



นพ.ศุภกิจ ศิริลักษณ์



สุกัญญา วัฒนาโภคยกิจ



ดร.ศิษณุศ ทงลลมา



นพ.ภาสกร วันชัยจิระบุญ

## รพ.พระปกเกล้า จ.จันทบุรี พบผู้ป่วยมะเร็งเต้านมสูง เข้าร่วม'จีโนมิกส์'ขยายผลสู่การรักษาระยะแรก

### VARIETY วาระดี

ในปัจจุบัน เทคโนโลยีทางการแพทย์ค้นพบวิธีการลดลำดับสารพันธุกรรมทั้งจีโนม โดยสามารถทำให้ตามนุษย์มองเห็นสารพันธุกรรมได้ทั้งร่างกาย ส่งผลให้สามารถสร้างองค์ความรู้ด้านจีโนมิกส์ (Genomics) เพื่อนำไปสู่การแพทย์แม่นยำ (Precision Medicine) ที่สามารถวางแผนการรักษาได้อย่างตรงจุด และทำนายการเกิดโรคได้ตั้งแต่คนุขย์เกิด ซึ่งจะทำให้การป้องกันโรคได้ตั้งแต่ระยะเริ่มต้น

เมื่อปี พ.ศ.2562 ประเทศไทยจึงได้มีการอนุมัติ "แผนปฏิบัติการบูรณาการจีโนมิกส์ประเทศไทย พ.ศ.2563-2567" (Genomics Thailand) โดยมีสถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข (สวรส.) ในฐานะที่เป็นหน่วยงานกลางในการขับเคลื่อนแผนงานนี้ มีวัตถุประสงค์เพื่อสร้างฐานข้อมูลพันธุกรรมของคนไทยในอาสาสมัคร 50,000 คนใน 5 กลุ่มโรค คือ กลุ่มโรคมะเร็ง กลุ่มโรคเรื้อรัง กลุ่มโรคติดเชื้อ กลุ่มโรคหายาก และเภสัชพันธุศาสตร์ เพื่อให้ได้กลุ่มตัวอย่างจำนวน 50,000 ตัวอย่างตามที่กำหนดไว้

โดยแผนปฏิบัติการบูรณาการจีโนมิกส์ประเทศไทยจะมีทั้งหมด 5 กระบวนการ ประกอบด้วย 1.การทำผู้ป่วยอาสาสมัคร 2.การเก็บตัวอย่างเลือดและนำไปสกัดเป็นดีเอ็นเอ ที่ศูนย์สกัดสารพันธุกรรม กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ 3.ถอดรหัสสารพันธุกรรมที่ศูนย์บริการทดสอบทางการแพทย์จีโนมิกส์ คณะเภสัชศาสตร์ มหาวิทยาลัยบูรพา ที่จัดจ้างร่วมกับกิจการไทยร่วมค้าไทยโอมิิกส์ 4.ข้อมูลลำดับสารพันธุกรรมที่ได้จะถูกส่งไปจัดเก็บและประมวลผลที่ธนาคารชีวภาพแห่งชาติ สำนักงานพัฒนาวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยีแห่งชาติ (สวทช.) 5.ผลดังกล่าวจะถูกนำไปวิเคราะห์และส่งคืนให้กับแพทย์ หรือต่อยอดไปสู่งานวิจัยต่อไปเพื่อพร้อมสำหรับนำไปใช้ประโยชน์สู่การรักษาเฉพาะเจาะจง ป้องกันก่อนเกิดโรค



