

## บทที่ 5

### ผลการศึกษา

ในการศึกษาตัวอย่างเลือดจากชน 2 กลุ่ม คือ ชนเผ่าชาวกูที่อาศัยในเขต  
อำเภอปะเหลียน จังหวัดตรัง จำนวน 20 ราย และกลุ่มชนชาวช่องในเขตตำบลคลองพลู  
อำเภอมะขาม จังหวัดจันทบุรี จำนวน 76 ราย

แบ่งผลการศึกษาออกได้เป็น 3 ตอนด้วยกัน คือ

ตอนที่ 1 ผลการตรวจหาชนิดของฮีโมโกลบิน โดยวิธีเซลลูโลส อะซีเตท  
อิเล็กโตรโฟเรซิส แล้วตรวจวัดปริมาณ HbA<sub>2</sub> และ HbE ด้วยวิธี  
ไมโครคอลัมน์ โครมาโตกราฟี

ตอนที่ 2 ผลการตรวจสอบยีน HbE โดยวิธีเอเอสพีซีอาร์

ตอนที่ 3 ผลการศึกษาลักษณะแฮปโลไทป์ภายในกลุ่มยีนบีตา-โกลบิน  
ด้วยวิธีพีซีอาร์ โดยแบ่งเป็น

3.1 ผลการศึกษาด้าน 3'-haplotype ของกลุ่มยีนบีตา-โกลบินหรือ  
 $\beta$ -globin gene frameworks

3.2 ผลการศึกษาด้าน 5'-haplotypes ของกลุ่มยีนบีตา-โกลบิน

ศูนย์วิทยทรัพยากร  
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

## ผลการศึกษาดอนที่ 1

ผลการตรวจชนิดของฮีโมโกลบิน ด้วยวิธีเซลลูโลส อะซีเตท อิเล็กโตรโฟเรซิสแล้ว  
ตรวจวัดปริมาณ HbA<sub>2</sub> และ HbE ด้วยวิธีไมโครคอลัมน์ โครมาโตกราฟี

- 1.1 ในกลุ่มชนชาวชอง จำนวน 76 ราย พบชนิดของฮีโมโกลบินเป็น A<sub>2</sub>A จำนวน 14 ราย, EA จำนวน 33 ราย และ EE จำนวน 29 ราย เมื่อคิดเป็นร้อยละของความถี่จีโนไทป์ (genotypic frequency) คือ A<sub>2</sub>A = 18.4, EA = 43.4, EE = 38.2 ตามลำดับ และมีช่วงปริมาณ HbA<sub>2</sub> หรือ E คือ A<sub>2</sub>A = 2.08-3.83 % EA = 25.7-35.4 % EE = 75.3-88.3 % คิดเป็นความถี่ยีนบีตาอี =  $33 + (29 \times 2) / (76 \times 2) = 0.589$  ดังตารางที่ 5.1
- 1.2 ในชนเผ่าชาวกู จำนวน 20 ราย ได้ผลการตรวจหาชนิดของฮีโมโกลบินเป็น A<sub>2</sub>A จำนวน 19 ราย และ EA จำนวน 1 ราย เมื่อคิดเป็นร้อยละของความถี่จีโนไทป์คือ A<sub>2</sub>A = 95, EA = 5 และมีช่วงปริมาณ HbA<sub>2</sub> หรือ E คือ A<sub>2</sub>A = 2.13-3.43 % และ EA = 30.24 % คิดเป็นความถี่ยีนบีตาอี =  $1 / (20 \times 2) = 0.025$  ดังตารางที่ 5.2





ตารางที่ 5.1 แสดงผลการตรวจชนิดของฮีโมโกลบินในชาวของ จำนวน 76 ราย

ชนิดของฮีโมโกลบิน	ปริมาณของฮีโมโกลบิน A <sub>2</sub> หรือ E (%)	จำนวน (คน)	ร้อยละ
A <sub>2</sub> A	2.08 - 3.83	14	18.4
EA	25.7 - 35.4	33	43.4
EE	75.3 - 88.3	29	38.2

$$\beta^E \text{ gene frequency (f) : } 33+58/152 = 0.589$$

ตารางที่ 5.2 แสดงผลการตรวจชนิดฮีโมโกลบิน ในชนเผ่าชาไก จำนวน 20 ราย

ชนิดของฮีโมโกลบิน	ปริมาณของฮีโมโกลบิน A <sub>2</sub> หรือ E (%)	จำนวน (คน)	ร้อยละ
A <sub>2</sub> A	2.13 - 3.43	19	95
EA	30.24	1	5

$$\beta^E \text{ gene frequency (f) : } 1/40 = 0.025$$



## ผลการศึกษาดอนที่ 2

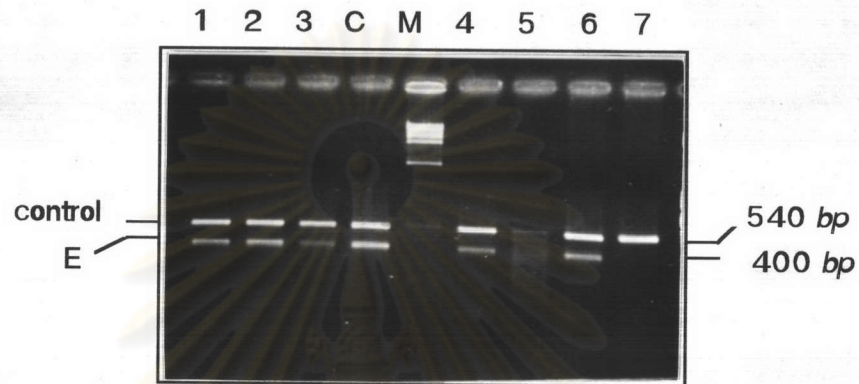
### การตรวจยืนยันบีตาอี-ไกลบิน โดยวิธี ASPCR

2.1 เนื่องจากในกลุ่มชนชาวของพบผู้ที่มี HbE เป็นจำนวนมาก จึงได้ทำการเลือกแบบสุ่มจากผู้ที่มีชนิดของฮีโมโกลบินเป็น A<sub>2</sub>A, EA และ EE มาตรวจหาบีตาอีไกลบิน โดยวิธี ASPCR จำนวน 5 ราย, 21 ราย และ 17 ราย ตามลำดับ ผลปรากฏว่า ทุกรายที่เลือกสุ่มมานี้ให้ผลสอดคล้องกับชนิดของฮีโมโกลบินที่ตรวจได้จากวิธีเซลลูโลส อะซีเตท อิเล็กโตรโฟเรซิส กล่าวคือผู้ที่มีชนิดของฮีโมโกลบินเป็น EA หรือ EE จะสามารถเห็นชั้นส่วนดีเอ็นเอขนาด 400 คู่เบสบนแผ่น agarose gel (1.2%) ได้ ส่วนในรายที่มีชนิดของฮีโมโกลบินเป็น A<sub>2</sub>A จะไม่พบแถบชั้นส่วนดีเอ็นเอขนาด 400 คู่เบสนี้เลย รูปที่ 5.1 เป็นตัวอย่างการตรวจยืนยันบีตาอีไกลบินโดยวิธี ASPCR

