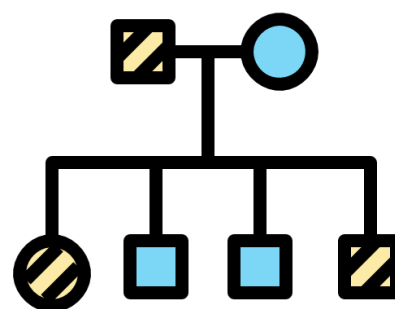




# การถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรม

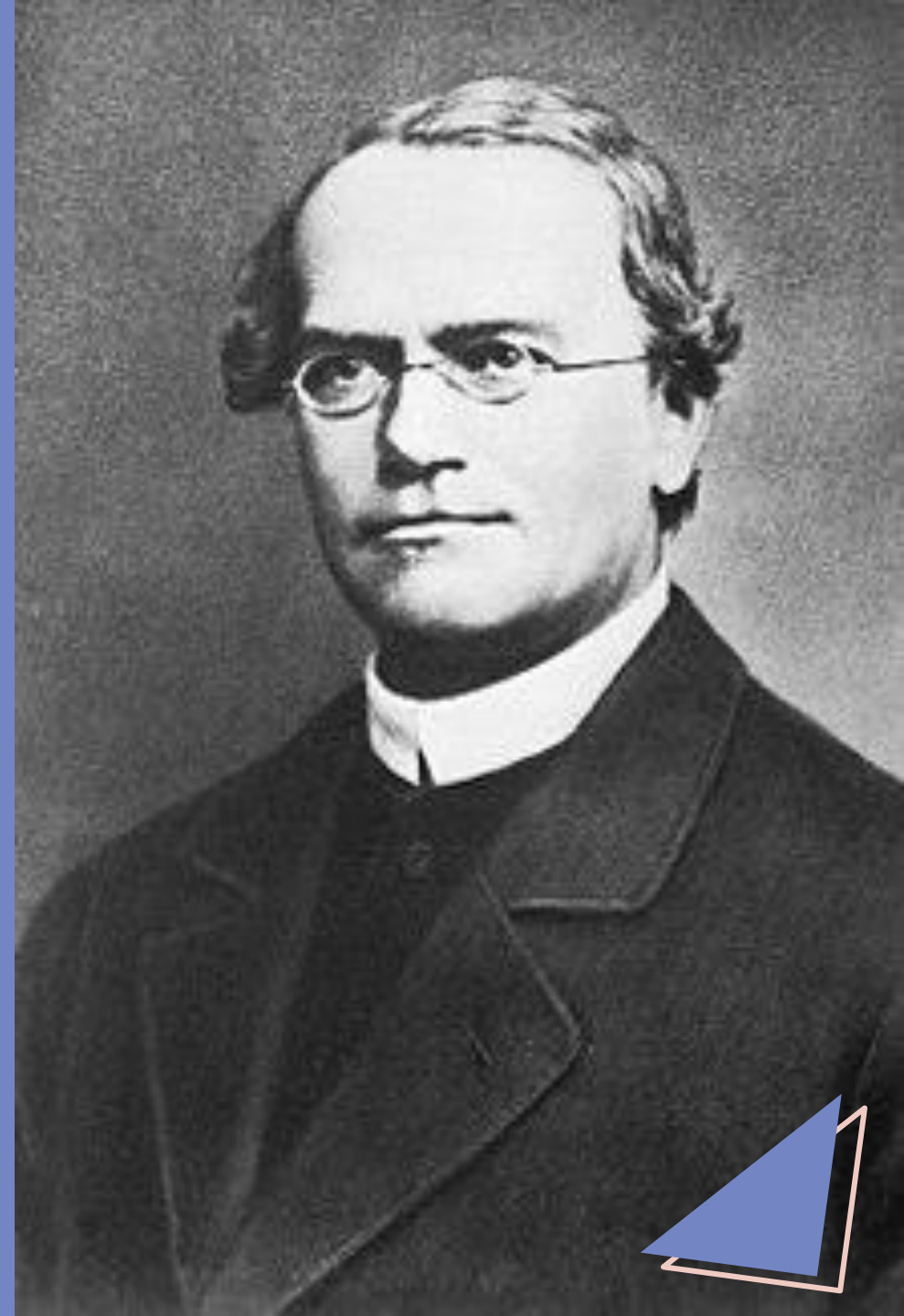


| Genetics



# เกรกอร์ เมนเดล

เกรกอร์ โยฮันน์ เมนเดล (Gregor Johann Mendel) ได้ทดลอง และเก็บข้อมูลเพื่อศึกษา รูปแบบการถ่ายทอดลักษณะของต้นถั่วลันเตา และสรุปเป็นหลักการในการถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรมจากรุ่นสู่รุ่น นับเป็นพื้นฐานในการอธิบายการถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรมของสิ่งมีชีวิตที่มีการสืบพันธุ์แบบอาศัยเพศ เมนเดลจึงได้รับการยกย่องเป็นบิดาแห่งพันธุศาสตร์



# ปัจจัยในการเลือกถั่วลิสงเตาของเมนเดล

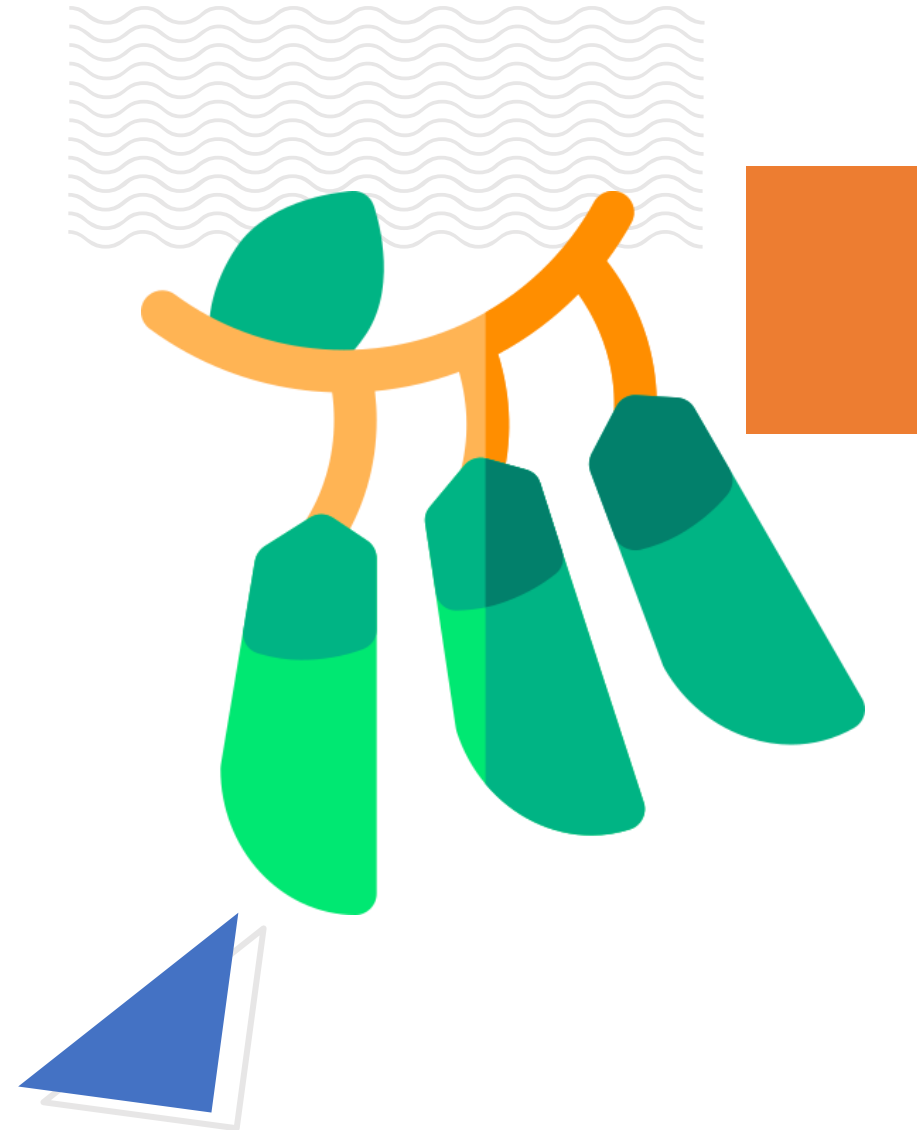
01 **วัฏจักรชีวิตสั้น**  
มีช่วงอายุชีวิตตั้งแต่เกิด  
จวบจนสิ้นอายุไขและ  
เวียนอย่างเป็นระบบสั้น

02 **ให้ลูกจำนวนมาก**  
มีจำนวนลูกในแต่ละครั้ง  
มาก

03 **ปลุกง่าย**  
สามารถเจริญเติบโตได้ใน  
หลายสภาพอากาศ

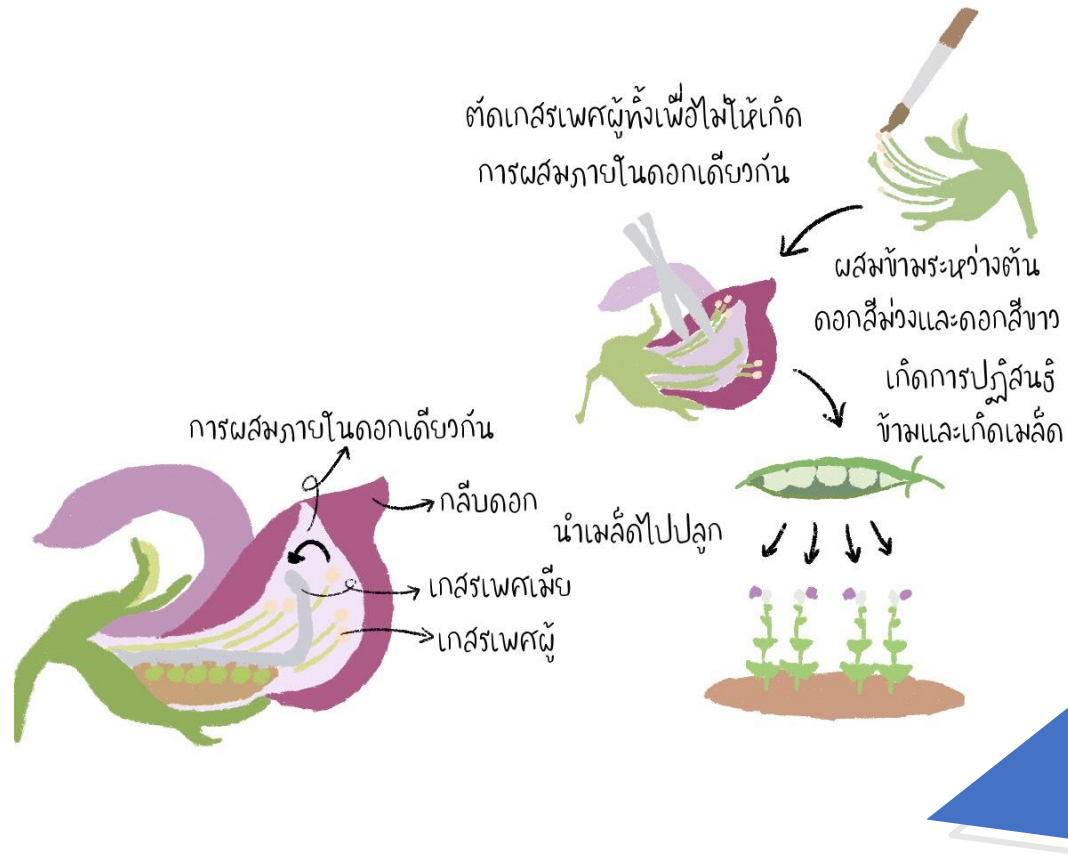
04 **ดอกสมบูรณ์เพศ**  
มีดอกไม้ที่มีลักษณะ มี  
เกสรเพศผู้และเกสรเพศ  
เมียครบ

05 **มีลักษณะหลากหลาย**  
มีลักษณะที่แสดงออกมามี  
ความหลากหลาย



# การศึกษาของเมนเดล

ในการทดลองของเมนเดลได้ตัดเกสรเพศผู้ทิ้งเพื่อให้เหลือเฉพาะเกสรเพศเมีย เพื่อป้องกันไม่ให้เกิดการผสมภายในดอกเดียวกัน แล้วนำเรณูจากอับเรณูของดอกจากอีกต้นหนึ่งมาป้ายที่ยอดเกสรเพศเมียของดอกนั้น เรียกการผสมแบบนี้ว่า **การปฏิสนธิข้าม(Cross-fertilization)** เพื่อให้ได้รุ่นลูกที่ต้องการศึกษา



# ลักษณะถั่วลิสงเตาที่เมนเดลใช้สำหรับการทดลอง

1

สีของกลีบดอก

2

ความสูงของลำต้น

3

รูปร่างของฝัก

4

รูปร่างของเมล็ด

5

สีของเมล็ด

6

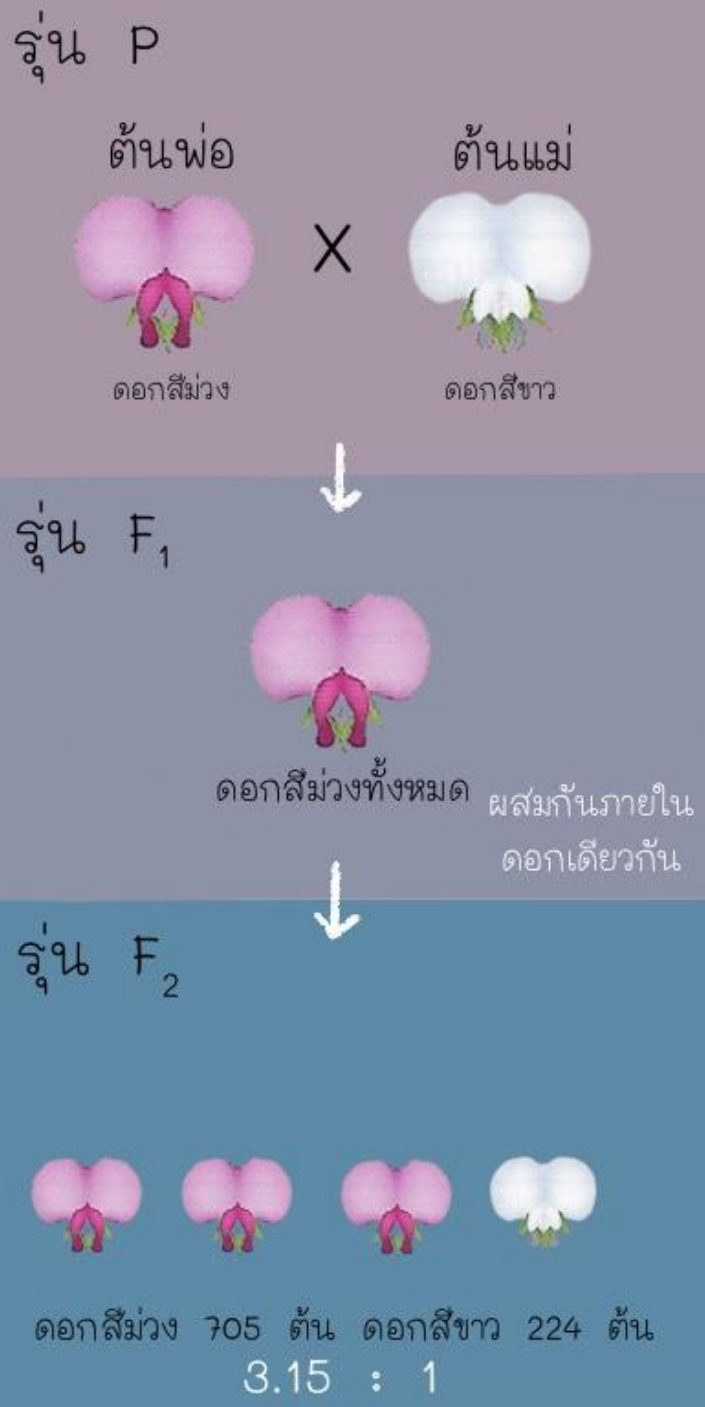
ตำแหน่งของดอก

7

สีของฝัก







เมนเดลทำการทดลองผสมพันธุ์ถั่วลันเตาโดยพิจารณาลักษณะที่ละลักษณะ เรียกว่า **การผสมลักษณะเดียว (Monohybrid cross)** และวิเคราะห์ข้อมูลลักษณะของรุ่นลูกรุ่นหลานที่เกิดขึ้น ดังตัวอย่าง

ทำการผสมภายในดอกเดียวกันหลายๆ รุ่นจนแน่ใจว่าได้ต้นที่เป็นสายพันธุ์แท้ (true-breeding line หรือ pure line) ของลักษณะนั้น แล้วนำต้นแม่ที่มีดอกสีม่วงพันธุ์แท้และต้นพ่อที่มีดอกสีขาวพันธุ์แท้มาผสมกัน เรียกรุ่นนี้ว่า รุ่นพ่อแม่ หรือรุ่น P (parental generation)

