

169066

รัชชวัญ อินทปิ่นดี : ความสัมพันธ์ระหว่างอายุมารดาและโพลิมอร์ฟิซึมในยีน 5,10-เมทิลีนเตตราไฮโดรโฟเลตรีดักเตสของมารดาเป็นปัจจัยเสี่ยงของไตรโซมี 21 (MATERNAL AGE AND A POLYMORPHISM IN A MATERNAL 5,10-METHYLENE TETRAHYDROFOLATE REDUCTASE GENE AS RISK FACTORS OF TRISOMY 21) อาจารย์ที่ปรึกษา:รองศาสตราจารย์นายแพทย์ วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์

วัตถุประสงค์ เพื่อศึกษาหาความสัมพันธ์ระหว่างโพลิมอร์ฟิซึมของยีน *Methylene tetrahydrofolate reductase (MTHFR)* ในมารดากับโอกาสที่มารดาจะมีบุตรเป็นกลุ่มอาการดาวน์แบบไตรโซมี 21

รูปแบบการศึกษา การวิจัยเชิงวิเคราะห์แบบ match case-control study

ประชากรที่ศึกษา สตรีที่มีบุตรเป็นกลุ่มอาการดาวน์แบบไตรโซมี 21 ที่มารับการรักษาที่โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์และที่โรงพยาบาลราชานุกูล

วิธีการศึกษา ทำการศึกษาในมารดาที่มีบุตรเป็นกลุ่มอาการดาวน์แบบไตรโซมี 21 ที่มารับการรักษาที่โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์และโรงพยาบาลราชานุกูล (case) และกลุ่มมารดาที่มาฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์และคลอดบุตรที่ปกติ (control) โดยทำการเจาะเลือดแล้ววิเคราะห์หาโพลิมอร์ฟิซึมของยีน *MTHFR* นำมาวิเคราะห์หาความสัมพันธ์กับโอกาสเกิดบุตรที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์แบบไตรโซมี 21

ผลการศึกษาพบว่า ประชากรตัวอย่างที่นำมาศึกษานั้น กลุ่มมารดาที่มีบุตรเป็นกลุ่มอาการดาวน์แบบไตรโซมี 21 ที่มารับการรักษาที่โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์และที่โรงพยาบาลราชานุกูลจำนวน 109 คน และกลุ่มมารดาที่มาฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์และคลอดบุตรที่ปกติจำนวน 186 คน พบว่าอายุเฉลี่ยของมารดาที่มีบุตรเป็นกลุ่มอาการดาวน์เท่ากับ 33.9 ± 5.81 ปี และกลุ่มมารดาที่มีบุตรปกติมีอายุเฉลี่ยเท่ากับ 32.4 ± 5.12 ปี เมื่อทำการวิเคราะห์หาโพลิมอร์ฟิซึมของยีน โดยวิธี Polymerase chain reaction (PCR) พบว่าความถี่ของอัลลีล *MTHFR* 677T เป็น 0.15 และความถี่ของอัลลีล *MTHFR* 1298 C เท่ากับ 0.28 ซึ่งใกล้เคียงกับที่เคยมีการวิจัยในประชากรไทย เมื่อนำความถี่ของการกลายพันธุ์ของยีน *MTHFR* ที่ตำแหน่ง 677 จาก C เป็น T และที่ตำแหน่ง 1298 จาก A เป็น T เปรียบเทียบในประชากรทั้งสองกลุ่มพบว่าไม่มีความแตกต่างกัน

สรุป โพลิมอร์ฟิซึม *MTHFR* 677T และ 1298C ในสตรีไทยไม่มีความสัมพันธ์กับการมีบุตรเป็นกลุ่มอาการดาวน์

169066

#4774734030 : MAJOR PEDIATRICS

KEY WORD: DOWN SYNDROME, *MTHFR* GENE, POLYMORPHISM

MISS TACHAKWAN INTAPUNTEE: MATERNAL AGE AND A POLYMORPHISM
IN A MATERNAL 5,10-METHYLENE TETRAHYDROFOLATE REDUCTASE GENE
AS RISK FACTORS OF TRISOMY 21. THESIS ADVISOR : ASSOC PROF.

VORASUK CHOTLERKUK, 34pp. ISBN 974-17-6849-4

Objective: to study an association between *MTHFR* 677C → T, 1298A → C, polymorphisms and the risks of Thai women having children with Trisomy 21

Subjects: women who have children with Down syndrome coming to King Chulalongkorn Memorial Hospital and Rachanukul Hospital.

Method : The subjects in this study consist of 2 groups: 1) controls are women attended antenatal care clinic at King Chulalongkorn Memorial Hospital and had healthy child, 2) Case mothers are women who have children with Trisomy 21 coming to Rachanukul hospital and King Chulalongkorn Memorial Hospital, Bangkok. Polymorphisms in *MTHFR* gene were analyzed by PCR-RFLP. The categorical data were analyzed for statistical significance ($p < 0.05$) by Chi square.

Result : We analyzed 109 case mothers and 186 control mothers for the polymorphisms. There were no significant difference between groups in term of mean age at conception. Our data show that *MTHFR*677T and *MTHFR*1298C allele frequencies in Thai are 0.15 and 0.28, respectively, similar to those previously reported. The results found no statistic difference in the allele and genotype frequencies of *MTHFR* 677C → T and *MTHFR* 1298A → C between Thai mothers of Down syndrome and controls.

Conclusion : no association between polymorphisms of *MTHFR* gene and Trisomy 21.