# บทที่ 6

## อภิปรายผลการศึกษา

1. จากผลการตรวจสอบชนิดฮีโมโกลบิน โดยวิธีเซลลูโลสอะซิเตทอิเลคโตรโฟเรซีสในประชากรชาวกูย พบฮีโมโกลบินผิดปรกติ 2 ชนิด คือ HbE และ HbPyrgos ซึ่งยังไม่พบในประชากรอื่นมาก่อนนอกจากคนไทย ในประชากรชาวกูยบ้านสะเดาหวาน พบฮีโมโกลบินอีชนิด EA จำนวน 33 ราย, ชนิด EE จำนวน 8 ราย และ HbPyrgos จำนวน 3 ราย ความถี่ยีนบีตาอี 0.445 และความถี่บีตาไพรกอส 0.027 ตามลำดับ จากจำนวนประชากรชาวกูยบ้านทั้งหมด 55 ราย ดังตารางที่ 5.1

นอกจากนี้ในชาวกูยบ้านตากลาง พบฮีโมโกลบินอีชนิด EA จำนวน 38 ราย และชนิด EE จำนวน 5 ราย ความถี่ยีนบีตาอี 0.31 จากจำนวนประชากรชาวกูยทั้งหมด 77 ราย ดังตารางที่ 5.2 ประชากรชาวกูยรวมทั้ง 2 หมู่บ้าน พบฮีโมโกลบินอีชนิด EA จำนวน 71 ราย, ชนิด EE13 ราย และ HbPyrgos 3 ราย ความถี่ยีนบีตา 0.367 และ ความถี่ยีนบีตาไพรกอส 0.011 ดังตารางที่ 5.3

HbE เป็นฮีโมโกลบินผิดปรกติที่ตรวจพบได้บ่อยในกลุ่มประชากรชาวเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ การที่พบความถี่ HbE สูง ในประชากรชาวกูย ซึ่งเป็นกลุ่มชาติพันธุ์ที่พูดภาษาตระกูลมอญ-เขมร สอดคล้องกับการศึกษาก่อนหน้านี้ ที่กล่าวว่า ในกลุ่มชาติพันธุ์ ที่พูดภาษาตระกูลมอญ-เขมร จะพบความถี่ HbE สูง (เสมอชัย พูลสุวรรณ, 2536) โดยพบว่าในชาวโส้ในอำเภอกุสุมาลย์ จังหวัดสกลนคร และชาวชองในอำเภอมะขาม จังหวัดจันทบุรี เป็นกลุ่มชนที่พูดภาษาตระกูลมอญ-เขมร มีความถี่ HbE สูง เช่นกัน (Yongvanit และคณะ, 1989; เยาวลักษณ์ วิลัย, 2538) แต่ในกลุ่มชาติพันธุ์ เซดาง, ขมุ และละว้า ซึ่งเป็นกลุ่มชาติพันธุ์ที่พูดภาษาตระกูลมอญ-เขมร เช่นกัน กับพบว่ามีความถี่ HbE ต่ำ หรือในคนไทยภาคกลางพบฮีโมโกลบินอี ต่ำกว่า 15 เปอร์เซ็นต์ และคนไทยภาคเหนือต่ำกว่า 10 เปอร์เซ็นต์ แสดงให้เห็นว่าความถี่ HbE สูงไม่ได้แสดงความสัมพันธ์เจาะจงต่อกลุ่มชาติพันธุ์ใด

การตรวจหาฮีโมโกลบินอี โดยวิธี เซลลูโลสอะซิเตทอิเลคโตรโฟเรซีส พบฮีโมโกลบินผิดปรกติชนิดหนึ่ง ที่เคลื่อนที่เร็วกว่า HbA แต่จะช้ากว่า Hb Bart's ซึ่งลักษณะที่พบ มีความคล้ายคลึงกับฮีโมโกลบินผิดปรกติหลายชนิด ดังนั้นจึงจำเป็นต้องตรวจสอบฮีโมโกลบินผิดปรกติชนิดนี้ ในระดับดีเอ็นเอ โดยวิธี ASPCR โดยใช้ไพร์เมอร์ 2 ชนิด ไพร์เมอร์ G32 และ G8 ในการตรวจสอบ

