

บริการทางการแพทย์จีโนมิกส์เพื่อการป้องกัน และส่งเสริมสุขภาพของคนไทย

Genomics Medical Services for Disease Prevention and Health

ศ.เกียรติคุณ ดร.วสันต์ จันทราทิตย์

คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล

ประวัติการทำงาน:

- ผู้อำนวยการโครงการศูนย์จีโนมทางการแพทย์ คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล
- หัวหน้าหน่วยไวรัสวิทยาและจุลชีววิทยาโมเลกุล
- หัวหน้าห้องปฏิบัติการเภสัชพันธุศาสตร์และการรักษาเฉพาะบุคคล ภาควิชาพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี





Genomics Medicine
The future starts now.

บริการทางการแพทย์จีโนมิกส์เพื่อการป้องกันและ
ส่งเสริมสุขภาพของคนไทย
(Genomics Medical Services for Disease
Prevention and Health)



- โดยมีหน่วยงานที่เปิดให้บริการ ดังนี้
1. ศูนย์รังสีวินิจฉัยก้าวหน้า (ไอแมค)
 2. ศูนย์จักษุทางการแพทย์
 3. หน่วยตรวจผู้ป่วยนอก แพทย์ทางเลือก
 4. ศูนย์ตรวจสุขภาพเพื่อเดินทางไปต่างประเทศ
 5. โครงการดูแลการได้ยินครบวงจร

ศูนย์จักษุทางการแพทย์ เป็นหน่วยงานภายใต้การกำกับดูแลของ “ศูนย์สนับสนุนพันธกิจ” คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล จัดตั้งขึ้นเมื่อปี พ.ศ. ๒๕๕๙ มีหน้าที่หลักในการรับผิดชอบให้บริการ “ถอดรหัสพันธุกรรมจีโนมมนุษย์และจุลชีพ” จากนั้นนำมา “วิเคราะห์” “แปลผล” และให้คำปรึกษา (counselling) เพื่อการตรวจกรอง ป้องกัน รักษาโรค (Disease screening, prevention, & Treatment), เพื่อลดการเจ็บป่วย (Reducing illness), และเพื่อส่งเสริมสุขภาพ (Wellness and Health Promotion) ในทุกอายุ ตั้งแต่ก่อนเกิดไปจนถึงผู้สูงอายุ ให้มีชีวิตยืนยาวอย่างมีความสุขที่ดี มีคุณภาพ



Genomics Medicine
The future starts now.



เครื่องถอดรหัสพันธุกรรมสมรรถนะสูง (NGS) พร้อมอุปกรณ์ซึ่งติดตั้งและ
ใช้งานที่ศูนย์จีโนมทางการแพทย์ รพ. รามาธิบดีเป็นที่เรียบร้อย มูลค่า
+300 ล้านบาท

