

ศัพท์เวชพันธุศาสตร์ ๖

Medical Genetic Terms 6

มานพ พิทักษ์ภากร* สมชัย บวรกิติ**

Manop Pithukpakom* 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

h^2 สัญลักษณ์ของภาวะสืบทอดได้ (heritability) คิดเป็นค่าร้อยละทางสถิติที่ไว้วัดปัจจัยพันธุกรรมว่ามีบทบาทในฐานะที่เป็นสาเหตุของลักษณะปรากฏอย่างหนึ่งอย่างใดมากน้อยเพียงใด เป็นความหมายเปรียบเทียบกับปัจจัยแวดล้อม

HAC อักษรย่อของ human artificial chromosome

hapl (o)- แฮปโล- ว. คำอุปสรรคสมาส หมายถึง เดี่ยวหรือง่าย

haploid เดี่ยว/ชุดเดี่ยว ว. เช่น เซลล์สืบพันธุ์ (ไข่และตัวอสุจิ) มีโครโมโซม ๑ ชุด (haploid genome); ถ้ามี ๒ ชุดเรียก diploid genome

haploid number จำนวนโครโมโซม ๑ ชุด น. ในมนุษย์เซลล์สืบพันธุ์ ๑ ชุดมีโครโมโซม ๒๓ สำเนา ซึ่งเท่ากับครึ่งหนึ่งของจำนวนโครโมโซมในเซลล์กาย (diploid number)

haploinsufficiency ภาวะไม่เพียงพอเหตุ ผลผลิต น. ภาวะที่เกิดจากอัลลีลปกติผลิตโปรตีนน้อย ไม่เพียงพอทำหน้าที่, หรืออัลลีลลักษณะปรากฏผิดปกติจากการกลายพันธุ์ในภาวะเฮเทอโรซัยกัส หรือเกิดจากอัลลีลปกติในภาวะเฮมิซัยกัสทำให้ผลผลิตของหน่วยพันธุกรรมมีเพียงครึ่งหนึ่งของปกติ

haplotype รูปแบบง่ายพันธุกรรม น. คำย่อของ haploid genotype หมายถึง ชุดของอัลลีลหรือส่วนของ

ดีเอ็นเอที่หลายโลคัสเชื่อมต่อกันบนโครโมโซม เดียวกันและถ่ายทอดไปด้วยกัน เช่น HLA haplotype, DNA haplotype

haplotype analysis การวิเคราะห์รูปแบบพันธุกรรม น. การวิเคราะห์เพื่อทราบรูปพรรณของส่วนดีเอ็นเอหรือชุดของตัวกำหนดที่มีการเชื่อมต่อกันใช้ในการวิเคราะห์การเชื่อมต่อหรือเมื่อมีลักษณะที่สนใจอยู่ในการต่อเชื่อมที่ไร้คุณภาพกับชุดตัวกำหนด

haplotype block ชุดรูปแบบง่ายพันธุกรรม น. รูปแปรของดีเอ็นเอพื้นฐานบนหลายโลคัสทอดยาวบนโครโมโซม (๑๐-๑๐๐ กิโลเบส) พบได้บ่อยในประชากรทั่วไป เนื่องจากการสืบทอดต่อๆมา

Hardy-Weinberg equilibrium ดุลยภาพฮาร์ดี-ไวน์เบิร์ก น. การคงไว้ซึ่งสัดส่วนความถี่ของรูปแบบพันธุกรรมชนิดต่างๆในประชากรที่แต่งงานกันแบบไม่เลือกสรร ดูที่ selection ด้วย

Hardy-Weinberg law (H-W theorem) กฎฮาร์ดี-ไวน์เบิร์ก น. กฎที่ระบุความสัมพันธ์ระหว่างความถี่ของอัลลีลกับความถี่ของรูปแบบง่ายพันธุกรรมในประชากร ทำให้สัดส่วนของประชากรที่มีรูปแบบง่ายพันธุกรรมชนิดต่างๆอยู่จากช่วงหนึ่งไปยังอีกช่วงหนึ่ง กฎนี้ใช้ในการคำนวณหาความถี่ของอัลลีลและความถี่ของเฮเทอโรซัยกัสเมื่อทราบอุบัติการณ์ของโรค

