221004

เบต้าธาลัสซีเมียเป็นโรคโลหิตจางทางพันธุกรรมที่เป็นปัญหาสาธารณสุขที่สำคัญของประเทศไทย จากทั่วโลกพบแบบของการกลายพันธุ์ของยีนเกือบ 200 แบบ แต่จากรายงานการศึกษาก่อนหน้าในประเทศไทยพบว่าส่วนใหญ่มากกว่า 90% ของการกลายพันธุ์ที่พบในประชากรจำกัดอยู่เพียง 4-5 ชนิดเท่านั้น การศึกษาครั้งนี้เพื่อจะศึกษารูปแบบการกลายพันธุ์ของยีนที่ทำให้เกิดโรคเบต้าธาลัสซีเมียที่พบในเขตภาคเหนือตอนล่างด้วยวิธีการหาลำดับนิวคลีโอไทด์จากผู้ที่เข้ารับการคัดกรองหาคู่เสี่ยงของเบต้าธาลัสซีเมียชนิดร้ายแรงที่หน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร และโรงพยาบาลเครือข่ายควบคุมโรคธาลัสซีเมียในเขตภาคเหนือตอนล่างที่มีผลตรวจระดับ hemoglobin A2 ด้วยวิธี microcolumn chromatography ซึ่งบ่งชี้ถึงการเป็นพาหะเบต้าธาลัสซีเมียอยู่ก่อนแล้ว จำนวน 100 ตัวอย่าง พบว่าเป็นการกลายพันธุ์แบบที่พบมากที่สุดคือ codon 41/42 (TTCTTT→TT) ร้อยละ 43 อันดับ 2 พบที่ codon 17 (AAG→TAG) ร้อยละ 21 และอันดับ 3 พบที่ส่วน promoter ของยีน (-28 และ -31) ร้อยละ 19 โดยรูปแบบการกลายพันธุ์ที่พบ 2 อันดับแรกคล้ายคลึงกับที่พบในภาคเหนือตอนบนมากกว่าส่วนอื่นๆ ของประเทศไทย

221004

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. The purpose of this study is to find the spectrum of beta-thalassemia mutation in Lower Northern Thailand using DNA sequencing method from screening and identification of couple at risk of beta-thalassemia major. The work has been done at Thalassemia Research Unit, Naresuan University Hospital and allied hospital. All selected subjects had HbA2 screening using microcolumn chromatography indicated the thalassemia carrier stages. From 100 specimens, the most three common mutations were presented at codon 41/42 (TTCTTT→TT), codon 17 (AAG→TAG), and at the promoter (-28 and -31) at 43, 21, and 19 percent respectively. The most two common mutations were more similar to the upper Northern Thailand than the rest of the country.