

# โรคลมชักกับพันธุศาสตร์เรื่องน่ารู้สำหรับคุณ

## 1. พันธุศาสตร์ คืออะไร?

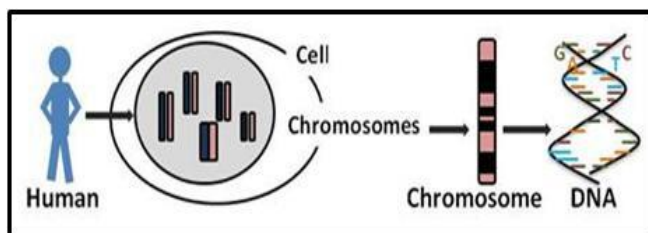
พันธุศาสตร์เป็นวิชาที่ศึกษาเกี่ยวกับสารพันธุกรรมหรือเรียกว่า ยีน (gene) และแบบแผนการถ่ายทอดทางพันธุกรรมซึ่งศึกษาว่ารุ่นพ่อแม่ส่งผ่านลักษณะเฉพาะที่แตกต่างกันในแต่ละคนไปยังรุ่นลูกได้อย่างไร คนทุกคนจะได้รับการถ่ายทอดสารพันธุกรรมมาจากพ่อและแม่อย่างละครึ่ง คนทุกคนมีลักษณะที่เป็นเอกลักษณ์ของตนเองจึงทำให้แต่ละคนแตกต่างกันเช่น ความสูง สีตา สุขภาพ ความเจ็บป่วยเป็นต้น ดังจะเห็นว่าพี่น้องที่เกิดจากพ่อแม่เดียวกันมีความคล้ายกันหลายอย่างแต่ก็ไม่เหมือนกับพ่อแม่หรือพี่น้องทั้งหมด ทั้งนี้ความแตกต่างนี้ขึ้นอยู่กับสารพันธุกรรมและสิ่งแวดล้อมเช่น น้ำหนักตัวมีผลมาจากทั้งพันธุกรรมและวิถีชีวิต

## 2. สารพันธุกรรมของเราคืออะไร?

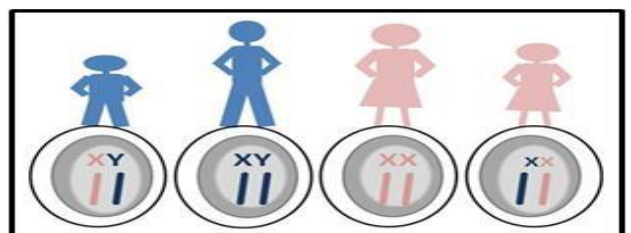
สารพันธุกรรมหรือยีนบรรจุอยู่ในเซลล์ โดยจัดเรียงตัวเป็นรูปแท่ง เรียกว่า โครโมโซม (รูปที่ 1A) โครโมโซมมีลักษณะโครงสร้างคล้ายเส้นด้ายที่อัดแน่นและบรรจุข้อมูลทางพันธุกรรม โดยสารพันธุกรรมจะเรียงร้อยประกอบกันเป็นสายโครโมโซมคล้ายลักษณะของลูกบิดที่อยู่บนเส้นด้าย คนแต่ละคนมีจำนวนโครโมโซม 23 คู่ โดยโครโมโซมแต่ละคู่จะได้รับการถ่ายทอดมาจากพ่อและแม่คนละแท่ง ในจำนวนโครโมโซม 23 คู่นี้ มีโครโมโซมหนึ่งคู่ที่เป็นคู่พิเศษซึ่งจะบ่งบอกความเป็นเพศของคนๆ นั้น โดยเพศชายมีโครโมโซม X และ Y ส่วนเพศหญิงมีโครโมโซม X สองแท่ง (รูปที่ 1B) สีมชมพูและสีฟ้าแทนโครโมโซมของแม่และพ่อตามลำดับ เพศชายได้รับการถ่ายทอดโครโมโซม X มาจากแม่และโครโมโซม Y จากพ่อ ส่วนเพศหญิงได้รับโครโมโซม X จากทั้งพ่อและแม่

