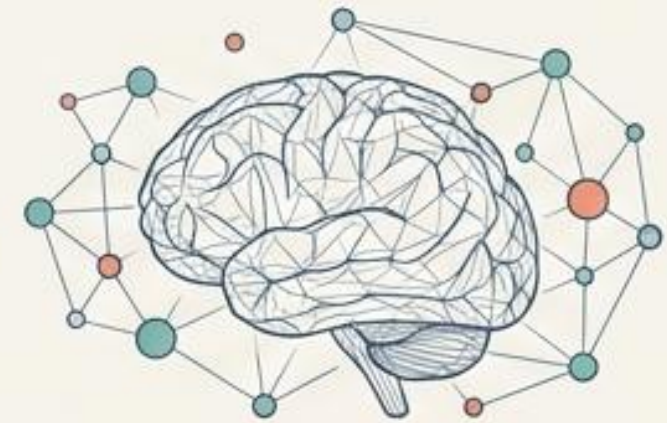




ความผิดปกติทางพันธุกรรม

รายวิชา ว23101 (วิทยาศาสตร์ 5)
จัดทำโดย นายพงศกร บุญเทียม
โรงเรียนบางปะอิน

แผนที่ความผิดปกติทางพันธุกรรม 3 ประเภทหลัก



ความผิดปกติของยีนเดี่ยว

เกิดจากการกลายพันธุ์ของยีนเพียงตำแหน่งเดียว

- ธาลัสซีเมีย
- ฮีโมฟีเลีย
- อาการตาบอดสี
- โรคพร่องเอนไซม์ G6PD

ความผิดปกติของโครโมโซม

เกิดจากจำนวนหรือโครงสร้างของโครโมโซมผิดปกติ

- ดาวน์ซินโดรม
- เอ็ดเวิร์ด
- พาทัว
- เทอร์เนอร์
- โคลน์เฟลเตอร์
- ทริเพโล เอ็กซ์
- ลูคีเมีย (บางชนิด)

พันธุกรรมเชิงซ้อน

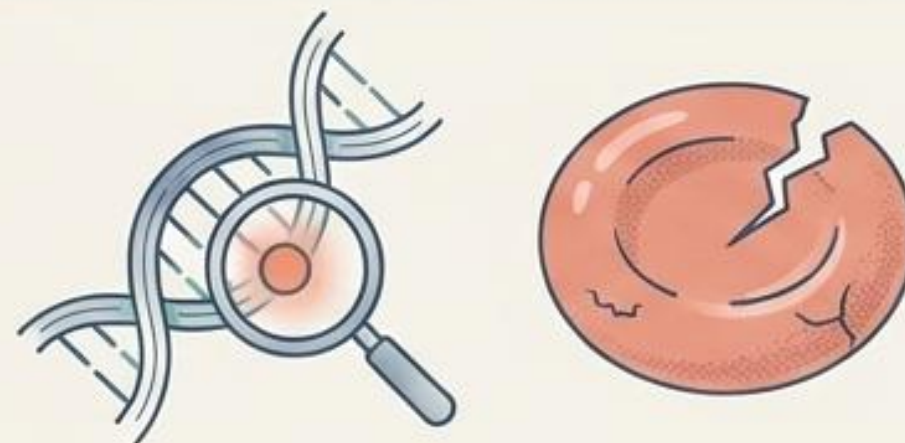
มีปัจจัยร่วมจากทั้งพันธุกรรมและสิ่งแวดล้อม

- อัลไซเมอร์ชนิดเกิดช้า

ความผิดปกติของยีนเดี่ยว

โรคธาลัสซีเมีย (Thalassemia)

CHROMOSOME LOCATOR



MECHANISM

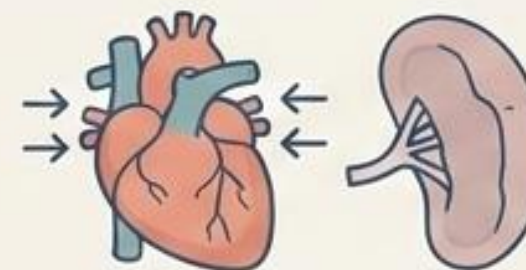
ความผิดปกติของยีนที่ควบคุมการสร้างฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดง
ทำให้เม็ดเลือดแดงมีอายุสั้นและแตกง่ายกว่าปกติ



