



# โครโมโซม คืออะไร การคัดกรองโครโมโซมบอกอะไรได้บ้าง

ภาษา

โครโมโซม คืออะไร การคัดกรองโครโมโซมบอกอะไรได้บ้าง

คุณแม่ตั้งครรภ์

บทความ

เม.ย. 2, 2024

9 นาที

การทำความเข้าใจเรื่องโครโมโซม และความผิดปกติของโครโมโซมเป็นหนึ่งในเรื่องสำคัญก่อนคลอดของคุณแม่ เพราะโครโมโซมคือสาเหตุหนึ่งของความผิดปกติที่จะเกิดกับลูกน้อยของคุณแม่ได้ อีกทั้งอาจเป็นสาเหตุของอาการแท้งคุกคามด้วย คุณแม่ควรพบคุณหมอเพื่อรับคำปรึกษาและการตรวจหาความเสี่ยงทางพันธุกรรมตั้งแต่ในช่วงแรก ๆ เพราะว่าการตรวจอาจเป็นประโยชน์ในการให้ความมั่นใจ หรือเตรียมความพร้อมทั้งทางร่างกายและจิตใจก่อนลูกน้อยจะเกิดมาค่ะ

## สรุป

- โครโมโซม คือ รหัสทางพันธุกรรมอยู่ในนิวเคลียสของเซลล์ ที่เป็นส่วนที่เล็กของเนื้อเยื่อของมนุษย์ โครโมโซมจะทำหน้าที่ควบคุมการทำงานของเซลล์ในร่างกาย ลักษณะทางพันธุกรรมของมนุษย์กำหนดโดยยีนของแต่ละบุคคล ยีนแต่ละส่วนทำหน้าที่ควบคุมการสร้างการทำงานของเซลล์ และกำหนดความแตกต่างให้กับมนุษย์
- ความผิดปกติเรื่องจำนวนโครโมโซม และการเพี้ยนไปของโครงสร้าง จะนำไปสู่ลักษณะผิด

- ปกติต่าง ๆ ในด้านพัฒนาการ ทั้งทางร่างกายและสติปัญญาของลูกน้อย
- การตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรม มี 2 วิธี คือตรวจเลือด และตรวจแบบ NIPT ซึ่งแบบหลังสามารถระบุเพศของลูกน้อย และความผิดปกติทางพันธุกรรมในขอบเขตที่กว้างกว่าแบบแรก แต่การตรวจคัดกรองนี้ไม่ใช้การตรวจวินิจฉัยใช้ระบุความเสี่ยง ไม่ใช้การพิสูจน์ว่าลูกน้อยของคุณแม่จะออกมาพร้อมกับมีลักษณะเป็นดาวน์ซินโดรม
  - คุณแม่สามารถเข้ารับการตรวจคัดกรองดาวน์ซินโดรม หรือการตรวจประเมินความเสี่ยงภาวะโครโมโซมผิดปกติของทารกในครรภ์ได้ เมื่อช่วงไตรมาสแรกอายุครรภ์ 11 ถึง 13 สัปดาห์ ซึ่งเป็นผลดีต่อการเตรียมตัวก่อนล่วงหน้าเพื่อรับมือกับความผิดปกติของลูกน้อยที่อาจเกิดขึ้นภายหลังคลอด

## เลือกอ่านตามหัวข้อ

- โครโมโซม คืออะไร
- โครโมโซม มีกี่คู่
- เมื่อโครโมโซมผิดปกติ บ่งบอกความเสี่ยงถึงตัวลูก
- การตรวจคัดกรองโครโมโซม มี 2 วิธี
- ตรวจคัดกรองโครโมโซม ทำได้ตอนไหน
- โครโมโซม บอกเพศของลูกน้อย
- ข้อเสียที่คาดไม่ถึงของการไม่ตรวจคัดกรองโครโมโซม

# โครโมโซม คืออะไร

**โครโมโซม (Chromosome)** คือ รหัสทางพันธุกรรมอยู่ภายในนิวเคลียสของเซลล์ ที่เป็นส่วนที่เล็กของเนื้อเยื่อของมนุษย์ โครโมโซมจะทำหน้าที่ควบคุมการทำงานของเซลล์ในร่างกาย ส่วนเซลล์จะทำหน้าที่ควบคุมการทำงานของอวัยวะต่าง ๆ ในร่างกาย โครโมโซมอยู่กันเป็นคู่ ๆ ลักษณะคล้ายปาต่องโก

