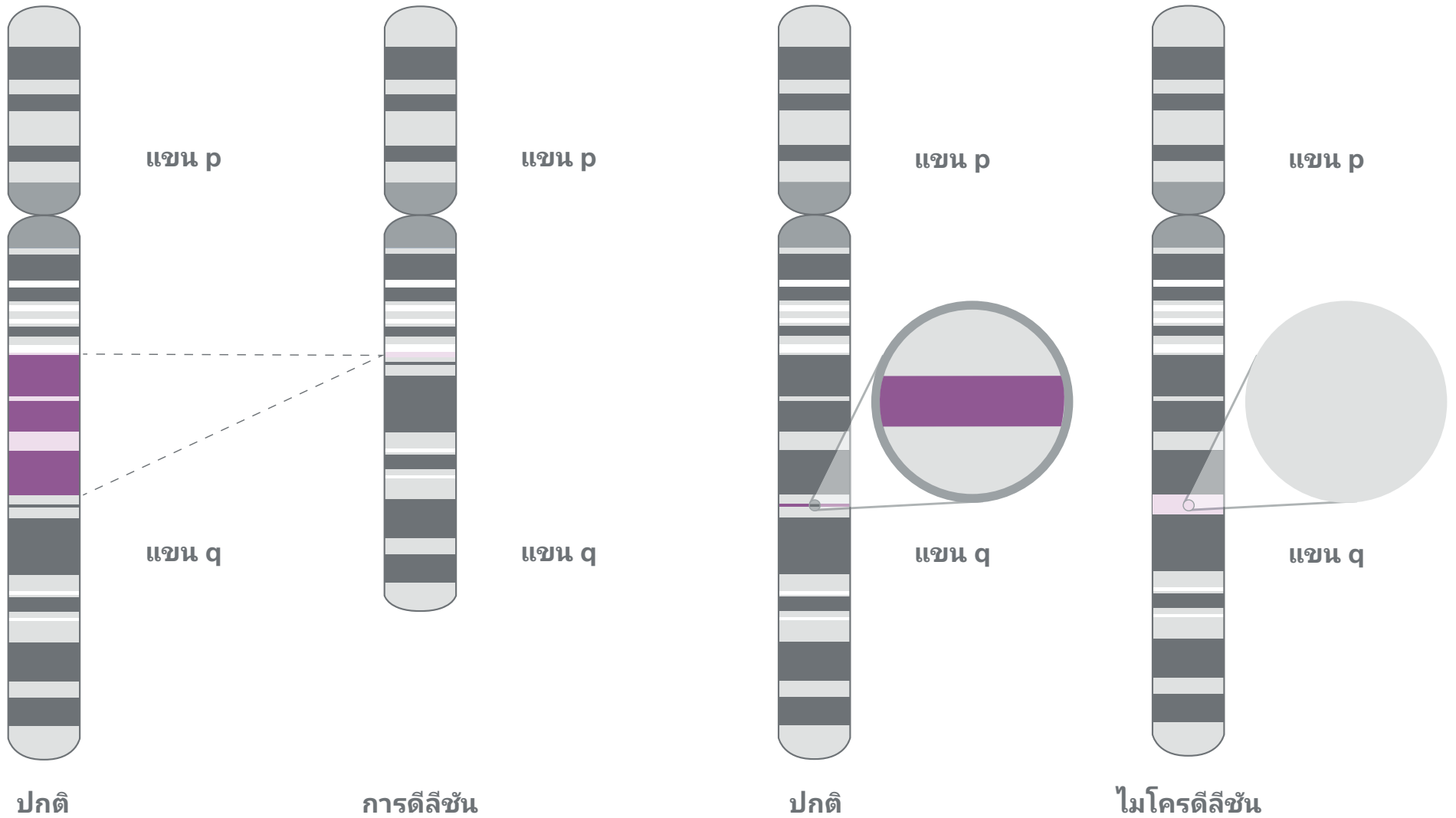
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

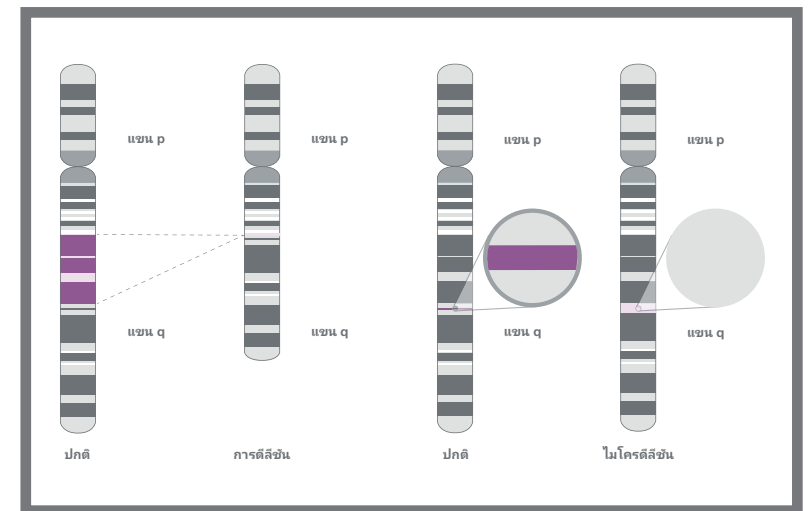
การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# การเกิดดีลีชันและไมโครดีลีชันของโครโมโซม



# การเกิดดีลีชันและไมโครดีลีชันของโครโมโซม

- การเกิดดีลีชันและไมโครดีลีชันของโครโมโซมเกิดจากมีชิ้นส่วนที่ประกอบเป็นโครโมโซมขาดหายไป
  - โดยทั่วไปแล้ว การเกิดไมโครดีลีชันมักเล็กลงไปจนไม่อาจมองเห็นได้ด้วยการวิเคราะห์แคริโอไทป์ตามแบบเดิมและจำเป็นต้องใช้การตรวจแบบเฉพาะทางเพื่อระบุภาวะนี้
- การเกิดดีลีชันและไมโครดีลีชันของโครโมโซมอาจทำให้เกิดภาวะบกพร่องทางสติปัญญา ความบกพร่องทางพัฒนาการ และ/หรือความผิดปกติแต่กำเนิด



Gardner RJM, Sutherland GR, Schaffer LG. *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling*. 4th ed. New York, NY: Oxford University Press; 2012.

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

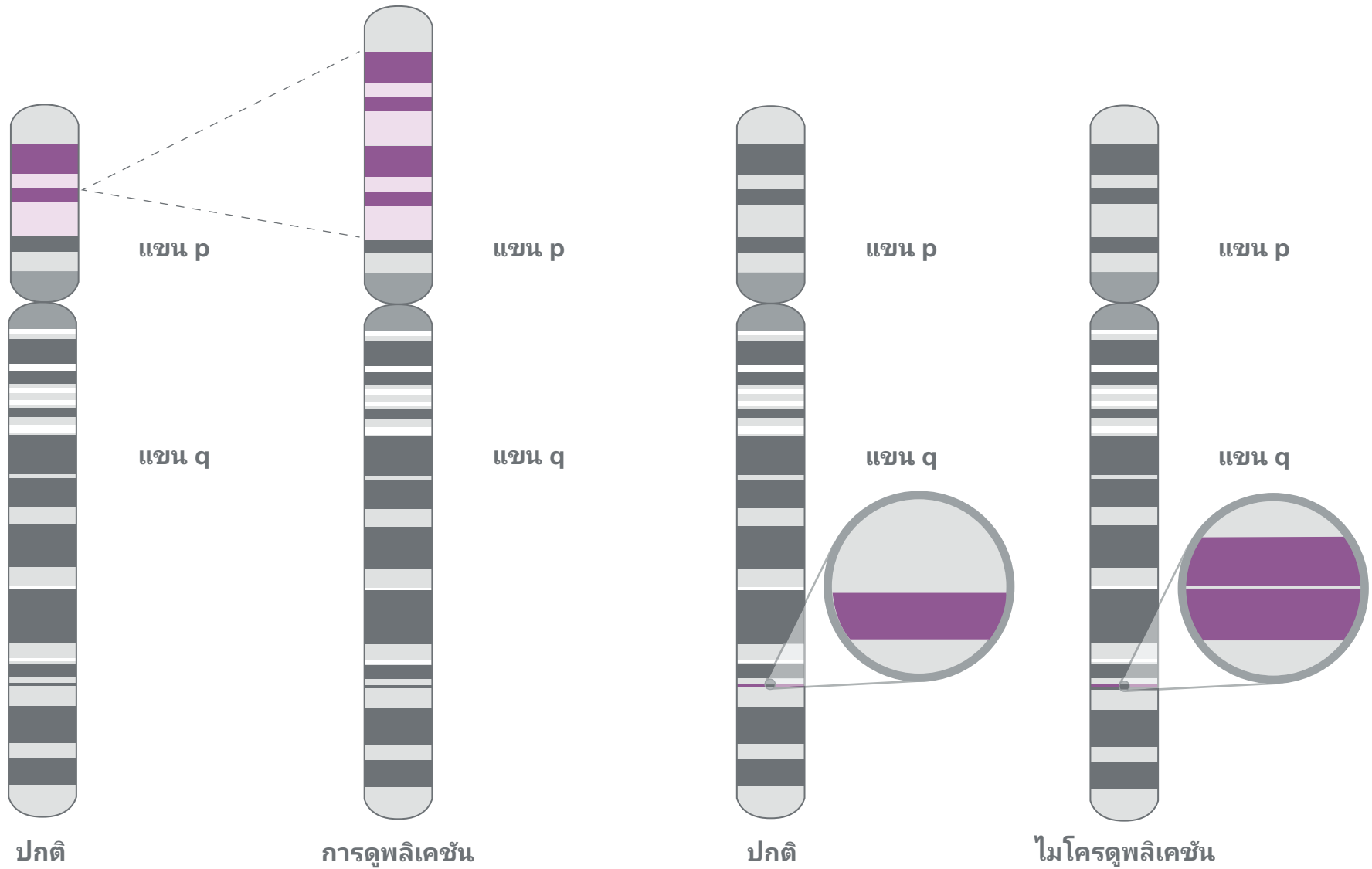
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

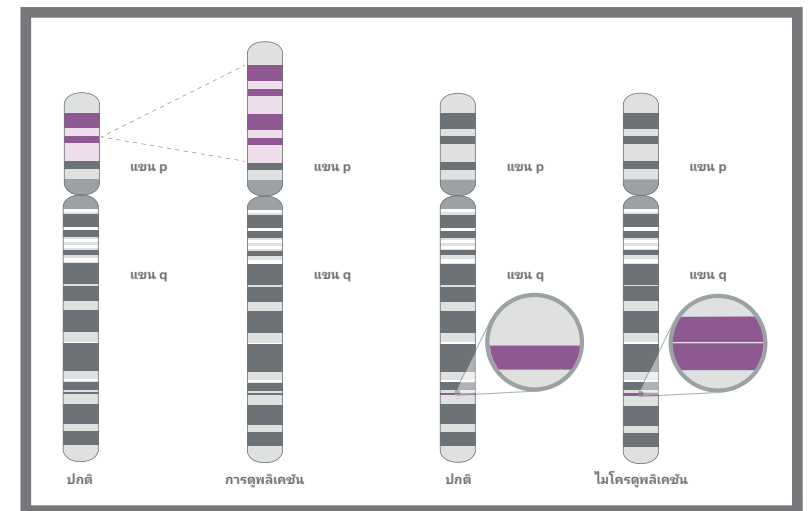
# การเกิดดิวพลีเคชันและไมโครดิวพลีเคชันของไมโครโซม





# การเกิดดuplications และไมโครดuplications ของไมโครโซม

- การเกิดดuplications และไมโครดuplications มีสาเหตุมาจากชิ้นส่วนที่เกินมาของส่วนประกอบโครโมโซม
  - โดยทั่วไปแล้ว การเกิดไมโครดuplications มักเล็กเกินไปจนไม่อาจมองเห็นได้ด้วยการวิเคราะห์แคริโอไทป์ตามแบบเดิมและจำเป็นต้องใช้การตรวจแบบเฉพาะทางเพื่อระบุภาวะนี้
- การเกิดดuplications และไมโครดuplications ของไมโครโซมอาจทำให้เกิดภาวะบกพร่องทางสติปัญญา ความบกพร่องทางพัฒนาการ และ/หรือความผิดปกติแต่กำเนิด



Gardner RJM, Sutherland GR, Schaffer LG. *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling*. 4th ed. New York, NY: Oxford University Press; 2012.

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

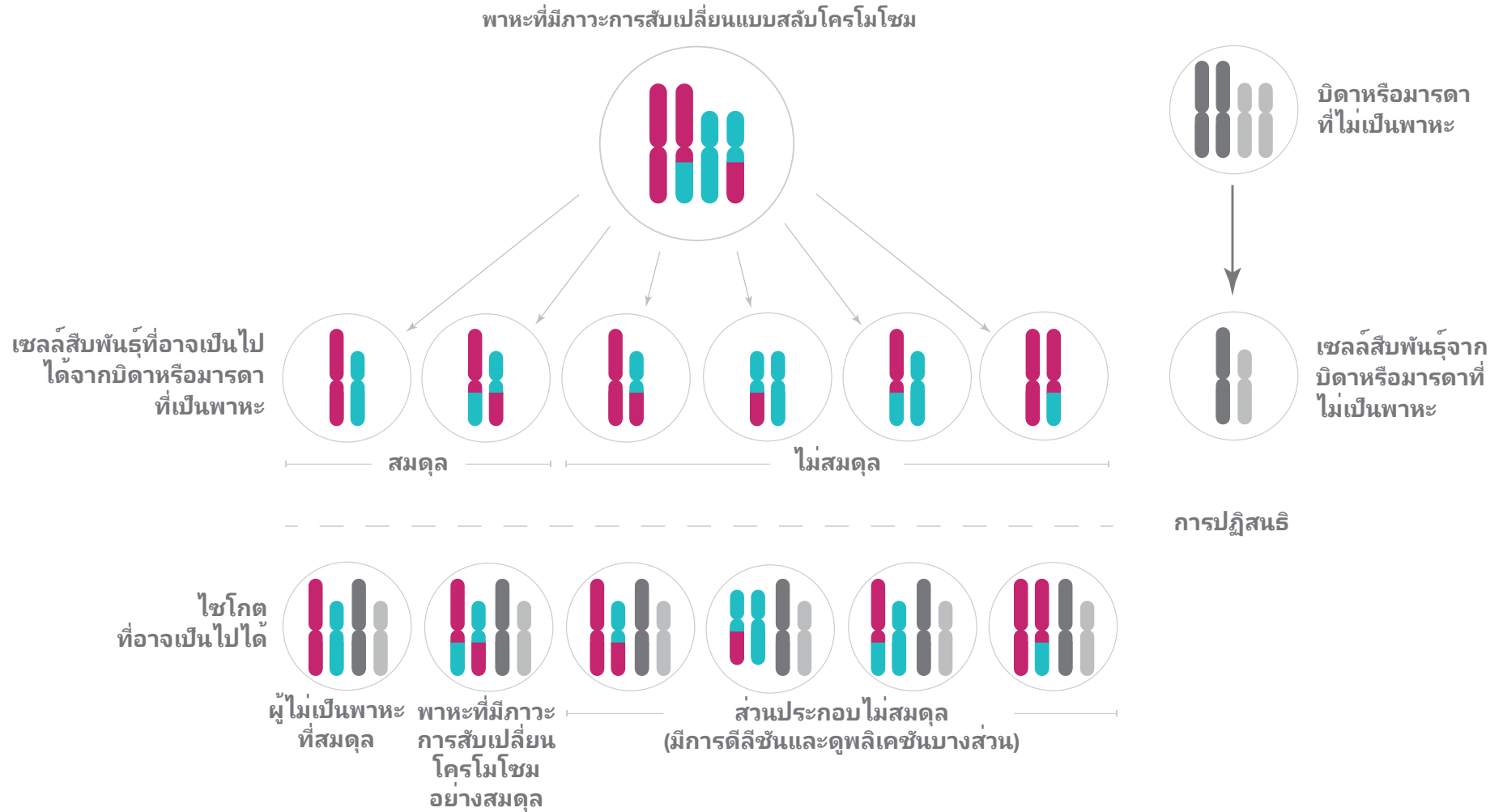
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

