# วิชา ชีววิทยา

## ม.ปลาย ตอนที่ 18

# เรื่อง โรคทางพันธุกรรม

โดยพี่ตอง ปีย์ พิสุทธิ์เศรณีย์ พี่ม.มหิดลติวเตอร์

สามารถรับชม **รายการสอนศาสตร์** ได้ทาง
ทรูปลูกปัญญา True Visions ช่อง 9 และ PSI ช่อง 334
www.trueplookpanya.com/tv facebook.com/sonsart

true ปลูกปัญญา

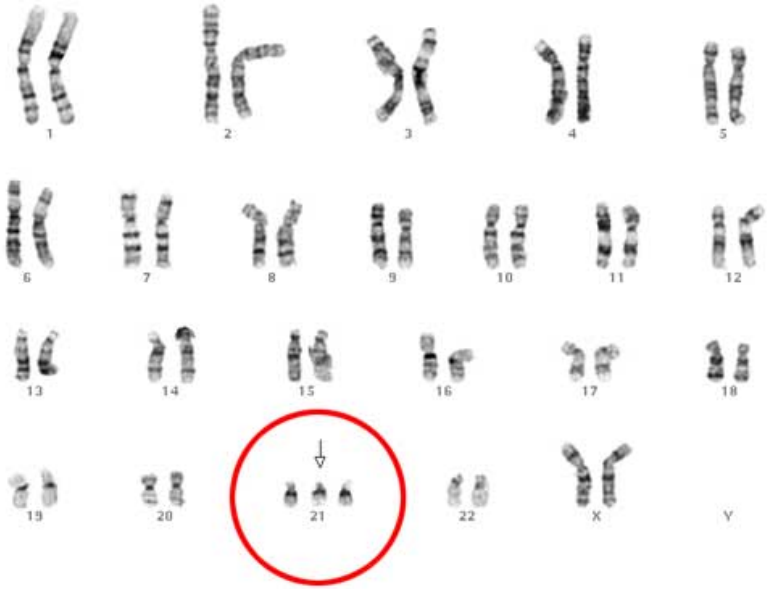
# โรคทางพันธุกรรม

**ความผิดปกติทางพันธุกรรม** เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซม ซึ่งความผิดปกติดังกล่าวแบ่งได้เป็น 2 แบบ คือ

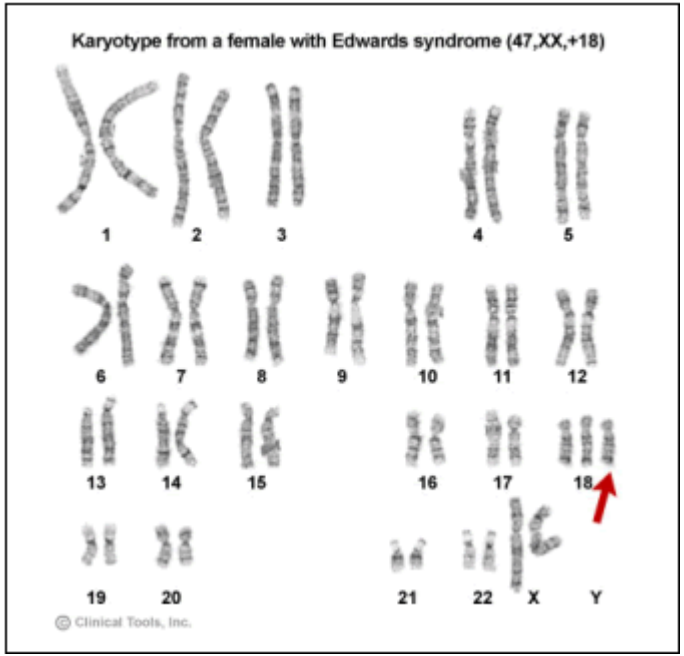
1. **ความผิดปกติของออโทโซม** เกิดจากการเปลี่ยนแปลงของเซลล์ร่างกาย มีความผิดปกติ 2 ชนิด คือ

