



โรคปัญญาอ่อนชนิดใหม่ ที่เรียกชื่อว่า กลุ่มอาการที่เกิดจากจุดเปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์

ในประเทศไทยมีคนปัญญาอ่อนประมาณ 5 แสนคน สาเหตุปัญญาอ่อนที่รู้จักกันดีที่สุด คือสาเหตุของกลุมอาการดาวน์ (Down Syndrome) เกิดจากมีโครโมโซมคู่ที่ 21 เกิน ซึ่งมักเกิดในแม่ที่ตั้งครรภ์ตอนอายุมาก มีสาเหตุปัญญาอ่อนที่เกิดจากโครโมโซมผิดปกติอีกแบบหนึ่งที่สำคัญมากเพราะเป็นแบบที่ถ่ายทอดทางกรรมพันธุ์ที่พบบ่อยที่สุด ได้แก่ ปัญญาอ่อนที่มีจุดเปราะที่โครโมโซมเอ็กซ์ (Fragile X Syndrome) โดยชาวยุโรปพบอุบัติการณ์ในประชากรทั่วไปประมาณ 1 : 1,250 เพศชาย และ 1 : 2,500 เพศหญิง และจัดเป็นโรคปัญญาอ่อนที่เกิดจากการถ่ายทอดทางกรรมพันธุ์ที่พบบ่อยที่สุด แต่ก่อนมีบางคนเข้าใจว่าโรคปัญญาอ่อนชนิดนี้พบน้อยมากในประเทศไทย เพราะไม่มีรายงานมาก่อน จนกระทั่งเมื่อปี พ.ศ. 2535 ได้มีรายงานพบผู้ป่วยรายแรก โดย ผศ.พญ. พรสวรรค์ วสันต์ ที่โรงพยาบาลศิริราช ซึ่งเป็นเพียงรายเดียวที่รายงานไว้

หน่วยพันธุศาสตร์ ภาควิชาพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์ มีห้องปฏิบัติการตรวจโครโมโซมอยู่ และสามารถตรวจหาจุดเปราะบนโครโมโซมเอ็กซ์ได้ จึงได้ทำวิจัยเพื่อค้นหาผู้ป่วยปัญญาอ่อนชนิดนี้ โดยตรวจหาในประชากรผู้ป่วยปัญญาอ่อนชนิดไม่ทราบสาเหตุทุกคน ด้วยเทคนิควิธีทางไซโตเจเนติกส์ ซึ่งเป็นวิธีที่ยอมรับกันอยู่ในช่วงเวลาที่ทำวิจัย ทั้งนี้เพื่อประเมินการใช้เทคนิควิธีที่ใช้ 4 แบบด้วย สำหรับหาแนวทางที่เหมาะสมต่อการให้บริการต่อไป

ผลการตรวจพบ ผู้ป่วยปัญญาอ่อนที่มีจุดเปราะโครโมโซมเอ็กซ์จาก 2 ครอบครัว ในทั้งหมด 104 ครอบครัวรวมผู้ป่วยทั้งหมด 120 ราย ครอบครัวแรกพบ 5 รายแล้ว ครอบครัวที่สองพบ 1 ราย คิดเป็นอุบัติการณ์ที่พบในประชากรที่ศึกษา 2 ใน 104 ครอบครัว หรือร้อยละ 2 สรุปว่าปัญญาอ่อนที่มีจุดเปราะโครโมโซมเอ็กซ์นี้ ไม่ใช่โรคที่มีน้อยมาก แต่พบได้จำนวนหนึ่งแล้ว และคาดว่าด้วยเทคนิควิธีการตรวจที่เหมาะสม จะช่วยให้ค้นพบผู้ป่วยได้มากขึ้นอีก ปัจจุบันทางหน่วยงานจะได้ศึกษาวิจัยด้วยเทคนิควิธีการตรวจระดับดีเอ็นเอต่อไป ซึ่งเป็นวิธีที่ได้พัฒนาขึ้นมาในระยะหลังและเป็นวิธีที่เชื่อถือได้ดีที่สุด ประโยชน์ที่จะได้รับคือ สามารถป้องกันในครอบครัวไม่ให้มีลูกเป็นโรคนี้อีก โดยการตรวจนำคร่ำขณะที่แม่ตั้งครรภ์ นับได้ว่าจะเป็นบริการทางการแพทย์ที่จะช่วยลดปัญหาต่างๆ ของครอบครัว และสังคมในการดูแลผู้ป่วยโรคนี้อีก

ผู้วิจัย นางสาวอุไรวรรณ จิโนรส

งบประมาณที่ใช้ 34,920 บาท

ระยะเวลาในการวิจัย ตั้งแต่ ตุลาคม 2534 ถึง ตุลาคม 2536