

โรคทางพันธุกรรมในสัตว์ (Genetic Disorders in Animals)

สพ.ญ. ดร.สายใจ ชื่นสุข

ผู้เชี่ยวชาญด้านยีนและโรคทางพันธุกรรมสัตว์

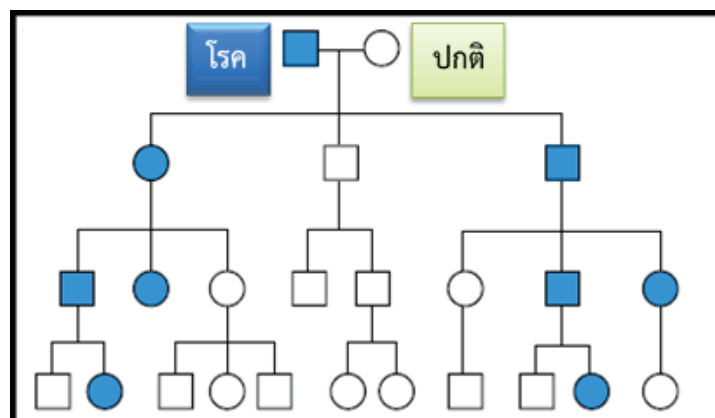
สำนักเทคโนโลยีชีวภาพการผลิตปศุสัตว์ กรมปศุสัตว์

โรคทางพันธุกรรม (Genetic Disorders) หมายถึง โรคที่เกิดขึ้นจากความผิดปกติในพันธุกรรมระดับยีน (Gene) และโครโมโซม (chromosome) ซึ่งยีนและโครโมโซมที่ผิดปกตินี้เป็นตัวกำหนดลักษณะทางพันธุกรรม และความผิดปกติที่เกิดขึ้นจะสามารถถ่ายทอดสืบต่อไปยังลูกหลานได้ซึ่งอาจก่อให้เกิดความผิดปกติตั้งแต่กำเนิดในปัจจุบันยังไม่มีวิธีการรักษาโรคเหล่านี้ให้หายขาดได้ หากพ่อหรือแม่มีลักษณะโครโมโซม หรือยีนที่ผิดปกติหรือเกิดการผ่าเหล่า (mutation) ขึ้นในระหว่างกระบวนการเกิดการปฏิสนธิก็อาจจะทำให้ลูกที่เกิดออกมามีลักษณะผิดปกติหรือเป็นพาหะของโรคทางพันธุกรรมได้ อย่างไรก็ตามโรคทางพันธุกรรมอาจเกิดขึ้นในช่วงอายุต่างๆของสัตว์นั้นๆเองโดยที่ไม่ได้รับการถ่ายทอดจากรุ่นบรรพบุรุษ เช่นโรคมะเร็งบางชนิดที่ทำให้เกิดการเปลี่ยนแปลงของยีนและส่งผลกระทบต่อสัตว์นั้นๆ เป็นต้น

โรคทางพันธุกรรมสามารถแบ่งออกเป็นหลายประเภทตามการเกิดโรคและลักษณะทางพันธุกรรมดังนี้

1. โรคที่เกิดจากความผิดปกติของยีน (Genetic Disorder) คือโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากการผ่าเหล่าของยีน โดยการผ่าเหล่านี้อาจเกิดขึ้นที่โครโมโซมเพียงแท่งเดียว หรือที่โครโมโซมหลายแท่งก็ได้ ความผิดปกติอาจเกิดจากการถ่ายทอดกันทางพันธุกรรมของยีน 2 ชนิด คือ ยีนเด่น (Dominant) และยีนด้อย (Recessive)