2.2 ในชนเผ่าชาวกู พบผู้ที่มี HbE ชนิด EA เพียง 1 ราย นำมาตรวจหาบีตาอีไกลบิน โดยวิธี ASPCR ผลปรากฏว่าให้ผลสอดคล้องกับวิธีการตรวจด้วยวิธีเซลลูโลส อะซีเตท อิเล็กโตรโฟเรซิสเช่นกันโดยสามารถเห็นชั้นส่วนดีเอ็นเอขนาด 400 bp บนแผ่น เจล อิเล็กโตรโฟเรซิสได้

ศูนย์วิทยทรัพยากร  
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย





รูปที่ 5.1 แผ่น agarose gel electrophoresis (1.2%) แสดงการตรวจยีนบีตาอีด้วยวิธี ASPCR โดยใช้ไพรเมอร์ G24 และ S3 ซึ่งให้ชิ้นส่วนดีเอ็นเอขนาด 400 bp ส่วนไพรเมอร์  $\gamma$ 4 และ  $\gamma$ 5 ให้ชิ้นส่วนดีเอ็นเอขนาด 540 bp ที่ได้จากยีนแกมมา-ไกลบินเป็นตัวควบคุมภายใน, C = control เป็น EE M =  $\lambda$ -HindIII DNA marker ซึ่งใช้เป็นตัวแทนขนาด, 1-7 เป็นตัวอย่างที่ต้องการตรวจยีนบีตาอี, ตัวอย่างที่ 1-6 เป็นตัวอย่างที่ให้ผลบวกต่อการตรวจยีนบีตาอี, มีเพียงตัวอย่างที่ 7 เท่านั้นที่ไม่พบยีนบีตาอี

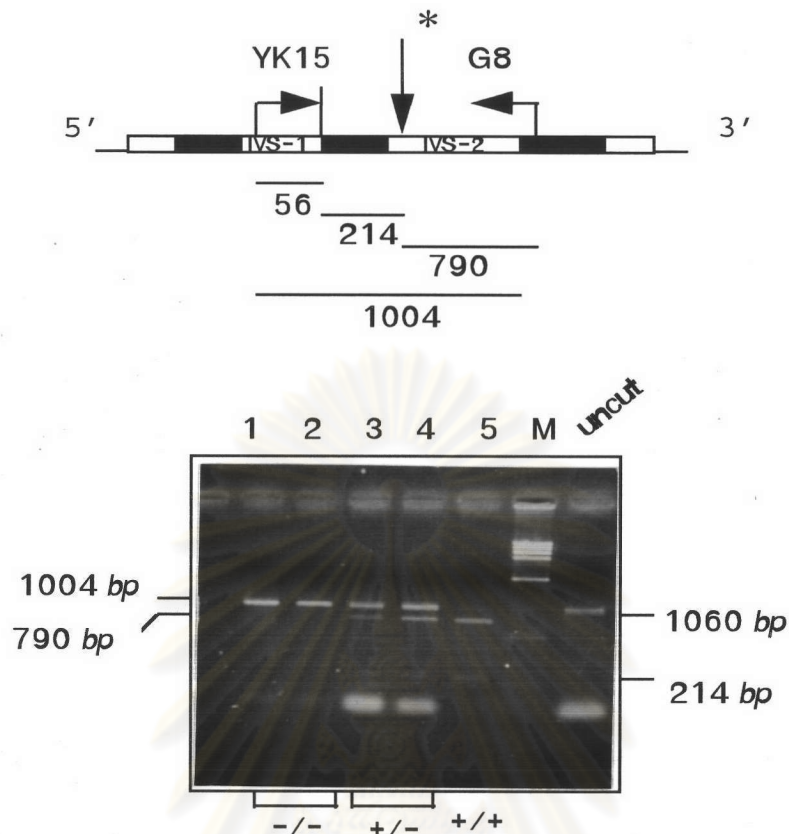
### ผลการศึกษาดอนที่ 3

การศึกษา DNA restriction polymorphism หรือ ลักษณะแฮปโลไทป์ของกลุ่มยีน  
บีตา-โกลบิน โดยวิธีพีซีอาร์

#### 3.1 ผลการศึกษาด้าน 3'-haplotype ของยีนบีตาอีโกลบิน ( $\beta^E$ -globin gene frameworks)

ในชนเผ่าชาวกูและชาวซอง โดยดูจากการตัดได้ (+) หรือตัดไม่ได้ (-) ของ  
เอนไซม์ตัดจำเพาะ 2 ชนิด คือ เอนไซม์ *Ava*II ซึ่งตัดใน IVS-2 ของ  $\beta$ -  
globin gene ( ตำแหน่งที่ 6,  $\beta$ -*Ava*II) และเอนไซม์ *Bam*HI ตัดบริเวณ 3'  
ถึง  $\beta$ -globin gene (ตำแหน่งที่ 7, 3'  $\beta$ -*Bam*HI) (ดูรูปที่ 4.5 ประกอบ) รูป  
ที่ 5.2 แสดงตัวอย่างผลของการศึกษา  $\beta^E$ -globin gene frameworks ใน  
ตำแหน่งที่ 6,  $\beta$ -*Ava*II (*Ava* II polymorphism) ส่วนรูปที่ 5.3 แสดงตัวอย่าง  
ของผลการศึกษาในตำแหน่งที่ 7, 3'  $\beta$ -*Bam*HI (*Bam* HI polymorphism)  
และผลรวมการศึกษา  $\beta^E$  globin gene frameworks แสดงไว้ในตารางที่ 5.3

