

ปกิณกะ

Miscellany

ศัพท์เวชพันธุศาสตร์ ๗
Medical Genetic Terms 7

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

identical by descent เหมือนกันเหตุบรรพบุรุษร่วม
ว. ความเหมือนของรูปแบบหน่วยพันธุกรรมบน
โครโมโซมของบุคคลเดียวกัน ที่ถ่ายทอดมาจาก
บรรพบุรุษร่วมของพ่อและแม่เดียวกัน

identity testing การทดสอบเอกลักษณ์ น.
การตรวจสอบดีเอ็นเอเพื่อพิสูจน์เอกลักษณ์บุคคล

ideogram บันทึกลายเส้นชุดโครโมโซม น. ภาพ
บันทึกลายเส้น แสดงลายละเอียดของโครงสร้าง
โครโมโซม ได้แก่ สัดส่วนของแขนสองข้าง แบบของ
แถบ และเลขกำกับแถบที่วิเคราะห์จากภาพจุลทรรศน์
ของโครโมโซม

illegitimate transcription การคัดลอกผิด
หลักการ น. ในทางพันธุศาสตร์หมายถึงกระบวนการ
สังเคราะห์ mRNA จากแม่แบบดีเอ็นเอโดยอาศัย RNA
polymerase ระดับต่ำในเซลล์บางชนิดของเนื้อเยื่อ
และในอวัยวะ หรือในบางระยะของพัฒนาการ ซึ่งตาม
ปกติไม่เกิดขึ้น คมม. ectopic transcription

immunogenetics พันธุศาสตร์ภูมิคุ้มกัน น.
วิชาที่ว่าด้วยการศึกษาพันธุศาสตร์ของระบบภูมิคุ้มกัน

imprint รอย รอยพิมพ์ รอยประทับ น. เช่น รอย
ประทับตรา รอยพิมพ์นิ้วมือ

imprinting การประทับรอยพิมพ์ น.

parental imprinting การประทับรอยพิมพ์จาก
พ่อแม่ น. ๑. กระบวนการที่โครโมโซมจากพ่อและแม่
ถูกดัดแปลงทางเคมี ทำให้อัลลีลบนโครโมโซม
แสดงออกต่างกัน ขึ้นกับว่าต้นกำเนิดมาจากพ่อหรือ
แม่; ๒. ปรากฏการณ์ที่ลักษณะปรากฏของโรคขึ้นกับว่า
ได้รับหน่วยพันธุกรรมที่กลายพันธุ์จากพ่อหรือจากแม่

genomic imprinting การประทับรอยพิมพ์เชิง
สเนตพันธุกรรม น. คมม. parental imprinting inbred
เด็กพันธุ์แท้ น. ลูกที่เกิดจากพ่อแม่เป็นญาติกัน inbreeding
การผสมพันธุ์ในวงศ์ญาติ น. การแต่งงานระหว่างญาติ

inbreeding coefficient สัมประสิทธิ์การผสมพันธุ์
ในวงศ์ญาติ น. ความน่าจะเป็นของผู้ที่มีหน่วยพันธุกรรม
โฮโมซัยกัสที่โลคัสหนึ่งใดได้รับ อัลลีลทั้งสองตัวจาก
บรรพบุรุษเดียวกัน (บรรพบุรุษร่วมของพ่อและแม่)
คมม. coefficient of inbreeding ดู identical by
descent ประกอบ

incomplete autosomal dominant ลักษณะโคร
โมโซมกายเด่นไม่สมบูรณ์ น. ลักษณะถ่ายทอดแบบเด่น
แต่มีความชัดเจนในโฮโมซัยโกตมากกว่าเฮเทอโรซัยโกต

incomplete penetrance ผลแสดงออกไม่สมบูรณ์
น. ๑. หน่วยพันธุกรรม/ลักษณะโรคไม่สมบูรณ์ ในผู้ที่มี
อัลลีลกลายพันธุ์ บอกจากค่าทางสถิติของลักษณะโรค
เทียบกับจำนวนทั้งหมดของผู้ที่มีหน่วยพันธุกรรม