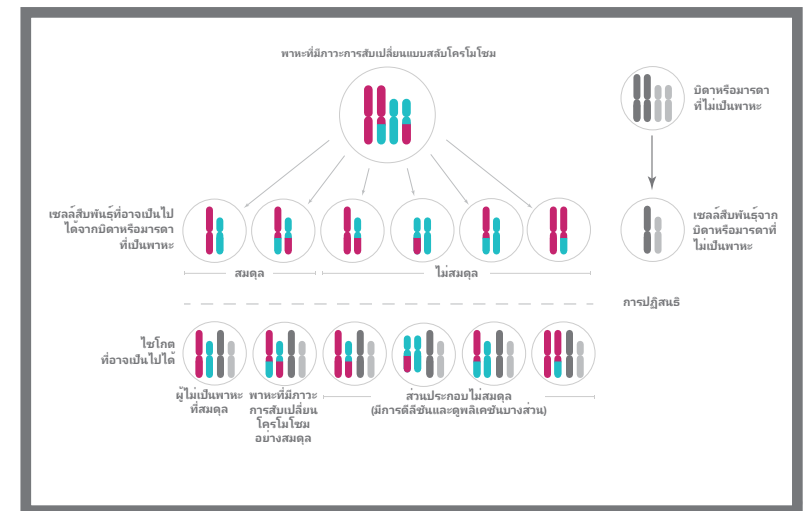
การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# การสับเปลี่ยนโครโมโซม: การสลับโครโมโซม



# การสับเปลี่ยนโครโมโซม: การสลับโครโมโซม

- การสับเปลี่ยนแบบสลับโครโมโซมเป็นผลมาจากการที่โครโมโซมที่แตกต่างกันสองชุดมีการแลกเปลี่ยนชิ้นส่วนกัน
- การสับเปลี่ยนแบบสลับโครโมโซมอย่างสมดุพบได้ใน 1 คนจาก 500 คนโดยประมาณ
- คนที่เป็นพาหะการสับเปลี่ยนแบบสลับโครโมโซมอย่างสมดุลมักไม่มีลักษณะอาการใด แต่อาจมีความเสี่ยงต่อ:
  - ภาวะมีบุตรยาก
  - การสูญเสียการตั้งครรภ์ซ้ำๆ
  - ให้กำเนิดทารกที่มีความผิดปกติแต่กำเนิด มีความบกพร่องทางสติปัญญาและพัฒนาการ



Gardner RJM, Sutherland GR, Schaffer LG. *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling*. 4th ed. New York, NY: Oxford University Press; 2012.

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

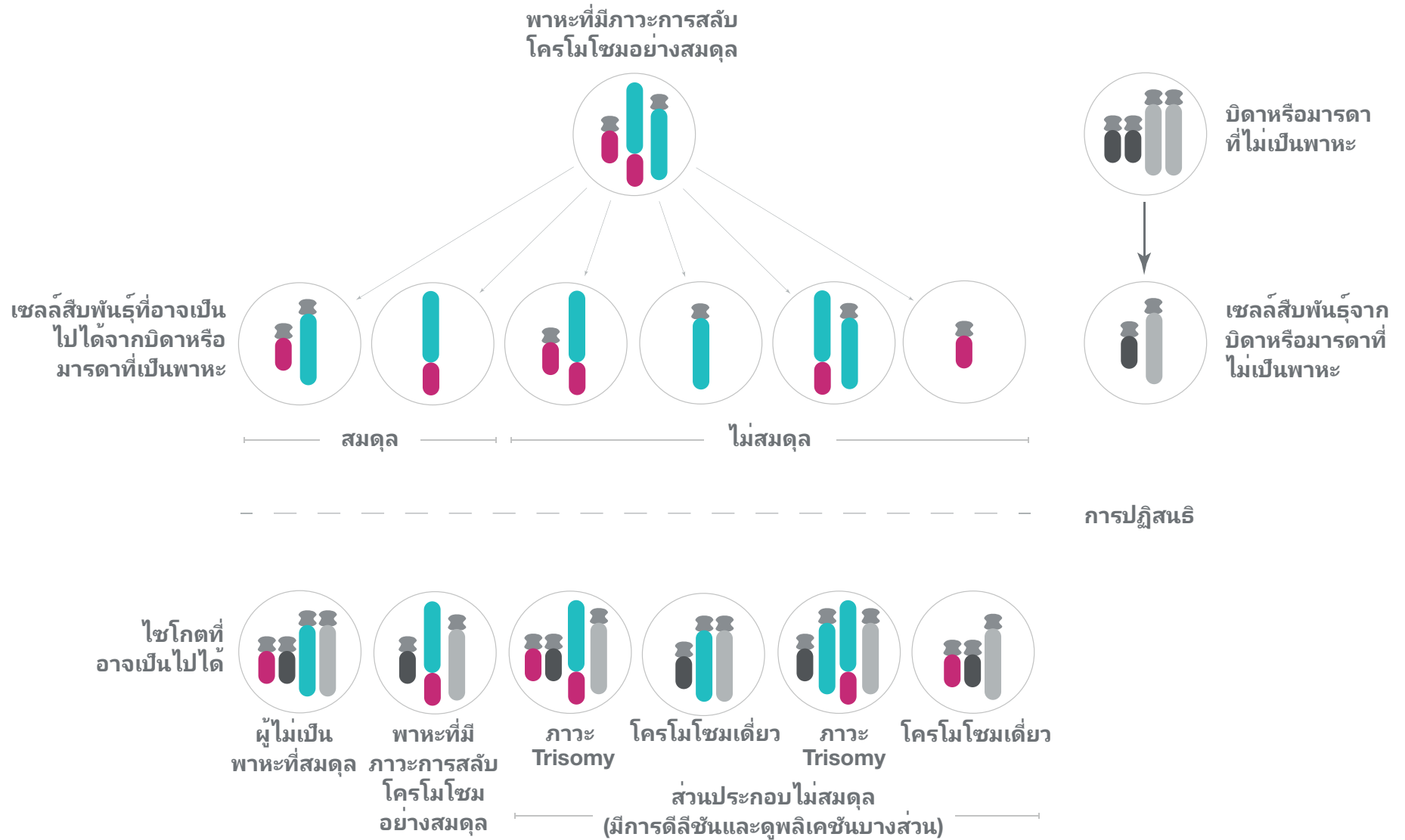
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

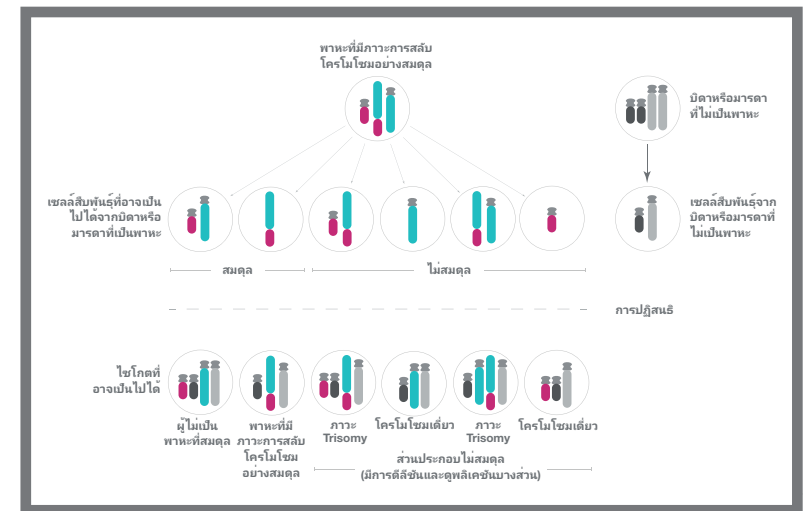
การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# การสับเปลี่ยนโครโมโซม: โรเบิร์ตโซเนียน



# การสับเปลี่ยนโครโมโซม: โรเบิร์ตโซเนียน

- การสับเปลี่ยนโครโมโซมแบบโรเบิร์ตโซเนียนจะเกิดขึ้นเมื่อมีโครโมโซมโรเบิร์ตโซเนียนสองตัว (13, 14, 15, 21, 22) มาเกาะติดกัน
- การสับเปลี่ยนของโครโมโซมแบบโรเบิร์ตโซเนียนอย่างสมดุลพบได้ใน 1 คนจาก 1,000 คนโดยประมาณ
- คนที่เป็นพาหะของการสับเปลี่ยนโครโมโซมแบบโรเบิร์ตโซเนียนอย่างสมดุลมักไม่มีลักษณะอาการใด แต่อาจมีความเสี่ยงต่อ:
  - ภาวะมีบุตรยาก
  - การสูญเสียการตั้งครรภ์ซ้ำ
  - ให้กำเนิดทารกที่มีความผิดปกติแต่กำเนิด มีความบกพร่องทางสติปัญญาและพัฒนาการ



Gardner RJM, Sutherland GR, Schaffer LG. *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling*. 4th ed. New York, NY: Oxford University Press; 2012.

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทาง  
เลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย



สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย



สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

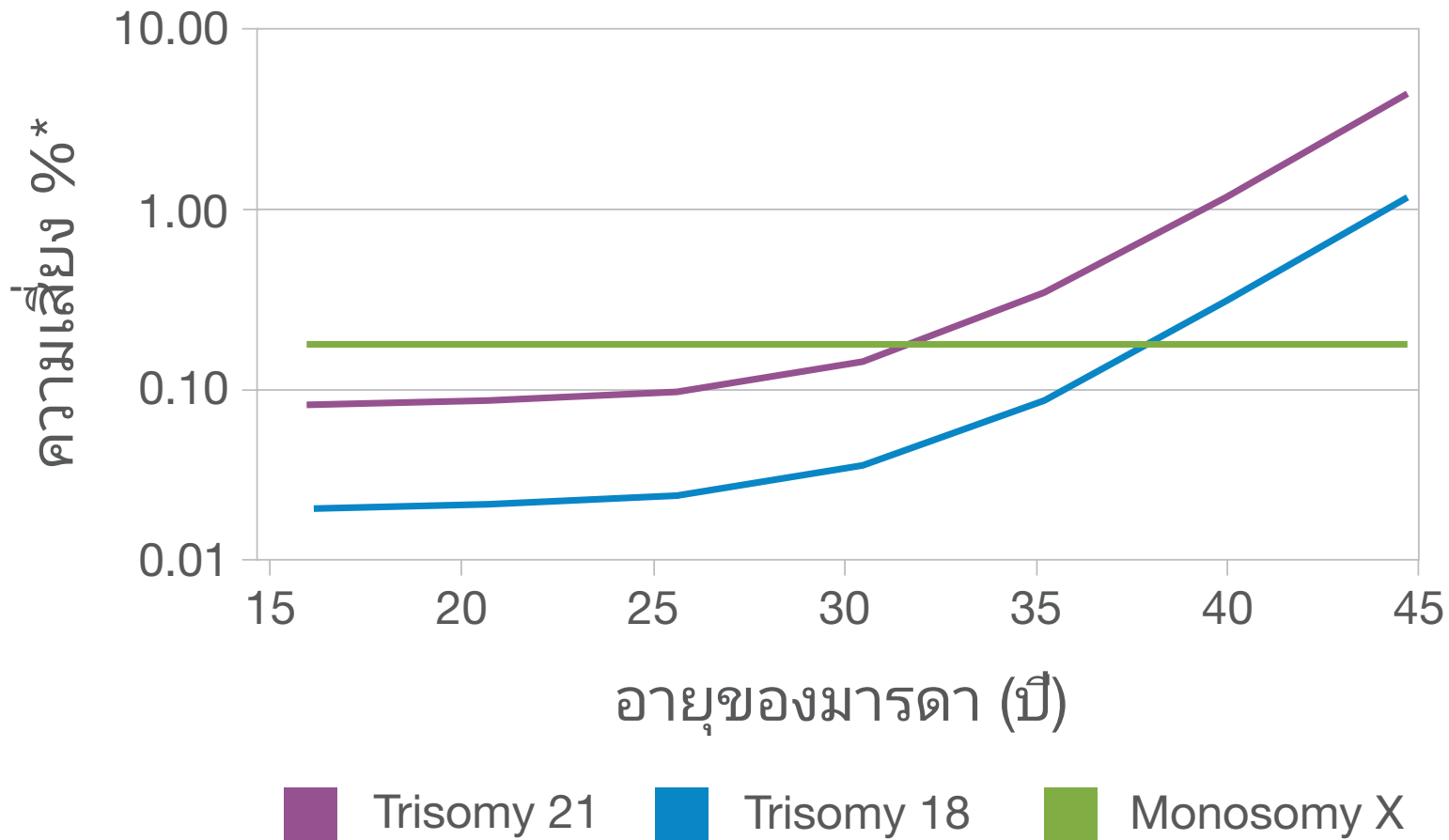
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# ความเสี่ยงของการเกิดภาวะจำนวนโครโมโซมผิดปกติกับอายุของมารดา