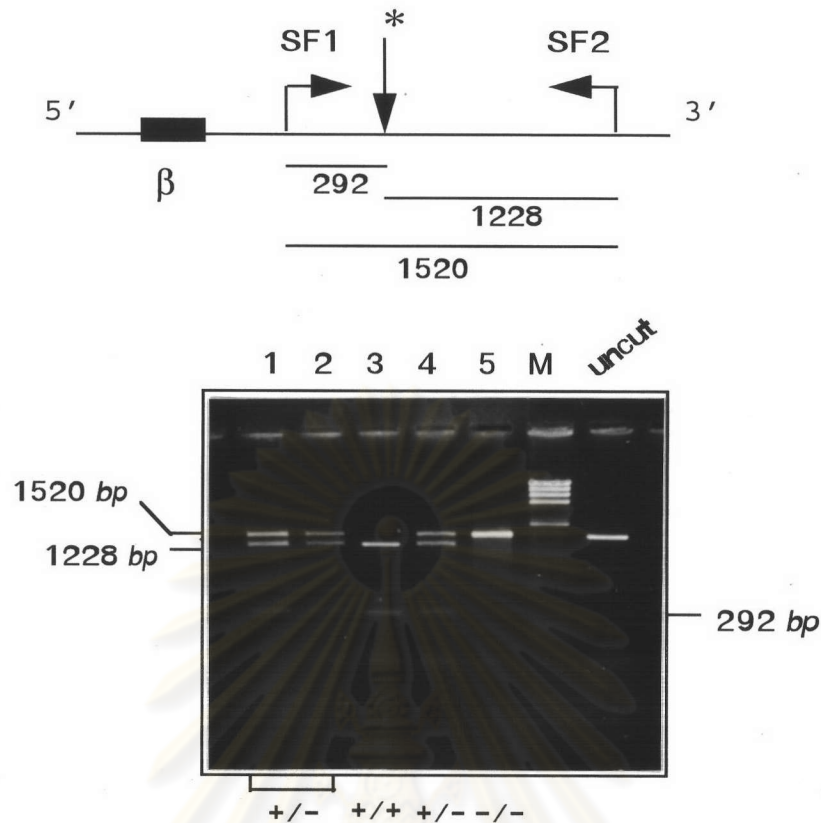
ศูนย์วิทยทรัพยากร  
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย



รูปที่ 5.2 บน โครงสร้างของยีนบีตา-โกลบิน แสดง Avall polymorphism (\*) ใน IVS2 ของ  $\beta$ -globin gene (ตำแหน่งที่ 6,  $\beta$ -Avall) โดยใช้ไพรเมอร์ YK15 และ G8 ซึ่งให้ชิ้นส่วนดีเอ็นเอขนาด 1060 bp เมื่อถูกตัดด้วยเอนไซม์ Avall จะได้ชิ้นส่วนขนาด 790 bp และ 214 bp

ล่าง แผ่น agarose gel electrophoresis (1.2%) แสดงตัวอย่างของผลการศึกษาดำเนินการที่ 6, Avall ในชนเผ่าชาวกูและชาวซอง, M =  $\lambda$ -HindIII DNA marker ใช้เป็นตัวเทียบขนาด, uncut เป็น amplified DNA ที่ไม่ถูกตัดด้วยเอนไซม์ (control), 1-5 เป็นตัวอย่างที่นำมาศึกษา, ในตัวอย่างที่ 1 และ 2 นั้น Avall ไม่สามารถตัดชิ้นส่วนดีเอ็นเอได้เลย (-/-, homozygotes) จึงเห็นแถบดีเอ็นเอขนาด 1004 bp ขณะที่ตัวอย่างที่ 3 และ 4 Avall สามารถตัดได้เพียง 1 อัลลีล (+/-, heterozygotes) จึงเห็นแถบดีเอ็นเอขนาด 1004 bp, 790 bp และ 214 bp, ส่วนตัวอย่างที่ 5 นั้น Avall สามารถตัดได้ทั้ง 2 อัลลีล (+/+, homozygote) จึงเห็นแถบดีเอ็นเอขนาด 790 bp และ 214 bp





รูปที่ 5.3 บน แสดง BamHI polymorphism (\*) บริเวณ 3' ถึง  $\beta$ -globin gene (ตำแหน่งที่ 7, 3'  $\beta$ -BamHI) โดยใช้ไพรเมอร์ SF1 และ SF2 ซึ่งให้ชิ้นส่วนดีเอ็นเอขนาด 1520 bp เมื่อถูกตัดด้วยเอนไซม์ BamHI จะได้ชิ้นส่วนขนาด 1228 bp และ 292 bp

ล่าง แผ่น agarose gel electrophoresis (1.2%) แสดงตัวอย่างของผลการศึกษาดำแหน่งที่ 7, BamHI ในชนเผ่าชาวกูและชาวซอง, M =  $\lambda$ -HindIII DNA marker ใช้เป็นตัวเทียบขนาด, uncut เป็น amplified DNA ที่ไม่ถูกตัดด้วยเอนไซม์ (control), 1-5 เป็นตัวอย่างที่นำมาศึกษา, ตัวอย่างที่ 1, 2 และ 4 นั้น BamHI สามารถตัดชิ้นส่วนดีเอ็นเอได้เพียง 1 อัลลีล (+/-, heterozygotes) จึงเห็นแถบดีเอ็นเอขนาด 1520 bp, 1228 bp และ 292 bp ขณะที่ตัวอย่างที่ 3 นั้น BamHI ตัดได้ทั้ง 2 อัลลีล (+/+, homozygote) จึงเห็นแถบดีเอ็นเอขนาด 1228 bp และ 292 bp ส่วนตัวอย่างที่ 5 BamHI ไม่สามารถตัดได้เลย (-/-, homozygote) จึงเห็นแถบดีเอ็นเอขนาด 1520 bp



ตารางที่ 5.3 แสดงผลการศึกษา  $\beta^E$  globin gene frameworks ในชนเผ่าชาวกูและชาวซอง

$\beta^E$ gene frameworks	Avall polymorphism	BamHI	จำนวนโครโมโซม	
			ชาวกู	ซอง
1	+	+	-	1
2	-	-	-	2
3	-	+	-	50
2/3	+/-	+/-	1	4
รวม			1	57

จากตารางที่ 5.3 จะเห็นได้ว่า หนึ่งโครโมโซมของยีนบีตาอีในชนเผ่าชาวกูนั้น เป็นเฮเทอโรไซโกตของชนิด FW2 และ ชนิด FW3 เนื่องจากในตำแหน่งที่ 6,  $\beta$ -Avall และตำแหน่งที่ 7,3'  $\beta$ -BamHI ต่างก็ให้ผลเป็น +/- เหมือนกัน สำหรับในชาวซองศึกษา ยีนบีตาอีจำนวน 57 โครโมโซม พบชนิด FW3 จำนวน 50 โครโมโซม, ชนิด FW2 จำนวน 2 โครโมโซม, ชนิด FW1 จำนวน 1 โครโมโซม และเป็นเฮเทอโรไซโกตของ ชนิด FW2 และชนิด FW3 จำนวน 4 โครโมโซม

เมื่อทราบผลการศึกษา  $\beta^E$ -globin gene frameworks ในชนเผ่าชาวกูและชาวซองแล้ว เลือกตัวแทนจากตัวอย่างที่มียีนบีตาอีโกลบินอยู่บนโครโมโซมทั้ง 3 ชนิด คือ ชนิด framework1, framework2 และชนิด framework3 เพื่อนำไปศึกษาด้าน 5'-haplotypes ของกลุ่มยีนบีตาอีโกลบินนี้ต่อไป