พบว่าฮีโมโกลบินผิดปรกติชนิดนี้ เป็น HbPyrgos เป็นความผิดปรกติที่เกิดขึ้นบนสายบีตาโกลบินที่ลำดับกรดอะมิโนตำแหน่งที่ 83 เดิมมีรหัสเป็น GGC ซึ่งแปลรหัสเป็นไกลซีน (Glycine) เปลี่ยนไปเป็น GAC ซึ่งแปลรหัสเป็นกรดอะมิโนแอสปาจีน (Aspartic) ($\alpha_2\beta_2$ $^{83Gly \rightarrow Asp:GGC \rightarrow GAC}$) Hb ชนิดนี้พบครั้งแรกในเด็กชายชาวกรีก

2. เมื่อศึกษาแฮปโพลไทป์ของยีน HbPyrgos ในประชากรชาวกูย พบแฮปโพลไทป์เป็นแบบ - - - -$\beta^{Pyrgos}$ - + มี FW เป็นชนิด FW3 ซึ่งในคนไทยพบยีนบีตาไพรกอสมี FW เป็นชนิด FW3 (Asian และ มีแฮปโพลไทป์ยีนบีตาไพรกอสเป็นแบบ + - - - - $\beta^{Pyrgos}$ - + (Fucharoen และคณะ, 1997) แสดงให้เห็นว่าในประเทศไทยพบยีนบีตาไพรกอส ที่มีส่วนของ 5'-hyplotype มากกว่า 1 แบบ จากการพบ HbPyrgos ในประชากรชาวกูย ทำให้เชื่อได้ว่าน่าจะมีการแต่งงานข้ามกลุ่มระหว่างคนไทยกับชาวกูย จึงทำให้เกิดปรากฏการณ์ gene migration ขึ้น

โดยทั่วไปในประชากรชาวเอเชียตะวันออกเฉียงใต้พบ $\beta^E$-globin gene frameworks 2 ชนิด คือ FW2 (AvaII + BamHI -) และ FW3(Asian) (AvaII - BamHI +) (Antonarakis และคณะ,1982) การที่พบ FW ที่แตกต่างกัน แสดงว่ามียีนบีตาอีที่มีต้นกำเนิดต่างกัน (independent origion) แต่ถ้ามี FW เหมือนกัน แสดงว่ามีต้นกำเนิดเดียวกัน (dependent origin) การที่ FW2 จะเปลี่ยนไปเป็น FW3 หรือ FW3 เปลี่ยนไปเป็น FW2 ก็ตาม จะต้องเกิดปรากฏการณ์ crossing over อยู่ 2 ครั้ง แต่ปรากฏการณ์ crossing over เกิดขึ้นได้ยาก เนื่องจากบริเวณที่จะเกิด crossing over ระหว่างโครโมโซมทั้งสองแคบมาก การที่จะเกิด crossing over ขึ้นได้จึงมีโอกาสน้อยมาก (Chakravati และคณะ,1984)

ในประชากรชาวกูยบ้านสะเดาหวานพบยีนบีตาอี ชนิด FW2 เป็นส่วนใหญ่ โดยพบถึง 25 โครโมโซม ในประชากรชาวกูยบ้านดากลางพบยีนบีตาอีโกลบินมี 2 ต้นกำเนิด โดยพบยีนบีตาอีเป็นชนิด FW2 มีจำนวน 16 โครโมโซม และนอกจากนี้ยังพบยีนบีตาอีอีกชนิด คือ ชนิด FW3 (Asian) จำนวน 8 โครโมโซม ซึ่ง FW3 (Asian) นี้ พบได้บ่อยในชาวเขมร