โครงสร้างกระดูกใบหน้าเปลี่ยน
(กะโหลกหนา โหนกแก้มสูง)
และกระดูกเปราะบาง



อ่อนเพลีย เหนื่อยง่าย
ผิวซีดจางรุนแรง

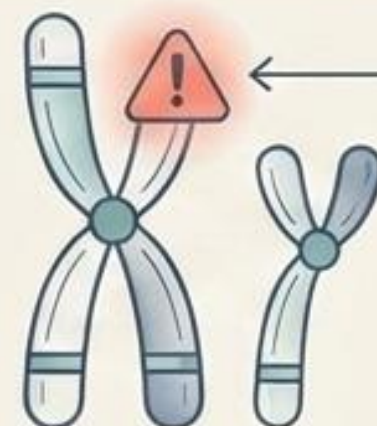


หัวใจทำงานหนัก
น้ำมูโ

ความผิดปกติของยีนเดี่ยว (โครโมโซมเพศ X)

โรคฮีโมฟีเลีย (Hemophilia)

CHROMOSOME LOCATOR



เพศหญิงมักเป็นพาหะ
เพศชายมักแสดงอาการ

MECHANISM

ภาวะที่เลือดแข็งตัวช้ากว่าปกติ
เกิดจากความผิดปกติของยีนบนโครโมโซมเพศ X



เลือดออกนานกว่าปกติ
แม้จากบาดแผลเล็กน้อย



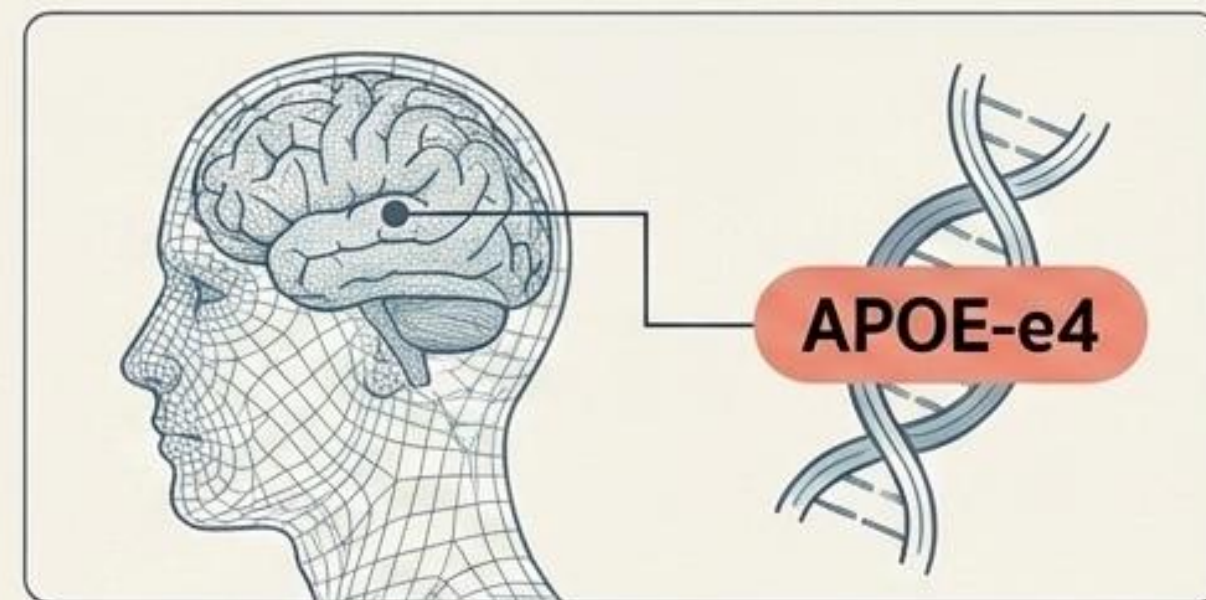
มีรอยฟกช้ำหรือเลือดออก
ใต้ผิวหนังบ่อยครั้ง



ต้องได้รับการดูแลใกล้ชิดเพื่อ
ป้องกันการตกเลือดรุนแรง

พันธุกรรมเชิงซ้อน

โรคอัลไซเมอร์ชนิดเกิดช้า (Late-Onset Alzheimer's Disease)



