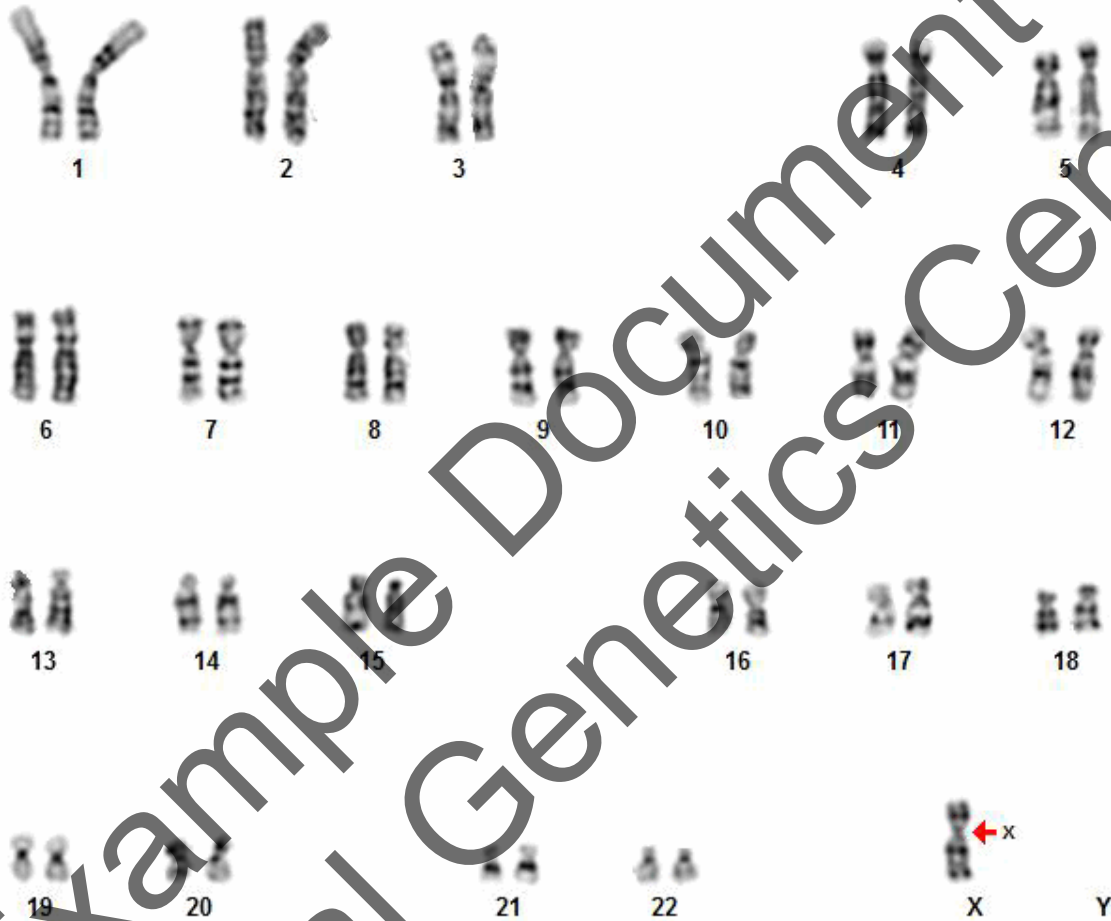


ชื่อ	น.ส.....	HN.
โรงพยาบาล	วันที่เก็บตัวอย่าง
แพทย์ผู้ส่งตรวจ	วันที่รับตัวอย่าง
วิธีการตรวจ	G-banding	ชนิดตัวอย่าง	CVS
ข้อบ่งชี้ในการตรวจ	-	หน่วยส่งตรวจ	ไม่มี



ผลการตรวจ: 45,X

คำอธิบาย: ตรวจพบโครโมโซม 45 โครโมโซม, เป็นเพศหญิง, พบโครโมโซม X เพียง 1 โครโมโซม เข้าได้กับผู้ที่เป็น Turner Syndrome

หมายเหตุ: Band level 350 band

ข้อจำกัดในการทดสอบ: ไม่สามารถตรวจสอบความผิดปกติขนาดเล็กชนิด submicroscopic rearrangement หรือ low-level mosaicism ได้

ผู้รับรองผล

(12 ตุลาคม 2558 12:44) วันที่ออกรายงาน : 12 ตุลาคม 2558 17:21

นพ.วิรัช ประพันธ์พจน์, พ.บ., ว.กุมารเวชศาสตร์

American Board of Medical Genetics (Clinical Cytogenetics)

Medical Genetics Center : Fo-QP-19/01 : 16-03-2015 : 02

เรียน อ.พญ.....ที่นับถือ

ตามที่ผลตรวจโครโมโซมจากชิ้นเนื้อรกของ บส.....(HN, Lab no.) พบโครโมโซม X ที่ปกติ จำนวน 1 โครโมโซมนั้น [45,X] ความผิดปกติของโครโมโซมในลักษณะดังกล่าว เข้าได้กับผู้ที่เป็น Turner syndrome (ประมาณ 50% ของ Turner syndrome จะเป็นแบบ 45,X ส่วนที่เหลือ จะมีความผิดปกติของโครโมโซม X ในรูปแบบอื่นๆ เช่น ring X, deletion Xp , XXX เป็นต้น)

