รายงานผู้ป่วย

หมู่เลือดพาราบอมเบย์ในครอบครัวหนึ่งของชาวไทยภาคใต้

สหพัฒน์ บรัศว์รักษ์ และ มาลิดา พรพัฒน์กุล
ภาควิชาพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์

บทคัดย่อ

ความเป็นมา *เพื่อศึกษาเม็ดเลือดแดงในครอบครัวผู้บริจาคโลหิตที่ไม่มีแอนติเจนเอชบนผิวเม็ดเลือดแดง* ***วิธีการศึกษา*** *จัดทำแผนผังพงศาวลี จากการติดตามเก็บตัวอย่างเลือดของสมาชิกในครอบครัวได้รวม 7 คนประกอบด้วยพ่อแม่และ พี่น้อง 5 คนจากพี่น้องทั้งหมด 7 คน เพื่อทดสอบทางห้องปฏิบัติการประกอบด้วย ABO, Rh(D), Lewis, H antigen, saliva test, antibody screening test โดยวิธีหลอดมาตรฐาน* ***ผลการศึกษา*** *พ่อแม่เป็นหมู่เลือดปกติโดยพ่อหมู่บี (BH) แม่หมู่โอ (OH) ส่วนในพี่น้อง 5 คนพบเป็นหมู่เลือดพาราบอมเบย์จำนวน 2 คน โดยพบเป็นหมู่ O,H-deficient phenotype 1 คน และ B,H-deficient phenotype 1 คน ทั้ง 2 คนไม่มี anti-H/anti-HI ในซีรัม ส่วนพี่น้องอีก 3 คน เป็นหมู่โอ (OH) 1 คน และหมู่บี (BH) 2 คน ทุกคนมีหมู่เลือด Rh(D) positive, Le(a-b-) และเป็น secretor* ***สรุป*** *H-deficient phenotype ที่พบในผู้บริจาคโลหิตที่นำเสนอเป็นหมู่เลือดพาราบอมเบย์แบบ secretor เม็ดเลือดแดงมีลักษณะ weak ABH antigen แต่ตรวจพบสารหมู่เลือดในน้ำลายได้โดยวิธีหลอดมาตรฐาน และไม่พบ anti-H/anti-IH จึงทำให้ผล major crossmatch เข้ากันได้กับหมู่เลือดเอบีโอปกติ*

คำสำคัญ : ● *H-deficiency* ● *Para-Bombay Phenotype* ● *Thai-family study*

วารสารโลหิตวิทยาและเวชศาสตร์บริการโลหิต 2560;27:439-45.

ได้รับต้นฉบับ 11 สิงหาคม 2560 รับลงตีพิมพ์ 28 กันยายน 2560

ต้องการสำเนาต้นฉบับติดต่อ รศ. ดร.สหพัฒน์ บรัศว์รักษ์ สาขาเทคนิคการแพทย์ สำนักวิชาสหเวชศาสตร์ มหาวิทยาลัยวลัยลักษณ์ 222 ต.ไทยบุรี อ.ท่าศาลา จ.นครศรีธรรมราช 80160 e mail: dr_sahapat@hotmail.com

Case Report

Para-Bombay Phenotype in a Thai Family

Sahapat Barusrux and Malida Pornpatkul
Department of Pathology, Faculty of Medicine, Prince of Songkla University

Abstract:

Background: *The report aimed to study the weak ABH phenotype of a blood donor and her family for identifying H-deficient phenotype.* ***Methods:*** *Family pedigree was established with a total of 7 family members including parents and five from a total of seven siblings. Blood samples were collected for laboratory testing using the standard tube test. ABO, Rh(D), Lewis, H antigen, saliva ABH substance and antibody screening tests were performed.* ***Results:*** *The normal ABO group was found as B (BH) and O (OH), respectively in her father and mother. Among the five siblings, two O,H-deficient phenotype and B,H-deficient phenotype were identified as* O_h *and* B_h *para-Bombay without anti-H/anti-HI in their serum, the other three siblings had normal ABO blood group (OH, BH, BH). All family members were Rh(D) positive, Le(a-b-) and secretors.* ***Conclusion:*** *The H-deficient phenotype case, found in a blood donor, was* B_h *para-Bombay. The typical characteristic was the weak ABH antigens on red blood cells, but ABH blood group substances were found in saliva by standard tube test. The case has no anti-H/anti-IH, resulting in compatible major cross-matching with normal ABO blood donors.*

Keywords : ● *H-deficiency* ● *Para-bombay phenotype* ● *Thai-family study*

J Hematol Transfus Med 2017;27:439-45.