3.2 ผลการศึกษาด้าน 5'-haplotypes ของยีนบีตาอีโกลบินในชนเผ่าชาวกูและชาวชอง โดยดูจากการตัดได้ (+) หรือตัดไม่ได้ (-) ของเอนไซม์ตัดจำเพาะ 2 ชนิด ใน 5 ตำแหน่ง (ดูรูปที่ 4.5 ประกอบ) ดังนี้

รูปที่ 5.4 แสดงผลการศึกษาในตำแหน่งที่ 1, 5'-HincII หมายถึงเอนไซม์ HincII ตัดบริเวณ 5' ถึง  $\epsilon$ -globin gene

รูปที่ 5.5 แสดงผลการศึกษาในตำแหน่งที่ 2, Gy-HindIII หมายถึงเอนไซม์ HindIII ตัดใน IVS-2 ของ Gy-globin gene

รูปที่ 5.6 แสดงผลการศึกษาในตำแหน่งที่ 3, Ay-HindIII หมายถึงเอนไซม์ HindIII ตัดใน IVS-2 ของ Ay-globin gene

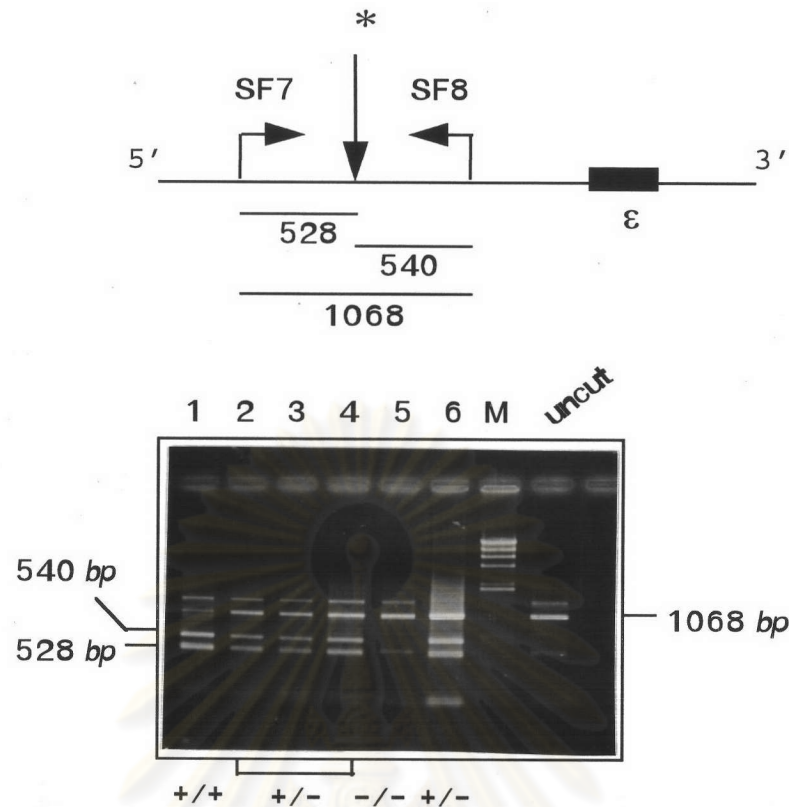
รูปที่ 5.7 แสดงผลการศึกษาในตำแหน่งที่ 4,  $\psi\beta$ -HincII หมายถึงเอนไซม์ HincII ตัดใน IVS-2 ของ  $\psi\beta$ -globin gene และ

รูปที่ 5.8 แสดงผลการศึกษาในตำแหน่งที่ 5, 3'  $\psi\beta$ -HincII หมายถึงเอนไซม์ HincII ตัดบริเวณ 3' ถึง  $\psi\beta$ -globin gene

ผลรวมการศึกษาลักษณะแฮปโลไทป์ของยีนบีตาอีโกลบิน ( $\beta^E$ -globin gene haplotypes) ในชาวกูแสดงไว้ในรูปที่ 5.9 ส่วนในชาวชองแสดงไว้ในรูปที่ 5.10 และในรูปที่ 5.11 แสดงผลศึกษาลักษณะแฮปโลไทป์ของยีนบีตาเอโกลบิน ( $\beta^A$ -globin gene haplotypes) ในชาวชอง

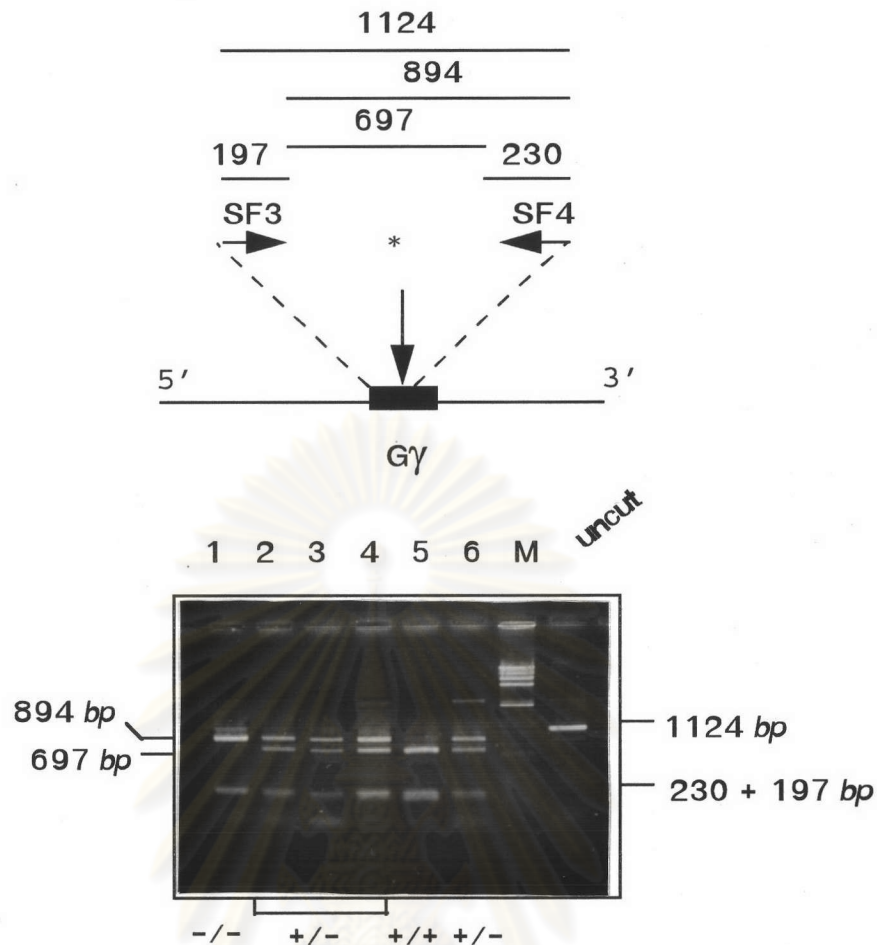
ศูนย์วิทยทรัพยากร  
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย





รูปที่ 5.4 บน แสดง Hinc II polymorphism (\*) บริเวณ 5' ถึง  $\epsilon$  gene (ตำแหน่งที่ 1, 5'  $\epsilon$ -HincII) โดยใช้ไพรเมอร์ SF7 และ SF8 ซึ่งให้ชิ้นส่วนดีเอ็นเอขนาด 1068 bp เมื่อถูกตัดด้วยเอนไซม์ Hinc II จะให้ชิ้นส่วนดีเอ็นเอขนาด 540 bp และ 528 bp

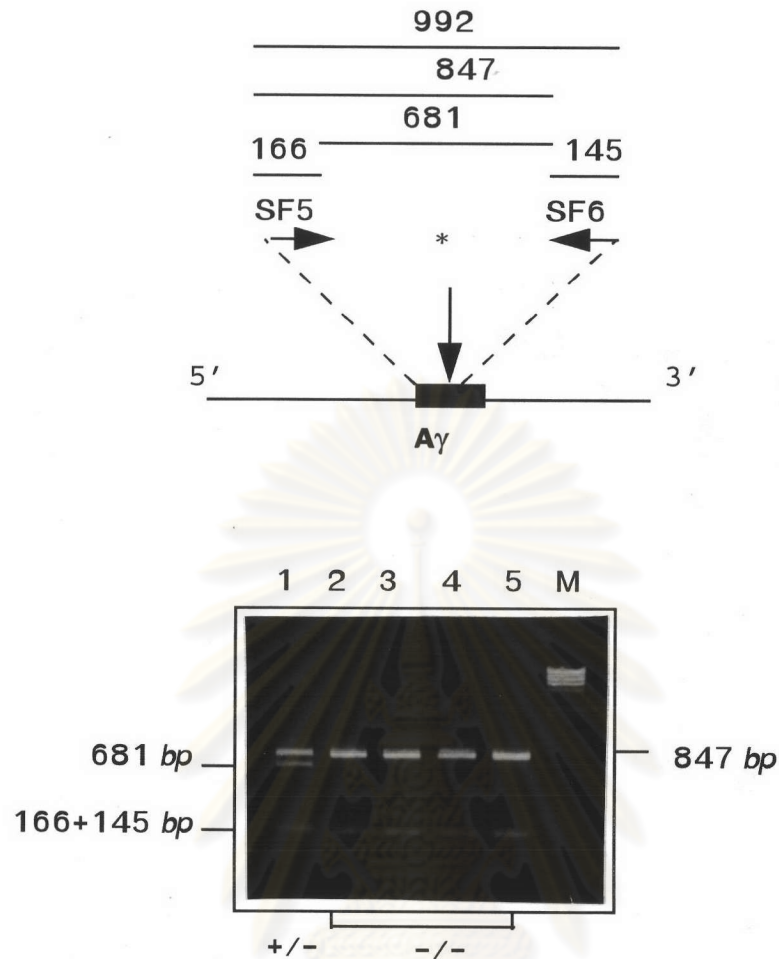
ล่าง แผ่น agarose gel electrophoresis (1.2%) แสดงตัวอย่างของผลการศึกษา ตำแหน่งที่ 1, 5'  $\epsilon$ -HincII ในชนเผ่าชาวกูและชาวซอง, M =  $\lambda$ -HindIII DNA marker ใช้เป็นตัวเทียบขนาด, uncut เป็น amplified DNA ที่ไม่ถูกตัดด้วยเอนไซม์ (control), 1-6 เป็นตัวอย่างที่นำมาศึกษา, ในตัวอย่างที่ 1 นั้น เอนไซม์ HincII สามารถตัดชิ้นส่วนดีเอ็นเอได้ทั้ง 2 อัลลีล (+/+, homozygote) เห็นแถบดีเอ็นเอขนาด 540 bp และ 528 bp, ตัวอย่างที่ 2, 3, 4 และ 6 เอนไซม์ HincII ตัดได้เพียง 1 อัลลีล (+/-, heterozygotes) เห็นแถบดีเอ็นเอขนาด 1068 bp, 540 bp และ 528 bp ส่วนตัวอย่างที่ 5 เอนไซม์ Hinc II ไม่สามารถตัดได้เลย (-/-, homozygote) จึงเห็นแถบดีเอ็นเอขนาด 1068 bp



รูปที่ 5.5 บน แสดง Hind III polymorphism (\*) ใน IVS2 ของ G $\gamma$ -globin gene (ตำแหน่ง 2, G $\gamma$ -HindIII) โดยใช้ไพรเมอร์ SF3 และ SF4 ซึ่งให้ชิ้นส่วน ดีเอ็นเอขนาด 1124 bp เมื่อถูกตัดด้วยเอนไซม์ Hind III จะได้ชิ้นส่วน ขนาด 697 bp

