การเปลี่ยนแปลงระดับ Hb E และ Hb F จากการมี α-thalassemia co-inheritance ในกลุ่ม Hb E related disorders

Alteration of hemoglobin E and F output from a co-inheritance of α-thalassemia in hemoglobin E related disorders

มณฑิรา จันทร์อิน[1], ปริศนา เจริญพร[1], สวิชญาพร เจิมนิ่ม[1], ปวันรัตน์ สวนนุ่ม[1], เอกอมร เทพพรหม[1], รวิสุต เดียวอิศเรศ[1], พีระพล วอง[1*], ศิริพัฒน์ ม่วงป่า[2]

[1]หน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยนเรศวร จังหวัดพิษณุโลก

[2]ภาควิชาชีววิทยา คณะวิทยาศาสตร์ มหาวิทยาลัยนเรศวร จังหวัดพิษณุโลก

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

บทคัดย่อ

ผลการตรวจวิเคราะห์ชนิดและสัดส่วนของ hemoglobin (Hb) เพื่อวินิจฉัย Hb E related disorder ชนิดต่างๆ สามารถถูกรบกวนได้จาก α-thalassemia allele ซึ่งพบร่วมกันได้บ่อยในพื้นที่ **วัตถุประสงค์** เพื่อศึกษาชนิดและปริมาณของ Hb ที่เปลี่ยนแปลงจาก α-thalassemia co-inheritance ใน Hb E related disorder ชนิดต่างๆ **วิธีวิจัย** รวบรวมตัวอย่างเลือดจากคู่สามีภรรยาที่เข้ารับการตรวจวินิจฉัยและกำหนดคู่เสี่ยง thalassemia ชนิดรุนแรง ณ หน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร ระหว่างช่วงเดือนกุมภาพันธ์ 2557 ถึงมกราคม 2560 โดยทำการตรวจชนิดและสัดส่วนของ Hb E และ Hb F ด้วยวิธี high-performance liquid chromatography ในกลุ่มประชากร compound heterozygous Hb E/β-thalassemia จำนวน 116 ราย, homozygous Hb E จำนวน 403 ราย, และ heterozygous Hb E จำนวน 332 ราย ทำการตรวจวิเคราะห์ α^0-thalassemia (Southeast Asian และ Thai deletion) และ α^+-thalassemia (-3.7 kb และ -4.2 kb deletion) ด้วยวิธี gap-polymerase chain reaction (PCR) ร่วมกับเทคนิค Real-Time PCR ทำการเปรียบเทียบสัดส่วนของ Hb E และ Hb F ใน Hb E related disorder ชนิดต่างๆ **ผลการวิจัย** พบว่ากลุ่มประชากร compound heterozygous Hb E/β-thalassemia ที่มี α^0-thalassemia, α^+-thalassemia และไม่มี α-thalassemia allele ร่วมด้วย มีสัดส่วนของ Hb E เฉลี่ยเท่ากับ 79.1 ± 5.4%, 57.4 ± 8.3% และ 50.6 ± 11.1% ตามลำดับ ($P<0.05$) สัดส่วนของ Hb F เฉลี่ยเท่ากับ 6.1 ± 4.7%, 22.2 ± 11.7% และ 32.4 ± 13.8% ตามลำดับ ($P<0.05$) สำหรับกลุ่มประชากร homozygous Hb E ที่มี α^0-thalassemia, α^+-thalassemia และไม่มี α-thalassemia allele ร่วมด้วย มีสัดส่วนของ Hb F เฉลี่ยเท่ากับ 3.4 ± 1.9%, 3.0 ± 1.9% และ 3.8 ± 2.2% ตามลำดับ ($P=0.007$) และกลุ่มประชากร heterozygous Hb E ที่มี α^0-thalassemia และไม่มี α-thalassemia allele ร่วมด้วย มีสัดส่วนของ Hb E เฉลี่ยเท่ากับ 17.6 ± 2.4% และ 26.4 ± 2.2% ตามลำดับ ($P<0.05$) **สรุป** จากการศึกษาสัดส่วนของ Hb E และ Hb F ที่เปลี่ยนแปลงจาก α-thalassemia co-inheritance แสดงให้เห็นอย่างชัดเจนว่า α-thalassemia allele เป็นปัจจัยสำคัญในการเปลี่ยนแปลงลักษณะ phenotype ของ Hb E related disorder ชนิดต่างๆ อาจมีความเป็นไปได้ว่าจำนวน α-globin chain ที่ลดลงจาก α-thalassemia co-inheritance ทำให้คุณสมบัติการเลือกจับกันระหว่าง α-globin chain กับ β และ β-like globin chain มีความเด่นชัดมากยิ่งขึ้น