บทนำ

เม็ดเลือดแดงหมู่เลือดบอมเบย์ (Bombay phenotype blood group) พร่องแอนติเจนเอช (H-deficient phenotype) โดยหมู่เลือดบอมเบย์แท้ (classical Bombay blood group) จะไม่มีแอนติเจนเอบีเอชบนผิวเม็ดเลือดแดง (non-ABH phenotype) ในซีรัมมี anti-A, anti-B และ anti-H ในน้ำลายไม่มีสารหมู่เลือด (nonsecretor) ไม่พบ L-fucosyltransferase (H-enzyme) แต่อาจพบ N-acetylgalactosaminyltransferase (A-enzyme) หรือ D-galactosyltransferase (B-enzyme) หมู่เลือดบอมเบย์แท้รายงานครั้งแรกโดย Bhende และคณะ พบในหญิงชาวอินเดียเมืองบอมเบย์ ประเทศอินเดียเมื่อปี ค.ศ. 1952[1] ต่อมาในปี ค.ศ. 1953 Levine และคณะ พบในชาวอเมริกันเชื้อสายอิตาเลี่ยน[2] ต่อมาปี ค.ศ. 1961 Levine และคณะ[3] ได้รายงานลักษณะ H-deficient แบบพาราบอมเบย์ (para-Bombay blood group) เป็นครั้งแรกในหญิงชาวเชคโกสโลวาเกียรายหนึ่งซึ่งไม่หลั่งสารหมู่เลือด (nonsecretor) เรียกหมู่เลือด A_h และในปี ค.ศ. 1965 Solomon และคณะ[4] รายงานผู้ป่วย 2 ราย ที่หลั่งสารหมู่เลือด (secretor) เรียกหมู่เลือด A^h_m และ O^h_m หมู่เลือดพาราบอมเบย์มีปริมาณแอนติเจน Ii น้อยต่างจากหมู่เลือดบอมเบย์แท้ที่มีปริมาณ Ii เพิ่มขึ้น[5] ปัจจุบันการกระจายของหมู่เลือดบอมเบย์และพาราบอมเบย์มีได้ทั่วโลกเช่น อินเดีย[6-8] ศรีลังกา[9] สหรัฐอเมริกา[10] อาฟริกาใต้[11] อิหร่าน[5] ญี่ปุ่น[12,13] มาเลเซีย[11] แต่อัตราพบมีน้อย เช่น ไต้หวัน พบ 1:8,000[14] อินเดีย พบ 1:10,000[14] ญี่ปุ่น พบ 1-2:300,000[12] ยุโรป พบ 1:1,000,000[15] ในชาว Reunion Island แถบมหาสมุทรอินเดียซึ่งห่างจากมาดากัสกาทางตะวันออกราว 800 กิโลเมตร (east of Madagascar) อัตราการพบสูงถึง 1:1,000[16,17] และในชาวจีนเผ่าลาฮู (Lahu Chinese) พบร้อยละ 2.2[18] การพบ H-deficiency แบบใหม่มีรายงานเพิ่มเรื่อยๆ เมื่อปี ค.ศ. 1977 มีการพบ classical Bombay (O_h) ครั้งแรกของประเทศไทยโดยสมหมาย ศรีงาม และคณะ[19] ในผู้ป่วยหญิงไทยมุสลิมภาคใต้พร้อมพี่ชายรวม 2 ราย และพบหมู่เลือดพาราบอมเบย์ครั้งแรกเป็น A^h_m 1 รายเมื่อปี ค.ศ. 1978 โดยประสิทธิ์ ชนะรัตน์ และพิมล เชี่ยวศิลป์[20] และปี ค.ศ. 1999 พบ O^h_m 1 รายที่จังหวัดเชียงใหม่โดย ลัดดา ฟองสถิตย์กุล[21] เมื่อศึกษาครอบครัวพบเพิ่มอีก 3 ราย เป็นพี่ชายและพี่สาวเป็น O^h_m และญาติ 1 รายเป็น A^h_m โดยประเทศไทยมีสรุปรายงานการพบร้อยละ 0.006[22] ล่าสุดปี ค.ศ. 2016 พบเป็นผู้ป่วยชายไทยในโรงพยาบาลเลย 1 รายเป็น B para-Bombay[23] ชี้ให้เห็นว่า H-deficient phenotype พบได้บ่อยแถบอาเซียน[8] ปัจจุบันจำแนกได้เป็น 2 กลุ่มตามลักษณะร่วมกันของยีนไม่ธรรมดา (uncommon gene combination of *ABO, Hh,* and *Sese*) ดังนี้ (Table 1)[24]

1) กลุ่ม Bombay phenotype เกิดจากมียีน *hh* ร่วมกับ *sese*[25] คนกลุ่มนี้ไม่มี fucosyltransferase จึงไม่มี H antigen ทั้งบนผิวเม็ดเลือดแดงและน้ำลาย (nonsecretor) และไม่มี A/B antigen ตามลักษณะเอบีโอจีโนทัยป์ทั้งบนผิวเม็ดเลือดแดงและในน้ำลาย การตรวจเม็ดเลือดแดงจึงให้ผลเป็นหมู่โอ แต่ผลตรวจซีรัมจะเกิดปฏิกิริยากับเซลล์โอทั่วไปชัดเจนเนื่องจากมี anti-H แรง