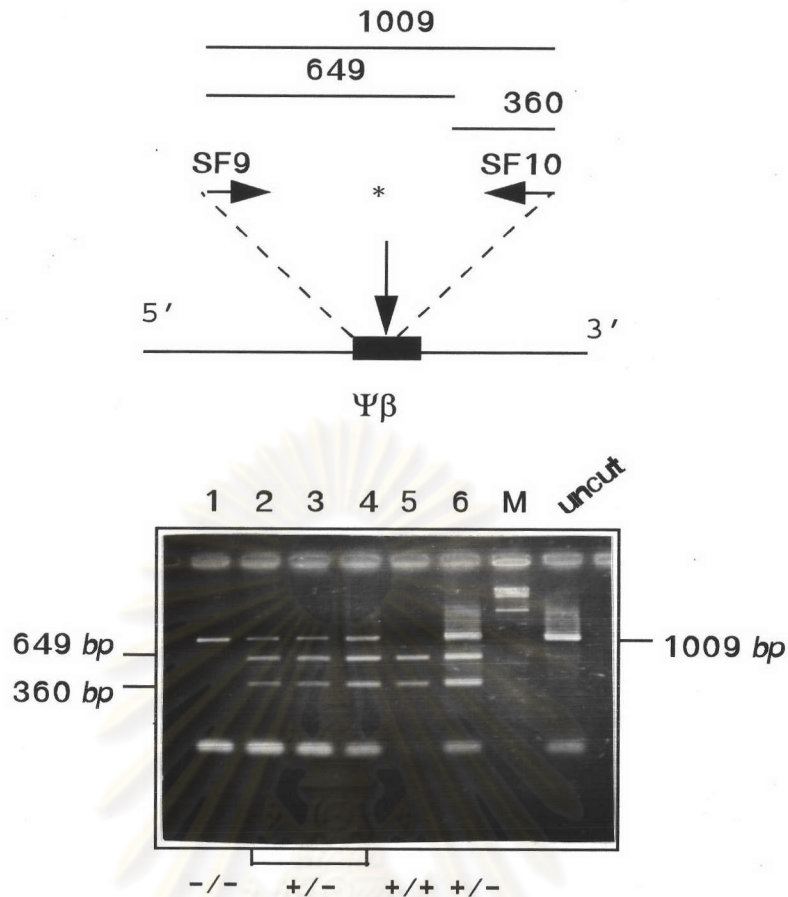
ล่าง แผ่น agarose gel electrophoresis (1.2%) แสดงตัวอย่างของผลการ ศึกษาตำแหน่งที่ 2, G $\gamma$ -HindIII ในชนเผ่าชาไกและชาวของ, M= $\lambda$ -HindIII DNA marker ใช้เป็นตัวเทียบขนาด, uncut เป็น amplified DNA ที่ไม่ถูกตัด ด้วยเอนไซม์ (control), 1-6 เป็นตัวอย่างที่นำมาศึกษา, ในตัวอย่างที่ 1 นั้น Hind III ไม่สามารถตัดชิ้นส่วนดีเอ็นเอได้เลย (-/-, homozygote) จึง เห็นแถบดีเอ็นเอขนาด 894 bp เท่านั้น, ตัวอย่างที่ 2, 3, 4 และ 6 HindIII ตัดได้ 1 อัลลีล (+/-, heterozygotes) จึงเห็นแถบดีเอ็นเอขนาด 894 bp และ 697 bp, ในตัวอย่างที่ 5 นั้น Hinc II ตัดได้ทั้ง 2 อัลลีล (+/+, homozygote) จึงเห็นแถบดีเอ็นเอขนาด 697 bp





รูปที่ 5.6 บน แสดง Hind III polymorphism (\*) ใน IVS2 ของ  $A\gamma$ -globin gene (ตำแหน่ง 3,  $A\gamma$ -HindIII) โดยใช้ไพรเมอร์ SF3 และ SF4 ซึ่งให้ชิ้นส่วน ดีเอ็นเอขนาด 992 bp เมื่อถูกตัดด้วยเอนไซม์ Hind III จะได้ชิ้นส่วน ขนาด 681 bp

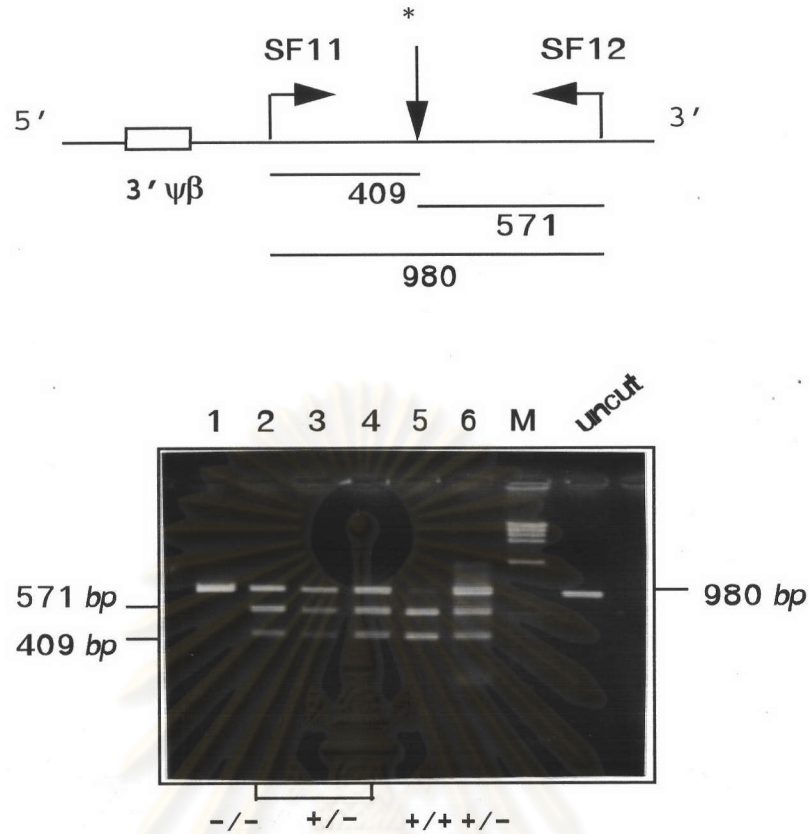
ล่าง แผ่น agarose gel electrophoresis (1.2%) แสดงตัวอย่างของผลการ ศึกษาตำแหน่งที่ 3,  $A\gamma$ -HindIII ในชนเผ่าชาวกูและชาวซอง, M= $\lambda$ -HindIII DNA marker ใช้เป็นตัวเทียบขนาด, uncut เป็น amplified DNA ที่ไม่ถูก ตัดด้วยเอนไซม์ (control), 1-5 เป็นตัวอย่างที่นำมาศึกษา, ตัวอย่างที่ 1 นั้น Hind III สามารถตัดได้ 1 อัลลีล (+/-, heterozygote) จึงเห็นแถบดีเอ็นเอ ขนาด 847 bp และ 681 bp, ขณะที่ตัวอย่างที่ 2-5 นั้น HindIII ไม่สามารถ ตัดได้เลย (-/-, homozygotes) จึงเห็นแถบดีเอ็นเอขนาด 847 bp เท่านั้น



รูปที่ 5.7 บน แสดง HincII polymorphism (\*) ใน IVS2 ของ  $\Psi\beta$ -globin gene (ตำแหน่ง 4,  $\Psi\beta$ -HincII) โดยใช้ไพรเมอร์ SF9 และ SF10 ซึ่งให้ชิ้นส่วนดีเอ็นเอขนาด 1009 bp เมื่อถูกตัดด้วยเอนไซม์ HincII จะได้ชิ้นส่วนขนาด 649 bp และ 360 bp

