บทความพิเศษ

Special Article

ศัพท์เวชพันธุศาสตร์ 4

Medical Genetic Terms 4

มานพ พิทักษ์ภากร* สมชัย บวรกิตติ**
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

False negative ลบเท็จ ว.ใช้กับผลการตรวจที่ไม่จริง ไม่ถูกต้อง คือผลการตรวจว่าบุคคลนั้นไม่เป็นโรคหรือไม่มีการกลายพันธุ์จำเพาะ แต่แท้จริงแล้วเขาเป็นโรค หรือมีการกลายพันธุ์

False paternity สภาพบิดาอ้าง น. ความเป็นพ่อจากการบอกเล่า หรือความเชื่อ ไม่ใช่ผู้ให้กำเนิดโดยสายเลือด หรือพ่อทางชีววิทยา คมม. alternate paternity, non-paternity

False positive บวกเท็จ ว.ใช้กับผลการตรวจที่ไม่จริง ไม่ถูกต้องคือผลการตรวจว่าบุคคลนั้นเป็นโรคหรือมีการกลายพันธุ์จำเพาะ แต่แท้จริงแล้วเขาไม่เป็นโรคหรือไม่มีการกลายพันธุ์

Familial เชิงครอบครัว ว. ใช้กับกรณีที่พบในสมาชิกครอบครัวมากกว่าหนึ่งคน หรือพบในญาติบ่อยกว่าพบในประชากร ซึ่งมีสาเหตุทางพันธุกรรม หรือสภาพแวดล้อม

Familial case กรณีเชิงครอบครัว น.รายที่พบกรณีเดียวกันหลายคนในครอบครัว ต่างจากกรณีที่พบเป็นครั้งคราว ไม่แน่นอน (sporadic case)

Family history ประวัติครอบครัว น. ข้อมูลทางพันธุกรรมทางสายญาติของปัจเจกบุคคล หรือประวัติการเจ็บป่วยในครอบครัว

Fetal blood sampling การเก็บตัวอย่างเลือดเด็กในครรภ์ น. การเก็บตัวอย่างเลือดโดยการเจาะเลือดจากสายสะดือเด็กในครรภ์ ผ่านทางหน้าท้องมารดา คมม.percutaneous umbilical blood sampling (PUBS), prenatal cordocentesis

Fetal ultrasound examination การตรวจเด็กในครรภ์ด้วยคลื่นเสียงความถี่สูง น. การตรวจลักษณะเด็กในครรภ์ด้านโครงสร้างพิการ ความผิดปรกติทางพันธุกรรม อายุครรภ์ ครรภ์แฝด

Fetoscopy การส่องกล้องตรวจเด็กในครรภ์ น. การสอดกล้องเข้ามดลูกผ่านทางหน้าท้องมารดา

Finger printing ดู DNA fingerprinting

First-degree relatives ญาติลำดับปฐม น.๑. ญาติในพงศาวลีห่างกัน ๑ ไมโอสิส; ๒. สมาชิกครอบครัวที่มีหน่วยพันธุกรรมเหมือนกันร้อยละ ๕๐ ได้แก่ พ่อ แม่ ลูก พี่ น้อง

FISH อักษรย่อของ Fluorescence in situ hybridization

Fitness ดู Reproductive fitness

Fixation การจำกัด น. ใช้ในประชากรพันธุศาสตร์หมายถึงการมีอัลลีลเดียวที่โลคัสจำเพาะ เนื่องจากอัลลีลอื่นที่โลคัสนั้นถูกกำจัดออกไปแล้ว

Flanking marker ตัวกำหนดขนาบ น. ตัวกำหนดที่ขนาบหน่วยพันธุกรรมหรือลำดับเบสที่ บริเวณ 3' และ 5' มีความหมายตรงข้ามกับ intragenic marker ที่อยู่ภายในหน่วยพันธุกรรม มีประโยชน์ในวิเคราะห์ linkage เพื่อติดตามการถ่ายทอดอัลลีล

Flanking sequence ลำดับเบสขนาบ น. ลำดับเบสในหน่วยพันธุกรรมส่วนที่อยู่ทาง 5' หรือ 3' ต่อส่วนที่มี transcription

