

Sex-reversal syndrome (SRS)

ฉัตร สันบุญญ

หมายถึง ความผิดปกติที่ผู้ป่วยมี gonadal และ phenotypic sex ตรงกันข้ามกัน ประกอบด้วย 46,XX และ 46,XY reversal syndrome ดังเช่น ผู้ป่วย 46,XY reversal syndrome จะมีลักษณะ external genitalia เป็น female มี Müllerian structures เป็นต้น ภาวะ SRS พบประมาณ 1:3,000-1:20,000 ของเด็กแรกเกิด มักเกิดจากความผิดปกติของ SRY gene ซึ่งเป็นตัวหลักของการพัฒนาของเพศ ทั้งการเกิด mutation, translocation หรือ deletion เช่น กรณีของ 46XX,male เกิดจากส่วนของ Y chromosome ที่มี SRY gene เป็นส่วนประกอบ translocate ไปที่ X chromosome หรือการเกิด SRY mutation ของ 46,XY sex-reversal ของผู้ป่วย Swyer syndrome นอกจากนี้อาจพบในยีนอื่นซึ่งอยู่ใน pathway ของการพัฒนา gonad (ตาราง) และรวมถึงความผิดปกติที่เกิดขึ้นของกลุ่ม ovotestis

Gene	Species	Mutation or Genetic Modification	XX Gonadal Sex Reversal	XY Gonadal Sex Reversal	XY Gonadal Dysgenesis or Agenesis
<i>DAX1</i>	Mouse ^a Human	Transgenic overexpression Knockout Duplication		• •	•
<i>DHH</i>	Human	Homozygous mutation			•
<i>DMRT1/DMRT2</i>	Human	Deletion of locus 9p			•
<i>FGF9</i>	Mouse	Knockout		•	
<i>FGFR2</i>	Mouse ^a	Knockout		•	
<i>FOXL2</i>	Goat Mouse	Homozygous deletion of local region Double knockout (with <i>WNT4</i>)	• •		
<i>GATA4/FOG2</i>	Mouse	Knockin/Knockout		•	
<i>IR/IGFR1/IRR</i>	Mouse	Triple knockout		•	
<i>LHX9</i>	Mouse	Knockout			•
<i>MAP3K1</i>	Human	Heterozygous mutation			•
<i>MAP3K4</i>	Mouse	Heterozygous mutation		•	
<i>M33</i> <i>CBX2</i>	Mouse Human	Knockout Heterozygous mutation		• •	
<i>POD1</i>	Mouse ^a	Knockout		•	
<i>RSPO1</i>	Mouse ^a Human	Knockout Homozygous mutation	• •		
<i>SF1</i>	Mouse Human	Knockout Heterozygous mutation			• •
<i>SOX3</i>	Mouse Human	Transgenic overexpression Chromosomal rearrangements	• •		
<i>SOX9</i>	Mouse Human	Knockout Transgenic overexpression Heterozygous mutation Duplication	• •	• •	
<i>SOX10</i>	Mouse Human	Transgenic overexpression Duplication (<i>SOX10</i> implicated)	• •		
<i>SRY</i>	Mouse Human	Transgenic overexpression Deletion Y to X chromosome translocation Hemizygous mutation	• •	•	•
<i>WNT4</i>	Mouse Human	Double knockout (with <i>FOXL2</i>) Duplication	•		•
<i>WT1</i>	Mouse Human	Targeted homozygous mutation Heterozygous mutation			• •

เอกสารอ้างอิง

1. Sarafoglou K, Ostrer H. Familial sex reversal syndrome. J Clin Endocrinol Metab 2000; 85: 483-493.
2. Quinn A, Koopman P. The molecular genetics of sex determination and sex reversal in mammals. Semin Repro Med 2012; 30: 351-363.