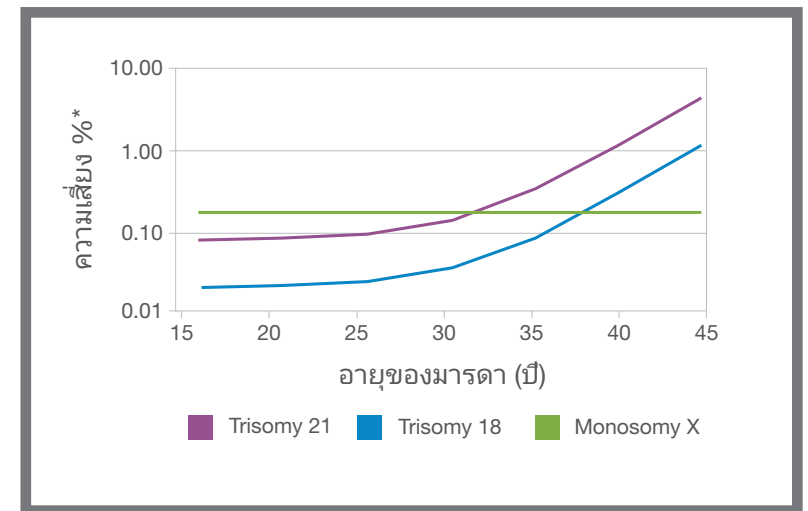


\*ความเสี่ยงในช่วงไตรมาสที่สองสำหรับการเกิด Trisomy 21 (T21), Trisomy 18 (T18), Monosomy X (MX)



# ความเสี่ยงของการเกิดภาวะจำนวนโครโมโซมผิดปกติกับอายุของมารดา

- ความชุกของการเกิดความผิดปกติในโครโมโซมบางอย่าง เช่น Trisomy 21 จะเพิ่มขึ้นเมื่ออายุของมารดาเพิ่มขึ้น ทั้งนี้เนื่องจากการไม่แยกส่วนของโครโมโซม
- ความชุกของการเกิดความผิดปกติในโครโมโซมบางอย่าง เช่น เทอร์เนอร์ซินโดรม ไม่ได้รับผลกระทบจากอายุของมารดา



Allen EG, Freeman SB, Drschel C, Hobbs CA et al. Maternal age and risk for trisomy 21 assessed by the origin of chromosome nondisjunction: a report from the Atlanta and National Down Syndrome Projects Hum Genet. 2009 Feb; 125(1): 41-52.  
ACOG PB #163 Clinical Management guideline for Obstetrician-Gynecologist: Screening for fetal aneuploidies May 2016

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

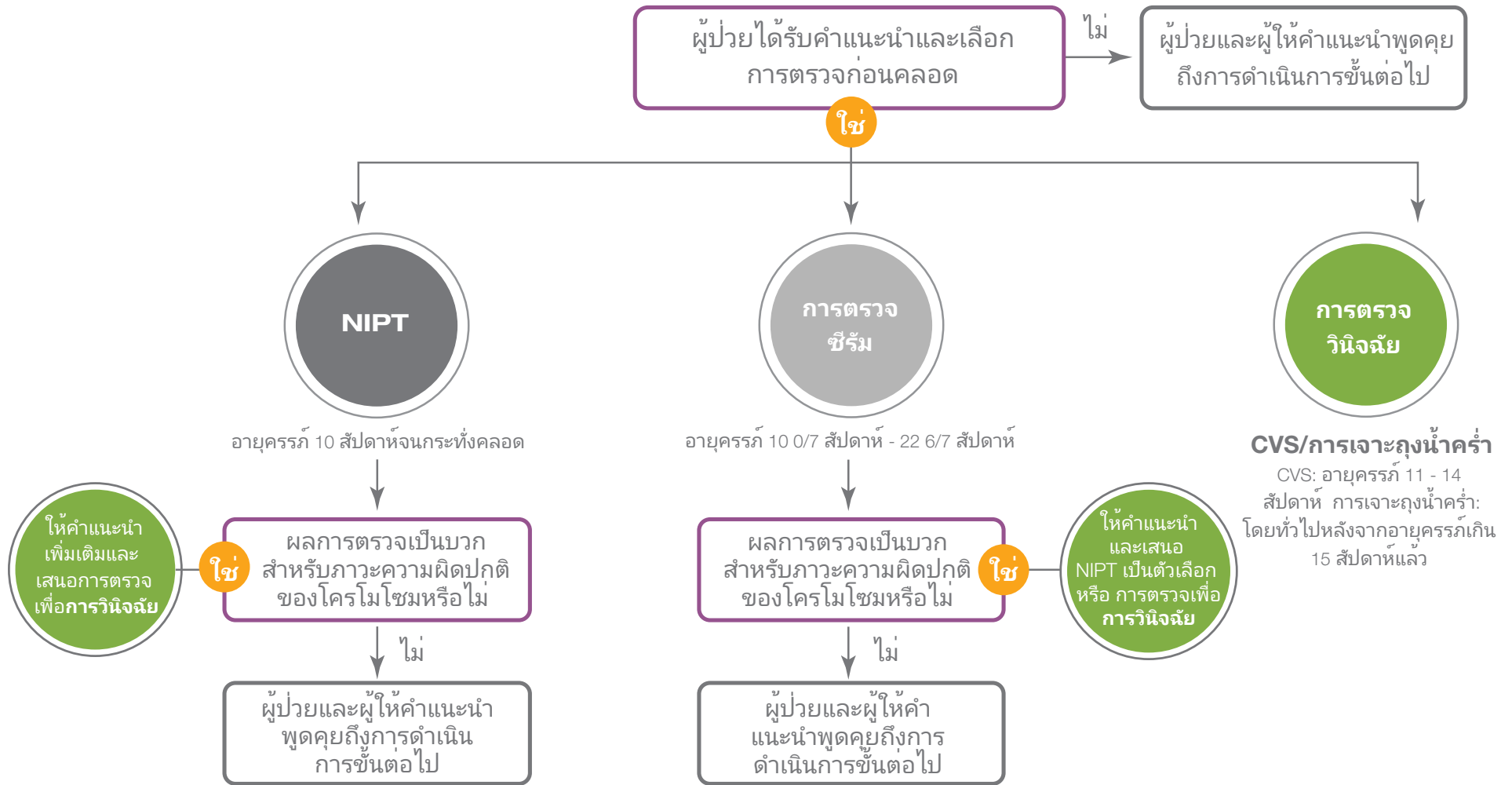
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

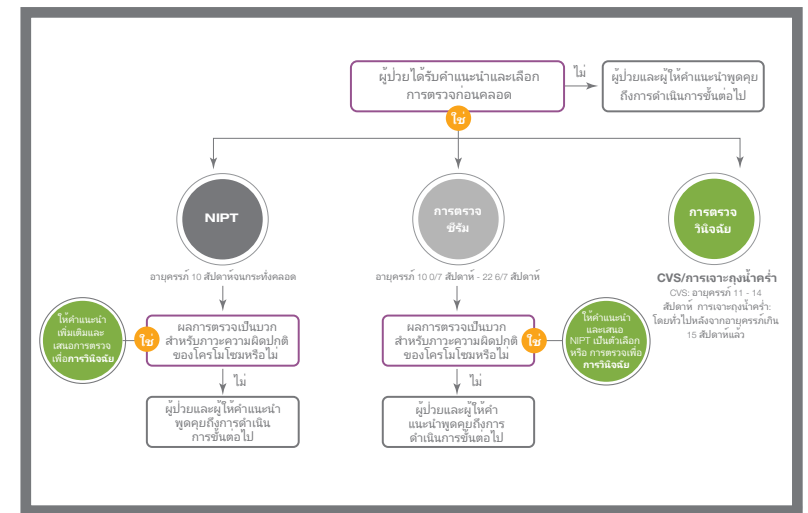
# การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย\*



\*อาจแตกต่างกันในแต่ละประเทศ

# การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย\*

- การตรวจคัดกรองก่อนคลอดเพื่อดูภาวะจำนวนโครโมโซมผิดปกติเป็นการประเมินความเสี่ยงของผู้หญิงในการตั้งครรภ์ทารกที่มีภาวะผิดปกติของโครโมโซมบางอย่าง
  - ผลการตรวจคัดกรองไม่ใช่การวินิจฉัย หากผลการตรวจคัดกรองเป็นบวก ผู้ป่วยควรได้รับคำแนะนำเพิ่มเติมและได้รับทราบทางเลือกสำหรับการตรวจวินิจฉัยเพื่อยืนยัน
- การตรวจวินิจฉัยสามารถให้ข้อมูลที่แน่นอนมากขึ้นเกี่ยวกับ:
  - ภาวะผิดปกติของโครโมโซม
  - ภาวะผิดปกติทางพันธุกรรมบางอย่าง

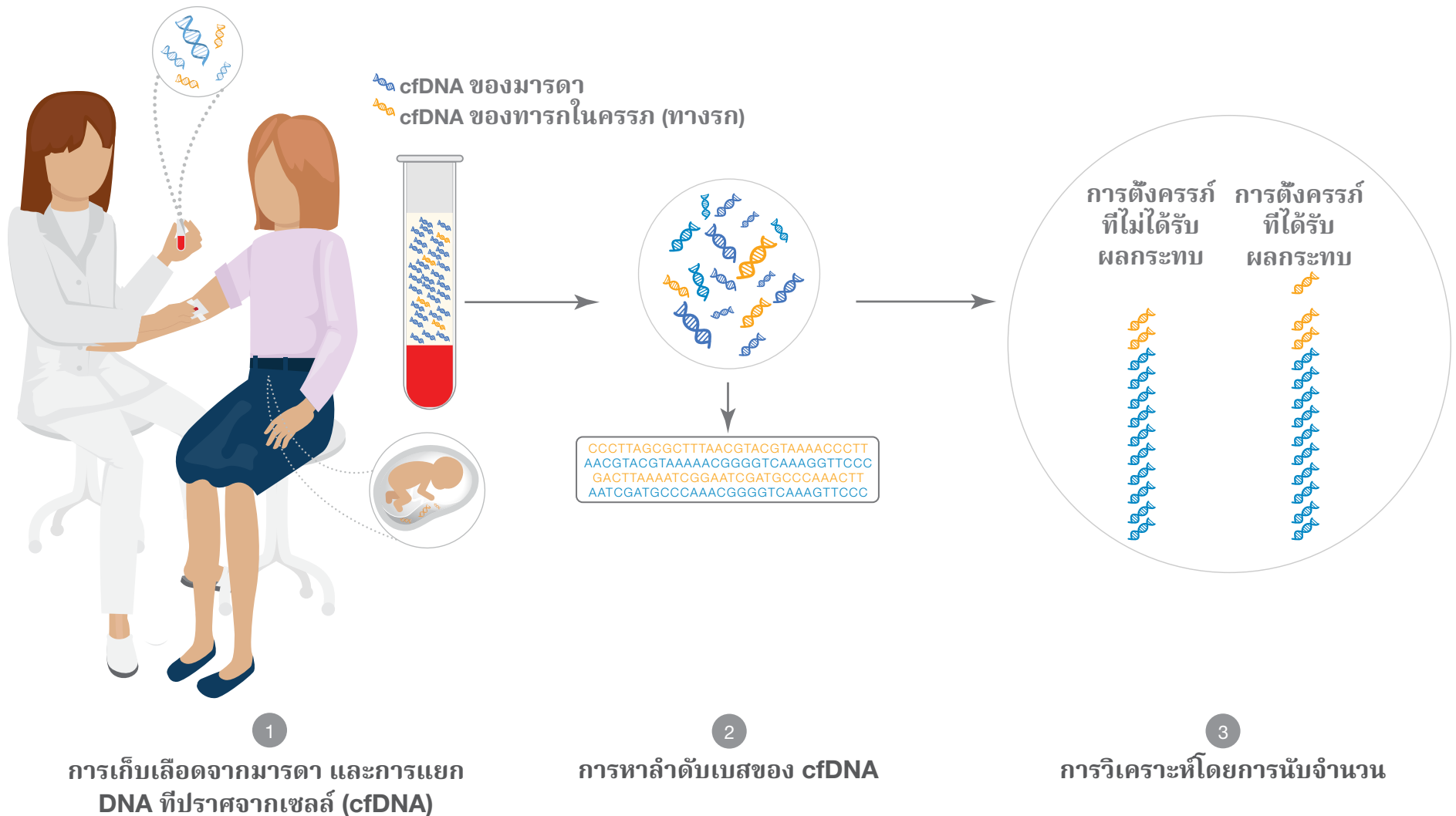


ACOG Practice Bulletins—Prenatal Diagnostic Testing for Genetic Disorders. *Obstet Gynecol.* 2016;127:e108–e122.

ACOG Practice Bulletins—Screening for Fetal Aneuploidy. *Obstet Gynecol.* 2016;127:e123–e137.

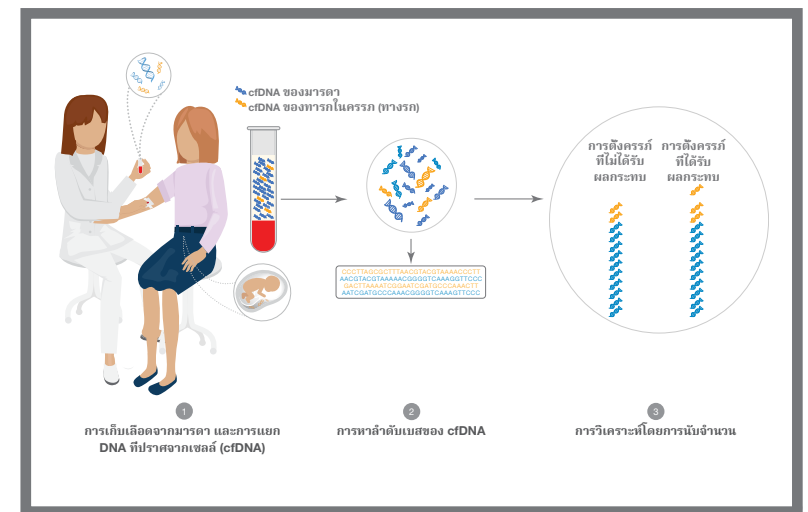
\*โดยทั่วไปในสหรัฐอเมริกา แต่อาจแตกต่างกันไปในแต่ละประเทศ

# การตรวจคัดกรองความผิดปกติของโครโมโซมทารกในครรภ์จากเลือดมารดา (NIPT) โดยใช้ DNA ที่ปราศจากเซลล์



# การตรวจคัดกรองความผิดปกติของโครโมโซมทารกในครรภ์จากเลือดมารดา (NIPT) โดยใช้ DNA ที่ปราศจากเซลล์

- อาจทำ NIPT ได้ตั้งแต่ตอนที่อายุครรภ์ยังน้อยเพียง 10 สัปดาห์
- เก็บตัวอย่างเลือดโดยเจาะเลือดจากแขนของหญิงมีครรภ์ ในตัวอย่างเลือดจะมี cfDNA ของแม่และของรก (ทารกในครรภ์)
- มีการจัดลำดับ cfDNA และกำหนดต้นกำเนิดของโครโมโซม จากนั้นจึงนับเพื่อคัดกรองหาความผิดปกติของโครโมโซม
- ประโยชน์:
  - ไม่มีการสอดอุปกรณ์เข้าภายในร่างกาย ไม่มีความเสี่ยงต่อการแท้งบุตร
  - มีอัตราการตรวจพบสูงสำหรับภาวะผิดปกติที่ตรวจหา
  - อัตราการได้ผลบวกเท็จต่ำมาก และอัตราการได้ผลลบเท็จต่ำเมื่อเทียบกับการตรวจคัดกรองซีรัมแบบดั้งเดิม
- ข้อจำกัด:
  - ไม่ใช่การวินิจฉัย อาจเกิดผลบวกเท็จและผลลบเท็จได้
  - ในบางกรณี ผลการตรวจอาจแสดงถึงภาวะผิดปกติของตัวมารดาหรือของรก มากกว่าจะบอกภาวะผิดปกติของทารกในครรภ์



Gil MM, et al. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2017; Sep;50(3):302-314.