จากการผสมพันธุ์ในรุ่น P จะได้เมล็ดซึ่งนำไปปลูกได้เป็นต้นใหม่จำนวนมากเรียกลูกผสมรุ่นนี้ว่า รุ่น F<sub>1</sub>, (first filial generation) ซึ่งพบว่ารุ่น F<sub>2</sub> , มีดอกสีม่วงทั้งหมด แม้ว่าจะผสมกลับโดยใช้ต้นแม่ที่มีดอกสีขาวและต้นพ่อที่มีดอกสีม่วงก็ตาม

เมื่อให้รุ่น F<sub>1</sub> ซึ่งมีกลีบดอกสีม่วงผสมภายในดอกเดียวกัน จะได้เมล็ดซึ่งนำไปปลูกได้เป็นต้นใหม่จำนวนมาก เรียกรุ่นนี้ว่ารุ่น F<sub>2</sub> (second filial generation) ซึ่งพบว่ารุ่น F<sub>1</sub> มีทั้งต้นที่มีดอกสีม่วงและต้นที่มีดอกสีขาว โดยมีอัตราส่วนระหว่างต้นที่มีดอกสีม่วงต่อต้นที่มีดอกสีขาวเป็น 3:1 โดยประมาณ และเมื่อผสมกลับลักษณะในรุ่น P ยังคงพบว่าลักษณะในรุ่น F<sub>2</sub> เป็นเช่นเดิม

## การสรุปการทดลองของเมนเดล

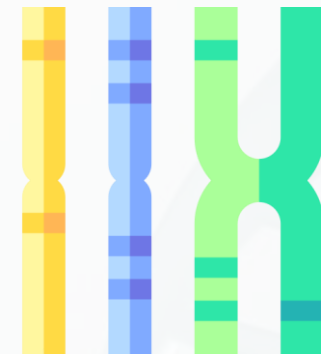
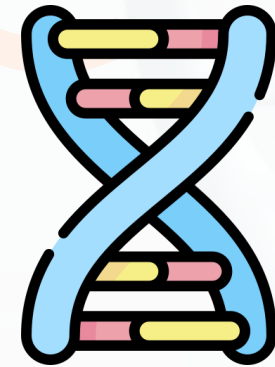
ลักษณะต่างๆของถั่วลันเตามีหน่วยที่ควบคุมลักษณะเหล่านั้นและถ่ายทอดได้ เรียกว่า แฟกเตอร์ (factor) ซึ่งแฟกเตอร์ของแต่ละลักษณะจะอยู่เป็นคู่ (ภายหลังเรียกว่ายีน) โดยยีนที่ควบคุมลักษณะหนึ่งๆ มีรูปแบบที่แตกต่างกันได้ หลายรูปแบบเรียกรูปแบบที่แตกต่างกันว่า แอลลีล (allele) ทั้งนี้ลักษณะในรุ่น F1 ของการศึกษาเป็นลักษณะเด่น และลักษณะที่ไม่ปรากฏ ในรุ่น F1 แต่ปรากฏในรุ่น F2 เป็นลักษณะด้อย



# การสรุปการทดลองของเมนเดล

ลักษณะที่ปรากฏของสิ่งมีชีวิต เรียกว่า ฟีโนไทป์ (phenotype) องค์ประกอบทางพันธุกรรมที่ประกอบด้วยรูปแบบต่างๆของคู่ของแอลลีล เรียกว่า จีโนไทป์ (genotype) สิ่งมีชีวิตที่เป็นดิพลอยด์หรือมีโครโมโซม 2 ชุดในเซลล์ร่างกายจะมีโครโมโซมที่มีลักษณะเหมือนกันเป็นคู่ๆ เรียกว่า ฮอมอโลกัสโครโมโซม ยีนที่ควบคุมลักษณะทางพันธุกรรมแต่ละลักษณะจะมีคู่ของแอลลีลอยู่ที่ตำแหน่งหรือ โลคัส(locus) เดียวกันบนฮอมอโลกัสโครโมโซม

จีโนไทป์ที่มีแอลลีลรูปแบบเดียวกัน เรียกว่า **ฮอมอไซกัส (homozygous)**  
ส่วนจีโนไทป์ที่มีแอลลีลรูปแบบต่างกัน เรียกว่า **เฮเทอโรไซกัส (heterozygous)**  
แอลลีลเด่นทั้งหมด (PP) เรียกว่า **ฮอมอไซกัสโดมิแนนท์ (homozygous dominant)**  
แอลลีลด้อยทั้งหมด (pp) เรียกว่า **ฮอมอไซกัสรีเซสซีฟ (homozygous recessive)**







## ความรู้เพิ่มเติม

### ความน่าจะเป็นกับหลักการคูณ

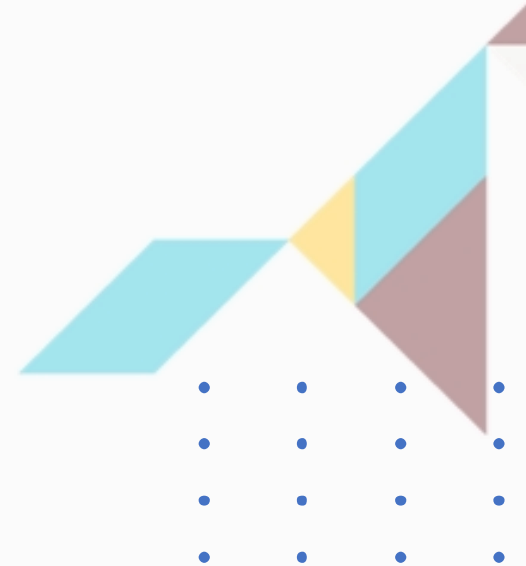
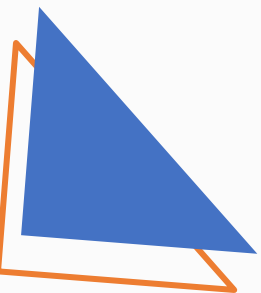
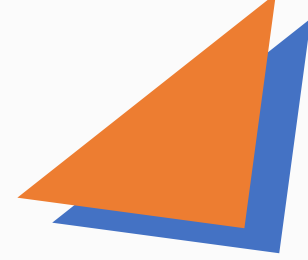
**ความน่าจะเป็น (probability)** คือ อัตราส่วนของจำนวนผลลัพธ์ของเหตุการณ์ต่อจำนวนผลลัพธ์ที่อาจจะเกิดขึ้นมีโอกาสเกิดขึ้นได้เท่าๆ กัน โดยความน่าจะเป็นมีโอกาสอยู่ในช่วง 0 ถึง 1

**หลักการคูณ** ใช้กับเหตุการณ์ต่างๆ ที่เป็นอิสระต่อกัน สามารถเกิดขึ้นได้พร้อมกัน ซึ่งมีค่าเท่ากับผลคูณของโอกาสที่จะเกิดขึ้นของแต่ละเหตุการณ์ ตัวอย่างเช่น ถ้าครอบครัวหนึ่งวางแผนจะมีลูก 2 คน โอกาสที่ครอบครัวนี้มีลูกคนที่หนึ่ง **และ** คนที่สองเป็นเพศหญิงเป็นเท่าใด

$$\text{โอกาสที่ลูกคนที่หนึ่งเป็นเพศหญิง} = \frac{1}{2}$$

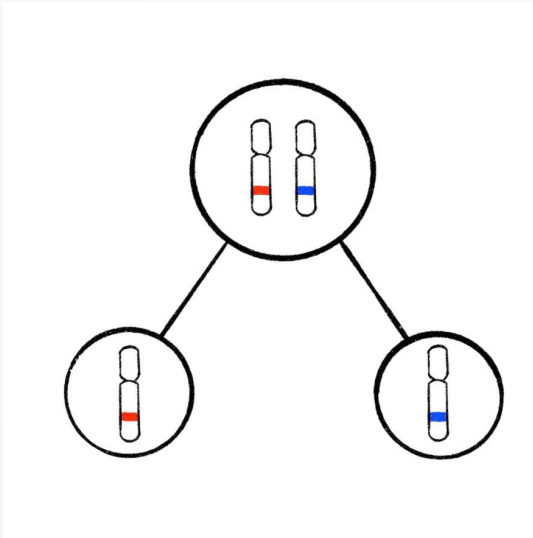
$$\text{โอกาสที่ลูกคนที่สองเป็นเพศหญิง} = \frac{1}{2}$$

$$\text{ดังนั้นโอกาสที่ลูกทั้งสองคนจะเป็นเพศหญิง} = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$$

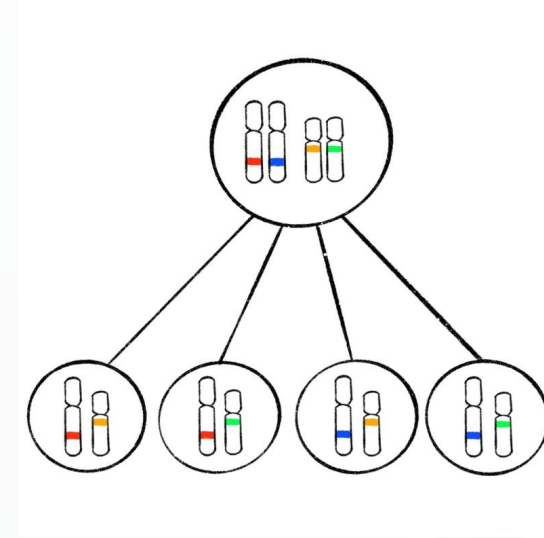


# จากผลการทดลองของเมนเดลสามารถเสนอเป็นหลักการพื้นฐาน ของพันธุศาสตร์ได้ 2 ข้อ

กฎการแยก

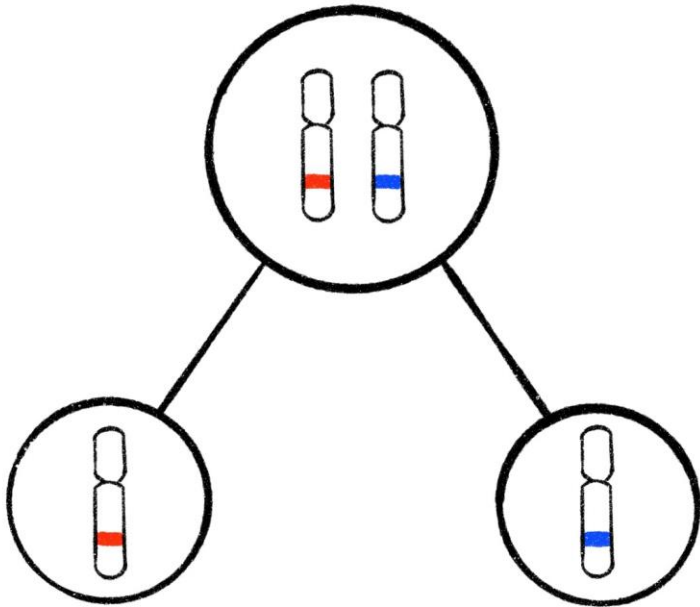


กฎการรวมตัวอย่างอิสระ

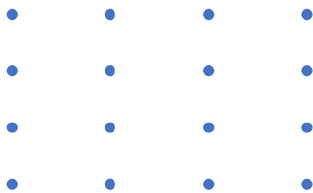


เพื่อใช้อธิบายกระบวนการถ่ายทอดหน่วยควบคุมลักษณะจากรุ่นสู่รุ่น โดยอาศัยความน่าจะเป็นในการวิเคราะห์ข้อมูล

## กฎการแยกตัว (Law of segregation)

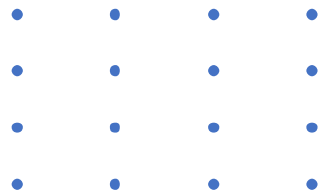
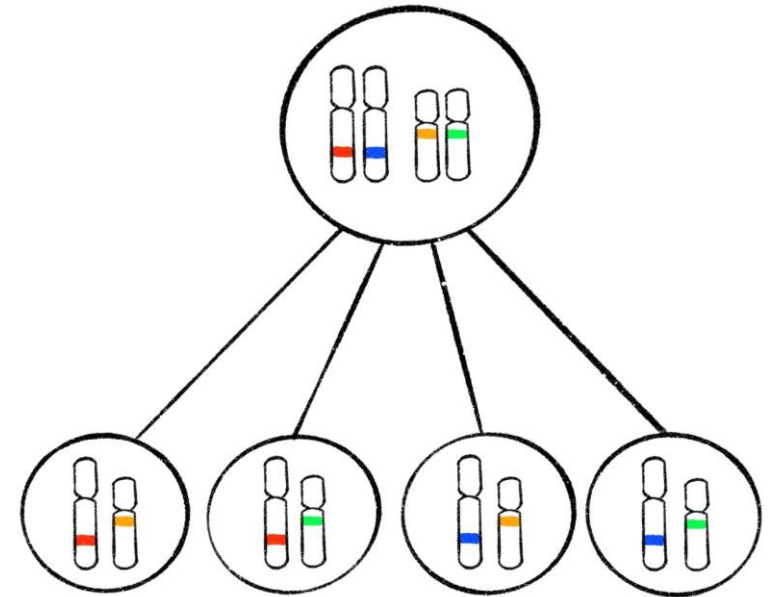


ลักษณะของสิ่งมีชีวิตนั้นถูกควบคุมโดยยีนและยีนจะปรากฏเป็นคู่ๆเสมอ ในการสร้าง เซลล์สืบพันธุ์ (gamete) ยีนที่อยู่เป็นคู่ๆ จะแยกออกจากกันแล้วเข้าสู่เซลล์สืบพันธุ์ เซลล์ละ 1 ยีนคือ จะเกิดการแบ่งเซลล์แบบไมโอซิส ทำให้จำนวนโครโมโซม ลดลงครึ่งหนึ่ง เมื่อมีการผสมระหว่างเซลล์สืบพันธุ์ เช่น อสุจิกับไข่ ยีนก็จะกลับมาเป็นคู่อีกเช่นเดิม



# กฎการรวมตัวกันอย่างอิสระของยีน(Law of independent assortment)

ยีนที่อยู่บนโครโมโซมคู่เดียวกัน หรืออยู่บนโครโมโซมต่างคู่กัน เมื่อแยกออกจากกันในขณะที่สร้างเซลล์สืบพันธุ์ตามกฎการแยกตัว จะมารวมกันอีกครั้งหนึ่งในขณะที่มีการปฏิสนธิเกิดขึ้น และการรวมตัวกันใหม่นี้จะเป็นไปอย่างอิสระโดยสามารถไปรวมกับยีนใดก็ได้ ไม่จำเป็นต้องกลับไปรวมกับคู่เดิมของตน