Samples



NGS

MassSpec

ATCGCCTGC
TTTCGTGCAT

Answer

3rd Analysis
Interpretation

2nd Analysis
Bioinformatics
analysis accelerator



Extraction



Shearing



Amplification



Fragment analysis

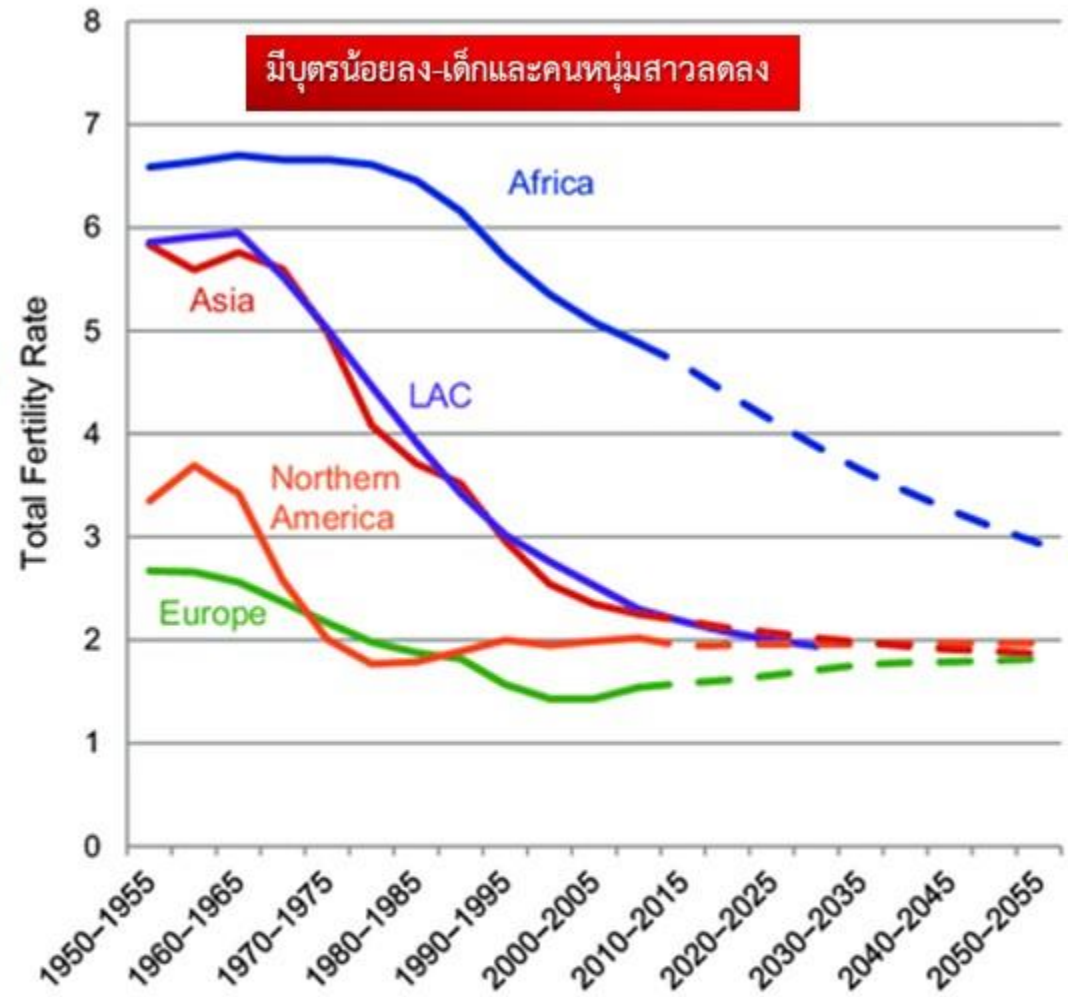
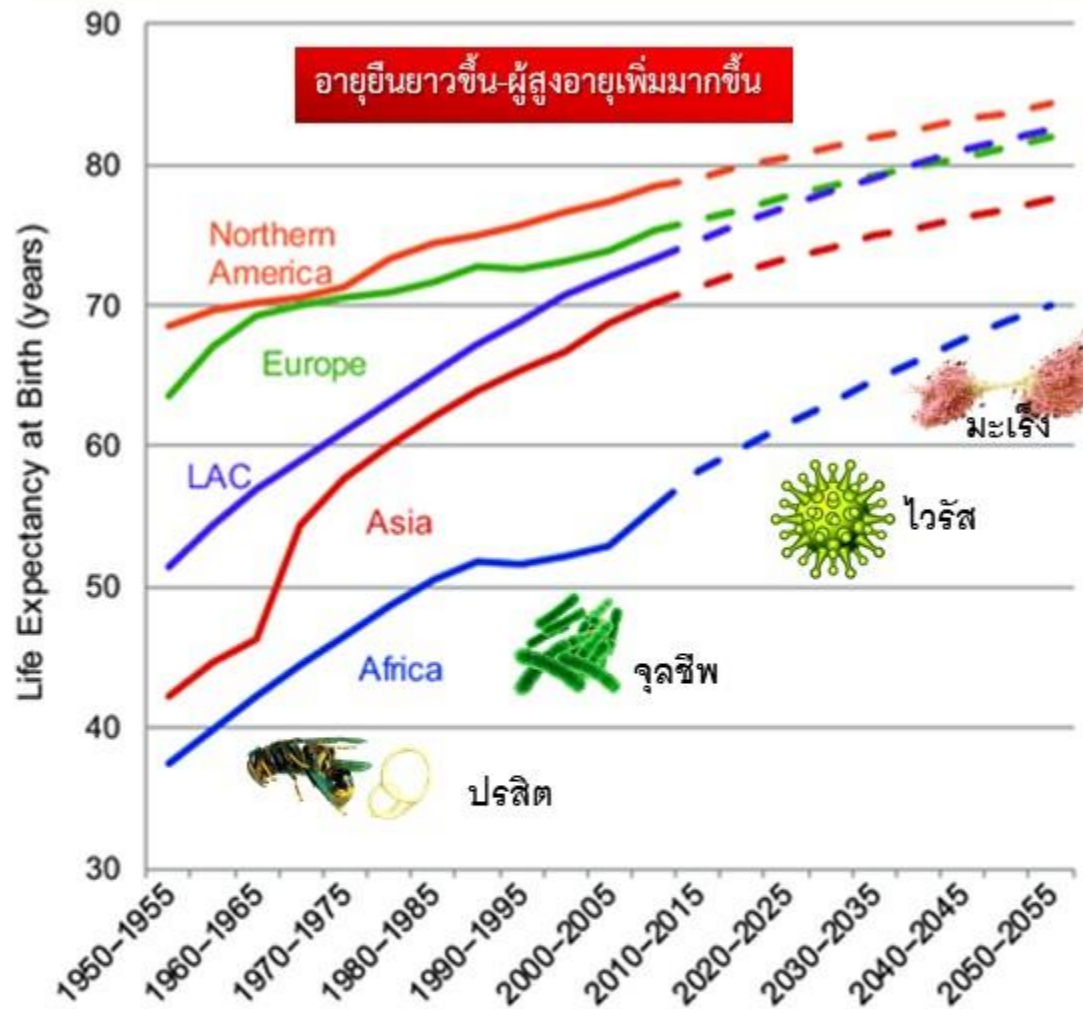


Storage server



จีโนม: คุญเจนำไปสู่ควมมีสุขภาพที่ดีตลอดอายุไขอันยืนยาว (>80)





Abbreviation: LAC, Latin America and Caribbean.

Dotted lines indicate projected data.

