



2 พันล้าน กับ 5 ปีจีโนมิกส์ฯ ให้อะไรกับคนไทย? : คำถามที่มีคำตอบชัด พร้อมขยับจัดปฏิบัติการจีโนมิกส์ไทยแลนด์ Phase 2 เพื่อคุณภาพชีวิตของคนไทย

เสียง “ขอบคุณ” อันสั้นเครือของผู้เป็นแม่... เสียงที่เต็มไปด้วยความหวัง ผสมปนกับความสุขและความอบอุ่นจากกำลังใจที่ได้รับจากเหล่าคุณหมอที่ร่วมดูแลลูกน้อย “น้องปังปอนด์” (นามสมมุติ) ที่ป่วยด้วยโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงตั้งแต่กำเนิด ซึ่งมีโอกาสได้รับการรักษาให้สามารถมีชีวิตและใช้ชีวิตได้ใกล้เคียงกับเด็กปกติ ซึ่งน้องปังปอนด์ เป็นหนึ่งในอีกหลายๆ เคส ภายใต้การนำเทคโนโลยีการแพทย์จีโนมิกส์มาใช้ในการวินิจฉัย รักษา และป้องกันการเกิดโรคร้ายแรงและลุกลามไป...

หากเราจะทำความเข้าใจกับ “การแพทย์จีโนมิกส์” นั้น อาจบอกได้ว่าการแพทย์จีโนมิกส์ เป็นแนวทางการแพทย์สมัยใหม่ที่น่าข้อมูลพันธุกรรมมนุษย์มาวิเคราะห์ร่วมกับข้อมูลทางคลินิกและข้อมูลแวดล้อมอื่นๆ เพื่อการตรวจวินิจฉัยและการพยากรณ์โรคที่แม่นยำ เพื่อเลือกรูปแบบการรักษาและการใช้ยาที่ตรงจุด รวมไปถึงการทำนายความเสี่ยงในการเกิดโรคและการสร้างเสริมสุขภาพโดยใช้ข้อมูลในเชิงป้องกัน นำไปสู่การลดภาระค่าใช้จ่ายในการดูแลสุขภาพ และการมีอายุที่ยืนยาวอย่างมีสุขภาพดี ทั้งนี้กฎเกณฑ์สำคัญที่จะช่วยปลดล็อกการใช้ประโยชน์ทางการแพทย์จีโนมิกส์ให้เกิดประสิทธิภาพสูงสุดและแม่นยำกับคนไทย คือ การมีฐานข้อมูลความหลากหลายทางพันธุกรรมที่จำเพาะกับประชากรไทย (Reference Thai Genome Database) เพื่อเป็นฐานข้อมูลอ้างอิงในการแปลผลทางพันธุกรรม รวมถึงการสร้างองค์ความรู้ด้านพันธุกรรมที่จำเพาะกับคนไทย (www.nstda.or.th)

ซึ่งสิ่งนี้เองที่รัฐบาลไทยตระหนักถึงความสำคัญ โดยมีมติเห็นชอบแผนปฏิบัติการบูรณาการจีโนมิกส์ประเทศไทย พ.ศ. 2563-2567 เมื่อวันที่ 26 มีนาคม พ.ศ. 2562 โดยมีสถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข (สวรส.) เป็นหน่วยงานประสานงานกลางในการขับเคลื่อนแผนฯ และมีกระทรวงสาธารณสุขเป็นหน่วยงานหลัก ดำเนินงานร่วมกับเครือข่ายภาคีสำคัญๆ ของประเทศ เพื่อให้เกิดการนำข้อมูลพันธุกรรมของคนไทยจำนวน 50,000 ราย มาประยุกต์ใช้ในทางการแพทย์

