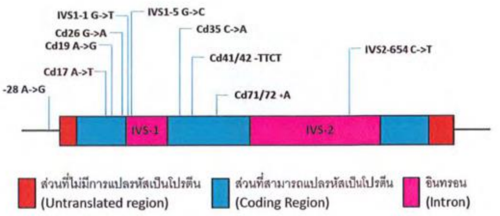
ชุดดีเอ็นเอควบคุมสำหรับตรวจหายีนเบต้าโกลบิน

สวทช NSTDA
BIOTEC
MTEC
NECTEC
NANOTEC

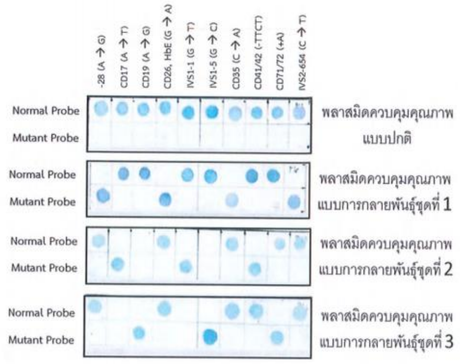
TRL 5

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

ปัญหา/ที่มาและความสำคัญ: ธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติเป็นความผิดปกติทางพันธุกรรมที่เป็นปัญหาด้านสาธารณสุขที่สำคัญของประเทศไทย พบประชากรไทยที่เป็นพาหะร้อยละ 30-40 และผู้ป่วยธาลัสซีเมียร้อยละ 1 หรือประมาณ 6 แสนคน โรคเบต้าธาลัสซีเมีย เกิดจากความผิดปกติของยีนที่สร้างสายเบต้าโกลบิน ซึ่งส่วนใหญ่เป็นการกลายพันธุ์เฉพาะจุด ทำให้การสร้างสายเบต้าโกลบินที่เป็นส่วนประกอบของฮีโมโกลบินในเซลล์เม็ดเลือดแดงลดน้อยลงหรือไม่มีการสร้างเลย การตรวจหาชนิดของการกลายพันธุ์ของโรคเบต้าธาลัสซีเมียทำได้ด้วยเทคนิคทางอณูชีววิทยา ชุดดีเอ็นเอควบคุมที่ประดิษฐ์ขึ้นสามารถช่วยให้การแปลผลการตรวจหาชนิดของการกลายพันธุ์ของโรคเบต้าธาลัสซีเมียมีความถูกต้อง แม่นยำ และน่าเชื่อถือมากขึ้น รวมถึงแก้ไขปัญหาข้อจำกัดในการหาตัวอย่างดีเอ็นเอจากอาสาสมัครเพื่อนำมาใช้เป็นตัวอย่างควบคุม



ตำแหน่งยีนเบต้าโกลบินแบบปกติและแบบกลายพันธุ์ที่พบบ่อยในประเทศไทย



ผลการตรวจหาชนิดการกลายพันธุ์ของโรคเบต้าธาลัสซีเมียของชุดดีเอ็นเอควบคุมคุณภาพด้วยเทคนิค reverse dot-blot hybridization (RDB)

หน่วยงาน/องค์กร ที่มีความร่วมมือ:
กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์

กลุ่มเป้าหมายนำไปใช้ประโยชน์:
ห้องปฏิบัติการทางการแพทย์เพื่อใช้ในการตรวจหาชนิดของการกลายพันธุ์ของโรคเบต้าธาลัสซีเมียด้วยเทคนิคทางอณูชีววิทยา

รายละเอียดผลงาน:
พัฒนาชุดดีเอ็นเอควบคุมคุณภาพสำหรับการตรวจหาการกลายพันธุ์ของยีนเบต้าโกลบินด้วยเทคนิคทางอณูชีววิทยา ประกอบด้วย

- ชุดไพรเมอร์สำหรับเพิ่มจำนวนชิ้นดีเอ็นเอควบคุมสำหรับการตรวจหายีนเบต้าโกลบิน
- ชุดดีเอ็นเอควบคุมสำหรับตรวจหายีนเบต้าโกลบินประกอบด้วยชุดดีเอ็นเอแบบปกติ และชุดดีเอ็นเอแบบกลายพันธุ์ ที่เลือกได้อย่างน้อย 1 ชุด จากทั้งหมด 3 ชุด แต่ละชุดมีการกลายพันธุ์ของนิวคลีโอไทด์ที่ตำแหน่งต่างกันครอบคลุมการกลายพันธุ์ของโรค 10 ชนิดที่พบบ่อยในประเทศไทย ใช้เป็นตัวควบคุมสำหรับการตรวจหายีนเบต้าโกลบินด้วยเทคนิค RDB

Specification ของผลงาน:

- พลาสมิดดีเอ็นเอควบคุมคุณภาพสำหรับใช้วินิจฉัยชนิดโรคเบต้าธาลัสซีเมียผ่านการทดสอบความแม่นยำในการทำซ้ำด้วยเทคนิค RDB พบว่ามีความถูกต้องแม่นยำ 100%
- ชุดดีเอ็นเอควบคุมมีความคงทนภายใต้สภาวะอุณหภูมิ 25 °C ได้นานอย่างน้อย 5 สัปดาห์
- ชุดดีเอ็นเอควบคุมสามารถถูกเพิ่มปริมาณได้อย่างไม่จำกัดช่วยแก้ไขปัญหาการหาตัวอย่างดีเอ็นเอจากอาสาสมัคร
- สามารถลดจำนวนตัวอย่างควบคุมคุณภาพที่ใช้ร่วมในการทดสอบแต่ละครั้ง

แนวทางการนำผลงานไปใช้ประโยชน์:

- ใช้ประกอบการตรวจวินิจฉัยเพื่อแยกชนิดของโรคเบต้าธาลัสซีเมีย ซึ่งเป็นส่วนสำคัญที่จะนำไปสู่การการพยากรณ์ความรุนแรงของโรค การวางแผนการรักษาผู้ป่วย การวินิจฉัยก่อนคลอดและการให้คำปรึกษาทางพันธุกรรมเพื่อควบคุมและป้องกันโรคเบต้าธาลัสซีเมียได้อย่างมีประสิทธิภาพ