## 1.1 ความผิดปกติที่จำนวนออโทโซม

1) กลุ่มอาการดาวน์ (Down's syndrome) เกิดจากความผิดปกติของออโทโซมโดยคู่ที่ 21 เกินมา 1 โครโมโซม ทำให้เด็กในระยะแรกเกิดจะมีตัวอ่อนปวกเปียก ศีรษะแบน ตั้งจมูกแบน ตาห่าง และตาชี้ขึ้นบน ใบหูผิดรูป ปากปิดไม่สนิท มีลิ้นจุกปาก นิ้วมือสั้นป้อม เส้นลายมือขาด ที่เท้ามีช่องกว้างระหว่างนิ้วหัวแม่เท้าและนิ้วที่สอง ลายเท้าผิดปกติ อาจมีหัวใจพิการแต่กำเนิด และปัญญาอ่อน อายุสั้น พ่อแม่ที่มีอายุมากมีโอกาสเสี่ยงที่ลูกจะเป็นกลุ่มอาการดาวน์


1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
X
Y

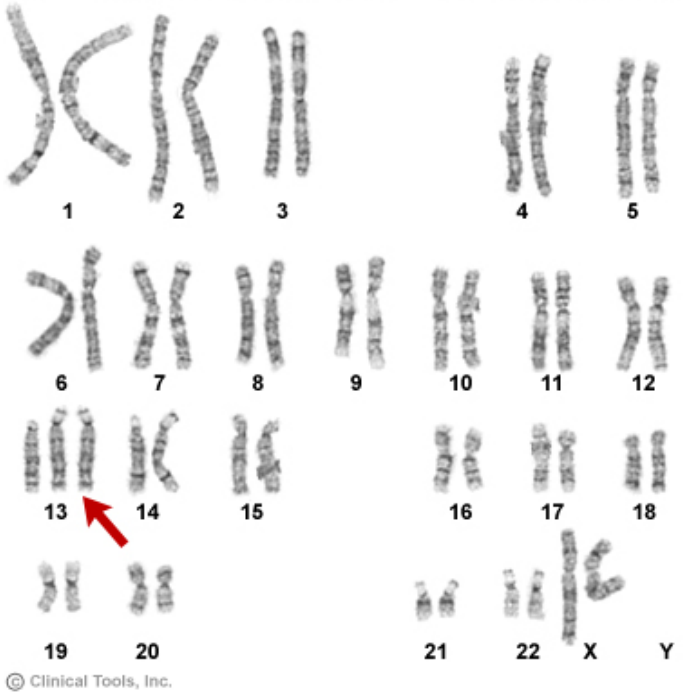
2) กลุ่มอาการเอ็ดเวิร์ด (Edward's syndrome) เกิดจากความผิดปกติของออโทโซมโดยคู่ที่ 18 เกินมา 1 โครโมโซม ลักษณะที่ปรากฏจะมีลักษณะหัวเล็ก หน้าผากแบน คางเว้า หูผิดปกติ ตาเล็ก นิ้วมือบิดงอ และกำเข้าหากันแน่น หัวใจพิการ ปอดและระบบย่อยอาหารผิดปกติ มีลักษณะปัญญาอ่อนร่วมอยู่ด้วย ผู้ที่ป่วยเป็นโรคนี้มักจะเสียชีวิตก่อนอายุ 1 ขวบ


Karyotype from a female with Edwards syndrome (47,XX,+18)
1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
X
Y
© Clinical Tools, Inc.

Copyright the Lucina Foundation, all rights reserved.

3) กลุ่มอาการพาเทา (Patau's syndrome) เกิดจากความผิดปกติของออโทโซมคู่ที่ 13 เกินมา 1 โครโมโซม ลักษณะที่ปรากฏจะพบว่ามีอาการปัญญาอ่อน ปากแหว่ง เพดานโหว่ หูหนวก นิ้วเกิน ตาอาจพิการ หรือตาบอด ส่วนใหญ่อายุสั้นมาก

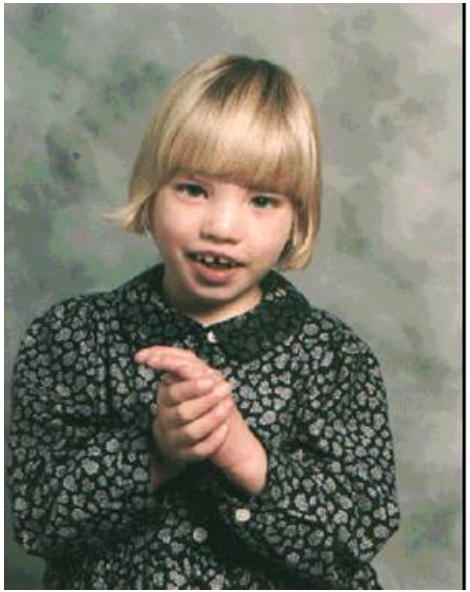
Karyotype From a Female With Patau syndrome (47,XX,+13)

