

ศัพท์เวชพันธุศาสตร์ ๕

Medical Genetic Terms 5

มานพ พิทักษ์ภากร* สมชัย บวรกิติติ**

Manop Pithukpakorn* Somchai Bovornkitti**

*สาขาเวชพันธุศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล กรุงเทพฯ ๑๐๗๐๐

*Division of Medical Genetics, Faculty of Medicine, Siriraj Hospital, Mahidol University, Bangkok, 10700

**สำนักวิทยาศาสตร์ ราชบัณฑิตยสภา, กรุงเทพฯ ๑๐๓๐๐

**The Academy of Science, The Royal Institute of Thailand, Bangkok, 10300

Corresponding author. E-mail address: s_bovornkitti@hotmail.com

G จี น. อักษรย่อของ guanine อยู่ในคู่เบส (AT CG) ในสาย ดีเอ็นเอ

gamete แกมีต น. เซลล์สืบพันธุ์ ได้แก่ไข่และตัวอสุจิ มีโครโมโซมชุดเดียว ๒๓ ตัว

gametogenesis กำเนิดแกมีต น. กระบวนการให้กำเนิดเซลล์สืบพันธุ์ที่เจริญเต็มที่ ดู oogenesis และ spermatogenesis ประกอบ

gene หน่วยพันธุกรรม น. หน่วยกายภาพที่ทำหน้าที่ถ่ายทอดพันธุกรรมจากพ่อแม่ไปสู่ลูก ประกอบด้วยลำดับคู่เบส (นิวคลีโอไทด์) เรียงอยู่ที่ตำแหน่งจำเพาะในสายดีเอ็นเอ (โครโมโซม) หน่วยหนึ่งๆเป็นตัวกำหนดการสร้างผลผลิตที่ทำหน้าที่จำเพาะ เช่น โปรตีน, อาร์เอ็นเอ

gene amplification การเพิ่มจำนวนหน่วยพันธุกรรม น. การสำเนาหน่วยพันธุกรรมหรือส่วนของดีเอ็นเอเป็นหลายสำเนา กระบวนการนี้พบในเซลล์เนื้องอกมีหลักฐาน แสดงให้เห็นเช่นมีส่วนในโครโมโซมตำแหน่งที่ติดสีเสมอกัน และชิ้นโครโมโซมขนาดเล็กที่อยู่เป็นคู่

gene chip technology เทคโนโลยีการตรวจชิ้นหน่วยพันธุกรรมด้วยชิป น. วิธีการตรวจหน่วยพันธุกรรมลำดับเบสสั้น จำนวนมากพร้อมๆกันไป โดยใช้ไมโครอาร์เรย์

ของท่อนดีเอ็นเอตรวจบนแผ่นแก้วหรือชิป คมม. Microarray technology

gene conversion การปรับกลับหน่วยพันธุกรรม น. การเปลี่ยนแปลงโครงสร้างของหน่วยพันธุกรรมโดยการโอนย้ายลำดับเบส ทำให้ลำดับเบสตัวรับเปลี่ยนไปเหมือนลำดับเบสตัวให้ ส่วนใหญ่เกิดจากการไขว้ทับขณะเซลล์แบ่งตัว (ไมโทซิส) อาจทำให้เกิดการกลายพันธุ์ถ้าลำดับเบสตัวให้ไปทำลายลำดับเบสที่เป็นรหัส หรือลำดับเบสตัวให้มีการกลายพันธุ์อยู่แล้ว

gene dosage จำนวนหน่วยพันธุกรรม น. จำนวนสำเนาหน่วยพันธุกรรมที่จำเพาะในตัวแ่งพันธุสนเทศ (จีโนม)

gene expression การแสดงออกของหน่วยพันธุกรรม น. กระบวนการที่รหัสข้อมูลในหน่วยพันธุกรรมเปลี่ยนไปเป็นโครงสร้างที่ทำหน้าที่ในเซลล์ เช่นถอดรหัสเป็น mRNA แล้วแปลรหัสเป็นโปรตีน หรือถอดรหัสเป็น tRNA แต่ไม่แปลรหัส

