



# วิธีการตรวจโรคแอลฟาธาลัสซีเมียโดยวิธี Melting Curve

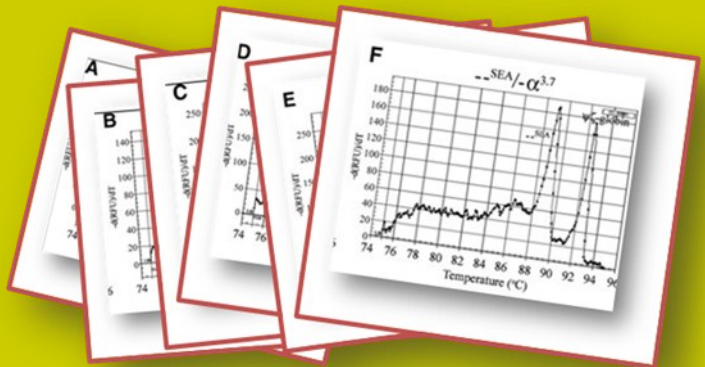
รางวัลประกาศเกียรติคุณ สาขาวิทยาศาสตร์การแพทย์ ประจำปี 2554



“วิธีการตรวจโรคแอลฟาธาลัสซีเมียโดยวิธี Melting Curve” งานวิจัยของ **ดร.ม.ล.เสาวรส สวัสดิ์วัฒน์ และคณะ** เป็นวิธีการตรวจวิเคราะห์หาพาหะแอลฟาธาลัสซีเมียโดยเทคนิคทางอณูชีววิทยาซึ่งสามารถตรวจหาชนิดการกลายพันธุ์ของแอลฟาธาลัสซีเมียจำนวนมากได้รวดเร็วและมีประสิทธิภาพ งานวิจัยชิ้นนี้ได้รับรางวัลประกาศเกียรติคุณผลงานประดิษฐ์คิดค้น ประจำปี 2554 จากสภาวิจัยแห่งชาติ

แอลฟาธาลัสซีเมียเป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมประมาณร้อยละ ๒๐-๓๐ ของคนไทยเป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมีย ซึ่งเกิดจากความผิดปกติของยีนที่มีหน้าที่สร้างสายแอลฟาโกลบินที่เป็นองค์ประกอบของฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดง ทำให้ลดลงหรือสร้างไม่ได้เลย แอลฟาธาลัสซีเมียแบ่งออกเป็น ๒ คือ แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และ แอลฟาธาลัสซีเมีย 2 ผู้ที่เป็นพาหะของโรคแอลฟาธาลัสซีเมียทั้งสองชนิด หรือโฮโมไซกัสแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 จะไม่มีอาการแต่ทารกที่เป็นโฮโมไซกัสแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 คือได้รับการถ่ายทอดยีนแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 มาจากทั้งพ่อและแม่ จะเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์หรือหลังคลอดไม่นาน และกว่าร้อยละ 75 ของแม่ จะมีการครรภ์เป็นพิษบางรายอาการรุนแรงมากอาจเสียชีวิตได้ วิธีการป้องกันที่ดีที่สุดคือ คู่สมรสที่เป็นพาหะหรือเป็นคู่เสี่ยงต้องขอคำปรึกษาจากแพทย์และรับการตรวจก่อนตั้งครรภ์และก่อนคลอด เพื่อจะได้ช่วยมารดาที่ตั้งครรภ์ได้ทันเวลาที่

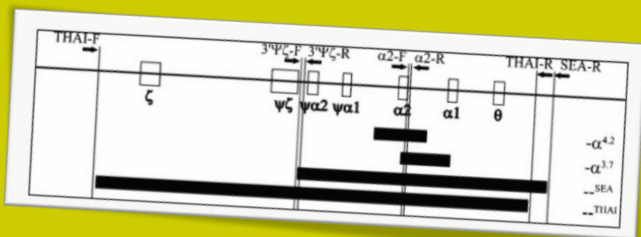
งานวิจัยชิ้นนี้มีวัตถุประสงค์เพื่อค้นหาเทคนิคทางอณูชีววิทยาเพื่อตรวจแยกพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ออกจากคนปกติและผู้ที่เป็นโฮโมไซกัสแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 ได้กับตัวอย่างครั้งละมากๆ เพื่อนำไปใช้ตรวจวินิจฉัยในห้องปฏิบัติการของโรงพยาบาลต่างๆ ได้



ผลการตรวจยีนแอลฟาธาลัสซีเมียด้วยวิธี multiplex Gap-PCR ร่วมกับการวิเคราะห์ melting curve

จากเดิมการตรวจยีนแอลฟาธาลัสซีเมียทำโดยวิธี Gap-PCR แล้วนำผลผลิตที่ได้ไปตรวจสอบด้วยวิธี agarose gel electrophoresis ซึ่งตรวจตัวอย่างได้จำกัดจำนวนและอาจเกิดการปนเปื้อนของผลผลิต PCR งานวิจัยชิ้นนี้จึงใช้เทคนิค multiplex Gap-PCR ร่วมกับการวิเคราะห์ melting curve ทำให้สามารถตรวจยีนแอลฟาธาลัสซีเมียในครั้งเดียวกันได้

ผลการประดิษฐ์คิดค้นนี้ทำให้วิเคราะห์สิ่งส่งตรวจได้ครั้งละจำนวนมาก ลดการปนเปื้อนที่จำกัดกับผลผลิต PCR และยังปลอดภัยกับพนักงานผู้ตรวจวิเคราะห์ เนื่องจากลดโอกาสในการสัมผัสกับ ethidium bromide ซึ่งเป็นสารก่อมะเร็ง



ภาพแสดงการขาดหายไปของยีนแอลฟาโกลบินที่ทำให้เกิดแอลฟาธาลัสซีเมีย