Flow cytometry การวัดเซลล์ไหล น. เทคนิควิเคราะห์แยกเซลล์หรือโฆรโมโสมจากขนาดและเบสที่เป็นองค์ประกอบ ขณะที่ตัวอย่างตรวจที่ย้อมด้วยสารเรืองแสงไหลผ่านลำแสงเลเซอร์ในเครื่องคัดแยก (fluorescence-activated cell sorter)

Fluorescence *in situ* hybridization (FISH) การเรืองแสงที่จุดจับคู่ระหว่างเบสสองสาย น.เทคนิคการวิเคราะห์ส่วนโฆรโมโสมจำเพาะโดยใช้ดีเอนเอติดฉลากสารเรืองแสง ใช้ตรวจหาโฆรโมโสมผิดปรกติ และการกำหนดตำแหน่งหน่วยพันธุกรรม

Fluorescence-activate cell sorter (FACS) อุปกรณ์คัดแยกเซลล์ที่เรืองแสง น.เครื่องคัดแยกเซลล์หรืออนุภาคของเซลล์ในสารแขวนลอย ดู flow cytometry ด้วย

Forensic DNA analysis การวิเคราะห์ดีเอนเอเชิงนิติเวช น. การทดสอบพิสูจน์เอกลักษณ์บุคคล หรือความสัมพันธ์ทางพันธุกรรม (สายญาติ) ดู forensic testing

Founder effect ผลเนื่องบรรพบุรุษ น. การมีอัลลีลใดมีความถี่สูงในประชากรจำเพาะเนื่องจากบรรพบุรุษมีอัลลีลนั้น

Fragile site ตำแหน่งเปราะ น. ช่องห่างย้อมไม่ติดสีในโฆรโมโสม หรือในโฆรมาติด เป็นจุดที่เสี่ยงต่อการแตกหัก

Frame-shift mutation การกลายพันธุ์ที่ย้ายกรอบลำดับเบส น. ในการแปลรหัสอาร์เอนเอ เนื่องจากมีการขาดหาย หรือการสอดแทรกของเบสในจำนวนที่หารด้วย ๓ ไม่ลงตัวทำให้ลำดับเบสทางส่วนปลาย 3' ของหน่วยพันธุกรรมเปลี่ยนแปลง มักทำให้เกิดรหัสหยุดแปลก่อนกำหนด และผลผลิตโปรตีนส่วนปลายสั้นลง

Fresh mutation การกลายพันธุ์ใหม่ น.คมม. de novo mutation

Functional cloning การสำเนาเชิงหน้าที่ น. การแยกและสำเนาหน่วยพันธุกรรมที่ทราบผลผลิตหรือหน้าที่ จึงใช้ระบุหน่วยพันธุกรรมที่น่าจะเป็นสาเหตุโรคได้

Functional genomics พันธุสนเทศศาสตร์เชิงหน้าที่ น. การวิเคราะห์การแสดงออกของหน่วยพันธุกรรมจำนวนมาก หรือทั้งหมดในตัวแจ้งสนเทศ พันธุกรรมรวมทั้งหน้าที่ของโปรตีนผลผลิตเชิงชีวเคมี

Fusion gene หน่วยพันธุกรรมจากการรวมตัว น. หน่วยพันธุกรรมที่เกิดจากการรวมตัวของหน่วยพันธุกรรมหรือส่วนของหน่วยพันธุกรรม ๒ หน่วยที่ต่างกัน มักเป็นผลเนื่องจากการไขว้ข้ามไม่เท่ากัน หรือมีการย้ายส่วนโฆรโมโสม ตัวอย่างเช่น หน่วยพันธุกรรม Hb Lepore และหน่วยพันธุกรรม *bcr/abl*

Fusion protein โปรตีนรวมตัว น. สารโพลีย์เพปไทด์ที่ลำดับกรดอะมิโนมาจากส่วนโพลีย์เพปไทด์ที่ต่างกัน ๒ สาย ดูที่ fusion gene ด้วย