

EABart's disease เป็นธาลัสซีเมียที่มีความรุนแรงระดับปานกลาง (thalassemia intermedia) เกิดจากการปฏิสัมพันธ์ระหว่างพาหะ Hb E กับอัลฟา-ธาลัสซีเมียชนิดที่เรียกว่า Hb H disease ดังนั้น EABart's disease จึงแบ่งเป็น 2 ชนิด คือ deletional EABart's disease ( $-\text{SEA}/-\alpha$ ) และ nondeletional EABart's disease ( $-\text{SEA}/\alpha^{\text{CS}}\alpha$ ) ซึ่งมีอาการทางคลินิกที่รุนแรงกว่า การศึกษาครั้งนี้เป็นการศึกษาความไม่สมดุลของการสังเคราะห์สายอัลฟาและบีตาโกลบิน โดยการตรวจวัดอัตราส่วนของ  $\alpha/\beta$ -globin mRNA ในเม็ดเลือดแดงของผู้ป่วย EABart's disease ทั้ง 2 กลุ่ม เปรียบเทียบกับพาหะ Hb E ที่ไม่มีจีนอัลฟา-ธาลัสซีเมียและกลุ่มควบคุมปกติที่ไม่มีจีนธาลัสซีเมีย โดยใช้เทคนิค multiplex real-time RT-PCR เพื่อตรวจวัด  $\alpha$ -globin mRNA และ  $\beta$ -globin mRNA ด้วย probe ที่จำเพาะกับ  $\alpha$ -globin mRNA และ  $\beta$ -globin mRNA ได้ค่า median (interquartile range) ของอัตราส่วน  $\alpha/\beta$ -globin mRNA ในกลุ่มควบคุมปกติ พาหะ Hb E ที่ไม่มีจีนอัลฟา-ธาลัสซีเมีย deletional EABart's disease และ nondeletional EABart's disease เท่ากับ 1.3 (1.1-1.7), 1.9 (1.4-2.9), 0.6 (0.4-0.7) และ 0.3 (0.2-0.6) ตามลำดับ อัตราส่วนของ  $\alpha/\beta$ -globin mRNA ที่ลดลงใน EABart's disease สอดคล้องกับการตรวจพบ Hb Bart's แต่อัตราส่วนของ  $\alpha/\beta$ -globin mRNA ใน EABart's disease ทั้ง 2 กลุ่ม ไม่แตกต่างกันอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติ (Mann-Whitney *U*-test, *p*-value = 0.20) แสดงว่าอาการแสดงที่รุนแรงกว่าใน nondeletional EABart's disease เป็นผลมาจาก oxidative damage เนื่องจากมี Hb Constant Spring (CS) และ  $\alpha^{\text{CS}}$  อีสรระจับอยู่ที่ผนังเซลล์ของเม็ดเลือดแดง

EABart's disease is a form of thalassemia intermedia resulting from interaction of Hb E heterozygote and Hb H disease. There are two common types of EABart's disease: Hb E heterozygote with deletional ( $-\text{SEA}/-\alpha$ ) and nondeletional ( $-\text{SEA}/\alpha^{\text{CS}}\alpha$ ) form of Hb H disease. The latter type results in a more severe pathology. In this study we determined  $\alpha/\beta$ -globin mRNA ratio in red cells from the two forms of EABart's disease compared with normal control and heterozygous Hb E using multiplex real-time RT-PCR with TaqMan probes specific to  $\alpha$ - and  $\beta$ -globin mRNA. The median (interquartile range)  $\alpha/\beta$ -globin mRNA ratio was 1.3 (1.1 - 1.7), 1.9 (1.4 - 2.9), 0.6 (0.4 - 0.7) and 0.3 (0.2 - 0.6) in normal control, heterozygous Hb E, deletional and nondeletional EABart's disease, respectively. The decrease in  $\alpha/\beta$ -globin mRNA ratios reflects the presence of Hb Bart's ( $\gamma_4$ ) in red cells of EABart's disease, but the difference in ratios between the two forms is not statistically significant (Mann-Whitney *U*-test, *p*-value = 0.20). The severity of nondeletional form of EABart's disease can be attributed to the oxidative toxicity of membrane-bound Hb Constant Spring (CS) and unmatched  $\alpha^{\text{CS}}$ -globin.