Data Source: United Nations, 2012 (medium-variant fertility).¹³

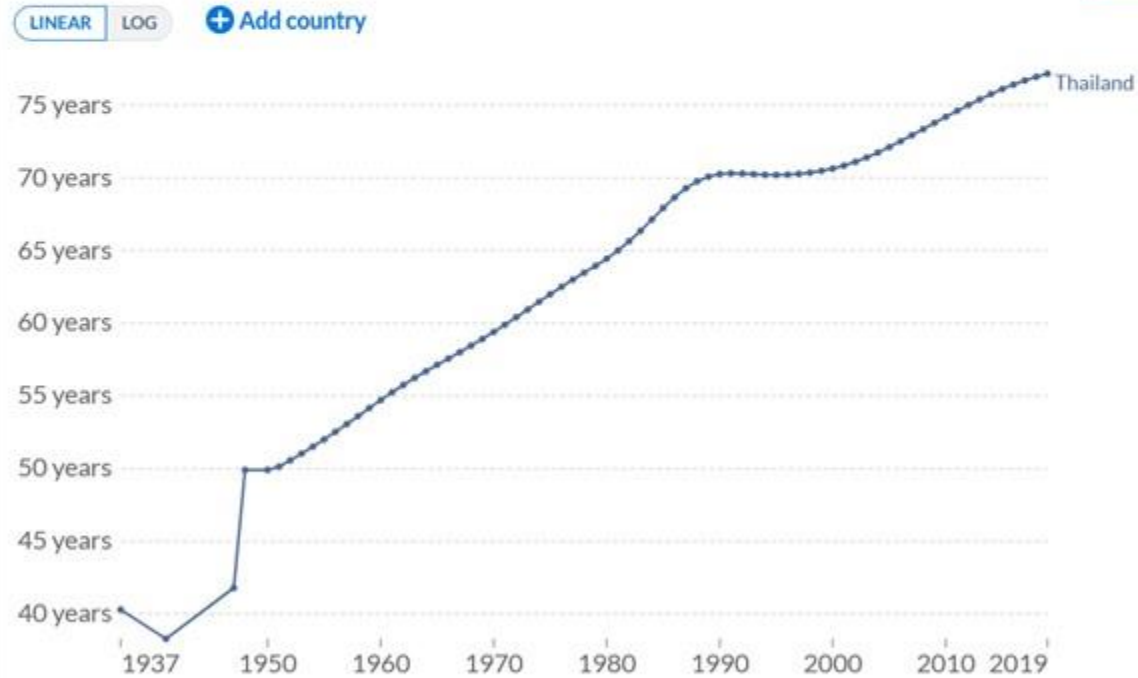
โรคหัวใจ โรคมะเร็ง โรคจากสิ่งแวดล้อม

หนึ่งชีวิตที่เกิดมาควรแข็งแรงสมบูรณ์
ตั้งแต่ก่อนเกิดจนถึงวาระสุดท้ายแห่งชีวิต

อาหารและยาที่ก่อประโยชน์สูงสุด

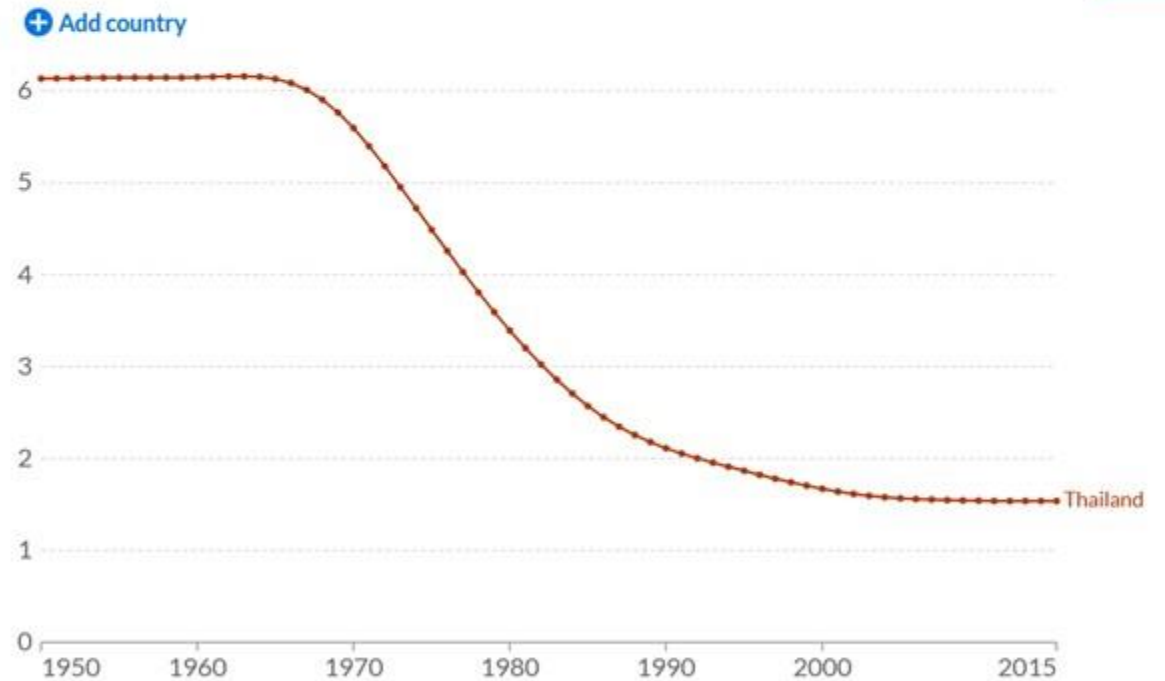
Metagenomes: Microbiome + Virome ที่เสริมสุขภาพ

Life expectancy, 1937 to 2019



Source: Riley (2005), Clio Infra (2015), and UN Population Division (2019)
OurWorldInData.org/life-expectancy • CC BY
Note: Shown is period life expectancy at birth, the average number of years a newborn would live if the pattern of mortality in the given year were to stay the same throughout its life.

Children per woman



Source: United Nations - Population Division (2019 Revision)
OurWorldInData.org/fertility-rate • CC BY
Note: Children per woman is measured as the total fertility rate, which is the number of children that would be born to the average woman if she were to live to the end of her child-bearing years and give birth to children at the current age-specific fertility rates.

What Is Next Generation Genomics?

NGG is the new advances in genomics combine the DNA sequences with advancing computational analysis and interpretation.

With an improved understanding of the genomic structure of humans, It will be possible to manipulate genes and improve health diagnostics and treatments.

Next-generation genomics knowledge can be extended to a better understanding of plants and animals, that can radically improve agriculture.





Human Genome Project Information Archive 1990—2003

พ.ศ. 2533-2546

จีโนมมาตรฐาน หรือ Reference genome ใช้ในการ
อ้างอิง เป็น haploid หรือ n เดียวขนาด 3.3 GB
(3.3E9 base pairs) จากอาสาสมัครจำนวน 13 คนที่นำ
ข้อมูลรหัสพันธุกรรมมา assembly รวมกัน



สวทช
NSTDA



Genomics Medicine
The future starts now.