ศูนย์ความเป็นเลิศด้านมะเร็ง โรงพยาบาลพระปกเกล้า จ.จันทบุรี



กระบวนการในการเก็บตัวอย่างเลือด

การดำเนินงานจีโนมิกส์ประเทศไทยได้เดินทางมาถึงปีสุดท้าย สวรส.จึงได้จัดกิจกรรม "ปฏิบัติการจีโนมิกส์ (ประเทศไทย) สู่การเป็นฐานข้อมูลจีโนมคนไทย" นำคณะสื่อมวลชนลงพื้นที่ไปยังศูนย์ความเป็นเลิศด้านมะเร็ง โรงพยาบาลพระปกเกล้า จ.จันทบุรี ในฐานะหน่วยเจาะเลือดที่เข้าร่วมกับแผนปฏิบัติการนี้



นพ.ภาสกร วันชัยจิระบุญ ผู้ช่วยผู้อำนวยการด้านศูนย์ความเชี่ยวชาญระดับสูง สาขามะเร็ง ศูนย์ความเป็นเลิศด้านมะเร็ง โรงพยาบาลพระปกเกล้า จ.จันทบุรี กล่าวว่า ความพร้อมในการเข้าร่วมกับแผนปฏิบัติการบูรณาการจีโนมิกส์ประเทศไทย เนื่องจากที่โรงพยาบาลฯ มีศูนย์ฯ ทางด้านมะเร็ง โดยมีหน่วยให้บริการตรวจพันธุกรรมที่สามารถตรวจได้ในมะเร็งปอด มะเร็งลำไส้ใหญ่ มะเร็งเม็ดเลือด และอื่นๆ นี้จะมีบริการตรวจมะเร็งเต้านม และความพร้อมในส่วนของบุคลากรในการทำงานในห้องปฏิบัติการ แพทย์ด้านมะเร็งจำนวน 4 คน รวมถึงความพร้อมของผู้บริหารและบุคลากรทุกคน

นพ.ภาสกรกล่าวต่อว่า จากการดำเนินงานของศูนย์ฯ ที่ผ่านมามีพบสถิติจำนวนผู้ที่เข้ารับบริการเป็นผู้ป่วยมะเร็งจำนวนมากและเพิ่มขึ้นจาก 1,000 เคสใหม่ต่อปี เป็น 2,000 เคสใหม่ต่อปี และยังพบว่าในพื้นที่ จ.จันทบุรี ส่วนใหญ่ผู้ป่วยเป็นมะเร็งในผู้หญิง คือ มะเร็งเต้านม โดยพบในกลุ่มผู้ป่วยที่มีอายุน้อยกว่า 45 ปี และผู้ชายที่พบมากคือ มะเร็งตับ และมะเร็งท่อน้ำดี ซึ่งนอกจากจะพบในคนที่อายุน้อยลงแล้ว สาเหตุและปัจจัยจากการเกิดมะเร็ง อย่างที่รู้ว่าส่วนหนึ่งมาจากพันธุกรรม โดยเฉพาะมะเร็งทุกประเภทรวมกันเกิดขึ้นเพราะพันธุกรรมเพียง 5% และสิ่งที่ตรวจหามะเร็งได้ดีคือการตรวจยีน แต่ปัญหาคือการเข้าถึงการตรวจยีน

ยังไม่ครอบคลุมเพราะต้องเสียค่าใช้จ่ายประมาณหลักหมื่น

“เพื่อยกระดับในการรักษาจึงได้เล็งเห็นว่าแผนปฏิบัติการบูรณาการจีโนมิกส์ฯ มีงบประมาณในการทำวิจัยและมีเทคโนโลยีในการตรวจพันธุกรรมที่ก้าวหน้าและตรวจฟรี โดยขณะนี้เรามีอาสาสมัครที่เข้าเก็บเลือดแล้วกว่า 1,000 คน ซึ่งมีทั้งหมดที่ตรวจจากคนไข้ที่เป็นมะเร็ง ประมาณ 700 คน และที่ไม่ได้เป็นมะเร็งประมาณ 300 คน เช่น คนไข้โรคหัวใจ เพื่อที่จะตรวจสอบดูว่ามียีนที่อาจจะส่งผลต่อการเกิดโรคหัวใจในคนจังหวัดนี้ที่แตกต่างจากที่อื่นไหม” นพ.ภาสกรกล่าว