เมื่อรวมประชากรชาวกูยทั้ง 2 หมู่บ้าน พบยีนบีตาอีชนิด FW2 จำนวน 41 โครโมโซม และชนิด FW3 (Asian) จำนวน 8 โครโมโซม การที่พบ FW3 (Asian) ในกลุ่มประชากรชาวกูย อาจเป็นผลมาจากมีการอพยพของยีนระหว่างกลุ่มชนชาวกูยกับคนที่มีเชื้อสายชาวเขมร ซึ่งสอดคล้องกับประวัติหมู่บ้านชาวกูยบ้านดากลางที่กล่าวว่า "หลังจากชาวบ้านดากลางตั้งถิ่นฐานบริเวณนี้เสร็จ ต่อ

มามีชาวไทยที่มีเชื่อสายชาวเขมรและชาวไทยเข้ามาแต่งงานกับคนในหมู่บ้าน" (รักษกุล สกุลวัฒนา,2538)

ตารางแสดง 6.1 แสดงผลการศึกษา $\beta^E$-globin gene frameworks ในประชากรชาวกูยเปรียบเทียบกับชนกลุ่มอื่นที่มีรายงานไว้ได้แก่ ในคนไทยและเขมร (Hundrieser และคณะ, 1988a,b) ในคนยุโรป (Kazazian, และคณะ, 1984) ในชาวไส้ (Yongvanit และคณะ, 1989) และซาไกและชาวซอง (เยาวลักษณ์ วิลัย, 2538)

| $\beta^E$-frameworks | *Ava*II | *Bam*HI | number of chromosomes | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | polymorphism | | กูย* | ซาไก | ซอง | เขมร | ไทย | ยุโรป | ไส้ |
| 1 | + | + | - | - | 1 | - | 1 | 1 | - |
| 2 | + | - | 41 | - | 2 | 16 | 67 | 1 | 35 |
| 3 | - | + | 8 | - | 50 | 34 | 1 | - | - |
| 2/3 | +/- | +/- | 30 | 1 | 4 | - | - | - | - |
| รวม | | | 79 | 1 | 57 | 50 | 68 | 2 | 35 |

* กลุ่มที่ทำการศึกษา

ในประชากรชาวกูยนั้น มียีนบีตาอีส่วนใหญ่ที่ตรวจพบอยู่บนโครโมโซมชนิด FW2 (ตารางที่ 6.1) ซึ่งเป็นชนิดที่พบได้บ่อยในคนไทย คนลาว ภูไท ลาวโซ่ง และไส้ แสดงให้เห็นว่ายีนบีตาอีโกลบิน ในประชากรชาวกูยมีต้นกำเนิดเดียวกันกับ คนไทย คนลาว ภูไท ลาวโซ่ง และโดยเฉพาะไส้

เมื่อศึกษา $\beta^E$-globin gene haploypes ในประชากรแถบเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ พบว่ามีแฮปโพลไทป์ไม่ต่ำกว่า 8 รูปแบบ

Antonarakis (1982 b) ได้รายงานลักษณะแฮปโพลไทป์ ในคนไทย ลาว และ เขมร เป็นแบบ - + - + + $\beta^E$ + - + - - - - $\beta^E$ + - และแบบ - + - + + $\beta^E$ - + ตามลำดับ Nakatsuiji และคณะ, (1986) พบแฮปโพลไทป์ของชาวเวียดนาม เป็นแบบ + - - - - $\beta^E$ - + Hundrieser และคณะ, (1988 a b) พบแฮปโพลไทป์ชาวอัสสัม ในประเทศอินเดีย เป็นแบบ - + + + + $\beta^E$ + - , แฮปโพลไทป์ในคนไทยภาคเหนือคนเขมร เป็นแบบ - - - + + $\beta^E$ + - และแบบ - + + - + $\beta^E$ + - ส่วนแฮปโพลไทป์ในชาวเขมร เป็นแบบ - + + + + $\beta^E$ + -