2) กลุ่ม para-Bombay phenotype เกิดจากมียีน *hh* ร่วมกับ *SeSe* หรือ *Sese*[26] คนกลุ่มนี้มี A antigen หรือ B antigen เล็กน้อยบนผิวเม็ดเลือดแดง เนื่องจากมียีน *Se* สร้าง fucosyltransferase จึงเปลี่ยนสารตั้งต้นทัยป์ 1 (type 1 precursor) ให้เป็น type 1 H antigen ในน้ำคัดหลั่ง (secretor) จากนั้นเปลี่ยนเป็น type 1 A antigen/ type 1 B antigen ในน้ำคัดหลั่งตามลักษณะเอบีโอจีโนทัยป์ คนกลุ่มนี้จึงตรวจพบ type 1 H antigen, type 1 A antigen หรือ type 1 B antigen ในน้ำคัดหลั่งซึ่งสามารถถูกดูดซับไว้บนผิวเม็ดเลือดแดงได้บ้างเล็กน้อย โดยเม็ดเลือดแดงไม่มีการสร้าง type 2 H antigen, type 2 A antigen หรือ type 2 B antigen ขึ้นเอง ดังนั้นการตรวจ ABH antigen บนเม็ดเลือดแดงจึงอาจให้ผลอ่อนๆ หรือไม่พบปฏิกิริยา

Table 1 Uncommon gene combinations of *ABO, Hh,* and *Sese*[24]

Genotype			Antigen in secretions	Antigen on RBC	Phenotype
hh	*sese*	Any *ABO* combination	none	none	O_h (Bombay)
hh	*SeSe or Sese*	*AA* or *AO*	A and H	None (or very small	A_h (para- Bombay)
		BB or *BO*	B and H	amount absorbed	B_h (para- Bombay)
		OO	H	from plasma)	O_h (para- Bombay)
		AB	A, B, and H		AB_h (para- Bombay)

วัตถุประสงค์

เพื่อรายงานการศึกษาครอบครัว (family study) ของผู้บริจาคโลหิตรายหนึ่งซึ่งตรวจพบลักษณะเม็ดเลือดแดงมี ABH antigen บนผิวในปริมาณน้อย (weak ABH phenotype) เพื่อจำแนกชนิด H-deficient phenotype

รายงานผู้ป่วย

ผู้บริจาคโลหิตเพศหญิงโสด อายุ 23 ปี สุขภาพแข็งแรง มีภูมิลำเนาอำเภอเมือง จังหวัดสงขลา จำนวน 1 ราย ได้รับการชักชวนมาบริจาคเลือดที่โรงพยาบาลสงขลานครินทร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์ ผลการตรวจหมู่เลือดเบื้องต้นโดยวิธีหลอดมาตรฐานไม่สามารถแปลผลหมู่เลือด เนื่องจากเซลล์และซีรัมขัดแย้งกัน (ABO discrepancy) เมื่อตรวจซ้ำยังคงให้ผลเซลล์และซีรัมขัดแย้ง จึงซักประวัติความเกี่ยวข้องทางเครือญาติสมาชิกในครอบครัวของผู้บริจาคโลหิตดังกล่าว เพื่อจัดทำแผนผังพงศาวลีหรือลำดับเครือญาติ (family pedigree) และเก็บรวบรวมตัวอย่างได้แก่ เลือด น้ำลาย ของสมาชิกในครอบครัว เพื่อทดสอบทางห้องปฏิบัติการเพิ่มเติมได้แก่ ABO, Rh(D), Lewis, H antigen, saliva ABH substance, antibody screening test โดยวิธีหลอดมาตรฐาน