ทั้งนี้ นับจากวันที่เริ่มต้นโครงการจนถึงปัจจุบัน “จีโนมิกส์ไทยแลนด์” ได้ดำเนินการรวบรวมอาสาสมัครเพื่อเก็บตัวอย่างพันธุกรรมคนไทย ได้เกินกว่าเป้าหมาย 50,000 ราย โดยดำเนินการถอดรหัสพันธุกรรมไปแล้วถึง 41,760 ตัวอย่าง (ข้อมูล ณ เดือนตุลาคม 2567) รวมทั้งเมื่อวันที่ 2 กันยายน 2567 ที่ผ่านมา คณะกรรมการหลักประกันสุขภาพแห่งชาติได้มีมติเห็นชอบการตรวจคัดกรองดาวน์ซินโดรมในหญิงตั้งครรภ์ด้วยวิธี non-invasive prenatal test: NIPT และมอบให้ สปสช. ดำเนินการบรรจุในชุดสิทธิประโยชน์ในหลักประกันสุขภาพแห่งชาติตามกระบวนการต่อไป เพิ่มขึ้นจากสิทธิประโยชน์ “บริการตรวจคัดกรองเพื่อค้นหาการกลายพันธุ์ของยีนโรคมะเร็งเต้านม *BRCA1/BRCA2*” ในกลุ่มผู้ป่วยมะเร็งเต้านมที่มีความเสี่ยงสูงและญาติสายตรง ซึ่งเป็นผลการดำเนินงานสำคัญที่ผ่านมา ภายใต้งานวิจัยพัฒนาของแผนปฏิบัติการบูรณาการจีโนมิกส์ประเทศไทย พ.ศ. 2563-2567 หรือ “จีโนมิกส์ไทยแลนด์ โดยผลดังกล่าวครอบคลุมไปถึงการผลักดันให้เกิดบริการการตรวจยีน *BRCA1/BRCA2*” ในโรงพยาบาลสังกัดกระทรวงสาธารณสุขถึง 116 แห่ง การพัฒนาบริการการตรวจโรคหายาก บริการตรวจโรคมะเร็ง โดยสามารถค้นหาสาเหตุที่แน่ชัด รวมทั้งค้นหา

ความสัมพันธ์ของโรค รวมถึงโรคโหลตายที่เป็นปริศนาของคนไทยมานาน และเทคโนโลยีจีโนมิกส์ได้ถูกนำไปใช้ในการรักษาที่แม่นยำต่อไป

“2 พันล้านบาท จีโนมิกส์ไทยแลนด์ให้อะไรกับประเทศไทย” คำกล่าวตอนหนึ่งของ นพ.ศุภกิจ ศิริลักษณ์ ผู้อำนวยการสถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข ในเวทีอบรมวิชาการ Region 9 (R9-GEM) Conference เมื่อวันที่ 11 พ.ย. 2567 ณ โรงพยาบาลมหาราชานครราชสีมา เป็นข้อความคำถามถึงการทบทวนถึงผลผลิตและผลลัพธ์ของแผนปฏิบัติการบูรณาการจีโนมิกส์ประเทศไทยฯ ภายใต้การขับเคลื่อนกลางของ สวรส. พร้อมๆ กับการท้าทายเครือข่ายผู้ร่วมขบวนให้ขับเคลื่อนต่อใน Phase 2 ว่า **Vision จีโนมิกส์ไทยแลนด์:** ประเทศไทยของเราจะเป็นผู้นำ และเป็นศูนย์กลางทางการแพทย์จีโนมิกส์ในภูมิภาคเอเชีย และจะเป็นที่ยอมรับในเวทีโลก โดยประชาชนจะสามารถเข้าถึงบริการการแพทย์จีโนมิกส์ได้อย่างมีคุณภาพและทั่วถึง ทั้งนี้เราจะมุ่งเน้นสิ่งสำคัญ คือ 1) การต่อยอดจากฐานข้อมูลพันธุกรรมผู้ป่วยชาวไทย 50,000 ราย 2) การขยายขอบเขตงานวิจัย และการวิจัยมุ่งเป้าเพื่อเพิ่มประสิทธิภาพการรักษา รวมถึงการมีสุขภาพดี ใน 5 กลุ่มโรคสำคัญและทารกแรกเกิด 3) การสนับสนุนการวิจัยไปสู่บริการ เช่น บริการโรคมะเร็ง 4) พัฒนาศักยภาพในการแปลผลข้อมูลพันธุกรรมเพื่อนำไปใช้ทางคลินิก 5) Genomics literacy, public engagement, มาตรการคุ้มครองผู้ได้รับผลกระทบ 6) สนับสนุนความร่วมมือกับนานาชาติทั้งด้านวิจัยและพัฒนา ส่งเสริม ธุรกิจ และพัฒนาบริการ