ศูนย์สนับสนุนพันธกิจและศูนย์ความเป็นเลิศ

Mission Support Unit and Excellence Center



ศูนย์ความเป็นเลิศด้านชีววิทยาศาสตร์ (องค์การมหาชน)
Thailand Center of Excellence for Life Sciences
(Public Organization)

พ.ศ. 2548-ปัจจุบัน



พ.ศ. 2561-ปัจจุบัน



YMID

Yothi Medical Innovation District



Yothi Medical Innovation District
ศูนย์กลางนวัตกรรมทางการแพทย์ไทยสู่ความภูมิใจระดับโลก



ย่านนวัตกรรมการแพทย์โยธี



- LAB SERVICE**
- 1 MIND center
- 2 3D Printing
- 3 TCRE (Thailand clinical research enterprise)
- 4 ศูนย์ความเป็นเลิศด้านการกินยาเบาหวาน (ECDD)
- 5 Testing Center
- 6 โครงการศูนย์วิจัยและพัฒนาวัสดุทางการแพทย์และตรวจดูแลสุขภาพป้องกันอาหารที่ปลอดภัย
- เบาหวาน**
- 7 Smart Hypoglycemia warning watches
- 8 G-breath
- เทเลสุขภาพ**
- 9 โครงการวิจัยพัฒนาเบาหวานจากปัญญา
- 10 Oraldisposable
- 11 Innovative Test
- เวชศาสตร์ครอบครัว**
- 12 ชุดตรวจ Chiuungunya
- 13 ชุดตรวจหาเชื้อ Antibody
- 14 Young Blood
- 15 โครงการวิจัยและพัฒนาเครื่องวัดความดันโลหิตแบบสวมใส่
- เวชศาสตร์ฟื้นฟู**
- 16 โครงการ Facial muscle rehabilitation System
- 17 Safety happy wheelchair
- 18 สว่าน สลัก สลวยด้วยระบบ (นวัตกรรมสีเขียว)
- เวชสำอางค์**
- 19 โครงการเสกครีมจากเซลล์ของร่างกาย
- 20 โครงการพัฒนาครีมกันแดด Once a day cream โดยใช้นาโนเทคโนโลยี
- 21 Cosmeceuticals
- 22 โครงการวิจัยและพัฒนาเครื่องสำอางค์จากเซลล์
- การบริการสุขภาพ / Digital Platform**
- 23 โมเดลระบบบริการสุขภาพอัจฉริยะสุขภาพที่ส่งมอบออนไลน์
- 24 Platform ปรึกษา
- 25 Digital Pathology (ระบบเอกซเรย์ Patho / ระบบ Digital)
- 26 CCHD Screening
- 27 Tele Pathology (ส่งข้อมูล Consult ทางไกล)
- ทันตกรรม**
- 28 Herbal M Dent toothpaste and mouthwash
- 29 Fluocinolone acetomide oral gel
- 30 โครงการพัฒนาเทคโนโลยีฝังในทำมือจากอุปกรณ์ทางการแพทย์
- 31 การพัฒนาวัสดุชีวภาพจากไม้
- 32 โครงการบูรณาการข้อมูลทางด้านทันตกรรม
- ผิวหนัง**
- 33 โครงการพัฒนา Dressing Material
- มะเร็ง**
- 34 เครื่องลดขนาดเนื้องอก
- 35 ระบบตรวจหาเซลล์มะเร็งเชิงกลไกการเชื่อมสภาพของเซลล์เม็ดเลือดขาว
- อัลตร้าซาวด์**
- 36 เอ็มพีลายู
- อาหาร**
- 37 ไรต์ เคส - D / โยโย่ ORS
- จุดพิเศษ**
- 38 โครงการพัฒนาระบบสุขภาพกับปัญญาประดิษฐ์เพื่อเพิ่มประสิทธิภาพของบริการทางการแพทย์
- จอร์โรบิติกส์**
- 39 โครงการเสกเครื่องเขียน
- ส่งเสริมสุขภาพ / ศักยภาพโรค**
- 40 เจ็บมือมือสำหรับงานตรวจคัดกรองโรคซึ่งนำมด้วยตนเอง
- สุดท้าย**
- 41 Simulation Pregnancy Box
- 42 สื่อ กลไกการคลอดเด็ก
- 43 Infrared Ray

ใหม่

ย่านนวัตกรรม การแพทย์ โยรี

พื้นที่ทั้งหมด 2.26 ตร.กม.



เพื่อต่อยอดธุรกิจ นวัตกรรมทางการแพทย์ระดับประเทศ และยกระดับสุขภาวะของประชาชน

ลดหย่อน ภาษีเงินได้นิติบุคคล

50% 5ปี

เพิ่มเติมจากเกณฑ์ปกติ

ยื่นขอรับการส่งเสริมภายใน วันที่ทำการสุดท้ายของปี 2565

ผู้ขอรับการส่งเสริม ต้องมีความร่วมมือทางการแพทย์ทั้ง 2 รูปแบบ โดยได้รับความเห็นชอบจากสำนักงานนวัตกรรมแห่งชาติ (องค์การมหาชน)

1 ความร่วมมือกับสถาบันการศึกษา เช่น ความร่วมมือในโครงการ Work-integrated Learning (WIL) สหกิจศึกษาและเทวีกาฬ เป็นต้น

2 ความร่วมมือกับโรงพยาบาล สถาบันทางการแพทย์ สถาบันการศึกษา สถาบันวิจัย หรือหน่วยงานของรัฐ ในการพัฒนาเทคโนโลยีเชิงลึก (Deep Tech) เช่น MedTech เป็นต้น

กิจการเป้าหมายสำหรับพื้นที่ย่านนวัตกรรมทางการแพทย์

- กิจการออกแบบทางอิเล็กทรอนิกส์
- กิจการพัฒนาซอฟต์แวร์แพลตฟอร์ม เพื่อให้บริการดิจิทัล หรือดิจิทัลคอนเทนต์
- กิจการศูนย์บ่มเพาะด้านนวัตกรรม (Innovation Incubation Center)
- กิจการ Maker Space หรือ Fabrication Laboratory
- กิจการวิจัยและพัฒนา
- กิจการเทคโนโลยีชีวภาพ (Biotechnology)
- กิจการบริการออกแบบทางวิศวกรรม
- กิจการบริการทดสอบทางวิทยาศาสตร์
- กิจการบริการสอบเทียบมาตรฐาน
- กิจการสาธิตฝึกหัดวิชาชีพ
- กิจการวิจัยทางคลินิก (Clinical Research)



บีไอไอเคาะมาตรการกระตุ้นลงทุนปี 65 หนุนการฟื้นตัวทางเศรษฐกิจ - ดึงดูดการลงทุนกลุ่ม Deep Tech