MECHANISM

การมียีน APOE-e4 เพิ่มความเสี่ยงต่อภาวะสมองเสื่อมในผู้สูงอายุ
(มีแนวโน้มสูงกว่าคนทั่วไป แต่ไม่ได้หมายความว่าจำเป็นต้องเป็นโรคสมองไป)



ความจำระยะสั้นลดลง
หลงลืมบ่อย



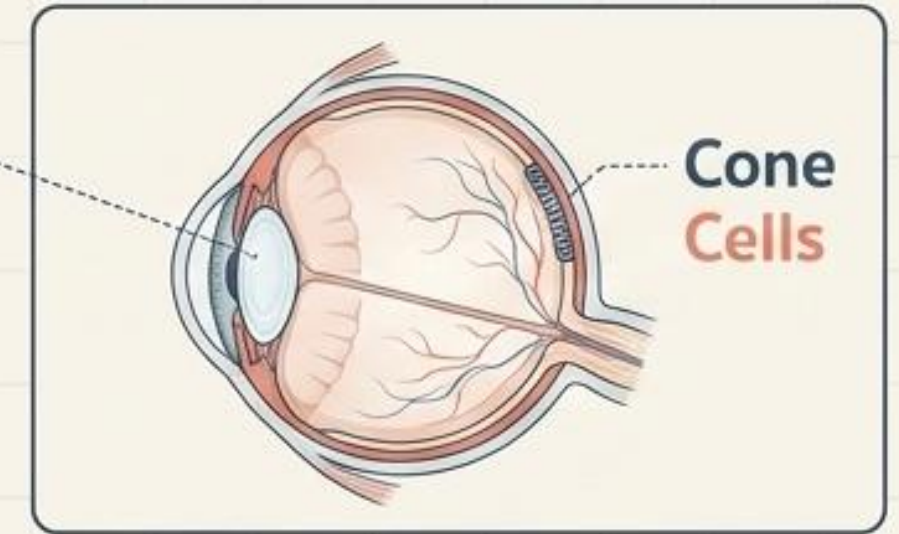
สับสนเรื่องเวลาและสถานที่



พฤติกรรมและอารมณ์เปลี่ยนแปลง
สูญเสียทักษะชีวิตประจำวัน

ความผิดปกติของยีนเดี่ยว (โครโมโซมเพศ X)

อาการตาบอดสี (Color Blindness)



MECHANISM

ความผิดปกติของยีนบนโครโมโซมเพศ X ควบคุมเซลล์รับแสงในจอประสาทตาผิดปกติ
มักพบในเพศชาย (รับถ่ายทอดจากมารดาที่เป็นพาหะ)



ไม่สามารถแยกสีบางสีได้
(เช่น แดงกับเขียว หรือ เหลืองกับน้ำเงิน)



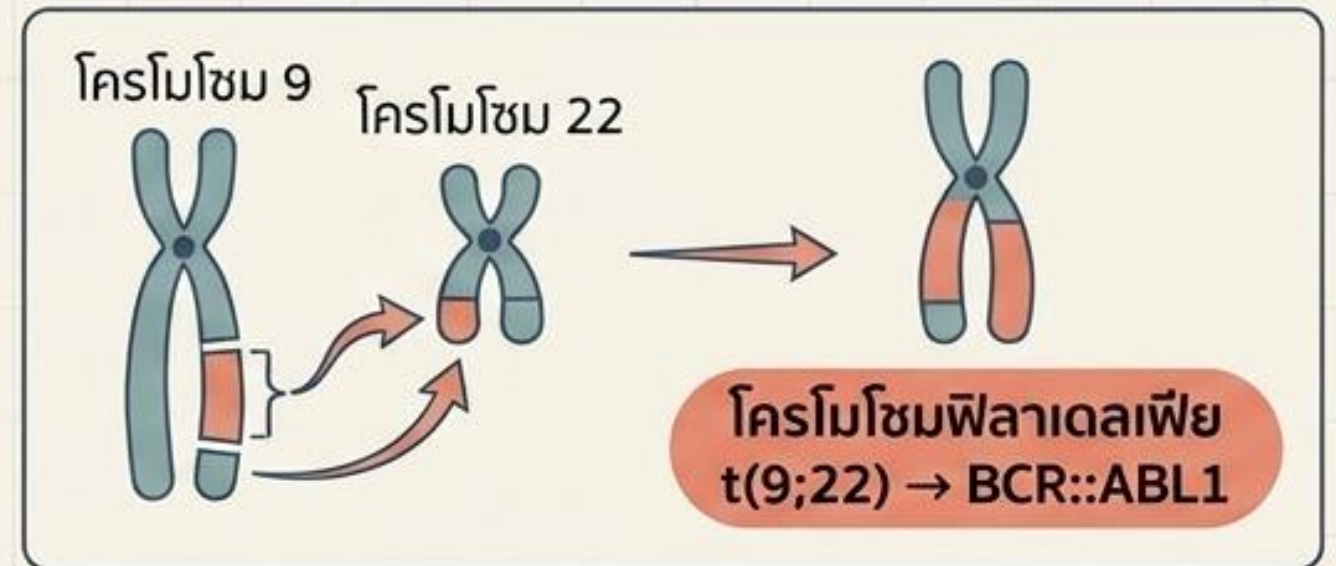
เกิดขึ้นกับตาทั้งสองข้าง
และไม่สามารถรักษาได้



