



การศึกษาความชุกของ hemoglobin E / β thalassemia ที่มีระดับ hemoglobin F ต่ำ ในกลุ่ม hemoglobin E homozygote ที่ได้รับการวินิจฉัยโดยวิธี high-performance liquid chromatography

ปวันรัตน์ สนวนุ่ม, พีระพล วง*, ปริศนา เจริญพร, สวิชญาพร เจิมน่ม, มณฑิรา จันทร์อิน, สุภารัตน์ จอนคำ, เอกอมร เทพพรหม และรวีสุต เดียววิศเรศ

Prevalence of hemoglobin E / β thalassemia compound heterozygote with low hemoglobin F phenotype among hemoglobin E homozygote, determined by high-performance liquid chromatography

Pawanrat Suannum, Peerapon Wong*, Prissana Charoenporn, Sawischayaporn Jermnim, Monthira Chan-In, Suparat Johnkom, Akamon Tapprom and Rawisut Deoisares

หน่วยวิจัยฮาล์สซีเมีย คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยนเรศวร จังหวัดพิษณุโลก รหัสไปรษณีย์ 65000

Thalassemia Research Unit, Faculty of Medicine, Naresuan University, Phitsanulok Province, Postal Code 65000

* Corresponding author. E-mail: peeraponw@nu.ac.th

บทคัดย่อ

วัตถุประสงค์ของการศึกษาเพื่อหาความชุกของ hemoglobin (Hb) E / β thalassemia ที่ได้รับการวินิจฉัยผิดเป็น Hb E homozygote เนื่องจากปริมาณ Hb F ที่ต่ำ จากการวิเคราะห์ชนิดและสัดส่วนของ Hb ด้วยวิธี high-performance liquid chromatography (HPLC) การศึกษาได้ดำเนินการภายใต้โครงการตรวจวินิจฉัยเพื่อกำหนดคู่เสี่ยงของ β -thalassemia ในหญิงตั้งครรภ์และสามี ในเขตภาคเหนือตอนล่าง ระหว่างเดือนกุมภาพันธ์ ถึง 2557 มีนาคม คู่สามีภรรยาที่ได้รับการวินิจฉัย 2560 Hb E homozygote ในคนใดคนหนึ่ง และอีกคนหนึ่งได้รับการวินิจฉัย Hb E heterozygote หรือ Hb E homozygote โดยวิธี HPLC จะถูกคัดเลือกเข้าสู่การศึกษา Hb E homozygote ทุกคนจะได้รับการตรวจยืนยันการวินิจฉัย β mutation โดยเทคนิคการตรวจ DNA พร้อมกับตรวจหา α^0 -thalassemia ชนิด Southeast Asian และ Thai deletion α^+ และ (-thalassemia (ชนิด -3.7 และ -4.2 kb deletion) จากคู่สามีภรรยา 6,023 คู่ที่ได้รับการตรวจด้วยวิธี HPLC พบคู่สามีภรรยาที่เข้าเกณฑ์การคัดเลือก 464 คู่ ในจำนวนนี้มี 25 คู่ ที่ทั้งสามีและภรรยาได้รับการวินิจฉัย Hb E homozygote ในจำนวนผู้ที่ได้รับการวินิจฉัย Hb E homozygote 489 คน พบ Hb E / β thalassemia จำนวน คน 5 (1.0%) ทั้ง คน ตรวจพบ 5 α^0 -thalassemia หรือ α^+ -thalassemia ร่วมด้วย และจากผลการตรวจดังกล่าวจึงพบคู่เสี่ยงของ Hb E / β thalassemia เพิ่มขึ้นอีก คู่ จากการศึกษาสรุปได้ว่าความชุกของ 5 Hb E / β thalassemia ในกลุ่ม Hb E homozygote ที่ได้รับการวินิจฉัยจาก HPLC เท่ากับร้อยละ 1. โดย 0 α -thalassemia อาจเป็นปัจจัยสำคัญในการทำให้ระดับ Hb F ต่ำลงใน Hb E / β thalassemia

คำสำคัญ: Hemoglobin E / β -thalassemia, Hemoglobin E homozygote, High-performance liquid chromatography, Hemoglobin F



Abstract

To find out the prevalence of hemoglobin (Hb) E / β -thalassemia disease with a phenotypic misdiagnosis of Hb E homozygote due to a very low Hb F fraction determined by high-performance liquid chromatography (HPLC), the study was conducted prospectively in prenatal control program of β -thalassemia in the lower north of Thailand, between February 2014 and March 2017. All couples with phenotypic diagnoses of homozygous Hb E by HPLC in one person, and heterozygous or homozygous Hb E in the other one were consecutively recruited. DNA methods to confirm their genotype of Hb E homozygote and to detect other β -thalassemia mutations, together with α^0 -thalassemia (Southeast Asian and Thai deletions) and α^+ -thalassemia (3.7- and 4.2-kb deletions) determinants were performed in all samples with Hb E homozygote phenotype. Among 6,023 couples determined by HPLC, 464 couples were met our requirement, 25 with double diagnoses of Hb E homozygote. After performing genotypic diagnosis in 489 phenotypic Hb E homozygote, 5 (1.0%) Hb E / β -thalassemia subjects were identified. All 5 samples co-inherited with either α^0 -thalassemia or α^+ -thalassemia allele. Considering with these 5 Hb E / β -thalassemia detected, there were 5 more at-risk couples for Hb E / β -thalassemia identified. Prevalence of Hb E / β -thalassemia among Hb E homozygote phenotype, determined by HPLC, was 1.0%. An α -thalassemia coinheritance may be a major Hb F lowering cause in Hb E / β -thalassemia.

Keywords: Hemoglobin E / β -thalassemia, Hemoglobin E homozygote, High-performance liquid chromatography, Hemoglobin F