บอร์ดบีไอไอไฟเขียวมาตรการส่งเสริมการลงทุนปี 65 กระตุ้นโครงการลงทุน สนับสนุนการฟื้นตัวของเศรษฐกิจไทยหลังโควิด พร้อมส่งเสริมย่านนวัตกรรมทางการแพทย์โยรี AIT และ วว. มุ่งดึงดูดการลงทุนเทคโนโลยีเชิงลึก (Deep Tech) ต่อยอดนวัตกรรมทางการแพทย์ อุตสาหกรรมเป้าหมายใหม่อนาคต เพื่อหนุนไทยเป็นศูนย์กลางทางการแพทย์ของภูมิภาค

- บีไอไอกระตุ้นลงทุนย่านนวัตกรรมทางการแพทย์โยรี เพื่อสนับสนุนให้เกิด ศูนย์กลางนวัตกรรมและวิจัยทางการแพทย์

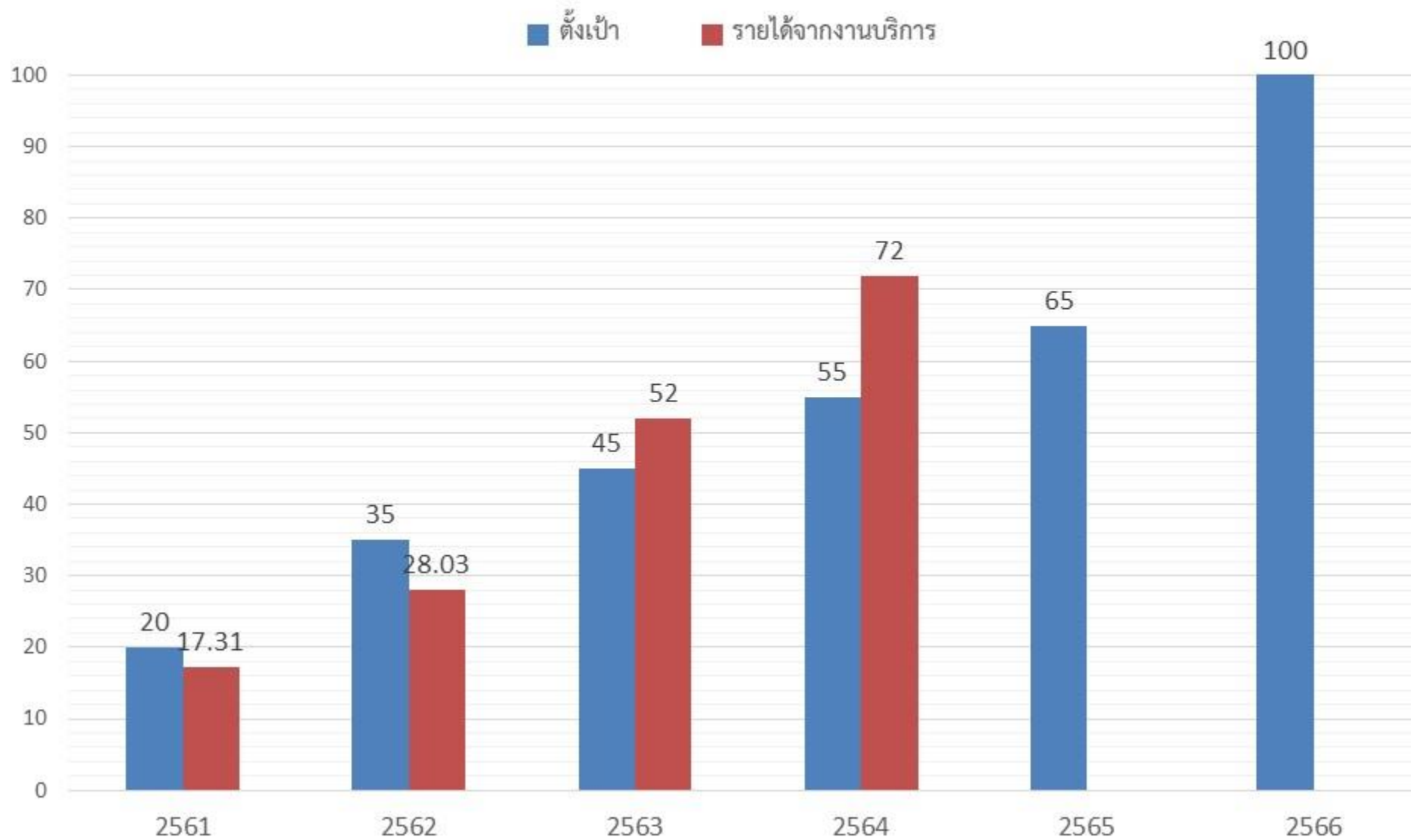
- ผู้ขอรับการส่งเสริมต้องมีความร่วมมือทางการแพทย์ทั้ง 2 รูปแบบ โดยได้รับความเห็นชอบจากสำนักงานนวัตกรรมแห่งชาติ (องค์การมหาชน)

- ได้รับความร่วมมือกับสถาบันการศึกษา

- ได้รับความร่วมมือกับโรงพยาบาล สถาบันทางการแพทย์

<https://chonburi.boi.go.th/index.php/news/detail/2285>

เข็มมุ่งของศูนย์จีโนมทางการแพทย์ รพ. รามาธิบดี



ผลการประเมิน Impact การดำเนินงานและโครงการจีโนมทางการแพทย์ใน Phasel ระหว่างปี 2556-2561 รวม 5 ปี

การประเมิน IMPACT การดำเนินงานและโครงการ
ศูนย์จีโนมทางการแพทย์ รพ.รามาธิบดี พ.ศ. 2556-2561



Input: Next Generation Genomics

Impact: Live Longer, Live Healthier and

กำไรสุทธิศูนย์จีโนมในมุมมองของผู้ให้บริการ 33 ล้าน (6.6 ล้าน/Υ)

กำไรสุทธิศูนย์จีโนมในมุมมองทางสังคม 5,891 ล้าน (1,178 ล้าน/Υ)

<http://bit.ly/impactcmg>



**Net Profit
33M Baht**

มีรายได้ 136 M
จากต้นทุน 103M



**Cost saving
1,111M Baht**

Ex. การลดค่าใช้จ่ายไม่
ต้องส่งออกไปตปท.



