T 162100

Xmnl-Gy polymorphism (site) ส้มพันธ์กับการแสดงออกของ Gy-globin gene และการ สร้าง Hb F & F cell ในประเทศไทยยังไม่เป็นที่ทราบแน่ชัดเกี่ยวกับความชุกของ polymorphism ชนิดนี้ ดังนั้น การศึกษาในครั้งนี้มีวัตถุประสงค์ เพื่อศึกษาหาความชุกของ Xmnl-Gy site ทั้งชนิด Xmnl-Gy; - โดยทำการศึกษาในกลุ่มตัวอย่างที่เก็บแบบสุ่มจำนวน 162 คน จากผู้ป่วยที่รับการตรวจเลือดที่ห้องปฏิบัติการผู้ป่วยนอก (OPD 11) โรงพยาบาลมหาราชนคร เชียงใหม่ โดยใช้เทคนิค PCR ตามด้วย restriction enzyme Xmnl digestion จากการศึกษาพบผู้ ที่เป็น Xmnl-Gy site (-/-) จำนวน 118 คน (72.8%), Xmnl-Gy site (+/-) จำนวน 40 คน (24.7%), Xmnl —Gy (+/+) จำนวน 4 คน (2.5%) การศึกษานี้แสดงให้เห็นว่าอุบัติการณ์ของ Xmnl-Gy site มี น้อยในคนไทยและการน่าจะมีส่วนน้อยในการทำให้อาการผู้ป่วยเบต้าธาลัสซีเมียในคนกลุ่มนี้รุน แรงน้อยลง

ABSTRACT

TE 162100

 $Xmnl^{-G}\gamma$ polymorphism (site) has been found to be associated with $^{G}\gamma$ -globin gene expression and, consequently, Hb F & F cell productions. So far, the incidence of this polymorphism has not yet been explored in Thailand. The objective of this study was to determine the incidence of this particular polymorphism, $Xmnl^{-G}\gamma$; + and $Xmnl^{-G}\gamma$; -, in Thai individuals. The 162 EDTA blood at the Out-patient Laboratory (OPD 11), Maharaj Nakron Chiang Mai Hospital were randomly selected for analysis, which included PCR, restriction enzyme Xmnl digestion. It was found that 118 (72.8%) of the patiens were homozygotes for the absence of $Xmnl^{-G}\gamma$ site (-/-), while 40 (24.7%) were heterozygotes for $Xmnl^{-G}\gamma$ site (+/-) and only 4 (2.5%) were homozygotes for the present of $Xmnl^{-G}\gamma$ (+/+) site. This study demonstrated low incidence of $Xmnl^{-G}\gamma$ site in Thailand and might have minimal ameoliorating effect on the clinical severity of β -hemoglobinopathies in this region.