

# บทที่ 1



## บทนำ

ฮอร์โมนเติบโตของมนุษย์ (human growth hormone; hGH) หรือ somatotropin เป็นฮอร์โมนที่มีความจำเป็นอย่างยิ่งต่อการเจริญเติบโตในช่วงหลังคลอด hGH นี้ สร้างจากเซลล์ somatotropic ของต่อมใต้สมองส่วนหน้า ภายใต้การควบคุมของ growth hormone releasing hormone (GHRH) และ growth hormone inhibiting factor (GHIF) จาก hypothalamus (Wehrenberg และคณะ, 1982) ฤทธิ์ของ hGH ส่วนใหญ่จะเกี่ยวข้องกับการเกิดเมตาบอลิซึม แต่ฤทธิ์ที่เกี่ยวข้องกับการเจริญเติบโตนั้น hGH จะทำงานโดยผ่าน insulin-like growth factor-I (IGF-I) หรือที่เรียกว่า somatomedin C โดยทำให้เกิดการสร้างและสะสมโปรตีนและไขมัน (Phillips และ Vassilopoulou, 1980)

การขาดฮอร์โมนเติบโต (growth hormone deficiency; GHD) เป็นสาเหตุหนึ่งที่ทำให้เด็กมีการเจริญเติบโตช้ากว่าปกติ ซึ่งเป็นปัญหาทางกุมารเวชศาสตร์ ทางกายวิภาคศาสตร์ ตลอดจนเป็นปัญหาทางเศรษฐกิจ สังคม และประเทศชาติ ได้เคยมีผู้รายงานว่า GHD มีอุบัติการณ์สูงถึง 1:4,000 ถึง 1:10,000 คน (Vimpani และคณะ, 1977) ซึ่งเกิดขึ้นได้จากหลายสาเหตุ เช่น การขาดหายไป (deletion) หรือมิวเตชัน (mutation) ของยีนที่ควบคุมการสร้าง GH (GH-1 gene) หรือเกิดเนื่องจากความผิดปกติของยีนอื่นๆ ที่เกี่ยวข้องกับการสังเคราะห์และการทำงานของ GH ซึ่งการที่จะทราบว่าเป็นการขาด GH แบบใดนั้น จำเป็นต้องมีการตรวจวิเคราะห์ถึงระดับอนุจึงจะสามารถจำแนกชนิดได้อย่างถูกต้อง ปกติโดยทั่วไปนั้น แพทย์ผู้ทำการรักษาผู้ป่วย GHD จะใช้ลักษณะทางคลินิก เช่น การตรวจร่างกาย ชักประวัติ วัดส่วนสูงเปรียบเทียบกับส่วนสูงมาตรฐาน การวัดระดับ GH โดยใช้การกระตุ้นว่ามีค่าต่ำกว่าปกติมากน้อยเพียงใด จากลักษณะดังกล่าวนี้ไม่สามารถจำแนกชนิดของ GHD ลงไปให้ชัดเจนได้ ในบางครั้งจึงทำให้การรักษา GHD ได้ผลไม่เต็มที่หรือไม่ได้ผล ทั้งนี้เพราะว่าในผู้ป่วย GHD ที่เกิดจากสาเหตุต่างกันต้องได้รับการรักษาที่ต่างกัน ดังนั้น การทราบชนิดของ GHD ที่ชัดเจนจึงเป็นประโยชน์อย่างยิ่งในการช่วยแก้ปัญหาเรื่อง GHD ได้อย่างมีประสิทธิภาพ

ในช่วงสิบปีที่ผ่านมา ความก้าวหน้าทางวิชาการในเรื่อง อนุชีววิทยา (molecular biology) ที่นำมาใช้ในทางการแพทย์ได้พัฒนาไปอย่างรวดเร็วมาก และพบว่าได้มีการนำเอาเทคโนโลยีทางด้านดังกล่าวนี้มาใช้ในการทำนายและศึกษาความผิดปกติทางพันธุกรรมหลายๆชนิด ซึ่งรวมทั้ง GHD ด้วย และด้วยเหตุนี้เองการใช้เทคนิคที่ชื่อว่า (PCR; polymerase chain reaction) ร่วมกับวิธี

การทางพันธุวิศวกรรม (Genetic Engineering) มาศึกษา GHD จึงทำให้สามารถจำแนกชนิด GHD ได้อย่างชัดเจน จากการศึกษารายงานต่างๆ ยังไม่พบว่ามีผู้ทำการศึกษาเรื่อง GHD โดยใช้วิธีทาง อณูชีววิทยาในประเทศไทย จึงคิดว่าการศึกษาวิจัยในเรื่องนี้จะเป็นที่สนใจและเป็นประโยชน์อย่างมากต่อวงการแพทย์ของไทย

### วัตถุประสงค์ของงานวิจัย

1. เพื่อศึกษาความผิดปกติของยีน GH-1 ในผู้ป่วยเด็กที่ขาดฮอร์โมนเติบโต และสมาชิกในครอบครัว
2. เพื่อเป็นข้อมูลสำหรับการศึกษาวิเคราะห์ในเรื่องการเจริญเติบโตช้าของเด็กไทยในระดับอณู

### ประโยชน์ที่คาดว่าจะได้รับจากงานวิจัย

ทำให้ทราบถึงลักษณะความผิดปกติของยีน GH-1 ที่เป็นสาเหตุให้เกิดการขาดฮอร์โมนเติบโตในผู้ป่วยเด็กไทย รวมทั้งสมาชิกในครอบครัวเดียวกันและคนปกติ และใช้เป็นข้อมูลในการศึกษาผู้ป่วยและครอบครัว GHD ในระดับอณูของประเทศไทย

สถาบันวิทยบริการ  
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย