


งานวิจัย	
หัวข้อ	รายละเอียด
ชื่องานวิจัย: (Research topic):	ชุดตรวจสำเร็จรูปสำหรับตรวจหาการกลายพันธุ์แอลฟาธาลัสซีเมีย
คณะ/สาขาวิชา (Faculty/Program):	ศูนย์วิจัยธาลัสซีเมีย สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล
ที่มาและความสำคัญ (Background and importance):	แอลฟาธาลัสซีเมียเป็นโรคทางพันธุกรรมมีความผิดปกติของการสร้างสายแอลฟาโกลบินในเม็ดเลือดแดง ทำให้เกิดภาวะโลหิตจาง การกลายพันธุ์แอลฟาธาลัสซีเมียพบได้ในประชากรทั่วโลก ในประเทศไทยมีอุบัติการณ์แอลฟาธาลัสซีเมียประมาณร้อยละ 30 – 40 โดยที่ร้อยละ 3.6 – 10 เป็นแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ซึ่งคู่สมรสที่เป็นพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 มีโอกาสที่จะมีบุตรเป็นโรคฮีโมโกลบินบาร์ทไฮดรอพฟีฟอลลิส (Hb Bart's hydrops fetalis) โดยทารกส่วนใหญ่จะเสียชีวิตตั้งแต่ในครรภ์หรือภายหลังจากคลอดไม่นาน นอกจากนี้หญิงตั้งครรภ์ที่มีทารกในครรภ์เป็นโรคฮีโมโกลบินบาร์ทไฮดรอพฟีฟอลลิสจะมีอาการครรภ์เป็นพิษ บางรายอาการรุนแรงมากอาจถึงแก่กรรมได้ การป้องกันที่ดีที่สุด คือ การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์แก่คู่เสี่ยงและถ้าเกิดการตั้งครรภ์แล้วควรได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด เพื่อจะได้ช่วยมารดาที่ตั้งครรภ์ได้ทันเวลาที่ ดังนั้นจึงมีความจำเป็นที่ต้องตรวจหาการกลายพันธุ์แอลฟาธาลัสซีเมียในระดับดีเอ็นเอด้วยเทคนิคทางอณูชีววิทยา เพื่อช่วยในการให้คำปรึกษาทางพันธุกรรม การป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย ชุดตรวจสำเร็จรูปสำหรับตรวจหาการกลายพันธุ์แอลฟาธาลัสซีเมีย พร้อมกับตัวควบคุมที่พัฒนาขึ้น ให้ผลการตรวจวิเคราะห์ที่แม่นยำ และความถูกต้อง ร้อยละ 100 ระยะเวลาการตรวจวิเคราะห์รวดเร็ว ลดการปนเปื้อนระหว่างสิ่งส่งตรวจ ผู้ปฏิบัติงานไม่สัมผัส สารก่อมะเร็ง ทำให้มีความปลอดภัยยิ่งขึ้น และทำให้การควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียเป็นไปได้อย่างมีประสิทธิภาพ
ขอบเขต/พื้นที่ศึกษา (Scope of research/Study Areas):	พัฒนาการตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียในระดับเซลล์ โปรตีน และอณูพันธุศาสตร์
วัตถุประสงค์ (objectives):	เพื่อพัฒนาการตรวจวินิจฉัยโรคและพาหะด้วยเทคนิคระดับเซลล์ โปรตีน และอณูพันธุศาสตร์ ที่รวดเร็วแม่นยำ
แหล่งทุนสนับสนุน (Funding agencies):	สำนักงานกองทุนสนับสนุนการวิจัย (สกว.) สำนักงานพัฒนาวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยีแห่งชาติ (สวทช.) และมหาวิทยาลัยมหิดล
หน่วยงานที่ร่วมมือ (Cooperative agencies):	กระทรวงสาธารณสุข
ผู้มีส่วนได้เสีย (Stakeholders):	คู่สมรสที่จะมีบุตร ผู้ป่วยธาลัสซีเมีย กระทรวงสาธารณสุข
ระดับความร่วมมือ (Cooperation level):	ระดับประเทศ
ผลลัพธ์ที่นำไปใช้ประโยชน์ต่อ (Results and impacts) (ระบุวันที่มีการนำไปใช้) (Specify the date it is used)	ชุดตรวจสำเร็จรูปสำหรับตรวจหาการกลายพันธุ์แอลฟาธาลัสซีเมียที่พัฒนาขึ้นขึ้นขั้นตอนการตรวจ วิเคราะห์ ไม่ยุ่งยาก ลดการปนเปื้อนระหว่างสิ่งส่งตรวจ และผู้ปฏิบัติงานไม่สัมผัสสารก่อมะเร็ง ทำให้มีความปลอดภัยยิ่งขึ้น ใช้เวลาในการตรวจวิเคราะห์รวดเร็ว มีความแม่นยำ และความถูกต้องสูง รวมถึงมีขั้นตอนดีเอ็นเอที่บ่งชี้ยีนแอลฟาโกลบินแบบปกติ และที่มีการกลายพันธุ์แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 เพื่อใช้เปรียบเทียบผลการตรวจวิเคราะห์ ทำให้ผู้ปฏิบัติงานมีความมั่นใจในการรายงานผล ซึ่งมีความสำคัญสำหรับการให้คำปรึกษาทางพันธุกรรม และการตัดสินใจตรวจวินิจฉัยทารก ในครรภ์ก่อนคลอด รวมถึงทำให้การควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียเป็นไปได้อย่างมีประสิทธิภาพ
Web link อ้างอิงการดำเนินงาน (Web reference operation):	https://mb.mahidol.ac.th/th/3-thalassemia-research-center/

งานวิจัย

หัวข้อ	รายละเอียด
<p>รูปภาพประกอบ (Picture):</p>	
<p>SDG goal ที่เกี่ยวข้องอื่น ๆ (Relevant SDG goals):</p>	<p>SDG 11</p>