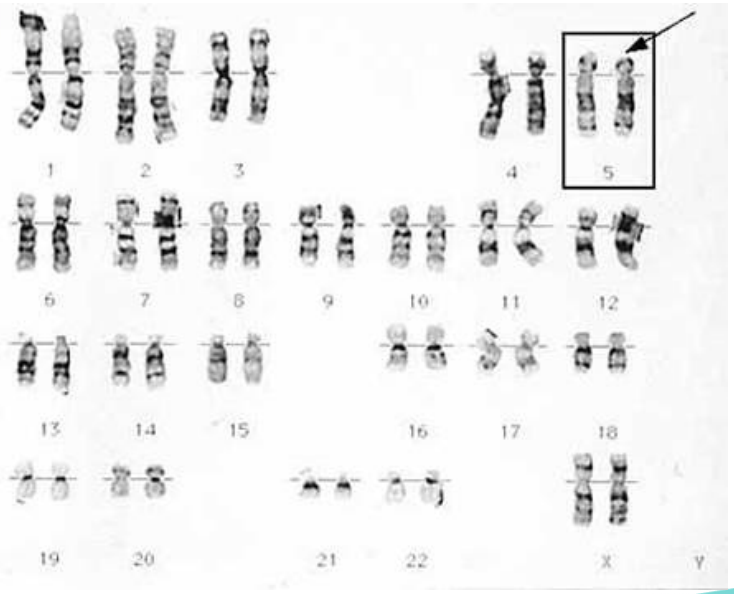


Copyright the Lucina Foundation, all rights reserved.

**1.2 ความผิดปกติที่รูปร่างของออโทโซม** เป็นความผิดที่ออโทโซมบางโครโมโซมขาดหายไปบางส่วน

- **กลุ่มอาการคริดูชาต์ (Cri-du-chat syndrome)** เกิดจากแขนโครโมโซมคู่ที่ 5 หายไป 1 โครโมโซม ลักษณะที่พบ คือ มีศีรษะเล็กกว่าปกติ หน้ากลม ใบหูต่ำกว่าปกติ ตาห่าง มีอาการปัญญาอ่อน ลักษณะที่เด่นชัดในกลุ่มอาการนี้คือ มีเสียงร้องแหลมเล็กคล้ายเสียงแมวร้อง จึงเรียกกลุ่มอาการนี้อีกอย่างหนึ่งว่า Cat-cry-syndrome