hematopoietic stem cell เซลล์ต้นกำเนิดเซลล์เม็ดเลือด น. *ดูที่* stem cell

hemizygote เซลล์สืบพันธุ์สำเนาเดี่ยว น. ผู้ชายที่มีหน่วยพันธุกรรมสำเนาเดี่ยวบนโครโมโซมเอ็กซ์ในเซลล์กาย (ดิพลอย) เนื่องจากอีกสำเนาขาดหายไปจากโครโมโซมคู่เหมือน ถ้าเกิดการกลายพันธุ์ของหน่วยพันธุกรรม ก็จะแสดงลักษณะออกมาเสมอในผู้ชายจึงไม่แยกภาวะ x-linked เป็นด้อยหรือเด่น

hemizygous เซลล์กายสำเนาเดี่ยว น. หน่วยพันธุกรรมหรือลำดับเบสหรือส่วนของโครโมโซมเพียงสำเนาเดี่ยวในเซลล์กายสองสำเนา เนื่องจากหายไปหนึ่งสำเนาจากโครโมโซมคู่เหมือน ใช้กับโครโมโซมเอ็กซ์

heritability (h^2) ภาวะสืบทอดได้ น. *ดูที่* h^2

heterochromatin โครแมทินหลากหลาย น. โครแมทินที่หดตัวแน่นติดสีเข้มในทุกระยะของเซลล์ประกอบด้วยดีเอ็นเอซ้ำหลายชุด เป็นส่วนที่ไม่มีฤทธิ์และถอดแบบดีเอ็นเอช้ากว่าส่วนปกติ (euchromatin)

constitutive heterochromatin โครแมทินหลากหลายแบบองค์ประกอบ น. โครแมทินประกอบด้วยดีเอ็นเอ พบที่เซนโทรเมียร์ แขนข้างสั้นของโครโมโซม แอโครเซนทริก และส่วนใกล้เซนโทรเมียร์ (qh) ของโครโมโซม 1, 9, 16 และ Y

facultative heterochromatin โครแมทินหลากหลายแบบปรับตัวได้ น. โครแมทินของโครโมโซมเอ็กซ์ที่ไม่มีฤทธิ์

heterodisomy ภาวะมีโครโมโซมหลากหลาย น. *คมม.* disomy

heteroduplex สายคู่หลากหลาย น. โมเลกุลสายคู่ของกรดนิวคลีอิก ๒ สายที่เกิดจากการจับคู่ของดีเอ็นเอหรืออีเอ็นเอกับอาร์เอ็นเอ ที่มาจากต้นกำเนิดต่างกัน แต่มีลำดับเบสคล้ายหรือเหมือนกันบางส่วน

heterogeneity ภาวะลักษณะปรากฏหลากหลาย น. ภาวะที่มีลักษณะปรากฏรูปแบบต่าง ๆ จากการกลายพันธุ์หลายอย่าง

heterogenous มีหลายชนิด ว. มีลักษณะปรากฏรูปแบบต่าง ๆ จากการกลายพันธุ์หลายอย่าง

heterokaryn เซลล์สองนิวเคลียส น. เซลล์ที่เกิดจากการรวมตัวของเซลล์ ๒ เซลล์ที่มีองค์ประกอบทางพันธุกรรมต่างกัน

heteromorphism ภาวะหลายสัณฐาน น. รูปร่างและลักษณะแปรผันของโครโมโซม และการติดสีที่ปรากฏในการตรวจด้วยกล้องจุลทรรศน์ *ดู* ภาวะพหุสัณฐาน

heteroplasmy ภาวะดีเอ็นเอหลากหลาย น. ภาวะที่มีดีเอ็นเอมากกว่าหนึ่งชนิดในไมโทคอนเดรียของเซลล์ หรือของบุคคล คือมีทั้งดีเอ็นเอปรกติและดีเอ็นเอกลายพันธุ์

heterozygote คนที่มีอัลลีลหลากหลาย น. ผู้ที่มีอัลลีลต่างกันในโลคัสใดบนโครโมโซมคู่เหมือนโดยอัลลีลหนึ่งปรกติ อีกอัลลีลผิดปกติ หรือผิดปกติทั้งสองอัลลีลแต่ไม่เหมือนกัน

