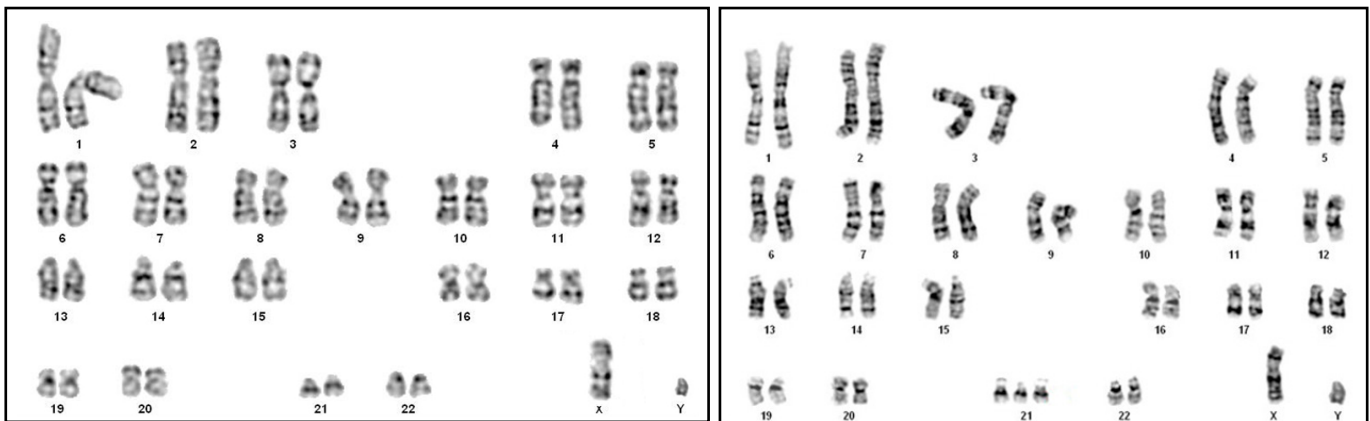


ยีนที่ควบคุมลักษณะของสิ่งมีชีวิตอยู่บนโครโมโซม ดังนั้นการเปลี่ยนแปลงของโครโมโซมหรือยีนจึงส่งผลต่อลักษณะทางพันธุกรรมของสิ่งมีชีวิต หากเกิดขึ้นในกระบวนการสร้างเซลล์สืบพันธุ์จะสามารถถ่ายทอดไปยังรุ่นต่อไปได้ ซึ่งการเปลี่ยนแปลงที่ทำให้เกิดผลเสียนี้จะทำให้เกิดโรคทางพันธุกรรม

โรคทางพันธุกรรมที่มีสาเหตุจากการเปลี่ยนแปลงของจำนวนโครโมโซม เช่น **กลุ่มอาการดาวน์ (Down syndrome)** จะมีโครโมโซมของเซลล์ร่างกายจำนวน 47 แท่ง โดยมีโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมาหนึ่งแท่งซึ่งแตกต่างจากคนปกติ ดังภาพที่ 1