จากการศึกษาลักษณะแฮปโพลไทป์ของยีนบีตาอีโกลบินในประชากรชาวกูยบ้านสะเดาหวาน พบลักษณะแฮปโพลไทป์ 2 แบบ คือแบบ + - - - - $\beta^E$ + - และ แบบ - + - + + $\beta^E$ + - ส่วนในประชากรชาวกูยบ้านตากลาง พบลักษณะแฮปโพลไทป์ 4 แบบ เป็นแบบ + - - - - $\beta^E$ + - , - + - + + $\beta^E$ + - เป็นส่วนใหญ่ นอกจากนั้นยังพบลักษณะแฮปโพลไทป์ ที่เป็นแบบ + - - - - $\beta^E$ - + และแบบ - + - + + $\beta^E$ - + ด้วย ซึ่งเป็นลักษณะแฮปโพลไทป์ ที่พบได้ในชาวเขมร แสดงให้เห็นว่าคนเชื้อสายชาวเขมรได้เข้ามาแต่งงานกับชาวกูยจริง สอดคล้องกับประวัติหมู่บ้านชาวกูยบ้านตากลางที่ได้กล่าวไว้แล้ว

สำหรับประชากรชาวกูยรวมทั้ง 2 หมู่บ้าน ส่วนใหญ่มีแฮปโพลไทป์ของยีนบีตาอีโกลบิน 2 แบบ คือ แบบ + - - - - $\beta^E$ + - และแบบ - + - + + $\beta^E$ + - โดยพบว่ายีนบีตาอีที่พบมี chromosome background เหมือนในคนไทย ( - + - + + $\beta^E$ + - ) คนลาว (+ - - - - $\beta^E$ + - ) ลาวโซ่ง (+ - - - - $\beta^E$ + - ) (- + - + + $\beta^E$ + - ) และชาวโส้ (+ - - - - $\beta^E$ + - ) ( - + - + + $\beta^E$ + - ) แสดงให้เห็นว่าชาวกูยมีต้นกำเนิดร่วมกันกับกลุ่มชาติพันธุ์คนไทย คนลาว ภูไทย ลาวโซ่งจังหวัดสุพรรณบุรี และโส้ จังหวัดสกลนคร ดังแสดงไว้ใน ตารางที่ 6.2

ตารางที่ 6.2 แสดงผลการศึกษาแฮปโพลไทป์ของยีนบีตาอีโกลบินในประชากรชาวกูยเปรียบเทียบกับเผ่าต่างๆในประเทศไทย

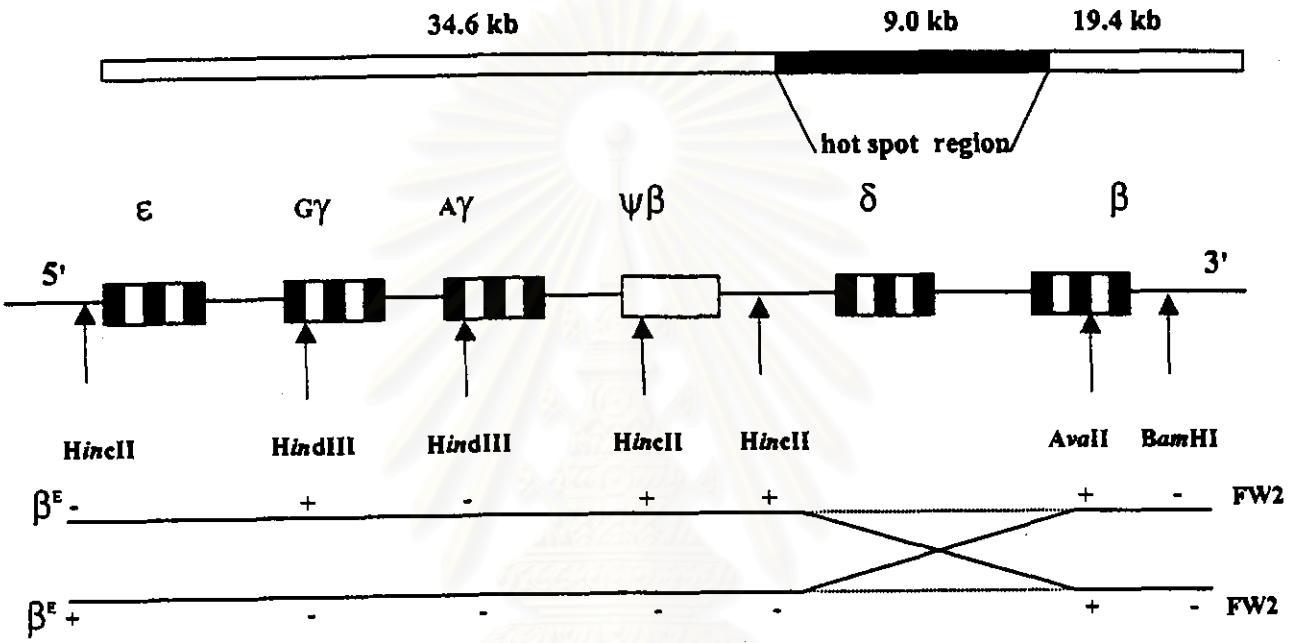
| Haplotype | Frameworks (FW) | number of chromosomes | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | Kui | North | North east | Hill tribes | Phu Tai | Chong | Sakai | Lao Song |
| (+-----+-)* | 2 | 3 | 1 | 2 | 2 | 5 | 1 | 3 | 2 |
| (-+-+++-)* | 2 | 3 | 2 | 8 | - | 13 | 7 | - | 2 |
| (+-----+) | 3 | 1 | - | - | - | 1 | 6 | - | - |
| (-+-+++-+)** | 3 | 1 | - | 3 | - | - | 38 | - | - |
| (-+----+) | 3 | - | - | - | - | - | 7 | - | - |
| | **Total** | **8** | **3** | **13** | **2** | **19** | **59** | **3** | **4** |