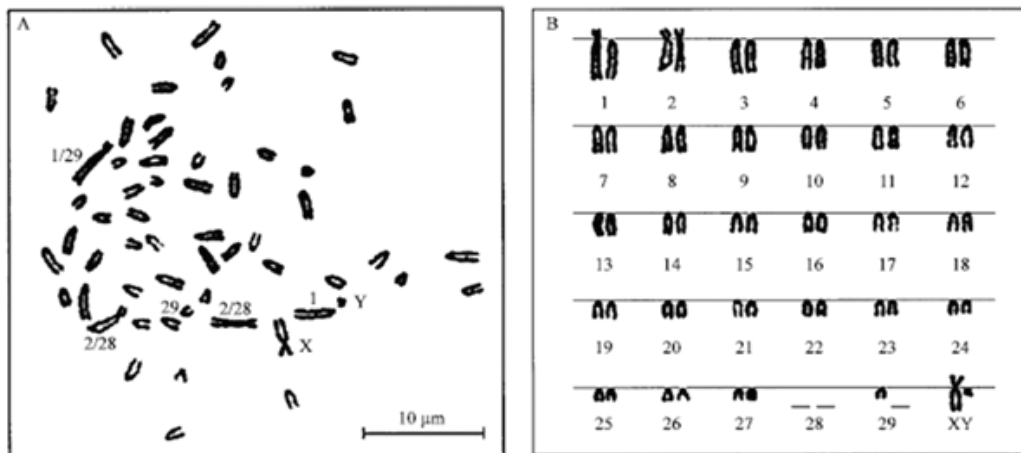
1.1 โรคที่เกิดจากยีนเด่น (Autosomal Dominant) เกิดจากการที่ลูกได้รับยีนเด่น (dominant gene) ที่ผิดปกติมาจากพ่อหรือแม่ ซึ่งการได้รับยีนเด่นที่มีพันธุกรรมผิดปกติเพียง 1 อัลลีลทำให้มีโอกาสที่จะเกิดโรคทางพันธุกรรมได้ถึง 50% ต่างโรคจากยีนด้อยที่ต้องมียีนด้อยทั้ง 2 อัลลีลจึงจะทำให้มีโอกาสเกิดโรคทางพันธุกรรมได้ โดยโรคที่เกิดจากยีนเด่นที่พบได้ในสัตว์ เช่น โรคถุงน้ำในไต (Polycystic Kidney Disease) ที่พบในแมวเปอร์เซีย เป็นต้น ทั้งนี้มีโอกาสที่จะเกิดโรคในทุกรุ่นและเพศ ที่ได้รับยีนผ่าเหล่านี้นะ





2. โรคที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซม (Chromosomal Abnormalities Disorder) มีสาเหตุเกิดจากลักษณะโครโมโซม หรือจำนวนของโครโมโซมผิดปกติ ซึ่งสามารถแบ่งความผิดปกติของโครโมโซมได้เป็น 2 แบบ ได้แก่

2.1 ความผิดปกติที่จำนวน (Numerical Abnormalities) หรือ Anueploidy เกิดจากการที่โครโมโซมมีจำนวนเกินหรือขาดไป โรคทางพันธุกรรมที่เกิดในกลุ่มนี้ เช่น โรค XYY trisomy ในโค และ โรค X monosomy เป็นต้น



แสดง โครโมโซมของวัวกระทิง (*Bos gaurus readei*, 2n = 58) เพศผู้ในระยะ Metaphase เมื่อย้อมด้วยสีจิมซ่า ที่มีความผิดปกติชนิด Robertsonian translocation (2n = 57)

2.2 ความผิดปกติของลักษณะโครโมโซม (Structural Abnormalities) เกิดจากลักษณะของโครโมโซมผิดเพี้ยนไปจากที่ควรจะเป็น เช่น ขาดหายไป หรือมีโครโมโซมซ้ำกัน อยู่ผิดตำแหน่ง ขาดออกจากกัน กลับหัว กลับหาง หรือมีลักษณะคล้ายแหวนหรือเป็นวงกลม โรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติเหล่านี้ได้แก่ โรคมนุษย์หมาป่า (Wolf-Hirschhorn Syndrome) หรือโรคจาคอบเซน (Jacobsen Syndrome)