ผลการตรวจเพิ่มเติม

การทดสอบเบื้องต้นโดยวิธีหลอดมาตรฐานไม่สามารถแปลผลหมู่เลือดได้ เนื่องจากเซลล์และซีรัมขัดแย้งกัน โดยเซลล์เป็นหมู่ O, Rh(D) positive ส่วนซีรัมเป็นหมู่ B จึงตรวจซ้ำใหม่โดยทดสอบที่อุณหภูมิ 4-10°C และเพิ่มระยะเวลาเกิดปฏิกิริยานานขึ้นเป็น 30 นาที พบว่าเซลล์เป็น weak B โดยเกิดปฏิกิริยาไม่ชัดกับ anti-B และ anti-A, B เมื่อดูภายใต้กล้องจุลทรรศน์ได้ผลเช่นเดียวกัน ไม่พบลักษณะ mixed field agglutination ผลตรวจซีรัมเป็นหมู่ B ผลตรวจ antibody screening ให้ผลลบ ผลตรวจ autologous control ให้ผลลบ เซลล์ให้ผลลบต่อ anti-H, anti-Le^a, anti-Le^b (Table 2) สงสัยเป็น H-deficient phenotype จึงซักประวัติความเกี่ยวข้องทางเครือญาติสมาชิกในครอบครัว และเก็บรวบรวมตัวอย่างเลือดและน้ำลายของสมาชิกครอบครัวตรวจเพิ่มเติม ประกอบด้วย พ่อ แม่ และพี่น้อง 7 ราย สามารถติดตามเก็บตัวอย่างตัวสมาชิกพี่น้องได้ 5 ราย พี่สาว (II-1) พี่ชาย (II-3) ผู้บริจาคโลหิตที่นำเสนอ (Propositus) น้องชาย (II-6) และน้องสาว (II-7) ไม่สามารถติดตามพี่ชาย (II-2) และน้องชาย (II-5) สรุปเป็นแผนผังพงศาวลี (Figure 1) ได้ผลการตรวจดังนี้ (Table 3) ผู้บริจาคโลหิตที่นำเสนอ (Propositus) ได้ผลตรวจเซลล์เป็น weak B, Rh(D) positive, Le(a-b-) ซีรัมเป็นหมู่ B, antibody screening test negative น้ำลายพบ B, H antigens พ่อหมู่ B, Rh(D) positive, Le(a-b-) antibody screening test negative น้ำลายพบ B, H antigens แม่หมู่ O, Rh(D) positive, Le(a-b-) antibody screening test negative น้ำลายพบ H antigen พี่สาว (II-1) ได้ผลตรวจเซลล์เป็น O, Rh(D) positive, Le(a-b-) ซีรัมเป็นหมู่ O, antibody screening test negative ในน้ำลายพบ H antigen พี่ชาย (II-3) เป็นหมู่ O, Rh(D) positive, Le(a-b-) ซีรัมเป็นหมู่ O, antibody screening test negative ในน้ำลายพบ H antigen น้องชาย (II-6) และน้องสาว (II-7) เป็นหมู่ B, Rh(D) positive, Le(a-b-) ซีรัมเป็นหมู่ O, antibody screening test negative ในน้ำลายพบ H antigen เมื่อทดสอบความเข้ากันได้ของเลือด (major crossmatching) ในพี่น้องซึ่งเป็น H-deficient phenotype ระหว่างพี่สาว (II-1) และผู้บริจาคโลหิตที่นำเสนอ (II-4) และกับโลหิตผู้บริจาคทั่วไป พบว่าซีรัมผู้บริจาคโลหิตที่นำเสนอ (II-4) ซึ่งเป็น B, H-deficient phenotype ไม่เกิดปฏิกิริยากับเซลล์ O, H-deficient phenotype ของพี่สาว (II-1) และไม่เกิดปฏิกิริยากับเซลล์ผู้บริจาคโลหิตหมู่ B ทั่วไป ส่วนซีรัมพี่สาว (II-1) ซึ่งเป็น O, H-deficient phenotype จะเกิดปฏิกิริยาอ่อน (weak) กับเซลล์ผู้บริจาคโลหิตที่นำเสนอ (II-4) แต่ไม่เกิดปฏิกิริยากับเลือด

Table 2 Results of ABO grouping, RBC phenotyping and antibody screening of a H-deficient phenotype propositus

Testing	Cell grouping								Serum grouping			
	Anti-A	Anti-B	Anti-AB	Anti-H	Anti-D	Anti-Le^a	Anti-Le^b	ABO	A-cells	B-cells	O-cells	ABO
First	0	0	0		4+			O	4+	0	0	B
Repeat	0	w+	w+	0	4+	0	0	weak B	4+	0	0	B
									RT	37°C	IAT	
Extra								autologous control	0	0	0	
								antibody screening	0	0	0	

