

วัตถุประสงค์ อัลฟาธาลัสซีเมียเป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมที่พบบ่อยที่สุดในโลกและเป็นปัญหาสำคัญในท้องถิ่นที่มีความชุกสูง โรคอัลฟาธาลัสซีเมียชนิดที่มีความรุนแรงมากที่สุดหรือกลุ่มอาการทารกบวมน้ำฮีโมโกลบินบาร์ทเป็นสาเหตุของภาวะแทรกซ้อนร้ายแรงทางสรีรศาสตร์ทำให้เกิดการเสียชีวิตและคุณภาพของมารดา การวินิจฉัยระยะก่อนการฝังตัวของตัวอ่อนหรือการคัดตัวอ่อนเป็นทางเลือกใหม่ที่นอกเหนือไปจากการวินิจฉัยก่อนคลอด การคัดตัวอ่อนช่วยให้คู่สมรสที่มีความเสี่ยงเริ่มการตั้งครรภ์ได้โดยแน่ใจว่าทารกปลอดโรค การศึกษานี้มีวัตถุประสงค์ที่จะพัฒนาโปรโตคอลการคัดตัวอ่อนสำหรับโรคอัลฟาธาลัสซีเมียและทำการคัดตัวอ่อนให้ผู้ป่วยคู่เสี่ยง

วิธีการ ใช้เทคนิคปฏิบัติการลูกโซ่ชนิดเรียงแสงจากเซลล์เดียวในการตรวจวิเคราะห์ยีนผิดปกติ ตรวจหาการปนเปื้อน และการตรวจวิเคราะห์ความเกี่ยวข้องของยีน ครอบครัวคู่เสี่ยงที่เคยตั้งครรภ์ทารกเป็นโรคอัลฟาธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงตัดสินใจเข้าร่วมโครงการและทำการคัดตัวอ่อนจำนวนสองครั้ง

ผลการศึกษา ได้ออกแบบและทดสอบน้ำยาตรวจใหม่สำหรับการตรวจวิเคราะห์ยีนโรคอัลฟาธาลัสซีเมียชนิด^{-SEA} โดยสามารถตรวจวิเคราะห์ยีนถึง 5 ตำแหน่งพร้อมกัน ในการคัดตัวอ่อนครั้งแรก ผลการตรวจตัวอ่อน 14 ตัวอ่อน พบว่า ปกติ 2 ตัวอ่อน, แผลง 5 ตัวอ่อน, เป็นโรค 5 ตัวอ่อน และไม่ได้ผลการตรวจสองตัวอ่อน ได้เลือกตัวอ่อนปกติ 1 ตัวอ่อนและแผลง 2 ตัวอ่อนใส่ในมดลูก แต่ผู้ป่วยไม่ตั้งครรภ์ การคัดตัวอ่อนครั้งที่สองมีตัวอ่อนสำหรับการตรวจวินิจฉัย 8 ตัวอ่อน พบว่า ปกติ 1 ตัวอ่อน, แผลง 1 ตัวอ่อน, เป็นโรค 3 ตัวอ่อน และไม่ได้ผล 3 ตัวอ่อน ได้เลือกตัวอ่อนแผลง 1 ตัวอ่อนใส่ในมดลูก ได้ทารกเพศชาย 1 คนคลอดวันที่ 2 ตุลาคม พ.ศ.2551 การวินิจฉัยก่อนคลอดยืนยันผลการวินิจฉัยก่อนการฝังตัว

บทสรุป การศึกษานี้ได้พัฒนาและทดสอบโปรโตคอลใหม่สำหรับการคัดตัวอ่อนโรคอัลฟาธาลัสซีเมียชนิด^{-SEA} และได้ใช้ในการคัดตัวอ่อน 2 ครั้ง รายละเอียดการคัดตัวอ่อนและการตั้งครรภ์ได้รายงานไว้ในการศึกษานี้

Objectives: alpha-Thalassemia is the most common single gene disorder world-wide and causes significant problems in endemic area. The most severe form of alpha-thalassemia, Hb Bart's hydrops fetalis syndrome, causes serious obstetric complications which lead to maternal mortality and morbidity. Preimplantation genetic diagnosis (PGD) is an alternative to traditional prenatal diagnosis (PND) giving the couples at risk a chance to start a pregnancy with a disease free baby. This study aimed to develop a PGD protocol for alpha-thalassemia^{-SEA} mutation and perform clinical PGD cycles.

Methods: Single cell multiplex fluorescent PCR was employed for mutation analysis, contamination detection and linkage analysis of alpha-thalassemia^{-SEA} mutation. A couple experienced termination of pregnancy following positive PND of alpha-thalassemia decided to join the project and two clinical PGD cycles were performed.

Results: A new set of primers for alpha-thalassemia^{-SEA} mutation amplifying 5 fragments was designed and tested. Fourteen embryos were tested in the first PGD cycle showing two normal, five heterozygous, five affected and two with no result. One normal and two heterozygous embryos were chosen for transfer, no pregnancy was resulted. Eight embryos were analyzed in the second PGD cycle giving one normal, one heterozygous, three affected and three with no result. One heterozygous embryo was chosen for transfer on day 6, resulting in a baby boy born on the 2nd October 2008. PND confirmed heterozygous result of PGD.

Conclusion: Novel PGD protocol for alpha-thalassemia^{-SEA} mutation was developed, tested and employed on two clinical PGD cycles. Clinical experience and pregnancy following PGD of alpha-thalassemia^{-SEA} mutation using multiplex fluorescent PCR protocol was reported here.