

ย่อวารสาร

พื้นฐานระดับโมเลกุลของอาร์เอชดียีนที่มีลักษณะเป็นเดลฟีโนทัยป์ ในผู้บริจาคโลหิตเชียงใหม่

*Molecular Basis of the RHD Gene in Blood Donors with DEL Phenotypes in Shanghai. Q Li,¹ L Hou,² ZH Guo,¹ LY Ye,¹ DQ Yue,² ZY Zhu¹.
Vox Sanguinis 2009;97:139-46.*

ดีอีล (Del) ถูกรายงานครั้งแรกในปี ค.ศ. 1980 มันเป็นลักษณะ D+ ฟีโนทัยป์แบบอ่อนมากในหมู่เลือดระบบ Rh ในเอเชียตะวันออก Del เป็นเรื่องปกติมาก โดยในจีนและญี่ปุ่นพบกว่าร้อยละ 10-30 ใน D- ที่มีลักษณะเป็น Del ฟีโนทัยป์ และพบอัตราความถี่น้อยมากในยุโรป แต่ไม่พบการรายงาน Del ฟีโนทัยป์ในแอฟริกัน Del เกิดจากกระบวนการหลากหลายกระบวนการซึ่งประกอบด้วย การเกิด mutation แล้วทำให้เกิดการเปลี่ยนแปลงของลำดับนิวคลีโอไทด์ การเกิด mutation แล้วทำให้หายไปในลำดับนิวคลีโอไทด์ การเกิด mutation แล้วทำให้เกิดจุดยุติการแปลรหัสพันธุกรรมหรือการขาดหายไปของยีน D โดย *RHD(K409K)* เป็นลักษณะอัลลีลที่พบว่ามีค่าความถี่มากที่สุด ซึ่งเกิดจากการเปลี่ยนแปลงของนิวคลีโอไทด์ในตำแหน่งสุดท้ายของ exon9 โดยเปลี่ยนจาก G เป็น A แต่กรดอะมิโนไม่เปลี่ยนยังคงเป็น lysine เช่นเดิม ซึ่งมีการรายงานพบความถี่ 1:110 และ 1:9091 ในประชากรจีนและเยอรมันตามลำดับ เดลเป็นลักษณะฟีโนทัยป์ที่พบความถี่มากใน D variant ของประชากรจีน และในจีนแผ่นดินใหญ่ *RHD(K409K)* เป็นลักษณะอัลลีลที่พบความถี่ที่มีรายงานมากที่สุด วัตถุประสงค์การวิจัยในครั้งนี้จึงต้องการศึกษาระดับโมเลกุลของ Del ฟีโนทัยป์และอัลลีลใหม่ๆ ในผู้บริจาคโลหิตในเชียงใหม่เพื่อเป็นข้อมูลพื้นฐานระดับโมเลกุลของ Del ฟีโนทัยป์ในประชากรจีน การศึกษาครั้งนี้ศึกษาในผู้บริจาคโลหิตทั้งหมด 400, 253 ราย ทดสอบทางด้านซีโรโลยีถึงระดับ indirect antiglobulin

test (IAT) พบเป็น D- 1,585 ราย (0.40%) และจาก D- 1,585 รายนำมาทดสอบด้วยวิธี adsorption- elution tests พบเป็น Del 279 ราย (17.60%) และนำ Del 279 ราย มาทดสอบด้วยวิธี multiplex PCR, PCR-sequence-specific primers (PCR-SSP) และ sequencing และใน Del บางรายนำมาทดสอบความเป็น zygosity ของอาร์เอชดียีนด้วยวิธี PCR-restriction fragment length polymorphism หรือ real-time quantitative PCR การทดสอบพบว่าในเดล 279 รายมีลักษณะเป็น *RHD(K409K)* 268 ราย 3 รายดูเหมือนว่าจะมีลักษณะ *RHD-CE-D* hybrid อัลลีลซึ่งประกอบด้วย 1 รายที่เป็น *RHD-CE(4-9)-D* 1 รายเป็น *RHDCE(2-5)-D* และ 1 ราย *RHD(1-9)-CE* นอกจากนี้ยังพบอัลลีลใหม่อีก 5 ชนิดคือ 4 รายมีลักษณะเป็น *RHD3 G > A* 1 รายเป็น *RHD(R10W)* 1 รายเป็น *RHD(L18P)* 1 รายเป็น *RHD(L84P)* และอีก 1 รายเป็น *RHD(A137E)* อัลลีล และในการศึกษาความเป็น zygosity ของยีน Del 84 ราย พบว่ามีลักษณะ *RHD+/RHD-* 77 ราย และมีลักษณะ *RHD+/RHD+* 7 ราย การศึกษาครั้งนี้เป็นข้อมูลพื้นฐานระดับโมเลกุลของ Del ฟีโนทัยป์ในประชากรจีนและเป็นข้อมูลในการศึกษาในอนาคตต่อไป

สุภัทตรา มิณดี

ภาคบริการโลหิตแห่งชาติที่ 12 จังหวัดสงขลา