ACOG Practice Bulletins—Screening for Fetal Aneuploidy. *Obstet Gynecol.* 2016;127:e123–e137.

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

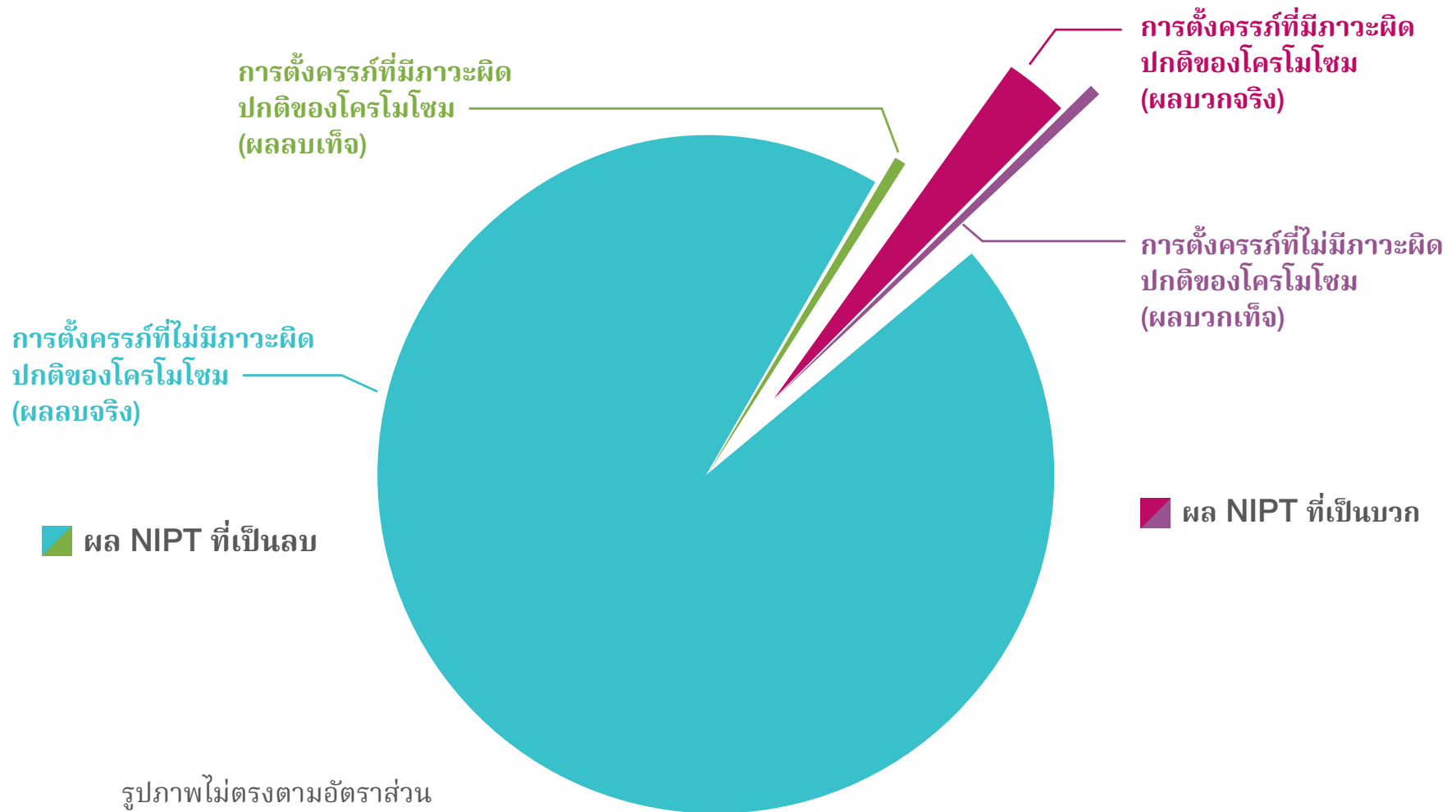
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในอโตโซมที่พบได้ยาก

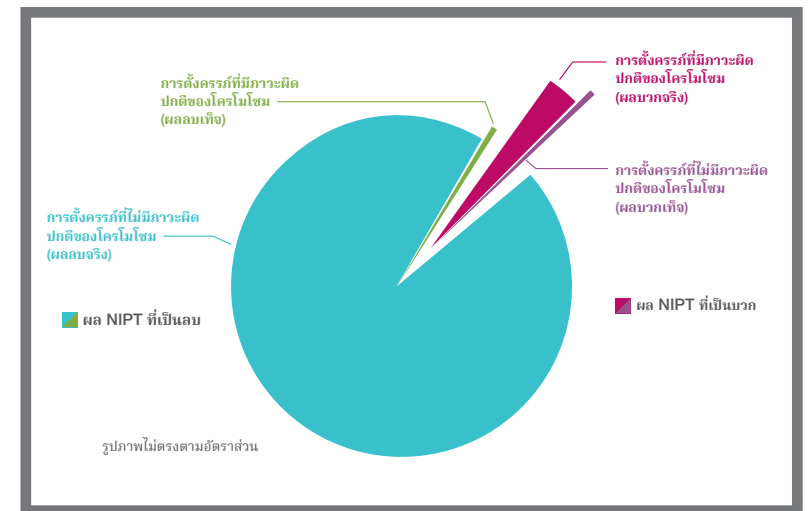
การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# NIPT: การทำความเข้าใจผลบวกและผลลบ



## NIPT: การทำความเข้าใจผลบวกและผลลบ

- ผลการตรวจใช้ได้กับภาวะผิดปกติที่ตรวจหาเท่านั้น
- ผลลบหมายความว่าทารกในครรภ์มีโอกาสที่จะเกิดภาวะผิดปกติของโครโมโซมน้อยลง
  - ส่วนใหญ่แล้วไม่ได้มีภาวะผิดปกตินั้นอยู่จริง (ผลลบจริง)
  - มีน้อยมากที่อาจมีภาวะผิดปกตินั้นอยู่ (ผลลบเท็จ)
- ผลบวกหมายความว่าทารกในครรภ์มีโอกาสที่จะเกิดภาวะผิดปกติของโครโมโซมนั้นเพิ่มขึ้น
  - ส่วนใหญ่แล้วมีภาวะผิดปกตินั้นอยู่จริง (ผลบวกจริง)
  - ในบางรายของกรณีนี้ไม่มีภาวะผิดปกตินั้นอยู่ (ผลบวกเท็จ)
- เนื่องจาก NIPT เป็นการตรวจคัดกรอง จึงควรนำผลไปรวมในบริบทภาพรวมของการตั้งครรภ์ด้วย และควรมีการตรวจยืนยันผลที่เป็นบวกก่อนทำการตัดสินใจเกี่ยวกับการตั้งครรภ์ใด ๆ ที่ไม่อาจแก้ไขได้



สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

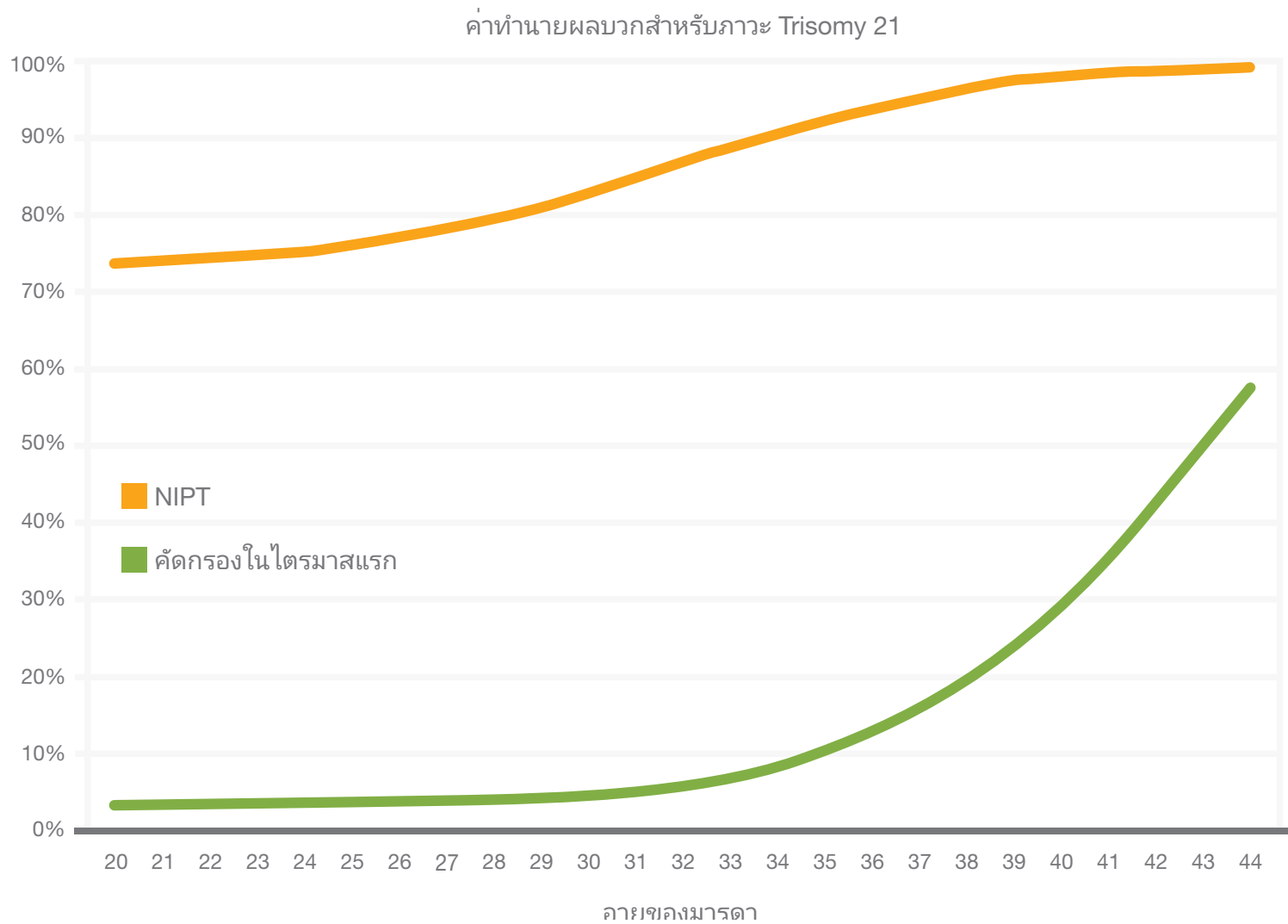
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในอโตโซมที่พบได้ยาก

การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

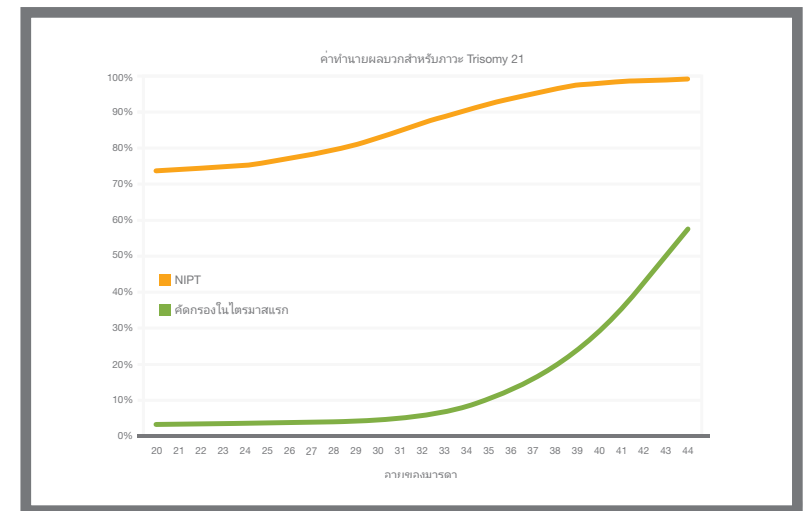
# การทำความเข้าใจและการเปรียบเทียบค่าทำนายเมื่อผลเป็นบวก (เช่น Trisomy 21)





# การทำความเข้าใจและการเปรียบเทียบค่าทำนายเมื่อผลเป็นบวก (เช่น Trisomy 21)

- ค่าทำนายเมื่อผลเป็นบวก (PPV) หมายถึงความน่าจะเป็นที่การตั้งครรภ์จะมีภาวะผิดปกตินั้นได้จริงเมื่อผลการตรวจคัดกรองเป็นบวก
- สิ่งที่ส่งผลต่อ PPV ได้แก่ความชุกของภาวะผิดปกติและประสิทธิภาพของการตรวจ
  - ภาวะที่มีความชุกสูงกว่าจะส่งผลให้ PPV สูงกว่า
  - การตรวจที่มีความไวสูงกว่าและมีความจำเพาะมากกว่านำไปสู่ PPV ที่สูงขึ้น
- เมื่อ PPV สูงขึ้น จะมีผลบวกเป็นผลบวกจริงมากขึ้น และเป็นผลบวกเท็จน้อยลง
- PPV ของการตรวจ NIPT หา Trisomy 21 จะสูงกว่า PPV ของการตรวจซีรัมหา Trisomy 21 โดยไม่เกี่ยวข้องกับอายุมารดา



Snijders RJ, Sebire NJ, Nicolaides KH. Maternal age and gestational age-specific risk for chromosomal defects. *Fetal Diagn Ther.* 1995;10(6):356-67.

Gil MM, Accurti V, Santacruz B, Plana MN, Nicolaides KH. Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for fetal aneuploidies: updated meta-analysis.

*Ultrasound Obstet Gynecol.* 2017 Apr 11;50(3):302-314. doi: 10.1002/uog.17484.

