

Thesis Title           The Study of G-Gamma and A-Gamma Globin  
Ratio in Beta<sup>0</sup>-Thalassemia in Associa-  
tion with HPFH.

Name                    Mr. Prachya Kongtawelert.

Thesis for             Master of Science in Biochemistry Chiang  
Mai University, Thailand. 1984.

Abstract.

A 31-month-old boy was referred from Bantak Hospital, Tak Province for hematological evaluation of unknown origin of anemia. Physical examination found that he had mild thalassemic face and splenic enlargement about 4 cm. His hemoglobin level about 6 gm/dl and hemoglobin types were hemoglobin F and hemoglobin A<sub>2</sub>, by absent of adult hemoglobin. He had nucleated red-cells about 240 per 100 white cells and 6 % of reticulocyte count. After analysis of DEAE-Sephadex column chromatography for quantitative of each hemoglobin types, he had hemoglobin F and hemoglobin A<sub>2</sub> 97.7 % and 2.3 %, respectively. The G<sub>γ</sub> and A<sub>γ</sub> globin ratio was analysis in this study.

His father had hemoglobin level about 15 gm/dl and had hemoglobin A, hemoglobin A<sub>2</sub> and hemoglobin F about 64.8 %, 1.6 % and 33.6 %, respectively. He had no abnormalities of hematological finding and hemoglobin F distribution in a form of pancellular which distributed equal to every red cell. His mother and his brother had slightly low level of hemoglobin concentration about 10.9 and 12.6 gm/dl, respectively, but high hemoglobin A<sub>2</sub> about 7.3 %

and 5.3 %, respectively. Further, they had imbalance globin chain synthesis.

For analysis of G $\gamma$  and A $\gamma$  globin ratio of purified hemoglobin F from the propositus and his father had only G $\gamma$  globin in the  $\gamma$ -globin chains.

From this study indicated that the propositus had double heterozygous state form of  $\beta^0$ -thalassemia and HPFH by received  $\beta^0$ -thalassemia gene from his mother and HPFH gene from his father. And the defect or deletion had involved A $\gamma$ ,  $\delta$ - and  $\beta$ -globin gene loci which had never been reported in Thailand. So, the type of HPFH in Thai people from two cases are G $\gamma\beta^0$  HPFH which had hemoglobin F distribution in a pancellular form and no  $\delta$ ,  $\beta$ -globin production *in cis* position of HPFH determinant.

ชื่อเรื่องวิทยานิพนธ์

การศึกษาอัตราส่วนระหว่างไกลอินชนิด ซี-แกมมา และ เอ-แกมมา ในโรคเบตาธันย์-ธาลัสซีเมีย ร่วมกับ ภาวะเอชพีเอฟเอช

ชื่อผู้เขียน

นายปรัชญา คงทวีเลิศ

วิทยานิพนธ์

ศึกษาคำศัพท์มหาบัณฑิต สาขาวิชาชีวเคมี มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ 2527.

## บทคัดย่อ

ได้ทำการศึกษาผู้ป่วยเด็กชายไทยอายุ 2 ปี 7 เดือน ถูกส่งมาจากโรงพยาบาล บ้านตาก จังหวัดตาก ด้วยอาการโลหิตจาง เมื่อตรวจร่างกายพบว่า มีใบหน้าที่คล้ายเด็กธาลัสซีเมียและมีน้ำหนักโตประมาณ 4 ซม. เมื่อศึกษาทางโลหิตวิทยาพบว่า ผู้ป่วยมีฮีโมโกลบิน เอ็มซัน 6 กรัมต่อเลือด 100 มล. และตรวจพบฮีโมโกลบิน-เอฟและเอ-ล่องโดยไม่พบฮีโมโกลบิน-เอ มีเม็ดเลือดแดง ชนิดที่มีนิวเคลียสจำนวน 240 เซลล์ต่อเม็ดเลือดขาว 100 เซลล์ เมื่อหาปริมาณของฮีโมโกลบินแต่ละชนิดโดยวิธีคอสมิโครมาโตกราฟี พบว่ามีฮีโมโกลบิน-เอฟและเอ-ล่องเท่ากับ 97.7% และ 2.3% ตามลำดับ

อัตราของผู้ป่วยมีฮีโมโกลบิน เอ็มซัน 15.2 กรัมต่อเลือด 100 มล. และมีฮีโมโกลบิน-เอ, เอ-ล่องและเอฟ เท่ากับ 64.8%, 1.6% และ 33.6% ตามลำดับโดยตรวจไม่พบความผิดปกติของเม็ดเลือดแดงและค่าทางโลหิตวิทยา นอกจากนั้นฮีโมโกลบิน-เอฟมีการกระจายเท่ากับ 1 ในเม็ดเลือดแดงทุกเซลล์ ส่วนมารดาและพี่ชายของผู้ป่วยระดับฮีโมโกลบินค่อนข้างต่ำ ประมาณ 10.9 และ 12.6 กรัมต่อเลือด 100 มล.ตามลำดับ นอกจากนั้นฮีโมโกลบินเอ-ล่องมากกว่าปกติ และมีการสร้างสายโกลบินไม่สมบูรณ์อีกด้วย.

ผลการศึกษาอัตราส่วนของสายโกลบินชนิดซี-แกมมาและเอ-แกมมาจากฮีโมโกลบิน-เอฟที่บริสุทธิ์ของผู้ป่วยและบิดา พบว่ามีการสร้างสายโกลบินชนิดซี-แกมมาเพียงชนิดเดียว

จากการศึกษาครั้งนี้แสดงว่า ผู้ป่วยมีภาวะโลหิตจางเนื่องมาจากภาวะเบตาธันย์ธาลัสซีเมียร่วมกับภาวะเอชพีเอฟเอช โดยได้รับยีนเบตาธันย์-ธาลัสซีเมียมาจากมารดา และยีนเอชพีเอฟเอชมาจากบิดา นอกจากนี้ภาวะเอชพีเอฟเอชในคนไทยจากรายงาน 2 ราย

จะมีความผิดปกติที่ยีนของโกลบินชนิดเอ-แกมมา รวมทั้งยีนของโกลบินชนิดเดลตาและเบต้า ซึ่งยังไม่เคยมีรายงานมาก่อนในประเทศไทย ดังนั้นสรุปได้ว่า ภาวะเฮฟีเอฟเอชในคนไทย น่าจะเป็นชนิด ซีแกมมาเบต้าตื้นย้ เฮฟีเอฟเอช คือมีฮีโมโกลบิน-เอฟกระจายอยู่ในเม็ดเลือดแดงเท่านั้น และไม่มีการสร้างสายโกลบินชนิดเดลตาและเบต้า จากยีนที่อยู่ชิดกับ ยีนของเฮฟีเอฟเอชอีกด้วย.



ลิขสิทธิ์มหาวิทยาลัยเชียงใหม่  
Copyright© by Chiang Mai University  
All rights reserved