สรุปผลการทดลอง

ตัวอย่างตรวจได้จากผู้ป่วยที่มาตรวจ ณ โรงพยาบาลสงขลานครินทร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์ ซึ่งแพทย์วินิจฉัยว่าเป็น chronic myeloid leukemia (CML) และส่งไขกระดูกหรือเลือดมาเพื่อตรวจหาความผิดปกติของโครโมโซมที่หน่วยมนุษยพันธุศาสตร์ ภาควิชาพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์ ตั้งแต่ปี พ.ศ.2536 ถึงปี พ.ศ.2540 จำนวนทั้งสิ้น 44 ตัวอย่าง รายละเอียดดังแสดงในตารางที่ 1

ตารางที่ 1 : แสดงรายละเอียดเพศ, อายุ, ผลการตรวจด้วยวิธีไซโตเจเนติคส์เพื่อดูว่าโครโมโซมฟีลาเดลเฟียหรือโครโมโซมผิดปกติแบบอื่นๆ หรือไม่ และผลการตรวจโดยวิธีปฏิกิริยาลูกโซ่พีซีอาร์ เพื่อหายีนลูกผสม bcr/abl

ตัวอย่างตรวจ	Sex	Age	ผลตรวจ	bcr/abl result
1	Female	-	t(7;12)	negative
2	Male	36	Phl	379 bp
3	Female	61	Phl	304 bp
4	Female	-	Phl	379 bp
5	Male	81	Phl	379 bp
6	Female	68	Phl	304 bp
7	Male	60	t(9;14),t(14;22)	304 bp
8	Male	60	t(9;14),t(14;22)	304 bp
9	Female	57	Phl	304 bp
10	Male	29	Phl	379 bp
11	Male	14	Phl	304 bp
12	Male	61	Phl	304 bp
13	Female	46	Phl	379 bp
14	Female	58	normal	304 bp
15	Female	65	Phl	379 bp
16	Female	36	Phl	379 bp
17	Female	17	Phl	379 bp
18	Male	61	Phl	304 bp
19	Female	58	Phl	304 bp

20	Female	64	Phl	304 bp
21	Male	26	t(9;13;22)	304 bp
ตัวอย่างตรวจ	Sex	Age	ผลตรวจ	bcr/abl result
22	Female	61	Phl	379 bp
23	Female	55	Normal	379 bp
24	Male	26	Phl	379 bp
25	Female	18	Phl	379 bp
26	Male	25	Phl	304 bp
27	Female	-	Normal	negative
28	Female	38	50,XX with Phl	304 bp
29	Male	28	Phl	304 bp
30	Female	63	t(7;8),Phl,+Phl	379 bp
31	Male	-	Phl	379 bp
32	Female	41	Phl	379 bp
33	Female	-	Phl	379 bp
34	Male	29	normal	negative
35	Female	67	Phl	379 bp
36	Male	21	Phl	379 bp
37	Female	-	Phl	379 bp
38	Male	-	Phl	304 bp
39	Male	44	normal	379 bp
40	Female	38	Phl	379 bp
41	Female	32	Phl + t(6;7)	304 bp
42	Female	33	Phl	379 bp
43	Male	34	Phl	304 bp
44	Male	90	Phl	379 bp

ทั้ง 44 ตัวอย่างแบ่งเป็นไขกระดูก 14 ตัวอย่าง, เพศชาย 7 ตัวอย่าง, เพศหญิง 7 ตัวอย่าง อายุน้อยสุดที่ส่งมาคือ 14 ปี มากที่สุดคือ 67 ปี อายุเฉลี่ยอยู่ที่ 42.5 ปี เป็นเลือด 30 ตัวอย่าง, เพศชาย 12 ตัวอย่าง เพศหญิง 18 อายุน้อยที่สุดคือ 17 ปี และอายุมากที่สุดคือ 90 ปี อายุเฉลี่ยอยู่ที่ 48.4 ปี รายละเอียดดังแสดงในตารางที่ 2