นพ.ภาสกรกล่าวอีกว่า เบื้องต้นการตรวจพันธุกรรมใน 5 กลุ่มโรค พบว่า 50% ไม่พบยีนกลายพันธุ์ที่จะก่อให้เกิดมะเร็งอีก 35% พบว่ามียีนที่สามารถกลายพันธุ์เป็นมะเร็งได้ จะต้องมีการติดตามอาการเป็นระยะและมีการตรวจเก็บข้อมูลทุก 2 ปี อีก 15% มีส่วนสัมพันธ์ที่ทำให้เกิดมะเร็งสูง โดยเฉพาะมะเร็งเต้านม และมะเร็งรังไข่ ทั้งนี้เมื่อแผนปฏิบัติการฯ นี้สำเร็จเชื่อว่าจะมีประโยชน์ในการที่จะพยากรณ์ได้ว่า ในครอบครัวของคนไข้ที่มียีนมะเร็งมีโอกาสที่จะเป็นมะเร็งหรือไม่ เพื่อการป้องกันในระยะแรกได้

ด้าน นพ.ศุภกิจ ศิริลักษณ์ ผู้อำนวยการ สวรส. กล่าวว่า จากการดำเนินการแผนปฏิบัติการบูรณาการจีโนมิกส์ประเทศไทย มาตั้งแต่ปี 2563 ขณะนี้ได้เร่งดำเนินการถอดรหัสพันธุกรรมไปแล้วกว่า 25,000 ราย และเก็บตัวอย่างดีเอ็นเอจากอาสาสมัครได้เกือบครบตามจำนวนที่ตั้งไว้ เหลือเพียงการดำเนินการตามขั้นตอนต่อไป ซึ่งในการดำเนินงานในการส่งไปยังหน่วยสกัดสารพันธุกรรมถอดรหัสพันธุกรรม และเก็บรวบรวมข้อมูล ดังนั้นในกระบวนการต่างๆ จะมีอาจารย์แพทย์ผู้เชี่ยวชาญด้านโรคทั้ง 5 กลุ่มเข้ามาดูแล



บรรยากาศภายในห้องปฏิบัติการในศูนย์ความเป็นเลิศด้านมะเร็ง โรงพยาบาลพระปกเกล้า

ด้วย อย่างที่ศูนย์ความเป็นเลิศด้านมะเร็ง โรงพยาบาลพระปกเกล้า เป็นอีกหนึ่งหน่วยเก็บตัวอย่างเลือดจากเครือข่ายหน่วยเก็บตัวอย่างเลือดกว่า 40 แห่งทั่วประเทศ เพราะเป็นอีกหนึ่งพื้นที่ที่พบว่ามีความเสี่ยงสูงที่จะเป็นมะเร็งเต้านมมีอายุน้อยจำนวนมาก และมีแนวโน้มเพิ่มขึ้น ซึ่งที่นี้ก็มีบริการส่งตัวอย่างเลือดไปแล้วกว่า 700-800 ราย