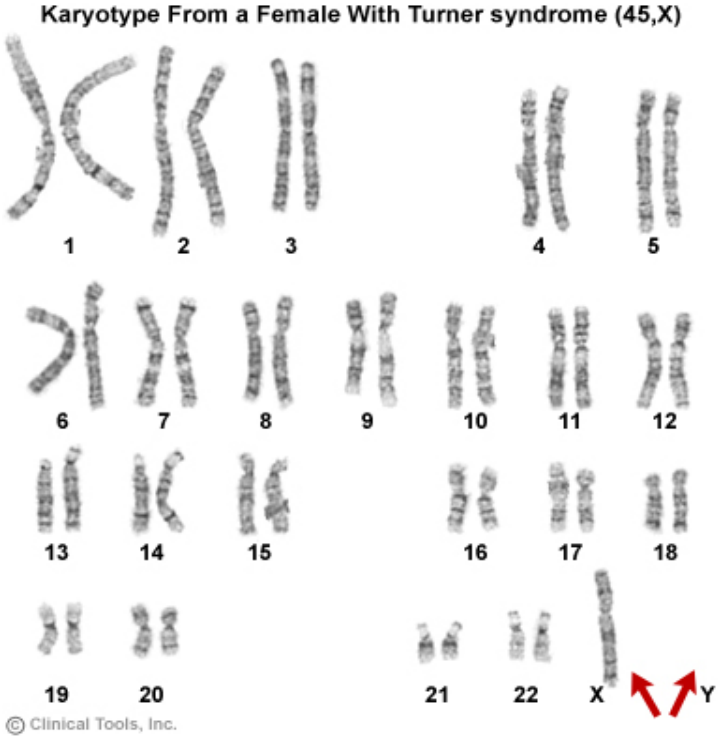



1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
X
Y

2. ความผิดปกติของโครโมโซมเพศ ส่วนใหญ่เกิดจากจำนวนโครโมโซมเพศ คือ โครโมโซม X หรือ โครโมโซม Y ขาดหายหรือเกินมาจากปกติ และยังถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรมไปสู่ลูกหลานอีกด้วย ความผิดปกติเช่นนี้ แบ่งได้ 2 แบบ คือ

## 2.1 ความผิดปกติที่เกิดกับโครโมโซม X มี 2 กรณี

1) โครโมโซม X ขาดหายไป 1 โครโมโซม ทำให้เหลือโครโมโซม X เพียงแท่งเดียว และเหลือโครโมโซมในเซลล์ร่างกาย 45 แท่ง พบได้ในเพศหญิงเป็นแบบ 44+XO เรียกผู้ป่วยลักษณะนี้ว่า กลุ่มอาการเทอร์เนอร์ (Turner's syndrome) ลักษณะของผู้ป่วย คือ ตัวเตี้ย คอมีพังพืดกางเป็นปีก แนวผมท้ายทอยอยู่ต่ำ หน้าอกกว้าง หัวนมเล็กและอยู่ห่างกัน ใบหูใหญ่อยู่ต่ำมีรูปร่างผิดปกติ แขนคอก รังไข่ไม่เจริญ ไม่มีประจำเดือน เป็นหมันมีอายุยืนยาวเท่าๆ กับคนปกติทั่วๆ ไป

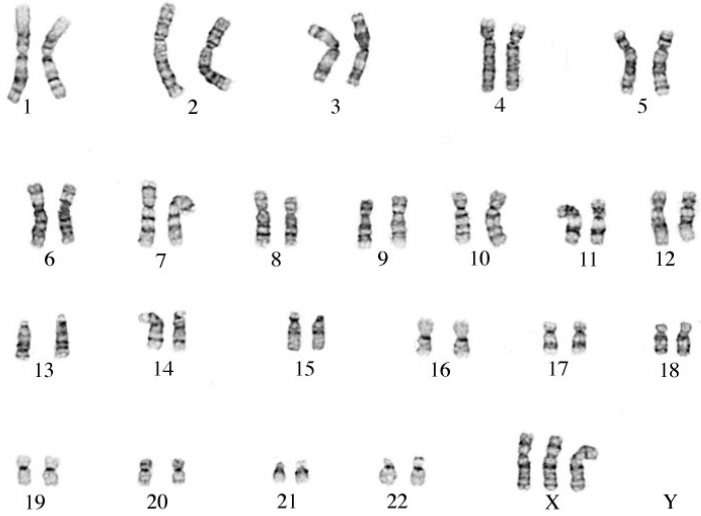

Karyotype From a Female With Turner syndrome (45,X)
1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
X
Y
© Clinical Tools, Inc.

medgen.genetics.utah.edu

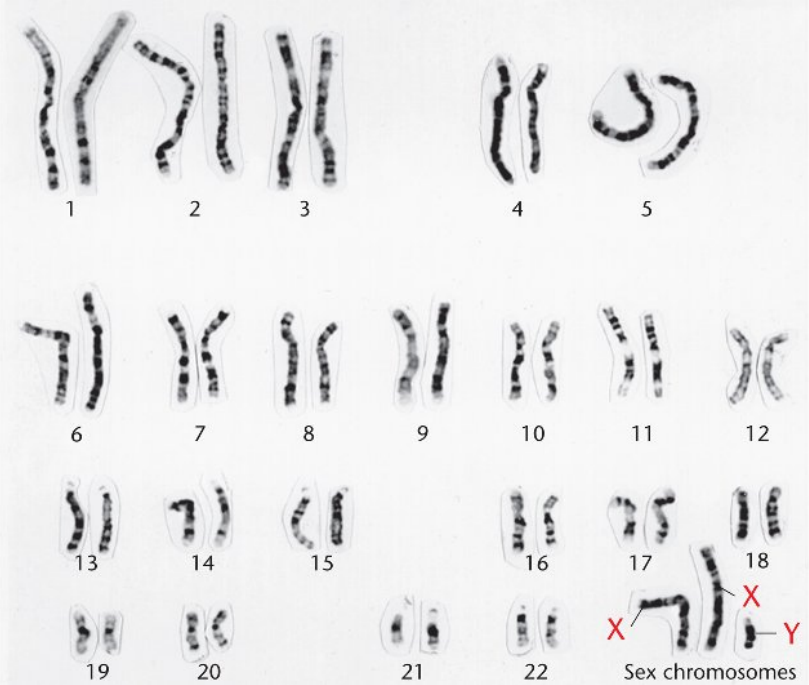
2) โครโมโซม X เกินมาจากปกติ พบได้ทั้งในเพศหญิงและเพศชาย มีดังนี้