3. โรคที่เกิดจากการกลายพันธุ์ของพันธุกรรม (Complex Disorders หรือ Multifactorial Inheritance)

เป็นโรคที่เกิดจากการกลายพันธุ์ของยีน โดยมีปัจจัยมาจากวิถีการใช้ชีวิต หรือสภาพแวดล้อมที่เปลี่ยนแปลงไป เช่น โรคเบาหวาน โรคอ้วน หรือโรคมะเร็ง เป็นต้น

การวินิจฉัยโรค

1. ประวัติสุขภาพสัตว์ พ่อแม่หรือญาติพี่น้อง
2. การตรวจพันธุกรรมทางห้องปฏิบัติการ โดยการเก็บเนื้อเยื่อ เลือดจากสัตว์ที่ต้องการตรวจ โดยสามารถตรวจได้ 3 วิธี คือ

2.1 การตรวจสารพันธุกรรม (Molecular Genetic Tests) เป็นการตรวจโดยนำยีน หรือดีเอ็นเอ (DNA) ช่วงสั้น ๆ มาตรวจเพื่อระบุลักษณะของยีนว่ามีการเปลี่ยนแปลงหรือมีการกลายพันธุ์ซึ่งนำไปสู่โรคทางพันธุกรรมหรือไม่ นอกจากนี้การค้นพบเครื่องหมายทางพันธุกรรม (Genetic or DNA markers) ที่สามารถเชื่อมโยงกับอัลลีลที่ก่อโรคและลำดับนิวคลีโอไทด์สามารถนำไปใช้ในการตรวจวินิจฉัยโรคก่อนที่จะมีอาการของโรคหรือเป็นพาหนะของโรค ซึ่งสามารถป้องกันการถ่ายทอดลักษณะดังกล่าวได้อย่างถูกต้อง วิธีทางชีวโมเลกุลที่นิยมใช้ในการวินิจฉัยโรคทางพันธุกรรม เช่น วิธี PCR, PCR-RFLP และ DNA sequencing เป็นต้น

2.2 การตรวจโครโมโซม (Chromosomal Genetic Tests) เป็นการตรวจวิเคราะห์โครโมโซม หาความเปลี่ยนแปลงในโครโมโซม ความยาว และจำนวนด้วยวิธี ย้อมสีจีเอ็มซ่า วิธี FISH เป็นต้น

2.3 การตรวจสารชีวเคมีในพันธุกรรม (Biochemical Genetic Tests) เป็นการตรวจนับและดูการทำงานของระดับโปรตีนภายในสารพันธุกรรม ซึ่งความผิดปกติเพียงเล็กน้อยก็ก่อให้เกิดโรคทางพันธุกรรมได้

โรคทางพันธุกรรมในโค

แม้ว่าโรคพันธุกรรมในสัตว์จะไม่ใช่ปัญหาหลักในการผลิตสัตว์ เนื่องจากสัตว์ที่ป่วยหรือมีปัญหาสุขภาพมักจะตายตั้งแต่อายุน้อยหรือถูกกำจัดทั้งทางธรรมชาติหรือเจ้าของสัตว์เอง ในกรณีโรคทางพันธุกรรมในโคที่แสดงลักษณะของโรคเด่นชัด เช่น โรคชนิด autosomal dominant disorder เช่น โรค Homozygous achondroplasia ซึ่งมีความผิดปกติของโครงสร้างร่างกาย ทำให้ลูกสัตว์ตายแรกคลอด โรคประเภทนี้ทำให้ทราบได้ว่ามียีนที่ผิดปกติในฝูง สัตว์อย่างไรก็ตามโรคทางพันธุกรรมในโคนั้นในปัจจุบันมักจะเกี่ยวเนื่องกับสายพันธุ์ เช่นโรค Weaver Syndrome ในโคพันธุ์ Brown Swiss เป็นต้น ขณะนี้มีการค้นพบว่ามีประมาณ 200 ยีนที่เกี่ยวข้องกับโรคทางพันธุกรรมในโค ทั้งนี้ผลกระทบสำคัญของการเกิดโรคทางพันธุกรรมในโคคือ ทำให้เกิดผลผลิตหรือมีคุณภาพต่ำ ลูกสัตว์ตายหรือไม่แข็งแรง ไม่สามารถสืบพันธุ์หรือให้ลูกหลาน เป็นต้น ทำให้เกษตรกรผู้เลี้ยงสัตว์สูญเสียรายได้และมีค่าใช้จ่ายสูง