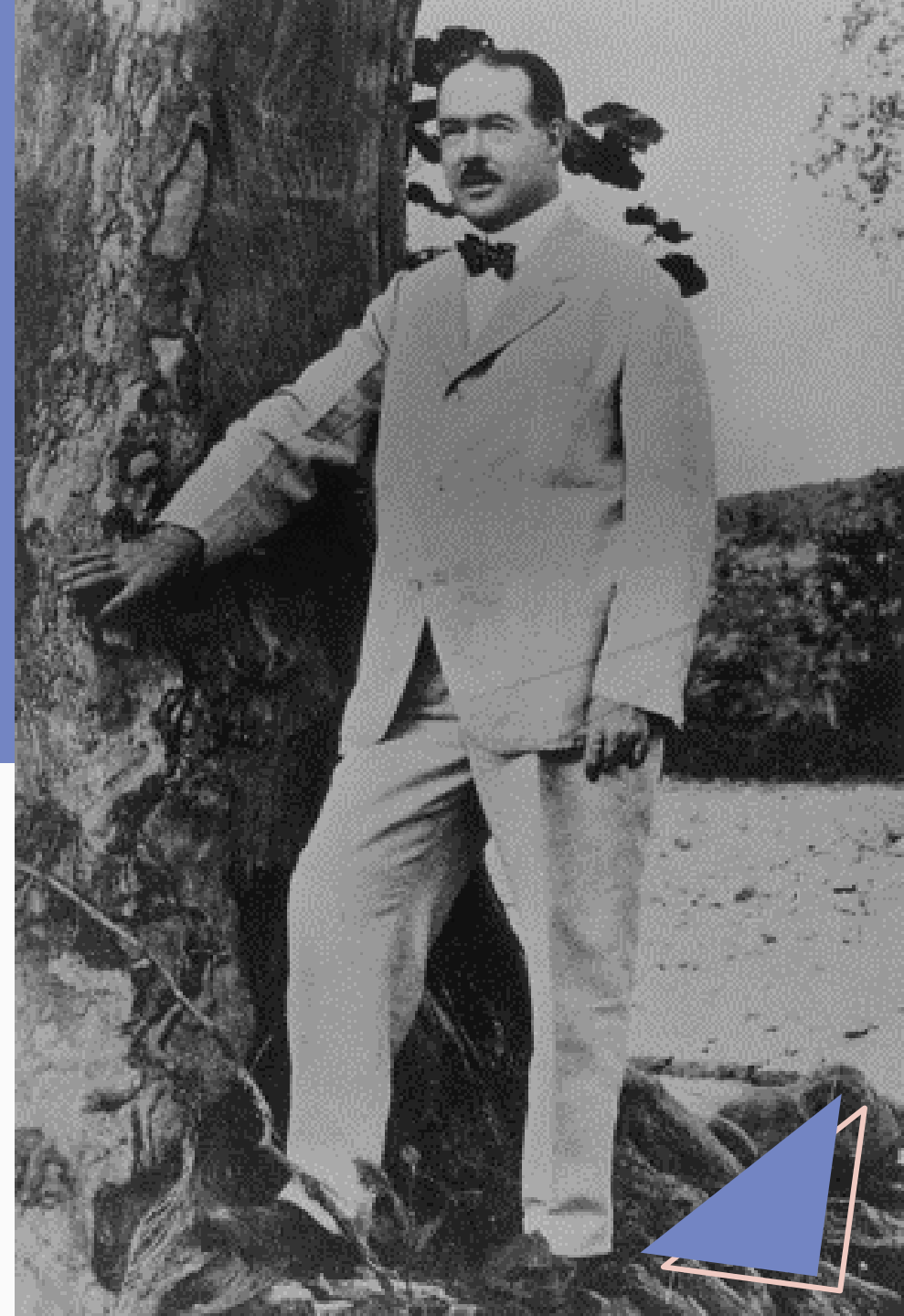
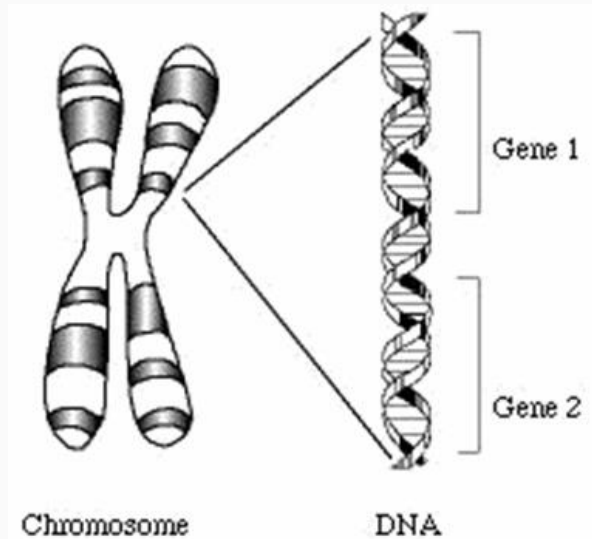
# การถ่ายทอดยีนบนโครโมโซม

ทฤษฎีโครโมโซมในการถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรม  
(Chromosome theory of inheritance)

ถูกเสนอโดย วอลเตอร์ ชัตตัน (Walter Sutton)

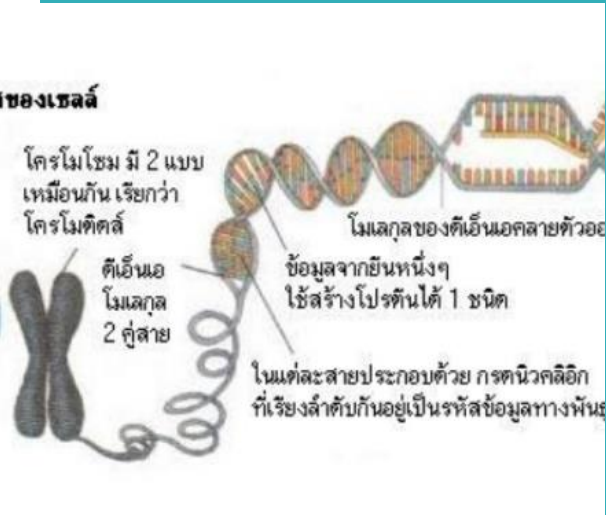
โดยมีความว่า

ยีนที่ถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรมนั้นเป็นส่วนหนึ่งของ  
โครโมโซมเพราะมีเหตุการณ์หลายอย่างที่ยีนและโครโมโซมมี  
ความสัมพันธ์กัน ดังนี้

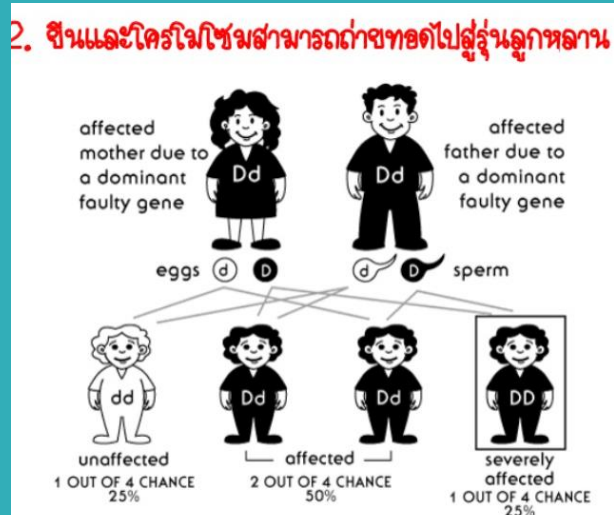




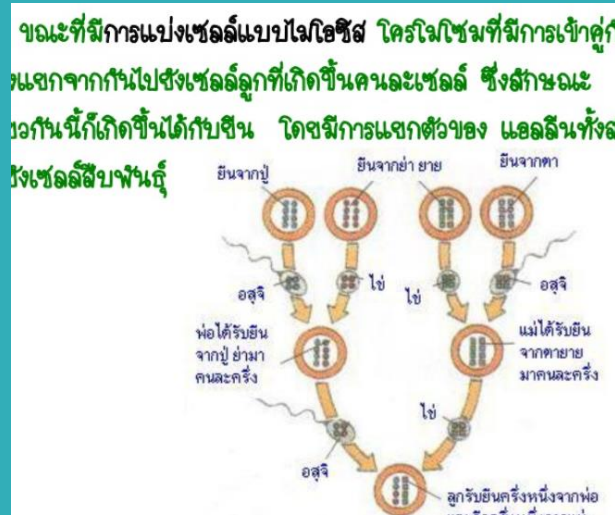
# การถ่ายทอดยีนบนโครโมโซม



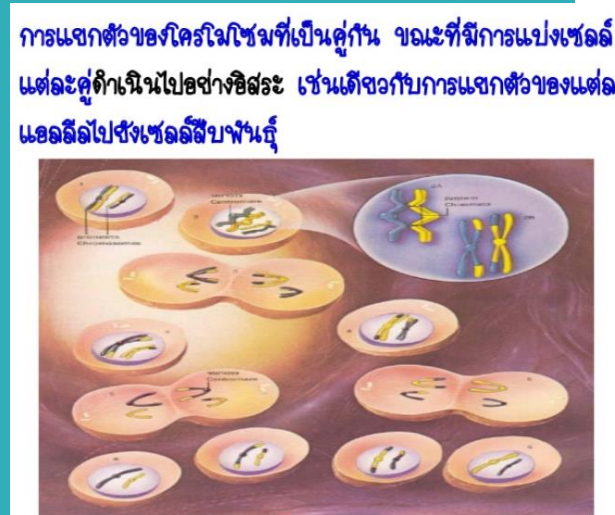
ยีนมี 2 ชุด และ โครโมโซมมี 2 ชุด



ยีนและโครโมโซมสามารถถ่ายทอดไปสู่รุ่นลูกหลาน



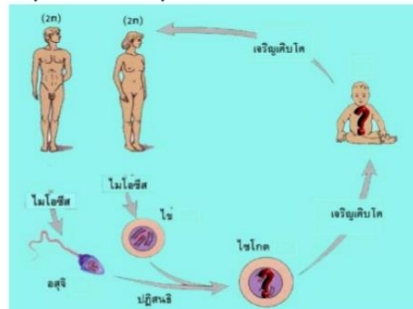
ขณะที่มีการแบ่งเซลล์แบบไมโอซิส ฮอมอโลกัสโครโมโซมจะแยกจากกันไปยังเซลล์ลูกที่เกิดขึ้น ซึ่งการแยกลักษณะเดียวกันนี้ก็เกิดขึ้นกับยีน โดยมีการแยกตัวของแอลลีลทั้งสองไปยังเซลล์สืบพันธุ์



ขณะที่มีการแบ่งเซลล์นั้น ฮอมอโลกัสโครโมโซมแต่ละคู่จะแยกและมารวมกลุ่มกันที่ขั้วเซลล์อย่างอิสระ เช่นเดียวกับการแยกตัวของแอลลีลในแต่ละยีนจากต่างโครโมโซมที่ไปรวมกลุ่มกันภายในเซลล์สืบพันธุ์อย่างอิสระ

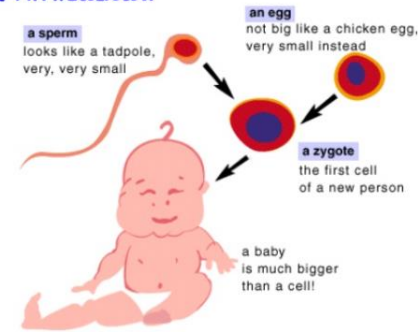
# การถ่ายทอดยีนบนโครโมโซม

ขณะเกิดการสืบพันธุ์ การรวมของเซลล์ไข่และสเปิร์มเกิดเป็น  
 ไข่ไปอย่างสุ่ม ทำให้เกิดการรวมกันระหว่างชุดโครโมโซมจากเซลล์ไข่และ  
 สเปิร์มเป็นไปอย่างสุ่มด้วย ซึ่งเหมือนกับชุดของแอลลีลที่เกิดขึ้น ในเซลล์  
 ไข่ของพ่อกลับมารวมกันอีกครั้งกับแอลลีลในเซลล์สืบพันธุ์ของแม่  
 ออมีการสืบพันธุ์ก็ไปอย่างสุ่มเช่นกัน

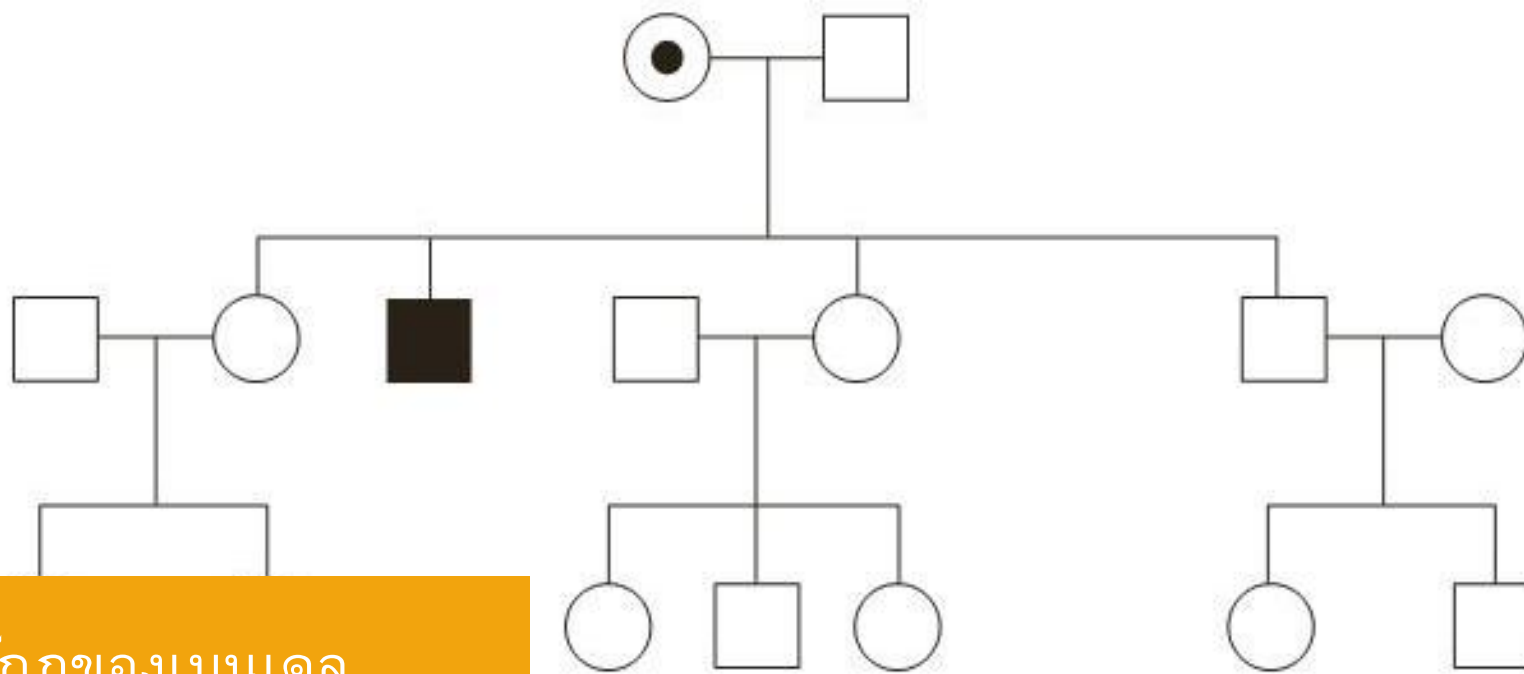


ในการปฏิสนธิการรวมของเซลล์ไข่และ  
 สเปิร์มจะเป็นไปอย่างสุ่ม ทำให้การ  
 รวมกันระหว่างชุดโครโมโซมจากเซลล์  
 ไข่และสเปิร์มเป็นไปอย่างสุ่มด้วย ซึ่ง  
 เหมือนกับการที่ชุดของแอลลีลบน  
 เซลล์สืบพันธุ์ของแม่มารวมกับชุดของ  
 แอลลีลในเซลล์สืบพันธุ์ของพ่ออย่าง  
 สุ่มเช่นกัน ลักษณะทางพันธุกรรมใน  
 รุ่นลูกจึงแตกต่างกันไป

ทุกเซลล์ที่พัฒนามาจากไซโกตจะมีโครโมโซมครึ่งหนึ่งมาจากแม่  
 และอีกครึ่งหนึ่งจากพ่อ ซึ่งยีนครึ่งหนึ่งก็จะมาจากแม่ และ  
 อีกครึ่งหนึ่งก็จะมาจากพ่อเช่นกัน ทำให้ลูกที่เกิดมามีลักษณะ  
 แปรผันไปจากพ่อและแม่



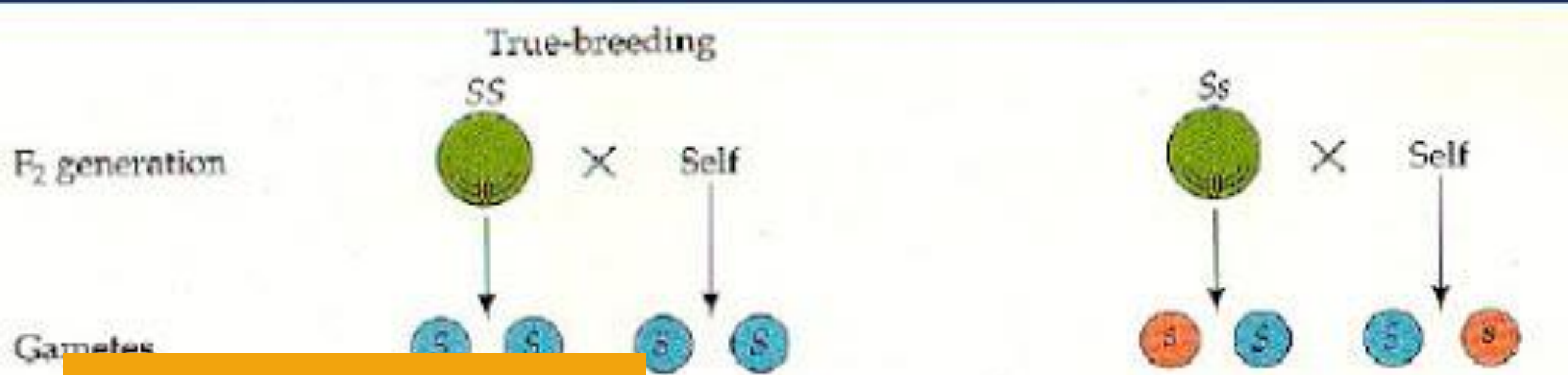
ไซโกตจะมีโครโมโซมครึ่งหนึ่งที่มาจาก  
 แม่และครึ่งหนึ่งมาจากพ่อ ซึ่งยีน  
 ครึ่งหนึ่งก็มาจากแม่และอีกครึ่งหนึ่งก็  
 มาจากพ่อเช่นหนึ่ง ทำให้ลูกที่เกิดมาอาจ  
 มีลักษณะแตกต่างไปจากพ่อและแม่



