

## การศึกษาความชุกของ hemoglobin E / beta-thalassemia ที่ให้ผลการตรวจวิเคราะห์สัดส่วน

### ของ hemoglobin คล้ายกับ homozygous hemoglobin E ในเขตภาคเหนือตอนล่าง

อรุณี ศรีไชยา, พีระพล วงศ์\*, ปริศนา เจริญพร, สวิชญาพร เจริญนิ่ม, ปวันรัตน์ สนวนุ่ม, สุภารัตน์ จอนคำ,  
เอกอมร เทพพรหม, รวิสุต เดียววิเศษ

หน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยนเรศวร

จังหวัดพิษณุโลก

\*Corresponding author E-mail: peeraponw@nu.ac.th

### บทคัดย่อ

ในปัจจุบันการตรวจ hemoglobin (Hb) analysis โดยการวิเคราะห์สัดส่วนของ Hb A, A<sub>2</sub>, F และ variant Hb ยังคงเป็นวิธีการหลักในการกำหนดกลุ่มเสี่ยงโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียในประเทศไทย โดยปกติ Hb E / beta-thalassemia จะมีสัดส่วนของ Hb E และ F ประมาณร้อยละ 30 – 60 และมากกว่าร้อยละ 15 ตามลำดับ อย่างไรก็ตามในทางปฏิบัติพบผู้ป่วยบางรายให้สัดส่วนของ Hb E มากกว่าร้อยละ 75 ในขณะที่มีสัดส่วนของ Hb F น้อยกว่าร้อยละ 15 ซึ่งคล้ายกับ phenotype ของ homozygous Hb E ดังนั้นหากผู้ป่วยดังกล่าวมีคู่สมรสที่เป็น heterozygous Hb E หรือ homozygous Hb E จะทำให้มีโอกาสเสี่ยงที่จะได้บุตรเป็นโรค Hb E / beta-thalassemia โดยไม่สามารถระบุเป็นกลุ่มเสี่ยงได้ด้วยการตรวจ Hb analysis ตามปกติ การศึกษาชิ้นนี้จัดทำขึ้นเพื่อศึกษาความชุกของ Hb E / beta-thalassemia ที่ให้ phenotype จาก Hb analysis คล้ายกับ homozygous Hb E ในเขตภาคเหนือตอนล่าง โดยรวบรวมหญิงตั้งครรภ์และสามีที่เข้ารับการตรวจวินิจฉัยและกำหนดกลุ่มเสี่ยงโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ณ หน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร ระหว่างเดือนกุมภาพันธ์ 2557 ถึงธันวาคม 2558 โดยสามีหรือภรรยาให้ลักษณะ phenotype จาก Hb analysis เป็น homozygous Hb E และคู่สมรสให้ลักษณะ phenotype เป็น heterozygous Hb E หรือ homozygous Hb E เช่นกัน จำนวนทั้งสิ้น 288 คู่ มีคู่สามีภรรยา 12 คู่ให้ลักษณะ phenotype จาก Hb analysis เป็น homozygous Hb E ทั้งคู่ ทำการตรวจยืนยัน genotype ด้วยวิธี real-time polymerase chain reaction ร่วมกับ high-resolution DNA melting analysis ในผู้ที่ให้ลักษณะ phenotype เป็น homozygous Hb E ทุกราย จากการศึกษาพบตัวอย่าง 3 รายจากตัวอย่างทั้งสิ้น 300 ราย (ร้อยละ 1) ให้ phenotype คล้ายกับ homozygous Hb E แต่มี genotype เป็น Hb E / beta-thalassemia [codon 41/42 (-TCTT) / codon 26 (G - A) 2 ราย และ codon 95 (+A) / codon 26 (G - A) 1 ราย] และจากการตรวจวินิจฉัยเพิ่มเติม พบว่า ทั้ง 3 ราย มี alpha<sup>0</sup> thalassemia ชนิด Southeast Asian ร่วมด้วย จากการตรวจพบ Hb E / beta-thalassemia ทั้ง 3 รายดังกล่าวทำให้มีคู่เสี่ยงของ Hb E / beta-thalassemia เพิ่มขึ้น 3 คู่ (ร้อยละ 1.04) ปัญหาดังกล่าวจึงควรได้รับการดูแลเพื่อเพิ่มประสิทธิภาพในการกำหนดกลุ่มเสี่ยงของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียในเขตภาคเหนือตอนล่าง

**Keywords:** hemoglobin E / beta-thalassemia, homozygous hemoglobin E, hemoglobin analysis, high-resolution DNA melting analysis