gene family วงศ์หน่วยพันธุกรรม น. กลุ่มหน่วยพันธุกรรมที่มีลำดับเบสคล้ายกันเนื่องจากวิวัฒนาการมาจากบรรพบุรุษเดียวกัน แต่ต่อมาแปรผันแยกจากกัน เนื่องจากการกลายพันธุ์ อาจอยู่เป็นกลุ่มหรือกระจายทั่วไปบนสายดีเอ็นเอ multigene family ก็เรียก

gene flow การไหลของหน่วยพันธุกรรม น. การถ่ายโอนหน่วยพันธุกรรมอย่างช้าๆจากประชากรหนึ่งไปสู่อีกประชากร เนื่องจากการย้ายถิ่นฐาน หรือ การติดต่อคบค้าระหว่างประชากร

gene frequency ความถี่ของหน่วยพันธุกรรม น. สัดส่วนของอัลลีลที่ศึกษาโดยเทียบกับอัลลีลทั้งหมดที่โลคัสนั้น ความถี่ของอัลลีลใดในประชากรจะเท่ากับ สัดส่วนของโครโมโซมที่มีอัลลีลนั้นอยู่

gene in common หน่วยพันธุกรรมที่คนสองคนได้ มาจากบรรพบุรุษคนเดียวกัน

gene mapping การกำหนดตำแหน่งหน่วย พันธุกรรม น. การกำหนดตำแหน่งสัมพัทธ์และลำดับ หน่วยพันธุกรรมบนโครโมโซมหรือบริเวณของโครโมโซม ที่จำเพาะ และระยะห่างระหว่างหน่วยพันธุกรรม

gene pool แหล่งรวมหน่วยพันธุกรรม น. ผลรวม ของหน่วยพันธุกรรมในประชากรชนิดพันธุ์จำเพาะ ณ เวลาหนึ่งเวลาใด อาจหมายถึงอัลลีลเฉพาะที่โลคัสใด หรือทั้งหมด

gene product ผลผลิตของหน่วยพันธุกรรม น. ผลผลิตจากการแสดงออกของหน่วยพันธุกรรม ได้แก่ โปรตีน และอาร์เอ็นเอ

gene superfamily ยอดวงศ์หน่วยพันธุกรรม น. กลุ่มหน่วยพันธุกรรมที่มีลำดับเบสส่วนหนึ่งเหมือน หรือคล้ายกัน หรือโครงสร้างและหน้าที่คล้ายกัน หรือ สังเคราะห์โปรตีนที่มีโครงสร้างคล้ายกัน

gene symbol สัญลักษณ์หน่วยพันธุกรรม น. ชื่อย่อจำเพาะของหน่วยพันธุกรรม ประกอบด้วยอักษร ภาษาอังกฤษตัวใหญ่เอ็นและเลขอารบิก มีความยาว ไม่เกิน ๖ ตัวอักษร และอักษรแรกเหมือนชื่อโลคัส

gene targeting การตั้งเป้าหน่วยพันธุกรรม น. การทำให้เกิดการกลายพันธุ์จำเพาะตรงตำแหน่งต้องการ ในเซลล์หรือในสิ่งมีชีวิต โดยกระบวนการ homologous recombination ระหว่างเบสบนโครโมโซมกับลำดับเบส ที่ใส่เข้าไปซึ่งอยู่ในเวกเตอร์ จัดเป็นรูปแบบหนึ่งของ site directed mutagenesis ในกาย

gene therapy หน่วยพันธุกรรมบำบัด น. การบำบัด รักษาโรคหรือภาวะเหตุพันธุกรรม โดยการทดแทนหรือ เสริมหรือยักย้ายถ่ายเทหน่วยพันธุกรรมกลายพันธุ์ด้วย หน่วยพันธุกรรมปรกติไปทำหน้าที่แทน ด้วยวิธีเทคนิค ต่างๆ เช่น การสอดใส่หน่วยพันธุกรรมหรือดีเอ็นเอ