ตารางที่2 : แสดงรายละเอียดจำนวน,เพศ,และอายุเฉลี่ยของตัวอย่างตรวจทั้งหมดแยกเป็นไขกระดูกและเลือด

Tissue type	จำนวน	Sex		Age	
		male	female	เฉลี่ย	สูงสุด-ต่ำสุด
ไขกระดูก	15	7	8	41.5	14-67
เลือด	30	12	17	48.4	17-90
รวม	45	19	25	46.3	14-90

จากการตรวจผู้ป่วยทั้ง 44 รายด้วยวิธีไซโตเจเนติคส์พบว่ามี โครโมโซมฟีลาเดลเฟีย (Philadelphia chromosome (Ph^1)) เพียงอย่างเดียวจำนวน 32 ราย, พบว่ามีโครโมโซมฟีลาเดลเฟีย ร่วมกับความผิดปกติของโครโมโซมแบบอื่นๆ จำนวน 4 รายคือตัวอย่างตรวจที่ 21,28,30 และ41, พบว่ามีความผิดปกติของโครโมโซมแบบอื่นที่ไม่ใช่ โครโมโซมฟีลาเดลเฟีย จำนวน 3 รายคือตัวอย่างตรวจที่ 1,7,8 และตรวจไม่พบความผิดปกติเลย คือเป็น normal karyotype 5 รายคือตัวอย่างตรวจที่ 14,23,27,34 และ 39 ดูรายละเอียดได้จากตารางที่ 1

ผลตรวจโดยวิธีปฏิกิริยาลูกโซ่พีซีอาร์ พบยีนลูกผสม BCR/ABL ชนิดเอกซอน b3 ของยีน M-bcr ต่อกับเอกซอน 2 ของยีน abl (ขนาดยาว 379 คู่เบส หรือ base pair) จำนวน 23 ราย และพบชนิดชนิดเอกซอน b2 ของยีน M-bcr ต่อกับเอกซอน 2 ของยีน abl (ขนาดยาว 304 คู่เบส) จำนวน 18 ราย ตรวจไม่พบยีนลูกผสมนี้ จำนวน 3 ราย รายละเอียดดังแสดงในตารางที่ 1

3 รายที่ ตรวจไม่พบยีนลูกผสมนี้คือตัวอย่างตรวจที่ 1 โดยวิธีไซโตเจเนติคส์พบว่ามีโครโมโซมผิดปกติเป็น "t(7;12)" อีก 2 รายคือตัวอย่างตรวจที่ 27 และ 34 ตรวจไม่พบโครโมโซมผิดปกติ

ทั้ง 44 ตัวอย่างนี้ส่งมาจากผู้ป่วยทั้งสิ้น 37 ราย เป็นผู้ป่วยใหม่ที่ต้องส่งเพื่อการวินิจฉัยโรคและเพื่อดูภาวะการดำเนินของโรคจำนวน 33 ราย และเป็นผู้ป่วยเก่าที่ต้องส่งซ้ำเพื่อติดตามการรักษาโรคจำนวน 4 ราย โดยแพทย์เจ้าของไข้จะเจาะไขกระดูกหรือเลือดส่งมาตรวจที่หน่วยฯ เป็นระยะๆ ภายหลังจากให้การรักษาแล้วเพื่อติดตามการตอบสนองต่อการรักษา โดยดูว่าจะยังตรวจพบโครโมโซมฟีลาเดลเฟียอีกหรือไม่ หรือจะพบความผิดปกติของโครโมโซมแบบอื่นๆ เพิ่มขึ้นมาซึ่งจะชี้บ่งระยะการดำเนินของโรค

ผู้ป่วยทั้ง 4 รายนี้ รายที่ 1 คือตัวอย่างตรวจที่ 7,8,12 และ 18 ส่งตรวจซ้ำ 4 ครั้ง โดยวิธีไซโตเจเนติคส์ สองครั้งแรกตรวจพบ t(9;14),t(14;22) สองครั้งหลัง พบ t(9;22) หรือโครโมโซมฟีลาเดลเฟีย อย่างเดียว แต่โดยวิธีปฏิกิริยาลูกโซ่พีซีอาร์ ตรวจพบยีนส์ลูกผสม bcr/abl ขนาด 304 คู่เบสทั้ง 4 ครั้ง