กระทบการใช้ชีวิตประจำวัน
เช่น การขับรถ หรือดูรหัสสี

ความผิดปกติของโครโมโซม (โครงสร้าง)

โรคมะเร็งเม็ดเลือดขาว (Leukemia)



MECHANISM

เซลล์สร้างเม็ดเลือดในไขกระดูกเปลี่ยนแปลงไปจากความผิดปกติทางพันธุกรรม
ต้องอาศัยการตรวจเลือดและเจาะไขกระดูกเพื่อวินิจฉัย



ภูมิคุ้มกันลดลง ติดเชื้อง่าย
โลหิตจาง เหนื่อยง่าย



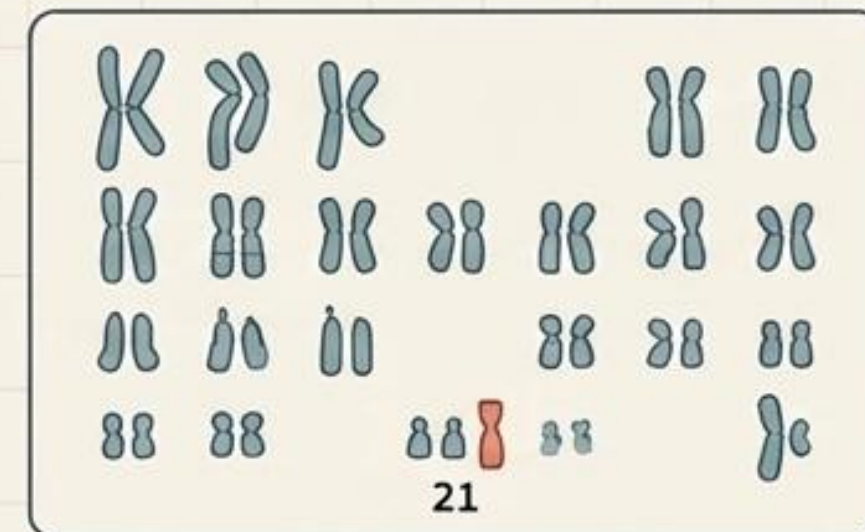
มีจุดเลือดออกตามตัว
เลือดหยุดยาก



ปวดกระดูกหรือข้อเป็นระยะ

ความผิดปกติของโครโมโซม (Autosomal Trisomy)

โรคดาวน์ซินโดรม (Down Syndrome)



MECHANISM

เกิดจากการมีโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา 1 แท่ง พบได้บ่อยในมารดาที่ตั้งครรภ์อายุมากกว่า 35 ปี (สามารถตรวจคัดกรองได้ด้วย NIPT)



ใบหูหน้าแบน ตาเฉียง
ลิ้นยื่น มือสั้นป้อม

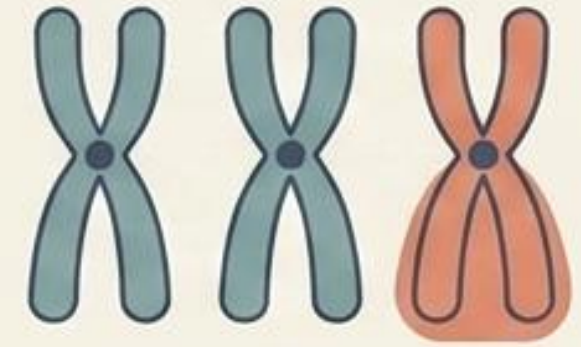


มีภาวะสติปัญญาบกพร่อง



พัฒนาการช้ากว่าปกติ

โรคทริปเปิล เอ็กซ์ ซินโดรม (Triple-X Syndrome)