Santorom, Wright D, Syngelaki A, Karagioli N, Nicolaides KH. Accuracy of first trimester combined test in screening for trisomies 21, 18 and 13.

*Ultrasound Obstet Gynecol.* 2017 Jun;49(6):714-720. doi: 10.1002/uog.17283.

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

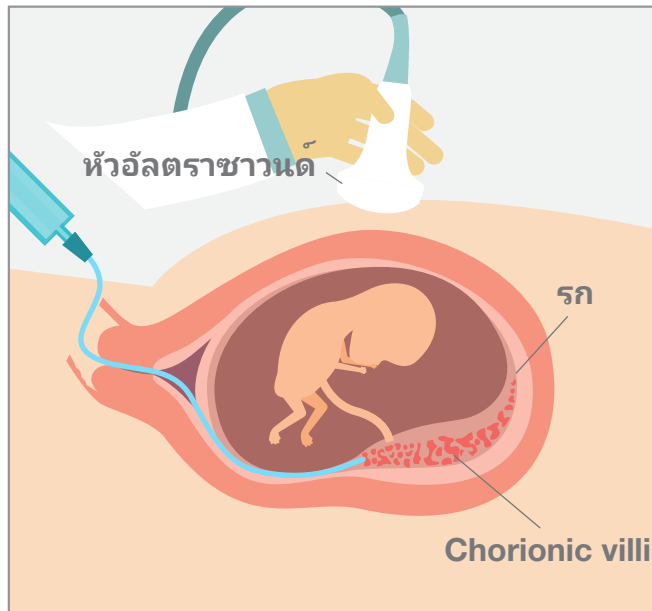
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

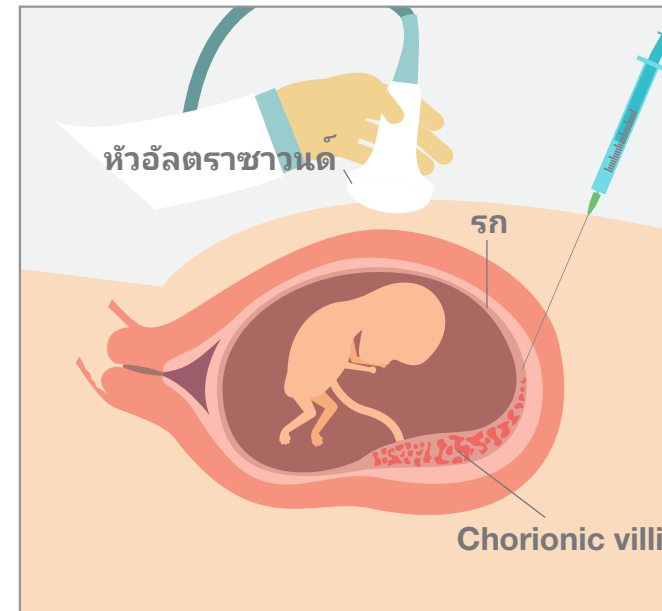
Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# การตรวจเพื่อการวินิจฉัย: Chorionic villus sampling (CVS)



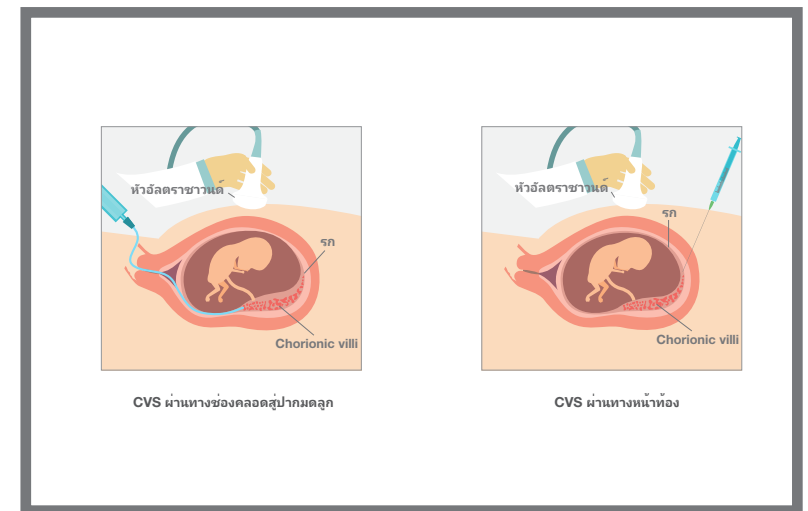
CVS ผ่านทางช่องคลอดสู่ปากมดลูก



CVS ผ่านทางหน้าท้อง

## การตรวจเพื่อการวินิจฉัย: Chorionic villus sampling (CVS)

- สามารถตรวจวัดว่ามีภาวะผิดปกติของโครโมโซมหรือไม่ได้ด้วยความแม่นยำมากเท่าที่จะเป็นไปได้
  - สามารถทำการตรวจทางพันธุกรรมเพิ่มเติมได้ หากมีการบ่งชี้
- เกี่ยวข้องกับการตรวจเซลล์ที่เก็บจากส่วนของรกที่เรียกว่า villi
  - โดยทั่วไปจะทำการตรวจเมื่ออายุครรภ์ระหว่าง 11 ถึง 14 สัปดาห์
- มีความเสี่ยงของการเกิดภาวะแทรกซ้อน รวมถึงการแท้งบุตร



ACOG Practice Bulletins—Prenatal Diagnostic Testing for Genetic Disorders. *Obstet Gynecol.* 2016;127:e108–e122.

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

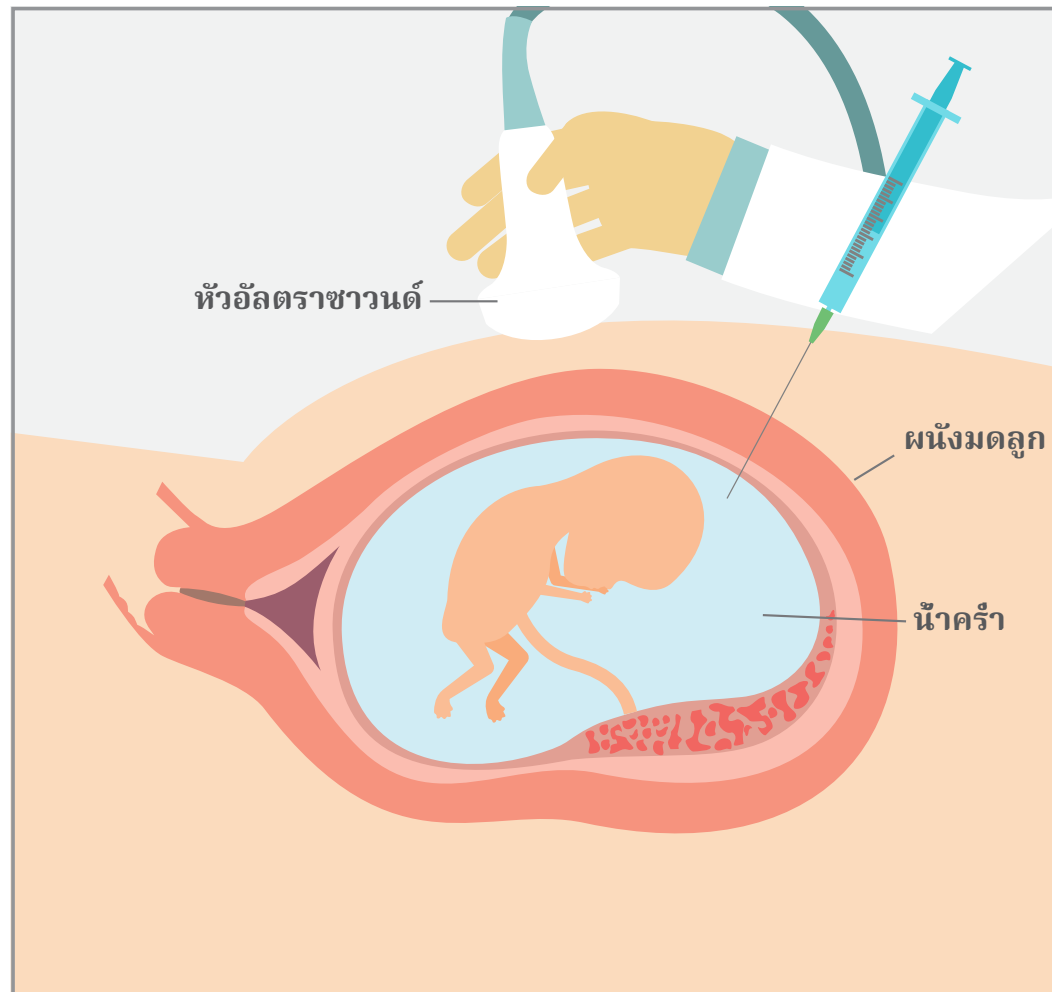
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

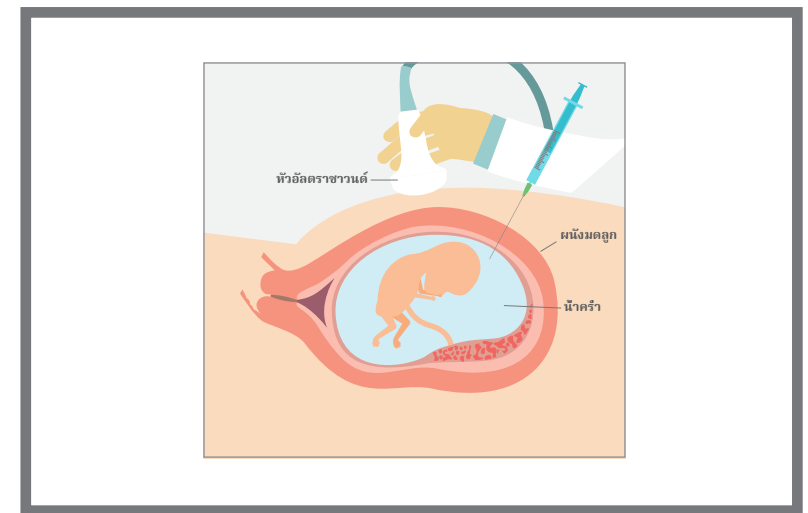
การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# การตรวจวินิจฉัย: การเจาะถุงน้ำคร่ำ



# การตรวจวินิจฉัย: การเจาะถุงน้ำคร่ำ

- สามารถตรวจวัดว่ามีภาวะผิดปกติของโครโมโซมหรือไม่ได้ด้วยความแม่นยำมากเท่าที่จะเป็นไปได้
  - สามารถทำการตรวจทางพันธุกรรมเพิ่มเติมได้ หากมีการบ่งชี้
- เกี่ยวข้องกับการตรวจเซลล์ของทารกในครรภ์ที่เก็บจากของเหลวที่หล่อเลี้ยงรอบทารกในครรภ์ (น้ำคร่ำ)
  - โดยทั่วไปจะดำเนินการเมื่อมีอายุครรภ์ระหว่าง 15 ถึง 20 สัปดาห์
  - สามารถทำการตรวจหลังอายุครรภ์เกิน 20 สัปดาห์ได้ หากมีการบ่งชี้
- มีความเสี่ยงของการเกิดภาวะแทรกซ้อน รวมถึงการมีน้ำคร่ำรั่ว การแท้งบุตร



ACOG Practice Bulletins—Prenatal Diagnostic Testing for Genetic Disorders. *Obstet Gynecol.* 2016;127:e108–e122.

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก



สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทาง  
เลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก



สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

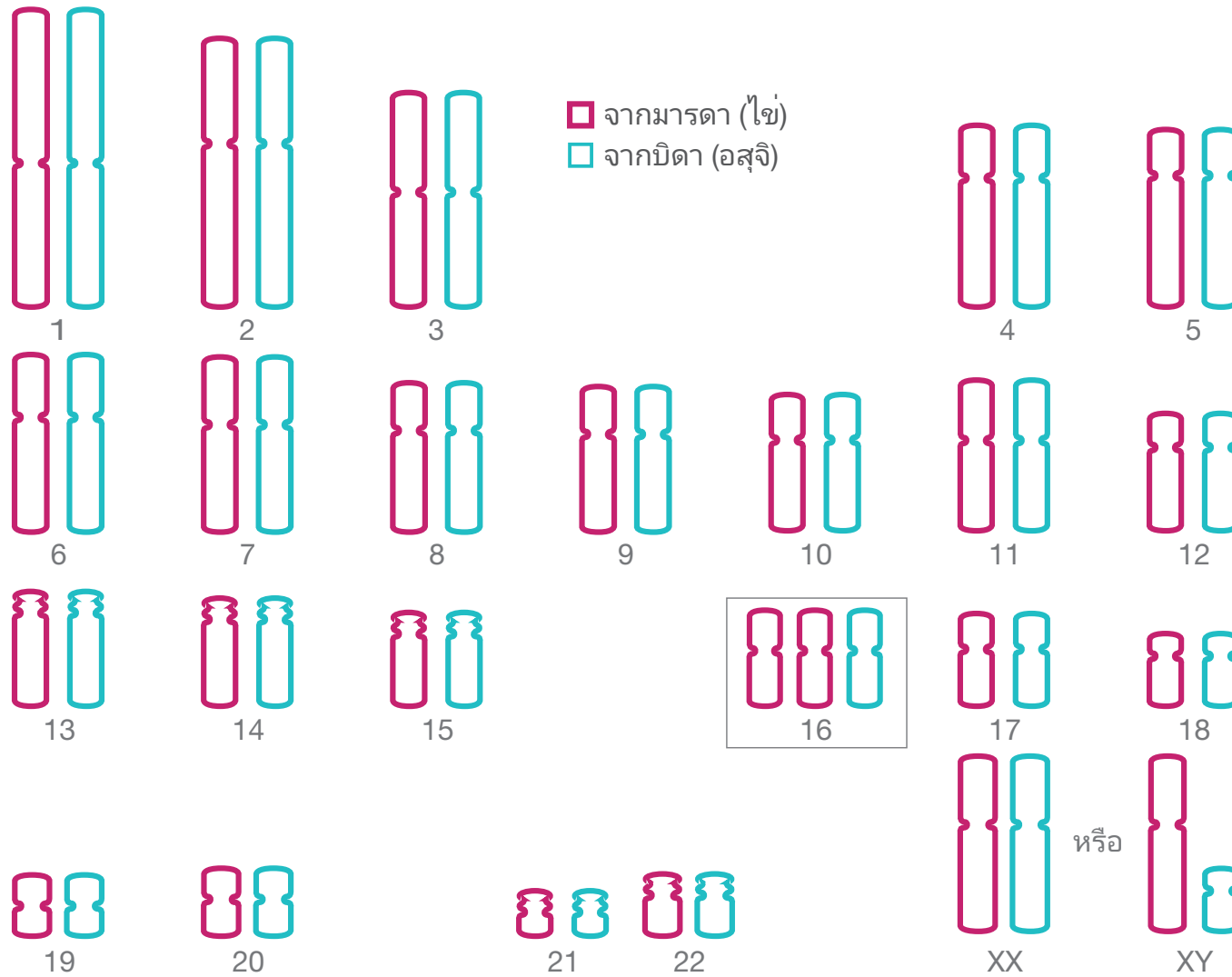
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

