

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
DAX1	Mouse ^a Human	Transgenic overexpression Knockout Duplication		• •	•
DHH	Human	Homozygous mutation			•
DMRT1/DMRT2	Human	Deletion of locus 9p			•
FGF9	Mouse	Knockout		•	
FGFR2	Mouse ^a	Knockout		•	
FOXL2	Goat Mouse	Homozygous deletion of local region Double knockout (with WNT4)	• •		
GATA4/FOG2	Mouse	Knockin/Knockout		•	
IR/IGFR1/IRR	Mouse	Triple knockout		•	
LHX9	Mouse	Knockout			•
MAP3K1	Human	Heterozygous mutation			•
MAP3K4	Mouse	Heterozygous mutation		•	
M33 CBX2	Mouse Human	Knockout Heterozygous mutation		• •	
POD1	Mouse ^a	Knockout		•	
RSPO1	Mouse ^a Human	Knockout Homozygous mutation	• •		
SF1	Mouse Human	Knockout Heterozygous mutation			• •
SOX3	Mouse Human	Transgenic overexpression Chromosomal rearrangements	• •		
SOX9	Mouse Human	Knockout Transgenic overexpression Heterozygous mutation Duplication	• •	• •	
SOX10	Mouse Human	Transgenic overexpression Duplication (SOX10 implicated)	• •		
SRY	Mouse Human	Transgenic overexpression Deletion Y to X chromosome translocation Hemizygous mutation	• •	•	•
WNT4	Mouse Human	Double knockout (with FOXL2) Duplication	•		•
WT1	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.