

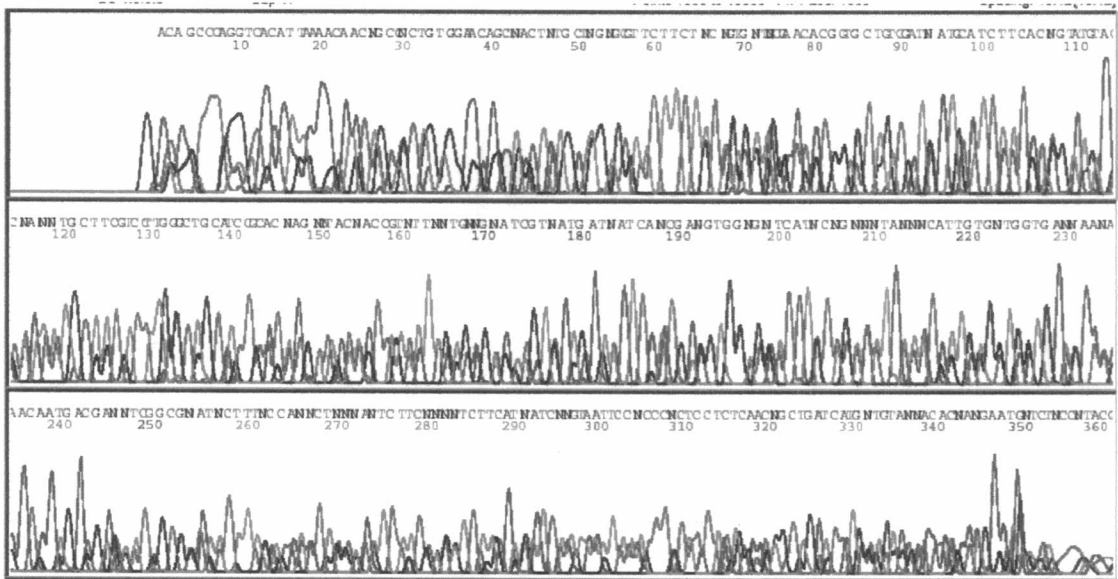
บทที่ 4

ผลการวิเคราะห์ข้อมูล

4.1 การตรวจกรองการกลายพันธุ์ในยีน *KCND3*

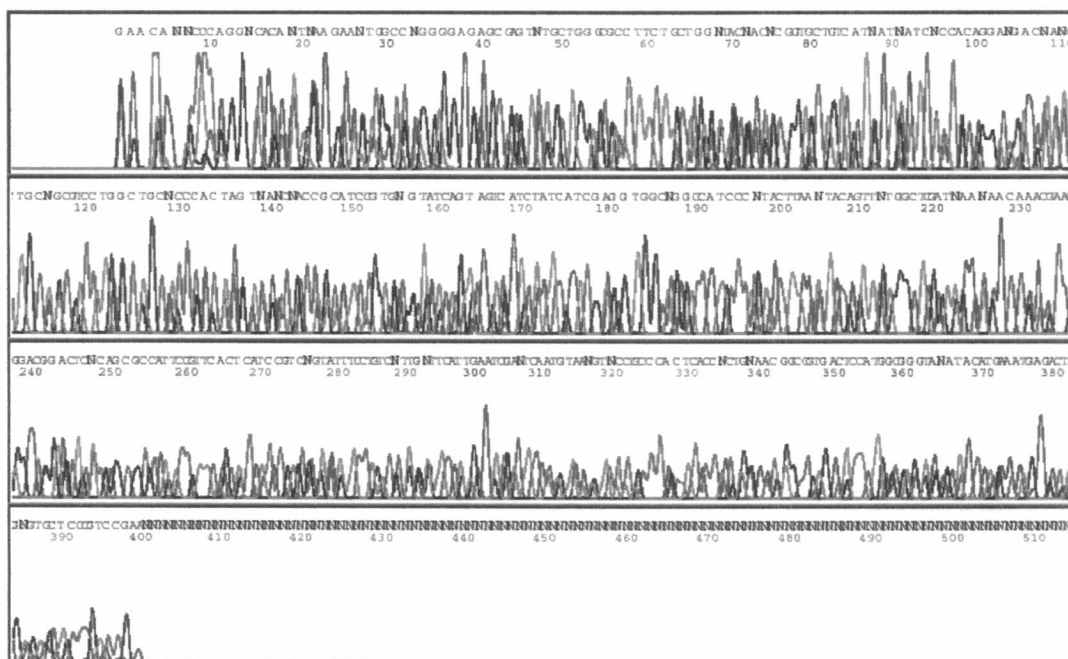
จากการตรวจหาการกลายพันธุ์ของยีน *KCND3* บริเวณ exon 1, 2, 3, 4, 5, 6, และ 7 ในญาติใกล้ชิดของผู้ป่วยไหลตาย 2 คนที่มีคลื่นไฟฟ้าหัวใจเป็น RBBB และมี ST-segment elevation ใน lead V_1 - V_3 ได้แก่ SSR120 และ LAP24 ด้วยวิธี Sequencing analysis ผลปรากฏว่าไม่พบการกลายพันธุ์ในตำแหน่งใดๆเลยบน exon 2, 3, 4, 5, 6 และ 7

