

ปกิณกะ

Miscellany

ศัพท์เวชพันธุศาสตร์ ๘
Medical Genetic Terms 8

มานพ พิทักษ์ภากร* สมชัย บวรกิติ**

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

Jumping gene หน่วยพันธุกรรมกระโดด น. ลำดับเบสในดีเอ็นเอที่เปลี่ยนที่และสอดแทรกเข้าไปอยู่ในตำแหน่งอื่นของยีนโมบิลิตี คมม. mobile element, transposon

Junk DNA ดีเอ็นเอขยะ น. ส่วนใหญ่ในสายดีเอ็นเอเป็นส่วนที่ไม่มีรหัส (noncoding) หรือส่วนที่มีซ้ำหลายชุด (repetitive DNA) อาจมีหน้าที่ควบคุมหน่วยพันธุกรรมหรือหน้าที่อื่นๆ คมม. selfish DNA

Karyotype แบบสัญลักษณ์โครโมโซม น. จำนวนหรืออักษรหรือรูปแบบอื่นๆ ที่แสดงเป็นตัวแทนของส่วนประกอบของโครโมโซมในแต่ละเนื้อเยื่อหรือเซลล์ปัจเจก คมม. ideogram, karyogram

Kilobase (kb) กิโลเบส (กบ.) น. หน่วยของลำดับเบสใน ดีเอ็นเอ หรือ อาร์เอ็นเอ ๑ กิโลเบสเท่ากับ ๑,๐๐๐ คู่เบส

Kindred ญาติโดยตระกูล น. กลุ่มครอบครัวที่สัมพันธ์โดยพันธุกรรม คือมีบรรพบุรุษคนเดียวกันหรือสัมพันธ์โดยการแต่งงาน

Knockout การตัดออก น. การทำให้หน่วยพันธุกรรมจำเพาะตัวใด เกิดการกลายพันธุ์หมดฤทธิ์ มักทำเป็นการศึกษาทดลองเพื่อใช้เป็นแบบจำลองสำหรับศึกษาหน้าที่ของหน่วยพันธุกรรมและปฏิสัมพันธ์ของอัลลีลปรกติกับอัลลีลที่เกิดการกลายพันธุ์

Knockout mutation การกลายพันธุ์เพื่อตัดออก น. การกลายพันธุ์ที่ทำให้หน่วยพันธุกรรมสิ้นฤทธิ์สูญเสียหน้าที่ทั้งหมด

Lagging strand สายล่าช้า น. ในการถอดแบบดีเอ็นเอ หมายถึงท่อนดีเอ็นเอสังเคราะห์ (Okazaki fragment) จาก 3' ไป 5' แล้วเชื่อมต่อกันเป็นสายต่อเนื่องโดย ดีเอ็นเอ ไลเกส

Leading strand สายนำ น. ในการถอดแบบดีเอ็นเอ หมายถึงท่อนดีเอ็นเอสังเคราะห์จาก 5' ไป 3' เป็นสายต่อเนื่อง

Lethal mutation การกลายพันธุ์สังหาร น. หน่วยพันธุกรรมกลายพันธุ์ที่ทำให้ผู้มีหน่วยพันธุกรรมนั้นเสียชีวิตก่อนวัยไม่สามารถเจริญพันธุ์ต่อไป

Liability ความโน้มเอียง น. ความง่ายต่อการเกิดลักษณะหรือโรค อันเป็นผลพันธุกรรมและสิ่งแวดล้อม

Library ที่รวบรวมกลุ่มข้อมูล น. ในทางอนุพันธุศาสตร์หมายถึงชุดท่อนดีเอ็นเอจากแหล่งจำเพาะที่ถอดแบบ (clone) อยู่ในจุลชีพ เช่น DNA library, cDNA library

Ligase ไลเกส น. เอนไซม์สร้างพันธะ เช่น DNA ligase เอนไซม์ที่สร้างพันธะ phosphodiester ระหว่างหมู่ 3' hydroxyl กับ 5' phosphate เพื่อเชื่อมนิวคลีโอไทด์ปลายท่อนดีเอ็นเอเข้าด้วยกัน

Ligation การสร้างพันธะ น.เช่น

Intermolecular ligation การสร้างพันธะระหว่างโมเลกุล น. การสร้างพันธะ 3'-5'phosphodiester เชื่อมระหว่างนิวคลีโอไทด์ที่ปลายกรดนิวคลีอิก ๒ โมเลกุล

Intramolecular ligation การสร้างพันธะในโมเลกุล น. การสร้างพันธะ 3'-5' phosphodiester เชื่อมระหว่างนิวคลีโอไทด์ที่ปลายกรดนิวคลีอิกโมเลกุลเดียวกัน

LINE อักษรย่อ (acronym) ของคำ Long interspersed nuclear element

Linkage สายสัมพันธ์ น.๑. การที่ส่วนของดีเอ็นเอหรือหน่วยพันธุกรรมที่ ๒ โลคัสหรือมากกว่าที่อยู่ใกล้กันมาก บนโครโมโซมเดียวกัน แยกตัวออกไปด้วยกันและถ่ายทอดไปด้วยกันในช่วงเซลล์แบ่งตัวบ่อยกว่าที่เกิดโดยบังเอิญ (มีความถี่ของการรวมกันใหม่น้อยกว่าร้อยละ ๕๐); ๒. การที่ลักษณะ ๒ อย่างขึ้นไป (เช่นลักษณะโรค อัลลีลของตัวกำหนด) มีความโน้มเอียงถ่ายทอดไปด้วยกัน เนื่องจากโลคัสของหน่วยพันธุกรรมตัวกำหนดอยู่ใกล้กันบนโครโมโซม

