

เทพฤทธิ์ สงวนไทรพานิชกุล : การตรวจหาการกลายพันธุ์บริเวณอินเตอร์เซกเมนต์ของยีน *SCN5A* ในผู้ป่วยโรคหัวใจที่มีลักษณะของกลุ่มอาการbrugada ด้วยเทคนิคเอสเอสซีพี. (DETECTION OF INTERSEGMENT REGIONS IN *SCN5A* GENE MUTATION IN SUDDEN UNEXPLAINED DEATH SYNDROME PATIENTS WITH BRUGADA SYNDROME BY SINGLE STRAND CONFORMATION POLYMORPHISM (SSCP) TECHNIQUE)

อ. ที่ปรึกษา : ผศ.นพ. นายแพทย์สมเกียรติ แสงวัฒนาโรจน์, 68 หน้า. ISBN 974-14-2182-6.

ผู้ป่วยที่รอดชีวิตจากโรคหัวใจตาย หรือ Sudden Unexplained Death Syndrome (SUDS) ส่วนใหญ่มีลักษณะคลื่นไฟฟ้าหัวใจเหมือนกับ Brugada syndrome คือ พบ right bundle branch block (RBBB) และ ST segment elevation ใน right chest leads

Brugada syndrome เป็นโรคทางพันธุกรรม ถ่ายทอดแบบ autosomal dominant (โดยใช้ลักษณะการตายเฉียบพลันโดยไม่ทราบสาเหตุในครอบครัว และคลื่นไฟฟ้าหัวใจเป็นพีโนไทป์) ยีนที่เป็นสาเหตุของ Brugada syndrome คาดว่าจะเป็นยีนที่สร้าง ion channel protein ต่าง ๆ ซึ่งประมาณ 15-30% ของผู้ป่วย Brugada syndrome มีสาเหตุมาจากการกลายพันธุ์ของยีน *SCN5A* และมีหลายรายงานได้รายงานการกลายพันธุ์ซึ่งพบในบริเวณอินเตอร์เซกเมนต์ของยีน *SCN5A* มากกว่าบริเวณอื่น ๆ ดังนั้น จึงคาดว่าโรคหัวใจตายน่าจะมีสาเหตุมาจากการกลายพันธุ์ในบริเวณอินเตอร์เซกเมนต์ของยีน *SCN5A* ด้วย วัตถุประสงค์ของการวิจัยครั้งนี้เพื่อตรวจหาการกลายพันธุ์ในบริเวณอินเตอร์เซกเมนต์ของยีน *SCN5A* ในผู้ป่วยที่รอดชีวิตจากโรคหัวใจตายทั้งหมด 10 ราย โดยใช้วิธี Single Strand Conformation Polymorphism (SSCP) ตรวจหาใน Exon ที่ 1, 2, 3, 8, 11, 12, 13, 17, 18, 19, 26 และ 28 ผลปรากฏว่า ไม่พบการกลายพันธุ์ในยีน *SCN5A* ในบริเวณดังกล่าว พบเพียงแต่ polymorphism ใน exon ที่ 28 ช่วงที่ 3 ซึ่งวิธี Single Strand Conformation Polymorphism (SSCP) สามารถบ่งบอกรูปแบบของ ความแตกต่างของแถบดีเอ็นเอได้เป็น 3 แบบ ซึ่งแต่ละแบบมีการเปลี่ยนแปลงลำดับเบสที่แตกต่างกัน คือ TT, TC และ CC ดังนั้น วิธี Single Strand Conformation Polymorphism (SSCP) อาจจะสามารถนำมาใช้ในการตรวจกรองหาการกลายพันธุ์ในยีนอื่น ๆ ที่คาดว่าน่าจะเป็นสาเหตุของการเกิดโรคหัวใจตายได้ในการศึกษาต่อไป

4774732730 : MAJOR MEDICAL SCIENCE

KEY WORD: INTERSEGMENT/ RIGHT BUNDLE BRANCH BLOCK/ ST-SEGMENT ELEVATION/ BRUGADA SYNDROME/ SUDDEN UNEXPLAINED DEATH SYNDROME

THEPPARIT SANGUANWAIPANICHKUL : DETECTION OF INTERSEGMENT REGIONS IN *SCN5A* GENE MUTATION IN SUDDEN UNEXPLAINED DEATH SYNDROME PATIENTS WITH BRUGADA SYNDROME BY SINGLE STRAND CONFORMATION POLYMORPHISM (SSCP) TECHNIQUE. THESIS ADVISOR : ASSIST.PROF. SOMKIAT SANGWATANAROJ, 68 pages. ISBN 974-14-2182-6.

Sudden Unexplained Death Syndrome (SUDS) or Lai-Tai share the same ECG pattern as Brugada syndrome : right bundle branch block (RBBB) and ST segment elevation in right chest leads. Brugada syndrome is a genetic disorder with autosomal dominant inheritance (using sudden unexplained death in family members and the ECG pattern as phenotype) and 15-30% of Brugada syndrome associate with sodium channels : *SCN5A*. To determine whether SUDS survivors caused *SCN5A* mutation in intersegments region. The objective of study is to detect the intersegments region in *SCN5A* gene mutation in 10 Sudden Unexplained Death Syndrome survivors by Single Strand Conformation Polymorphism (SSCP) technique in exon 1, 2, 3, 8, 11, 12, 13, 17, 18, 19, 26 and 28. We did not find any mutation in *SCN5A* but find a polymorphism in section 3 of exon 28. The Single Strand Conformation Polymorphism (SSCP) technique can separate 3 DNA bands of different polymorphism : TT, TC and CC. Therefore Single Strand Conformation Polymorphism (SSCP) technique may be used to detect mutation in other candidate genes of Sudden Unexplained Death Syndrome (SUDS) in the further study.