heterozygous อัลลีลหลากหลาย ว. เกี่ยวกับหรือมีภาวะที่มีคู่อัลลีลแตกต่างกันที่โลคัสหนึ่งหรือหลายโลคัส

heterozygote advantage ความสำเร็จเปรียบเชิงอัลลีลหลากหลาย น. ภาวะที่เฮเทอโรซัยโกตของการกลายพันธุ์มีความได้เปรียบด้านการเจริญพันธุ์คือมีความพร้อมการเจริญพันธุ์เพิ่มขึ้น เป็นผลให้เกิดภาวะพหุสัณฐานสมดุลง ซึ่งเป็นการอธิบายถึงเหตุที่โรคกรรมพันธุ์ออโทโซมยด้อยชนิดรุนแรงยังพบได้บ่อยในบางประชากร

heterozygote screening การตรวจคัดกรองเฮเทอโรซัยโกต น. *ดูที่* carrier screening

heterozygote testing การทดสอบเฮเทอโรซัยโกต น. *ดูที่* carrier testing

HGP อักษรย่อของ Human Genome Project

High-mobility group (HMG) of proteins โปรตีนกลุ่มเคลื่อนสูง น. โปรตีนสำคัญสำหรับการเติบโตและพัฒนาการสัมพันธ์กับโครแมทินที่มีฤทธิ์ในการทำหน้าที่ บทบาทสำคัญของโปรตีนกลุ่มนี้คือทำให้โครงสร้างของดีเอ็นเอผิดรูปไปจึงทำหน้าที่ได้ทั้งการควบคุมและเป็นโครงสร้าง

HMG box หรือ HMG-like domain โดเมนที่เหมือน HMG น. โดเมนที่พบใน transcription factor จำนวนมาก

High-resolution chromosome banding การพินิจแถบโครโมโซมวิธีละเอียดมาก น. การตรวจวิเคราะห์โครโมโซมในระยะโปรเมตาเฟส ซึ่งเห็นแถบโครโมโซมละเอียดมากขึ้น คือประมาณ ๗๐๐-๑๒๐๐ แถบต่อชุด

แฮปพลอยด์ การตรวจโครโมโซมระยะเมตาเฟสตามปกติ เห็นเพียงประมาณ ๓๐๐-๐๐ ต่อแถบ

High-resolution physical mapping การสร้างแผนที่กายภาพที่ละเอียดมาก น. การสร้างแผนที่ของหน่วยพันธุกรรมหรือลำดับเบสในดีเอ็นเอ ที่ละเอียดถึงระดับพหุสัณฐานของตำแหน่งจำกัดที่เอนไซม์ตัด และลำดับเบสในดีเอ็นเอส่วนที่แสดงออก

Histone ฮิสโตน น. โปรตีนที่รวมตัวกับดีเอ็นเอของโครโมโซม ซึ่งประกอบด้วยลีสีนหรืออาร์จินีน

HLA เอชแอลเอ น. อักษรย่อของคำ human leukocyte antigen แต่ก่อนมีชื่อว่า major histocompatibility complex (MHC)

HMG อักษรย่อของ high-mobility group **ดูที่** high-mobility group of proteins

Hogness box **ดูที่** TATA box

Holandric inheritance การสืบทอดโฮแลนดริค น. แผนการสืบทอดหน่วยพันธุกรรมบนโครโมโซมเอ็กซ์ไปให้ลูกชายทุกคน ไม่ถ่ายทอดให้ลูกสาว

Homeobox โฮมีโอบอกซ์ น. ลำดับเบสสั้นๆ (ยาวประมาณ ๑๘๐ คู่เบส) ที่สงวนไว้ในช่วงวิวัฒนาการกำหนดโปรตีนที่ประกอบด้วยกรดอะมิโน ๓๐กรด ซึ่งเป็นเขตหรือโดเมนสำหรับจับกับดีเอ็นเอ

Homeobox gene หน่วยพันธุกรรมที่มี homeobox น. กลุ่มหน่วยพันธุกรรมที่ทำหน้าที่ควบคุมพัฒนาการพบครั้งแรกใน *Drosophila* ที่มีการกลายพันธุ์ของหน่วยพันธุกรรม และเกิดการเปลี่ยนแปลงในโครงสร้างของลำตัว บางที่เรียกว่า homeotic gene