ส่วน exon 1 ซึ่งมีขนาดถึง 1102 bp ดังนั้นจึงแบ่ง exon 1 เป็น 5 ส่วนแล้วทำการหาการกลายพันธุ์ที่ละส่วนผลปรากฏว่าไม่พบการกลายพันธุ์ในส่วนที่ 1, 2, 3, และ 5 แต่ในส่วนที่ 4 ได้ peak ที่ซ้อนทับกัน ดังภาพที่ 12



ภาพที่ 12 แสดงผลการหาลำดับเบสของ LAP 24 ในบริเวณของ exon 1 ส่วนที่ 4

ซึ่งเมื่อทำในคนปกติพบว่าผลการหาลำดับเบสในบริเวณของ exon 1 ส่วนที่ 4 ให้ผลเช่นเดียวกันดังภาพที่ 13



ภาพที่ 13 แสดงผลการหาลำดับเบสในคนปกติ ที่บริเวณของ exon 1 ส่วนที่ 4

4.2 การวิเคราะห์ linkage analysis

จากการทำ microsatellite และวิเคราะห์ผลโดยใช้โปรแกรม LINKAGE เวอร์ชัน 5.1⁵⁰ ใน marker ต่างๆใกล้เคียง *KCNA4* และ *KCNA5* ใน 3 ครอบครัว ได้แก่ ครอบครัว BNG ครอบครัว IQ2I และ ครอบครัว KEK ได้ผลดังนี้

4.2.1 ยีน *KCNA4*

ค่า lod score จากการวิเคราะห์ด้วย linkage analysis ของ marker ต่างๆ มีดังนี้ (ตารางที่ 7)

- ตำแหน่ง marker D11S1312

ครอบครัว BNG ไม่สามารถ exclude linkage ออกได้ที่ θ เท่ากับ 0 ถึง 0.5 (ตารางที่ 13)

ครอบครัว IQ2I ไม่สามารถ exclude linkage ออกได้ที่ θ เท่ากับ 0.01 ถึง 0.5 (ตารางที่ 14 และ 15)

ครอบครัว KEK สามารถ exclude linkage ได้ที่ θ เท่ากับ 0, 0.01, 0.05 และ 0.1 และไม่สามารถ exclude linkage ได้ที่ θ เท่ากับ 0.2 ถึง 0.5 (ตารางที่ 16 และ 17)

- ตำแหน่ง marker D11S1324

ครอบครัว BNG ไม่สามารถ exclude linkage ออกได้ที่ θ เท่ากับ 0.01 ถึง 0.5 (ตารางที่ 13)

ครอบครัว IQ2I ไม่สามารถ exclude linkage ออกได้ที่ θ เท่ากับ 0.01 ถึง 0.5 (ตารางที่ 14 และ 15)

ครอบครัว KEK สามารถ exclude linkage ออกได้ที่ θ เท่ากับ 0, 0.01 และ 0.05 และไม่สามารถ exclude linkage ได้ที่ θ เท่ากับ 0.1 ถึง 0.5 (ตารางที่ 16 และ 17)

- ตำแหน่ง marker D11S4115

ครอบครัว BNG ไม่สามารถ exclude linkage ออกได้ที่ θ เท่ากับ 0.01 ถึง 0.5 (ตารางที่ 13)

ครอบครัว IQ2I สามารถ exclude linkage ออกได้ที่ θ เท่ากับ 0 ถึง 0.03 และไม่สามารถ exclude linkage ได้ที่ θ เท่ากับ 0.04 ถึง 0.5 (ตารางที่ 14 และ 15)

ครอบครัว KEK สามารถ exclude linkage ออกได้ที่ θ เท่ากับ 0, 0.01 และ 0.05 และไม่สามารถ exclude linkage ได้ที่ θ เท่ากับ 0.1 ถึง 0.5 (ตารางที่ 16 และ 17)

4.2.2 ยีน KCNA5

- ตำแหน่ง marker D12S314

ในตำแหน่ง marker นี้สามารถ exclude linkage ออกไปได้ที่ θ เท่ากับ 0 และ 0.03 ในครอบครัว KEK เท่านั้นและไม่สามารถ exclude linkage ได้ที่ θ อื่นเลยทั้งครอบครัว BNG และ ครอบครัว IQ2I (ตารางที่ 19 และ 20)

- ตำแหน่ง marker D12S99

เนื่องจากในตำแหน่ง marker นี้ไม่สามารถทำการเพิ่มปริมาณดีเอ็นเอได้ จึงไม่สามารถทำ linkage analysis

Marker	Lod score (θ)							
	0	0.01	0.05	0.1	0.2	0.3	0.4	0.5
D11S1312	0.8452	0.8298	0.76629	0.6813	0.4929	0.2845	0.0884	0
D11S1324	$-\alpha$	0.1021	1.2494	1.5237	1.4204	1.0077	0.4794	0
D11S4115	$-\alpha$	0.3983	1.2791	1.5060	1.3802	0.9650	0.4444	0

