

โครงการวิจัยเรื่อง การตรวจวินิจฉัยแอลฟาธาลัสซีเมียชนิดที่มีการขาดหายไปของยีน  
ด้วยเทคนิค 4- deletion multiplex PCR  
(Diagnosis of deletion type of  $\alpha$ -thalassemia with 4-deletion multiplex PCR)

ภายใต้แผนงานวิจัย การควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียในจังหวัดพิษณุโลก

**บทคัดย่อ**

แอลฟาธาลัสซีเมียเป็นโรคทางพันธุกรรมที่พบบ่อยในประเทศไทย ชนิดที่มีความรุนแรงคือ แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ซึ่งเกิดการขาดหายไปของยีนแอลฟาโกลบินชนิด Southeast Asian (SEA) และ Thai deletion นอกจากนี้ยังมีแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 ซึ่งความรุนแรงของโรคไม่มากเท่าชนิดแรกเกิดจากการขาดหายไปของยีนแอลฟาโกลบินชนิด-3.7 kb และ -4.2 kb ซึ่งการตรวจวินิจฉัยโรคแอลฟาธาลัสซีเมียของโรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวรด้วยเทคนิค gap PCR นั้นเป็นการตรวจเฉพาะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ซึ่งเกิดจากการขาดหายไปของยีนชนิด SEA และ THAI deletion เท่านั้น หากผู้ที่มารับการตรวจมียีนของแอลฟาธาลัสซีเมียชนิดอื่นอาจนำไปสู่การตรวจวินิจฉัยที่ผิดพลาดได้ คณะผู้วิจัยจึงได้พัฒนาเทคนิคที่สามารถตรวจหาชนิดของแอลฟาธาลัสซีเมียชนิดที่มีการขาดหายไปของยีนทั้ง 4 ชนิดในการตรวจเพียงครั้งเดียว (4-deletion multiplex PCR) ได้แก่ แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ( $\alpha$ -thal 1) ชนิด SEA, THAI deletion แอลฟาธาลัสซีเมีย ( $\alpha$ -thal 2) ชนิด -3.7 kb และ -4.2 kb deletion ซึ่งครอบคลุมชนิดของการขาดหายไปของยีนแอลฟาโกลบินที่พบได้ในประชากรจังหวัดพิษณุโลก โดยได้นำมาตรวจวินิจฉัยผู้ที่มารับการตรวจโรคธาลัสซีเมียจำนวน 10 ราย พบว่า เทคนิค 4-deletion multiplex PCR ให้ผลการตรวจวินิจฉัยที่ถูกต้องเหมือนกับการใช้วิธีการตรวจวินิจฉัยโดยใช้เทคนิคแบบเดิม แต่สามารถลดค่าใช้จ่าย และระยะเวลาในการตรวจหาชนิดของโรคแอลฟาธาลัสซีเมียชนิดที่มีการขาดหายไปของยีนได้ โดยคณะผู้วิจัยมีแผนที่จะนำเทคนิคดังกล่าวมาตรวจวินิจฉัยในประชากรพิษณุโลกในจำนวนอีก 100 ราย เพื่อประเมินและทดสอบประสิทธิภาพของเทคนิค รวมทั้งเก็บข้อมูลความชุกของชนิดแอลฟาธาลัสซีเมียในพื้นที่ดังกล่าวเพื่อใช้ในการวางแผนการควบคุมป้องกันโรคแอลฟาธาลัสซีเมียในจังหวัดพิษณุโลกต่อไป

**คำสำคัญ:** การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด โรคแอลฟาธาลัสซีเมีย

**Abstract**

$\alpha$ -Thalassemia is the common genetic disease in Thailand. The cause of  $\alpha$ -thalassemia is the deletion of  $\alpha$ -globin gene. Southeast Asian (SEA) and THAI deletion types caused the most severe  $\alpha$ -thalassemia 1 and deletion sizes 3.7 kb and 4.2 kb caused  $\alpha$ -thalassemia 2. For  $\alpha$ -thalassemia diagnosis at Naresuan University Hospital, gap PCR technique was used to detect only  $\alpha$ -thalassemia 1, SEA and THAI deletion. This protocol did not cover  $\alpha$ -thalassemia 2 that might cause misdiagnosis. We developed the technique to detect 4  $\alpha$ -globin gene deletions ( $\alpha$ -thalassemia 1: SEA, THAI types and  $\alpha$ -thalassemia 2: -3.7 kb, -4.2 kb) found in Phitsanulok population so called 4-deletion multiplex PCR. We tested this technique in known 10 samples from Naresuan University and found that it concordant to the conventional technique. This technique is accurate, efficient, less time-consuming and save the cost in  $\alpha$ -thalassemia diagnosis. We planned to tested and evaluated deletions types in 100 Phitsanulok samples. Moreover, these data could be valuable for prevention plan and control of  $\alpha$ -thalassemia disease in Phitsanulok province.

**Keywords:**  $\alpha$ -thalassemia diagnosis, 4-deletion multiplex PCR

**บทนำ**

ธาลัสซีเมียเป็นโรคทางพันธุกรรมที่พบบ่อยในประเทศไทย เกิดจากการสังเคราะห์สายโกลบินที่ผิดปกติโดยยีนแอลฟาโกลบินและยีนบีตาโกลบินทำหน้าที่ในการสังเคราะห์โกลบิน หากเกิดความผิดปกติบนยีนแอลฟาโกลบิน เรียกว่า แอลฟาธาลัสซีเมีย ซึ่งมี 2 ชนิดคือ แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ( $\alpha$ -thal 1) และ แอลฟาธาลัสซีเมีย 2 ( $\alpha$ -thal 2) เกิดจากการขาดหายไปของแอลฟาโกลบินยีนชนิด Southeast Asian (SEA) และ THAI deletions