Homeodomain **ดูที่** homeobox

Homeotic gene **ดูที่** homeobox gene

Homoduplex สายดีเอ็นเอสองสาย น. โมเลกุลสายคู่ของกรดนิวคลีอิก ๒ สาย ที่เกิดจากการจับคู่ของดีเอ็นเอ หรือดีเอ็นเอกับอาร์เอ็นเอ ที่มีคั่นกำเนิดเดียวกัน หรือมีลำดับเบสเป็นคู่สมกันอย่างสมบูรณ์

Homogeneously staining region บริเวณติดสีเนียน น. ส่วนของโครโมโซมที่ย้อมติดสีเสมอกันเพิ่มจำนวนหรือมีขนาดใหญ่ขึ้น เกิดจากหน่วยพันธุกรรมหรือส่วนดีเอ็นเอเพิ่มจำนวนสำเนา

Homolog โครโมโซมคู่เหมือน น. (๑) โครโมโซมตัวหนึ่งของโครโมโซมคู่เหมือน

Homologous โครโมโซมคู่เหมือน **ดูที่** homolog

Homologous chromosomes โครโมโซมคู่เหมือน น. โครโมโซมคู่ตัวหนึ่งของโครโมโซมคู่เหมือนตัวหนึ่งได้รับจากแม่และอีกตัวหนึ่งรับจากพ่อ มีรูปลักษณ์เหมือนกัน และมีโลคัสหน่วยพันธุกรรมและลำดับเบสเหมือนกันเรียงตัวตามแนวยาว เป็นปรากฏการณ์ปกติที่โครโมโซมจับคู่กันในระยะ prophase ของการแบ่งตัวของเซลล์

Homologous recombination การรวมตัวใหม่ของโครโมโซมคู่เหมือน น. (๑) การแลกเปลี่ยนลำดับเบสในดีเอ็นเอที่เหมือนกันหรือคล้ายกันมากระหว่างโครโมโซมคู่เหมือนในการสร้างเซลล์สืบพันธุ์ ทำให้เกิดการสับและสลับสารพันธุกรรมระหว่างโครโมโซมช่วยเพิ่มศักยภาพและความหลากหลายทางพันธุกรรม (๒) ในทางพันธุวิศวกรรม หมายถึงการแทนที่ลำดับเบสชนิดหนึ่งในดีเอ็นเอด้วยลำดับเบสที่เหมือนกันหรือคล้ายกันมาก โดยอาศัยเอนไซม์การซ่อมแซมและถอดแบบดีเอ็นเอ

homology วิทยาโครโมโซมคู่เหมือน น. **ดูที่** homozygosity, homolog

homoplasty

homozygosity สถานะอัลลีลเหมือน น. การมีอัลลีลเหมือนกันทั้งสองอัลลีลที่โลคัสใดบนโครโมโซมคู่เหมือน เป็นอัลลีลปกติหรืออัลลีลกลายพันธุ์ทั้งสองอัลลีล

homozygote ผู้มีอัลลีลเหมือน น. ผู้ที่มีอัลลีลเหมือนกันทั้งสองอัลลีลที่โลคัสใดบนโครโมโซมคู่เหมือน เป็นอัลลีลปกติหรืออัลลีลกลายพันธุ์ทั้งสองอัลลีล

homozygous ว. เกี่ยวกับอัลลีลเหมือน

host ผู้เหย้า น. ความหมายทางอนุพันธุศาสตร์ หมายถึงจุลชีพ เช่น แบคทีเรียหรือยีสต์ ที่มีอนุดีเอ็นเอสายผสมสอดแทรกอยู่ภายในและเพิ่มปริมาณไปพร้อมกับการแบ่งตัวของจุลชีพ

hotspot จุดร้อนแรง น. ลำดับเบสของดีเอ็นเอหรือส่วนเสี้ยวดีเอ็นเอที่เกิดการกลายพันธุ์บ่อยผิดปกติ เนื่องจากไม่เสถียร หรือมีความโน้มเอียงต่อการ I

housekeeping genes หน่วยพันธุกรรมงานบ้าน น. หน่วยพันธุกรรมที่ให้ผลผลิตจำเป็นสำหรับสรีรวิทยาพื้นฐานของเซลล์ มีในเซลล์เกือบทุกชนิด