สายผสมเข้าไปในเซลล์ร่างกาย (somatic cell gene therapy) การสอดใส่เข้าไปในเซลล์สายพันธุ์ที่สืบต่อไป เป็นไขและตัวอสุจิที่ผสมแล้ว (germline gene therapy) ทำให้เกิดการเปลี่ยนแปลงของเซลล์ทั้งหมดในร่างกาย และถ่ายทอดต่อไปให้ลูกได้

genetic พันธุกรรม ว. เกี่ยวกับพันธุกรรม หรือ กำหนดโดยหน่วยพันธุกรรม หรือเกิดจากพันธุกรรม

genetic code รหัสพันธุกรรม น. ลำดับเบส ๓ เบส เป็นรหัสชุดสาม (base triplet; codon) จำนวน ๖๔ ชุด บน mRNA ซึ่งกำหนดกรดอะมิโน ๒๐ ชนิดในการ สังเคราะห์โปรตีน จากลำดับเบสหน่วยพันธุกรรมใน ดีเอ็นเอสามารถทำนายลำดับเบสในอาร์เอ็นเอ และ จากลำดับเบสใน mRNA สามารถทำนายลำดับกรด อะมิโนในโพลีเปปไทด์อีกทอดหนึ่ง

genetic compound ตัวประกอบพันธุกรรม น. ผู้ที่มีอัลลีลกลายพันธุ์ต่างชนิด ๒ อัลลีลที่โลคัสใด ที่จำเพาะ แต่ละอัลลีลอยู่บนต่างโครโมโซมของโครโมโซม คู่เหมือน ดู compound heterozygote

genetic counseling การให้คำปรึกษาเรื่องพันธุกรรม น. การสื่อสารให้ข้อมูลความรู้แก่บุคคลหรือสมาชิก ครอบครัวเกี่ยวกับโรคพันธุกรรมและพันธุศาสตร์ของโรค ช่วยในตัดสินใจการตรวจ เพื่อป้องกันบำบัดรักษา

genetic discrimination การเลือกปฏิบัติเหตุ พันธุกรรม น. การมีอคติต่อผู้ที่เป็นโรคพันธุกรรม หรือ มีโอกาสเป็นโรคพันธุกรรม

genetic disorder ภาวะพันธุกรรม น. ความผิดปกติ ที่มีสาเหตุทางพันธุกรรม คือมีหน่วยพันธุกรรมผิดปกติ

genetic distance ระยะห่างพันธุกรรม น. ระยะ บนแผนที่บอกความห่างระหว่างตำแหน่งหน่วย พันธุกรรม ซึ่งกำหนดโดยชิ้นส่วนการรวมตัวใหม่ของ หน่วยพันธุกรรม มีหน่วยเป็น centiMorgan ดู genetic map และ recombination fraction

genetic drift กระแสเลื่อนเชิงพันธุกรรม น. ความถี่ของการเปลี่ยนแปลงรูปแบบของหน่วยพันธุกรรม หรือลำดับเบสที่โลคัสเดียวกันบนโครโมโซมคู่เหมือน ในประชากร จากชั่วคนหนึ่งไปยังอีกชั่วคนหนึ่ง มักพบ ในประชากรขนาดเล็ก

genetic engineering พันธุวิศวกรรม น. การเปลี่ยนแปลง ดีเอ็นเอหรือหน่วยพันธุกรรมของเซลล์หรือสิ่งมีชีวิตให้ สามารถสร้างผลผลิตใหม่ หรือทำหน้าที่อย่างใหม่โดย

อาศัยเทคโนโลยีสายผสม ดู recombinant DNA technology

genetic enhancement การประเทืองเชิงพันธุกรรม น. การประยุกต์เทคโนโลยีอณูพันธุศาสตร์เพื่อเปลี่ยนแปลงเซลล์สืบพันธุ์ทำให้เกิดการเปลี่ยนแปลงลักษณะแสดงที่ดีมีประโยชน์ เช่น เฉลียวฉลาดขึ้น ความสามารถด้านกีฬาสูงขึ้น

genetic heterogeneity สภาพหลากหลายเชิงพันธุกรรม น. ปรากฏการณ์ที่รูปแบบปรากฏอย่างเดียวกัน หรือคล้ายกันมาก เกิดจากกลไกพันธุศาสตร์ต่างกัน ดู allelic, clinical และ locus heterogeneity