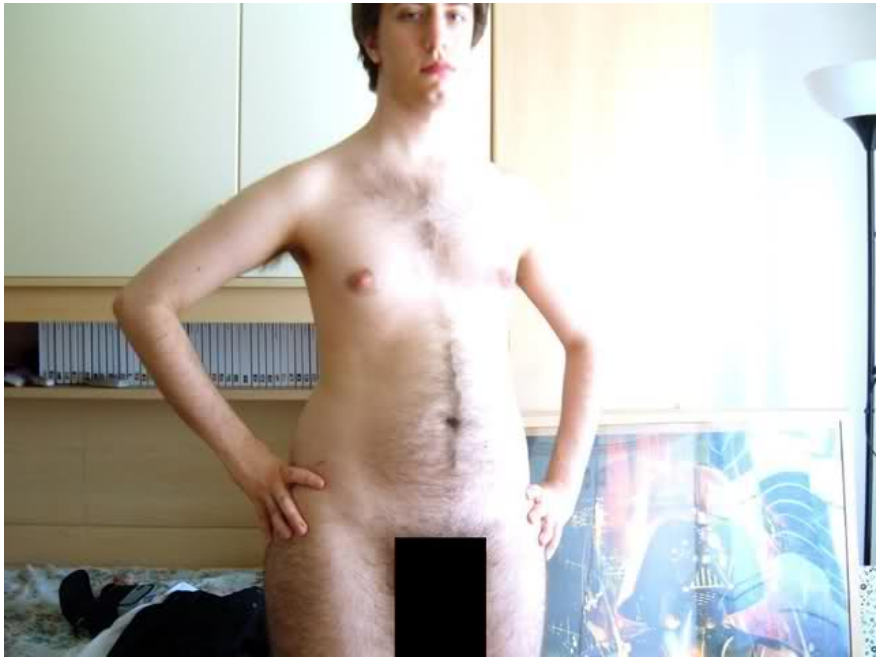
(1) ในเพศหญิง โครโมโซมเพศเป็น XXX หรือ XXXX จึงทำให้โครโมโซมในเซลล์ร่างกายเป็น 47 โครโมโซม หรือ 48 โครโมโซม ดังนั้นโครโมโซมจึงเป็นแบบ 44+XXX หรือ 44+XXXX เรียกผู้ป่วยที่เป็นแบบนี้ว่า ซูเปอร์ฟีเมล (Super female) ลักษณะของผู้ป่วยในเพศหญิงทั่วไปดูปกติ สติปัญญาต่ำกว่าระดับปกติ ลูกที่เกิดมาจากแม่ที่มีโครโมโซมแบบนี้อาจมีความผิดปกติเช่นเดียวกับแม่