ตารางที่ 13 แสดงค่า lod score ของตำแหน่ง marker ใกล้ยีน *KCNA4* ในครอบครัว BNG

Marker	Lod score(θ)							
	0	0.01	0.05	0.1	0.2	0.3	0.4	0.5
D11S1312	$-\alpha$	-0.8176	-0.2069	-0.0181	0.0595	0.0341	0.0059	0
D11S1324	$-\alpha$	0.2740	0.3062	0.4571	0.4550	0.3318	0.1709	0
D11S4115	$-\alpha$	-3.6677	-1.6726	-0.9003	-0.2702	-0.0301	0.0392	0

ตารางที่ 14 แสดงค่า lod score ของตำแหน่ง marker ใกล้ยีน *KCNA4* ในครอบครัว IQ2I

Marker/ ครอบครัว	Lod score(θ)							
	0	0.01	0.02	0.03	0.04	0.05	0.1	0.5
D11S4115 IQ2I	$-\alpha$	-3.6677	-2.7898	-2.2869	-1.9377	-1.6726	-0.9003	0

ตารางที่ 15 แสดงค่า lod score ของยีน *KCNA4* ในครอบครัว IQ2I

Marker	Lod score(θ)							
	0	0.01	0.05	0.1	0.2	0.3	0.4	0.5
D11S1312	$-\alpha$	-8.2819	-4.2694	-2.5284	-0.9961	-0.03401	-0.0672	0
D11S1324	$-\alpha$	-5.3390	-2.5662	-1.4404	-0.4908	-0.1225	-0.0017	0
D11S4115	$-\alpha$	-4.6417	-2.6437	-1.8342	-0.1958	-1.0077	-0.5099	0

ตารางที่ 16 แสดงค่า lod score ของตำแหน่ง marker ใกล้ยีน *KCNA4* ในครอบครัว KEK

Marker	Lod score(θ)							
	0	0.01	0.05	0.1	0.2	0.3	0.4	0.5
D11S1312	0	0	0	0	0	0	0	0
D11S1324	$-\alpha$	-0.5166	0.0927	0.2764	0.3233	0.2221	0.0762	0
D11S4115	-0.1760	-0.0455	0.2050	0.3141	0.3224	0.2139	0.0718	0

ตารางที่ 17 แสดงค่า lod score ของตำแหน่ง marker ใกล้ยีน *KCNA4* ในครอบครัว BNG โดยไม่รวม BNG130, 131 132 133 134 135 และ 136

Marker/ ครอบครัว	Lod score(θ)							
	0	0.01	0.05	0.1	0.2	0.3	0.4	0.5
D11S1312								
BNG	0.8452	0.8298	0.76629	0.6813	0.4929	0.2845	0.0884	0
IQ2I	$-\alpha$	-0.8176	-0.2069	-0.0181	0.0595	0.0341	0.0059	0
KEK	$-\alpha$	-8.2819	-4.2694	-2.5284	-0.9961	-0.03401	-0.0672	0
D11S1324								
BNG	$-\alpha$	0.1021	1.2494	1.5237	1.4204	1.0077	0.4794	0
IQ2I	$-\alpha$	-0.2740	0.3062	0.4571	0.4550	0.3318	0.1709	0
KEK	$-\alpha$	-5.3390	-2.5662	-1.4404	-0.4908	-0.1225	-0.0017	0
D11S4115								
BNG	$-\alpha$	0.3983	1.2791	1.5060	1.3802	0.9650	0.4444	0
IQ2I	$-\alpha$	-3.6677	-1.6726	-0.9003	-0.2702	-0.0301	0.0392	0
KEK	$-\alpha$	-4.6417	-2.6437	-1.8342	-1.0077	-0.5099	-0.1958	0

ตารางที่ 18 แสดงค่า lod score ของตำแหน่ง marker D11S1312, D11S1324 และ D11S4115
ในครอบครัว BNG IQ2I และ KEK

Marker/ ครอบครัว	Lod score(θ)							
	0	0.01	0.05	0.1	0.2	0.3	0.4	0.5
D12S314								
BNG	$-\alpha$	-1.4286	-0.7475	-0.4696	-0.2173	-0.0939	-0.0276	0
IQ2I	$-\alpha$	-1.4478	-0.8361	-0.6248	-0.4252	-0.2621	-0.1126	0
KEK	$-\alpha$	-4.1393	-1.5224	-0.5526	0.1449	0.2895	0.1871	0

ตารางที่ 19 แสดงค่า lod score ของยีน KCNA5

Marker/ ครอบครัว	Lod score(θ)							
	0	0.01	0.02	0.03	0.04	0.05	0.1	0.5
D12S314 KEK	$-\alpha$	-4.1393	-2.9792	-2.3194	-1.8646	-1.5224	-0.5526	0

ตารางที่ 18 แสดงค่า lod score ของยีน *KCNA5* ในครอบครัว KEK