รายที่ 2 คือตัวอย่างตรวจที่ 9,14 และ19 ส่งตรวจซ้ำ 3 ครั้ง โดยวิธีไซโตเจเนติคส์ครั้งที่ 1 และ 3 ตรวจพบโครโมโซมฟีลาเดลเฟีย แต่ครั้งที่ 2 ตรวจไม่พบโครโมโซมฟีลาเดลเฟียคือพบเป็น normal karyotype แต่โดยวิธีปฏิกิริยาลูกโซ่พีซีอาร์ ตรวจพบยีนส์ลูกผสม BCR/ABL ขนาด 304 คู่เบสทั้ง 3 ครั้ง

รายที่ 3 คือตัวอย่างตรวจที่ 21 และ 29 ส่งตรวจซ้ำ 2 ครั้ง โดยวิธีไซโตเจเนติคส์ครั้งแรกพบเป็น t(9;22;13) ครั้งที่ 2 พบแต่โครโมโซมฟิลาเดลเฟีย หรือ t(9;22) หรือ Ph' ทั้งสองครั้งตรวจพบยีนลูกผสม bcr/abl ขนาด 379 คู่เบส

และรายที่ 4 คือตัวอย่างตรวจที่ 22 และ30 ส่งตรวจซ้ำ 2 ครั้ง โดยวิธีไซโตเจเนติคส์ครั้งแรกพบแต่ t(9;22) หรือ Ph' แต่ครั้งที่สองพบความผิดปกติอื่นร่วมด้วย คือ t(7;8),t(9;22),+22 q- โดยวิธีปฏิกิริยาลูกโซ่พีซีอาร์ตรวจพบยีนลูกผสม bcr/abl ขนาด 379 คู่เบสทั้ง 2 ครั้ง

มี 5 ตัวอย่างตรวจที่ผลการตรวจโดยวิธีไซโตเจเนติคส์ไม่ตรงกับผลการตรวจโดยวิธีปฏิกิริยาลูกโซ่พีซีอาร์ คือตัวอย่างตรวจที่ 1 โดยวิธีไซโตเจเนติคส์พบเป็น t(7;12) แต่ผลการตรวจด้วยวิธีปฏิกิริยาลูกโซ่พีซีอาร์ ไม่พบยีนลูกผสม bcr/abl ตัวอย่างตรวจที่ 7 และ 8 ซึ่งเป็นตัวอย่างตรวจของผู้ป่วยรายเดียวกัน โดยวิธีไซโตเจเนติคส์พบเป็น t(9;14),t(14;22) แต่จากวิธีปฏิกิริยาลูกโซ่พีซีอาร์ พบยีนลูกผสม bcr/abl ขนาด 304 คู่เบส ช่วยยืนยันว่าต้องมีการแลกที่ระหว่างโครโมโซมแท่งที่ 9 และ 22 ดังนั้น t(9;14),t(14;22) ที่พบจึงน่าจะเป็น variant Ph translocation ซึ่งอาจจะเป็น simple translocation หรือ complex translocation ก็ได้ อีก 3 ตัวอย่างคือตัวอย่างที่ 14,23 และ 39 ตรวจไม่พบความผิดปกติของโครโมโซม แต่ตรวจพบยีนลูกผสม bcr/abl ขนาด 304 และ 379 คู่เบสตามลำดับ

สำหรับ ตัวอย่างตรวจที่ 21 โดยวิธีไซโตเจเนติคส์พบเป็น t(9;22;13) ซึ่งน่าจะเป็น complex translocation ระหว่างโครโมโซม 9,22 และ 13 ซึ่งยืนยันด้วยผลตรวจจากวิธีปฏิกิริยาลูกโซ่พีซีอาร์ ที่พบยีนลูกผสม bcr/abl ขนาด 304 คู่เบส