ZWK01047 key



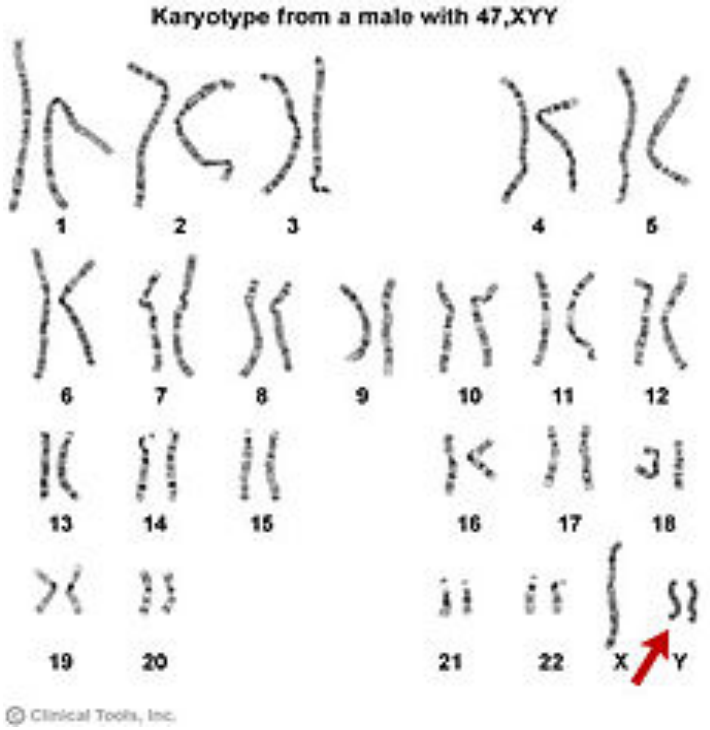
(2) ในเพศชาย โครโมโซมเพศเป็น XXY หรือ XXXY จึงทำให้มีโครโมโซมในเซลล์ร่างกายเป็น 47 โครโมโซม หรือ 48 โครโมโซม ดังนั้นโครโมโซมจึงเป็นแบบ 44+XXY หรือ 44+XXXY เรียกผู้ป่วยแบบนี้ว่า กลุ่มอาการไคลน์เฟลเตอร์ (Klinefelter's syndrome) ลักษณะของผู้ป่วยในเพศชายมีลักษณะคล้ายเพศหญิง สะโพกพาย หน้าอกโต จะสูงมากกว่าชายปกติ ลูกอัณฑะเล็ก ไม่มีอสุจิ จึงทำให้เป็นหมัน

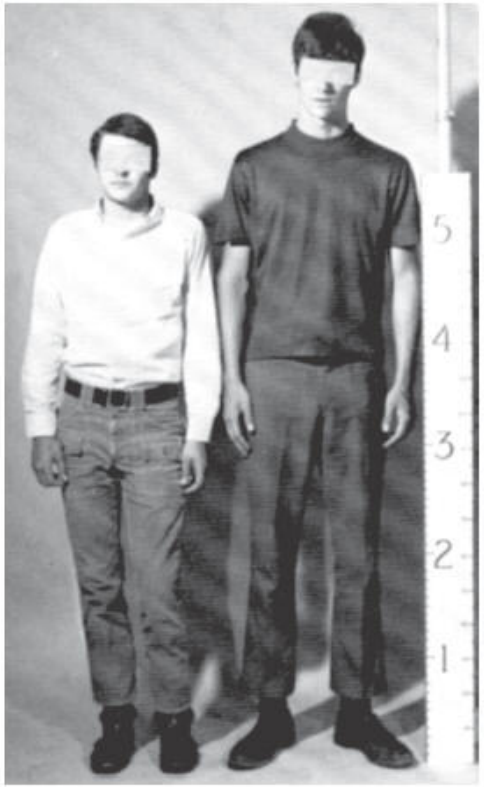

1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
X
X
Y
Sex chromosomes



## 2.2 ความผิดปกติที่เกิดกับโครโมโซม Y

ความผิดปกติที่เกิดกับโครโมโซม Y โดยมีโครโมโซม Y เกินมาจากปกติ โครโมโซมเพศจึงเป็นแบบ XYY จึงทำให้โครโมโซมในเซลล์ร่างกายเป็น 47 โครโมโซมเป็นแบบ 44+XYY เรียกผู้ป่วยที่เป็นแบบนี้ว่า ซูเปอร์เมน (Super men) ลักษณะของผู้ป่วยในเพศชายจะมีรูปร่างสูงใหญ่กว่าปกติ มีอารมณ์ร้าย โมโหง่าย บางรายมีจิตใจปกติ และไม่เป็นหมัน


Karyotype from a male with 47,XYY
1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
X
Y
© Clinical Tools, Inc.


5
4
3
2
1

www.trueplookpanya.com