*“Phase 2 เราจะไปต่อในเรื่องการใช้ประโยชน์ข้อมูลพันธุกรรม การสร้างความเป็นธรรมและป้องกันผลกระทบที่อาจเกิดขึ้นต่อคนบางกลุ่ม การพัฒนาบุคลากรทางการแพทย์ การตอบโจทย์เรื่องการพัฒนาเศรษฐกิจ หรือ New S-Curve กับการนำเทคโนโลยีจีโนมิกส์มาใช้ รวมทั้งการพัฒนาบริการที่เป็นรูปธรรมมากขึ้น โดยจะก้าวไปให้ถึงการทำงานกับองค์ความรู้ใหม่ๆ ทางวิทยาศาสตร์ให้ได้ ทั้งนี้ ที่ผ่านมามาเราทำในหลายมิติ โดยเฉพาะเรื่องการวิจัยที่เป็นองค์ความรู้ใหม่ ซึ่งบางองค์ความรู้เป็นการค้นพบใหม่ของโลก เช่น โรคโหลตายที่เกิดจากยีน **SCN5A** ที่ค้นพบมากในคนไทยภาคอีสาน และเรื่องข้อมูลพันธุกรรมมนุษย์ที่มีจำนวนมหาศาล ซึ่งได้นำมาสังเคราะห์และประยุกต์ใช้ โดยท้ายที่สุดของงานวิจัยเหล่านั้นได้นำไปสู่การเพิ่มบริการต่างๆ ให้คนไทย”* นพ.ศุภกิจ กล่าว

ทั้งนี้ ศูนย์ความเป็นเลิศด้านโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงและกุมารเวชพันธุศาสตร์ โรงพยาบาลมหาราชานครราชสีมา เป็นศูนย์การดำเนินงานสำคัญในพื้นที่เขตสุขภาพที่ 9 เป็นตัวอย่างในพื้นที่ตัวอย่างหนึ่ง ที่มีการดำเนินงานใน Phase 1 ภายใต้จีโนมิกส์ไทยแลนด์ โดยเตรียมขยายผลสู่ Phase 2 ซึ่งศูนย์ฯ ได้มีการนำเทคโนโลยีการแพทย์จีโนมิกส์มาใช้ในการยกระดับการบริการ เช่น การใช้จีโนมิกส์ตรวจพันธุกรรมเด็กทารก 3 เดือน ซึ่งมีอาการชักโดยไม่ทราบสาเหตุทำให้ไม่สามารถรักษาได้ตรงจุด ซึ่งจีโนมิกส์ทำให้พบสาเหตุการชักที่ชัดเจน ที่เกิดจากการขาดวิตามิน B6 โดยนำไปสู่การรักษาที่แม่นยำต่อไป โดยภายหลังเวทีการอบรมวิชาการ Region 9 (R9-GEM) Conference ที่โรงพยาบาลมหาราชานครราชสีมา จัดขึ้นเพื่อสร้างความรู้ความเข้าใจในเรื่องการแพทย์จีโนมิกส์ และเตรียมความพร้อมในการขยายผลเรื่องดังกล่าวแก่บุคลากรของโรงพยาบาล ทางศูนย์ฯ ได้จัดให้มีการเยี่ยมชมศูนย์บริการ one stop service clinic ในส่วนต่างๆ อาทิเช่น ห้องให้คำปรึกษาทางพันธุกรรม ห้องตรวจสหสาขาวิชาชีพระบบการตรวจ Pharmacogenomics HLA-B พร้อมเสนอข้อมูลเกี่ยวกับกิจกรรมด้านความร่วมมือกับเครือข่ายที่ผ่านมา โดยคณะวิทยากรได้มีโอกาสพบกับครอบครัวผู้ป่วยโรคหายากและน้องปั๋งปอนด์ พร้อมคุณแม่ หนึ่งในครอบครัวที่ได้รับโอกาสการรักษาโดยใช้เทคโนโลยีการแพทย์จีโนมิกส์ หนึ่งในผู้รอดชีวิตและมีคุณภาพชีวิตที่ดี...