

## การตรวจโครโมโซมอะเรย์

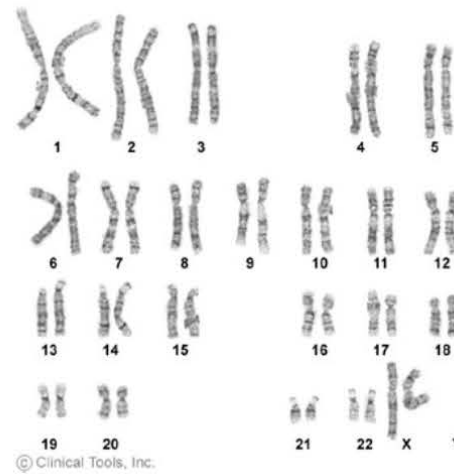
การตรวจโครโมโซมอะเรย์ (Chromosomal Microarray หรือ CMA) เป็นการตรวจเลือดวิเคราะห์โครโมโซมวิธีใหม่เพื่อหาปริมาณสารพันธุกรรมหรือชิ้นส่วนของโครโมโซมที่ขาดหรือเกินซึ่งมีขนาดเล็กเกินกว่าจะสามารถตรวจพบได้ด้วยวิธีการตรวจโครโมโซมแบบมาตรฐานซึ่งตรวจดูโครโมโซมด้วยตาผ่านกล้องจุลทรรศน์ (Karyotype/Chromosome study)

## ผู้ป่วยที่แนะนำส่งตรวจโครโมโซมอะเรย์

ในปี พ.ศ. 2553 วิทยาลัยเวชพันธุศาสตร์แห่งสหรัฐอเมริกา ได้ออกแนวปฏิบัติแนะนำให้ใช้ “โครโมโซมอะเรย์” เพื่อหาสาเหตุในผู้ป่วยที่มีภาวะอย่างใดอย่างหนึ่งต่อไปนี้

1. กลุ่มอาการออทิซึม
2. พัฒนาการช้า/สติปัญญาบกพร่อง ที่ไม่พบสาเหตุอื่น
3. พิกการซ้ำซ้อนแต่กำเนิด (พิกการแต่กำเนิดหลายอย่างร่วมกัน)

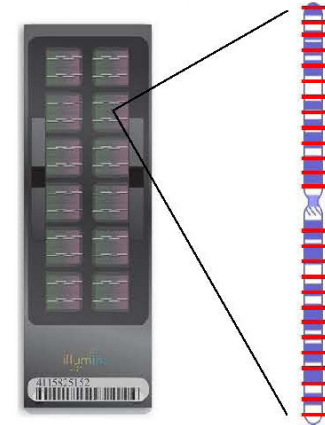
\*นอกจากนี้ผู้ป่วยโรคลมชักที่ไม่ทราบสาเหตุ และ/หรือผู้ป่วยจิตเภท ก็อาจมีสาเหตุจากความผิดปกติของโครโมโซมขนาดเล็กได้ด้วย



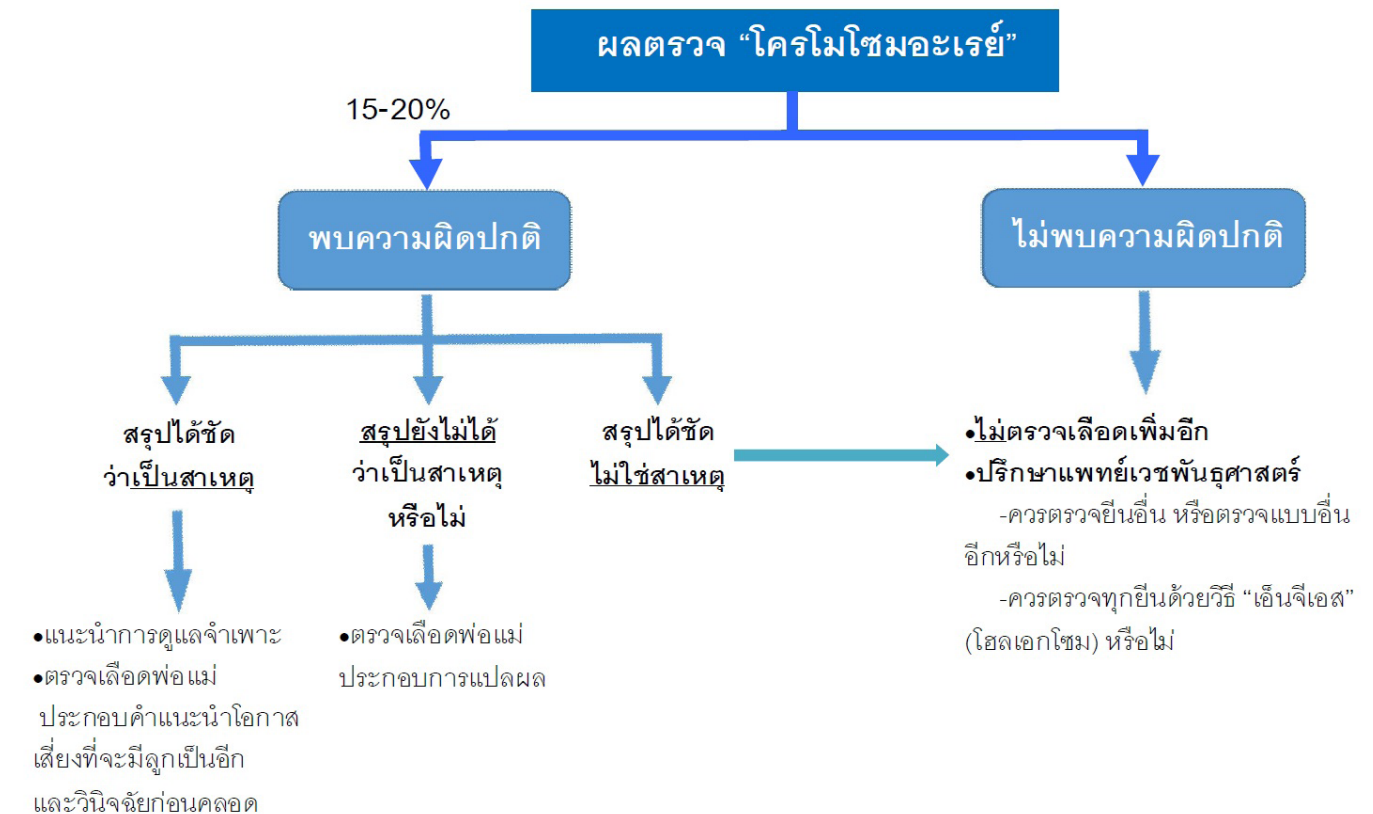
© Clinical Tools, Inc.