หมายเหตุ * และ ** เป็นลักษณะแฮปโพลไทป์ที่พบได้เสมอในประชากรแถบเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ และประชากรชาวเขมร ตามลำดับ

ที่มา : (Fucharoen และคณะ, 1997)

ดั้งนั้นจากการศึกษา $\beta^{E}$-globin gene haploypesในประชากรชาวกูย แสดงให้เห็นว่ายีนบีตาอีโกลบินใน ชาวกูย คนไทย ภูไท คนลาว ลาวโซ่ง มีต้นกำเนิดเดียวกัน โดยเฉพาะชาวโส้ในอำเภอกุสุมาลย์ จังหวัดสกลนคร ซึ่งตรงกับหลักฐานทางประวัติศาสตร์และวัฒนธรรม ตามที่ ชื่น ศรีสวัสดิ์ (2529) ได้ทำการสอบถามท่านผู้รู้ที่เป็นชาวไทย-กูยหลายท่านได้รับคำตอบ ในลักษณะเดียวกันว่าภาษาพูดของชาวไทย-กูยกับภาษาพูดของชาวไทย-ข่า ในพื้นที่อำเภอโขงเจียมจังหวัดอุบลราชธานี และภาษาพูดของชาวไทย-โส้ ไทยแสกในเขตพื้นที่จังหวัดสกลนคร มีรากศัพท์ใกล้เคียงกันมาก บางคำสามารถสื่อความหมายกันได้โดยไม่ต้องใช้ภาษากลางเป็นสื่อ จากข้อยืนยันดังกล่าวจึงพอที่จะเชื่อได้บ้างว่าชาวไทยกูยกับชาวข่าซึ่งมีอยู่เป็นจำนวนมากในเขตป่าเขาในประเทศลาว ประเทศเขมร และบางส่วนของประเทศไทย มีส่วนสัมพันธ์ในเรื่องชาติกำเนิดหรือเผ่าพันธุ์อย่างแน่นอน

อย่างไรก็ตามจะเห็นว่า $\beta^E$-globin gene frameworks ในประชากรชาวกูยเป็นชนิด FW2 แต่พบว่า 5' haplotype มี 2 แบบเนื่องจากช่วงระหว่างส่วนของ 3' haplotype และ 5' haplotype มีส่วนของ hot spot region ขั้นอยู่ มีเนื้อที่ดีเอ็นเอประมาณ 9.0 kb เป็นบริเวณที่เกิด crossing over (meiotic recombination) ได้ง่าย จึงทำให้มี 5' haplotype มากกว่า 1 แบบ