ลักษณะทางพันธุกรรมของมนุษย์กำหนดโดยยีนของแต่ละบุคคล ยีนเป็นส่วนหนึ่งของรหัสทางพันธุกรรมเล็ก ๆ บนโครโมโซมแต่ละคู่ ยีนแต่ละส่วนนั้นทำหน้าที่ควบคุมการสร้างการทำงานของเซลล์ และกำหนดความแตกต่างให้กับมนุษย์

อสุจิและไข่ เป็นส่วนประกอบของโครโมโซม อสุจิ และเซลล์ไข่ จะมีส่วนของโครโมโซมขาเดียว เมื่ออสุจิของพ่อรวมเข้ากับไข่ของแม่ เป็นพันธุกรรมตัวอ่อนนั้น ทำให้เกิดโครโมโซมจากพ่อแม่รวมกันเป็นปาต่องโกในตัวของคุณ พันธุกรรมจะพัฒนาเป็นพันธุกรรมของแต่ละคน จึงเป็นที่มาว่าคนเราแต่ละคนนั้นไม่เหมือนกัน แตกต่างกัน

# โครโมโซม มีกี่คู่

- มนุษย์มีโครโมโซม 23 คู่ รวม 46 โครโมโซม ได้จากแม่ 23 โครโมโซม ได้จากพ่อ 23 โครโมโซม ตั้งอยู่ในนิวเคลียสของเซลล์ โดย 1 คู่จะเป็นตัวกำหนดเพศและลักษณะทางเพศ และอีก 22 คู่ กำหนดลักษณะอื่น ๆ ของร่างกาย เป็นฐานข้อมูลที่กำหนดรูปลักษณ์และการทำงานของร่างกาย

## เมื่อโครโมโซมผิดปกติ บ่งบอกความเสี่ยงถึงตัวลูก

ความผิดปกติต่อไปนี้ไม่ได้ครอบคลุมความผิดปกติที่เกิดขึ้นได้ทั้งหมด เป็นเพียงตัวอย่างความผิดปกติที่มีโอกาสเกิดขึ้น

### 1. ดาวน์ซินโดรม (โครโมโซม 21 ผิดปกติ)

เกิดจากสำเนาโครโมโซม 21 ที่เกินมา ลักษณะโดยทั่วไปที่เป็นผลจากความผิดปกตินี้ คือ กลุ่มอาการดาวน์หรือพัฒนาการล่าช้า รูปร่างจะเล็ก ตาเข กล้ามเนื้อยึดต่า และฝ่ามือมีเส้นลายมือที่เฉียงพาดลึกลงกลาง นักวิทยาศาสตร์ได้ตั้งข้อสังเกตถึงความเชื่อมโยงระหว่างอายุคุณแม่ที่มากกว่า เพิ่มความเสี่ยงขึ้นแก่ลูกน้อย จาก 1 คนใน 1,500 คน เมื่ออายุ 20 ปี กลายมาเป็น 1 ใน 50 คน เมื่ออายุ 43 ปี

### 2. เทิร์นเนอร์ซินโดรม (หรือเรียกอีกชื่อว่า Gonadal Dysgenesis)

พบในเพศหญิงเท่านั้น เกิดขึ้นเมื่อโครโมโซม X หายไปบางส่วน จะทำให้มีบุตรยาก ร่วมกับมีลักษณะภายนอกอย่างอาการบวมที่เท้า มือ มีผิวหนังบริเวณส่วนเกินที่คอ และมักมีปัญหาที่ระบบการทำงานของไตและหัวใจ เกิดผิดปกติที่กระดูก รวมถึงอาจมีส่วนส่งผลกับคุณแม่ให้แท้งคุกคามได้

### 3. ไคลน์เฟลเตอร์ซินโดรม (หรือเรียกอีกชื่อว่า XXY ซินโดรม)

พบในเพศชาย มีความเกี่ยวข้องกับการเป็นหมันและความผิดปกติของระบบสืบพันธุ์ โดยลักษณะปัญหาทางพันธุกรรมนี้จะไม่มีคนสังเกตเห็น จนกระทั่งลูกน้อยเติบโตเข้าสู่วัยแรกรุ่น จะมีกล้ามเนื้ออ่อนแรง มีขนตามร่างกายน้อย และอวัยวะเพศเล็ก