การประยุกต์ใช้กฎของเมนเดล

## การเขียนพันธุประวัติ

กฎการแยกและกฎการรวมกลุ่มอย่างอิสระสามารถนำมาใช้ในการอธิบายการถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรมของสิ่งมีชีวิตต่างๆและทำนายโอกาสการเกิดฟีโนไทป์และจีโนไทป์ได้ดังเช่นการนำมาประกอบการศึกษาพันธุประวัติ ซึ่งมีประโยชน์ในการระบุรูปแบบการถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรมและช่วยให้ครอบครัวที่มีประวัติโรคทางพันธุกรรม เช่นโรคทาลัสซีเมีย และโรคโลหิตจางชนิดซิกเคิลเซลล์ สามารถวางแผนการมีบุตรในครอบครัว

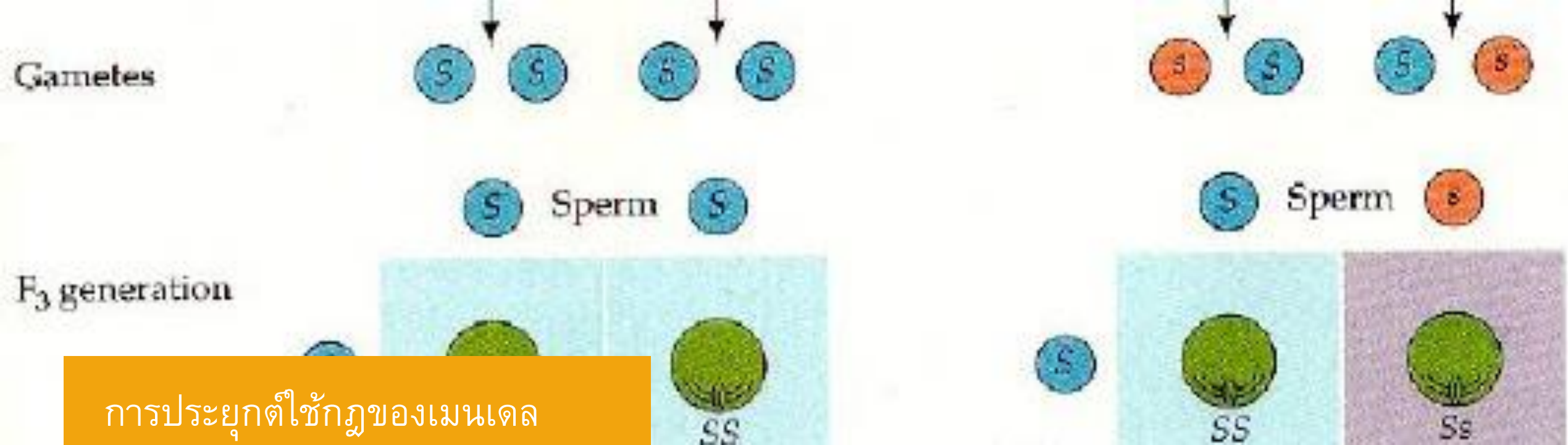


การประยุกต์ใช้กฎของเมนเดล

### การผสมย้อนกลับ

การนำลูกผสมกลับไปผสมกับพ่อหรือแม่ สามารถทำได้ทั้งพืชผสมตัวเองและผสมข้าม  
 วัตถุประสงค์เพื่อเป็นการเพิ่มลักษณะที่ดียิ่งขึ้นให้แก่พันธุ์ที่ดีอยู่แล้ว





การประยุกต์ใช้กฎของเมนเดล

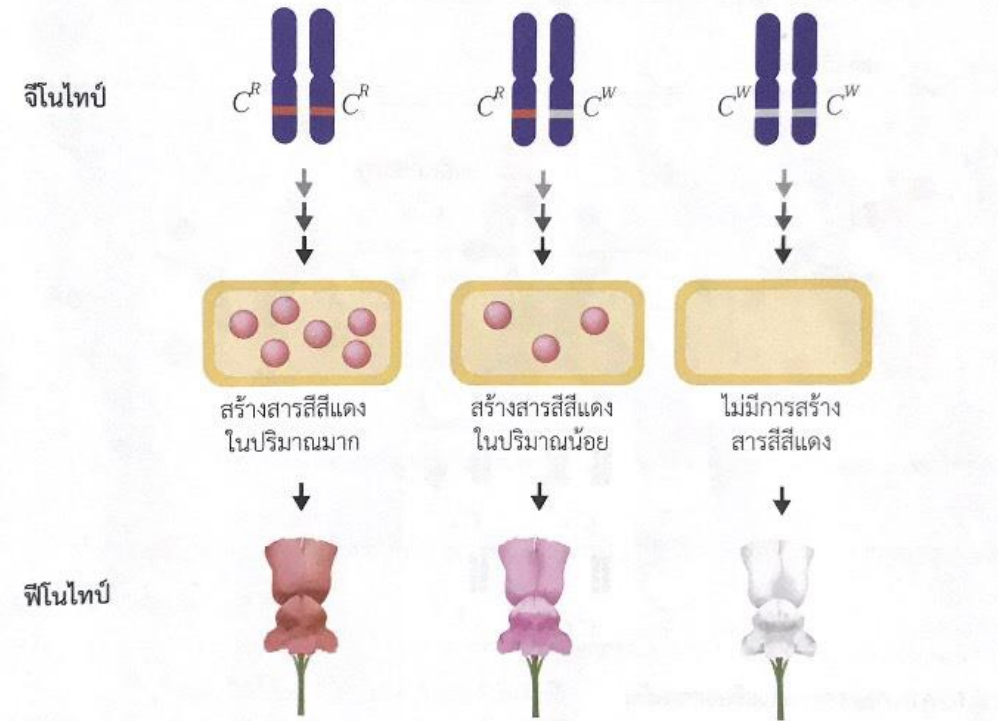
## การผสมทดสอบ

หรือ เทสครอส (Test Cross) คือ วิธีการทดสอบจีโนไทป์ (Genotype) ของสิ่งมีชีวิตที่ต้องสงสัยที่มีลักษณะเด่นว่าเป็นแบบพันธุ์แท้หรือพันธุ์ทาง โดยการนำสิ่งมีชีวิตที่ต้องสงสัยไปผสมกับสิ่งมีชีวิตชนิดเดียวกันที่มีลักษณะด้อยแท้ ถ้าลูก (รุ่น F<sub>1</sub>) ที่ออกมาเป็นลักษณะเด่นทั้งหมดแสดงว่าสิ่งมีชีวิตที่ต้องสงสัยนั้นเป็นลักษณะเด่น



## 1. ความเด่นไม่สมบูรณ์ (incomplete dominance)

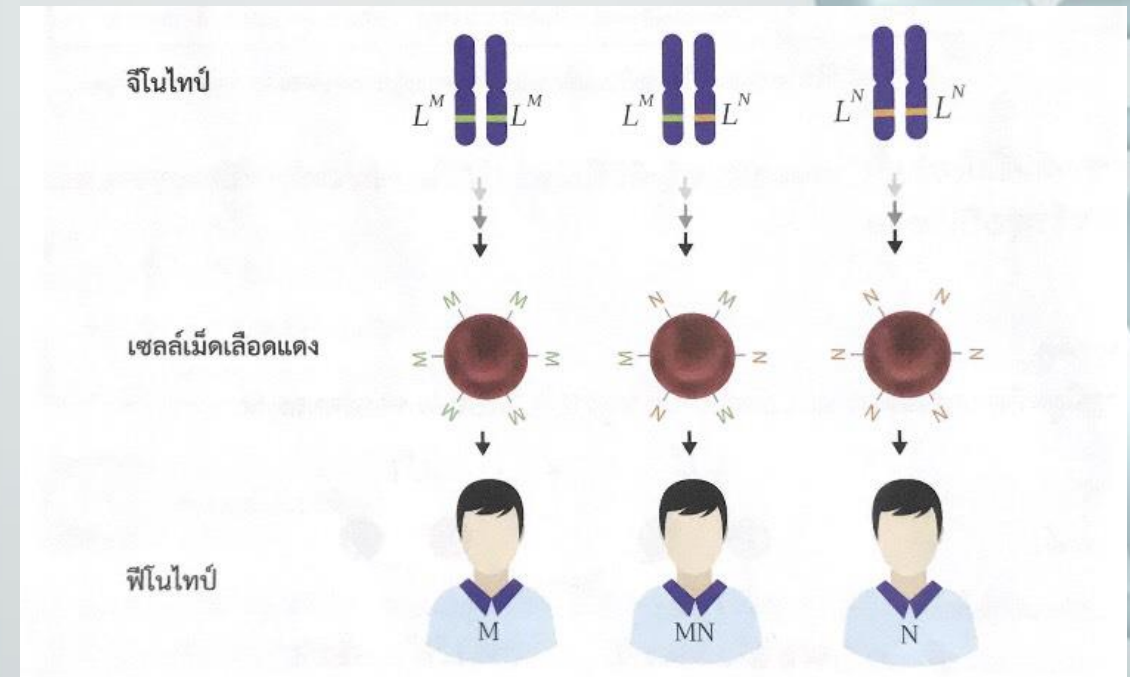
เป็นการถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรมที่แอลลีลหนึ่งไม่สามารถข่มอีกแอลลีลหนึ่งได้อย่างสมบูรณ์ทำให้สิ่งมีชีวิตที่เป็นเฮเทอโรไซกัสแสดงฟีโนไทป์ที่อยู่ระหว่างฟีโนไทป์ของสิ่งมีชีวิตที่เป็นฮอมอไซกัสทั้ง 2 แบบ



กำหนดให้ แอลลีล  $C^R$  สังเคราะห์โปรตีนที่เกี่ยวข้องกับการสร้างสารสีสีแดงในดอกลิ้นมังกร  
แอลลีล  $C^W$  ไม่สามารถสังเคราะห์โปรตีนที่เกี่ยวข้องกับการสร้างสารสีสีแดงในดอกลิ้นมังกร

## 2. ความเด่นร่วม (codominance)

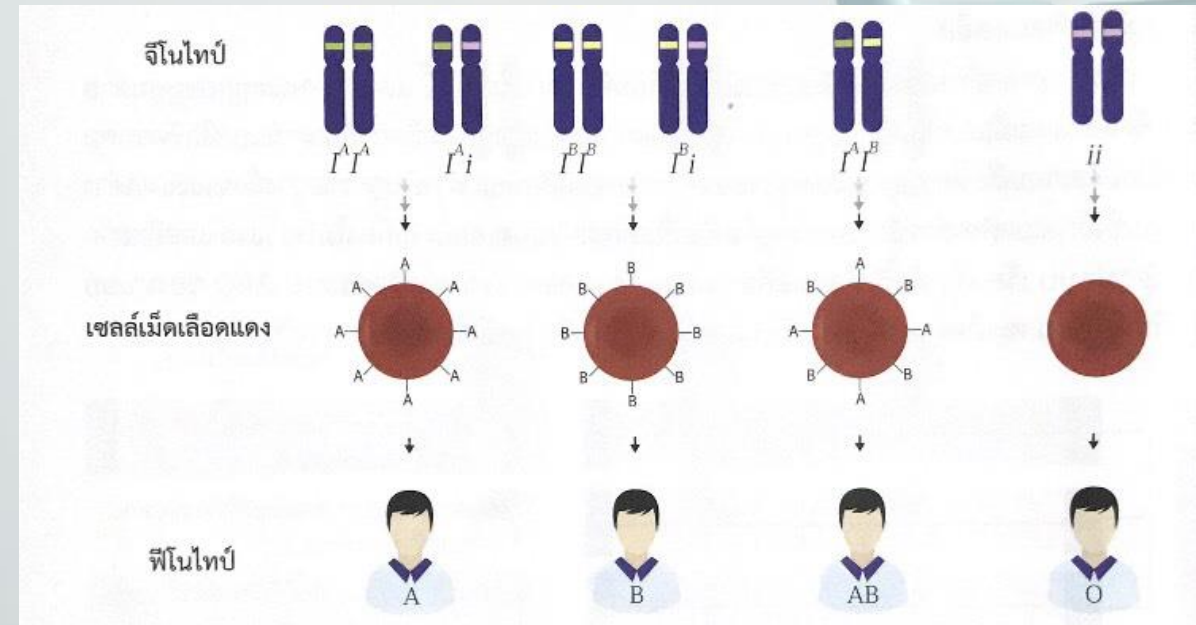
เป็นการถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรมที่  
แอลลีลทั้งสอง แอลลีลบนคู่โฮโมโลกัส  
โครโมโซมสามารถแสดงออกได้เท่าๆกันทำ  
ให้สิ่งมีชีวิตที่เป็นเฮเทอโรไซกัสแสดงฟีโน  
ไทป์ของทั้งสองแอลลีลร่วมกัน  
เช่น หมู่เลือดระบบ ABO



ในกรณีที่ทั้งพ่อและแม่เป็นเฮเทอโรไซกัส ลูกจะมีโอกาส  
เป็นเลือดหมู่ A หมู่ AB หรือหมู่ B ในอัตราส่วน 1 : 2 : 1

### 3. มัลติเพิลแอลลีล (multiple alleles)

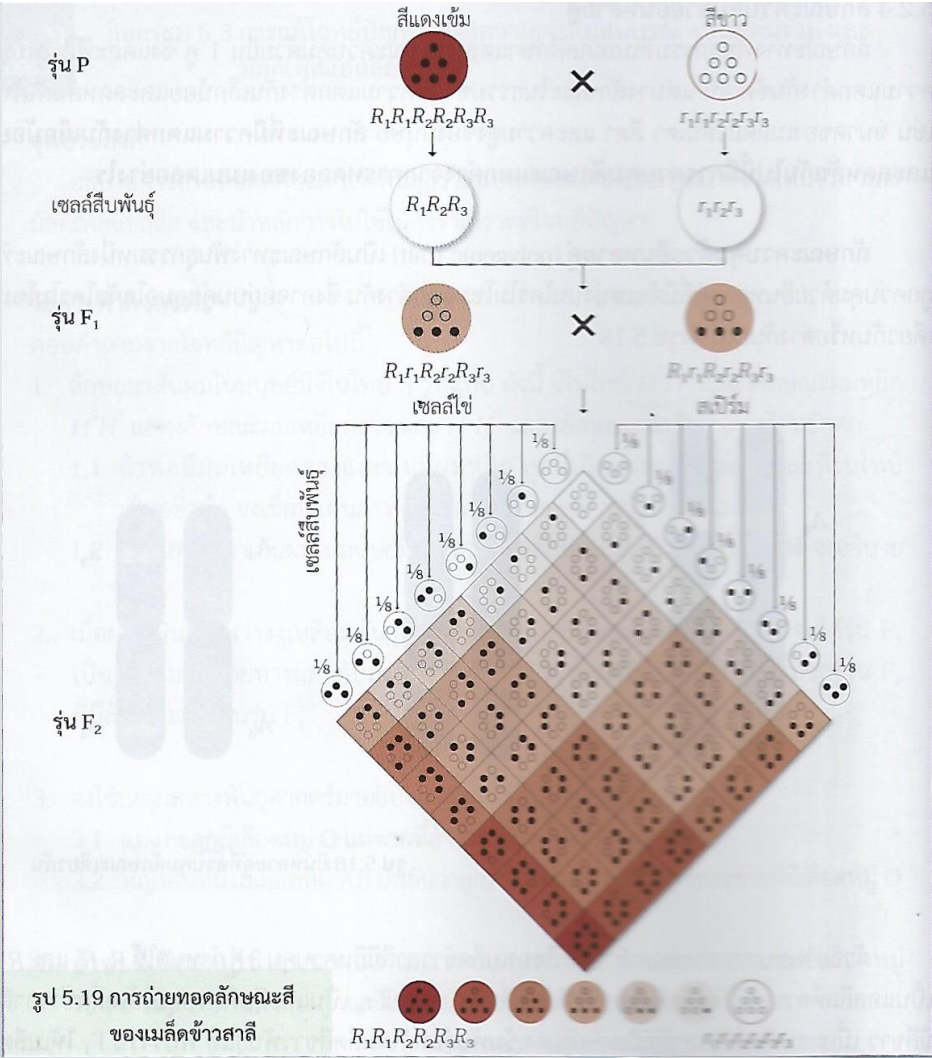
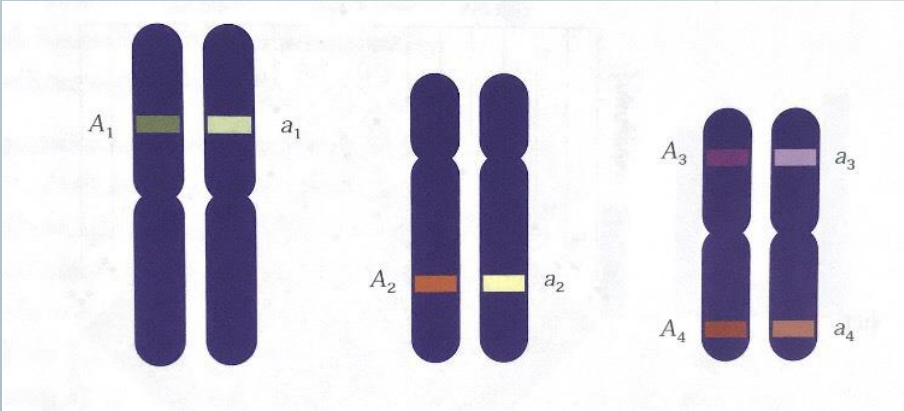
ลักษณะทางพันธุกรรมบางลักษณะมีการควบคุมด้วยยีนที่โลคัสบนฮอโมโลกัสโครโมโซม แต่มีแอลลีลมากกว่า 2 รูปแบบ เช่น หมู่เลือดของมนุษย์ ซึ่งมีลำดับนิวคลีโอไทด์ที่แตกต่างกัน