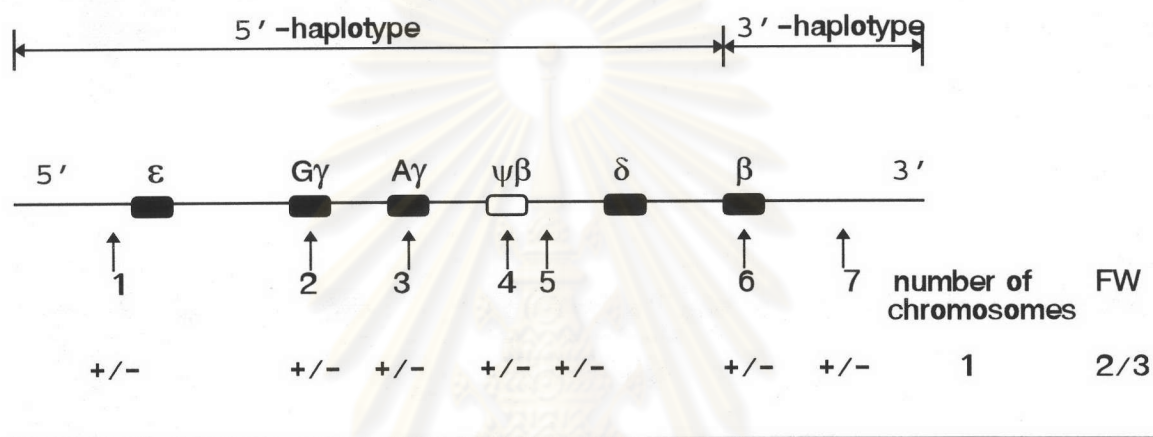
ล่าง แผ่น agarose gel electrophoresis (1.2%) แสดงตัวอย่างของผลการศึกษา ตำแหน่งที่ 4,  $\Psi\beta$ -HincII ในชนเผ่าชาวกูและชาวซอง, M =  $\lambda$ -HindIII DNA marker ใช้เป็นตัวเทียบขนาด, uncut เป็น amplified DNA ที่ไม่ถูกตัดด้วยเอนไซม์ (control), 1-6 เป็นตัวอย่างที่นำมาศึกษา, ตัวอย่างที่ 1 นั้น HincII ไม่สามารถตัดชิ้นส่วนดีเอ็นเอได้เลย (-/-, homozygote) จึงเห็นแถบดีเอ็นเอขนาด 1009 bp เท่าเดิม, ขณะที่ตัวอย่างที่ 2, 3, 4 และ 6 HincII ตัดได้เพียง 1 อัลลีล (+/-, heterozygotes) จึงเห็นแถบดีเอ็นเอขนาด 1009 bp, 649 bp และ 360 bp ส่วนตัวอย่างที่ 5 นั้น HincII สามารถตัดได้ทั้ง 2 อัลลีล (+/+, homozygote) จึงเห็นแถบดีเอ็นเอขนาด 649 bp และ 360 bp





รูปที่ 5.8 บน แสดง HincII polymorphism (\*) บริเวณ 3' Ψβ-globin gene (ตำแหน่ง 5, 3' Ψβ-HincII) โดยใช้ไพรเมอร์ SF11 และ SF12 ซึ่งให้ชิ้นส่วนดีเอ็นเอขนาด 980 bp เมื่อถูกตัดด้วยเอนไซม์ HincII จะได้ชิ้นส่วนขนาด 571 bp และ 409 bp ลง แผ่น agarose gel electrophoresis (1.2%) แสดงตัวอย่างของผลการศึกษาดำเนินการที่ 5, 3' Ψβ-HincII ในชนเผ่าชาวกูและชาวซอง, M = λ-HindIII DNA marker ใช้เป็นตัวเทียบขนาด, uncut เป็น amplified DNA ที่ไม่ถูกตัดด้วยเอนไซม์ (control), 1-6 เป็นตัวอย่างที่นำมาศึกษา, ตัวอย่างที่ 1 นั้น HincII ไม่สามารถตัดชิ้นส่วนดีเอ็นเอได้เลย (-/-, homozygote) จึงเห็นแถบดีเอ็นเอขนาด 980 bp เท่าเดิม, ขณะที่ตัวอย่างที่ 2, 3, 4 และ 6 HincII ตัดได้เพียง 1 อัลลีล (+/-, heterozygotes) จึงเห็นแถบดีเอ็นเอขนาด 980 bp, 571 bp และ 409 bp, ส่วนตัวอย่างที่ 5 นั้น Hinc II สามารถตัดได้ทั้ง 2 อัลลีล (++, homozygote) จึงเห็นแถบดีเอ็นเอขนาด 571 bp และ 409 bp

เมื่อศึกษาด้าน 5'-haplotypes ของยีนบีตา-โกลบินทั้ง 5 ตำแหน่งแล้ว นำผลการศึกษาด้าน 3'-haplotype ( $\beta^E$ -globin gene frameworks) มาเขียนรวมกันเป็นลักษณะแฮปโลไทป์ของยีนบีตาอีโกลบินในชนเผ่าชาวกูไต้ดังรูปที่ 5.9 ส่วนในชาวองแสดงไว้ในรูปที่ 5.10