รูปที่ 6.1 แสดงการเกิด crossing over ในบริเวณ hot spot region ซึ่งขั้นอยู่ ระหว่าง 5' haplotype กับ 3' haplotype ของโครโมโซมทั้ง 2 แท่ง ที่มี $\beta^E$-globin gene frameworks เหมือนกัน คือ FW2 แต่พบว่ามี 5' haplotype ต่างกัน คือ $-+-++\beta^E+-$ กับ $+---\text{-}\beta^E+-$

สถาบันวิทยบริการ
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

3. จากการศึกษารูปแบบการขาดหายไปของยีนแอลฟาโกลบิน ทั้ง 3 แบบ คือ - -SEA rightward deletion และ leftward deletion ในประชากรชาวกูย เพื่อใช้เป็น genetic marker ในการหาความสัมพันธ์ระหว่างกลุ่มชาติพันธุ์ พบว่ารูปแบบการขาดหายไปของยีนแอลฟาโกลบิน แบบ Southeast Asian Type (--SEA) ในประชากรชาวกูย บ้านสะเดาหวานและบ้านตากลาง พบความถี่ยีน --SEA = 0.017 และ 0.04 ตามลำดับ ส่วนความถี่ยีน แบบ --SEA ของประชากรชาวกูยทั้ง 2 หมู่บ้าน รวมกัน = 0.027

รูปแบบการขาดหายไปของยีนแอลฟาโกลบิน แบบ --SEA หรือ $\alpha^0$-thalassemia เป็นรูปแบบที่พบได้บ่อยในเอเชียตะวันออกเฉียงใต้รวมทั้งในชาวจีน (Winichagoon และคณะ, 1984) เป็นการขาดหายไปของดีเอ็นเอประมาณ 20 kb ในกลุ่มยีนแอลฟาโกลบิน ดังรูปที่ 5.13 ทำการศึกษาโดยวิธี PCR ใช้ไพร์เมอร์ 3 ชนิด คือ A7 A1B A9 ในกรณีที่พบรูปแบบการขาดหาย แบบ -- SEA ไพร์เมอร์ A7 และA9 จะทำงานได้ ดั้งนั้นดีเอ็นเอที่ได้มี ขนาด 660 bp แต่ถ้าไม่พบการขาดหายไป แบบ --SEA ไพร์เมอร์ A7 และA1B จะทำงาน ดั้งนั้นจะได้ดีเอ็นเอขนาด 314 bp (Fucharoen และคณะ,1995) การขาดหายไปของยีนแอลฟาโกลบิน เชื่อว่าเป็นผลมาจาก ปรากฏการณ์ non-homologous recombination (Nichololls, Fischel และ Higgs, 1987) หรืออาจเกิด recombination ระหว่าง *Alu* family repeats สองกลุ่มทำให้มีการสลับที่ดีเอ็นเอ แต่ปรากฏการณ์นี้ยังไม่สามารถอธิบายได้อย่างชัดเจน (Meuth ,1988)

รูปแบบการขาดหายไปของยีนแอลฟาโกลบิน แบบ --SEA พบในภาคเหนือของประเทศไทย 5-12 เปอร์เซ็นต์ (Hundrieser และคณะ,1988) ในกรุงเทพมหานคร 3.5 เปอร์เซ็นต์ (Tanphaichite และ Pungamrit,1988) ภาคตะวันออกเฉียงเหนือพบ 3.5 เปอร์เซ็นต์ (ถวัลย์ รัตนศิริ และคณะ, 2534)