## 4. ไตรโซมี 13 (หรือเรียกอีกชื่อว่า Patau)

เกิดจากสำเนาโครโมโซม 13 ที่เกินมา ทำให้เกิดความบกพร่องทางสติปัญญาอย่างรุนแรง การทำงานของหัวใจมีปัญหา ดวงตาพัฒนาไม่ได้เต็มที่ นิ้วมือหรือนิ้วเท้าเกิน ปากแหว่ง และมีความผิดปกติที่ไขสันหลัง เป็นความผิดปกติที่ทำให้ลูกน้อยเสียชีวิตได้ภายในวันแรกหรือสัปดาห์แรกของการคลอด

## 5. ไตรโซมี 18 (หรือเรียกอีกชื่อว่า Edwards Syndrome)

เกิดจากสำเนาโครโมโซม 18 ที่เกินมา กลุ่มอาการนี้เกิดขึ้นกับเด็กหนึ่งในทุก ๆ 5,000 คน กลุ่มอาการนี้มีลักษณะเฉพาะคือน้ำหนักแรกเกิดน้อย ศีรษะเล็ก รูปร่างผิดปกติ และอวัยวะอื่น ๆ ทำงานบกพร่อง ไม่มีวิธีการรักษา และมักทำให้เสียชีวิตก่อนเกิดหรือภายในปีแรกของชีวิต

## 6. ทริปเปิลเอ็กซ์ซินโดรม (หรือเรียกอีกชื่อว่า Trisomy X)

มีโครโมโซม X ถึงสามชุด พบในเพศหญิงเท่านั้น จะมีลักษณะของกล้ามเนื้ออ่อนแรง มีปัญหาในการพูด หรือมีปัญหาเกี่ยวกับการเคลื่อนไหวจัดทำ

## 7. เอ็กซ์วายวายซินโดรม

ส่งผลกระทบต่อผู้ชาย ลักษณะผิดปกตินี้พบใน 1 คน จากทุก ๆ 1,000 คน เกิดจากการมีโครโมโซม Y เกินมา ผู้ชายที่มีความผิดปกตินี้อาจมีความสูงมากกว่าค่าเฉลี่ย พบว่ามีความผิดปกติในการประมวลผลเวลาคุย นอกจากนี้ยังอาจพบปัญหาด้านพฤติกรรม มีอาการมือสั่น และกล้ามเนื้ออ่อนแรง

## 8. เอ็กซ์ซินโดรมเปราะบาง (หรือเรียกอีกชื่อว่า Martin-Bell Syndrome)

เป็นผลมาจากการเปลี่ยนแปลงของยีนโครโมโซม X อาจทำให้เกิดความบกพร่องทางสติปัญญาและการเรียนรู้ ปัญหาทางสังคม พฤติกรรม และพัฒนาการล่าช้าได้

## 9. ครี ดู ชาต ซินโดรม

ความผิดปกติเมื่อขาดโครโมโซมคู่ที่ 5 ไป ทารกอาจมีเสียงร้องเลียนแบบแมว ขนาดศีรษะเล็ก กล้ามเนื้ออ่อนแรง นำหนักแรกเกิดน้อย พัฒนาการล่าช้า หัวใจบกพร่อง หรือมีความพิการทางสติปัญญาร่วมด้วย

## การตรวจคัดกรองโครโมโซม มี 2 วิธี

### 1. การตรวจเลือดมารดา

ใช้ตัวอย่างเลือดของคุณแม่ในการทดสอบ เพื่อวิเคราะห์ตรวจสอบระดับของสารเคมี 3 ชนิดว่าสูงหรือต่ำกว่าค่าเฉลี่ย ซึ่งสามารถบ่งบอกถึงโอกาสที่จะเกิดดาวน์ซินโดรม ไตรโซมี 13 หรือ ไตรโซมี 18

- ฮอร์โมนเอชซีจี (hCG)
- โกลโคโปรตีนซึ่งสร้างมาจากรก (PAPP-A)
- สารโปรตีนชนิดหนึ่งที่มีในเลือด (AFP)

### 2. การตรวจวิธี NIPT (Non-invasive Prenatal Testing)

NIPT เป็นการนำ DNA ชิ้นเล็ก ๆ ในกระแสเลือดของคุณแม่เพื่อวิเคราะห์ว่ามีความเสี่ยงที่โครโมโซมของลูกน้อย หาเบาะแสของความผิดปกติต่าง ๆ เช่น เทิร์นเนอร์ซินโดรม ไคลน์เฟลเตอร์ซินโดรม และทริโซม 13 หรือ ไตรโซม 18 และประโยชน์อีกประการของวิธีการตรวจนี้คือสามารถทำนายเพศของทารกในครรภ์ได้ด้วยค่ะ