Linkage analysis การวิเคราะห์สายสัมพันธ์ น. การตรวจตัวกำหนดที่ขนาดหน่วยพันธุกรรมหรืออยู่ในหน่วยพันธุกรรม เพื่อติดตามการถ่ายทอดอัลลีลของหน่วยพันธุกรรมที่สนใจไปในครอบครัว

Linkage disequilibrium สภาพสายสัมพันธ์ไร้ดุลยภาพ น. ความโน้มเอียงที่ประชากรมีอัลลีลบางชนิดของโลคัสที่เชื่อมกันปรากฏร่วมกันบ่อยกว่าบังเอิญ เกิดขึ้นเนื่องจากได้รับอัลลีลดังกล่าวมาบนโครโมโซมเดียวกันจากบรรพบุรุษ (ancestral haplotype)

Linkage equilibrium สภาพสายสัมพันธ์มีดุลยภาพ น.การมีอัลลีลบางชนิดของโลคัสที่เชื่อมกันปรากฏร่วมกันในประชากรบ่อยมากหรือน้อยขึ้นอยู่กับความถี่ของอัลลีลนั้น ๆ คู่กัน

Linkage map แผนที่สายสัมพันธ์ น. แผนที่แสดงตำแหน่ง (โลคัส) ของหน่วยพันธุกรรมหรือลำดับเบสและระยะห่างระหว่างตำแหน่ง โดยมีหน่วยเป็น centiMorgan คมม. Genetic map

Linkage phase ช่วง (วิภาค) สายสัมพันธ์ น. ความสัมพันธ์บนโครโมโซมของอัลลีลที่ ๒ โลคัสที่เชื่อมต่อกันว่าอยู่บนโครโมโซมเดียวกันหรือคนละ

โครโมโซม

Linked เชื่อมต่อ ว. หน่วยพันธุกรรม ๒ โลคัสขึ้นไปมีการเชื่อมต่อกัน

Liposome ไลโปโซม น. ถุงไขมันเล็กที่สังเคราะห์ขึ้นสำหรับลำเลียงโมเลกุลผ่านเยื่อหุ้มเซลล์เข้าไปในเซลล์

Locus โลคัส น. ตำแหน่งที่ตั้งจำเพาะบนโครโมโซมของหน่วยพันธุกรรมหรือลำดับเบส พหูพจน์คือ loci

Locus control region (LCR) ตำแหน่งลำดับเบสตัวควบคุม น. ตำแหน่งลำดับเบสตัวควบคุมในดีเอ็นเอที่อยู่ห่างหน่วยพันธุกรรมไปทาง 5' หลายสิบลบ กบ.

Locus heterogeneity สภาพหลากหลายของตำแหน่งลำดับเบส น.การมีลักษณะปรากฏอย่างเดียวกันหรือคล้ายกันมาก เกิดจากการกลายพันธุ์ที่ต่างโลคัสกันบนโครโมโซม

Locus name ชื่อตำแหน่งลำดับเบส น. ตัวย่อของชื่อโลคัสที่ไม่เป็นทางการ กำหนดขึ้นระหว่างการหาตำแหน่งของส่วนดีเอ็นเอ

Lod score (Z) คะแนนลีด น. ค่าทางสถิติสำหรับประเมินสายสัมพันธ์ของโลคัสของหน่วยพันธุกรรมและหรือตัวกำหนดที่ถ่ายทอดมาในครอบครัว ถ้าคะแนนเท่ากับ +๓ ขึ้นไป (ความเป็นต่อ ๑,๐๐๐ ต่อ ๑) ถือว่ามีความสัมพันธ์ ถ้าเท่ากับ -๒ ลงมา (ความเป็นต่อ ๑๐๐ ต่อ ๑) ถือว่าไม่มีความสัมพันธ์

Long interspersed nuclear element (LINE) ส่วนประกอบนิวเคลียสที่กระจายแทรกทั่วไป น. ดีเอ็นเอซ้ำขนาดยาวหลายชุดชนิดหนึ่งที่กระจายแทรกทั่วไปในจีโนม พบมากในดีเอ็นเอส่วนที่ไม่เป็นรหัส

Loss-of-function mutation การกลายพันธุ์สูญเสียหน้าที่ น. การกลายพันธุ์ที่ทำให้ผลผลิตหรือการทำหน้าที่ของหน่วยพันธุกรรมลดลงหรือไม่เหลือเลย (ตรงข้ามกับ gain-of-function mutation)

Loss of heterozygosity (LOH) การสูญเสียสถานะอัลลีลคู่แตกต่างที่หนึ่งโลคัสขึ้นไป น. ภาวะที่มีการสูญเสียอัลลีลที่โลคัสหนึ่งหรือหลายโลคัส หรือมีการกลายพันธุ์ของอัลลีลปกติในเซลล์ร่างกาย ทำให้อัลลีลปกติขาดหายไป เหลือแต่อัลลีลกลายพันธุ์ทั้งคู่ภาวะ LOH นี้เป็นกลไกของพื้นฐานของมะเร็งบางชนิด

Lyon hypothesis สมมุติฐานลียงอน น. สมมุติฐานการไร้มันต์เอ็กซ์ อธิบายปรากฏการณ์การชดเชย

ขนาดใช้ที่พบในสตรี เสนอโดยนักพันธุศาสตร์ Mary F. Lyon ชาวอังกฤษ

Lyonization ปรากฏการณ์ lyonization น. เหตุการณ์ที่เกิดขึ้นในสตรีขณะเป็นไข่มุกก่อนฝังตัวเป็นตัวอ่อน คือโครโมโซม X ของเซลล์ร่างกายที่ได้รับจากพ่อหรือแม่ ถูกทำให้หมดฤทธิ์อย่างสุ่ม และหน่วยพันธุกรรมไม่มีการถ่ายแบบ mRNA คมม. X inactivation