### รูปที่ 1 โครงสร้างสารพันธุกรรมในมนุษย์

1A



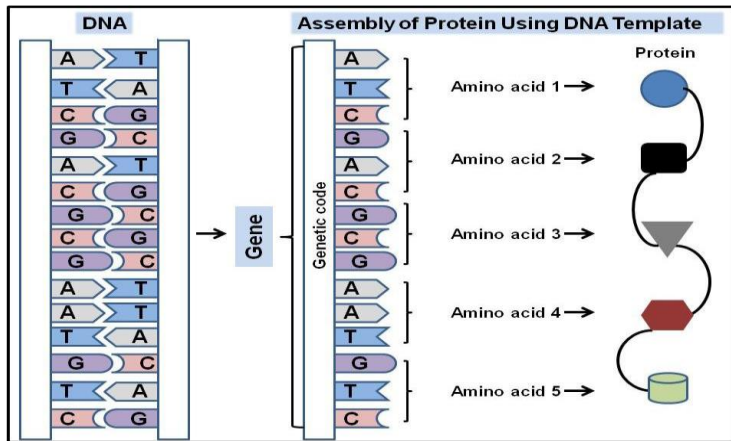
1B



องค์ประกอบที่สำคัญที่สุดของโครโมโซมคือ ดีเอ็นเอ (DNA: deoxyribonucleic acid) ซึ่งมีโครงสร้างเป็นสายโมเลกุลยาวสองสายพันกันเป็นเกลียวคล้ายบันไดวน (รูปที่ 1A) สายโมเลกุลดีเอ็นเอแต่ละสายเกิดจากการเรียงต่อกันของสารที่เรียกว่า “เบส”

(bases) เบสมี 4 ชนิดคือคือ G C T และ A การเรียงลำดับ (sequence) ของเบสเหล่านี้ เช่น GCT GAT TTT ก่อให้เกิดรหัสทางพันธุกรรมซึ่งเป็นตัวกำหนดข้อมูลในการสร้างโปรตีนซึ่งจำเป็นต่อโครงสร้างและการทำหน้าที่ของร่างกายมนุษย์ โปรตีนถูกสร้างจากกรดอะมิโน (amino acids) โดยอาศัยเบส 3 ตัวเป็นตัวกำหนดชนิดของกรดอะมิโน สารพันธุกรรมหรือยีนจึงเสมือนเป็นแบบพิมพ์เขียวในการสร้างโปรตีน ปัจจุบันพบว่าบนโครโมโซมทั้งหมด 23 คู่ นั้น มียีนรวมอยู่กว่า 20,000 ยีน

รูปที่ 2 ดีเอ็นเอ รหัสพันธุกรรม และการสร้างโปรตีนในมนุษย์



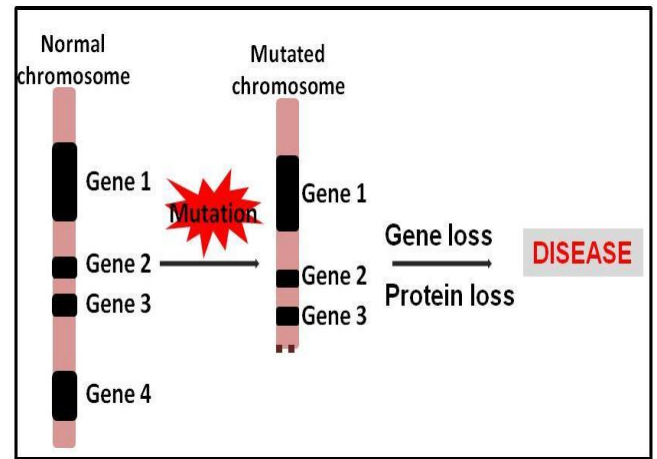
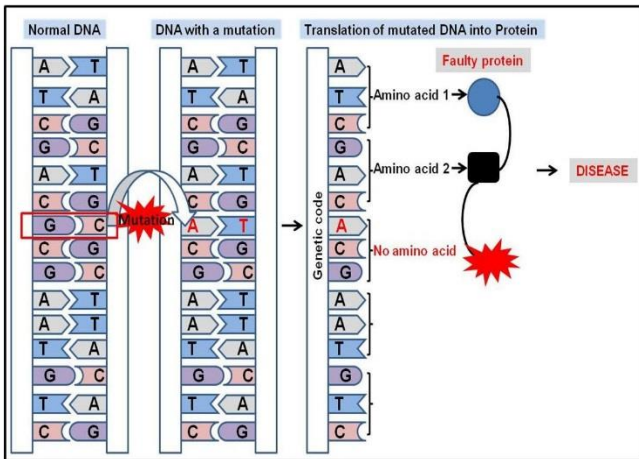
### 3. การกลายพันธุ์คืออะไร?