การตรวจคัดกรองไม่ใช่การตรวจวินิจฉัย หมายความว่าไม่ได้ฟันธงว่าลูกน้อยของคุณแม่จะมีอาการผิดปกติทางพันธุกรรมแน่ ๆ ระหว่างอยู่ในครรภ์หรือคลอดออกมาแล้ว การคัดกรองเพียงช่วยชี้ความเป็นไปได้ว่าลูกน้อยอาจมีหนึ่งในเงื่อนไขของความผิดปกติทางพันธุกรรมที่จะแสดงผลเป็นลักษณะผิดปกติหลังคลอด

## ตรวจคัดกรองโครโมโซม ทำได้ตอนไหน

คุณแม่เข้ารับการตรวจคัดกรองหาความผิดปกติของโครโมโซมได้ ในสัปดาห์ที่ 11 ถึง สัปดาห์ที่ 13 ของการตั้งครรภ์



## โครโมโซม บอกเพศของลูกน้อย

เซลล์ไข่และเซลล์สเปิร์ม มีโครโมโซม 23 แต่ไม่ได้มีเป็นคู่เหมือนเซลล์อื่น ๆ ในร่างกาย แต่เมื่อเซลล์สเปิร์มผสมกับไข่ โครโมโซม 23 มาอยู่กันเป็นคู่ รวมกันได้ทั้งหมด 46 โครโมโซม คือมีคู่ที่ 23 ขึ้นมา ไข่มีโครโมโซมเพศ X เป็นโครโมโซม 23 เสมอ สเปิร์มจะมีโครโมโซม X หรือ Y โอกาสที่จะมีลูกชายหรือลูกสาวขึ้นอยู่กับว่าสเปิร์มที่ผสมกับไข่มีโครโมโซม X หรือ Y

### 1. โครโมโซมเพศหญิง

หากสเปิร์มที่มีโครโมโซม X ผสมกับไข่ จะทำให้เกิดเซลล์เพศหญิง (XX)

### 2. โครโมโซมเพศชาย

หากสเปิร์มที่มีโครโมโซม Y ผสมกับไข่ จะทำให้เกิดเซลล์เพศชาย (XY)

# ข้อเสียที่คาดไม่ถึงของการไม่ตรวจคัดกรองโครโมโซม

การเลือกที่จะไม่รับการตรวจคัดกรองหาโครโมโซมผิดปกติในระหว่างตั้งครรภ์ อาจนำไปสู่ผลเสียที่ไม่คาดคิดหลายประการ

## ไม่รู้ก่อน ไม่ได้เตรียมความพร้อม

ถ้าไม่มีการตรวจคัดกรองโครโมโซม ความผิดปกติทางพันธุกรรมที่อาจเกิดขึ้นหรือความผิดปกติของโครโมโซมอาจไม่ถูกระบุไว้ก่อนจนถึงตอนลูกน้อยเกิดมา การวินิจฉัยโรคตั้งแต่เนิ่น ๆ สามารถช่วยให้คุณแม่และทุกคนเตรียมความพร้อมสำหรับสิ่งที่อาจเกิดขึ้น คุณแม่ได้รับการดูแลและการสนับสนุนทั้งทางการแพทย์และทางใจอย่างเหมาะสมจากคนรอบข้าง

## เสริมสร้างสุขภาพทางอารมณ์

การวินิจฉัยความผิดปกติของโครโมโซม การรอตรวจหลังคลอดอาจเป็นความทรมานใจ หากคุณแม่เข้ารับการตรวจก่อนคลอด รีบเข้ารับการตรวจให้เร็ว จะช่วยให้เกิดความชัดเจน ความสบายใจ ลดภาระทางอารมณ์ได้

## ขาดความรู้ที่เหมาะสมในการรับมือ

ทำให้ไม่เข้าใจความต้องการพิเศษของเด็ก ๆ ที่มีภาวะดาวน์ซินโดรม นำไปสู่ปัญหาในการดูแลเลี้ยงดู

## ลดโอกาสได้รับการรักษาพยาบาลอย่างทันท่วงที

เพราะถ้าไม่มีการตรวจพบแต่แรก การแทรกแซงทางการแพทย์ที่จะช่วยเหลือน้อยที่คลอดออกมาและมีอาการผิดปกติอาจไม่ทันกาลหรือล่าช้า ส่งผลกระทบต่อสุขภาพและความเป็นอยู่ที่ดีของลูกน้อยที่มีความผิดปกติได้