ปัญหาหลักที่ส่งผลกระทบต่อการเลี้ยงโค คือการที่มียีนของโรคพันธุกรรมแอบแฝง เช่น โรค Complex Vertebral Malformation (CVM) syndrome ซึ่งเป็นโรคพันธุกรรมชนิด lethal autosomal recessive disorder ที่มีความผิดปกติของยีน SLC35A3 โดยสัตว์ที่เป็นพาหนะจะไม่แสดงอาการของโรค แต่สามารถถ่ายทอดไปสู่ลูกหลาน ถ้าลูกสัตว์ได้รับยีนด้อยนี้จากทั้งพ่อและแม่ก็จะแสดงอาการและตายแรกคลอด ในขณะเดียวกันแม่โคก็จะมีผลผลิตน้ำนมลดลง



ตัวอย่างโรคพันธุกรรมที่พบในโคเนื้อและโคนม

ระบบ	โคนม	โคเนื้อ
Skeleton	1. Chondrodysplasia 2. Complex Vertebral Malformation 3. Osteogenesis Imperfecta 4. Osteoporosis 5. Syndactylism	1. Osteopetrosis 2. Arachnomelia 3. Anthrogryposis Multiplex 4. Congenital Contracture Arachnodactyly 5. Syndactylism
Central nervous system	1. Weaver Syndrome 2. Spinal Dysmyelination 3. Spinal Muscular Atrophy	1. Idiopathic Epilepsy 2. Neuronal Ceroid Lipofuscinosis 3. Hydrocephalus 4. Spastic Paresis
Blood	1. BLAD 2. Hereditary Zinc Deficiency 3. Citrullinemia	NA
Skin	1. Epitheliogenesis Imperfecta 2. X-linked Anhydrotic Ectodermal Dysplasia	1. Hypotrichosis
Muscle Function	NA	1. Congenital Pseudomyotonia 2. Crooked Tail Syndrome
Ophthalmic	1. Anaphtlmos and Micripthalmos 2. Congenital Cataract 3. Opitic Nerve Colobomas	1. Anaphtlmos and Microphthalmos 2. Congenital Cataract 3. Opitic Nerve Colobomas



เอกสารอ้างอิง

Arunrat Chaveerach, Wanpen Kakampuy, Alongkoad Tanomtong and Wiwat Sangpakdee, 2007. New Robertsonian Translocation Chromosomes in Captive Thai Gaur (*Bos gaurus readei*). Pakistan Journal of Biological Sciences, 10: 2185-2191.

Cooper B. J., B. A. Valentine, S. Wilson, D. F. Patterson and P. W. Concannon. 1988. Canine Muscular Dystrophy: Confirmation of X-Linked Inheritance. Journal of Heredity. 79, Issue 6: 405-408.

Gholap P.N., D.S. Kale, and A.R. Sirothia. 2014. Genetic Diseases in Cattle - A Review. Res.J.Ani., Veterinary And Fishery Sci. Vol. 2(2): 24-33.

Izabela Szczerbal and Marek Switonski. 2016. Chromosome Abnormalities in Domestic Animals as Causes of Disorders of Sex Development or Impaired Fertility. Available source :<https://www.intechopen.com/books/insights-from-animal-reproduction/chromosome-abnormalities-in-domestic-animals-as-causes-of-disorders-of-sex-development-or-impaired-f>, August 24, 2020.