ผู้ที่เป็น Turner syndrome จะพบความผิดปกติของร่างกายร่วมด้วยได้หลากหลาย และมีระดับความรุนแรงที่แตกต่างกันออกไป เช่น การเจริญเติบโตของร่างกายล่าช้า, ความบกพร่องของฮอร์โมน, การเข้าสู่วัยเจริญพันธุ์, พัฒนาการทางสมองล่าช้าในบางด้าน รวมทั้งภาวะแทรกซ้อนที่สำคัญด้านหัวใจ โดยเฉพาะการเกิด coarctation หรือ dissecting aorta จึงควรได้รับการดูแลจากแพทย์หลายสาขาร่วมกัน ผมได้แนบเอกสารที่เกี่ยวข้องกับเรื่องนี้มา [American Family Physician : Vol 76, No 3, Aug 1, 2007] เพื่อให้อาจารย์ใช้เป็นข้อมูล ในการให้การดูแลผู้ป่วยและให้คำปรึกษากับครอบครัว

เนื่องจากตัวอย่างในรายนี้เป็นชิ้นเนื้อรก ความผิดปกติที่เกิดขึ้น อาจไม่พบในทารกได้ (confined placental mosaicism : CPM) จึงควรแปลผลร่วมกับอาการทางคลินิกของทารกประกอบกัน

หากอาจารย์ต้องการข้อมูลเพิ่มเติมหรือการวินิจฉัยพิเศษทางพันธุกรรมอื่นๆเพิ่มเติม กรุณาติดต่อได้ที่ศูนย์พันธุศาสตร์การแพทย์ หมายเลขโทรศัพท์ 02-7920726, 086-8861203 ครับ

ขอแสดงความนับถือ

นพ.วีรยุทธ ประพันธ์พจน์,พ.บ.,ว.กุมารเวชศาสตร์
American Board of Medical Genetics (Clinical Cytogenetics)

12 ตุลาคม 2558

Turner Syndrome: Diagnosis and Management

THOMAS MORGAN, MD, *Washington University School of Medicine, St. Louis, Missouri*

Turner syndrome occurs in one out of every 2,500 to 3,000 live female births. The syndrome is characterized by the partial or complete absence of one X chromosome (45,X karyotype). Patients with Turner syndrome are at risk of congenital heart defects (e.g., coarctation of aorta, bicuspid aortic valve) and may have progressive aortic root dilatation or dissection. These patients also are at risk of congenital lymphedema, renal malformation, sensorineural hearing loss, osteoporosis, obesity, diabetes, and atherogenic lipid profile. Patients usually have normal intelligence but may have problems with nonverbal, social, and psychomotor skills. Physical manifestations may be subtle but can include misshapen ears, a webbed neck, a broad chest with widely spaced nipples, and cubitus valgus. A Turner syndrome diagnosis should be considered in girls with short stature or primary amenorrhea. Patients are treated for short stature in early childhood with growth hormone therapy, and supplemental estrogen is initiated by adolescence for pubertal development and prevention of osteoporosis. Almost all women with Turner syndrome are infertile, although some conceive with assisted reproduction. (*Am Fam Physician* 2007;76:405-10. Copyright © 2007 American Academy of Family Physicians.)

Turner syndrome is diagnosed in females with partial or complete absence of one X chromosome (45,X karyotype). Clinical manifestations vary and may be subtle, but they usually include short stature, a broad chest with widely spaced nipples, cubitus valgus, congenital lymphedema, and a lack of spontaneous pubertal development from ovarian sex hormone insufficiency.¹

Turner syndrome occurs in one out of 2,500 to 3,000 live female births²; however, many more 45,X conceptuses do not survive past the first trimester. Ninety-nine percent of conceptuses with a 45,X karyotype abort spontaneously. Turner syndrome causes 10 percent of all first-trimester miscarriages.³ Unlike with Down syndrome, maternal age does not increase the risk of Turner syndrome, and there are no clearly established risk factors. Recurrence in subsequent pregnancies is rare.⁴

Etiology

Turner syndrome is caused by a reduced complement of genes that are typically expressed from both X chromosomes in females. Normally one X chromosome is randomly inactivated during the first week of life (when there are fewer than 200 embryonic cells); therefore, it may seem paradoxical that having a single X chromosome would

cause clinical consequences. However, not all genes from the second chromosome are inactivated in Turner syndrome. Some genes escape X-inactivation via a process initiated by the X-inactivation-specific transcript (*XIST*) gene that is transcribed exclusively from the inactive genes. The loss of these noninactivated X genes causes the phenotypic manifestations characteristic of Turner syndrome, such as short stature.⁵

Clinical Presentation

The presentation of Turner syndrome varies throughout a patient's life. The diagnosis should be considered in a female fetus with hydrops, increased nuchal translucency, cystic hygroma, or lymphedema.⁶ At any age, Turner syndrome may be difficult to recognize clinically because the characteristic facial features can be subtle (*Figure 1*). Key clinical features of Turner syndrome are a lack of breast development or amenorrhea, with elevated follicle-stimulating hormone levels by 14 years of age; and infertility in women. Other characteristics of Turner syndrome include short stature, a webbed neck, a low posterior hairline, misshapen or rotated ears, a narrow palate with crowded teeth, a broad chest with widely spaced nipples, cubitus valgus, hyperconvex nails, multipigmented nevi, pubertal delay, and cardiac malformation.¹