Hox gene หน่วยพันธุกรรม ฮ็อกซ น. กลุ่มย่อยของหน่วยพันธุกรรมโฮที่โอบ็อกซ์ที่จับเป็นกระจุกมีบทบาทสำคัญในการจัดกระดูกหัว-หาง หรือหน้า-หลัง (หมายเหตุ hox เป็นคำย่อของ homeobox)

HpaI tiny fragment island เกาะจีวี่ชิ้นส่วนย่อย HpaI น. กลุ่มนิวคลีโอไทด์ DpG ที่ไม่ถูกเมธิลเลต พบที่ปลาย 5' ของหน่วยพันธุกรรมใกล้ตำแหน่งเริ่มต้นทรานสคริปชัน ตรวจพบโดยการตัดด้วยเอนไซม์ HpaI ออกเป็นท่อนดีเอ็นเอสั้นๆ

HTF island คำย่อของ HpaI tiny fragment island

Human artificial chromosome (HAC) โครโมโซมมนุษย์ประดิษฐ์ น. เวกเตอร์ที่สอดใส่ท่อนดีเอ็นเอขนาดใหญ่ มีโครงสร้างและหน้าที่เหมือนโครโมโซมมนุษย์

Human genetics มนุษยพันธุศาสตร์ น. วิชาที่ว่าด้วยการศึกษาความผันแปร การถ่ายทอดพันธุกรรม และรูปลักษณะปัจเจก

Human genome project (HGP) โครงการศึกษาตัวจีโนมมนุษย์ น. เป็นโครงการวิจัยหาตำแหน่งหน่วยพันธุกรรมและลำดับเบสทั้งหมดอย่างสมบูรณ์ของมนุษย์ รวมทั้งพัฒนาเทคนิคและเครื่องมือสำหรับการตรวจวิเคราะห์ดีเอ็นเอ ดำเนินการโดยความร่วมมือของนานาชาติ ภายใต้การนำของกระทรวงพลังงานและสถาบันสุขภาพแห่งชาติ ชื่อโครงการเดิมคือ human Genome Initiative

Hybrid cell เซลล์พันทาง น. เซลล์ที่เกิดจากการรวม ๒ เซลล์ที่กำเนิดต่างกัน นิวเคลียสของแต่ละเซลล์มารวมกันเป็นนิวเคลียสเดียว

Hybridization การเกิดพันทาง น. (๑) ในทางอณูพันธุศาสตร์ หมายถึงการจับคู่ของเบสด้วยพันธะไฮโดรเจน ระหว่างนิวคลีโอไทด์สายเดี่ยว ๒ สายที่มีลำดับเบสเป็นคู่สม เช่น อเดนีนจับกับธัยมีน (ดีเอ็นเอ) หรือ อเดนีนจับกับยูราซิล (อาร์เอ็นเอ) กวานีนจับกับซัยโทซีนคมม. Annealing; (๒) ในทางพันธุศาสตร์ เซลล์กาย หมายถึงการผสมเซลล์ต่างชนิดพันธุ์เข้าด้วยกัน

ได้เซลล์พันทางที่มีโครโมโซมและสารพันธุกรรมจากเซลล์ทั้งพ่อและแม่

Hybridization assay การตรวจสอบการเกิดพันทาง น. การตรวจตัวอย่างที่มีลำดับเบสหลายชนิดปนกันที่จับอยู่บนแผ่นเยื่อไนลอนหรือกระดาษกรองโดยใช้ตัวตรวจสอบติดฉลากในรูปสารละลายที่ทราบลำดับเบส ตรวจลำดับเบสเป้าหมายที่เป็นคู่สม

Hypermorph อัลลีลที่ผลผลิตมีปริมาณมากขึ้น หรือทำหน้าที่มากขึ้น

Hypomorph อัลลีลที่ผลผลิตมีปริมาณลดลง หรือทำหน้าที่น้อยลง