ปรกติที่ได้น้อยกว่า ๑ (ตรงข้ามกับ complete penetrance ที่ได้ค่าเท่ากับ ๑) ดูเพิ่มเติมจาก penetrance

independent assortment การเลือกสรรอิสระ น.การที่โครโมโซมจากแต่ละคู่จากพ่อและแม่กระจายคล่องกันอย่างสุ่มไปสู่เซลล์สืบพันธุ์อย่างอิสระ ยกเว้นในกรณีที่หน่วยพันธุกรรมที่มีการเชื่อมกัน

index case ผู้ป่วยดัชนี น. ผู้ป่วยโรคพันธุกรรมที่ครอบครัวอยู่ในโครงการศึกษา คมม. Propositus/proposita ดู proband ประกอบ

indirect DNA analysis การวิเคราะห์ดีเอ็นเอโดยอ้อม น. การตรวจตัวกำหนดที่ขนาดหรืออยู่ในหน่วยพันธุกรรม เพื่อติดตามการถ่ายทอดอัลลีลของหน่วยพันธุกรรมที่สนใจในครอบครัว คมม. linkage analysis

induced mutation การกลายพันธุ์ชักนำ น. การกลายพันธุ์ที่เกิดขึ้นโดยปัจจัยภายนอก เช่น การได้รับรังสี

inducer ตัวชักนำ น. โมเลกุลขนาดเล็กที่ปฏิสัมพันธ์กับโปรตีน ที่ควบคุมการทำงานของหน่วยพันธุกรรม และกระตุ้นให้เกิดการคัดลอกดีเอ็นเอโดยอาศัยอาร์เอ็นเอ

induction การชักนำ น. กระบวนการที่เซลล์กลุ่มหนึ่งมีอิทธิพลต่อพฤติกรรมของเซลล์อีกกลุ่มหนึ่งในระยะพัฒนาการของตัวอ่อน

informative marker ตัวกำหนดสารสนเทศ น. ตัวกำหนดที่มีความแปรผันในครอบครัว ซึ่งช่วยให้ติดตามการถ่ายทอดอัลลีลของหน่วยพันธุกรรมหรือโรคกรรมพันธุ์ได้

informative mating การจับคู่แบบมีสารสนเทศ น. คู่แต่งงานที่คนหนึ่งเป็นเฮเทอโรซัยโกตที่สามารถแยกตัวกำหนดและอัลลีลของหน่วยพันธุกรรมออกมาศึกษาได้

Informativeness ความเป็นสารสนเทศ น. ความเป็นรูปแบบการจับคู่มิสารสนเทศ เมื่อพิจารณาจากตัวกำหนดรูปแบบดีเอ็นเอ (DNA polymorphism) ที่จำเพาะ ดู informative mating ประกอบ

informed consent ความยินยอมแจ้ง น. ความยินยอมจากผู้เข้ารับการตรวจหรือร่วมกิจกรรมใดๆ โดยทราบความเสี่ยง ประโยชน์ และข้อจำกัดของกิจกรรมนั้นๆ

in-frame mutation การกลายพันธุ์จากการขาดหายไปหรือการเพิ่มขึ้นในลำดับคู่เบสของดีเอ็นเอที่ไม่ทำให้กรอบการอ่านรหัสเบสชุดสาม ของหน่วยพันธุกรรมเลื่อน ผลผลิตโปรตีนผิดปกติเนื่องจากมีการขาดหายไปหรือการเพิ่มกรดอะมิโน ต่างจาก out-of-frame mutation ดู frameshift mutation ประกอบ

inherit สืบตระกูล ก. รับถ่ายทอดสารพันธุกรรมจากพ่อแม่โดยกระบวนการทางชีววิทยา

inheritance pattern กระบวนการสืบตระกูล น. แบบแผนการถ่ายทอดลักษณะหรือความผิดปกติทางพันธุกรรมจากชั่วคนหนึ่งไปอีกชั่วคนหนึ่ง ตัวอย่างเช่น autosomal recessive, autosomal dominant, X-linked dominant คมม. pattern of inheritance, mode of inheritance

initiation codon โคดอนเริ่ม น. โคดอนในอาร์เอ็นเอที่เริ่มต้นการสังเคราะห์พอลิเปปไทด์ โคดอนเริ่มของสัตว์มีกระดูกสันหลังเป็น AUG ซึ่งเป็นรหัสกำหนดของเมไทโอนีนคมม. start codon

insert สอดใส่ ก. สอดใส่ลำดับคู่เบสในดีเอ็นเอเข้าในพหุหะ

insertion การสอดใส่ น. การมีเสี้ยวโครโมโซมหนึ่งสอดแทรกเข้าในอีกโครโมโซมที่เป็นคู่ต่าง หรือในหน่วยพันธุกรรมไปทำลายลำดับคู่เบสและการทำหน้าที่

insertional mutagenesis กำเนิดการกลายพันธุ์เหตุสอดใส่ น. การเกิดกลายพันธุ์โดยการสอดใส่ดีเอ็นเอแปลกปลอม

