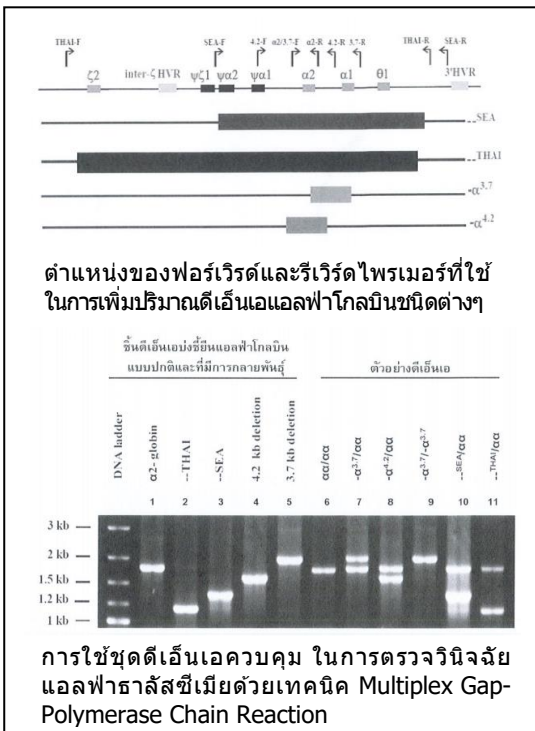


ศ.นพ.สุทัศน์ ฟูเจริญ สังกัด มหาวิทยาลัยมหิดล และคณะ ผลงานนี้เป็นส่วนหนึ่งภายใต้โครงการนักวิจัยแกนนำ ประจำปี 2554 เรื่อง การเปลี่ยนแปลงทางพยาธิสรีรวิทยาในผู้ป่วยธาลัสซีเมียและการพัฒนาการรักษาแบบใหม่

ปัญหา/ที่มาและความสำคัญ: แอลฟาธาลัสซีเมียเป็นโรคโลหิตจางที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมที่พบบ่อยที่สุดในไทย เกิดจากการสร้างสายโกลบินชนิดแอลฟาขาดลงหรือสร้างไม่ได้ แบ่งเป็น 2 ชนิด คือ แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 เกิดจากการขาดหายไปของยีนแอลฟาโกลบิน ทั้งแอลฟา 1 และ 2 บนโครโมโซมข้างเดียวกัน ทำให้ไม่มีการสร้างสายโกลบิน พบในไทย และแถบเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ และแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 เกิดจากการขาดหายไปของยีนแอลฟาโกลบินเพียงยีนเดียวบนโครโมโซมจึงสร้างสายแอลฟาโกลบินปริมาณน้อยกว่าคนปกติ ได้แก่ ชนิดที่มีการขาดหายไปของแอลฟายีนขนาด 3.7 กิโลเบส และ 4.2 กิโลเบส ประชากรไทยประมาณร้อยละ 20-30 เป็นพาหะของโรค วิธีการตรวจวินิจฉัยเบื้องต้น ได้แก่ การตรวจความสมบูรณ์ของเม็ดเลือด การตรวจหาชนิดและปริมาณฮีโมโกลบินพบข้อบกพร่องที่ไม่สามารถแยกพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 จากคนปกติ และแยกผู้ที่เป็นแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 ชนิดฮีโมโกลกัส จากพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ได้จำเป็นต้องใช้การตรวจวิเคราะห์ทางอณูชีววิทยาในการตรวจแยกชนิดธาลัสซีเมีย ซึ่งจำเป็นต้องใช้ดีเอ็นเอควบคุมในการแปลผล ซึ่งได้มาจากเลือดของผู้ที่มีชนิดการกลายพันธุ์ของแอลฟาธาลัสซีเมียนั้น ๆ ทำให้พบข้อจำกัดเนื่องจากต้องมีการเจาะเลือดในปริมาณมาก และปริมาณดีเอ็นเอ อาจไม่เพียงพอ ดังนั้น ชุดดีเอ็นเอควบคุมที่ประดิษฐ์ขึ้น จะทำให้ผลการตรวจวิเคราะห์ชนิดแอลฟาธาลัสซีเมียมีความน่าเชื่อถือและถูกต้องมากขึ้น ลดปัญหาเรื่องการหาตัวอย่างดีเอ็นเอควบคุมจากอาสาสมัคร



หน่วยงาน/องค์กร ที่มีความร่วมมือ:
กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์

กลุ่มเป้าหมายนำไปใช้ประโยชน์:
ห้องปฏิบัติการทางการแพทย์เพื่อใช้ในการตรวจหาชนิดของการกลายพันธุ์ของโรคแอลฟาธาลัสซีเมียด้วยเทคนิคทางอณูชีววิทยา

รายละเอียดผลงาน:

- พัฒนาชุดดีเอ็นเอควบคุม เพื่อช่วยแปลผลตรวจวินิจฉัย แอลฟาธาลัสซีเมีย ด้วยเทคนิคพีซีอาร์ ประกอบด้วย
- ชุดไพรเมอร์ 5 ชุด สำหรับเพิ่มจำนวนดีเอ็นเอยีนแอลฟาโกลบิน แล้วสร้างพลาสมิดลูกผสมเพื่อให้ได้ดีเอ็นเอควบคุมสำหรับตรวจหายีนแอลฟาโกลบิน โดยจะใช้ไพรเมอร์ที่เลือกได้อย่างน้อย 1 ชุด
 - ชุดดีเอ็นเอควบคุมสำหรับตรวจหายีนแอลฟาโกลบิน ที่เลือกได้อย่างน้อยหนึ่งชนิดดีเอ็นเอจากรายการดีเอ็นเอควบคุมที่ 1-5 ประกอบด้วย ดีเอ็นเอที่มีลำดับนิวคลีโอไทด์ บ่งชี้ 1) ยีนแอลฟาโกลบินแบบปกติ 2) ยีนแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ชนิดเข้าที่อีสต์เอเชียัน 3) แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ชนิดไทย 4) แอลฟาธาลัสซีเมีย 2 ชนิดที่มีการขาดหายไปของแอลฟายีนขนาด 3.7 กิโลเบส 5) แอลฟาธาลัสซีเมีย 2 ชนิดที่มีการขาดหายไปของแอลฟายีนขนาด 4.2 กิโลเบส

Specification ของผลงาน:

- ชุดดีเอ็นเอควบคุมสามารถเพิ่มปริมาณได้อย่างไม่จำกัด ลดปัญหาการเจาะเลือดจากอาสาสมัคร
- ชุดดีเอ็นเอควบคุมมีความคงทนภายใต้สภาวะที่มีอุณหภูมิ 25 °C และ 37 °C ได้นานอย่างน้อย 4 สัปดาห์ ทำให้ลดปัญหาเสื่อมสภาพของตัวอย่างดีเอ็นเอ
- สามารถนำมาตรวจวิเคราะห์หาแอลฟาธาลัสซีเมียด้วยเทคนิคทางอณูชีววิทยาที่หลากหลาย

แนวทางการนำผลงานไปใช้ประโยชน์:

- ใช้ประกอบการตรวจวินิจฉัยเพื่อแยกชนิดแอลฟาธาลัสซีเมีย ซึ่งมีส่วนสำคัญในการให้คำปรึกษาทางพันธุกรรม วางแผนครอบครัว และการตัดสินใจตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด รวมถึงการควบคุมป้องกันการเกิดโรคธาลัสซีเมียรายใหม่