w+ = weakly positive, 0 = negative

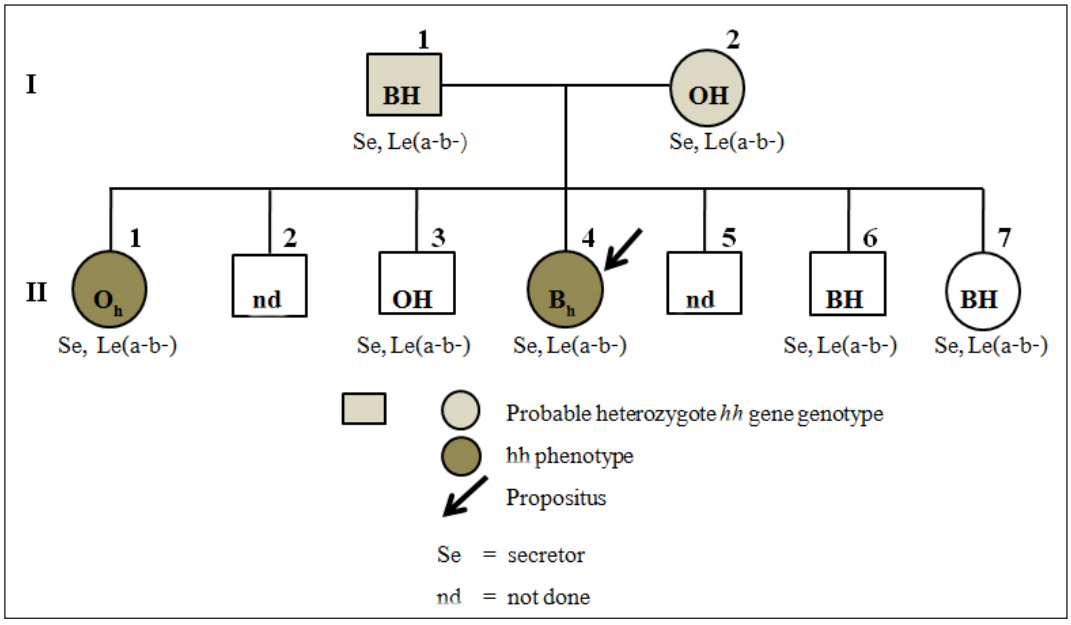

Figure 1 The pedigree of a Thai para-Bombay family

Table 3 Blood group antigens and ABH substances in a propositus H-deficient phenotype family

Family No. (relation)		Anti-							Saliva	Blood group
		A	B	AB	H	D	Le^a	Le^b	Substance	and secretor status
I-1	(father)	0	4+	4+	4+	4+	0	0	B,H	B, D+, Le(a-b-),Se
I-2	(mother)	0	0	0	4+	4+	0	0	H	O, D+, Le(a-b-),Se
II-1	(sister)	0	0	0	0	4+	0	0	H	O_h (para- Bombay), D+, Le(a-b-),Se
II-2	(brother)	nd	nd	nd	nd	nd	nd	nd	nd	nd
II-3	(brother)	0	0	0	4+	4+	0	0	H	O, D+, Le(a-b-),Se
II-4	(propositus)	0	w+	w+	0	4+	0	0	B,H	B_h (para- Bombay), D+, Le(a-b-),Se
II-5	(brother)	nd	nd	nd	nd	nd	nd	nd	nd	nd
II-6	(brother)	0	4+	4+	4+	4+	0	0	B,H	B, D+, Le(a-b-),Se
II-7	(sister)	0	4+	4+	4+	4+	0	0	B,H	B, D+, Le(a-b-),Se

nd = not done, w+ = weakly positive, 0 = negative, Se = secretor

ผู้บริจาคโลหิตหมู่ O ทั่วไป แสดงว่าทั้งผู้บริจาคโลหิตที่นำเสนอ (II-4) และพี่สาว (II-1) ไม่มี anti-H/anti-HI จึงไม่มีปัญหาในการหาเลือดที่เข้ากันได้ แต่อย่างไรก็ตามกรณีที่ผู้ป่วยเป็น H-deficient phenotype ก็ควรหาเลือดที่เป็น H-deficient phenotype ให้ผู้ป่วย ปัจจุบันทราบว่ายีน *H* (*FUT1gene*) และยีน *Se* (*FUT2 gene*) อยู่บน chromosome 19q13.3 มีความสัมพันธ์กันเป็น α-(1,2)-fucosyltransferase (*FUT*) gene[27] โดยยีน *H* ทำหน้าที่เปลี่ยนสารตั้งต้นทัยป์ 2 (type 2 precursor) ให้เป็น type 2 H antigen บนเม็ดเลือดแดง และเปลี่ยนสารตั้งต้นทัยป์ 1 (type 1 precursor)ให้เป็น type 1 H antigen ในน้ำคัดหลั่ง จากนั้นยีน *A/B* จะเปลี่ยน type 2 H antigen บนเม็ดเลือดแดงเป็น type 2 A antigen / type 2 B antigen และเปลี่ยน type 1 H antigen ในน้ำคัดหลั่งเป็น type 1 A antigen / type 1 B antigen เมื่อยีน *H* มีความผิดปกติจึงทำให้เม็ดเลือดแดงเป็น H-deficiency phenotype สามารถใช้เป็นตัวบ่งชี้สำคัญของลักษณะหมู่เลือดบอมเบย์ ส่วนยีน *Se* ไม่แสดงออกที่เม็ดเลือดแดง แต่แสดงออกที่ salivary glands, gastrointestinal และ genitourinary tissues ทำหน้าที่เปลี่ยนสารตั้งต้นทัยป์ 1 (type 1 precursor) ให้เป็น type 1 H antigen ในน้ำลาย[24] การศึกษา H-deficiency ในครอบครัวผู้บริจาคโลหิตหญิงจังหวัดสงขลาครั้ง

