

บทคัดย่อ

ความรู้เกี่ยวกับความผิดปกติทางพันธุกรรมและเทคนิคทางอนุพันธุศาสตร์ทำให้นำมาประยุกต์ใช้ตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดของโรคทางพันธุกรรมได้อย่างกว้างขวาง การใช้ดีเอ็นเอของทารกในครรภ์จากเซลล์น้ำคร่ำต้องได้รับการตรวจความบริสุทธิ์ของเซลล์น้ำคร่ำก่อนดำเนินการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด เซลล์ของมารดาที่ปะปนอยู่ในเซลล์ของทารกในครรภ์ส่งผลให้การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดผิดพลาดได้ วัตถุประสงค์ของการศึกษานี้เพื่อประยุกต์การตรวจพิสูจน์การปนเปื้อนของเซลล์มารดาในเซลล์ของทารกในครรภ์ที่ง่าย ประหยัด และให้ผลถูกต้อง โดยศึกษาในรายที่มีความผิดปกติทางพันธุกรรมแบบ recessive ที่ได้รับการตรวจคัดกรองว่าทารกในครรภ์มีความผิดปกติของมารดาปรากฏอยู่ด้วย โลแกสที่ใช้ในการตรวจพิสูจน์การปนเปื้อนเซลล์ของมารดาในน้ำคร่ำคือ D1S80, ApoB, D5S818, D8S1179, D13S317 และ vWA ซึ่งมีค่าการกระจายตัวของสูงในชาวไทย ได้ทำการตรวจพิสูจน์การปนเปื้อนเซลล์ของมารดาในน้ำคร่ำจำนวน 10 ตัวอย่าง พบว่า สามารถตรวจพิสูจน์การปนเปื้อนเซลล์ของมารดาในน้ำคร่ำได้ร้อยละ 90 โดยตรวจด้วยโลแกส D1S80 และ ApoB เป็นอันดับแรกเนื่องจากมีค่าการกระจายตัวสูงและสามารถตรวจได้ง่ายโดยเทคนิค agarose gel electrophoresis พบว่ามีเพียง 1 ราย (ร้อยละ 10) ที่ไม่สามารถตรวจพิสูจน์การปนเปื้อนด้วยโลแกส ApoB จึงได้ใช้โลแกส D1S80 แทน ในกรณีที่ไม่สามารถตรวจพิสูจน์การปนเปื้อนด้วย 2 โลแกสข้างต้น โลแกส D8S1179, vWA, D13S317 และ D5S818 จะถูกใช้เพื่อตรวจพิสูจน์การปนเปื้อนแทนตามลำดับ การตรวจพิสูจน์การปนเปื้อนของเซลล์มารดาในน้ำคร่ำก่อนดำเนินการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดของโรคทางพันธุกรรมช่วยลดความผิดพลาดของการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดในกรณีที่ทารกในครรภ์เป็นโรคทางพันธุกรรม

Abstract

The increase in our knowledge of inherited genetic disorders and the advances of molecular genetic technologies have contributed to the wide application of prenatal diagnosis. The use of amniotic fluid cells as a source of DNA for prenatal diagnosis should be limited to cases where the purity of the DNA can be demonstrated prior to the diagnostic test being performed. The presence of maternal cells in fetal samples constitutes a serious potential source for prenatal misdiagnosis. Our aim was to apply a simple and low-cost approach, which would easily and accurately provide information on the fetal tissue MCC status. MCC testing was applied to cases of recessive inheritance where the primary mutation screening of the fetus revealed the presence of the maternal mutation. The potential presence of maternal cell was determined by the amplification of the D1S80, ApoB, D5S818, D8S1179, D13S317 and vWA which have previously demonstrated high heterozygosity in Thai population. MCC was detected in ten cases, where DNA was isolated directly from amniotic fluid (AF). In almost 90% of cases a simple test of one polymorphic locus provided sufficient information about MCC. The D1S80 and the ApoB loci were primarily tested in most cases because of their high heterozygosity and the simplicity of horizontal agarose gel electrophoresis. One of the 10 cases tested for the ApoB was not informative (10%). The D1S80 was used in one case as primary screening, both of which were informative. The D8S1179, vWA, D13S317 and D5S818 loci were used in the case that was not informative in 2 loci above, respectively. This method was chosen in order to reduce the procedure related miscarriage risk.