โครโมโซมคือสาเหตุของปัญหาการพัฒนาการลูกน้อยที่ต้องตรวจคัดกรองจึงจะรู้ได้ คุณแม่หลายท่านอาจจะกังวลหรือกลัวที่จะต้องเผชิญกับผลการคัดกรองที่ทำให้เป็นกังวล แต่ที่ต้องคัดกรองก็เพื่อเตรียมความพร้อม หากลูกน้อยปลอดภัยไม่มีความเสี่ยงทางพันธุกรรมก็เบาใจไปเพราะหนึ่ง แต่ถ้าผลการตรวจคัดกรองบอกความเสี่ยง คุณแม่และคนในครอบครัวรวมถึงคุณหมอจะได้เตรียมตัวด้วยกันให้พร้อมเพื่อให้คุณแม่ปลอดภัย และดูแลลูกน้อยในท้องตลอดจนดูแลหลังคลอดได้อย่าง

เหมาะสม

## บทความแนะนำสำหรับคุณแม่ตั้งครรภ์

- พัฒนาการทารกในครรภ์ 1-40 สัปดาห์ ที่แม่มีมือใหม่ห้ามพลาด
- อาการแพ้ท้องของคุณแม่ แพ้ท้องพะอืดพะอม แก่ยิ่งใจ พร้อมวิธีรับมือ
- อาการคนท้องระยะแรก สัญญาณการตั้งครรภ์เป็นแบบนี้
- เมนูคนท้อง อาหารคนท้องบำรุงคุณแม่ท้อง ดีต่อลูกในครรภ์
- คนท้องห้ามกินอะไร อาหารที่ส่งผลเสียต่อคุณแม่ตั้งครรภ์
- อาหารคนท้องไตรมาสแรก โภชนาการที่สำคัญสำหรับคุณแม่และทารกในครรภ์
- วิธีนับอายุครรภ์ คำนวณอายุครรภ์ด้วยตัวเอง ก่อนคลอด
- สัญญาณอาการใกล้คลอด เจ็บท้องคลอด อาการก่อนคลอดของคุณแม่
- บล็อกหลังผ่าคลอด คืออะไร เรื่องที่คุณแม่ต้องรู้ เกี่ยวกับการบล็อกหลัง
- ผ่าคลอด ก็สัปดาห์ ท้องก็สัปดาห์คลอด ถึงปลอดภัยสำหรับลูกน้อย
- ของใช้เตรียมคลอด ที่คุณแม่มีมือใหม่ควรเตรียมของไปคลอด
- คุณแม่ผ่าคลอดได้กี่ครั้ง ผ่าคลอดมีลูกได้กี่คน ผ่าคลอดบ่อยอันตรายไหม
- ออกกำลังกายหลังคลอด สำหรับคุณแม่หลังผ่าคลอด
- ฤกษ์คลอด ฤกษ์ผ่าคลอด วันมงคล เวลาดี สำหรับลูกรัก

## อ้างอิง:

1. Chromosomes Fact Sheet, National Human Genome Research Institute
2. Chromosomal Abnormalities in Pregnancy, Verywell Family
3. First Trimester Screening, Nuchal Translucency and NIPT, Johns Hopkins Medicine
4. Boy or girl? It's in the father's genes, Newcastle University
5. Pros and Cons of Genetic Screening During Pregnancy, Brattleboro Memorial Hospital
6. โครโมโซมคืออะไร ส่งผลอย่างไรกับร่างกายมนุษย์, POBPAD
7. NIPT ตรวจคัดกรองโครโมโซมทารกในครรภ์ เพื่ออนาคตที่สมบูรณ์ของลูกน้อย, โรงพยาบาลบำรุงราษฎร์
8. การตรวจโครโมโซมและวินิจฉัยความผิดปกติทางพันธุกรรมของตัวอ่อน , โรงพยาบาลพญาไท
9. ผ่าครรภ์แต่ละครั้ง ตรวจอะไรบ้าง?, โรงพยาบาลเปาโล

อ้างอิง ณ วันที่ 22 มีนาคม 2567







คุณแม่ตั้งครรภ



แม่ผ่าคลอด



ดูแลลูกตามช่วงวัย



ภูมิแพ้ในเด็ก

สฟิงโก  
ไมอีลิน

สฟิงโกไมอีลิน



พัฒนาการสมองลูกน้อย



การขับถ่ายลูกน้อย



คุณแม่ให้นมบุตร



เครื่องมือตัวช่วยคุณแม่



อาหารเด็ก



S-Mom Club



ข้อมูลผลิตภัณฑ์