ส่วนประชากรชาวกูยที่ศึกษาพบ 5.55 เปอร์เซ็นต์ ซึ่งมีเปอร์เซ็นต์ใกล้เคียงกับชาวไทยอีสาน ชาวไทยพวน รวมถึงชาวลาวโซ่งในจังหวัดสุพรรณบุรี แสดงให้เห็นว่าชาวกูยน่าจะมีความสัมพันธ์ใกล้เคียงกับกลุ่มชาวไทยอีสาน ชาวไทยพวน และชาวลาวโซ่งในจังหวัดสุพรรณบุรี ในระดับหนึ่ง

รูปแบบการขาดหายไปของยีนแอลฟ่าโกลบิน แบบ rightward deletion ($-\alpha^{3.7}$) และ leftward deletion ($-\alpha^{4.2}$) หรือ $\alpha^{+}$-thalassemia โดยวิธี Southern blot ตามวิธีของ Boeringer Mannheim Germany โดยอาศัยเอนไซม์ตัดจำเพาะ *Bam*HI และ *Bgl*II และติดตามด้วย α- globin gene probe (Winichagoon และคณะ, 1984) พบว่าในประชากรชาวกูยบ้านสะเดาหวานพบ rightward deletion ($-\alpha^{3.7}$) จำนวน 7 รายคิดเป็นร้อยละ 28.00 ความถี่ยีน 0.14 แต่ไม่พบ leftward deletion จากประชากรชาวกูยทั้งหมด 22 ราย

ในชาวกูยบ้านตากลางพบ rightward deletion จำนวน 7 ราย และพบยีน HbH disease (- -SEA / - $\alpha^{3.7}$) จำนวน 1 ราย ความถี่ยีน (- $\alpha^{3.7}$) = 0.181 นอกจากนี้ยังพบ แบบ leftward deletion เพียง 1 ราย ซึ่งมีความถี่ความถี่ยีน ( - $\alpha^{4.2}$ ) = 0.022

การขาดหายไปของยีนแอลฟ่าโกลบิน แบบ rightward deletion และ leftward deletion ในประชากรชาวกูยรวมทั้ง 2 หมู่บ้าน พบแบบ rightward deletion จำนวน 15 ราย ความถี่ยีน = 0.159 และ leftward deletion พบเพียง 1 ราย ความถี่ยีน = 0.010

การขาดหายไปของยีนแอลฟ่าโกลบิน แบบ rightward deletion และ leftward deletion เป็นการขาดหายไปเนื่องจากโครงสร้างของยีน โดยไม่ได้เกิดจาก selection เนื่องจากโครงสร้างของยีน α1 และ α2 มีลำดับเบสที่เหมือนกันมาก (homology sequence ) อยู่ 3 ตำแหน่งคือ ส่วนของ x box y box และ z box leftward deletion เป็นการขาดหายไปของยีน α2 ประมาณ 4.2 kb โดยเกิดจาก crossing over ในส่วนของ x box

จากข้อมูลความถี่ยีนของรูปแบบการขาดหายไปของยีนแอลฟ่าโกลบินแบบต่างๆ สามารถใช้เป็นอีกข้อมูลหนึ่ง ในการศึกษาหาความสัมพันธ์ระหว่างกลุ่มชาติพันธุ์ต่างๆได้ rightward deletion และ leftward deletion พบได้ทั่วไปในเขตร้อน (tropical) และเขตค่อนข้างร้อน (subtropical) รวมทั้งแอฟริกา เมดิเตอเรเนียน โดยเฉพาะในเอเชียตะวันออกเฉียงใต้พบความถี่สูง (Oppenheimen และคณะ, 1986) โดยพบว่า rightward deletion จะพบได้ทั่วไปในโลกแต่แบบ leftward deletion จะพบได้บ้างในบางพื้นที่ ซึ่งยังหาคำตอบยังไม่ได้เป็นเพราะเหตุใด

ในประเทศอียิปต์พบ rightward deletion เป็นส่วนใหญ่แต่ leftward deletion พบน้อยมาก (Novelleto และคณะ,1989) แต่ในชาวเมร์แดงบนเกาะการ์การ์ ที่อยู่ใกล้ปาปัวนิวกินี กลับพบรูปแบบการหายไป แบบ leftward deletion มากถึง 95.9 เปอร์เซ็นต์ และชาวปาปัวนิวกินีพบ แบบ leftward deletion มากกว่า 80 เปอร์เซ็นต์ (Yenchitsomanus และคณะ,1985; Oppenheimer และคณะ, 1986)