นพ.ศุภกิจกล่าวอีกว่า เมื่อมีองค์ความรู้ด้านรหัสพันธุกรรมที่ชัดเจนก็ไม่ต้องตรวจรหัสพันธุกรรมทั้งร่างกาย สามารถที่จะตรวจเฉพาะจุดได้ ซึ่งจะทำให้ค่าใช้จ่ายถูกลงด้วย หรือการรักษาเฉพาะเจาะจงโรคได้ตั้งแต่ตรวจเจอ หรือเสนอสิทธิประโยชน์ในการรักษาตามสิทธิหลักประกันสุขภาพ 30 บาท อย่างในการตรวจยีน BRCA1 หรือ BRCA2 ในพื้นที่ จ.จันทบุรี ในกลุ่มผู้หญิงที่มีโอกาสเสี่ยงเกิดมะเร็งเต้านม ทาง สปสข.ก็ให้สิทธิประโยชน์ในการตรวจฟรี โดยมีเงื่อนไข เช่น มีญาติเป็นมะเร็งเต้านม ทานยาคุมกำเนิดมาเป็นระยะเวลาอันยาวนาน เป็นต้น ทั้งนี้อาสาสมัครบางส่วนได้รับข้อมูลการถอดรหัสพันธุกรรมคืนไปแล้วเพื่อจะได้เข้าสู่กระบวนการรักษาต่อไป อย่างไรก็ตามคาดว่าภายในปีนี้จะดำเนินการถอดรหัสพันธุกรรมเสร็จเรียบร้อย โดยต่อจากนี้อาจจะยื่นขอมติจาก ครม. ในการดำเนินการต่อยอดทำวิจัย หรือการถอดรหัสเพิ่มในกลุ่มโรคอื่นๆ

นอกจากนี้ แพทย์ที่ไม่ได้อยู่ในแผนปฏิบัติการฯ นี้แต่นำข้อมูลรหัสพันธุกรรมไปศึกษาวิจัยโรคที่เป็นประโยชน์ต่อการรักษา เพื่อให้เป็นไปตามพระราชบัญญัติคุ้มครองข้อมูลส่วนบุคคลจะต้องแจ้งความจำนงไปที่ สวรส. โดยจะมีคณะกรรมการพิจารณา เพื่อเป็นอีกทางหนึ่งในการป้องกันข้อมูลอาสาสมัครด้วย

ในการสกัดเป็นดีเอ็นเอ สุกัญญา วัฒนาโคกกิจ นักวิทยาศาสตร์การแพทย์ชำนาญการพิเศษ หัวหน้าศูนย์สกัดพันธุกรรม สถาบันชีววิทยาศาสตร์ทางการแพทย์ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กล่าวว่า การสกัดเลือดให้กลายเป็นดีเอ็นเอจะต้องมีการดูแลตั้งแต่กระบวนการจัดส่งเลือดจากหน่วยต่างๆ ให้ได้คุณภาพ โดยต้องจัดส่งภายใน 48 ชั่วโมงหลังการจัดเก็บเลือด หลังจากได้รับตัวอย่างเลือดจะต้องมีการตรวจคุณภาพเลือดอีกครั้ง และทำการสกัดดีเอ็นเอด้วยเครื่องสกัดดีเอ็นเออัตโนมัติ ใช้เวลาสกัดประมาณ 3 ชั่วโมง และมีการตรวจสอบ

คุณภาพอีกรอบให้ได้ความสมบูรณ์ เพื่อนำไปถอดรหัสพันธุกรรมต่อไป  
ดร.ศิษฏศ ทองลิมา ผู้อำนวยการธนาคารทรัพยากรชีวภาพ  
แห่งชาติ สวทช. กล่าวถึงการเก็บข้อมูลลำดับสารพันธุกรรมว่า หน้าที่  
หลักคือนำข้อมูลถอดรหัสพันธุกรรมที่มีมากกว่า 100,000 ตำแหน่ง  
ซึ่งเป็นข้อมูลขนาดใหญ่และมีความซับซ้อน ดังนั้นจึงต้องมีการ  
พัฒนาระบบการเก็บข้อมูลที่สามารถแปรผลรหัสพันธุกรรมให้  
เป็นข้อมูลที่มีสาระสำคัญ เพื่อให้แพทย์สามารถนำไปวิเคราะห์  
ประมวลผล หรือวินิจฉัยไปใช้ประโยชน์ได้ นอกจากนี้ข้อมูลทั้งหมด  
ที่อยู่ในการดำเนินการภายใต้แผนปฏิบัติการฯ นี้จะต้องสร้างระบบ  
สารสนเทศเพื่อบริหารจัดการควบคุมคุณภาพของข้อมูลทั้งหมด.