ชื่อเรื่องวิทยานิพนธ์ การวิเคราะห์การกลายพันธุ์ของยีนอีนาเมลลินในผู้ป่วยที่มีการสร้างเคลือบฟันไม่สมบูรณ์

ผู้เขียน นายเสถียร สุรวิศาลกุล

ปริญญา วิทยาศาสตรมหาบัณฑิต (ทันตแพทยศาสตร์)

อาจารย์ที่ปรึกษาวิทยานิพนธ์ ศ.ดร. อะนัฆ เอี่ยมอรุณ

บทคัดย่อ

การสร้างเคลือบฟันไม่สมบูรณ์ เป็นความผิดปกติทางพันธุกรรมที่มีมาแต่กำเนิดของกระบวนการสร้างเคลือบฟัน ซึ่งปรากฏความผิดปกติทั้งในชุดฟันน้ำนมและฟันแท้โดยไม่เกี่ยวข้องกับความผิดปกติของระบบอื่นๆ การสร้างเคลือบฟันไม่สมบูรณ์มีรูปแบบการถ่ายทอดทางพันธุกรรมที่หลากหลายขึ้นอยู่กับยีนที่ควบคุม การกลายพันธุ์ของยีนที่เกี่ยวข้องกับการสร้างเคลือบฟันไม่สมบูรณ์ที่แตกต่างกันส่งผลต่อฟีโนไทป์ที่แตกต่างกันของเคลือบฟัน ยีนอีนาเมลลินเป็นยีนที่มีความจำเพาะต่อฟัน เชื่อว่ายีนดังกล่าวมีบทบาทในการควบคุมการสร้างและการยื่นยาวของผลึกแร่ธาตุในการสร้างเคลือบฟัน การ กลายพันธุ์ของยีนอีนาเมลลินสัมพันธ์กับสาเหตุการเกิดภาวะพร่องของเคลือบฟันในผู้ป่วยที่มีการสร้างเคลือบฟันไม่สมบูรณ์ งานวิจัยนี้ มีวัตถุประสงค์เพื่อ ศึกษาความสัมพันธ์ระหว่างการกลายพันธุ์ของยีนอีนาเมลลินกับการสร้างเคลือบฟันไม่สมบูรณ์ ทำการวิเคราะห์การกลายพันธุ์โดย ครอบคลุมเบสส่วนที่จะ ถอดรหัสออกมาเป็นโปรตีนทั้งหมด ศึกษา ในผู้ป่วยที่มีการสร้างเคลือบฟันไม่สมบูรณ์จำนวน 6 คนและกลุ่มควบคุม จำนวน 100 คน ผลการวิเคราะห์ไม่พบการกลายพันธุ์ของยีนอีนาเมลลินในกลุ่มผู้ป่วยที่ทำการศึกษา จากผลการศึกษาพบเพียงสนิปส์ในผู้ป่วยเหล่านี้ซึ่งเป็นการกลายพันธุ์ที่ไม่ก่อให้เกิดโรค แต่เป็นการเปลี่ยนแปลงที่พบได้ในคนปกติที่อาจเพิ่มความเสี่ยงต่อการมีการสร้างเคลือบฟันไม่สมบูรณ์ได้ นอกจากนี้งานวิจัยนี้ยังได้รายงานความผิดปกติของฟันที่พบร่วมกับการสร้างเคลือบฟันไม่สมบูรณ์เช่น การมีฟันเกิน

ลิขสิทธิ์มหาวิทยาลัยเชียงใหม่
Copyright© by Chiang Mai University
All rights reserved

ฟันเชื่อมติดกัน เหงือกงอกเกินโดยทั่วไปในช่องปาก รอยโรคโปร่งรังสีที่สัมพันธ์กับการไม่ขึ้นของฟันในกลุ่มผู้ป่วยที่ทำการศึกษาครั้งนี้ด้วย

ลิขสิทธิ์มหาวิทยาลัยเชียงใหม่
Copyright© by Chiang Mai University
All rights reserved

Thesis Title Mutation Analysis of Enamelin Gene (*ENAM*) in Patients with Amelogenesis Imperfecta

Author Mr. Sathian Suravisankul

Degree Master of Science (Dentistry)

Thesis Advisor Prof. Dr. Anak Iamaroon

ABSTRACT

Amelogenesis imperfecta (AI) is a hereditary defect of abnormal enamel formation which affects both primary and permanent dentitions without other organ disorders. It can have different inheritance patterns depending on the gene that is altered. Mutation of different genes associated with AI show different phenotypes in enamel. *ENAM* is a tooth-specific gene which is thought to play a role in enamel crystallite growth regulation and elongation in amelogenesis. Mutations of *ENAM* are known to be the causes of hypoplastic AI. This research aimed to study the association between *ENAM* mutations and hypoplastic AI. Mutation analysis was performed covering all the coding regions of *ENAM* in six patients with hypoplastic AI and 100 Thai controls. The present study indicates that the AI in these studied families was not caused by *ENAM* mutations. These findings reveal the single nucleotide polymorphisms which are not pathogenic, but these variants may increase the risk of AI. Moreover, some dental anomalies associated with AI, such as supernumerary teeth, fusion, gingival overgrowth and pericoronal lesions associated with unerupted teeth, are also reported in this research.

ลิขสิทธิ์มหาวิทยาลัยเชียงใหม่
Copyright© by Chiang Mai University
All rights reserved