47, XXX

MECHANISM

ภาวะที่เพศหญิงมีโครโมโซม X เกินมา 1 แท่ง ส่วนใหญ่สามารถใช้ชีวิตได้ตามปกติ แต่ควรติดตามพัฒนาการวัยเด็ก



มีส่วนสูงมากกว่าค่าเฉลี่ย
มาตรฐานในวัยเดียวกัน



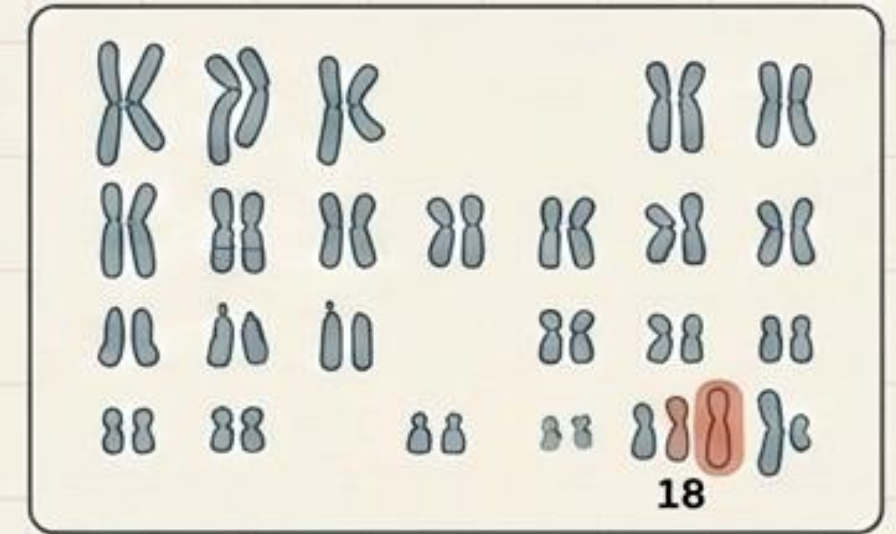
พัฒนาการทางภาษาและ
การเรียนรู้ล่าช้า



มีความยากในการเข้าสังคม
หรือควบคุมอารมณ์

ความผิดปกติของโครโมโซม (Autosomal Trisomy)

กลุ่มอาการเอ็ดเวิร์ด (Edwards Syndrome / Trisomy 18)



MECHANISM

เกิดจากโครโมโซมคู่ที่ 18 เกินมา 1 แท่ง สะท้อนการเจริญเติบโตตั้งแต่ในครรภ์ พบได้บ่อยรองจากดาวน์ซินโดรม



น้ำหนักแรกเกิดน้อย ศีรษะเล็ก
คางและปากเล็ก ระดับใบหูต่ำ



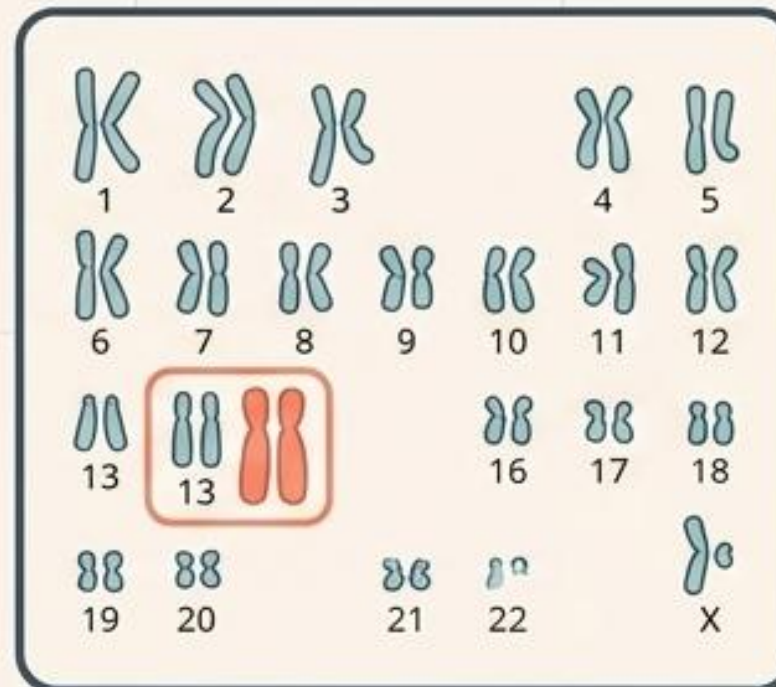
ปากแหว่ง เพดานโหว่ ลำไส้
อยู่นอกช่องท้อง หัวใจพิการ



