

เบต้าธาลัสซีเมียเป็นโรคโลหิตจางทางพันธุกรรมที่เป็นปัญหาสาธารณสุขที่สำคัญของประเทศไทย รายงานจากทั่วโลกพบแบบของการกลายพันธุ์ของยีนเก็บบ 200 แบบ แต่จากรายงานการศึกษา ก่อนหน้าในประเทศไทยพบว่าส่วนใหญ่มากกว่า 90% ของการกลายพันธุ์ที่พบในประชากรจำกัดอยู่ เพียง 4-5 ชนิดเท่านั้น การศึกษาครั้งนี้ต้องการพัฒนาวิธีการตรวจหาการกลายพันธุ์ของเบต้าโกลบิน ยีนโดยเทคนิค denaturing high performance liquid chromatography (DHPLC) ผลการศึกษาจาก 132 ดีเอ็นเอตัวอย่างที่ทราบแบบของการกลายพันธุ์โดยวิธีการหาลำดับเบสซึ่งจำแนกได้เป็น 9 แบบ ของการกลายพันธุ์ของเบต้าโกลบินยีน คือที่ตำแหน่ง 1) codon 41/42, 2) codon 17, 3) -28, 4) codon 71/72, 5) IVS1 nt 1, 6) -31, 7) codon 19, 8) codon 35, และ 9) IVS1 nt 5 พบว่าวิธี DHPLC สามารถให้รูปแบบของ chromatogram ที่เป็นแบบเฉพาะสามารถระบุการกลายพันธุ์ตรงกับ การหาลำดับเบสของยีนได้ทั้ง 9 ชนิด อย่างไรก็ตามข้อจำกัดในการนำวิธี DHPLC มาใช้เพื่อตรวจแบบ ของการกลายพันธุ์คือจำเป็นต้องมีการปรับสภาวะการทดสอบเพื่อให้เหมาะสมที่สุดในแต่ละแบบของ การกลายพันธุ์ ทำให้มีความไม่แน่นอนของผลการทดลองหากการนำมาใช้เพื่อตรวจการกลายพันธุ์ ชนิดที่ไม่มีการรายงานมาก่อน

Beta-thalassemia is a genetic anemia which is still a major public health problem. More than 200 types of mutation have been reported worldwide but previous study indicated that more than 90% of the mutation were restricted around 4-5 common mutations. In this study, we would like to develop a method for detection of beta-thalassemia mutation using denaturing high performance liquid chromatography (DHPLC). From 132 DNA samples that mutation has been established using standard DNA sequencing method, nine types of beta-globin gene mutations have confirmed: 1) codon 41/42, 2) codon 17, 3) -28, 4) codon 71/72, 5) IVS I nt 1, 6) -31, 7) codon 19, 8) codon 35, and 9) IVS I nt 5. The result showed that DHPLC method can produce a specific pattern of chromatogram for each mutation. However, each mutation required that the condition in DHPLC have to be previously set up before the run can be faithfully performed. Therefore, there is still an uncertainty in case of the detection of the new type of mutation.