การกลายพันธุ์ของสารพันธุกรรม คือการเปลี่ยนแปลงอย่างสิ้นเชิงของการเรียงลำดับดีเอ็นเอซึ่งส่งผลให้เกิดปัญหาในการสร้างโปรตีน การกลายพันธุ์มีหลายแบบตั้งแต่การเปลี่ยนแปลงของเบสเพียงหนึ่งเบส (A, T, C หรือ G) หรือสองสามเบส (รูปที่ 3A) ไปจนถึงการเปลี่ยนแปลงอย่างมากทำให้สารพันธุกรรมเกินหรือขาดหายไป ซึ่งอาจขาดหายไปบางส่วนหรือโครโมโซมหายไปทั้งแท่ง(รูปที่ 3B) การกลายพันธุ์ของสารพันธุกรรมเกิดขึ้นได้สองทางคือการเกิดการกลายพันธุ์ที่รับการถ่ายทอดมาจากบิดามารดา (*hereditary mutations*) และการเกิดขึ้นเองเฉพาะในคนคนนั้น (*de novo mutations*)

รูปที่ 3 ตัวอย่างการเปลี่ยนแปลงของสารพันธุกรรมที่ทำให้เกิดโรค เช่น โรคลมชัก

รูปที่ 3A สารพันธุกรรมเปลี่ยนที่ตำแหน่งเบสเดียว

รูปที่ 3B ชิ้นส่วนโครโมโซมหายไปบางส่วน



#### 4. โรคลมชักเป็นโรคทางพันธุกรรมหรือไม่?

ปัจจัยทางพันธุกรรมถูกเชื่อว่ามีบทบาทสำคัญต่อการเกิดโรคลมชักหลายชนิด แต่อย่างไรก็ตามเป็นเรื่องน่าแปลกใจที่ผู้ป่วยโรคลมชักส่วนใหญ่ไม่มีญาติพี่น้องเป็นโรคลมชัก หลักฐานทางวิทยาศาสตร์ในปัจจุบันพบว่าบทบาทของพันธุกรรมในโรคลมชักนั้นเป็นเรื่องซับซ้อน พบยีนหลายยีนที่มีบทบาทต่อการเกิดโรคลมชักแต่ไม่ได้มีผลมากนัก ดังนั้นจึงทำให้คาดเดาได้ยากว่าใครจะมีความเสี่ยงสูงต่อการเกิดโรคลมชัก แม้ว่าบางครอบครัวมีสมาชิกหลายคนเป็นโรคลมชักแต่พบครอบครัวประเภทนี้ไม่มาก การเกิดโรคลมชักในครอบครัวเหล่านี้เกิดจากการกลายพันธุ์ของยีนเพียงยีนเดียวซึ่งทำให้สมาชิกคนอื่น ๆ ในครอบครัวมีความเสี่ยงที่จะเป็นโรคลมชักด้วย ดังนั้นการตรวจเพิ่มเติมเพื่อค้นหายีนก่อโรคในครอบครัวเหล่านี้จึงถือเป็นข้อมูลที่สำคัญที่จะนำมาใช้ประกอบการดูแลผู้ป่วยและครอบครัวต่อไป

#### 5. ถ้าฉันตั้งครรภ์และเป็นโรคลมชัก ลูกของฉันจะเป็นลมชักด้วยไหม?

โรคลมชักบางชนิดอาจเกิดกับสมาชิกในครอบครัวเดียวกันได้หลาย ๆ คน อย่างไรก็ตามความเสี่ยงต่อการเกิดโรคลมชักในสมาชิกครอบครัวของผู้ป่วยโรคลมชักนั้นไม่มาก ความเสี่ยงของการเกิดโรคลมชักในญาติใกล้ชิดเช่นบิดามารดา พี่น้อง และลูกของผู้ป่วยโรคลมชักจะมากกว่าคนทั่วไปประมาณสองถึงสี่เท่าขึ้นอยู่กับชนิดของโรคลมชัก โอกาสเกิดโรคลมชักในญาติพี่น้องของผู้ป่วยที่มีโรคลมชักแบบทั่วไป (generalized epilepsy) จะสูงกว่าผู้ป่วยที่เป็นโรคลมชักชนิดเฉพาะส่วน (focal epilepsy) จากการศึกษาพบว่าผู้ป่วยโรคลมชักถ้ามีบุตร 10 คนจะมีเพียงคนเดียวเท่านั้นที่เป็นโรคลมชักข้อยกเว้นโรคลมชักบางชนิดเท่านั้นที่มีโอกาสมีบุตรเป็นโรคลมชักมากกว่า

