

# มหาวิทยาลัยมหิดล

ปัจจุบันอยู่ที่นี่



ดร.มนต์ บุบบุน

## วิทยานิพนธ์ด้วย ประจำปี 2554

สภावิจัยแห่งชาติมอบรางวัล วิทยานิพนธ์ดีเด่น  
สาขาวิทยาศาสตร์การแพทย์ ประจำปี 2554 แก่  
วิทยานิพนธ์เรื่อง “ความสัมพันธ์ของสนิปส์ในเจโนเม  
กับความรุนแรงของโรคเบต้า-ราชลัษฐีเมีย” ของ  
ดร.มนต์ บุบบุน ศัลศตราจารย์ นพ. สุทธิ์  
ฟูเจริญ เป็นอาจารย์ที่ปรึกษาหลัก

ราชลัษฐีเมียเป็นโรคเลือดทางที่เกิดจากความผิดปกติ  
ของยีนที่ควบคุมการสร้างสายโกลบิน ทำให้มีการ  
สังเคราะห์ซีโมโนโกลบินในเม็ดเลือดแดงลดลง และเม็ด  
เลือดมีความผิดปกติ

วิทยานิพนธ์ฉบับนี้ได้ค้นหาปัจจัยทางพันธุกรรมที่  
ทำให้ผู้ป่วยโรคเบต้าสูนย์ราชลัษฐีเมีย/ซีโมโนโกลบินอี มี  
ความรุนแรงของโรคที่แตกต่างกัน โดยมุ่งเน้นไปที่  
การศึกษาความหลากหลายทางพันธุกรรมของชนิด  
สนิปส์ในเจโนเมของผู้ป่วย ซึ่งศึกษาในคนไทยที่เป็นโรค  
ดังกล่าวทั้งหมด 1,330 คน และตัวอย่างจากคน  
อินโดネเซียอีก 185 คน ทำการตรวจวิเคราะห์ชนิด  
การถ่ายพันธุ์ของยีน และหาความสัมพันธ์ของยีนที่อาจ  
เป็นตัวแปรที่ทำให้ผู้ป่วยมีอาการรุนแรงแตกต่างกัน ซึ่ง  
ผู้ป่วยทั้งหมดที่ทำการศึกษาแบ่งออกเป็น 2 กลุ่ม  
คือกลุ่มที่มีอาการรุนแรงกับกลุ่มที่มีอาการน้อย

จากการศึกษาพบว่ามี 23 สนิปส์มีความสัมพันธ์กับ  
ความรุนแรงของโรค โดยสนิปส์ในกลุ่มยีนเบต้าโกลบินมี  
ค่าความสัมพันธ์มากกว่า 1 ส่วนสนิปส์ที่อยู่ระหว่างยีน HBS1L และ MYB มี  
ความสัมพันธ์กับความรุนแรงของโรคมากเป็นอันดับ 2  
และสนิปส์ที่อยู่บนยีน BCL11A มีความสัมพันธ์กับความ  
รุนแรงของโรคมากเป็นอันดับ 3 ซึ่งสนิปส์บน 3 บริเวณ  
นี้มีค่าความสัมพันธ์กับโรค เช่นเดียวกับผู้ป่วยในอินโดเนเซีย  
และยังค้นพบว่าสนิปส์ที่ศึกษามีความสัมพันธ์กับระดับ  
ชีโมโนโกลบินอีกด้วย ซึ่งจากการศึกษาที่ผ่านมาพบว่าผู้ป่วยโรค  
เบต้าสูนย์ราชลัษฐีเมีย/ซีโมโนโกลบินอี ที่มีระดับชีโมโนโกลบิน  
สูงสูงกว่าในผู้ที่มีอาการน้อย ก็จะเป็นยีนเป้าหมายในการรักษาโรคนี้ได้

งานวิจัยนี้นักวิจัยได้อ่องค์ความรู้ที่ทำให้เห็น  
ข้อเท็จจริงในการเกิดความรุนแรงของโรคเบต้าราชลัษฐีเมีย  
แล้ว ซึ่งช่วยในการพยากรณ์อาการของโรค และทำให้  
แพทย์สามารถวางแผนการรักษาผู้ป่วยได้อย่างถูกต้อง เช่น  
การปลูกถ่ายไขกระดูกในผู้ป่วยที่มีอาการมาก การให้  
คำปรึกษาเกี่ยวกับการถ่ายทอดทางพันธุกรรมของโรคแก่คู่  
สมรสที่มีความเสี่ยง และใช้ในการประกอบการตัดสินใจ  
ทำการตรวจนิจฉัยก่อนคลอด และที่สำคัญสามารถนำ  
ปัจจัยทางพันธุกรรมที่เกี่ยวข้องมาพัฒนาเป็นชุดทดลอง  
สอบเพื่อประเมินความรุนแรงของโรคนี้ได้อีกด้วย