# ลักษณะทางพันธุกรรมที่เป็นส่วนขยายของพันธุศาสตร์เมนเดล (extensions of Mendelian genetics)

## 4. ลักษณะที่ควบคุมด้วยยีนหลายคู่ (Polygenic gene)

เป็นลักษณะทางพันธุกรรมที่ควบคุมด้วยยีนที่มีตำแหน่งบนโครโมโซมต่างกัน



เช่น การถ่ายทอดลักษณะสีของเมล็ดข้าวสาลีมียีนควบคุม 3 คู่ กำหนดให้ R1 R2 R3 เป็นแอลลีลที่กำหนดให้เมล็ดข้าวมีสีแดง r1 r2 r3 เป็นแอลลีลที่กำหนดให้เมล็ดข้าวมีสีขาว





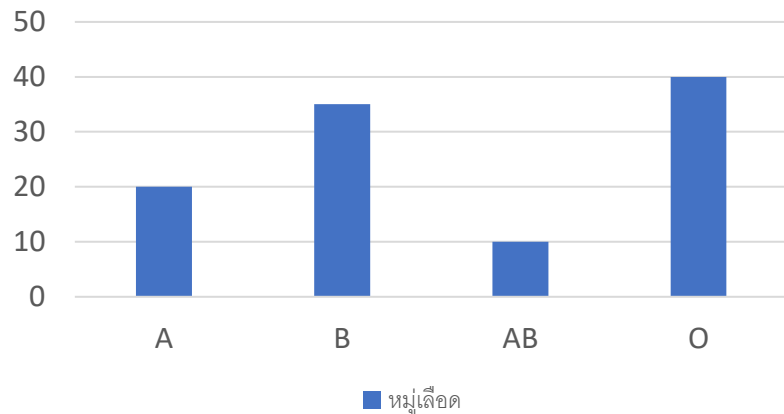
## การแปรผันต่อเนื่องและการแปรผันไม่ต่อเนื่อง

การแปรผันไม่ต่อเนื่อง

Discontinuous variation

สำหรับลักษณะทางพันธุกรรมที่ควบคุมด้วยยีนตำแหน่งเดียว แต่ละฟีโนไทป์มีความแตกต่างกันชัดเจน เช่น หมู่เลือด ABO

หมู่เลือด

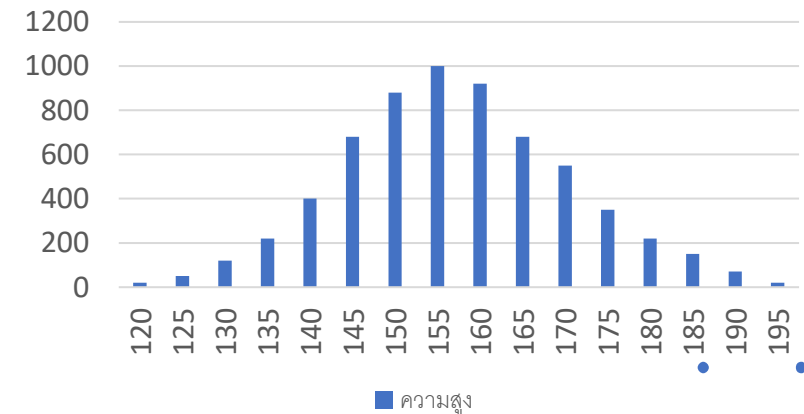


การแปรผันต่อเนื่อง

Continuous variation

สำหรับลักษณะทางพันธุกรรมที่ควบคุมด้วยยีนหลายคู่ แต่ละฟีโนไทป์มีความแตกต่างกันเล็กน้อย เช่น ความสูง สีผิว และบางลักษณะยังมีสิ่งแวดล้อมมาเกี่ยวข้อง

ความสูง





## 5. การถ่ายทอดยีนบนโครโมโซมเพศ

โครโมโซมของมนุษย์มีจำนวน 23 คู่ โดยเป็นออโตโซม 22 คู่ และโครโมโซมเพศ 1 คู่ ในเพศหญิงมีโครโมโซมเพศเป็น XX ส่วนในเพศชายมีโครโมโซมเพศเป็น XY ลักษณะทางพันธุกรรมของมนุษย์มีทั้งที่ควบคุมด้วยยีนที่อยู่บนออโตโซมและโครโมโซมเพศ โดยยีนจำนวนมากอยู่บนออโตโซม เช่น สีตา ผิวเผือก โรคทาลัสซีเมีย และ หมู่เลือด ABO แต่ลักษณะพันธุกรรมบางลักษณะควบคุมด้วยยีนที่อยู่บนโครโมโซมเพศ เรียกว่า ยีนที่เกี่ยวข้องกับเพศ (sex-linked gene) เช่น ลักษณะตาบอดสีเขียว-แดงในมนุษย์ ทำให้มองเห็นสีแตกต่างไปจากผู้มีตาปกติ



ภาพที่คนปกติมองเห็น

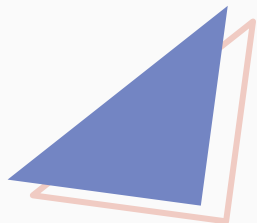
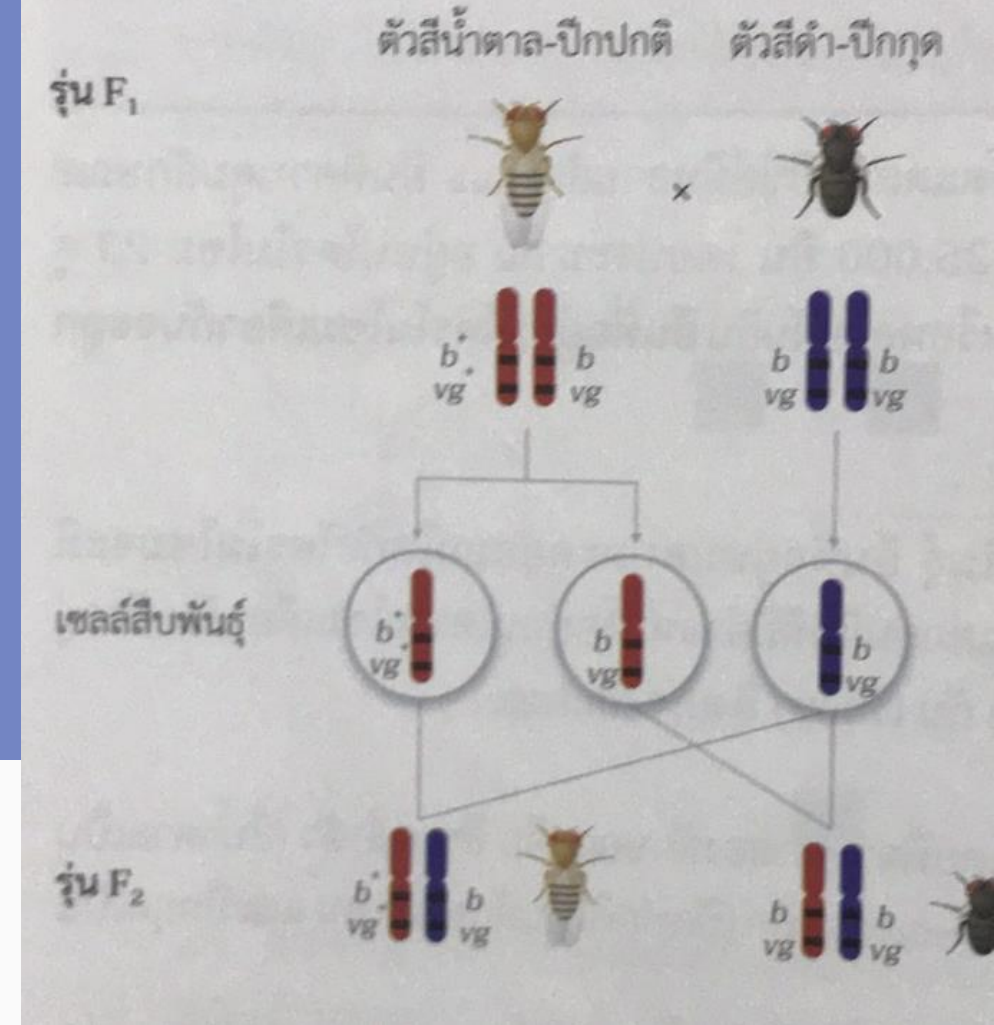


ภาพที่คนตาบอดสีเขียว-แดงมองเห็น

# ยีนบนโครโมโซมเดียวกัน

ในการแบ่งเซลล์เพื่อสร้างเซลล์สืบพันธุ์ ยีนที่อยู่บนคนละคู่ฮอโมโลกัสโครโมโซมจะมีการรวมกลุ่มอย่างอิสระตามกฎของเมนเดล แต่กลุ่มยีนที่มีตำแหน่งอยู่บนโครโมโซมเดียวกัน ถ้าอยู่ใกล้ชิดกันมากมักจะมีการถ่ายทอดไปพร้อมๆ กัน เรียกว่า **ลิงเกจ (linkage)**

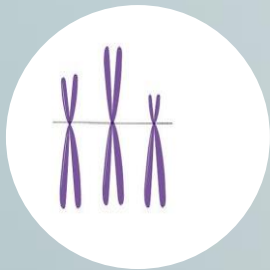
ตัวอย่างเช่น ในการผสมพันธุ์แมลงหวี่โดยพิจารณาสองลักษณะ คือ สีของลำตัว (สีน้ำตาลเป็นลักษณะเด่น และสีดำเป็นลักษณะด้อย) และลักษณะของปีก (ปีกปกติเป็นลักษณะเด่น ปีกกุดเป็นลักษณะด้อย)



# โรคติดต่อทางพันธุกรรม

เป็นโรคที่เกิดขึ้นโดยมีสาเหตุมาจากการถ่ายทอดพันธุกรรมของฝั่งพ่อและแม่ หากหน่วยพันธุกรรมของพ่อและแม่มีความผิดปกติแฝงอยู่ โดยความผิดปกติเหล่านี้เกิดขึ้นมาจากการผ่าเหล่าของหน่วยพันธุกรรมบรรพบุรุษ เป็นโรคที่จะติดตัวไปตลอดชีวิต ไม่สามารถรักษาให้หายขาดได้

โดยโรคทางพันธุกรรม เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซม 2 ประการ

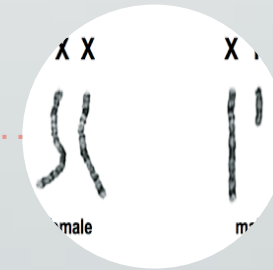


ความผิดปกติของโครโมโซมร่างกาย

Autosome

ความผิดปกติของโครโมโซมเพศ

Sex chromosome



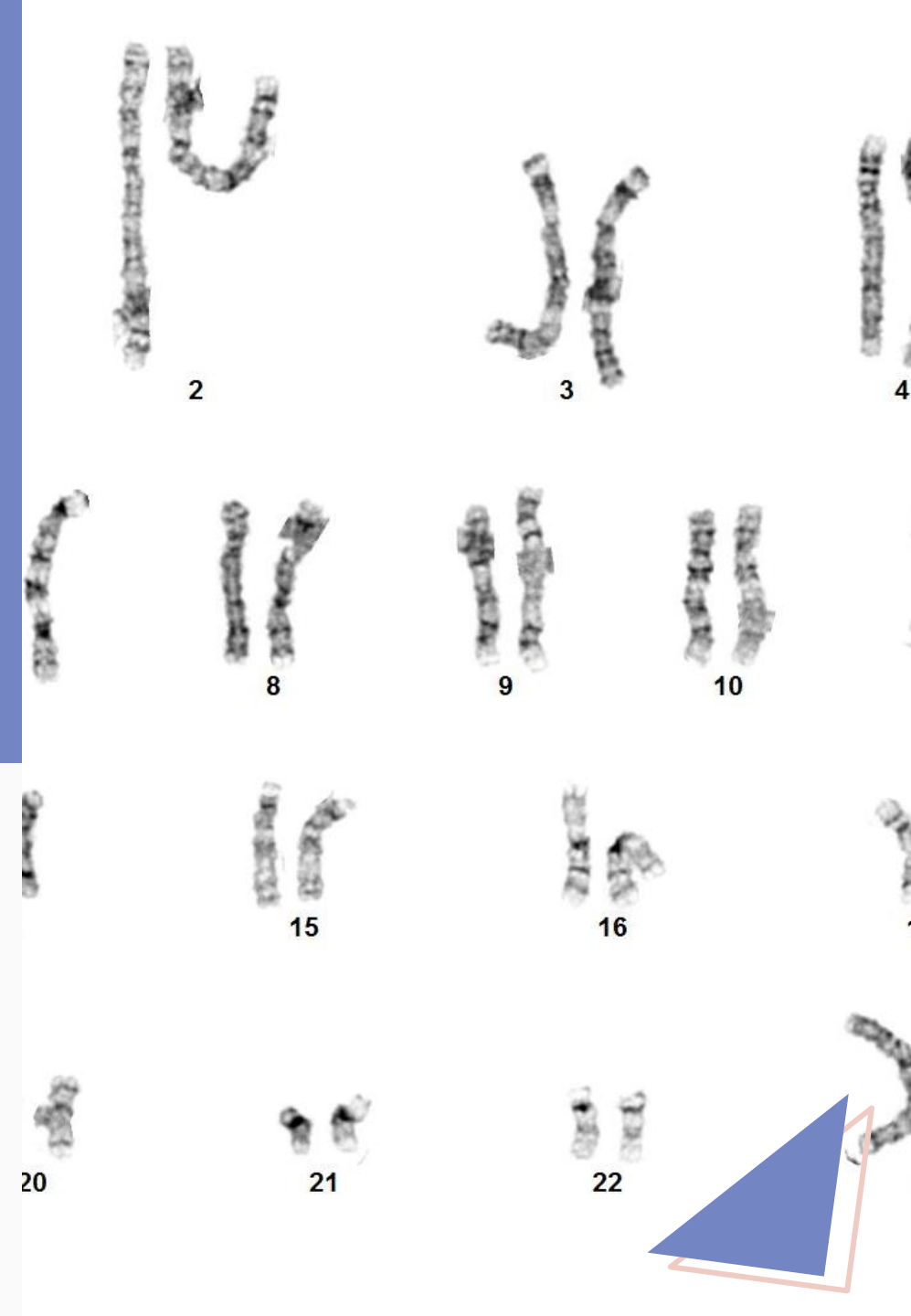
## โรคที่เกิดจากความผิดปกติบนอโตโซม (Autosome)

เป็นโรคที่เกิดจากความผิดปกติบนอโตโซม คือ โรคที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซมในร่างกาย ที่มี 22 คู่ หรือ 44 แห่ง สามารถเกิดได้กับทุกเพศ และมีโอกาสเกิดได้เท่า ๆ กัน โรคที่เกิดจากความผิดปกติบนอโตโซม แบ่งออกเป็น 2 ประเภท คือ ความผิดปกติที่จำนวนอโตโซม และความผิดปกติรูปร่างโครโมโซม



# ความผิดปกติของจำนวนอโทโซม

เป็นความผิดปกติที่จำนวนอโทโซมในบางคู่ที่เกินมา 1 โครโมโซม จึงทำให้โครโมโซมในเซลล์ร่างกายทั้งหมดเป็น 47 โครโมโซม เช่น อโทโซม 45 แห่ง 1 โครโมโซมเพศ 2 แห่ง ได้แก่