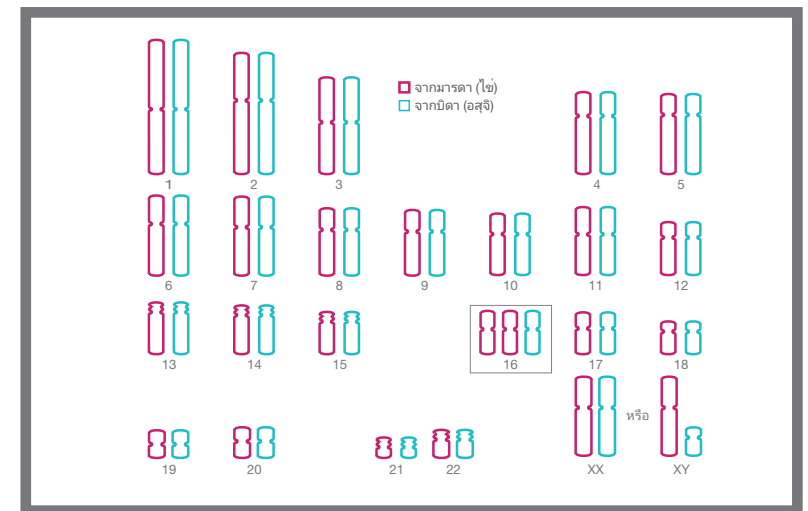
# Trisomy ในอโตโซมที่พบได้ยาก (เช่น Trisomy 16)





# Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก (เช่น Trisomy 16)

- Trisomy ที่เกี่ยวข้องกับโครโมโซมอื่น ๆ นอกจากโครโมโซมคู่ที่ 21, 18, 13, โครโมโซม X หรือ โครโมโซม Y จัดว่าเป็น Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก
- ความชุกของ Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยากในการตรวจ NIPT อยู่ที่ 0.28-0.78%
- ลักษณะอาการแตกต่างกันออกไปและขึ้นอยู่กับโครโมโซมที่เกี่ยวข้อง อาจมีอาการดังนี้:
  - การสูญเสียการตั้งครรภ์
  - ทารกเสียชีวิตในครรภ์หรือมีการตายเกิด
  - ภาวะโมเซอิกในรกที่ส่งผลให้เกิดภาวะทารกเติบโตช้าในครรภ์และความผิดปกติที่เกี่ยวข้องกับการได้รับโครโมโซมทั้งสองแท่งจากบิดาหรือมารดาเพียงฝ่ายเดียว
  - มีความบกพร่องทางพัฒนาการและสติปัญญา และมีความพิการแรกเกิด
  - ในบางรายลักษณะการแสดงออกของยีนที่ปรากฏอาจเป็นปกติ



Jones KL, Jones MC, del Campo M. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. 7th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2013.

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

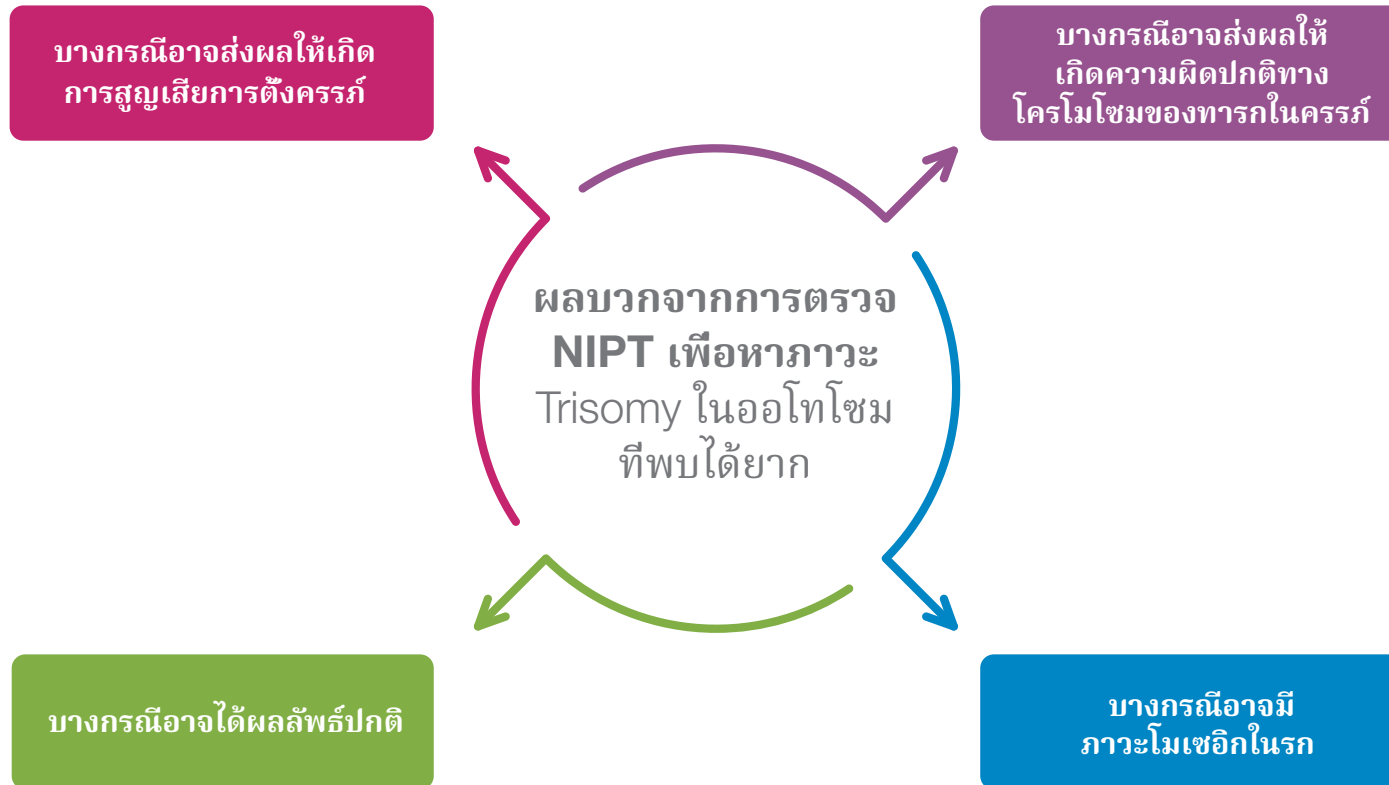
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

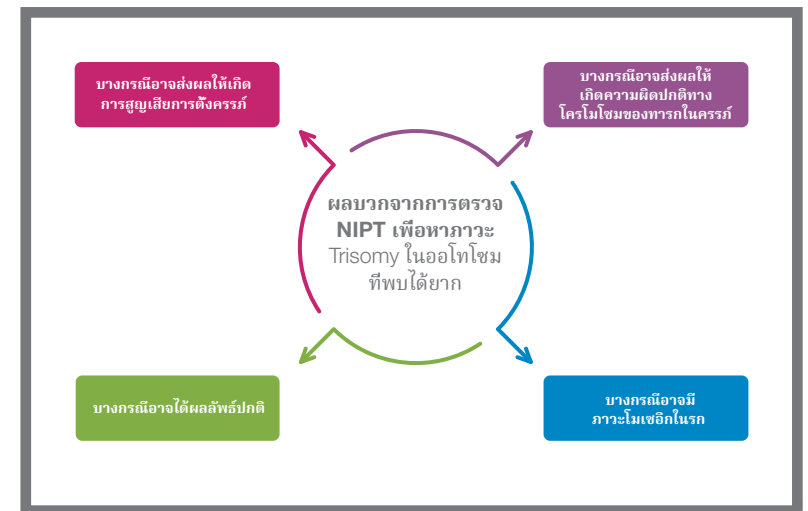
การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# ผลลัพธ์ทางคลินิกที่อาจเกิดขึ้นได้จาก Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยากซึ่งระบุได้ด้วยการตรวจคัดกรองความผิดปกติของโครโมโซมทารกในครรภ์จากเลือดมารดา (NIPT)



# ผลลัพธ์ทางคลินิกที่อาจเกิดขึ้นได้จาก Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก ซึ่งระบุได้ด้วยการตรวจคัดกรองความผิดปกติของโครโมโซมทารกในครรภ์จากเลือดมารดา (NIPT)

- ลักษณะที่แสดงออกทางคลินิกหลังได้ผล NIPT เป็นบวกนั้นแตกต่างกันออกไป และขึ้นอยู่กับโครโมโซม
  - ความผิดปกติของโครโมโซมบางอย่างอาจทำให้เกิดการสูญเสียการตั้งครรภ์ได้
  - ความผิดปกติของโครโมโซมบางอย่างอาจส่งผลให้มีการเกิดมีชีพโดยมีลักษณะการแสดงออกของยีนซึ่งเกี่ยวข้องกับความผิดปกติของยีนที่ตรวจพบนั้น
  - ความผิดปกติของโครโมโซมบางอย่างส่งผลให้เกิดภาวะโมเซอิกในรก (CPM)
    - CPM อาจเกี่ยวข้องกับการมีความเสี่ยงต่อการทำหน้าที่ของรกที่เปลี่ยนแปลงไปมากขึ้น นำไปสู่การเติบโตช้าของทารกในครรภ์ ทารกเสียชีวิตในครรภ์และมีความเสี่ยงต่อการได้รับโครโมโซมทั้งสองแท่งจากบิดาหรือมารดาเพียงฝ่ายเดียว
  - บางรายอาจไม่พบลักษณะอาการที่ชัดเจน
  - อาจเกิดผลบวกเท็จได้ด้วย
- NIPT เป็นการตรวจคัดกรอง ควรมีการยืนยันผลด้วยการตรวจเพื่อการวินิจฉัย (เช่น CVS หรือการเจาะถุงน้ำคร่ำ) ก่อนที่จะทำการตัดสินใจจัดการการตั้งครรภ์ใด ๆ



Mardy A, Wapner RJ. Confined placental mosaicism and its impact on confirmation of NIPT results. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2016;172(2):118-22.

Kalousek DK, Barrett I. Confined placental mosaicism and stillbirth. Pediatr Pathol 1994 Jan-Feb;14(1):151-9.

Kalousek DK. Confined placental mosaicism and intrauterine development. Pediatr Pathol. 1990;10(1-2):69-77.

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

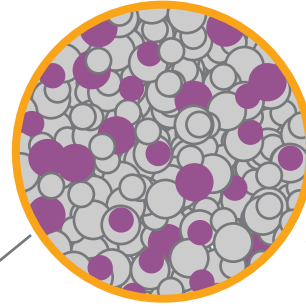
Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# ชนิดของภาวะโมเสกิกทางโครโมโซมของทารกในครรภ์



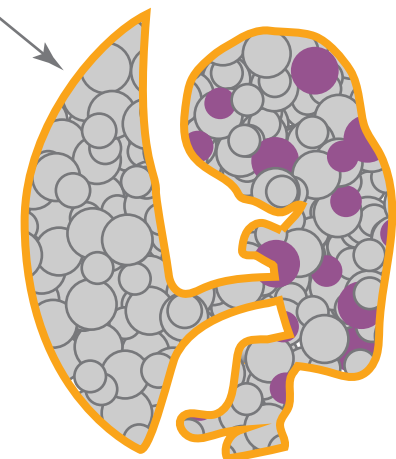
● เซลล์ปกติ  
● เซลล์ที่มีความผิดปกติในโครโมโซม



ภาวะโมเสกิกในรกและตัวทารกในครรภ์



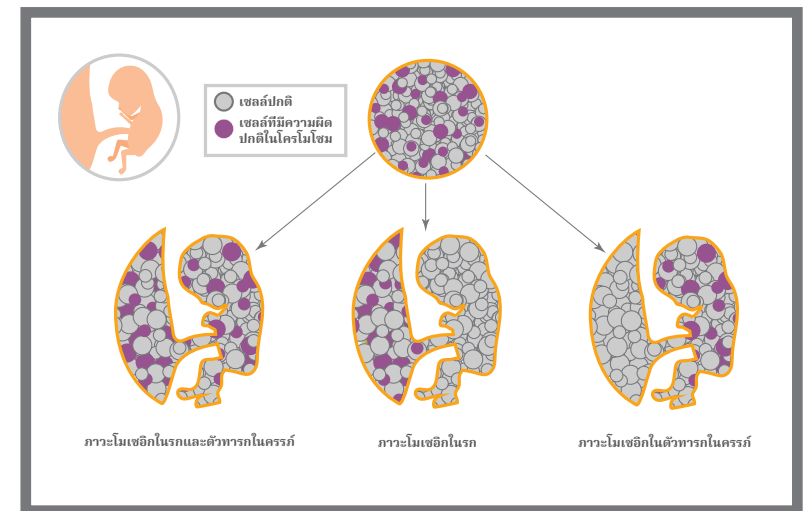
ภาวะโมเสกิกในรก



ภาวะโมเสกิกในตัวทารกในครรภ์

# ชนิดของภาวะโมเซอิกทางโครโมโซมของทารกในครรภ์

- ภาวะโมเซอิกในรกและตัวทารกในครรภ์: การมีเซลล์ไลน์ที่มีโครโมโซมแตกต่างกันอยู่ทั้งในรกและทารกในครรภ์ตั้งแต่สองเซลล์ไลน์ขึ้นไป
  - อาจทำให้ได้ผล NIPT เป็นผลลบเท็จ
- ภาวะโมเซอิกในรกเท่านั้น: การมีเซลล์ไลน์ที่มีโครโมโซมแตกต่างกันอยู่ในรกตั้งแต่สองเซลล์ไลน์ขึ้นไปแต่ไม่มีในทารกในครรภ์
  - อาจทำให้ได้ผล NIPT เป็นผลบวกเท็จ
- ภาวะโมเซอิกของทารกในครรภ์: การมีเซลล์ไลน์ที่มีโครโมโซมแตกต่างกันอยู่ในทารกในครรภ์ตั้งแต่สองเซลล์ไลน์ขึ้นไปแต่ไม่มีในรก
  - อาจทำให้ได้ผล NIPT เป็นผลลบเท็จ



Grati FR. *J Clin Med.* 2014;3(3):809-837.

Van Opstal D, et al. *PLoS One.* 2016;11(1):e0146794.

Kalousek DK. *Pediatr Pathol.* 1990;10(1-2):69-77.