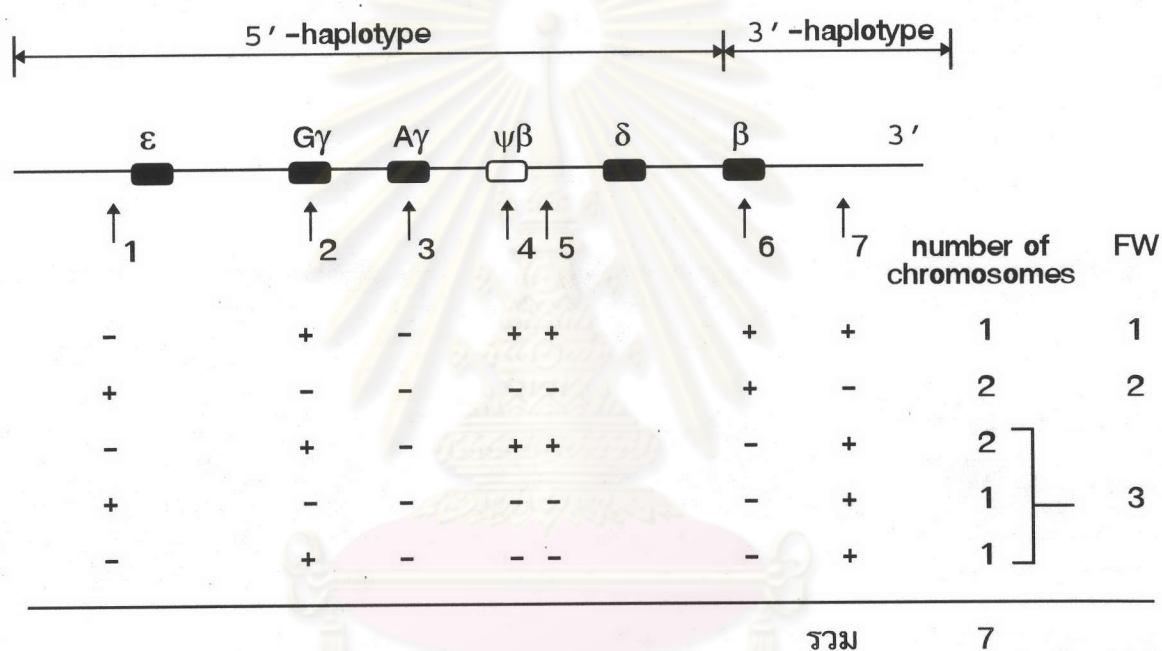


รูปที่ 5.9 แสดงผลการศึกษาลักษณะแฮปโลไทป์ของยีนบีตาอีโกลบินในชนเผ่าชาวกูไต้จำนวน 1 ราย (EA) พบว่าเป็นเฮเทอโรไซโกต (+/-) ทั้ง 7 ตำแหน่งที่ทำการศึกษาคือมียีนบีตาอีอยู่บนโครโมโซม ชนิด FW2 และชนิด FW3, 1-7 หมายถึงตำแหน่งของ DNA polymorphism ภายในกลุ่มยีนบีตา-โกลบิน

ศูนย์วิทยาศาสตร์สุขภาพ  
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย



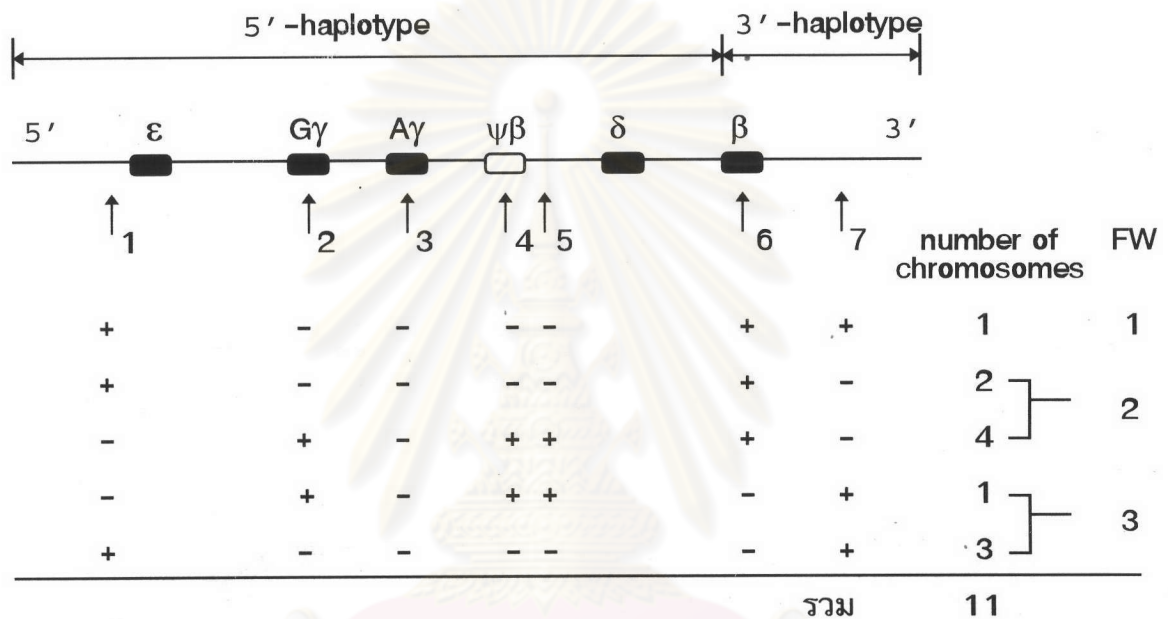
ในชาวชองนั้น จากผลการศึกษา  $\beta^E$ -globin gene frameworks พบยีนบีตาอี อยู่บนโครโมโซมชนิด FW3 จำนวน 50 โครโมโซมทำการเลือกแบบสุ่มเพื่อนำมาศึกษา ต่อด้าน 5'-haplotype จำนวน 4 โครโมโซม ส่วนยีนบีตาอีชนิด FW2 พบ 2 โครโมโซม และยีนบีตาอีชนิด FW1 จำนวน 1 โครโมโซม นำมาศึกษาด้าน 5'-haplotype ด้วย รวม เป็น 7 โครโมโซม นำผลการศึกษา  $\beta^E$ -globin gene frameworks มาเขียนรวมกับผล ด้าน 5'-haplotype ได้ดังรูปที่ 5.10



รูปที่ 5.10 แสดงผลการศึกษาลักษณะแฮปโลไทป์ของยีนบีตาอีโกลบินในชาวชอง จำนวน 7 โครโมโซม ดังนี้

ชนิด FW1 มีแฮปโลไทป์เป็น - + - + +  $\beta^E$  + + จำนวน 1 โครโมโซม  
 ชนิด FW2 มีแฮปโลไทป์เป็น + - - - -  $\beta^E$  + - จำนวน 2 โครโมโซม  
 ชนิด FW3 มีแฮปโลไทป์เป็น - + - + +  $\beta^E$  - + จำนวน 2 โครโมโซม  
 และ + - - - -  $\beta^E$  - + จำนวน 1 โครโมโซม  
 และ - + - - -  $\beta^E$  - + จำนวน 1 โครโมโซม

ในชาวชองนั้น นอกจากจะศึกษาลักษณะแฮปโลไทป์ของยีนบีตาอี-โกลบินแล้วยังศึกษาลักษณะแฮปโลไทป์ของยีนบีตาเอ-โกลบิน ( $\beta^A$ -globin gene haplotypes) ด้วย โดยใช้วิธีเลือกแบบสุ่ม จากผู้ที่มีชนิดฮีโมโกลบินเป็น  $A_2A$  และ EA จำนวน 11 โครโมโซมผล การศึกษา  $\beta^A$ -globin gene haplotypes แสดงในรูปที่ 5.11



รูปที่ 5.11 แสดงผลการศึกษาลักษณะแฮปโลไทป์ของยีนบีตาเอโกลบินในชาวชองจำนวน 11 โครโมโซม ดังนี้

ชนิด FW1 มีแฮปโลไทป์เป็น + - - - -  $\beta^A$  + + จำนวน 1 โครโมโซม  
 ชนิด FW2 มีแฮปโลไทป์เป็น + - - - -  $\beta^A$  + - จำนวน 2 โครโมโซม  
 และ - + - + +  $\beta^A$  + - จำนวน 4 โครโมโซม  
 ชนิด FW3 มีแฮปโลไทป์เป็น - + - + +  $\beta^A$  - + จำนวน 1 โครโมโซม  
 และ + - - - -  $\beta^A$  - + จำนวน 3 โครโมโซม