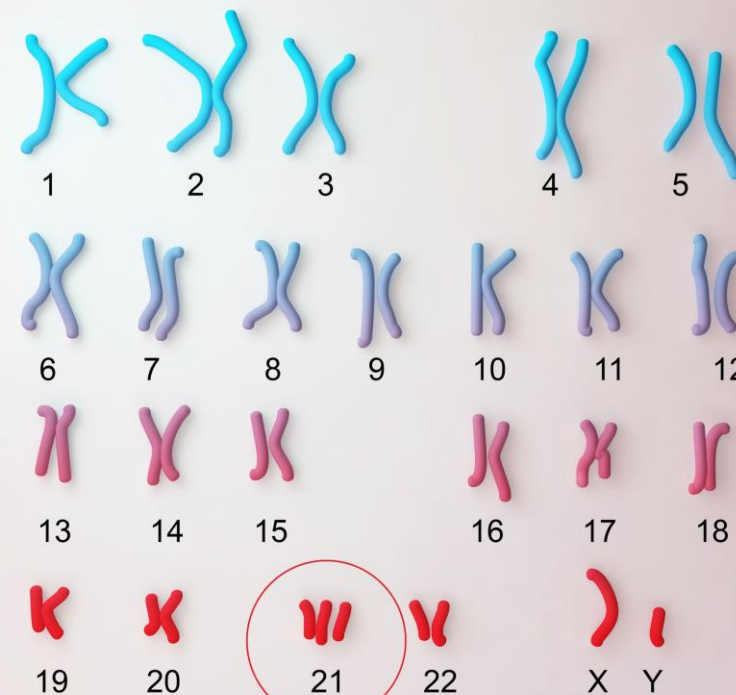
# กลุ่มอาการดาว์น หรือ ดาว์นซินโดรม (Down syndrome)

## สาเหตุ

โดยสาเหตุส่วนใหญ่เกิดจาก โครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา 1 แห่ง คือ มี 3 แห่ง จากปกติที่มี 2 แห่ง

## ลักษณะที่พบ

มีศีรษะค่อนข้างเล็ก แบน และตาเฉียงขึ้น ตั้งจมูกแบน ปากเล็ก ลิ้นมักยื่นออกมา ตัวเตี้ย มือสั้น อาจเป็นโรคหัวใจพิการแต่กำเนิด หรือโรคลำไส้อุดตันตั้งแต่แรกเกิด มีภาวะต่อมไทรอยด์บกพร่อง และเป็นปัญญาอ่อน พบมากในแม่ที่ตั้งครรภ์เมื่อมีอายุมาก



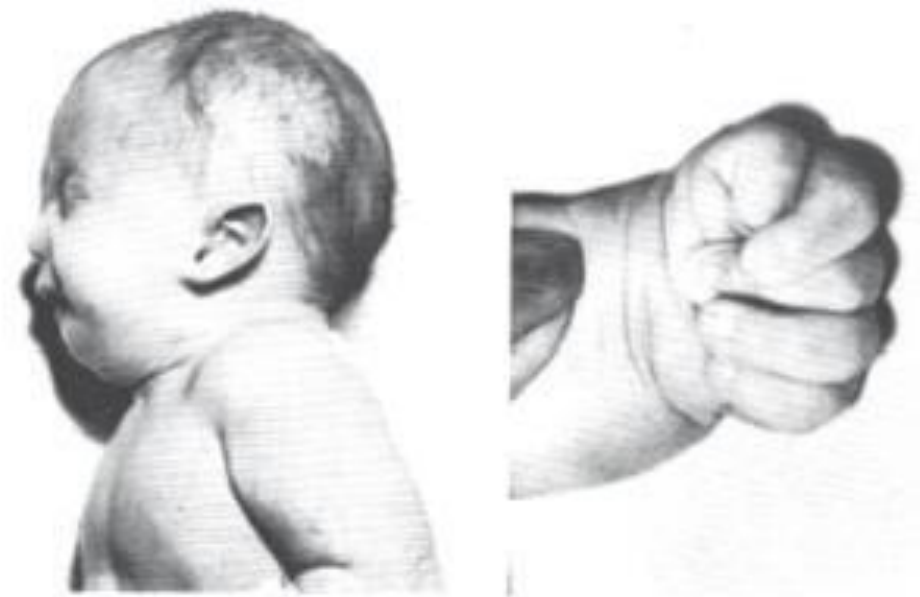
# กลุ่มอาการเอ็ดเวิร์ดซินโดรม ( Edward's syndrome )

สาเหตุ

เกิดจากโครโมโซมคู่ที่ 18 เกินมา 1 โครโมโซม

## ลักษณะที่พบ

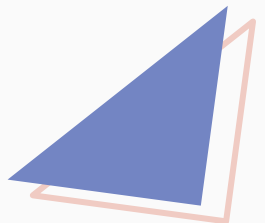
ปัญญาอ่อน ปากแหว่ง เพดานโหว่ คางเว้า นิ้วมือบิดงอ และ  
กำแน่นเข้าหากัน ปอดและระบบย่อยอาหารผิดปกติ หัวใจ  
พิการแต่กำเนิด ทารกมักเป็นเพศหญิง และมักเสียชีวิตตั้งแต่  
ก่อนอายุ 1 ขวบ



XX

XY

XXY

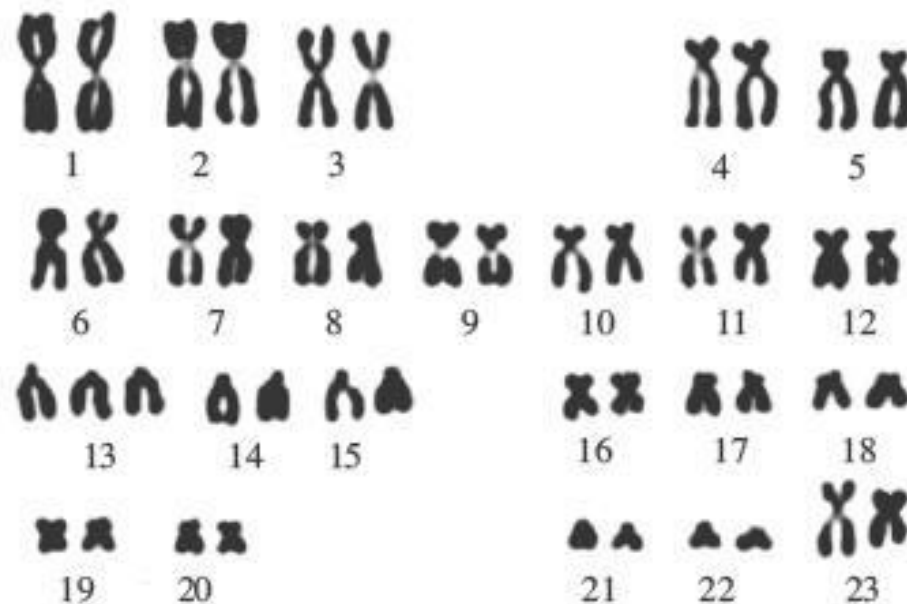


# กลุ่มอาการพาทัวซินโดม ( Patau syndrome)

สาเหตุ  
โครโมโซมคู่ที่ 13 เกินมา 1 โครโมโซม

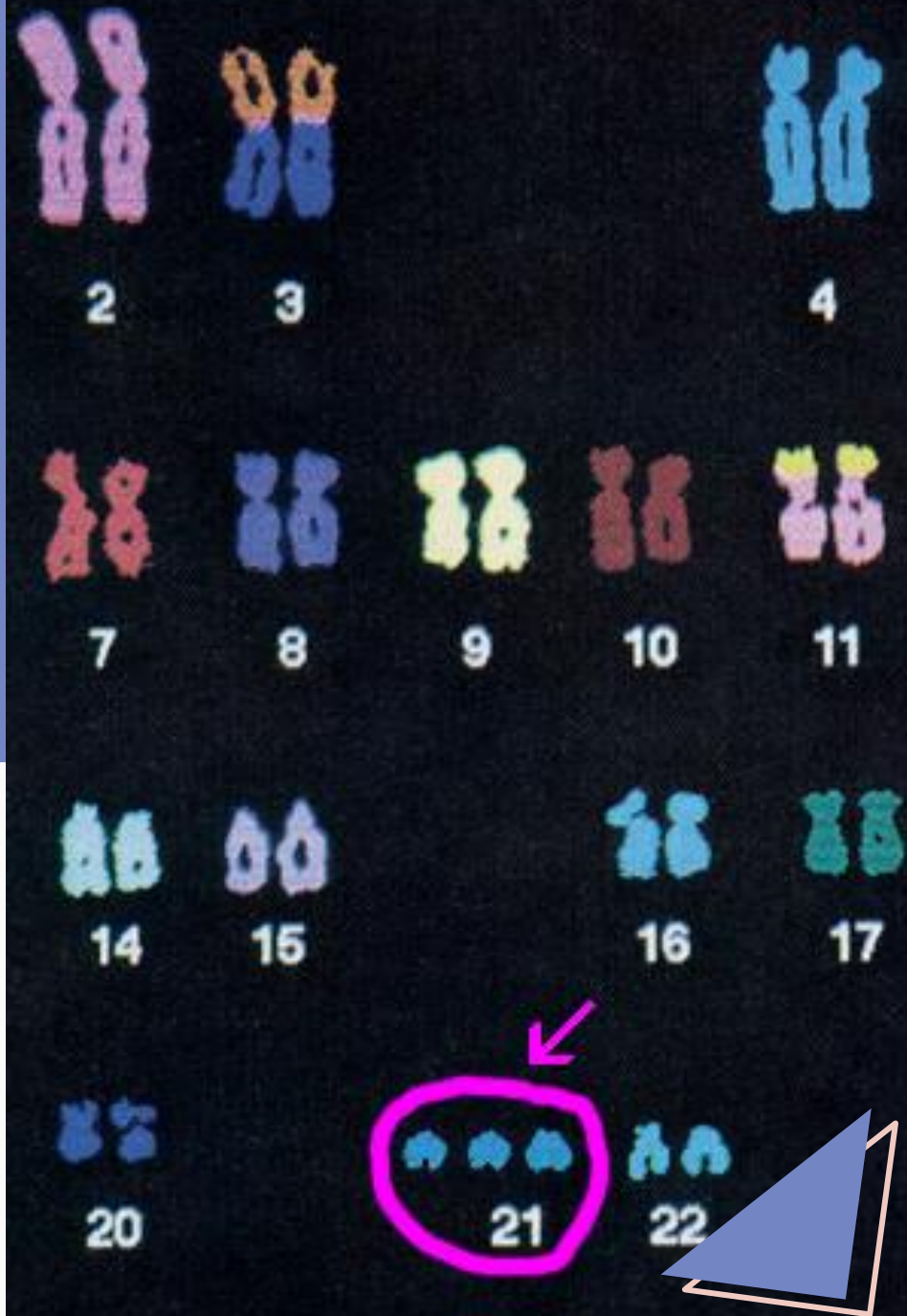
## ลักษณะที่พบ

มีอาการปัญญาอ่อน อวัยวะภายในพิการ และมักเสียชีวิต  
ตั้งแต่แรกเกิด หรือหากมีชีวิตรอดก็จะมีอายุสั้นมาก



# ความผิดปกติของรูปร่างออโตโซม

เป็นความผิดปกติที่ออโตโซมบางโครโมโซมขาดหายไปบางส่วน แต่มีจำนวนโครโมโซม 46 แท่ง เท่ากับคนปกติประกอบด้วย





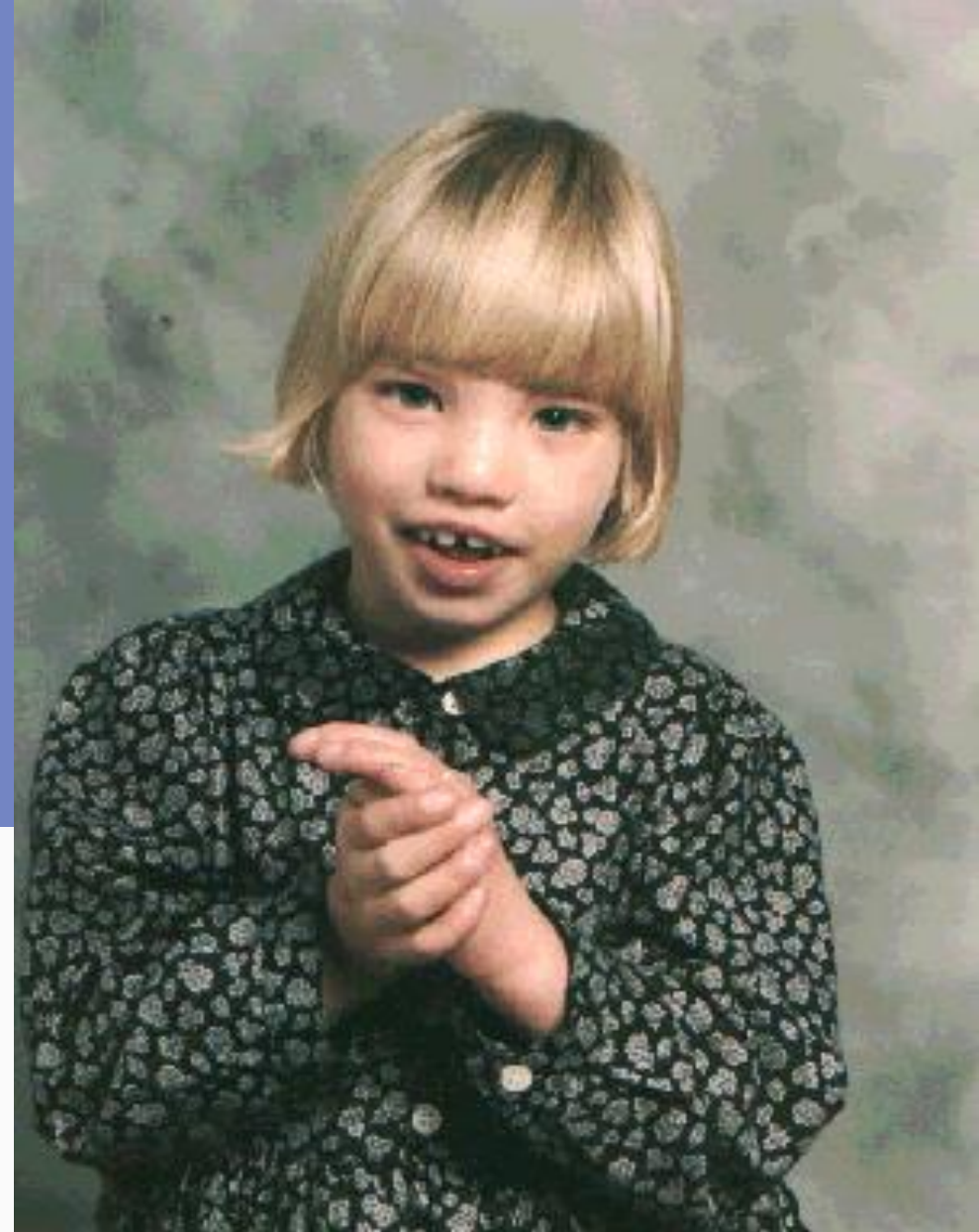
# กลุ่มอาการครีดูชาต์ หรือ แคทครายซินโดรม (cri-du-chat or cat cry syndrome)

## สาเหตุ

เกิดจากโครโมโซมคู่ที่ 5 ขาดหายไปบางส่วน

## ลักษณะที่พบ

มีศีรษะเล็กกว่าปกติ เกิดภาวะปัญญาอ่อน หน้ากลม ใบหูต่ำ  
ตาห่าง หางตาชี้ นิ้วมือสั้น เจริญเติบโตได้ช้า เวลาร้องจะมี  
เสียงเหมือนแมว





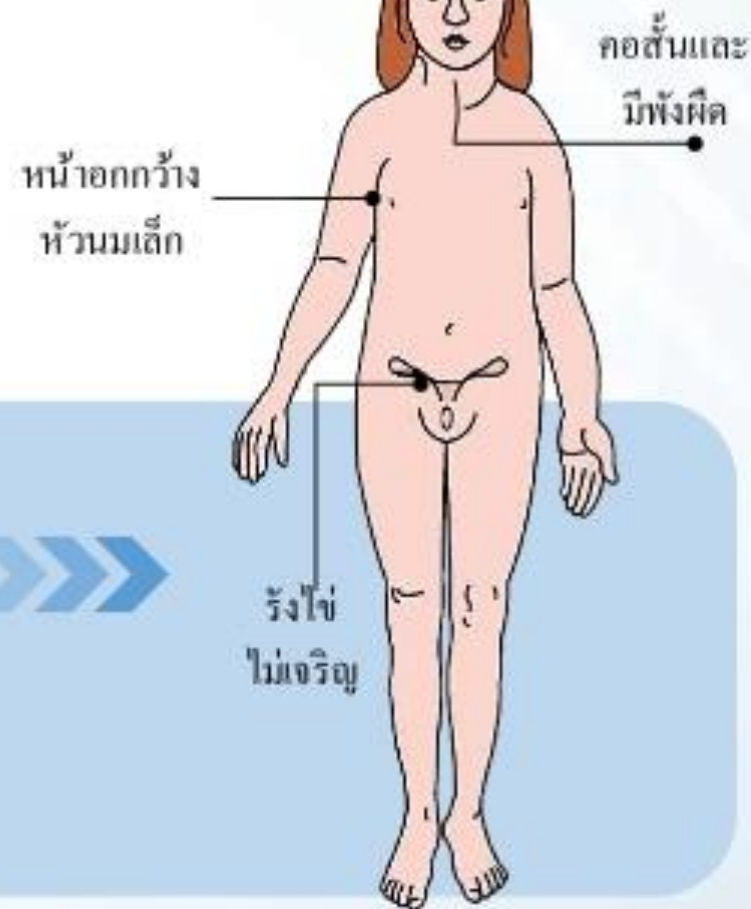
## ความผิดปกติของโครโมโซมเพศ

ส่วนใหญ่เกิดจากจำนวนโครโมโซมเพศ คือ โครโมโซม X หรือ โครโมโซม Y ขาดหายหรือเกินมาจากปกติ และยังถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรมไปสู่ลูกหลานอีกด้วย ความผิดปกติ เช่นนี้ แบ่งได้ 2 แบบ คือ ความผิดปกติที่เกิดกับโครโมโซม X และความผิดปกติที่เกิดกับโครโมโซม Y