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

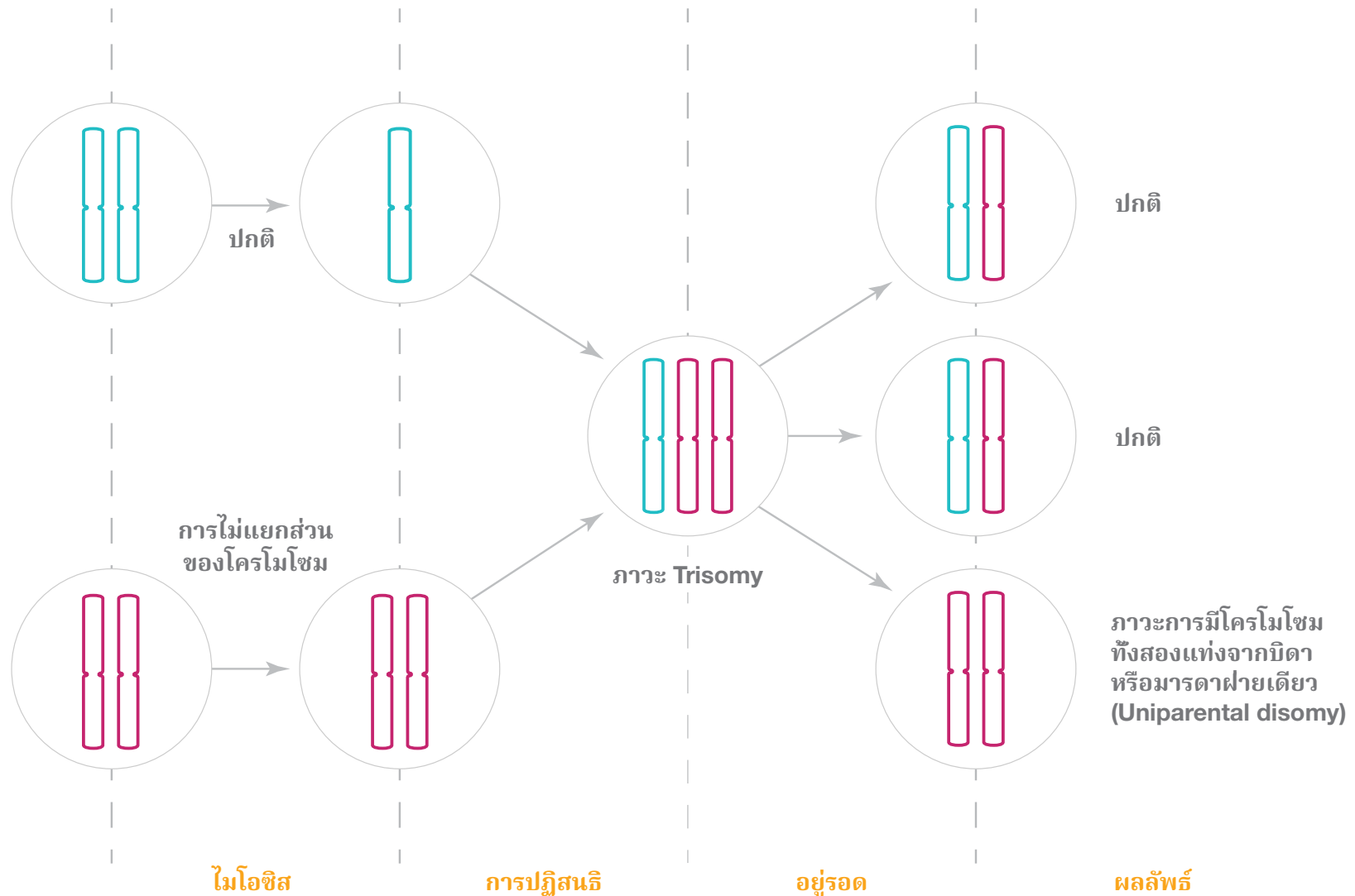
ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

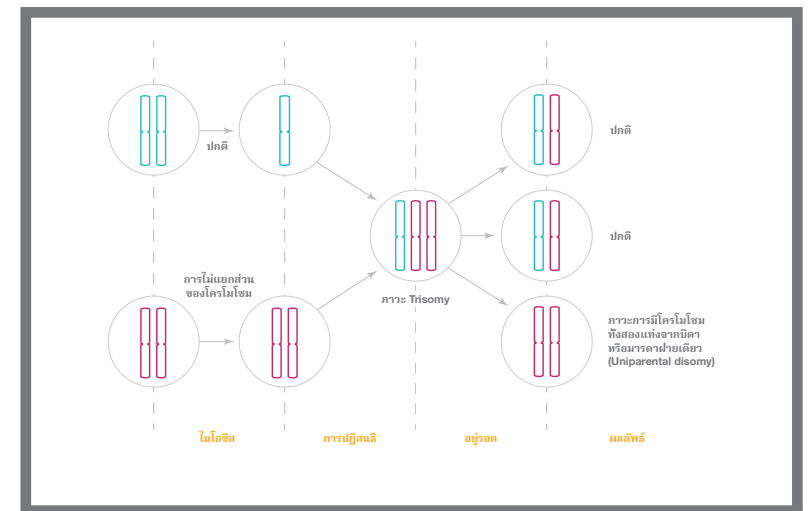
การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# ภาวะการมีโครโมโซมทั้งสองแท่งจากบิดาหรือมารดาฝ่ายเดียว (Uniparental disomy หรือ UPD) เนื่องจากการอยู่รอดของโครโมโซมที่เป็น Trisomy



# ภาวะการมีโครโมโซมทั้งสองแท่งจากบิดาหรือมารดาฝ่ายเดียว (Uniparental disomy หรือ UPD) เนื่องจากการอยู่รอดของโครโมโซมที่เป็น Trisomy

- UPD หมายถึงการมีสำเนาสองแท่งของโครโมโซมหนึ่งจากบิดาหรือมารดาคนเดียวเท่านั้น แทนที่จะมีแท่งหนึ่งจากบิดาและอีกแท่งจากมารดา
  - ในกรณีที่ภาวะโมเซอิกในโรค UPD เกิดขึ้นจากการอยู่รอดของโครโมโซมที่เป็น Trisomy เป็นส่วนใหญ่
  - ACMG แนะนำให้ทำการตรวจ UPD สำหรับโครโมโซมที่มีการกระทบตราไว้ (6, 7, 11, 14, 15, 20) โดยการปฏิบัติทางคลินิกอาจแตกต่างกันออกไป
  - จำเป็นต้องมีการตรวจพิเศษเพิ่มเติมสำหรับการวินิจฉัย UPD
  - ลักษณะอาการแตกต่างกันออกไป UPD ของโครโมโซมที่มีการกระทบตราบางคู่อาจทำให้เกิดความบกพร่องทางสติปัญญาและมีภาวะผิดปกติทางพันธุกรรมอื่น ๆ
- การตรวจคัดกรอง cfDNA ที่ให้ผลเป็นบวกสำหรับ Trisomy ในออโตโซมบางชนิดเกี่ยวข้องกับการมีความเสี่ยงต่อการเกิดภาวะโมเซอิกในโรคได้มากขึ้น ส่งผลให้มีความเสี่ยงต่อการเกิด UPD มากขึ้น



1. Koltz D, Utermann G. Uniparental disomy (UPD) other than 15: phenotypes and bibliography updated. Am J Med Genet A 2005; 136: 287 – 305.  
2. Shaffer LG, Agan N, Goldberg JD et al. American College of Medical Genetics statement of diagnostic testing for uniparental disomy. Genet Med 2001; 3: 206 – 211.

# การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง



สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทาง  
เลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง



# การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง



สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

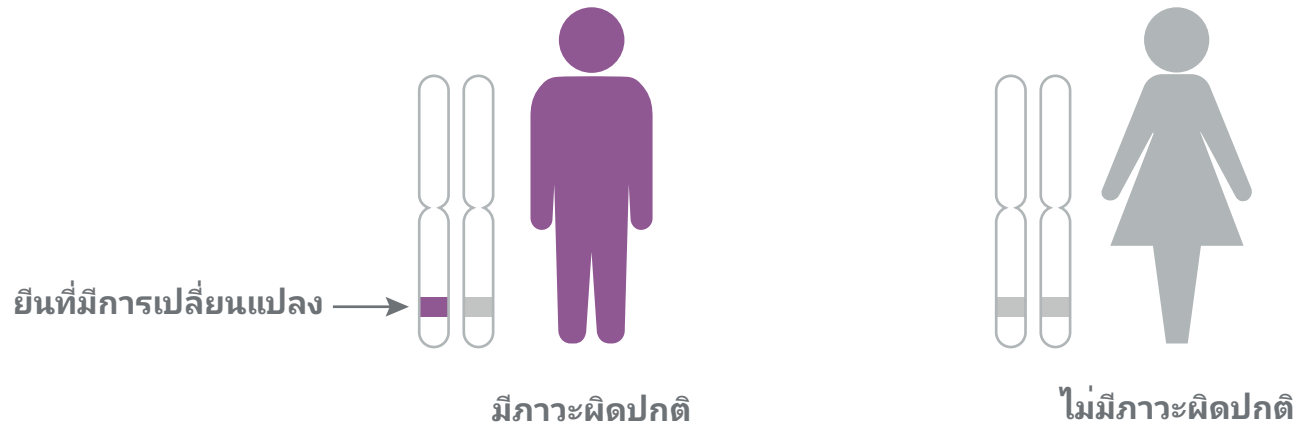
การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทาง  
เลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

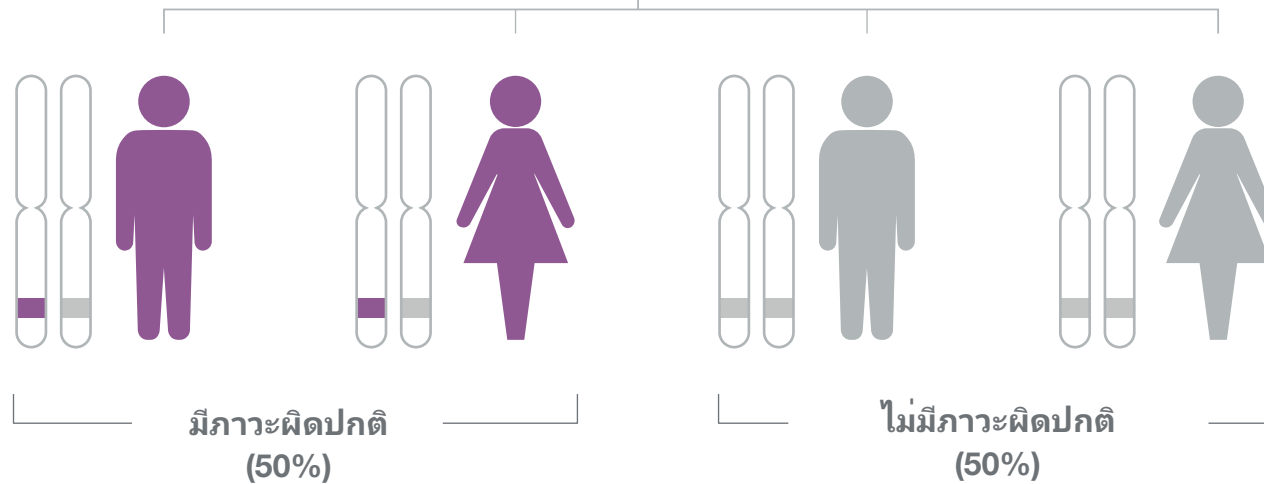
การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนเด่นทางออโตโซม

## บิดามารดา

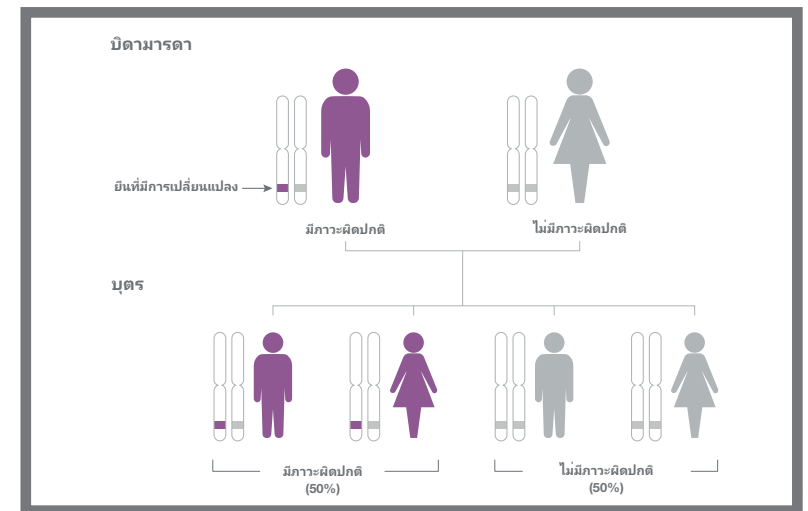


## บุตร



# การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนเด่นทางออโตโซม

- ในการถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนเด่นทางออโตโซมนั้น เพียงมียีนกลายพันธุ์จำนวนหนึ่งชุดก็จะสามารถแสดงภาวะผิดปกติได้
- บิดาหรือมารดาที่เป็นโรคจะมีความเสี่ยงด้านการเจริญพันธุ์ในการตั้งครรภ์แต่ละครั้งดังต่อไปนี้:
  - มีโอกาส 50% ที่ทารกในครรภ์จะได้รับผลกระทบจากภาวะผิดปกติ
  - มีโอกาส 50% ที่ทารกในครรภ์จะไม่มีภาวะผิดปกติ (ไม่ได้รับผลกระทบ)
  - ชายและหญิงมีความเสี่ยงเท่ากัน



US National Library of Medicine. Help Me Understand Genetics: Inheriting Genetic Conditions. <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance.pdf>  
เผยแพร่เมื่อ 6 มิถุนายน 2559 เข้าถึงข้อมูลเมื่อ 7 มิถุนายน 2559