in situ hybridization การจับคู่ผสมในแหล่งกำเนิด น. วิธีตรวจสอบหน่วยพันธุกรรมหรือลำดับคู่เบสในดีเอ็นเอหรืออาร์เอ็นเอ โดยใช้กรดนิวคลีอิกติดฉลากเป็นตัวตรวจสอบผสมกับกรดนิวคลีอิกเป้าหมายบนแผ่นกระจก ดู chromosome *in situ* hybridization, tissue *in situ* hybridization

intergenic DNA ดีเอ็นเอระหว่างหน่วยพันธุกรรม น. ดีเอ็นเอที่ไม่เป็นหน่วยพันธุกรรม เป็นส่วนใหญ่ของลำดับเบสบนโครโมโซม (จีโนม) ที่ยังไม่ถูกคัดลอกและยังไม่ทราบหน้าที่

International System for Human Cytogenetic Nomenclature (ISCN) ระบบนานาชาติเพื่อการบัญญัติชื่อทางเซลล์พันธุศาสตร์มนุษย์ น.

intervening sequence (IVS) ลำดับเบสแทรก น. ลำดับเบสที่แทรกระหว่าง exon เป็นส่วนที่ไม่ใช่รหัส และถูกตัดออกจาก อาร์เอ็นเอผู้ส่งข่าว (mRNA) และไม่ใช่รหัสกำหนดผลผลิตของหน่วยพันธุกรรม คมม. intron

intragenic marker ตัวกำหนดในหน่วยพันธุกรรม น. ความหมายตรงข้ามกับ flanking marker (ตัวกำหนด ขนาบ)

intron อินทรอน น. คมม. intervening sequence
inversion การผกผัน น. ทางพันธุกรรม: โครงสร้าง โครโมโซมหรือลำดับเบสส่วนหนึ่งกลับหัวกลับหาง ที่เกิดจากการสอดใส่ (ดู paracentric inversion กับ pericentric inversion ประกอบ) หรือเกิดจากการ กลายพันธุ์ ทำให้ลำดับของเบสกลับหัวกลับหาง

paracentric inversion การผกผันข้างศูนย์กลาง น. ส่วนโครโมโซมที่มีการผกผันที่รวมเซนโทรเมียร์ ด้วย

pericentric inversion การผกผันรอบศูนย์กลาง น. ส่วนโครโมโซมที่มีการผกผันเฉพาะแขนไม่รวมเซนโทรเมียร์

in vitro ในหลอดทดลอง ว. อยู่นอกร่างกาย ตรงข้าม กับ *in vivo* (ในกาย)

in vitro fertilization การผสมพันธุ์นอกร่างกาย น. การเจริญพันธุ์ที่ใช้ตัวอสุจิผสมกับไข่ในหลอดทดลอง แล้วถ่ายไข่ผสมเชื้อแล้วเข้าไปฝังตัวในโพรงมดลูก

in vivo ในกาย ว. อยู่ภายในร่างกาย

isochromosome โครโมโซมเหมือน น. โครโมโซมที่ไม่มีแขนยาวแขนสั้น คือ มีแขนยาวเท่ากัน (ปรกติ มีแขนสั้นกับแขนยาว) เข้าใจว่าเกิดจากโครโมโซม แบ่งตามขวางแทนที่จะแบ่งตามยาว

isodisomy โครโมโซมคู่เหมือน น. โฮโมล็อกหนึ่งของพ่อและแม่ที่ซ้ำกันเป็นสองสำเนา ดู uniparental-disomy ประกอบ

isoform รูปแบบเหมือน น. โปรตีนสร้างจากจาก หน่วยพันธุกรรมเดียวกันจาก mRNA รูปแบบต่างๆ โดยใช้ตัวจัดรายการ (โปรโมเตอร์) ต่างกัน ทำให้เกิดการ ลอกแบบข้ามบาง exon ไป ทั้งนี้เนื่องจากตัวจัดรายการ แต่ละชนิดมีความจำเพาะสำหรับแต่ละเนื้อเยื่อ

isolate แยกจากกัน ก. ตัวอย่างเช่นแยกผู้ป่วยสงสัย หรือเป็นโรคติดต่อร้ายแรง

isolated abnormality สภาพผิดปกติแยก น. ความผิดปกติที่เดียว ไม่มีที่อื่น

isolated case กรณีแยก น. ผู้ป่วยโรคพันธุกรรม คนเดียวในครอบครัว ดู sporadic case

isozyme เอนไซม์เหมือน น. เอนไซม์โครงสร้าง ต่างๆที่มีกลไกเหมือนกัน แต่แตกต่างกันที่เอกลักษณ์เคมี กายภาพ หรือพันธุกรรม คมม. isoenzyme