#### 6. เราจะทราบได้อย่างไรว่าตัวเราหรือลูกหลานเรามีความเสี่ยงที่จะเป็นโรคลมชัก?

ปัจจุบันมีการตรวจทางพันธุกรรมเพื่อหาความผิดปกติของยีนหลายยีนที่เกี่ยวข้องกับการเกิดโรคลมชัก ขั้นตอนสำคัญก่อนการตรวจยีนคือการปรึกษาทางพันธุกรรม เริ่มต้นจากการปรึกษาแพทย์ผู้เชี่ยวชาญสาขาประสาทวิทยา เพื่อส่งต่อไปพบแพทย์ผู้เชี่ยวชาญสาขาพันธุศาสตร์เพื่อให้คำปรึกษาเกี่ยวกับการตรวจทางพันธุศาสตร์ โดยแพทย์ผู้เชี่ยวชาญจะประเมินความ

เจ็บป่วยของท่านและคนในครอบครัวอย่างละเอียด และให้คำแนะนำการตรวจทางห้องปฏิบัติการและ/หรือการตรวจทางพันธุกรรมแก่ท่าน เพื่อประเมินความเสี่ยงของการเกิดโรคลมชักในครอบครัวของท่านต่อไป

## 7, ฉันจะอย่างไรเพื่อจะได้มีส่วนร่วมในการศึกษาวิจัยเกี่ยวกับโรคลมชัก?

ปัจจัยด้านพันธุกรรมมีบทบาทสำคัญต่อการเกิดโรคลมชัก แต่ปัจจุบันนี้แพทย์ยังไม่พบกลไกที่แท้จริงทางพันธุกรรมและสาเหตุทางพันธุกรรมที่ทำให้เกิดโรคลมชักได้ทั้งหมด การศึกษาวิจัยเกี่ยวกับกลไกทางด้านพันธุกรรมต่อการเกิดโรคลมชักจึงมีความสำคัญเป็นอย่างยิ่งในการพัฒนาองค์ความรู้และความสามารถในการวินิจฉัยและการประเมินความเสี่ยงในการเกิดโรคลมชักเพื่อพัฒนาการรักษาโรคลมชักให้ดียิ่งขึ้น

ในขณะนี้มีการศึกษามากมายที่กำลังดำเนินการอยู่เกี่ยวกับพันธุศาสตร์ของโรคลมชักและกลไกของการเกิดโรคลมชักซึ่งทำในระดับภาค ระดับชาติ และระดับนานาชาติ ท่านสามารถมีส่วนร่วมในการศึกษาได้โดย

1. ซักถามจากแพทย์ประจำตัวของท่านหรือโรงพยาบาลที่เป็นศูนย์กลางการศึกษาในเขตที่ท่านอาศัยอยู่ ท่านสามารถมีส่วนร่วมในเขตพื้นที่ใกล้บ้านหรือถูกส่งตัวมายังศูนย์การวิจัย
2. กรณีที่ท่านอาศัยอยู่ในประเทศสหรัฐอเมริกา ท่านสามารถติดต่อดังนี้
  - 2.1 องค์การโรคลมชัก( Epilepsy Foundation) ซึ่งอาจจะส่งตัวท่านมายังศูนย์วิจัย ท่านสามารถสืบค้นจากอินเทอร์เน็ต <http://www.epilepsyfoundation.org/research/participateinresearch/current-open-studies.cfm>
  - 2.2 HERO: Human Epilepsy Research Opportunities (<http://www.epilepsyhero.org/>)
  - 2.3 สืบค้นจากกองทุนสภาวะวิจัยแห่งชาติเช่น The National Institutes of Health:rials.gov/ct2/results?cond="Epilepsy" [http://www.clinicaltrials.gov/ct2/results?cond="Epilepsy](http://www.clinicaltrials.gov/ct2/results?cond=)
3. ศึกษาเพิ่มเติมเกี่ยวกับพันธุศาสตร์ทางอินเทอร์เน็ตได้จาก
  - 3.1 The American Society for Human Genetics (<http://www.ashg.org/education/>)
  - 3.2 The National Human Genome Research Institute (<http://www.genome.gov/education/>)
4. ศึกษาเพิ่มเติมเกี่ยวกับโรคลมชักทางอินเทอร์เน็ตได้จาก
  - 4.1 Epilepsy Foundation <http://www.epilepsyfoundation.com>

This article is provided as a public educational service by the Genetics Commission of the

International League Against Epilepsy, 2013

บทความนี้แปลและเรียบเรียงโดย

แพทย์หญิงศศิวิมล โฆษะชุนหนันท์ แพทย์หญิงทิพย์วิมล ทิมอรุณ และ

ศาสตราจารย์นายแพทย์อนันต์นิตย์ วิสุทธิพันธ์

ในนามสมาคมโรคลมชักแห่งประเทศไทย