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

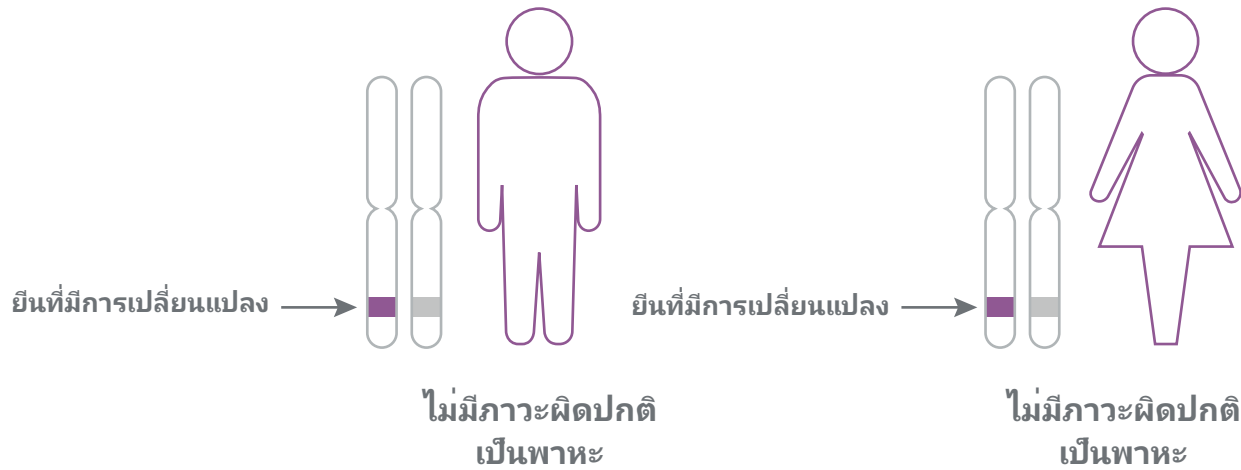
การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

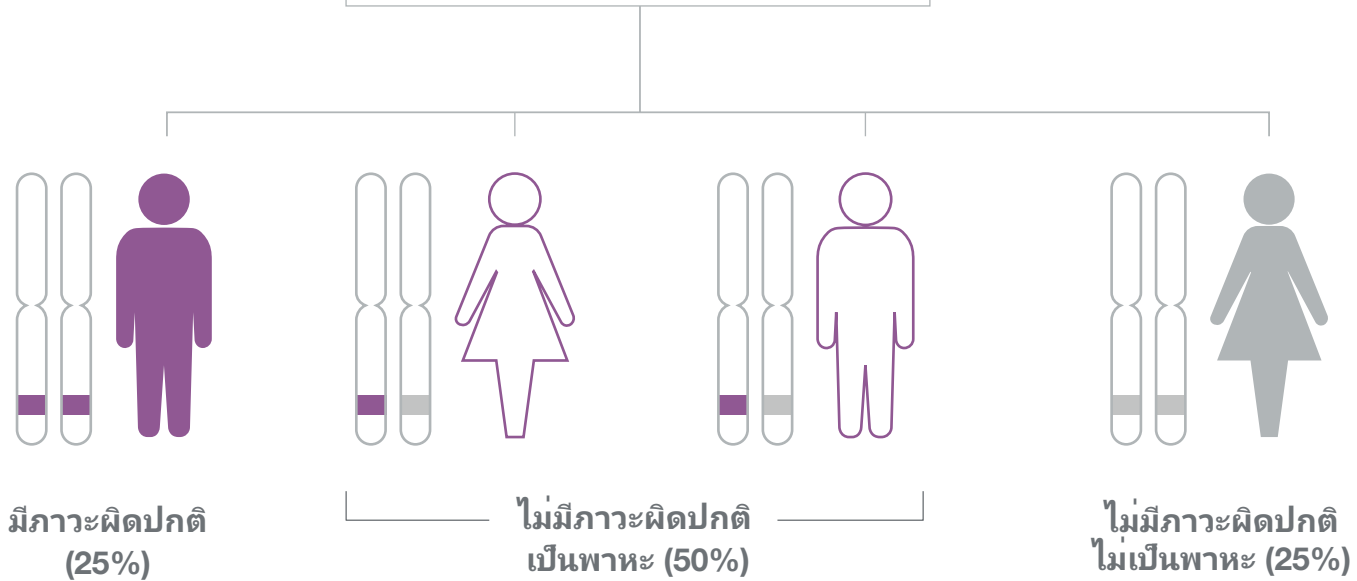
การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนด้อยทางออโตโซม

## บิดามารดา

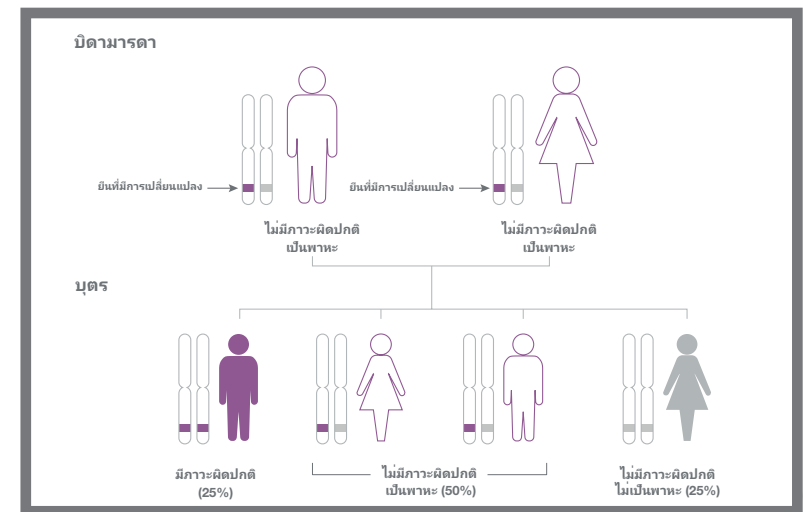


## บุตร



# การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนด้อยทางออโตโซม

- ในการถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนด้อยทางออโตโซมนั้น ต้องมียีนกลายพันธุ์จำนวนสองชุดจึงจะมีการแสดงภาวะผิดปกติ
- ผู้ที่มียีนกลายพันธุ์เพียงหนึ่งชุดจะเรียกว่าเป็นพาหะและโดยทั่วไปจะไม่ใช่โรค
- หากทั้งบิดาและมารดาเป็นพาหะของภาวะผิดปกติแบบเดียวกัน ทั้งสองคนจะมีความเสี่ยงด้านการเจริญพันธุ์ในการตั้งครรภ์แต่ละครั้งดังต่อไปนี้:
  - มีโอกาส 25% ที่บุตรจะมีภาวะผิดปกติ (ได้รับผลกระทบ)
  - มีโอกาส 50% ที่บุตรจะไม่มีภาวะผิดปกติ (ไม่ได้รับผลกระทบ) และเป็นพาหะของภาวะผิดปกตินั้น
  - มีโอกาส 25% ที่บุตรจะไม่มีภาวะผิดปกติ (ไม่ได้รับผลกระทบ) และไม่เป็นพาหะ
  - ชายและหญิงมีความเสี่ยงเท่ากัน



US National Library of Medicine. Help Me Understand Genetics: Inheriting Genetic Conditions. <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance.pdf>  
เผยแพร่เมื่อ 6 มิถุนายน 2559 เข้าถึงข้อมูลเมื่อ 7 มิถุนายน 2559

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

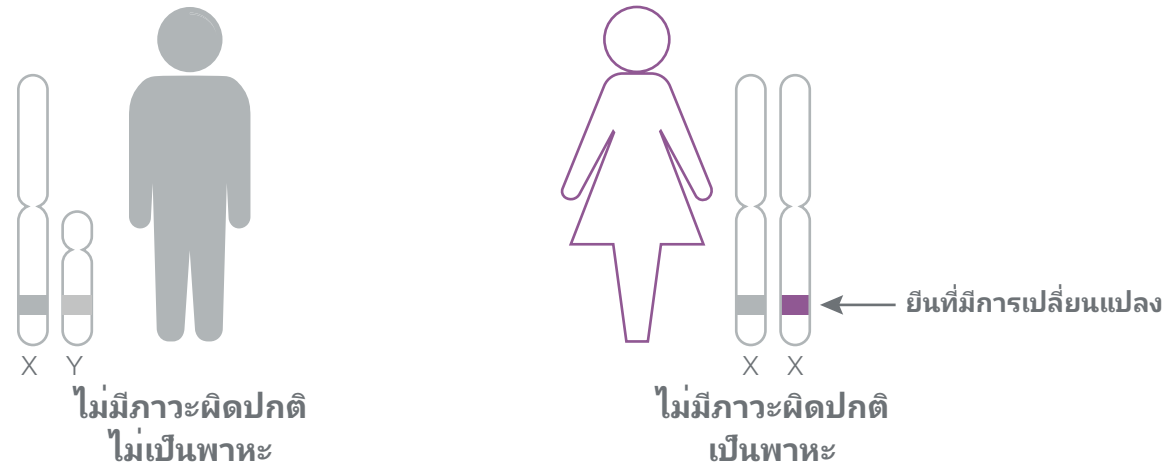
การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

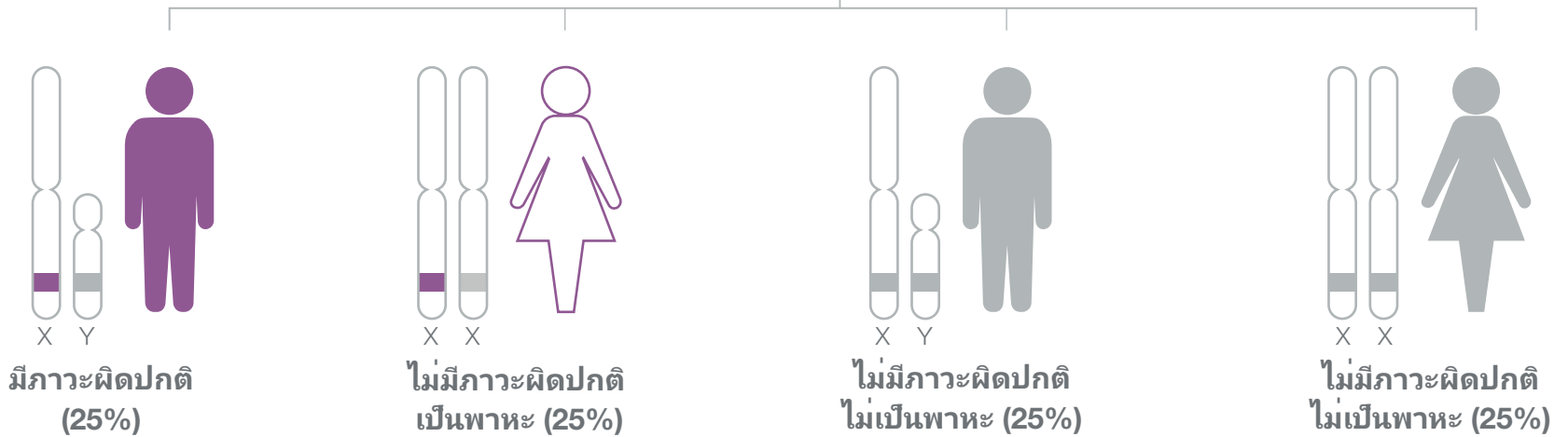
การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

# การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนด้อยบนโครโมโซม X

## บิดามารดา

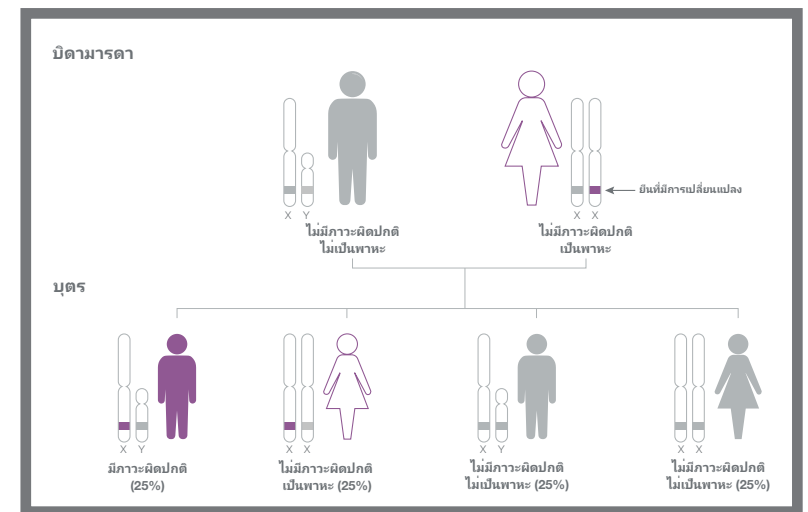


## บุตร



# การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนด้อยบนโครโมโซม X

- การถ่ายทอดพันธุกรรมทางโครโมโซม X เกี่ยวข้องกับยีนกลายพันธุ์ที่เกิดขึ้นบนโครโมโซม X
- ผู้ชายที่มียีนส์กลายพันธุ์บนโครโมโซม X จะมีภาวะผิดปกติ (ได้รับผลกระทบ)
- หญิงที่มียีนกลายพันธุ์อยู่บนหนึ่งในสองของโครโมโซม X ของตนจะเรียกว่าเป็นพาหะของภาวะผิดปกติ
  - โดยทั่วไปหญิงที่เป็นพาหะจะไม่ได้รับผลกระทบ แต่ในบางรายอาจแสดงลักษณะของภาวะผิดปกติบางอย่าง
- หญิงที่เป็นพาหะมีความเสี่ยงดังต่อไปนี้ในการตั้งครรภ์แต่ละครั้ง:
  - มีโอกาส 25% ที่บุตรเพศชายจะมีภาวะผิดปกติ (ได้รับผลกระทบ)
  - มีโอกาส 25% ที่บุตรเพศหญิงเป็นพาหะโดยไม่มีภาวะผิดปกติ (ไม่ได้รับผลกระทบ)
  - มีโอกาส 25% ที่บุตรเพศชายจะไม่มีภาวะผิดปกติ (ไม่ได้รับผลกระทบ)
  - มีโอกาส 25% ที่บุตรเพศหญิงไม่เป็นพาหะโดยไม่มีภาวะผิดปกติ (ไม่ได้รับผลกระทบ)



US National Library of Medicine. Your guide to understanding genetic conditions: What are the different ways in which a genetic condition can be inherited? <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance/inheritancepatterns>. เผยแพร่เมื่อ 31 พฤษภาคม 2559 เข้าถึงข้อมูลเมื่อ 3 มิถุนายน 2559

สารบัญ

ภาพรวมทางพันธุศาสตร์

ภาวะผิดปกติของโครโมโซม

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดและทางเลือกในการวินิจฉัย

Trisomy ในออโตโซมที่พบได้ยาก

การถ่ายทอดพันธุกรรมของยีนหนึ่งตำแหน่ง

คู่มือการให้คำแนะนำนี้มีจุดมุ่งหมายเพื่อให้ข้อมูลเบื้องต้นเกี่ยวกับการให้คำแนะนำทางพันธุศาสตร์แก่ผู้ใช้บริการด้านสุขภาพและเพื่อวัตถุประสงค์ทางการศึกษาโดยทั่วไปเท่านั้น คู่มือนี้มิได้มีจุดมุ่งหมายเพื่อใช้แทนความเห็นทางวิชาชีพของผู้ให้บริการด้านสุขภาพในการให้บริการหรือให้คำแนะนำทางการแพทย์