นี้มีพี่น้องรวมจำนวน 7 ราย สามารถติดตามและตรวจหมู่เลือดสมาชิกในครอบครัวได้ผลหมู่เลือดเอบีโอปกติ 5 ราย คือพ่อหมู่บี แม่หมู่โอ พี่ชายหมู่โอ น้องชายหมู่บี และน้องสาวหมู่บี ทั้ง 5 รายมีหมู่เลือด Rh(D) positive, Le(a-b-) และเป็น secretor แต่พบ 2 ราย คือพี่สาวและผู้บริจาคโลหิตที่นำเสนอมีหมู่เลือดเอบีโอไม่ตรงกันระหว่างวิธีตรวจเม็ดเลือดแดงและวิธีตรวจซีรัม พบว่าเม็ดเลือดแดงเป็น H-deficiency, Rh(D) positive, Le(a-b-) และเป็น secretor ซีรัมไม่พบ anti-H/anti-IH จึงสามารถตัดประเด็น classical Bombay หรือ nonsecretor para-Bombay ซึ่งเป็น nonsecretor H-deficiency ออกได้[24] ดังนั้นจึงสรุปได้ว่า ผู้บริจาคโลหิตรายนี้และพี่สาวเป็น para-Bombay โดยพี่สาวเป็น O, H-deficient phenotype และผู้บริจาคโลหิตเป็น B, H-deficient phenotype และเป็นที่น่าสังเกตว่าทั้ง 2 รายไม่มีการสร้าง antiH/anti-HI ต่างจาก para-Bombay ส่วนใหญ่ที่มักพบ weak anti-H/anti-HI[24] เช่นรายงานที่พบในครอบครัวชาวไทยในเชียงใหม่[22] หรือในผู้ป่วยชาวไทยล่าสุดในจังหวัดเลย[23] H-deficiency มักมีปัญหา ABO discrepancy ดังเช่นผลผู้บริจาคโลหิตรายนี้ที่พบว่าเม็ดเลือดแดงเป็น weak B phenotype แต่ซีรัมมี anti-A ความแรง 4+ การตรวจยืนยันด้วย anti-H antisera หรือ H-lectin ซึ่งเตรียมจากน้ำสกัดเมล็ด *Ulex europeus* และการตรวจสารหมู่เลือดในน้ำลายจึงเป็นสิ่งจำเป็น[6,27,28] รวมทั้งการตรวจ glycosyltransferase study เพื่อช่วยสนับสนุนการมียีน *H* ที่ถ่ายทอดจากพ่อหรือแม่ และ *B* gene จากพ่อ รายงานการผ่าเหล่ามีมากมายที่เป็นสาเหตุให้เกิดหมู่เลือดบอมเบย์[12,26,29-32] และหมู่เลือดพาราบอมเบย์[12,14,18,26,32] เช่นการผ่าเหล่า (Tyr316Ter mutation) ในส่วน coding region ของยีน *H* ทำให้เกิด stop codon ซึ่งทำให้ผลิตเอ็นไซม์ผิดปกติที่มีปลายด้านC-terminal สั้นลง 50 กรดอะมิโน (truncated enzyme) เป็นสาเหตุให้เกิด H-deficiency[29] การตรวจหา point mutations ของยีน *H* ซึ่งมีขนาดประมาณ 8 กิโลเบส ประกอบด้วย 4 exons จึงสามารถใช้ยืนยันสาเหตุ ปัจจุบันแม้ทราบว่า H-antigen ถูกเปลี่ยนเป็น A/B antigen ซึ่งจำเป็นต่อการยึดเกาะของเซลล์ (cell adhesion)[33] แต่ยังไม่สามารถระบุความสำคัญของ H-antigen ได้ชัดเจน เนื่องจากผู้ที่เป็น H-deficiency ไม่มีรายงานอาการผิดปกติทางคลินิก H-deficiency ซึ่งมี anti-H/anti-IH ต้องใช้โลหิตผู้บริจาคที่เป็น H-deficiency เท่านั้น[34] จึงเป็นปัญหาในการหาเลือด H-deficiency มีอัตราการพบน้อยในทุกเชื้อชาติประมาณ 1:8,000 - 1:1,000,000[12,14,15] ยกเว้นในบางเชื้อชาติเช่นในประชากรจีนบางกลุ่มพบได้ถึงร้อยละ 2.2[18] หรือในชาว Reunion Island แถบมหาสมุทรอินเดียพบได้ 1:1,000[16,17] เป็นต้น ในกรณีที่จำเป็นต้องใช้เลือด วิธีที่ดีที่สุดคือการทำ autologous donation หรือการตรวจหาในญาติ จะมีโอกาสพบหมู่เลือดชนิดเดียวกันได้มากกว่าประชากรทั่วไป ระบบการลงทะเบียนผู้บริจาคโลหิตหมู่หายาก (rare blood group registry)[35] หรือการเก็บรักษาเลือดโดยการแช่แข็ง (cryopreservation) อาจเป็นทางเลือกหนึ่งสำหรับผู้ป่วยที่มี H-deficiency เหล่านี้[7] อย่างไรก็ตามมีรายงานว่าผู้ป่วย H-deficiency ที่เป็น secretor แม้มี weak anti-H/anti-IH แต่จำเป็นต้องใช้เลือดอย่างเร่งด่วน และไม่สามารถหาเลือดได้อย่างทันท่วงที สามารถใช้เลือดเอบีโอปกติที่ทำ crossmatch เข้ากันได้ในขั้นตอน indirect anti-globulin test (IAT) โดยให้อุ่นเลือดก่อนการทดสอบ (pre-warmed technique)[36] เนื่องจากถือว่า weak anti-H/anti-IH ไม่มีความสำคัญทางคลินิก (non-clinically significant antibodies)[6]