**Cost Avoidance
1,700M Baht**

การลดค่าใช้จ่ายที่สามารถหลีกเลี่ยงได้
Ex. เลี่ยงไม่เกิดการเจ็บป่วย หรือลด
ระยะเวลาในการเจ็บป่วยสั้นลง



**Productivity gain
3,015M Baht**

Ex. ทำงานเพิ่มผลผลิต
และเสียภาษีได้



สุมถอดรหัสพันธุกรรม SARS-CoV-2 เชิงรุกทั่วประเทศเพื่อการป้องกันและรักษาโรคโควิด-19



Center for Medical Genomics

@CMGrama · 5 (รีวิว 4 รายการ) · การศึกษา

แก้ไข ส่งข้อความ

หน้าหลัก รีวิว วิดีโอ รูปภาพ เพิ่มเติม

โปรโมท

-ทำไรสุทธิตุนยจีโนมในมุมมองทางสังคม-
การให้ข้อมูลทางวิทยาศาสตร์แก่ประชาชน
ปรับ“ความตระหนัก” เป็น“ความตระหนัก”



Center for Medical Genomics

เผยแพร่โดย Wasun Chantratita · 1 กุมภาพันธ์ เวลา 16:24 น.

บุกแล็บด่านหน้า ไล่ล่าถอดรหัสไวรัส โควิด-19 | Thairath STORY

2,707 views

Jan 31, 2022

รู้ได้อย่างไร ว่าโควิด-19 ที่พบเจอเป็นสายพันธุ์ไหน? หาคำตอบได้ที่ศูนย์จีโนมทางการแพทย์ ห้องแล็บด่านหน้าของประเทศไทย ผู้ตรวจสอบสายพันธุ์ของไวรัสโควิด-19 บุกดูกระบวนการถอดรหัสทุกขั้นตอน พร้อมเผยแพร่หน้าตาของเครื่องถอดรหัสจีโนม ที่ไม่ว่าสายพันธุ์ไหน ไร้มืด!!! ดูเพิ่มเติม



และพบว่าเป็นสายพันธุ์หลักและสายพันธุ์ย่อย

การประเมิน IMPACT การดำเนินงานและโครงการ ศูนย์อำนวยการทางการแพทย์ระหว่างปี พ.ศ. 2556-2561



คณะผู้จัดทำ

รศ.ดร.ภญ. อูชา ฉายเกษมคณัฏ

ผศ.ดร.ภญ. จิระพรรณ จิตดีคุณ

รศ.ดร.ภญ. ภพรัตน์ ดาวเจริญฤทธิ์

อ.ดร.ภญ. เสริมสิริ แสงรุ่งเรืองศรี

ภญ. ณัฐกานต์ จิตพิมพ์

สนับสนุนโดย: ศูนย์ความเป็นเลิศทางด้านชีววิทยาศาสตร์ (องค์การมหาชน)

(Thailand Center of Excellence for Life Sciences, TCELS)

RESEARCH ARTICLE

Economic impact of medical genetic testing on clinical applications in Thailand

Jiraphun Jittikoon¹, Sersiril Sangroongruangsri², Montarat Thavomcharoensap^{2,3}, Natthakan Chitpim¹, Usa Chaikiedkaew^{2,3,*}

1 Department of Biochemistry, Faculty of Pharmacy, Mahidol University, Bangkok, Thailand, **2** Social Administrative Pharmacy Division, Department of Pharmacy, Faculty of Pharmacy, Mahidol University, Bangkok, Thailand, **3** Mahidol University Health Technology Assessment (MUHTA) Graduate Program, Mahidol University, Bangkok, Thailand, **4** Social, Economic and Administrative Pharmacy (SEAP) Graduate Program, Department of Pharmacy, Faculty of Pharmacy, Mahidol University, Bangkok, Thailand

* usa.chi@mahidol.ac.th



Abstract

Background

Although the clinical benefits of medical genetic testing have been proven, there has been limited evidence on its economic impact in Thai setting. Thus, this study aimed to evaluate the economic impact of genetic testing services provided by the Center for Medical Genomics (CMG) in Thailand.

Methods

Cost-benefit analysis was conducted from provider and societal perspectives. Cost and output data of genetic testing services provided by the CMG during 2014 to 2018 and published literature reviews were applied to estimate the costs and benefits. Monetary benefits related to genetic testing services were derived through human capital approach.

Results

The total operation cost was 126 million baht over five years with an average annual cost of 21 million baht per year. The net benefit, benefit-to-cost ratio, and return on investment were 5,477 million baht, 43 times, and 42 times, respectively. Productivity gain was the highest proportion (50.57%) of the total benefit.

Conclusions

The provision of genetic testing services at the CMG gained much more benefits than the cost. This study highlighted a good value for money in the establishment of medical genomics settings in Thailand and other developing countries.

OPEN ACCESS

Citation: Jittikoon J, Sangroongruangsri S, Thavomcharoensap M, Chitpim N, Chaikiedkaew U (2020) Economic impact of medical genetic testing on clinical applications in Thailand. *PLoS ONE* 15(12): e0243934. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0243934>

Editor: Wei Wang, Edith Cowan University, AUSTRALIA

Received: May 11, 2020

Accepted: November 30, 2020

Published: December 18, 2020

Copyright: © 2020 Jittikoon et al. This is an open access article distributed under the terms of the [Creative Commons Attribution License](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original author and source are credited.

Data Availability Statement: All relevant data are within the manuscript and its [Supporting Information](#) files.

Funding: This work was supported by the Thailand Center of Excellence for Life Sciences (TCELS) and the International Research Network of the Thailand Research Fund (grant no. IRN60W003). The findings, interpretations, and conclusions expressed in this article do not necessarily reflect the views of the funding agency.