ยส่วนใหญ่จะเกิดจาก  
า (โครโมโซม X และ  
อตความผิดปกตินี้ไปยัง



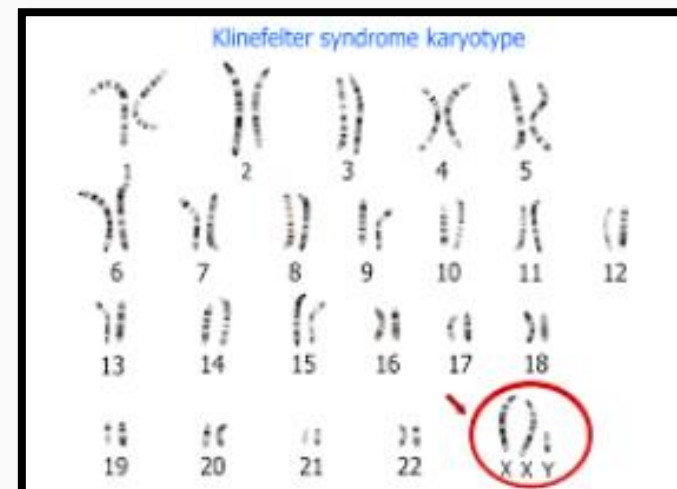
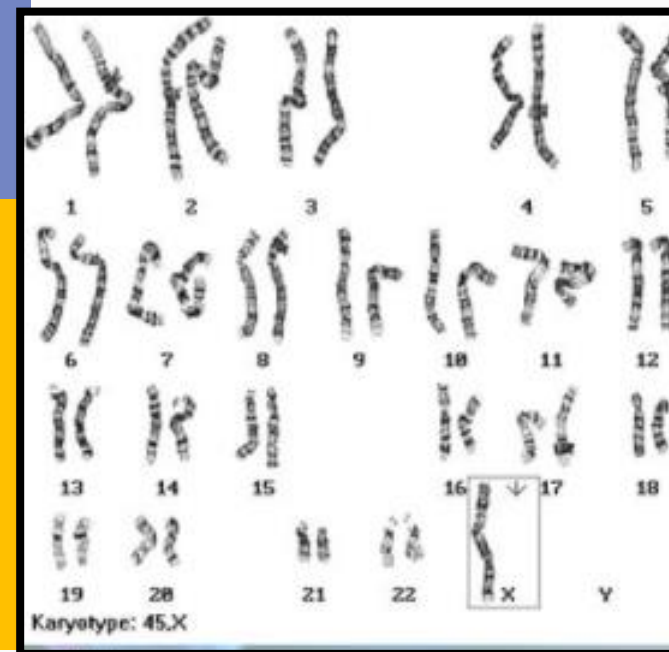
ชม



## ความผิดปกติที่เกิดกับโครโมโซม X

โครโมโซม X ขาดหายไป 1 โครโมโซม พบเฉพาะในเพศหญิง ทำให้เหลือโครโมโซมในเซลล์ร่างกาย 45 แห่ง

โครโมโซม X เกินมาจากปกติ พบได้ทั้งในเพศหญิงและเพศชาย ทำให้มีโครโมโซมในร่างกาย 47 ถึง 48 แห่ง



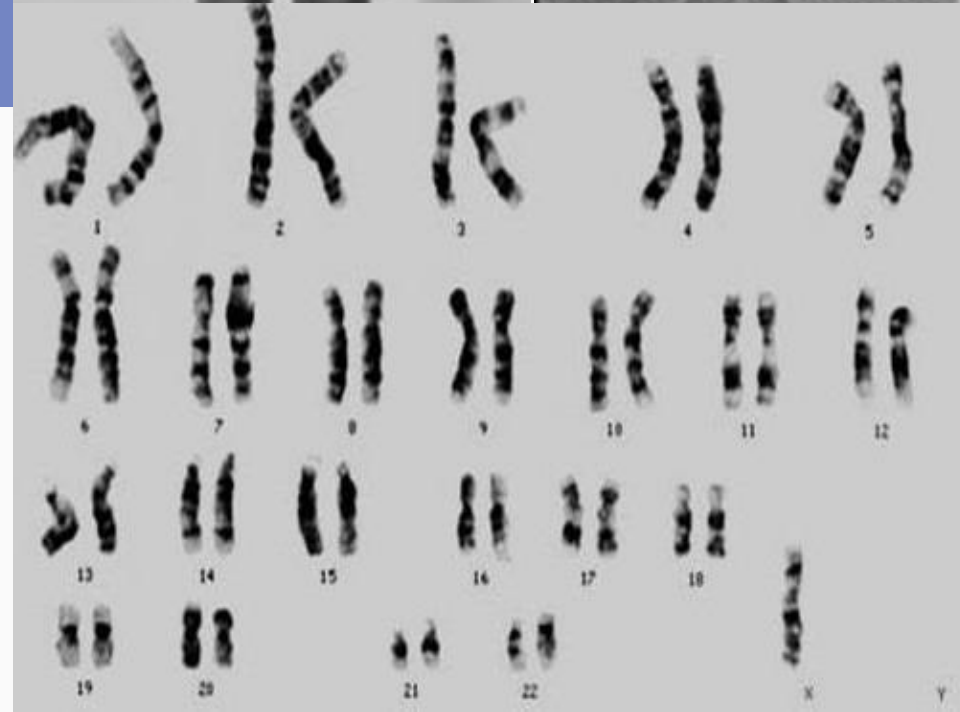
# กลุ่มอาการเทอเนอร์ (Turner's syndrome)

## สาเหตุ

โครโมโซม X ขาดหายไป 1 โครโมโซม ทำให้เหลือโครโมโซม X เพียงแท่งเดียว และเหลือโครโมโซมในเซลล์ร่างกาย 45 แท่ง พบได้ในเพศหญิงเป็นแบบ 44+XO

## ลักษณะที่พบ

ตัวเตี้ย คอมีพังพืดกางเป็นปีก แขนงมท้ายทอยอยู่ต่ำ หน้าอกกว้าง หัวนมเล็กและอยู่ห่างกัน ใบหูใหญ่อยู่ต่ำ มีรูปร่างผิดปกติ รังไข่ไม่เจริญ ไม่มีประจำเดือน เป็นหมันมีอายุยืนยาว เท่าๆกับคนทั่วไป



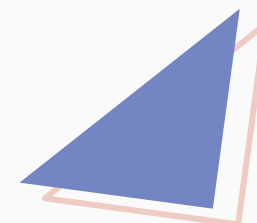
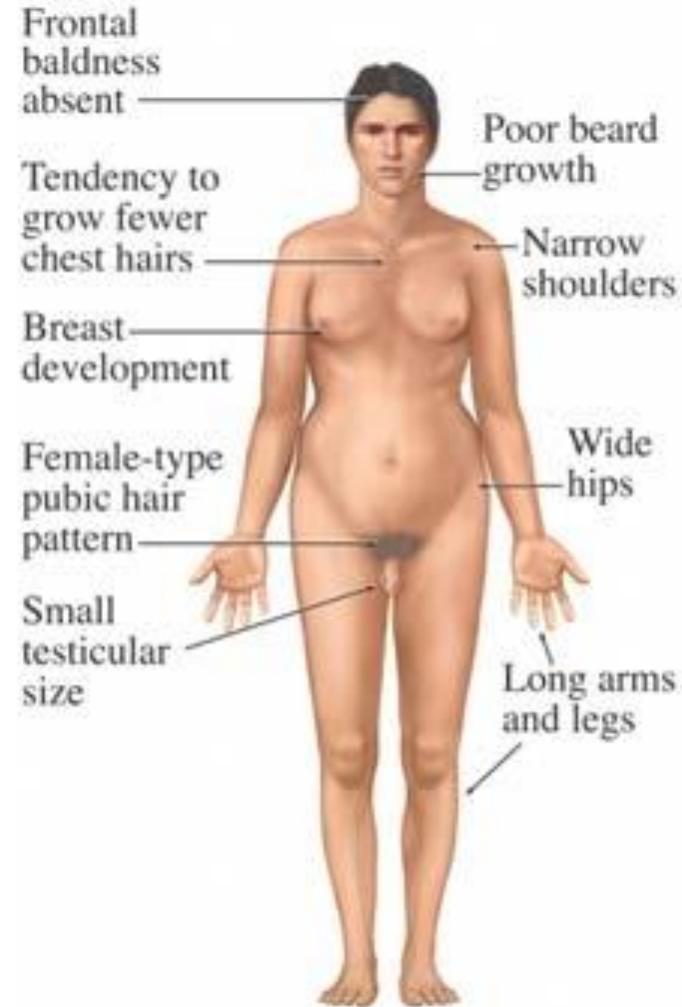
# กลุ่มอาการไคลน์เฟลเตอร์ (Klinefelter's syndrome)

## สาเหตุ

ในเพศชาย โครโมโซมเพศเป็น XY หรือ XXY จึงทำให้มีโครโมโซมในเซลล์ร่างกายเป็น 47 โครโมโซม หรือ 48 โครโมโซม ดังนั้นโครโมโซมจึงเป็นแบบ 44+XXY หรือ 44+XXXXY

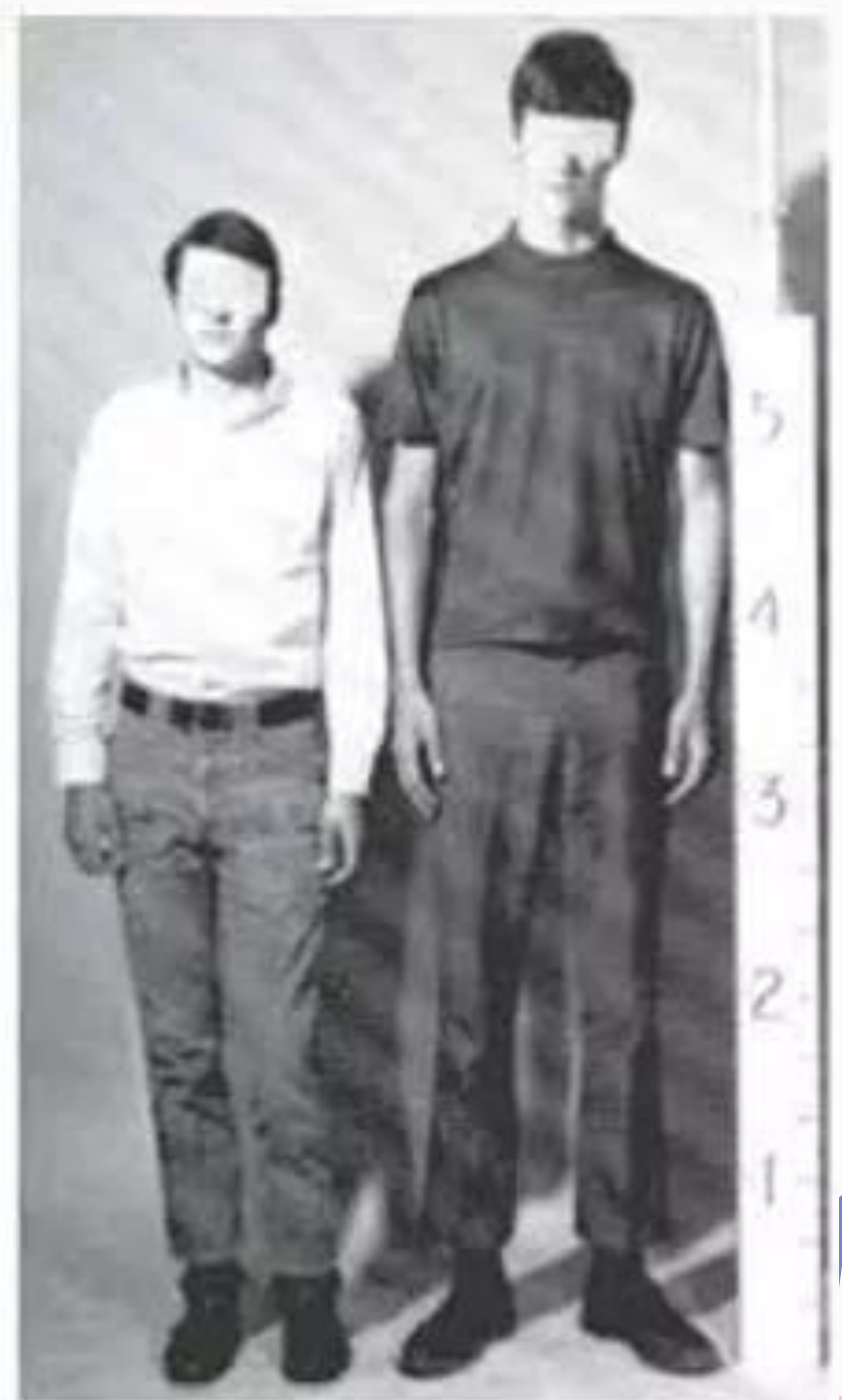
## ลักษณะที่พบ

มีลักษณะคล้ายเพศหญิง สะโพกพวย หน้าอกโต จะสูงมากกว่าชายปกติ ลูกอัณฑะเล็ก ไม่มีสุจิ จึงทำให้เป็นหมัน



## ความผิดปกติที่เกิดกับโครโมโซม X

ความผิดปกติที่เกิดกับโครโมโซม Y โดยมีโครโมโซม Y เกินมาจากปกติ โครโมโซมเพศ จึงเป็นแบบ XYY จึงทำให้โครโมโซมในเซลล์ร่างกายเป็น 47 โครโมโซมเป็นแบบ 44+XYY





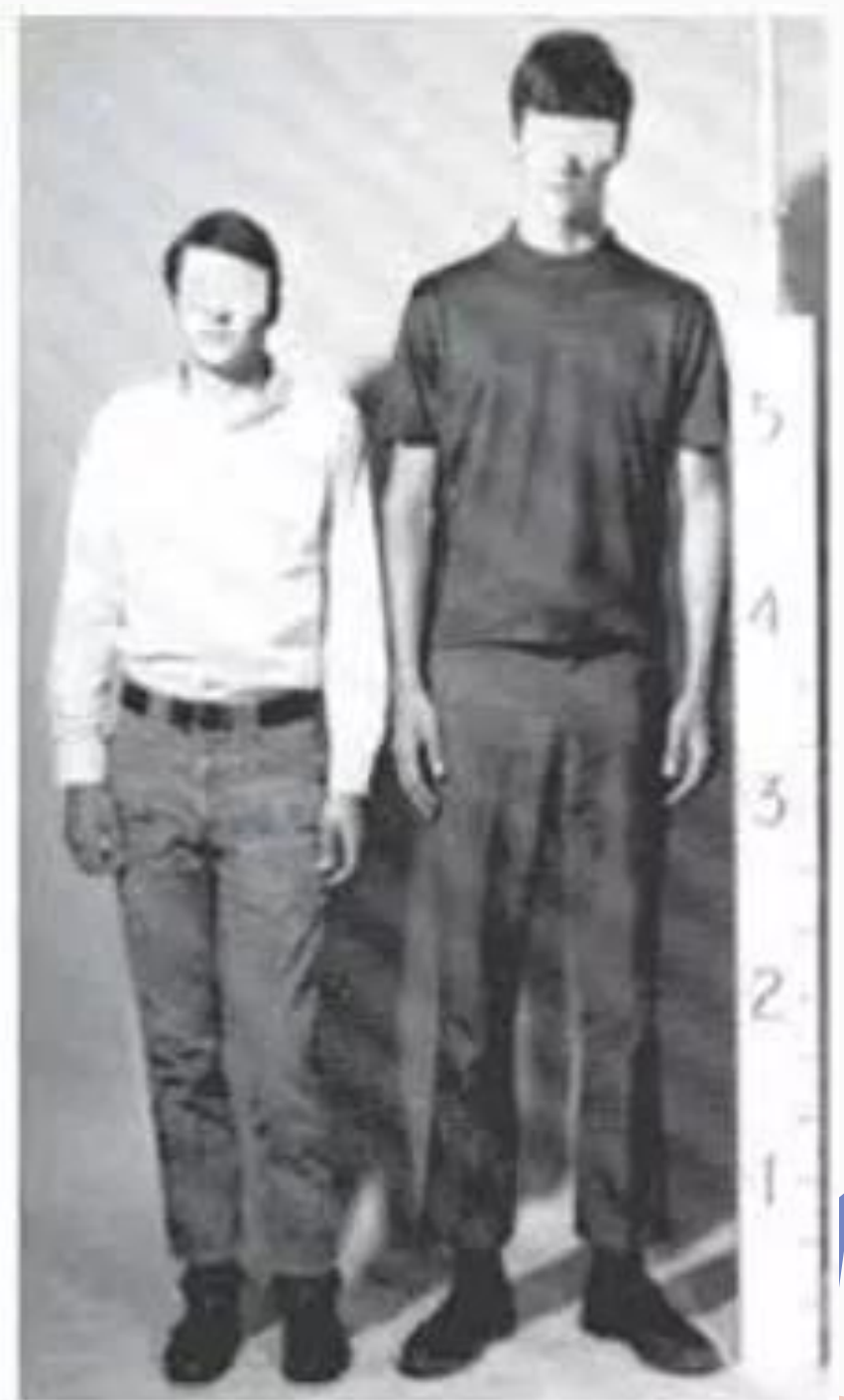
## ซูเปอร์แมน (Super men)

