

ชื่อเรื่องวิทยานิพนธ์ การกลายพันธุ์ของยีนที่บอกระดับน้ำตาลในเลือดกับรอยแยกบริเวณช่องปากและไบหน้ำ ลิ่นยัดและฟันหายโดยกำเนิด

ผู้เขียน นางอรุณี แก้วคำปา

ปริญญา วิทยาศาสตรมหาบัณฑิต (ทันตกรรมจัดฟัน)

อาจารย์ที่ปรึกษาวิทยานิพนธ์ รศ.ทพ. ชีระวัฒน์ โชติกเสถียร

บทคัดย่อ

เป็นที่รู้โดยทั่วกันว่าการกลายพันธุ์ของยีนที่บอกระดับน้ำตาลในเลือดเป็นสาเหตุของเพดานโหว่ที่เกิดร่วมหรือไม่ร่วมกับสภาพลิ่นยัด ที่บอกระดับน้ำตาลในเลือดโปรตีนเป็นปัจจัยที่กระตุ้นกระบวนการถอดรหัสทางพันธุกรรมซึ่งควบคุมการทำงานของยีนอื่น มีบทบาทสำคัญระหว่างพัฒนาการช่วงแรกในการจำเพาะชนิดของเซลล์และควบคุมการเคลื่อนที่เพื่อให้เกิดการเปลี่ยนรูปร่าง การศึกษานี้มีวัตถุประสงค์เพื่อหาการกลายพันธุ์ของยีนที่บอกระดับน้ำตาลในผู้ป่วยที่มีรอยแยกของไบหน้ำชนิดเดี่ยวและชนิดที่เป็นกลุ่มอาการ สภาพลิ่นยัดเพียงอย่างเดียว และฟันหายโดยกำเนิดเพียงอย่างเดียว ได้ทำการวิเคราะห์การกลายพันธุ์ในผู้ป่วยที่มีรอยแยกบริเวณไบหน้ำและช่องปาก 63 ราย ผู้ป่วยที่มีสภาพลิ่นยัดเพียงอย่างเดียว 23 ราย และผู้ป่วยที่มีฟันหายเพียงอย่างเดียว 6 ราย พบการเปลี่ยนแปลงแบบเฮมิไซกัสของเบส ตำแหน่งที่ 452 จากกวานีนเป็นไทมีน (กรดอะมิโนตำแหน่งที่ 151 เปลี่ยนจากอาร์จินีนเป็นลิวซีน) ในผู้ป่วยเด็กชายไทยรายหนึ่งรวมถึงคุณแม่และคุณตาของผู้ป่วยซึ่งมีลักษณะปกติ ผู้ป่วยเด็กชายมีปากแหว่งเพดานโหว่ข้างเดียวร่วมกับมีการหายของฟันตัดซี่ข้างถาวร ซ้ายบนและฟันกรามน้อยซี่ที่สองซ้ายบน สภาพลิ่นยัดและกระดูกฝ่ามือและกระดูกหัวแม่มือข้างขวามีขนาดเล็กผิดปกติ การกลายพันธุ์นี้เกิดขึ้นในส่วนของยีนที่บอกระดับน้ำตาลที่ทำหน้าที่ผลิตโปรตีนที่จะไปจับกับดีเอ็นเอเป้าหมาย โดยอยู่ในตำแหน่งที่มีความสำคัญอย่างมากต่อการดำรงชีวิต การศึกษานี้เป็นการศึกษาแรกที่แสดงให้เห็นว่าการกลายพันธุ์ของยีนที่บอกระดับน้ำตาลอาจไม่ได้มี

ความเกี่ยวข้องเฉพาะเพดานโหว่ร่วมกับสภาพลื่นยึดเท่านั้นแต่ยังรวมถึงปากแหว่งเพดานโหว่
ร่วมกับฟันหายใจกำเนิด สภาพลื่นยึดและแขนและมือผิดปกติอีกด้วย