มีปัญหาการมองเห็น ได้ยิน
และพัฒนาการล่าช้าอย่างรุนแรง

ความผิดปกติของโครโมโซม (Autosomal Trisomy)

กลุ่มอาการพาทัว (Patau Syndrome / Trisomy 13)



เกิดจากโครโมโซมคู่ที่ 13 เกินมา 1 แท่ง ส่งผลให้มีความผิดปกติรุนแรงหลายระบบพร้อมกัน
จำเป็นต้องได้รับการดูแลจากทีมแพทย์ตั้งแต่วันแรกคลอด



สมองพิการ
ภาวะบกพร่องทางสติปัญญารุนแรง



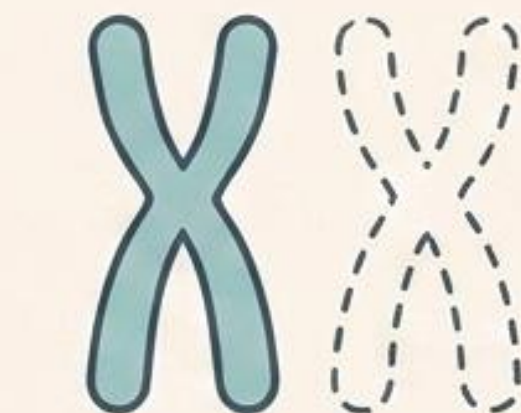
นิ้วเกิน ตาเล็ก
หัวใจพิการ ศีรษะเล็ก



ปากแหว่ง
เพดานโหว่

ความผิดปกติของโครโมโซม (Sex Chromosome)

กลุ่มอาการเทอร์เนอร์ (Turner Syndrome)



45, X หรือ 45, XO

MECHANISM

พบในเพศหญิงที่มีโครโมโซม X เพียงแท่งเดียว
ทำให้ร่างกายมีความผิดปกติด้านการเจริญเติบโตและพัฒนาการทางเพศ



วัยทารก: ส่วนสูง/น้ำหนักต่ำกว่าเกณฑ์
หน้าอกกว้าง คอสั้น (มีพังผืด)



วัยรุ่น: ตัวเตี้ย ฮอร์โมนเพศต่ำ
ไม่มีประจำเดือน



วัยผู้ใหญ่: ภาวะรังไข่ไม่ทำงาน
มีบุตรยาก

ความผิดปกติของยีนเดี่ยว

โรคพร่องเอนไซม์ G6PD (G6PD Deficiency)

Enzyme
Shield



ความบกพร่องของเอนไซม์ที่ปกป้องเม็ดเลือดแดง
ทำให้เม็ดเลือดแดงแตกง่ายเมื่อได้รับสารกระตุ้น (เช่น ถั่วปากอ้า, ยาบางชนิด, การติดเชื้อ)



ผิวซีด ตัวเหลือง ตาเหลือง
(ดีซ่าน) เหนื่อยง่าย



ปัสสาวะสีเข้ม



หัวใจเต้นเร็ว ม้ามโตในบางราย
ภาวะโลหิตจางเฉียบพลัน

ความผิดปกติของโครโมโซม (Sex Chromosome)

กลุ่มอาการไคลน์เฟลเตอร์ (Klinefelter's Syndrome)



47, XXY

MECHANISM

เกิดจากโครโมโซม X เกินมา 1 แท่งในเพศชาย (พบ 1 ใน 1,000 คน)
ส่งผลให้ฮอร์โมนเพศชายต่ำ การรักษาด้วยฮอร์โมนช่วยให้ใช้ชีวิตได้สมดุลขึ้น



รูปร่างสูง แขนขายาว
สะโพกกว้าง กล้ามเนื้ออ่อนแรง



เต้านมโตกว่าปกติ
ขนบนใบหน้าและลำตัวน้อย



ลูกอันตะเล็กล
ความต้องการทางเพศต่ำ
ภาวะมีบุตรยาก