บทคัดย่อ

173390

ฮีโมโกลบินอีเป็นฮีโมโกบินผิดปกติที่พบมากที่สุดในเอเชียตะวันออกเฉียงใต้และในประเทศไทย ฮีโมโกลบินอีเกิดจากความผิดปกติทางพันธุกรรมที่เกิดจากการกลายพันธุ์ของสายเบต้าโกลบิน ซึ่งเกิดจากการถูกแทนที่นิวคลิโอไทด์เบสจาก GAG->AAGG; Hb E ($\beta^{26Glu->lys}$). จะมีอาการทางคลินิกเมื่อเป็น homozygous (β^{E}/β^{E}) หรือ compound heterozygous state with β–thalassemia (β^{E}/β-thal) วิธีมาตรฐานสำหรับตรวจกรอง Hb E คือ Dichlorophenolindolphenol (DCIP) precipitation test ซึ่งให้ผลบวกปลอมกับ Hb H และวิธี Hb electrophoresis เป็นวิธีตรวจยืนยันแต่เป็นวิธีที่ไม่สามารถแยกฮีโมโกลบินชนิดอื่นได้ เช่น Hb A2 และ Hb C เนื่องจากเคลื่อนที่พร้อมกัน วัตถุประสงค์ในการศึกษาเพื่อพัฒนาเทคนิคการวิเคราะห์ดีเอ็นเอในการตรวจหา Hb E ด้วย polymerase chain reaction with restriction enzyme (PCR-RE) ออกแบบ primers สำหรับทำ PCR ด้วย Primer Premier software version 5.0 และใช้เอ็นไซม์ *MnlI* ในการวิเคราะห์ดีเอ็นเอผลิตภัณฑ์จากดีเอ็นเอตัวอย่าง 300 รายเทียบกับเทคนิค Hb electrophoresis technique จากการศึกษาพบว่า PCR-RE มีความไวและความจำเพาะในการตรวจหา Hb E เท่ากับ Hb electrophoresis technique ดังนั้นวิธี PCR-RE สามารถใช้ตรวจยืนยัน Hb E ได้

งานวิจัยนี้ได้รับการสนับสนุนทุนจากโครงการวิจัยจากงบประมาณเงินรายได้ คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ ประจำปี 2548

Abstract

173390

Hemoglobin E is the most common abnormal hemoglobin in Southeast Asia and Thailand. It is inherited disorder mainly caused by mutation in the gene of the β-globin chain, nucleotides base substitution GAG->AAG; HbE ($\beta^{26Glu->lys}$). Clinically HbE can be major hematological problem in homozygous (β^{E}/β^{E}) or in compound heterozygous state with β–thalassemia (β^{E}/β-thal). The standard method for HbE screening test is Dichlorophenolindolphenol (DCIP) precipitation test but Hb H have false positvely, the conformatory test is Hb electrophoresis that can not separate because of it comigrates with other hemoglobin such as Hb A_2 and Hb C. The purpose of this study is to development the DNA analysis technique for Hb E detection by using polymerase chain reaction with restriction enzyme (PCR-RE). The specific primers, designed by Primer Premier software version 5.0, were used for amplification DNA fragment and *MnlI* restriction analysis of the polymerase chain products obtained from 300 samples of genomic DNA from whole blood compared to Hb electrophoresis technique In this study found that PCR-RE more specificty and sensitivity as Hb electrophoresis technique. Thus, this method are useful in routine confirmatory test for Hb E.

This project was supported by Faculty of Associated Medical Sciences, Chiang Mai University