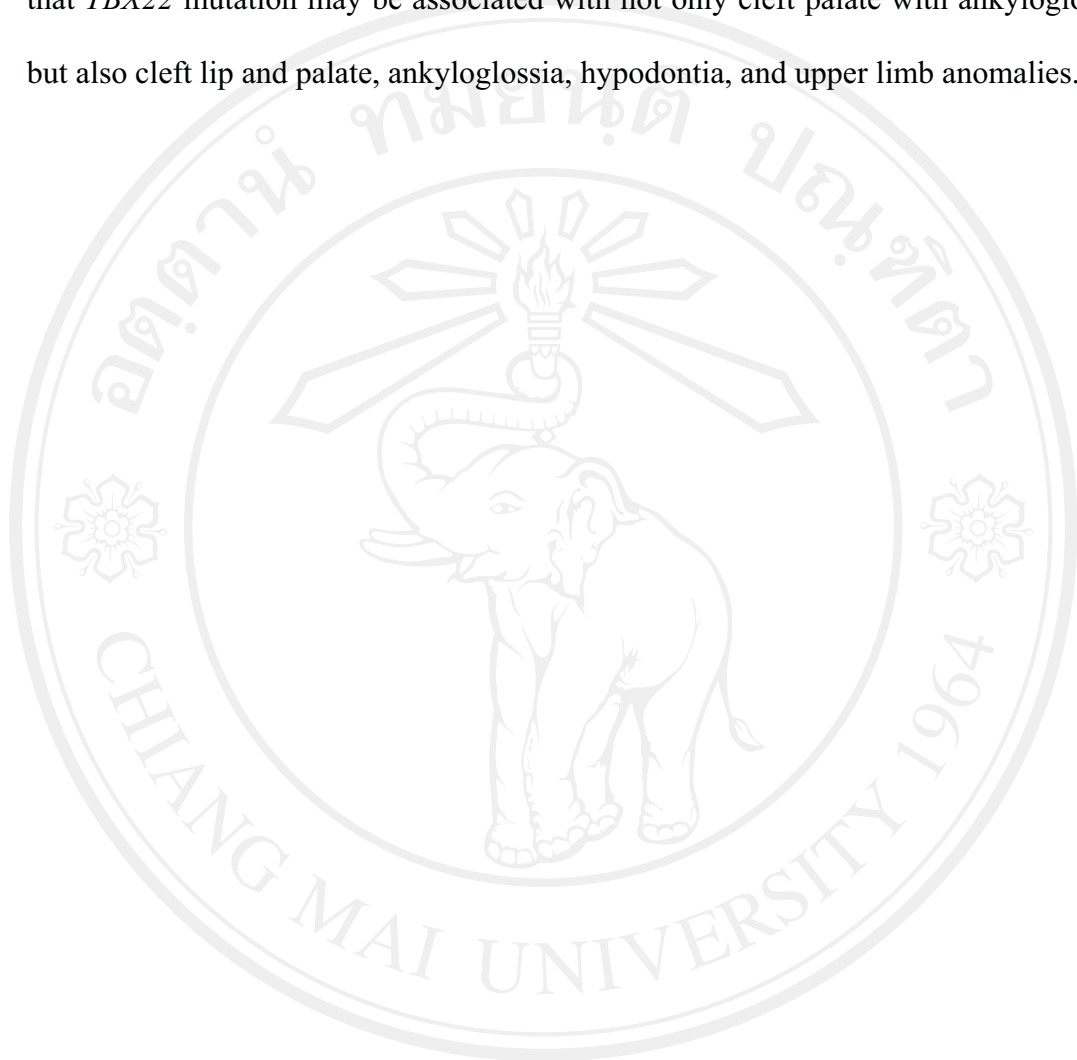
ลิขสิทธิ์มหาวิทยาลัยเชียงใหม่
Copyright© by Chiang Mai University
All rights reserved

Thesis Title	<i>TBX22</i> Mutations and Non-syndromic Orofacial Clefts, Ankyloglossia, and Hypodontia
Author	Mrs. Arunee Kaewkhampa
Degree	Master of Science (Orthodontics)
Thesis Advisor	Assoc.Prof. Dhirawat Jotikasthira

ABSTRACT

Mutations in *TBX22* are known causes of cleft palate with or without ankyloglossia. *TBX22* protein is a transcription factor that controls the activity of other genes. It plays essential roles during early development in the specification of cell type and in the regulation of morphogenic movement. The objective of this study is to identify mutations in *TBX22* in patients with isolated and syndromic orofacial clefts, isolated ankyloglossia, and isolated hypodontia. Mutation analysis was performed in 63 patients with orofacial clefts, 23 with isolated ankyloglossia and 6 with isolated hypodontia. We identified hemizygous mutation in 452G>T (R151L) in a Thai boy and his unaffected mother and maternal grandfather. The boy had unilateral cleft lip and palate, hypodontia of a maxillary left permanent lateral incisor and a maxillary left second premolar, ankyloglossia, hypoplastic carpal bones, and hypoplastic right thumb. This mutation is located within the DNA binding domain at

the highly conserved region of TBX22. Our study has demonstrated for the first time that *TBX22* mutation may be associated with not only cleft palate with ankyloglossia but also cleft lip and palate, ankyloglossia, hypodontia, and upper limb anomalies.



ลิขสิทธิ์มหาวิทยาลัยเชียงใหม่
Copyright© by Chiang Mai University
All rights reserved