

บทคัดย่อ

รหัสโครงการ : TRG5480001

ชื่อโครงการ : การศึกษาต้นกำเนิดทางพันธุกรรมของฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบได้น้อย
ของประเทศไทย

คณะผู้วิจัย : วรณรัตน์ แซ่ซั่น (ดร.)¹, สุทัศน์ ฟูเจริญ (ศ.นพ.)², จำนงค์ นพรัตน์ (ผศ.ดร.)¹,

1 : คณะสัตวแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์,

2 : สถาบันวิจัยและพัฒนาวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยี มหาวิทยาลัยมหิดล

วิทยาเขตศาลายา

ระยะเวลาโครงการ : 15 มิถุนายน 2554 – 30 มิถุนายน 2561

ฮีโมโกลบินผิดปกติเป็นภาวะทางพันธุกรรมที่พบได้บ่อยในประเทศไทยและอีกหลายประเทศในเอเชีย ยุโรป และแอฟริกา เกิดขึ้นเนื่องจากยีนที่ควบคุมการสังเคราะห์สายโกลบินเบต้าผิดปกติไปมีผลทำให้มีความผิดปกติในแง่คุณภาพของฮีโมโกลบิน ปัจจุบันมีรายงานชนิดของฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบทั่วโลกมากกว่า 1,300 ชนิด สำหรับในประเทศไทยพบแล้วมากกว่า 35 ชนิด เพื่อศึกษาและเปรียบเทียบความสัมพันธ์ทางพันธุกรรมของฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบได้น้อยของประเทศไทย กับจุดกำเนิดทางเชื้อชาติของกลุ่มประชากร ตัวอย่างดีเอ็นเอของฮีโมโกลบินผิดปกติชนิด Hb C จำนวน 36 ราย ฮีโมโกลบินผิดปกติชนิด Hb Tak จำนวน 25 ราย ฮีโมโกลบินผิดปกติชนิด Hb Hope จำนวน 17 ราย ฮีโมโกลบินผิดปกติชนิด Hb D-Punjab จำนวน 16 ราย และ Hb G-Makassar จำนวน 6 ราย นำมาวิเคราะห์รูปแบบแอฟโพลไทป์ของยีนบีตาโกลบินด้วยหลักการ Polymerase Chain Reaction – Restriction Fragment Length Polymorphism (PCR-RFLP) ประกอบด้วยตำแหน่งตัดจำเพาะ 7 ตำแหน่งดังนี้ ดังนี้ 5'E *HincII*, 5' α *HindIII*, 5' α *HindIII*, 5' α β *HincII*, 3' α β *HincII*, 5' β *Avall*, 3' β *HinfI* ผลการศึกษาพบว่า ชนิดของแอฟโพลไทป์ของฮีโมโกลบินผิดปกติแต่ละชนิดในประเทศไทยมีต้นกำเนิดจากหลากหลายแหล่ง แต่ฮีโมโกลบินบางชนิด พบว่ามีต้นกำเนิดเฉพาะในประเทศไทย เช่น ฮีโมโกลบินชนิดซี ซึ่งพบรูปแบบของแอฟโพลไทป์ที่จำเพาะเฉพาะในคนไทย (+ - - - - +) นอกจากนี้ การศึกษาครั้งนี้สามารถรายงานรูปแบบของแอฟโพลไทป์ของฮีโมโกลบินผิดปกติชนิด G-Makassar และชนิด Tak ที่ยังไม่เคยพบการรายงานมาก่อน แต่อย่างไรก็ตามเนื่องจากฮีโมโกลบินบางชนิด เช่น ฮีโมโกลบินชนิด G-Makassar มีจำนวนเพียง 6 ราย จึงต้องมีการเพิ่มจำนวนตัวอย่างให้มากขึ้นจึงจะสามารถวิเคราะห์ถึงต้นกำเนิดทางพันธุกรรมที่แม่นยำมากขึ้น โดยสรุปแสดงให้เห็นว่ากลุ่มประชากรของประเทศไทยมีความหลากหลายทางพันธุกรรมถิ่นกำเนิด รวมถึงเชื้อชาติ และความถี่ในการแพร่กระจายของรูปแบบแอฟโพลไทป์

คำหลัก : ฮีโมโกลบินผิดปกติ, แอฟโพลไทป์ของยีนบีตาโกลบิน, ต้นกำเนิดทางพันธุกรรม, ประเทศไทย

Abstract

Project Code : TRG5480001

Project Title : Genetic origin of rare hemoglobin variants in Thailand

Investigator : Vannarat Saechan (Ph.D.)¹, Suthat Fucharoen (Prof.)², Chamnong Nopparatana (Assist. Prof.)¹

1 : Faculty of Veterinary Science, Prince of Songkla University

2 : Thalassemia Research Center and Institute of Molecular Biology and Genetics, Mahidol University

Project Period : 15 June 2011 – 30 June 2018

Hemoglobin variant is an inherited disorder that results in the abnormal structure of globin chains of the hemoglobin (Hb) molecule. Many hemoglobin variants have been characterized worldwide more than 1,300 types and more than 35 types in Thailand. The distribution of hemoglobin variants in Thailand is associated with geographic and/or ethnic backgrounds. The aim of this study was to investigate the genetic origin of rare hemoglobin variants in Thailand by characterized the *beta-globin* gene cluster haplotype pattern in Hb C 36 cases, Hb Tak 25 cases, Hb Hope 17 cases, Hb D-Punjab 16 cases, and Hb G-Makassar 6 cases. Haplotype analysis was done by Polymerase Chain Reaction – Restriction Fragment Length Polymorphism (PCR-RFLP) for *beta globin* gene cluster of the following polymorphic restriction sites: 5'ε *HincII*, 5' ^Gγ *HindIII*, 5' ^Aγ *HindIII*, 5'ψβ *HincII*, 3'ψβ *HincII*, 5'β *Avall*, 3'β *Hinfl*. This study found that the type of haplotype of hemoglobin variants in Thailand is apparently different from previously report. Some hemoglobin variant showed specific *beta-globin* gene cluster haplotype pattern that found only in Thailand such as hemoglobin C showed (+ - - - - +) pattern. The haplotypes of Hb G-Makassar and Hb Tak were reported for the first time in Thailand. This finding suggests that the history of population admixture might contribute to the present distribution pattern of the haplotype variants

Keywords: Abnormal hemoglobin; hemoglobin variants; beta globin gene haplotype, genetic origin; Thailand