สรุป

ได้ศึกษาครอบครัวซึ่งมีสมาชิก 2 คนจาก 5 คน มีหมู่เลือดพาราบอมเบย์แบบ secretor และไม่พบ anti-H/anti-IH ทำให้ผล major crossmatch เข้ากันได้กับหมู่เลือดเอบีโอปกติ

กิตติกรรมประกาศ

ผู้วิจัยขอขอบคุณครอบครัวผู้บริจาคโลหิตที่ให้ความร่วมมือในการให้ข้อมูลและตัวอย่างสำหรับศึกษาครั้งนี้ จนทำให้การศึกษาสำเร็จลุล่วงไปด้วยดี ขอขอบคุณคณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยเวสเทิร์น ที่ได้ใช้เวลาในการเตรียมต้นฉบับ และ Dr. Jeffrey Johns ที่ได้กรุณาช่วยตรวจแก้ภาษาอังกฤษ

เอกสารอ้างอิง

1. *Bhende YM, Deshpande CK, Bhatia HM, Sanger R, Race RR, Morgan WT, et al. A "new" blood group character related to the ABO system. Lancet. 1952;1:903-4.*
2. *Levine P, Robinson E, Celano M, Briggs O, Falkinburg L. Gene interaction resulting in suppression of blood group substance B. Blood. 1953;17:255-66.*
3. *Levine P, Uhlir M, White J. Ah an incomplete suppression of a resembling Oh. Vox Sang. 1961;6:561-7.*
4. *Solomon JM, Waggoner R, Leyshon WC. A quantitative immunogenetic study of gene suppression involving A_1 and H antigens of the erythrocyte without affecting secreted blood group substances. The ABH phenotypes A^h_m and O^h_m. Blood. 1965;25:470-85.*
5. *Pourazar A, Joshi SR, Clarke VA, Ala FA. Another case of Para-Bombay phenotype in an Iranian donor. Arch Iran Med. 2004;7:284-6.*