### สาเหตุ

โครโมโซม Y เกินมาจากปกติ โครโมโซมเพศจึงเป็นแบบ XYY จึงทำให้โครโมโซมในเซลล์ร่างกายเป็น 47 โครโมโซมเป็นแบบ 44+XYY

### ลักษณะที่พบ

ในเพศชายจะมีรูปร่างสูงใหญ่กว่าปกติ มีอารมณ์ร้าย โมโหง่าย บางรายมีจิตใจปกติ และไม่เป็นหมัน





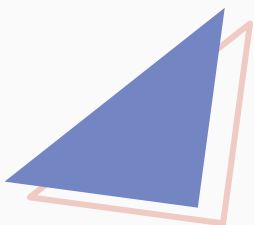
# โรคซิสติกไฟโบรซิส (Cystic fibrosis)

## สาเหตุ

การผ่าเหล่าในอัลลีลลักษณะด้อย ปัจจุบันยังไม่มีทางใดที่จะรักษาโรคซิสติกไฟโบรซิสให้หายขาดได้ มีเพียงการบรรเทาอาการโดยใช้ยาเพื่อป้องกันการติดเชื้อจากการทำกายภาพบำบัดเพื่อสลายเมือกในปอด

## ลักษณะที่พบ

ร่างกายสร้างเยื่อเมือกที่หนาผิดปกติในปอดและลำไส้ ผู้ที่เป็นโรคนี้จะหายใจลำบากเพราะปอดเต็มไปด้วยเยื่อเมือกหนาและอาจทำให้ปอดติดเชื้อ เป็นอันตรายจากแบคทีเรียที่เจริญเติบโตในเยื่อเมือกนั้น ถ้าเยื่อเมือกหนาในลำไส้ทำให้ย่อยอาหารได้ยากลำบาก



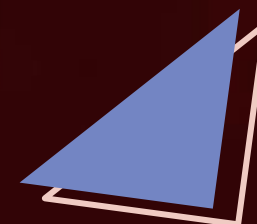
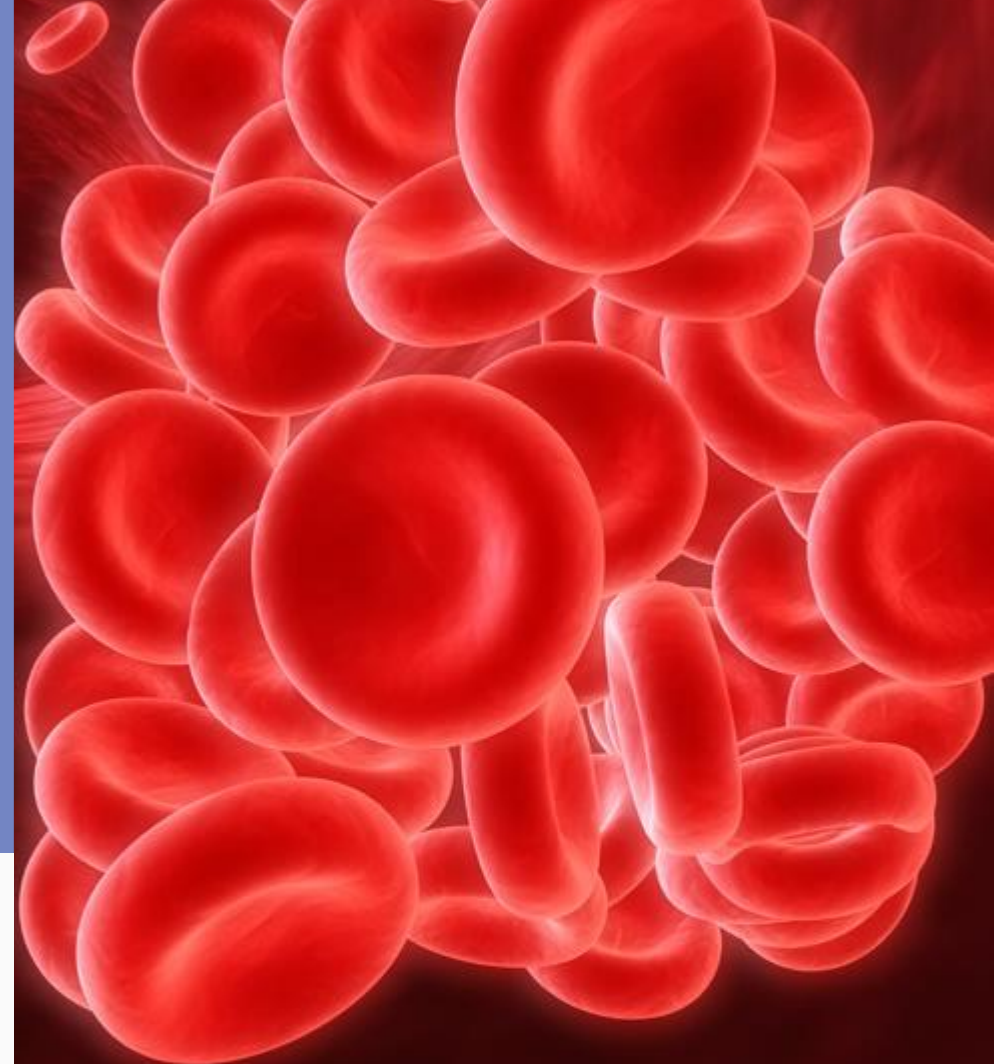
## โรคฮีโมฟีเลีย (Hemophilia)

### สาเหตุ

โรคฮีโมฟีเลียเป็นความผิดปกติที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม ซึ่งส่งผ่านมาจากบิดามารดาไปสู่บุตรและอยู่บนโครโมโซม X ในลักษณะยีนด้อย ซึ่งหมายความว่ามักจะมีการส่งผ่านความผิดปกตินี้จากมารดาสู่บุตร ถึงแม้เป็นไปได้ว่าผู้หญิงจะได้รับผลกระทบจากโรคฮีโมฟีเลีย แต่ก็พบได้น้อยมาก และสัดส่วนมากที่สุดของประชากรโรคฮีโมฟีเลียคือผู้ชาย

### ลักษณะที่พบ

คนที่เป็โรคฮีโมฟีเลีย เลือดจะแข็งตัวได้ช้ามาก หรือไม่แข็งตัวเลย ถ้ามีบาดแผลเลือดจะไหลไม่หยุดอาจเสียชีวิตได้ นอกจากนี้การกระทบกระแทกเพียงเล็กน้อยก็อาจทำให้เกิดการฟกช้ำและมีอันตรายสูงจากการมีเลือดไหลภายในได้





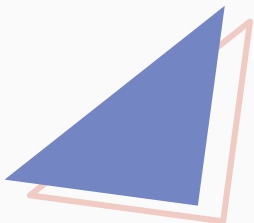
## โรคซิกเกิลเซลล์ (Sickle-cell)

### สาเหตุ

เป็นความผิดปกติที่เกิดขึ้นกับเลือด ซึ่งเกิดจากการผ่าเหล่าที่ส่งผลกระทบต่อการสังเคราะห์เฮโมโกลบิน ซึ่งเป็นโปรตีนสำคัญที่ทำหน้าที่นำออกซิเจนภายในเซลล์เม็ดเลือดแดง คนที่เป็นโรคซิกเกิลเซลล์จะสร้างเฮโมโกลบินให้มีรูปร่างผิดปกติ เมื่อความเข้มข้นของออกซิเจนต่ำ เซลล์เม็ดเลือดแดงจะมีรูปร่างผิดปกติเป็นรูปเคียว ทำให้ไม่สามารถลำเลียงออกซิเจนได้มากเท่ากับเซลล์เม็ดเลือดแดงปกติ การที่รูปร่างผิดปกติจะทำให้หลอดเลือดเกิดการอุดตัน

### ลักษณะที่พบ

เม็ดเลือดแดงเป็นรูปเคียว คนที่เป็นโรคนี้จะขาดออกซิเจนในเลือด และอ่อนเพลียไม่ค่อยมีแรง ปัจจุบันยังไม่มีวิธีใดรักษาโรคนี้ได้ บุคคลที่เป็นโรค จะได้รับยาเพื่อช่วยบรรเทาอาการเจ็บปวดและป้องกันการอุดตันของหลอดเลือดเท่านั้น



## แหล่งที่มารูปภาพ

[https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/thumb/b/ba/Gregor\\_Mendel\\_2.jpg/240px-Gregor\\_Mendel\\_2.jpg](https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/thumb/b/ba/Gregor_Mendel_2.jpg/240px-Gregor_Mendel_2.jpg)

[https://www.baanjomyut.com/library\\_2/image\\_oct\\_54/image036.jpg](https://www.baanjomyut.com/library_2/image_oct_54/image036.jpg)

[http://4.bp.blogspot.com/-xbvp7WKfhA/T\\_QKOOEPLMI/AAAAAAAAAEU/ZIXrEQ3qyUQ/s1600/walter+sutton.gif](http://4.bp.blogspot.com/-xbvp7WKfhA/T_QKOOEPLMI/AAAAAAAAAEU/ZIXrEQ3qyUQ/s1600/walter+sutton.gif)

<https://www.slideshare.net/AngelJang/gene-chromosome>

<http://www.scimath.org/e-books/8112/flippingbook/files/assets/common/page-substrates/page0119.jpg>

[https://lh3.googleusercontent.com/proxy/Gfw33lHeXWly5d6BelpfPp876hYLT-iFEnb6U4Ah98LiUvMgWIC3cN9o6Wc2jt209QWTPC93XxQgJE-RGv-T-ZXKNZyEiccOAg-Kln2F7sNIm0Zr1J\\_Qxq9D4AKC5aNd-JXKXc\\_5\\_apBoog0OyN-Q](https://lh3.googleusercontent.com/proxy/Gfw33lHeXWly5d6BelpfPp876hYLT-iFEnb6U4Ah98LiUvMgWIC3cN9o6Wc2jt209QWTPC93XxQgJE-RGv-T-ZXKNZyEiccOAg-Kln2F7sNIm0Zr1J_Qxq9D4AKC5aNd-JXKXc_5_apBoog0OyN-Q)

[https://biodifferences.com/wp-content/uploads/2019/10/Autosomes\\_vs\\_chromosomes\\_featured2\\_img.jpg](https://biodifferences.com/wp-content/uploads/2019/10/Autosomes_vs_chromosomes_featured2_img.jpg)

<https://www.pobpad.com/wp-content/uploads/2016/12/%E0%B8%94%E0%B8%B2%E0%B8%A7%E0%B8%99%E0%B9%8C%E0%B8%8B%E0%B8%B4%E0%B8%99%E0%B9%82%E0%B8%94%E0%B8%A3%E0%B8%A1.jpg>

[https://sites.google.com/site/rokhthangphanthukrrm00/\\_/rsrc/1511250994772/klum-xa-ka-r-phachav-si-n-dw-rm/P.jpg](https://sites.google.com/site/rokhthangphanthukrrm00/_/rsrc/1511250994772/klum-xa-ka-r-phachav-si-n-dw-rm/P.jpg)





## แหล่งที่มารูปภาพ

[http://4.bp.blogspot.com/-bcsVAvi0Yps/T4YyVabFOII/AAAAAAAAACpg/2DzFuxJD\\_X4/s1600/karyod10.jpg](http://4.bp.blogspot.com/-bcsVAvi0Yps/T4YyVabFOII/AAAAAAAAACpg/2DzFuxJD_X4/s1600/karyod10.jpg)

<https://image.slidesharecdn.com/3-160109141204/95/3-16-638.jpg?cb=1452348809>

<https://2.bp.blogspot.com/-8nAMPS-JGs4/V89-HYGqzYI/AAAAAAAAAW4/mGmx70eNqofNv6yvJkUeuB6YNVOg8WHwCLcB/w1200-h630-p-k-no-nu/1285417671.jpg>

<http://1.bp.blogspot.com/-Cdy36S0skf0/VRkj6-d6ySI/AAAAAAAAAHM/TyOphdNF8KU/s1600/cn..png>

[https://sites.google.com/site/phanthukrrmhmhwan/\\_/rsrc/1377585922496/rokh-thi-keid-cak-khwam-phid-pkti-thi-thaythxd-thang-phanthukrrm-ni-khormosom-phes-sex-chromosome/%E0%B9%84%E0%B8%84%E0%B8%A5.jpg](https://sites.google.com/site/phanthukrrmhmhwan/_/rsrc/1377585922496/rokh-thi-keid-cak-khwam-phid-pkti-thi-thaythxd-thang-phanthukrrm-ni-khormosom-phes-sex-chromosome/%E0%B9%84%E0%B8%84%E0%B8%A5.jpg)

[https://static.wixstatic.com/media/6f8921\\_4d859c7e7a4f4359bfafc143c86b08cc.jpg/v1/fill/w\\_227,h\\_382,al\\_c,lg\\_1,q\\_80/6f8921\\_4d859c7e7a4f4359bfafc143c86b08cc.webp](https://static.wixstatic.com/media/6f8921_4d859c7e7a4f4359bfafc143c86b08cc.jpg/v1/fill/w_227,h_382,al_c,lg_1,q_80/6f8921_4d859c7e7a4f4359bfafc143c86b08cc.webp)

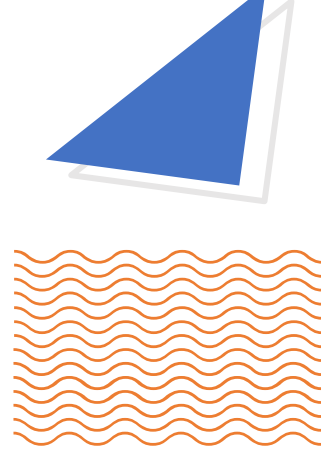
รูปภาพบางส่วนเป็นรูปที่วาดขึ้นเองโดยบดิสคร สิทธิคง



## แหล่งที่มาแบบอักษร

แบบอักษร Kodchasan จาก [font.google.com](https://font.google.com)

แบบอักษร Badee สร้างขึ้นโดยบดีศร สิทธิคง



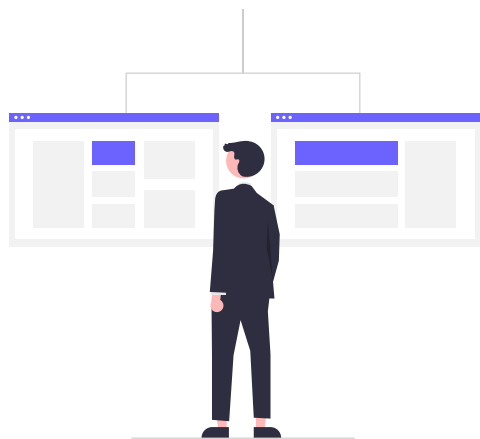
## แหล่งที่มาข้อมูล

กระทรวงศึกษาธิการ. (2560). ชีววิทยา เพิ่มเติม เล่ม2 ม.4 สสวท (1).กรุงเทพฯ: สถาบันส่งเสริมการสอนวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยี (สสวท.).

WebMD. (2005). Klinefelter Syndrome (XXY Syndrome). 27/11/2020, <https://www.webmd.com/men/klinefelter-syndrome#1>

นายอนุรุธ หมีดเส็น. (2560). ความผิดปกติของโครโมโซม.30/11/2563, <https://www.scimath.org/lesson-biology/item/7008-2017-05-21-04-16-59>

guru. (2556). ความผิดปกติของโครโมโซม. 1/12/2563, <https://guru.sanook.com/6630/>





ชีววิทยาเพิ่มเติม ชั้นมัธยมศึกษาปีที่ 4 เล่ม 2

การถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรม

จัดทำโดย  
นายบดินทร์ สิทธิคง เลขที่ 5 มัธยมศึกษาปีที่ 4/8

