

การศึกษาชนิดและความชุกของhigh hemoglobin F determinant ใน งานบริการควบคุมโรคธาลัสซีเมียในเขตภาคเหนือตอนล่าง

สวัญพร เจริญนิมิต¹, ปริศนา เจริญพร¹, ปวันรัตน์ สอนนุ่ม¹, มณฑิรา จันทร์อิน¹, สุภารัตน์ จอนคำ¹,
สมिता โพธิ์ทอง², สุนิษาภิรมย์³, เอกอมร เทพพรหม¹, รวิสุด เตียววิศเรศ¹, พิระพล วงษ์*

¹หน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยนเรศวร อำเภอเมืองพิษณุโลก จังหวัดพิษณุโลก 65000

²ภาควิชาชีววิทยา คณะวิทยาศาสตร์ มหาวิทยาลัยนเรศวร อำเภอเมืองพิษณุโลก จังหวัดพิษณุโลก 65000

³ภาควิชาชีวเคมี คณะวิทยาศาสตร์การแพทย์ มหาวิทยาลัยพะเยา อำเภอเมืองพะเยา จังหวัดพะเยา 56000

บทคัดย่อ

การพบhemoglobin (Hb) F ในสัดส่วนที่สูง เป็นปัญหาที่พบได้บ่อยในงานกำหนดคู่เสี่ยงของโรคธาลัสซีเมีย อย่างไรก็ตามยังไม่มีข้อมูลการศึกษาชนิดและความชุกของ mutation ที่เป็นตัวกำหนดให้ Hb F มีระดับที่สูงหรือ highHb F determinant ในเขตภาคเหนือตอนล่างมาก่อน การวิจัยชิ้นนี้ต้องการศึกษาความรู้ในการตรวจพบhigh Hb F determinant ในงานบริการกำหนดคู่เสี่ยงของโรคธาลัสซีเมียในเขตภาคเหนือตอนล่างพร้อมทั้งระบุชนิด mutation ที่พบได้บ่อยการศึกษาทำโดยรวบรวมข้อมูลตัวอย่างเลือดของสามีภรรยาที่ถูกส่งตรวจเพื่อกำหนดคู่เสี่ยง ณ หน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวรระหว่างมกราคม 2559 ถึงธันวาคม 2561 คัดเลือกตัวอย่างที่มีสัดส่วนของ Hb Fมากกว่าร้อยละ 10 และ Hb A₂น้อยกว่าร้อยละ3 โดยการตรวจด้วยวิธีhighperformance liquid chromatography (HPLC) นำมาตรวจยืนยันชนิดของ high Hb F determinant ด้วยวิธี Gap-PCR ของ mutation ที่พบบ่อย3 ชนิด ได้แก่ $(\delta\beta)^0$ -thalassemia, hereditary persistence of fetal Hb (HPFH)-6 และ deletion-inversion $\gamma^A(\gamma\delta\beta)^0$ -thalassemiaจากคู่สามีภรรยาจำนวน 4,940 คู่ ตรวจพบตัวอย่างที่เข้าเกณฑ์จากHPLC จำนวน 13 ตัวอย่าง (12 คู่)คิดเป็นความชุกร้อยละ 0.13การตรวจหาชนิดของ high Hb F determinant จากทั้ง 13 ตัวอย่าง พบ $(\delta\beta)^0$ -thalassemia5 ตัวอย่าง,HPFH-6 2 ตัวอย่าง, deletion-inversion $\gamma^A(\gamma\delta\beta)^0$ -thalassemia1 ตัวอย่าง และไม่สามารถระบุชนิดของ mutation 5ตัวอย่าง หากนำข้อมูลพาหะธาลัสซีเมียของคู่สมรสมาประกอบเพื่อกำหนดคู่เสี่ยงพบคู่เสี่ยงระหว่าง $(\delta\beta)^0$ -thalassemiaและ Hb E1 คู่, $(\delta\beta)^0$ -thalassemiaและ HPFH-6 1 คู่ ,HPFH-6 และ Hb E1 คู่ และdeletion-inversion $\gamma^A(\gamma\delta\beta)^0$ -thalassemiaและ β -thalassemia 1 คู่ข้อมูลดังกล่าวแสดงให้เห็นชนิดและความชุกของhigh Hb F determinant รวมทั้งขนาดและลักษณะของปัญหาที่เกิดจาก high Hb F determinant ในการกำหนดคู่เสี่ยงของโรคธาลัสซีเมียในพื้นที่ภาคเหนือตอนล่างได้เป็นอย่างดี

คำสำคัญ: $(\delta\beta)^0$ -thalassemia, HPFH-6,deletion-inversion $\gamma^A(\gamma\delta\beta)^0$ -thalassemia