6. Yashovardhan A, Chaitanya Kumar IS, Sreedhar Babu KV, Suresh Babu B, Verma A, Siddhartha Kumar B, et al. Para-Bombay phenotype: report of a rare blood group. J Clin Sci Res. 2012;3: 141-3.
7. Jonnavithula N, Bonagiri S, Ramachandran G, Mishra RC. Peri-operative red cell transfusion management in a rare H-deficient (Para-Bombay) blood group variant. Indian J Anaesth. 2013;57: 78-9.
8. Balgir RS. Identification of a rare blood group "Bombay (Oh) phenotype" in Bhuyan tribe of northwestern Orissa, India. Indian J Hum Genet. 2007;13:109-13.
9. De Zoysa NS. Bombay (Oh) phenotype among Sinhalese in Sri Lanka. Ceylon Med J. 1985;30:29-36.
10. Yunis EJ, Savrdal JM, Bridges RA. Genetics of the Bombay phenotype. Blood. 1969;33:124-32.
11. Sathe M, Vasantha K, Mhaisalkar P, Gorakshakar A. Distribution of Bombay (Oh) phenotypes in India. J Indian Anthrop Soc. 1988;23:277-80.
12. Kaneko M, Nishihara S, Shinya N, Kudo T, Iwasaki H, Seno T, et al. Wide variety of point mutations in the H gene of Bombay and para-Bombay individuals that inactivate H enzyme. Blood. 1997;90:839-49.
13. Okubo Y. Rare blood group phenotypes of ABO, P1, Rh, Kell and I system recently detected in the Japanese Red Cross Blood Centre. J Japanese Red Cross Blood Centre Programme. 1980;3: 319-21.
14. Yu LC, Yang YH, Broadberry RE, Chen YH, Lin M. Heterogeneity of the human H blood group alpha(1,2) fucosyltransferase gene among para-Bombay individuals. Vox Sang. 1997;72:36-40.
15. Reid ME, Lomas-Francis C. The Blood Group Antigen Facts Book. 2nd ed. 2004, New York: Elsevier Academic Press.
16. Fernandez-Mateos P, Cailleau A, Henry S, Costache M, Elmgren A, Svensson L, et al. Point mutations and deletion responsible for the Bombay H null and the Reunion H weak blood groups. Vox Sang. 1998;75:37-46.
17. Le Pendu J, Gerard G, Vitrac D, Juszczak G, Liberge G, Ruger P. H-deficient blood group Differences between Indians (Bombay phenotype) and whites (Reunion phenotype). Am J Hum Genet. 1983;35:484-96.
18. Cai XH, Jin S, Liu X, Fan LF, Lu Q, Xiang D. Molecular genetic analysis for the para-Bombay blood group revealing two novel alleles in the FUT1 gene. Blood Transfus. 2011;9:466-8.
19. Sringarm S, Sombatpanich B, Chandanayingyong D. A case of Oh (Bombay) blood found in a Thai-Muslim patient. Vox Sang. 1977;33:364-8.
20. Chanarat P, Chiewsilp P. A typical of the subgroup A. Bull Med Tech Ass Thailand. 1978;7:105-11.
21. Fongsatitkul L, Kamtorn N, Nantachit N, Thongmanee S. The Para-Bombay phenotype (Hz) in a Thai family. Thai J Hematol Transf Med. 1999;9:7-16.
22. Cooling L. ABO, H and Lewis blood groups and structurally related antigen. In: Roback JD, Grossman BJ, Harris T, Hillier C, eds. Technical manual. 17th ed. Bethesda, MD : American Association of Blood Banks. 2011:363-87.
23. Onchoysakul C. B Para-Bombay: A case report of rare blood group. J Hematol Transfus Med. 2016;26:223-6.
24. Denesiuk L. ABO and Hh blood group systems. In: Johns GS, Gockel-Blessing EA, Zundel W, Denesiuk L, eds. Clinical Laboratory Blood Banking and Transfusion Medicine: principle and practices. 1st ed. Boston: Pearson. 2015:52-74.
25. Oriol R, Danilovs J, Hawkins BR. A new genetic model proposi-ing that the Se gene is a structural gene closely linked to the H gene. Am J Hum Genet. 1981;33:421-31.
26. Kelly RJ, Ernst LK, Larsen RD, Bryant JG, Robinson JS, Lowe JB. Molecular basis for H blood group deficiency in Bombay (Oh) and para-Bombay individuals. Proc Natl Acad Sci USA. 1994;91: 5843-7.
27. Blaney KD, Howard PR. ABO and H blood group systems and secretor status. In: Blaney KD, Howard PR, eds. Basic and applied concepts of blood banking and transfusion practices. 3rd ed. St. Louis: Elsevier Inc. 2013:77-106.
28. Denesiuk L. ABO and Hh blood group systems. In: Johns GS, Gockel-Blessing EA, Zundel W, Denesiuk L, eds. Clinical laboratory blood banking and transfusion medicine: principle and practice. 1st ed. Pearson Education Inc. 2015:52-74.
29. Koda Y, Soejima M, Johnson PH, Smart E, Kimura H. Missense mutation of FUT1 and deletion of FUT2 are responsible for Indian Bombay phenotype of ABO blood group system. Biochem Biophys Res Commun. 1997;238:21-5.
30. Wagner FF, Flegel WA. Polymorphism of the h allele and the population frequency of sporadic nonfunctional alleles. Transfusion. 1997;37:284-90.
31. Wagner T, Vadon M, Staudacher E, Schmarda A, Gassner C, Helmberg W. A new h allele detected in Europe has a missense mutationin alpha (1,2)-fucosyltransferase motif II. Transfusion. 2001;41:31-8.
32. Storry JR, Johannesson JS, Poole J, Strindberg J, Rodrigues MJ, Yahalom V, et al. Identification of six new alleles at the FUT1 and FUT2 loci in ethnically diverse individuals with Bombay and para-Bombay phenotypes. Transfusion. 2006;46:2149-61.
33. Zhu K, Amin MA, Kim MJ, Katschke KJ, Jr, Park CC, Koch AE. A novel function for a glucose analog of blood group H antigen as a mediator of leukocyte-endothelial adhesion via intracellular adhesion molecule 1. J Biol Chem. 2003;278:21869-77.
34. Khan MQ. Bombay Blood Group. A Case Report. Pac J Sci Technol. 2009;10:333-7.
35. Kaur R, Jain A. Rare blood donor programe in the country: Right time to start. Asian J Transfus Sci. 2012;6:1-2.
36. Lin-Chu M, Broadberry RE. Blood transfusion in the para-Bombay phenotype. Br J Haematol. 1990;75:568-72.