2



คัดเลือกตัวอ่อนที่มีพันธุกรรมสมบูรณ์เพื่อนำฝังในมดลูก (PGT) เพื่อเพิ่มโอกาสในการตั้งครรภ์ในผู้มีบุตรยาก

3



การตรวจความผิดปกติของดีเอ็นเอลูกจากเลือดแม่ (NIPT)

การตรวจกรองทารกแรกเกิด (Genomic newborn screening)



4

Rapid WGS in Newborn

1



การตรวจคัดกรองการเป็นพาหะโรคทางพันธุกรรมของคู่สมรสก่อนมีบุตร (Premarital carrier screening)

นำเอาเทคโนโลยี Next Generation Genomics มาประยุกต์ใช้ในการตรวจกรอง ป้องกัน รักษาโรค (Disease screening, prevention, & Treatment) เพื่อลดการเจ็บป่วย (Reducing illness) และเพื่อส่งเสริมสุขภาพ (Wellness and Health Promotion) ในทุกอายุ ตั้งแต่ก่อนเกิดไปจนถึงผู้สูงอายุ ให้มีชีวิตยืนยาวอย่างมีความสุขดี มีคุณภาพ



12

13



จุลชีพในร่างกายที่มีความสำคัญต่อสุขภาพของเรา

ไวรัสในร่างกายที่มีความสำคัญต่อสุขภาพของเรา

เภสัชพันธุศาสตร์ หรือการเลือกหรือปรับขนาดยาให้เหมาะกับพันธุกรรมบุคคล (Pharmacogenomics)

5

Preventative genomic testing for healthy เช่น โภชนพันธุศาสตร์ (Nutrigenomics), ดู aging ผ่านการหัดสั้นลงของ telomere และ Mitochondria copy number

6

11

การตรวจพันธุกรรมช่วยป้องกันและรักษาโรคมะเร็ง (Cancer genomic medicine)





Human Virome-illness/Wellness



Clinical exome sequencing in Pediatric Endocrinology and Metabolism



Microbiome with Thailand Institute of Scientific and Technological Research (TISTR)



Vaginal Microbiome



Cervical Microbiome, HPV, and cervical cancer



Genotyping of Genetic markers using mass spec related to the occurrence of diabetes and chronic kidney disease



Myeloproliferative Neoplasms



Finding novel biomarkers for Lung Cancer treatment

Thai NIPT



Rare and Undiagnosed Diseases

2018-2020



Bacterial whole genome sequencing



Hemophagocytic Lymphohistiocytosis Panel by NGS



Sequencing of BRCA1/2 genes for Breast/Ovarian cancer treatment



HLA reference panel from full length, long read NGS



Whole genome genotyping array

SEAPharm: Whole human genome



WGS



Stem Cell Transplant Complications: Minimizing Graft Failure by WES & WGS



SEAPharm TCELS, TRF-IRN

Wellness



Post-transplant lymphoproliferative disorder



Telomere length, mitochondrial DNA degradation & Biological Age Testing



pcsk9 inhibitors for the prevention of cardiovascular disease



Transcriptome (Whole Genome Expression Profiling)



Collaboration with Phythai-Paolo hospitals



Genomic Medicine



Collaboration with N-Health



2018



มหาวิทยาลัยมหิดล
คณะแพทยศาสตร์
โรงพยาบาลรามาธิบดี



โครงการ RAMA-EGAT STUDY ขอเชิญอาสาสมัครและครอบครัวเข้าร่วมโครงการวิจัย “การจัดทำจีโนมอ้างอิงของประชากรไทย”



500 มาจากโครงการ NCD นพ.จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา.



Whole-genome sequencing reference panel from
1000 Random healthy EGAT volunteers



ศูนย์จีโนมทางการแพทย์
Center for Medical Genomics

มหาวิทยาลัยมหิดล
คณะแพทยศาสตร์
โรงพยาบาลรามาธิบดี

ศูนย์จีโนมทางการแพทย์
Center for Medical Genomics

TCELS

เกร็ดความรู้
โครงการวิจัยการจัดทำจีโนมอ้างอิงของ

จีโนม (Genome)

1

Whole Genome Sequencing, Analysis, and Interpretation in Healthy person



Illumina-HighSeqX
Second generation sequencer
Short-read sequencing



Today: Democratizing
Decentralizing and
Single molecule sequencing

การถอดรหัสพันธุกรรมที่ทุกคน(มีสิทธิ์)เข้าถึงได้ ทุก
เวลา ทุกสถานที่ บ่อยครั้งเท่าที่ต้องการ

