

## Prenatal Diagnosis of Partial Trisomy 14 : A Case Report

### การวินิจฉัยก่อนคลอดความผิดปกติของโครโมโซมชนิด Partial Trisomy 14 : รายงานผู้ป่วย 1 ราย

Saman Luengwattanawanit (สมาน เลื่องวัฒนะวณิช) 1, Onanong Kitpetcharat (อรอนงค์ กฤษเพชรรัตน์) 2, Thawalwong Ratanasiri (ถวัลยวงส์ รัตนศิริ) 3, Piraiwon Klebkaew (พีไลวรรณ กลีบแก้ว) 4

Article Option

-  Abstract
-  Fulltext
-  PDF File

 Another articles  
 in this topic collection

[<More>](#)

 This article is under  
 this collection.

**หลักการและเหตุผล:** ความผิดปกติของโครโมโซมชนิดที่มีบางส่วนของแขนข้างยาวของโครโมโซมแท่งที่14 เกิน (partial trisomy 14) เป็นความผิดปกติที่พบบได้น้อย แต่เป็นสาเหตุของความผิดปกติในทารก นอกจากนี้ยังเป็นสาเหตุของการแท้งเป็นอาจัน (habitual abortion) เมื่อตรวจพบความผิดปกติของโครโมโซมนี้ได้ก่อนคลอดจะทำให้แพทย์สามารถให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์และการดูแลทางสูติศาสตร์ได้อย่างเหมาะสม

**วัตถุประสงค์:** เพื่อเสนอรายงานผู้ป่วย 1 ราย

**ผลการศึกษา :** ผู้มีพจนธ์รายงานผู้ป่วย 1 ราย อายุ 37 ปี ครรภ์ที่ 4 มีประวัติแท้งบุตรต่อเนื่องกัน 3 ครั้งได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดโดยวิธีการเจาะน้ำคร่ำ (amniocentesis) เมื่ออายุครรภ์ 19 สัปดาห์และพบความผิดปกติของโครโมโซมของทารกในครรภ์ชนิด partial trisomy 14 หลังจากให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ ผู้ป่วยและสามีตัดสินใจยุติการตั้งครรภ์ ลักษณะภายนอก (phenotype) ของทารกพบลักษณะคางเล็ก ไม่พบความผิดปกติของอวัยวะอื่นๆ

**สรุป :** การตรวจพบความผิดปกติของโครโมโซมของทารกในครรภ์ทำให้แพทย์สามารถให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์และการดูแลทางสูติศาสตร์ได้เหมาะสม

**Background :** Partial trisomy 14 is an excess long arm of chromosome 14. It is a rare chromosomal aberration but it is associated with several fetal abnormalities. Moreover, it is frequently noted as a cause of havitual abortion. Prenatal diagnosis of this abnormality, therefore, is necessary for proper genetic counseling and patient management.

**Objective :** To report a case with partial trisomy 14.

**Results :** We reported a case, 37 years old, with a past history of 3 consecutive abortions. This 4th pregnant was prenatal diagnosis by amniocentesis at 19 weeks of gestation. Giemsa banding and husband were genetic counseled and decide to terminate. The phenotypic change of fetus at autopsy was a narrow and small chin. Other organs were grossly unremarkable.

**Conclusion :** Prenatal detection of fetal chromosomal of fetal chromosome abnormality is useful for obstetrician and gynecologist to genetic counsel and manage patient appropriately.

[... Full text.](#)