

ฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบในภาคเหนือตอนบนของประเทศไทย

Abnormal Hemoglobins Found in Upper Northern Thailand

สิทธิชัย ปัญญาไส^{1,2}, กุลนภา ฟุเจอร์ญ² และ สุพรรณ ฟุเจอร์ญ^{2*}

Sitthichai Panyasai^{1,2}, Goonnapa Fucharoen², and Supan Fucharoen^{2*}

¹สาขาวิชาชีวเวชศาสตร์ บัณฑิตวิทยาลัย; ²ศูนย์วิจัยและพัฒนาการตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการทางการแพทย์ คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น ขอนแก่น 40002

¹Biomedical Science program, Graduate School; ²Centre for Research and Development of Medical Diagnostic Laboratories, Faculty of Associated Medical Sciences, Khon Kaen University, Khon Kaen 40002

*Corresponding author: supan@kku.ac.th

บทคัดย่อ

เพื่อศึกษาระบาดวิทยาของฮีโมโกลบินผิดปกติในประชากรภาคเหนือของประเทศไทย ผู้วิจัยได้ศึกษาชนิดของฮีโมโกลบินผิดปกติที่ตรวจพบใน 7 จังหวัดภาคเหนือตอนบนของประเทศไทย ระหว่างเดือนมิถุนายน 2555 – เมษายน 2556 โดยการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินด้วยเทคนิค HPLC และ Capillary electrophoresis และตรวจหาการกลายพันธุ์ของยีนอัลฟา บีตา และเดลตาโกลบิน ด้วยเทคนิค allele specific PCR และ DNA sequencing ศึกษาในตัวอย่างเลือด 132 ราย ที่มีลักษณะโครมาโตแกรมหรืออิเล็กโตรโฟรีแกรมจากการตรวจวิเคราะห์ชนิดฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบในคนปกติ ผลการศึกษาตรวจพบฮีโมโกลบินผิดปกติ 12 ชนิด แบ่งเป็นฮีโมโกลบินผิดปกติที่เกิดจากการกลายพันธุ์ของยีนอัลฟาโกลบินจำนวน 5 ชนิด ได้แก่ Hb Q-Thailand, Hb Hekinan, Hb Siam, Hb Beijing และ Hb Kawachi จำนวน 26 (19.7%), 5 (3.8%), 2 (1.5%), 1 (0.8%) และ 1 (0.8%) ราย ตามลำดับ ฮีโมโกลบินผิดปกติที่เกิดจากการกลายพันธุ์ของยีนบีตาโกลบินจำนวน 6 ชนิด ได้แก่ Hb Hope, Hb Tak, Hb J-Bangkok, Hb G-Makassar, Hb Korle-Bu และ Hb S จำนวน 73 (55.3%), 17 (12.9%), 3 (2.3%), 1 (0.8%), 1 (0.8%) และ 1 (0.8%) ราย ตามลำดับ และตรวจพบฮีโมโกลบินผิดปกติที่เกิดจากการกลายพันธุ์ของยีนเดลตาโกลบินอีก 1 ชนิด คือ Hb A₂-Lampang ($\delta^{47 \text{ GAT} \rightarrow \text{AAT}}$) ซึ่งเป็นฮีโมโกลบินผิดปกติชนิดใหม่ที่ยังไม่เคยมีรายงานการตรวจพบที่ใดมาก่อน ผลการศึกษาแสดงถึงความหลากหลายทางพันธุกรรมของฮีโมโกลบินผิดปกติในภาคเหนือตอนบนของประเทศไทยที่แตกต่างจากที่เคยมีการรายงานในภูมิภาคอื่นของไทย ข้อมูลพื้นฐานเหล่านี้มีความสำคัญต่อการให้การตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการ และการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุกรรมแก่ผู้ป่วยและครอบครัว ตลอดจนการศึกษาด้านประชากรพันธุศาสตร์ของฮีโมโกลบินผิดปกติต่อไป

ABSTRACT

To provide epidemiological data on abnormal hemoglobin (Hb) in the upper northern Thailand, we have conducted study on abnormal Hbs found in 7 provinces of upper northern Thailand during June 2012 – April 2013. Hb patterns were examined using Hb-HPLC and Capillary electrophoresis assays. The corresponding mutations on α -, β - and δ -globin genes were identified using allele specific PCR and DNA sequencing. One hundred and thirty two blood specimens with abnormal HPLC chromatograms or capillary electrophoregrams were recruited. Hb and DNA analyses identified altogether 12 different abnormal Hbs. Five α -chain variants including Hb Q-Thailand, Hb Hekinan, Hb Siam, Hb Beijing and Hb Kawachi were detected in 26 (19.7%), 5 (3.8%), 2 (1.5%), 1 (0.8%) and 1 (0.8%) cases, respectively. Six β -chain variants including Hb Hope, Hb Tak, Hb J-Bangkok, Hb G-Makassar, Hb Korle-Bu and Hb S were observed in 73 (55.3%), 17 (12.9%), 3 (2.3%), 1 (0.8%), 1 (0.8%) and 1 (0.8%) cases, respectively. A novel δ -chain variant, namely the Hb A₂-Lampang ($\delta^{47 \text{ GAT} \rightarrow \text{AAT}}$) was identified the remaining subject. These findings indicate genetic heterogeneity of abnormal Hb among the upper northern Thai population which is difference from those reported in other parts of the country. Basic information obtained in this study should prove useful in laboratory diagnostics and genetic counseling as well as further population genetic study of hemoglobinopathies in the region.

คำสำคัญ: ฮีโมโกลบินผิดปกติ, ยีนอัลฟาโกลบิน, ยีนบีตาโกลบิน, ยีนเดลตาโกลบิน

Keywords: abnormal hemoglobin, α -globin gene, β -globin gene, δ -globin gene