

การจำแนกการแลกเปลี่ยนชิ้นส่วนของโครโมโซมที่ไม่ชัดเจนในผู้ป่วยในกลุ่มอาการ microdeletion

Submicroscopic Identification of Chromosomal Rearrangement in Patients with Microdeletion Syndromes

วรภา หีบจันทร์ตรี ณิชชารีย์ จงพรชัย และ ชนินทร์ ลิ้มวงศ์*

Worapa Heepchantree, Natcharee Jongpornchai and Chanin Limwongse*

ห้องปฏิบัติการโครโมโซมกลาง สถานส่งเสริมการวิจัย คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล
กรุงเทพฯ 10700

Siriraj Central Cytogenetic Laboratory, Department of Research and Development, Faculty of Medicine
Siriraj Hospital, Mahidol University, Bangkok 10700

*Corresponding author: worapah@hotmail.com

บทคัดย่อ

ผลจากการทำคาริโอไทป์ของผู้ป่วยโรค Velocardiofacial และ Prader-Willi syndromes พบการแลกเปลี่ยนชิ้นส่วนระหว่างโครโมโซม Y และ 22 และ ระหว่างโครโมโซม 15 และ 22 และพบการขาดหายของยีน *TUPLE1* and *SNRPN* จากการตรวจโดยใช้เทคนิค FISH อาจสรุปได้ว่าการแลกเปลี่ยนชิ้นส่วนในผู้ป่วยทั้งสองคนนั้นเป็นแบบ unbalanced translocation ดังนั้นจึงแนะนำให้ตรวจทั้งคาริโอไทป์และเทคนิคทาง molecular cytogenetic มาประกอบกันในการจำแนกการตรวจกายใต้กล้องที่ไม่ชัดเจน และ/หรือที่เกิดจากแลกเปลี่ยนชิ้นส่วนของโครโมโซมแบบ unbalanced

ABSTRACT

The rearrangements between chromosome Y and 22, and chromosome 15 and 22 were observed by karyotyping of the patients with Velocardiofacial and Prader-Willi syndromes. The deletion of *TUPLE1* and *SNRPN* genes that performed by Fluorescence *in situ* Hybridization were also detected. It can be concluded that the rearrangements were unbalance translocations. Therefore, the combination of karyotyping and molecular cytogenetic tests should be recommended to identify submicroscopic and/or on the karyotypes caused by unbalanced rearrangement.

คำสำคัญ: การตรวจกายใต้กล้องที่ไม่ชัดเจน, การแลกเปลี่ยนชิ้นส่วนของโครโมโซม, กลุ่มอาการที่เกิดจากการขาดขนาดเล็กของโครโมโซม

Keywords: cryptic/submicroscopic, chromosome rearrangement, microdeletion syndromes