การพบยีนแอลฟาธาลัสซีเมียสูง เชื่อว่าเป็นผลมาจาก 1 isolation 2 intense inbreeding และ 3 natural selection (Prembrey และคณะ, 1975)

แต่ในการศึกษาประชากรชาวกูยครั้งนี้ พบ $\alpha^+$-thalassemia สูงน่าจะมีสาเหตุมาจาก intense inbreeding เพราะจากการศึกษาชนิดฮีโมโกลบินพบชนกลุ่มนี้มีความถี่ HbE สูง โดยเฉพาะพบ HbE ชนิด homozygote ในเปอร์เซ็นต์สูง และอีกสาเหตุน่าจะเกิดจาก natural selection โดยทั่วไปเชื่อว่า $\alpha^+$-thalassemia มี selective adventage ต่อเชื้อมาลาเรีย แม้ในบริเวณที่มีการระบาดของเชื้อมาลาเรียอย่างรุนแรงก็ยังสามารถพบคนที่เป็น $\alpha^+$-thalassemia จำนวนมาก

การที่พบการขาดหายไปของยีนแอลฟาโกลบิน แบบ rightward deletion ในประชากรชาวกูยสูง ไปพร้อมๆกับการพบ HbE สูง แต่ไม่ปรากฏอาการโรคธาลัสซีเมีย สามารถอธิบายได้ว่า คนที่มีจีโนไทป์ เป็นแบบ $\alpha^+$-thalassemia / HbE เนื่องจากโครโมโซมแท่งที่เป็น $\alpha^+$-thalassemia มีการสร้างสายแอลฟาได้บ้าง ขณะที่โครโมโซมที่เป็น HbE ซึ่งมีลักษณะคล้ายกับว่าเป็น $\beta^+$- thalassemia มีการสร้างสายบีตาโกลบินได้บ้าง จากปรากฏการณ์ทั้ง 2 ที่ได้กล่าวมาทำให้สายบีตาโกลบินสมดุลย์กับสายแอลฟาโกลบิน จึงไม่ปรากฏอาการโรคธาลัสซีเมีย จากเหตุผลนี้เองทำให้ rightward deletion ยังคงมีความถี่สูงในประชากรชาวกูย พร้อมๆกับการมี HbE สูง

ส่วนการพบ rightward deletion มากกว่า leftward deletion ในประชากรชาวกูย อาจเป็นสาเหตุจาก บริเวณ z box และ x box ซึ่งเป็นบริเวณที่จะเกิดปรากฏการณ์ crossing over มีพื้นที่แตกต่างกันโดย z box มีขนาดพื้นที่ประมาณ 2.1 kb จะเกิด crossing over ง่ายกว่า x box ซึ่งมีพื้นที่เพียง 0.4 Kb จึงเป็นสาเหตุหนึ่งที่ทำให้ พบ rightward deletion ($-\alpha^{3.7}$) พบมากกว่า leftward delation ($-\alpha^{4.2}$) (Trent และคณะ, 1981) และในขณะเดียวกัน บริเวณ z box และ x box ซึ่งเป็นบริเวณที่จะเกิดปรากฏการณ์ crossing over มีพื้นที่แตกต่างกันโดย z box มีขนาดพื้นที่ประมาณ 2.1kb จะเกิด crossing over ง่ายกว่า x box ซึ่งมีพื้นที่เพียง 0.4 Kb จึงเป็นสาเหตุหนึ่งที่ทำให้ พบ rightward

deletion (- $\alpha^{3.7}$) มากกว่า leftward delation (-$\alpha^{4.2}$) (Trent และคณะ, 1981) และในขณะเดียวกัน rightward deletion อาจมี selective adventage ต่อเชื้อมาลาเรียมากกว่า แบบ leftward deletion

สถาบันวิทยบริการ
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย