

อภิปรายผลการศึกษา

ผลการศึกษาโครโมโซมที่ได้จากการเพาะเลี้ยงเซลล์เม็ดเลือดขาว โดยเก็บ ลากเส้นเลือดค้ำที่แขน ผู้ป่วยเรติโนบลาสโตมาจำนวน 40 ราย รายที่ 3 เป็นผู้ป่วยที่มีโครโมโซมปกติปนกับเซลล์ที่มีโครโมโซมผิดปกติ คือ  $46,xy/46,xy,del(13)(q33-34)$  ซึ่งหมายถึง ชายที่มีเซลล์ปกติ โครโมโซม  $(46,xy)$  ปนอยู่กับเซลล์ที่มีโครโมโซม 13 ซึ่งมีชิ้นส่วนส่วนท้ายขาดหายไป จะเห็นได้จากรูปที่ 2B จะเห็นโครโมโซมตัวที่  $13_1$  มีแถบ  $q 33-34$  ขาดหายไป และโครโมโซมตัวที่ 7 แขนสั้น ( $q$ ) มีลักษณะพิเศษคือไม่แนบชิดกัน โครโมโซมโกลกัส โครมาติด ดังรูปที่ 3 (homologous chromatid) รายที่ 5 พบโครโมโซมปกติ  $(46,xy)$  ปนกับเซลล์ที่มีโครโมโซมเป็น 2 เท่าของเซลล์ปกติ  $(46$  แท่ง) และ 3 เท่าของเซลล์ปกติ  $(46$  แท่ง) จากการเพาะเลี้ยงเซลล์เม็ดเลือดขาวมักไม่ค่อยพบเซลล์ที่มีจำนวนชุดของโครโมโซมผิดปกติเช่นนี้ ผลการศึกษาโครโมโซมของบิดามารดาพบว่าปกติ รายที่ 13 พบว่ามีโครโมโซมปกติปนกับเซลล์ที่มีโครโมโซมผิดปกติ คือจากการเทียบคู่โครโมโซมโกลกัสโครโมโซมพบว่า แถบ  $q 14$  จากรูปที่ 5 แถบไม่เท่ากับ  $13_1$  น่าจะมีการขาดหายไปของแถบ  $q 14$  ได้ รายที่ 24 พบว่าในเด็กผู้ป่วยมีโครโมโซมปกติ  $46,xy$  แต่พบว่าในบิดาของผู้ป่วยซึ่งได้ศึกษาโครโมโซมจากเม็ดเลือดขาวเช่นกัน พบเซลล์ปกติปนกับเซลล์ที่มีโครโมโซม 13 ผิดปกติ ที่แถบ  $q 13$  พบที่ระยะเซลล์โปรเมตาเฟส ส่วนรายที่ 28 พบว่ามีโครโมโซมเพิ่มจำนวนชุดเป็น 2 เท่าของจำนวนปกติ 46 แท่ง แต่ในการเพาะเลี้ยงเซลล์ไขกระดูกซึ่งถือว่าปกติพบได้เสมอ เป็นที่น่าสังเกตว่า ผู้ป่วยที่ขาดยีนเรติโนบลาสโตมาจะก่อให้เกิดการแบ่งเซลล์ผิดปกติของจอรับภาพ กรณีนี้คือ ขาดยีนไป แต่ในทางตรงกันข้ามในพวกที่มี trisomy 13 คือ มีโครโมโซม 13 มากกว่าปกติ นั้นหมายถึง มียีนเรติโนบลาสโตมามากกว่าปกติในพวกนี้จะไม่มัลลุตา คือจะตาบอดแต่กำเนิด คือยีนมีมากควบคุมการแบ่งตัวมากเกินไปจนไม่มียีนนี้ตาเลย กลุ่มผู้ป่วยเหล่านี้จะพบว่าอายุอยู่ในช่วงแรกเกิดถึง 10 ปี ปัญหาประวัติครอบครัวของผู้ป่วย พบว่ามีเพียง 2 ราย จาก 40 ราย ที่มีอาการเช่นเดียวกับผู้ป่วย คือรายที่ 3 และรายที่ 26 ส่วนบางรายที่มีประวัติครอบครัวเป็นมะเร็งที่ส่วนอื่นของร่างกายนั้น เป็นที่น่าสังเกตว่าลักษณะการแบ่งตัวอย่าง

ผิดปกติของเซลล์ในร่างกายซึ่งก่อให้เกิดเป็นเนื้อร้ายหรือมะเร็งนั้น ปัจจุบันสนใจศึกษาและสรุปได้ว่าเป็นลักษณะทางพันธุกรรม ผู้วิจัยเห็นว่าน่าจะได้เฝ้าระวังในรายที่มีประวัติครอบครัวเป็นมะเร็ง สำหรับงานวิจัยนี้พบรายที่ 5 และรายที่ 24 ที่มีบุคคลในครอบครัวเป็นมะเร็งส่วนอื่นของร่างกาย

ปัจจัยที่ผู้วิจัยคิดว่าน่าจะก่อให้เกิดความผิดปกติกับผู้ป่วยขึ้นก็คือ ปัญหาสิ่งแวดล้อมทั้งภายนอกและภายในร่างกายของมารดาขณะตั้งครรภ์ พบว่าปัญหาการใช้ยาในหญิงตั้งครรภ์ภายนอกหรือปัญหาสารเคมีจากสิ่งแวดล้อมภายนอก น่าจะเป็นตัวกระตุ้นให้เกิดความผิดปกติ ขึ้นกับทารกได้

ผู้ป่วยทั้ง 40 รายนี้ ผู้ทำวิจัยเก็บตัวอย่างเลือดนำมาเพาะเลี้ยงเซลล์เม็ดเลือดขาววิเคราะห์และบันทึกผลโครโมโซมแล้ว หลังจากนั้นจึงค้นประวัติข้อมูลอื่นๆ เพื่อจัดปัญหาอคติกับผู้ป่วยที่มีประวัติครอบครัว หลังจากนั้นจึงขอความร่วมมือเก็บตัวอย่างเจาะเลือดในรายที่มีบิดามารดาพาเด็กมาตรวจ เพื่อหาข้อมูลเพิ่มเติมทางเซลล์พันธุศาสตร์ นอกจากนี้ ในบางรายผู้วิจัยเก็บตัวอย่างไขกระดูกได้ก็จะเก็บเพาะเลี้ยงเพื่อศึกษาโครโมโซมของผู้ป่วยจากเซลล์ไขกระดูกด้วย เพื่อเป็นข้อมูลที่สมบูรณ์ยิ่งขึ้น

การศึกษาโครโมโซมจากการเพาะเลี้ยงเซลล์เม็ดเลือดขาวนั้น เป็นเพียงส่วนหนึ่งของการตรวจหาความผิดปกติขั้นพื้นฐาน ผู้ทำวิจัยเห็นว่าน่าจะได้มีการทำวิจัยเสริมคือการเก็บเนื้อเยื่อส่วนอื่นๆ เช่น เนื้อเยื่อจากเซลล์ลูกตาที่ถูกตัดออกไป มาทำการเพาะเลี้ยงดูโครโมโซมจากเนื้อเยื่อส่วนนี้ แต่งานวิจัยนี้กลุ่มผู้ป่วยที่ทำวิจัยได้ผ่านขั้นตอนการผ่าตัดลูกตาไปแล้ว และขาดการประสานงานของห้องผ่าตัดแผนกตา รวมถึงการเก็บตัวอย่างชิ้นเนื้อทำได้ยากจากห้องผ่าตัด นอกจากนี้ผู้ป่วยและผู้ปกครองมักไม่ให้ความร่วมมือในการเก็บตัวอย่าง อาจเนื่องมาจากลูกยังอายุน้อย แต่ต้องเจ็บป่วยด้วยโรคที่ร้ายแรงแล้วก็มีความพิการที่ยังคงอยู่ตลอดไป

ขนาดตัวอย่างเท่าที่เก็บได้นับว่ามากสำหรับประชากรที่เป็นเรตินอบลาสโตมา ซึ่งถือว่าเป็นโรคที่มีความเบาบาง แต่เนื่องจากเป็นโรคที่ก่อให้เกิดความสูญเสีย ผู้ป่วยอาจทุพพลภาพไป จึงน่าจะให้ความสนใจศึกษาเพื่อข้อมูลที่จะใช้เป็นคำแนะนำกับครอบครัวผู้ป่วยต่อไป

ปัญหาที่สำคัญอีกประการหนึ่งของการทำวิจัยครั้งนี้คือ อุปกรณ์การถ่ายภาพในงานวิจัยนี้ เป็นงานที่ต้องดูแลเลนโครโมโซมซึ่งสามารถทำให้ได้โครโมโซม ขนาดยาว แถบบนแท่งโครโมโซมมีจำนวนมาก แต่ความสามารถของกล้องถ่ายภาพและขบวนการวัดขยายทำไม่ได้ดีพอ จึงทำให้ผลงานไม่สมบูรณ์เท่าที่ควร