

การศึกษา genome-wide association ของโรคนิ่วไตในประชากรไทยภาคอีสาน Genome-Wide Association Study of Kidney Stone Disease in Northeastern Thai Population

ธนกร บังศรีนนท์¹, ชูชัย เนตรธวัชกุล¹, นิ่งหทัย สวัสดิ์¹, นัญวรรณ รุ่งโรจน์² และ เพทชาย เย็นจิตโสมนัส^{1*}

Thanakorn Pungsrinont¹, Choochai Nettuwakul¹, Nunghathai Sawasdee¹, Nanyawan Rungroj², and Pa-thai Yenchitsomanus^{1*}

¹หน่วยอณูเวชศาสตร์; ²หน่วยอณูพันธุศาสตร์ สถานส่งเสริมการวิจัย คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล กรุงเทพฯ 10700

¹Division of Molecular Medicine; ²Division of Molecular Genetics, Department of Research and Development, Faculty of Medicine SirirajHospital, Mahidol University, Bangkok 10700

*Corresponding author: pathai.yen@mahidol.ac.th and ptyench@gmail.com

บทคัดย่อ

คณะผู้วิจัยศึกษาโรคนิ่วไตในประชากรไทยภาคอีสานในทางพันธุศาสตร์ด้วยวิธี genome-wide association study (GWAS) โดยการทำให้ SNP genotyping ในดีเอ็นเอของกลุ่มผู้ป่วยโรคนิ่วไตจำนวน 101 คน และคนปกติจำนวน 105 คน ด้วยเทคนิค DNA microarray ทำการคัดเลือกยีนและ exonic single nucleotide polymorphism (SNP) เพื่อทำ genotyping เพิ่มในกลุ่มประชากร รวมเป็นผู้ป่วยโรคนิ่วไตจำนวน 164 คน และคนปกติจำนวน 216 คน ด้วยวิธีพีซีอาร์และ high-resolution melting (HRM) analysis ผลการศึกษาพบ SNP ตำแหน่ง rs2274907(T>A) ใน exon 4 ของยีน *ITLN1* ซึ่งมีผลต่อการเปลี่ยนกรดอะมิโนจาก Valine เป็น Aspartate ที่ตำแหน่ง 109 ของโปรตีน (p.V109D) และมีความแตกต่างของความถี่จีโนไทป์และอัลลีลระหว่างผู้ป่วยโรคนิ่วไตกับคนปกติอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติ ($P = 0.0006$ และ 0.00364 ตามลำดับ) แสดงให้เห็นว่า จีโนไทป์ TT และอัลลีล T มีความเกี่ยวข้องกับโรคนิ่วไตในกลุ่มประชากรที่ศึกษา

ABSTRACT

We have investigated the kidney stone disease and SNP correlation among the northeastern Thai population based on genome-wide association study (GWAS). A whole genome SNP genotyping by DNA microarray were performed in 101 patients and 105 normal control subjects. Selected SNPs were further genotyped by PCR followed with high-resolution melting (HRM) analysis in additional samples, altogether 164 patients and 216 normal control subjects. The results showed that a non-synonymous SNP rs2274907 (c.T326A, p.V109D) of *ITLN1* gene had significant differences in genotype and allele frequencies between patient and control groups ($P = 0.0006$ and 0.0364 , respectively), indicating its association with the kidney stone disease in this population.

คำสำคัญ: genome-wide association study, GWAS, โรคนิ่วไต, ยีน *ITLN1*

Keywords: genome-wide association study, GWAS, kidney stone disease, *ITLN1*