

1. บทคัดย่อ

รหัสโครงการ: MRG5380152

ชื่อโครงการ: ปัจจัยทางพันธุกรรมที่มีผลต่อการเกิดโรคไตในผู้ป่วยเบาหวานชนิดที่ 2

ชื่อนักวิจัย และสถาบัน:

อ.นพ.พิสุทธิ กตเวทิน

สาขาวิชาโรคไต ภาควิชาอายุรศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

อีเมล: pkatavetin@yahoo.com

ระยะเวลาโครงการ: 2 ปี

บทคัดย่อ: โรคไตในผู้ป่วยเบาหวานเป็นสาเหตุสำคัญของการเกิดโรคไตเรื้อรังระยะสุดท้ายที่ต้องได้รับการรักษาด้วยการบำบัดทดแทนไต ซึ่งในปัจจุบันยังมีการศึกษาเกี่ยวกับปัจจัยทางพันธุกรรมที่มีผลต่อการเกิดโรคไตในผู้ป่วยเบาหวานไม่มากนัก โดยแทบจะไม่มีการศึกษาในคนไทยเลย ทั้งนี้มีการศึกษาพบว่ายีน HIF1A ควบคุมการตอบสนองของเซลล์ต่อภาวะขาดออกซิเจนน่าจะมีบทบาทต่อการเกิดโรคไตในผู้ป่วยเบาหวาน จึงได้ทำการศึกษาการกลายพันธุ์ของยีน HIF1A (rs11549467) ในผู้ป่วยโรคไตเรื้อรังระยะสุดท้าย พบว่าไม่มีการกลายพันธุ์ที่ตำแหน่ง rs11549467 เลย ในผู้ป่วยโรคไตเรื้อรังระยะสุดท้ายที่ไม่ได้เกิดจากโรคไตในผู้ป่วยเบาหวาน ในขณะที่พบการกลายพันธุ์แบบ heterozygous ถึงร้อยละ 11 ในผู้ป่วยโรคไตเรื้อรังระยะสุดท้ายที่เกิดจากโรคไตในผู้ป่วยเบาหวาน ซึ่งมีการศึกษาก่อนหน้านี้ยืนยันแล้วว่าผู้ป่วยที่เป็นเบาหวานและผู้ป่วยที่ไม่ได้เป็นเบาหวานมีการกลายพันธุ์ที่ตำแหน่ง rs11549467 เท่าๆกัน จึงสรุปได้ว่าการกลายพันธุ์ที่ตำแหน่ง rs11549467 อาจจะช่วยป้องกันการเกิดโรคไตเรื้อรังระยะสุดท้ายจากสาเหตุอื่นๆ แต่กลับอาจจะเพิ่มความเสี่ยงต่อการเกิดโรคไตในผู้ป่วยเบาหวาน จึงจำเป็นต้องมีการศึกษาเพิ่มเติมต่อไป

คำหลัก : โรคไตในผู้ป่วยเบาหวาน, ปัจจัยทางพันธุกรรม, ยีน HIF1A

2. Abstract

Project Code: MRG5380152

Project Title: Genetic susceptibility for diabetic nephropathy in type 2 diabetes patients

Investigator:

Dr. Pisut Katavetin

Division of Nephrology, Department of Medicine, Faculty of Medicine, Chulalongkorn University

E-mail Address: pkatavetin@yahoo.com

Project Period: 2 years

Abstract: Diabetic nephropathy is leading cause of dialysis-dependent end-stage renal disease (ESRD). Genetic susceptibility for diabetic nephropathy in type 2 diabetes patients has not been clearly defined. HIF1A gene regulates cellular hypoxic response and is likely to play a major role in diabetic kidney injury. We, therefore, examined the missense single nucleotide polymorphism of HIF1A gene (rs11549467) in ESRD patients. There was no mutant allele of rs11549467 in non-diabetic ESRD while eleven percent of diabetic ESRD had heterozygous mutation of rs11549467. Previous report showed that patients with diabetes had similar mutant allele frequency of rs11549467 to patients without diabetes. Therefore our data suggested that the mutant allele of rs11549467 may provide protection against non-diabetic ESRD but may enhance risk of diabetic ESRD. In conclusion, the mutant allele of rs11549467 might associate with susceptibility for diabetic nephropathy. Further studies to investigate this potential association should be performed.

Keywords: diabetic nephropathy, genetic susceptibility, HIF1A