การตรวจโครโมโซมวิธีมาตรฐาน อ่านผลด้วยตาผ่านกล้องจุลทรรศน์ แม้เห็นภาพโครโมโซมจริงแต่เหมือนการมองภาพระยะไกลอาจมองไม่เห็นชิ้นส่วนเล็กๆ ที่ขาดหายหรือเกินขึ้นมา

รูปแสดงโครโมโซมอะเรย์ ซึ่งคือสไลด์แก้วซึ่งมีดีเอ็นเอ นำจับ ที่เป็นตัวแทนของโครโมโซมทั้ง 23 คู่ เกาะอยู่เป็นจำนวนมาก



“ดีเอ็นเอ นำจับ” ที่เป็นตัวแทนของตำแหน่งต่าง ๆ บนโครโมโซม (เส้นสีแดง) ยิ่งมีดีเอ็นเอ นำจับจำนวนมาก ก็ยิ่งมีความละเอียดในการตรวจสูง คือสามารถตรวจหาความผิดปกติของโครโมโซมที่มีขนาดเล็ก ที่ไม่สามารถมองเห็นด้วยตาผ่านกล้องจุลทรรศน์ได้





- จากการตรวจด้วยวิธีโครโมโซมอะเรย์ พบว่า 15-20% ของผู้ป่วย มีความผิดปกติของปริมาณสารพันธุกรรมขาดหรือเกิน ในขณะที่การตรวจด้วยวิธีโครโมโซมแบบมาตรฐานสามารถตรวจพบได้เพียง 3% ของกลุ่มผู้ป่วย

## ประโยชน์ที่ได้รับ

หากพบสาเหตุความผิดปกติจากการตรวจโครโมโซมอะเรย์

1. ลดค่าใช้จ่าย และความเสี่ยงในการตรวจอื่นๆ ที่ไม่จำเป็น
2. ได้การวินิจฉัยโรค ช่วยในการวางแผนการรักษาและติดตามดูแลผู้ป่วย บอกการพยากรณ์โรคในระยะยาวและในบางกรณีอาจมีการรักษาจำเพาะที่ได้ผลดีอีกด้วย
3. มีข้อมูลเพื่อให้คำปรึกษาทางพันธุกรรม รวมทั้งประเมินความเสี่ยงของการมีบุตรคนถัดไปหรือลูกหลานเป็นโรคเดิมซ้ำอีก และสามารถแนะนำการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ได้อย่างแม่นยำ

## หากมีคำถามสงสัย ยินดีให้คำปรึกษา กรุณาติดต่อ

ศ.พญ.ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล  
อ.พญ.ทิพย์วิมล ทิมอรุณ  
หน่วยเวชพันธุศาสตร์  
ภาควิชากุมารเวชศาสตร์  
โทร. 02-201-2782-3

อ.ดร.พญ.ณัฐินี จินาวัฒน์  
กลุ่มสาขาวิชาเวชศาสตร์ปริวรรต  
คณะแพทยศาสตร์ รพ.รามาธิบดี  
โทร. 02-201-0116, 02-201-2615

### สำหรับบุคลากรทางการแพทย์:

สามารถดูข้อมูลเพิ่มเติมในการส่งตรวจได้ที่  
[http://www.icbs.mahidol.ac.th/cma\\_rama](http://www.icbs.mahidol.ac.th/cma_rama)  
หรือ <http://www.geneticrama.com/>

### สนับสนุนโดย

โครงการพัฒนาศักยภาพประชากรไทย:กลุ่มเด็กและวัยรุ่น  
คณะแพทยศาสตร์ รพ. รามาธิบดี

## การตรวจโครโมโซมอะเรย์ (Chromosomal Microarray; CMA)

ในผู้ป่วยกลุ่มอาการออทิสซึม  
พัฒนาการล่าช้า สติปัญญาบกพร่อง  
และพีการซ้ำซ้อนแต่กำเนิด