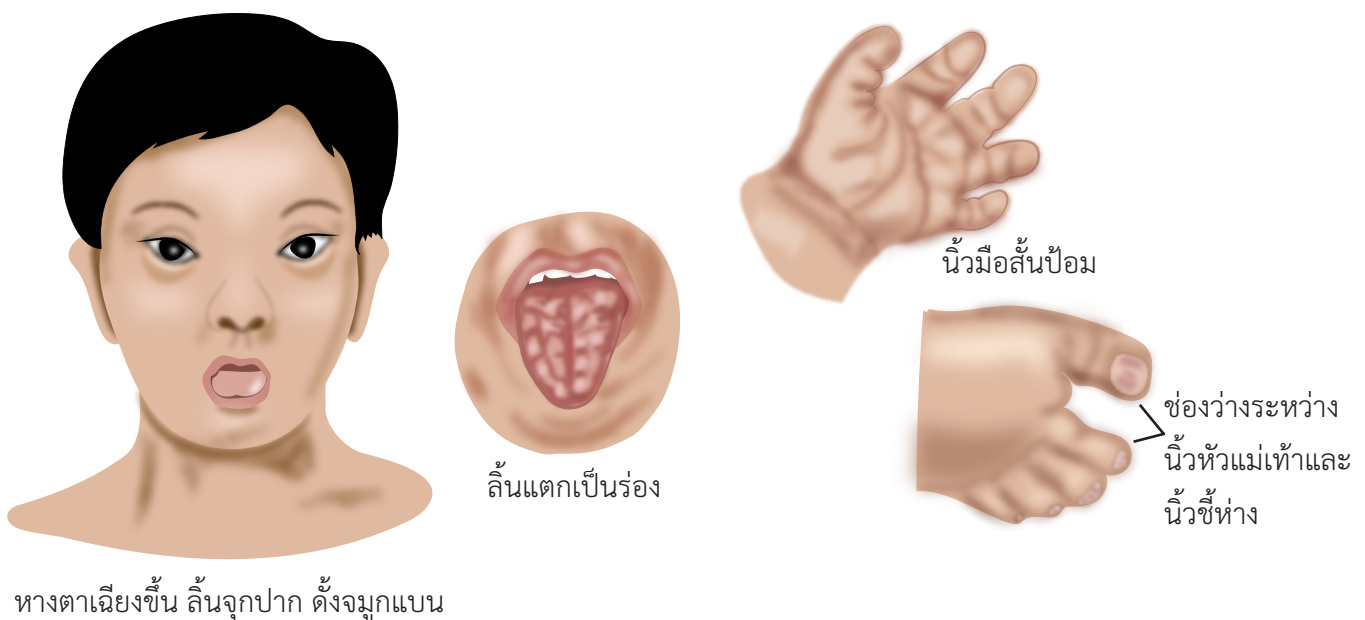
ก. ชายปกติ

ข. ชายที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์

ภาพที่ 1 แผนภาพโครโมโซมของคนปกติและคนที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์

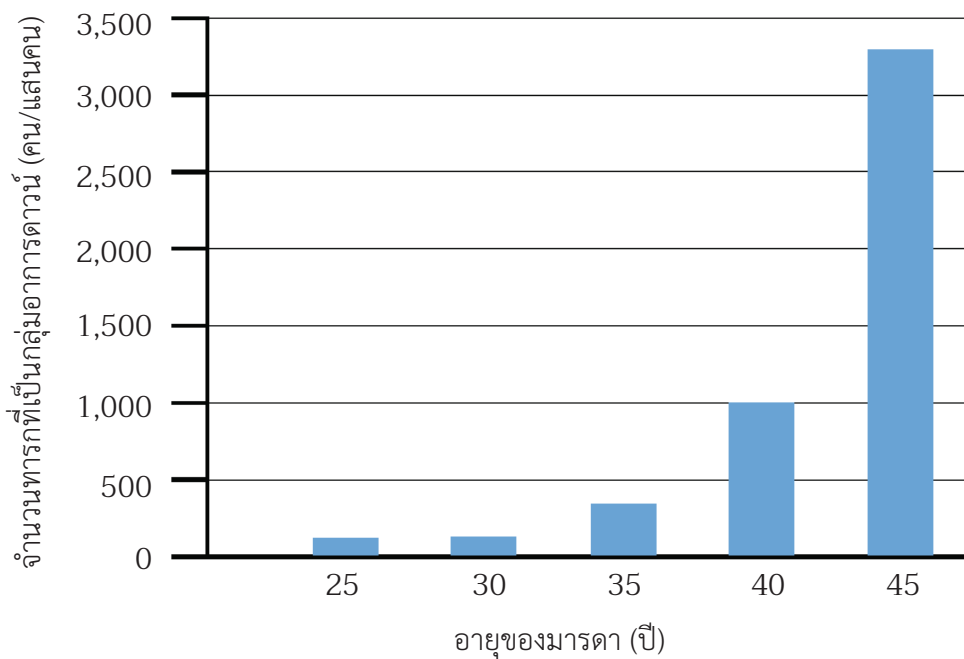
ที่มา : ศูนย์วิเคราะห์โครโมโซม ภาควิชาวิทยาศาสตร์ชีวภาพ คณะวิทยาศาสตร์ มหาวิทยาลัยอุบลราชธานี

คนที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์จะมีความผิดปกติทางร่างกายหลายอย่าง เช่น หางตาเฉียงขึ้น ลิ้นจุกปาก ลิ้นแตกเป็นร่อง ดั้งจมูกแบน นิ้วมือสั้นป้อม และมีพัฒนาการทางสมองช้า ดังภาพที่ 2



ภาพที่ 2 ลักษณะของผู้ที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์

ความเสี่ยงของมารดาที่จะให้กำเนิดบุตรที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์จะสัมพันธ์กับอายุของมารดา โดยมารดาที่มีอายุมากจะมีความเสี่ยงสูงที่จะให้กำเนิดบุตรที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์ เช่น มารดาที่มีอายุ 35 ปีมีความเสี่ยงที่จะให้กำเนิดบุตรที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์มากกว่ามารดาที่มีอายุ 25 ปีประมาณ 3 เท่า ดังภาพที่ 3



ภาพที่ 3 ความสัมพันธ์ระหว่างอายุของมารดากับจำนวนทารกที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์ต่อทารกปกติ

ที่มา : องค์ความรู้กลุ่มอาการดาวน์สำหรับบุคลากรสาธารณสุข กองส่งเสริมสุขภาพจิต กรมสุขภาพจิต, 2559