genetic isolate ประชากรลักษณะพันธุกรรม แยกแยก น. กลุ่มคนที่แยกตัวออกไปด้วยเหตุผลทางภูมิศาสตร์ ศาสนา หรือชาติพันธุ์ เนื่องจากมีภูมิศาสตร์ อลิสลิจำเพาะต่างจากประชากรทั่วไป เพราะการแต่งงานระหว่างสมาชิกกลุ่มเดียวกัน

genetic linkage สายสัมพันธ์เชิงพันธุกรรม น. การที่หน่วยพันธุกรรมชุดหนึ่งบนโครโมโซมอยู่ติดกัน หรือใกล้กันมาก

genetic load ภาระทางพันธุกรรม น. ยอดรวม อลิสลิจำเพาะที่ทำให้เกิดผลเสียหรืออันตราย หรือ ยอดรวม การเสียชีวิตและความผิดปกติที่เกิดจากการกลายพันธุ์ของหน่วยพันธุกรรม

genetic map แผนที่แสดงตำแหน่งของหน่วยพันธุกรรมหรือลำดับเบสและระยะห่างระหว่างตำแหน่ง มีหน่วยเป็น เซนติเมอร์แกน คมม. Linkage map

genetic mapping การทำแผนที่พันธุกรรม น. การกำหนดลำดับและระยะห่างของโลคัสหน่วยพันธุกรรม หรือลำดับเบสบนโครโมโซมโดยอาศัยความถี่ของการรวมตัวใหม่ของหน่วยพันธุกรรม หรือลำดับเบสส่วนนั้นๆ ขณะไมโอซิส ซึ่งได้จากการวิเคราะห์ linkage ระยะห่างของโลคัสมีหน่วยวัดเป็นเซนติเมอร์แกน

genetic marker ตัวกำหนดพันธุกรรม น. หน่วยพันธุกรรมหรือส่วนจำเพาะในดีเอ็นเอ (DNA segment) ที่ทราบตำแหน่ง มีรูปพรรณหลากหลาย ซึ่งแยกชนิดได้ชัดเจนและติดตามการถ่ายทอดไปในครอบครัวได้ ตัวกำหนดนี้อาจเป็นหน่วยพันธุกรรมที่โลคัสใด หรือที่ตำแหน่งตัดโดยเอนไซม์จำเพาะ หรือลักษณะดีเอ็นเอที่ต่างกัน เช่น RFLP, VNTR, STR

ซึ่งนำไปใช้ประโยชน์ในการกำหนดตำแหน่งหน่วยพันธุกรรมได้ นอกจากนั้นยังใช้ในการวิเคราะห์ linkage ในครอบครัวผู้ป่วย เช่นพบว่าตัวกำหนดใดมี linkage กับหน่วยพันธุกรรมที่สนใจศึกษาก็สามารถใช้ตัวกำหนดนั้น ตรวจหาผู้ป่วยก่อนอาการปรากฏ ตรวจหาพาหะ และตรวจวินิจฉัยโรคก่อนคลอด ดู genetic polymorphism

genetic polymorphism ภาวะพหุสัณฐานพันธุกรรม น. (๑) ความหลากหลายของหน่วยพันธุกรรม หรือ ลำดับเบสในดีเอ็นเอ (๒) การมีหน่วยพันธุกรรมหรือ ลำดับเบสที่โลคัสใดมีอัลลีลมากกว่า ๒ และความถี่ของอัลลีลที่พบควรเท่ากับ ๐.๐๑ (ร้อยละ ๑) เป็นอย่างน้อย และความถี่ของเฮเทโรซัยโกตเท่ากับ ๐.๐๒ (ร้อยละ ๒) เป็นอย่างน้อย

genetic predisposition ความโน้มเอียงเชิงพันธุกรรม น. ความเสี่ยงต่อการเป็นโรคพันธุกรรมเนื่องจากได้รับถ่ายทอดการกลายพันธุ์ที่ทำให้เสี่ยงการเป็นโรค หรือมีประวัติครอบครัวที่บ่งชี้ความเสี่ยง ความโน้มเอียงดังกล่าวอาจส่งผลให้เกิดโรคหรือไม่เกิดก็ได้ คมม. Genetic susceptibility

genetic register การลงทะเบียนพันธุกรรม น. การจัดทำทะเบียนชื่อครอบครัวหรือบุคคลที่เป็นโรคพันธุกรรม หรือเสี่ยงโรคดังกล่าว

genetics พันธุศาสตร์ น. วิชาว่าด้วยความผันแปร และการถ่ายทอดภาวะพันธุกรรมจากบรรพบุรุษไปสู่ลูกหลาน

genetic screening การตรวจกรองพันธุกรรม น. การตรวจกรองทางพันธุกรรม เพื่อหาผู้มีหน่วยพันธุกรรมจำเพาะโรค หรือเสี่ยงโรคสูง เช่น ทำการตรวจกรองพาหะ การตรวจเด็กแรกคลอด การตรวจกรองก่อนตั้งครรภ์

genetic susceptibility คมม. Genetic predisposition

genetic testing การทดสอบพันธุกรรม น. การวิเคราะห์ดีเอ็นเอ, อาร์เอ็นเอ, โครโมโซม, โปรตีน และสารจากการแปรรูปของบุคคล เพื่อทราบการเปลี่ยนแปลงที่เกี่ยวข้องกับโรคพันธุกรรมเพื่อการวินิจฉัยโรค หรือกำหนดความโน้มเอียงการเป็นโรค

gene tracking การแกะรอยหน่วยพันธุกรรม น. การติดตามการถ่ายทอดหน่วยพันธุกรรม (ที่ถูกต้องคือ อัลลีล) ในครอบครัว โดยใช้ตัวกำหนดที่มีลิงเกจใกล้ชิดกันกับหน่วยพันธุกรรมที่สนใจ ติดตามสมาชิกครอบครัว

จากชั้นคนสู่ชั้นคน ตัวกำหนดดังกล่าวช่วยตรวจทำนายว่าสมาชิกในครอบครัวคนใดจะได้รับหน่วยพันธุกรรมที่เป็นสาเหตุของโรค

gene transfer การถ่ายโอนหน่วยพันธุกรรม หรือ ดีเอ็นเอแปลกปลอมเข้าไปในเซลล์หรือสิ่งมีชีวิต เช่น เข้าในผู้ป่วยเพื่อการรักษาโรค เข้าเซลล์เพาะเลี้ยงเพื่อการศึกษาการควบคุมการแสดงออกของหน่วยพันธุกรรม โดยทั่วไปการถ่ายโอนดีเอ็นเออาศัยพาหะ เช่น ไวรัส ดัดแปลง

genocopy สำเนาพันธุกรรม น. ภาวะที่รูปลักษณ์ที่ปรากฏกำหนดโดยรูปแบบพันธุกรรมหนึ่งที่คล้ายกับรูปลักษณ์ที่ปรากฏโดยรูปแบบพันธุกรรมอื่น ดู allelic heterogeneity และ locus heterogeneity ประกอบ

genome ตัวแฉ่งพันธุสมเทศ น. สมเทศพันธุกรรม ทั้งหมดดีเอ็นเอถอดรหัสโดยลำดับนิวคลีโอไทด์ของสิ่งมีชีวิต เซลล์ ออร์กาเนลล์ หรือไวรัส (ดีเอ็นเอ และ อาร์เอ็นเอ) ในมนุษย์ขนาดตัวแฉ่งพันธุสมเทศประกอบด้วยคู่เบสของดีเอ็นเอ ประมาณ ๓ พันล้านคู่ และหน่วยพันธุกรรม ๒๕,๐๐๐ หน่วย; haploid genome หมายถึง ดีเอ็นเอในนิวเคลียสของเซลล์สืบพันธุ์ และ diploid genome หมายถึงดีเอ็นเอในนิวเคลียสเซลล์กาย

genome scan การกราดจีโนม น. การตรวจหาตำแหน่งหน่วยพันธุกรรมบนโครโมโซมโดยใช้ตัวกำหนดดีเอ็นเอที่ตำแหน่งต่าง ๆ ทั่วจีโนม เพื่อวิเคราะห์ลิงเกจระหว่างตัวกำหนดกับรูปลักษณ์ที่ปรากฏของโรค

genomic DNA ดีเอ็นเอจีโนม น. (๑) ดีเอ็นเอของโครโมโซมในนิวเคลียสของเซลล์ ทั้งส่วนที่เป็นรหัสและไม่เป็น ไม่รวมดีเอ็นเอในไมโทคอนเดรีย; (๒) ดีเอ็นเอที่แยกออกมาจากเซลล์หรือโครโมโซม หรือจากการทำสำเนาดีเอ็นเอ

genomic imprinting ดูที่ imprinting

genomic instability อเสถียรภาพของจีโนม น. ความไม่เสถียรของจีโนม เนื่องจากการกลายพันธุ์เกิดขึ้นมากในจีโนม เช่น ในกรณีที่ระบบซ่อมแซมดีเอ็นเอทำหน้าที่ไม่ได้

genomic library คลังข้อมูลก่อนดีเอ็นเอสร้างจากก่อนดีเอ็นเอที่เหลื่อมซ้อนกัน ซึ่งได้จากการตัดส้อมดีเอ็นเอด้วยกรรไกรเอนไซม์ แต่ไม่ให้เกิดการย่อยสมบูรณ์ ดู cDNA library

Genomics ศาสตร์จีโนม น. วิชาที่ว่าด้วยการศึกษาโครงสร้างและการทำหน้าที่ของจีโนม เช่น การศึกษาลำดับคู่เบสทั้งหมดในดีเอ็นเอ และของหน่วยพันธุกรรมพร้อมกับการแสดงออก

genotype รูปแบบหน่วยพันธุกรรม น. องค์ประกอบทางพันธุกรรมของเซลล์ สิ่งมีชีวิต หรือบุคคล ที่โลคัสหนึ่งใดหรือโลคัสทั้งหมด ความหมายตรงข้ามกับ phenotype

genotype-phenotype correlation สหสัมพันธ์ระหว่างรูปแบบหน่วยพันธุกรรมกับลักษณะปรากฏ น. ความสัมพันธ์ระหว่างการกลายพันธุ์กับลักษณะปรากฏ

genotyping การตรวจสอบว่าบุคคลหนึ่งได้รับอัลลีลจำเพาะชนิดใด กรณีที่รูปแบบพันธุกรรมมากกว่าหนึ่งแบบสามารถทำให้เกิดลักษณะโรคอย่างเดียวกัน

germ cell เซลล์สืบพันธุ์ น. ไข่และตัวอสุจิ มีจำนวนโครโมโซมเท่ากับ ๒๓ gamete ก็เรียก

germinal cell เซลล์สร้างเซลล์สืบพันธุ์ น. เซลล์ไข่และเซลล์ตัวอสุจิ

germline สายลำดับเซลล์สืบพันธุ์ น. สายของเซลล์สืบพันธุ์ที่เจริญต่อไปเป็นไข่และตัวอสุจิ

germline gene therapy ดูที่ gene therapy

germline mosaic ผู้ที่มีภาวะโมเสคนิยมเซลล์สืบพันธุ์ น. ดู germline mosaicism

germline mosaicism ภาวะโมเสคนิยมที่มีสายพันธุ์เซลล์ ๒ ชนิดขึ้นไปที่แตกต่างกันทางพันธุกรรม อยู่ในกลุ่มเซลล์ที่มาจากซัยโกตเดียวกัน เกิดเนื่องจากการกลายพันธุ์ในช่วงที่มีการเพิ่มจำนวนและการจำแนกตัวของเซลล์ คมม. gonadal mosaicism

germline mutation การกลายพันธุ์เซลล์สืบพันธุ์ น. การกลายพันธุ์ในเซลล์ไข่หรือตัวอสุจิ และถ่ายทอดให้ชั่วคนต่อไป

Giemsa banding / G banding การคาดแถบจิมส์ น. การย้อมเซลล์ด้วยสีจิมส์ทำให้เกิดแถบขวางสีเข้มและจางบนโครโมโซมเป็นลักษณะจำเพาะของแต่ละโครโมโซม

Goldberg-Hogness box คมม. CAT box

Gonadal mosaicism คมม. Germline mosaicism

growth factor ปัจจัยการเจริญเติบโต น. สารที่ส่งเสริมการเติบโตหรือเพิ่มจำนวนเซลล์ เนื้อเยื่อ หรือส่วนของร่างกาย

Guanine กวานีน น. ชื่อสารพิวรีน อักษรย่อ G จับคู่กับไซโทซีน เป็นคู่เบส CG