

# รูปแบบการกลายพันธุ์ของเบต้าธาลัสซีเมียในจังหวัดพิษณุโลก โดยวิธี multiplex ARMS

## และ DNA sequencing

### The spectrum of beta-thalassemia mutations in Phitsanuloke by the combination of multiplex ARMS and DNA sequencing

สายศิริ มีระเสน<sup>1</sup>, ดาวัลย์ นิมภู<sup>1</sup>, มณฑล สงวนเสริมศรี<sup>2</sup>, พันธุ์ชนะ สงวนเสริมศรี<sup>1</sup>, พีระพล วง<sup>3</sup> และต่อพงษ์ สงวนเสริมศรี<sup>4</sup>

Saisiri Mirasena<sup>1</sup>, Dawan Shimbhu<sup>1</sup>, Mondhon Sanguansermisri<sup>2</sup>, Phanchana Sanguansermisri<sup>1</sup>, Peerapon Wong<sup>3</sup> and Torpong Sanguansermisri<sup>4</sup>

ผู้ป่วยโรคเบต้าธาลัสซีเมียมีอาการทางคลินิกแตกต่างกันขึ้นอยู่กับชนิดของการกลายพันธุ์ของยีนเบต้าธาลัสซีเมีย การทราบชนิดของการกลายพันธุ์จะทำให้สามารถพยากรณ์อาการของโรค วางแผนการรักษา และให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์แก่ผู้ป่วยและครอบครัวและคู่สมรสที่เกี่ยวข้องต่อการมีบุตรเป็นโรคดังกล่าว การตรวจชนิดของการกลายพันธุ์ในผู้ป่วยแต่ละคนนั้นมีความยุ่งยากและใช้เวลานาน จากการตรวจคัดกรองหาพาหะของเบต้าธาลัสซีเมียในจังหวัดพิษณุโลกจำนวน 3320 คนด้วยไมโครคอลัมน์โครมาโตกราฟี เพื่อตรวจหาชนิดของการกลายพันธุ์ด้วยวิธี multiplex amplification refractory mutation system (multiplex ARMS) และ DNA sequencing พบว่าการกลายพันธุ์ของเบต้าธาลัสซีเมียที่พบมากที่สุดคือชนิด codon 41/42 (-TCTT) พบจำนวน 24 ราย (ร้อยละ 48) รองลงมาเป็น codon 17 (A→T) จำนวน 15 ราย (ร้อยละ 30), -28 (A→G) และ IVS-I-1(G→T) พบจำนวน 3 ราย (ร้อยละ 6) ส่วนการกลายพันธุ์ชนิด -87 (C→A) พบจำนวน 2 ราย (ร้อยละ 4) ขณะที่การกลายพันธุ์ชนิด codon 35 (C→A), codon 71/72 (+A) และ IVS II-654 (C→T) พบอย่างละ 1 ราย (ร้อยละ 2) วิธีดังกล่าวมีความสะดวก รวดเร็วและประหยัดค่าใช้จ่าย สามารถนำมาใช้ตรวจชนิดของการกลายพันธุ์ของยีนเบต้าธาลัสซีเมีย และเป็นข้อมูลเบื้องต้นเพื่อศึกษาความเป็นไปได้ในการนำเทคนิคนี้ไปตรวจวินิจฉัยแยกโรคเบต้าธาลัสซีเมียในหญิงตั้งครรภ์ที่เกี่ยวข้องต่อการมีทารกในครรภ์เป็นโรคดังกล่าว

<sup>1</sup>ภาควิชาชีวเคมี คณะวิทยาศาสตร์การแพทย์ มหาวิทยาลัยนเรศวร อ.เมือง จ.พิษณุโลก 65000

Department of Biochemistry, Faculty of Medical Science, Naresuan University, Phitsanulok 65000 Thailand.

<sup>2</sup>ภาควิชาเภสัชกรรมปฏิบัติ คณะเภสัชศาสตร์ มหาวิทยาลัยนเรศวร อ.เมือง จ.พิษณุโลก 65000

Department of Pharmacy Practice, Faculty of Pharmaceutical Science, Naresuan University, Phitsanulok 65000 Thailand.

<sup>3</sup>หน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย สถาบันวิจัยทางวิทยาศาสตร์สุขภาพ มหาวิทยาลัยนเรศวร อ.เมือง จ.พิษณุโลก 65000

Thalassemia Research Unit, Health Sciences Research Institute, Naresuan University, Phitsanulok 50200 Thailand.

<sup>4</sup>ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ อ.เมือง จ.เชียงใหม่ 50200

Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Chiang Mai University, Chiang Mai 50200 Thailand.