229264

บทคัดย่อ

รหัสโครงการ : TRG5080002

ชื่อโครงการ : การศึกษาความผิดปกติในระดับโมเลกุลของฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบในภาคใต้ของประเทศไทย

คณะผู้วิจัย : วรรณรัตน์ แซ่ชั่น (ดร.)[1], สุทัศน์ ฟู่เจริญ (ศ.นพ.)[2], จำนงค์ นพรัตน์ (ผศ .ดร.)[1], และ ชวดี นพรัตน์[1](ปร.ม)

1 : คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์, 2 : สถาบันวิจัยและพัฒนาวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยี มหาวิทยาลัยมหิดล วิทยาเขตศาลายา

E-mail Address : svannarat2002@yahoo.com

ระยะเวลาโครงการ : 2 ปี (2 กรกฎาคม 2550 – 1 กรกฎาคม 2552)

ฮีโมโกลบินผิดปกติเป็นภาวะทางพันธุกรรมที่พบได้บ่อยในประเทศไทยและอีกหลายประเทศในเอเชีย ยุโรป และแอฟริกา เกิดขึ้นเนื่องจากยีนที่ควบคุมการสังเคราะห์สายโกลบินเปปไทด์ผิดปกติไปมีผลทำให้มีความผิดปกติในแง่คุณภาพของฮีโมโกลบิน มีรายงานชนิดของฮีโมโกลบินผิดปกติในประเทศไทยแล้วมากกว่า 14 ชนิด ปัจจุบันวิธีการที่ใช้ในการศึกษาหาชนิดของฮีโมโกลบินผิดปกตินั้นได้ใช้เครื่องตรวจวัดชนิดและปริมาณฮีโมโกลบินอัตโนมัติใช้ความดันสูง ซึ่งยังมีฮีโมโกลบินผิดปกติอีกหลายชนิดที่ไม่สามารถแยกออกจากกันได้ด้วยวิธีนี้ และปัจจุบันยังไม่มีการศึกษาถึงความสัมพันธ์ของฮีโมโกลบินผิดปกติชนิดต่างๆกับความรุนแรงของโรค เพื่อช่วยให้ทราบถึงความรุนแรงของฮีโมโกลบินผิดปกติแต่ละชนิดที่พบต่อประชากรในภาคใต้ วัตถุประสงค์ของการศึกษาจึงเน้นพัฒนาวิธีการตรวจหาความผิดปกติของฮีโมโกลบินผิดปกติด้วยการตรวจวิเคราะห์ถึงระดับดีเอ็นเอ เพื่อที่จะทำให้ทราบถึงอุบัติการณ์ ชนิดและความรุนแรงของฮีโมโกลบินผิดปกติแต่ละชนิด และจะมีประโยชน์อย่างยิ่งต่อการป้องกัน ควบคุมและตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ที่ก่อให้เกิดโรคฮีโมโกลบินผิดปกติร่วมกับโรคธาลัสซีเมียที่อาจก่อให้เกิดความรุนแรงของโรคได้ การศึกษาครั้งนี้ได้ทำการเก็บตัวอย่างเลือดของผู้ป่วยที่มีภาวะฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบไม่บ่อยจำนวน 58 ราย นำตัวอย่างเลือดของผู้ป่วยที่มีภาวะฮีโมโกลบินผิดปกติทั้งหมดมาสกัดดีเอ็นเอ เพิ่มปริมาณยีนเบต้าหรือแอลฟ่าโกลบินโดยการทำพีซีอาร์ และตรวจหาความผิดปกติในระดับโมเลกุลของฮีโมโกลบินผิดปกติด้วยการตรวจหาลำดับเบสของตัวอย่างดีเอ็นเอ และวิธีรีเวอร์ส ดอท บลอท ไฮบริไดเซชั่น ผลจากการศึกษาสามารถตรวจพบความผิดปกติในระดับโมเลกุลของฮีโมโกลบินชนิดซี (Hb C) 28 ราย ฮีโมโกลบินชนิด D Panjab 12 ราย ฮีโมโกลบินชนิดตาก (Hb Tak) 7 ราย ฮีโมโกลบินชนิด G-Makassar 4 ราย ฮีโมโกลบินชนิด Lepore-Hollandia 2 ราย ฮีโมโกลบินชนิด Q-Thailand 2 ราย ฮีโมโกลบินชนิด O-Indonesia 2 ราย และฮีโมโกลบินชนิด Hope 1 ราย นอกจากนี้การศึกษาครั้งนี้ยังได้นำไปสู่การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดให้กับคู่สามี-ภรรยาที่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคเบต้าธาลัสซีเมียร่วมกับฮีโมโกลบินชนิดซี 2 ราย ผลการตรวจพบว่าทารกทั้ง 2 รายให้ผลปกติ และตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดให้กับคู่สามี-ภรรยาที่เสี่ยงต่อการมีบุตรมียีนฮีโมโกลบินชนิด G-Makassar ร่วมกับฮีโมโกลบินชนิดอี 1 ราย ผลการตรวจพบว่าทารกเป็นพาหะฮีโมโกลบินชนิด G-Makassar

229264

Project Code : TRG5080002

Project Title : Molecular analysis of abnormal hemoglobin in southern Thailand

Investigator : Vannarat Saechan (Ph.D)[1], Suthat Fucharoen (Prof.)[2], Chamnong Nopparatana (Assist. Prof.)[1], Chawadee Nopparatana (MSc.)[1]

1 : Faculty of Medicine, Prince of Songkla University

2 : Thalassemia Research Center and Institute of Molecular Biology and Genetics, Mahidol University

E-mail Address : svannarat2002@yahoo.com, vannarat.s@psu.ac.th

Project Period : 2 years (2 July 2007 – 1 July 2009)

Hemoglobinopathy (abnormal hemoglobin or hemoglobin variant) is an inherited disorder that results in abnormal structure of globin chains of the hemoglobin (Hb) molecule. Many abnormal Hbs have been characterized worldwide, including more than 14 variants in Thailand. The Bio-Rad Variant II HPLC system is used for investigating hemoglobin variants at Songklanagarind Hospital. This system has been shown to be a sensitive, specific and reproducible method, but some Hb variants such as Hb Tak and HbD-Punjab cannot, as yet, be clearly separated by this method. The aim of this study was to investigate the prevalence of hemoglobinopathy in southern Thailand using molecular analysis. A total of 58 abnormal Hbs were obtained from blood samples undergoing routine hemoglobin typing at Songklanagarind Hospital. Genomic DNAs were extracted from the samples and the globin genes analyzed using PCR-direct sequencing and reverse dot blot hybridization. The molecular analysis revealed fifty-eight abnormal Hbs: 28 HbC, 12 HbD-Panjab, 7 HbTak, 4 Hb G-Makassar, 2 Hb Lepore-Hollandia, 2 Hb Q-Thailand, 2 Hb O-Indonesia and 1 Hb Hope. During the study, the test was also applied to fetal diagnosis of 2 couples at risk of beta-thalassemia with HbC disease. The result showed normal genotype in both fetuses. Another one couple at risk of Hb G-Makassar with HbE. The result showed fetus with heterozygous of Hb G-Makassar. In conclusion, reverse dot blot hybridization for detection of abnormal hemoglobin is useful for characterization of abnormal hemoglobin types, including prenatal diagnosis of thalassemia with abnormal hemoglobin, which is endemic in Thailand