Nanopore-PromethION
Third generation sequencer
Single molecules, Long-read s

PromethION

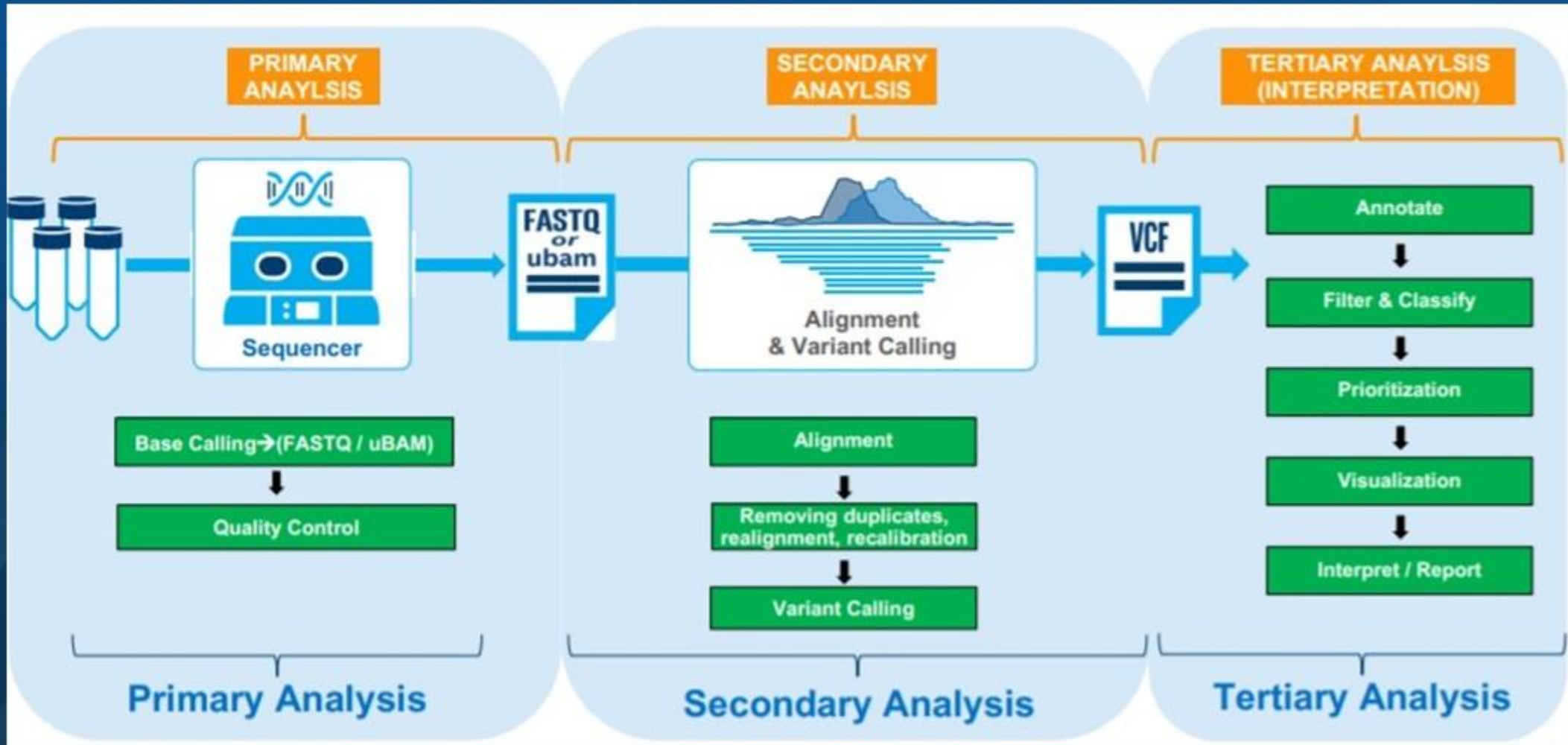


Long read sequencing

Next Generation Genomics Cloud Technology



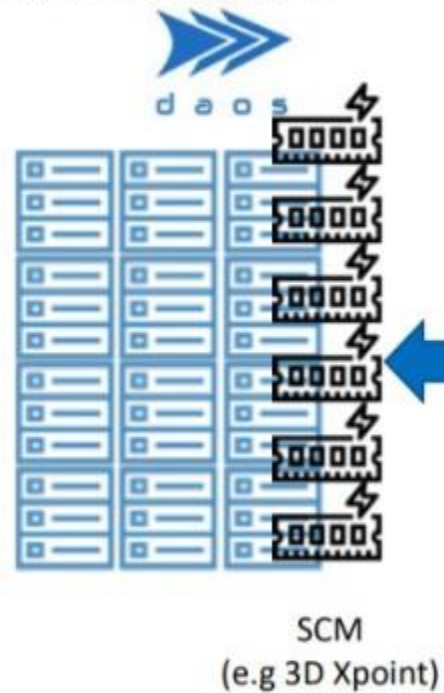
Overview of the Human Genomics Workflow



Reference: Storage Networking Industry Association in "Moving Genomics to the Cloud: Compute and Storage Considerations"

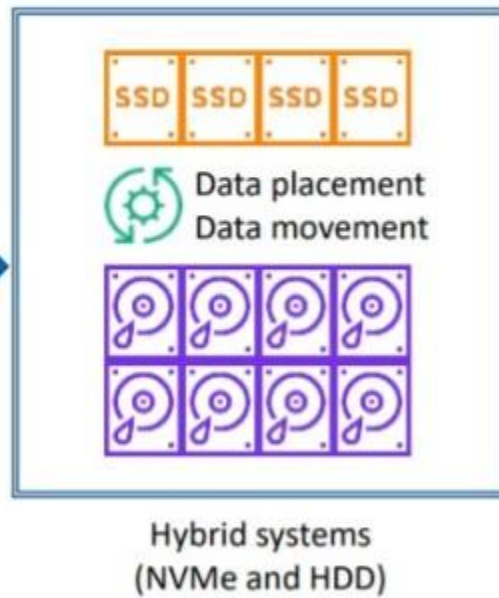
The "NEW" world – On prem / cloud based

Compute system
CPU or CPU/GPU

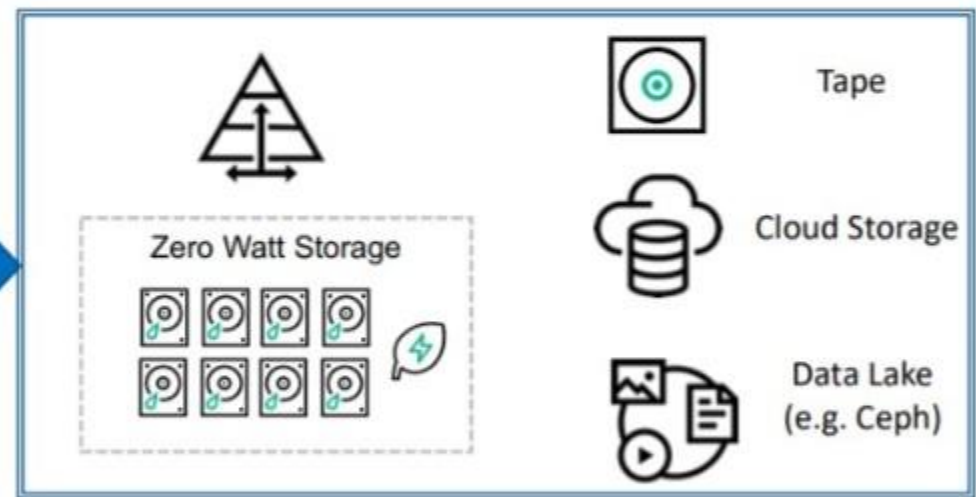


Parallel File Systems

- Lustre
- Spectrum Scale



Data Management



Compute

Archive

Examples of Cloud Service Provider



Google Cloud



IBM Cloud

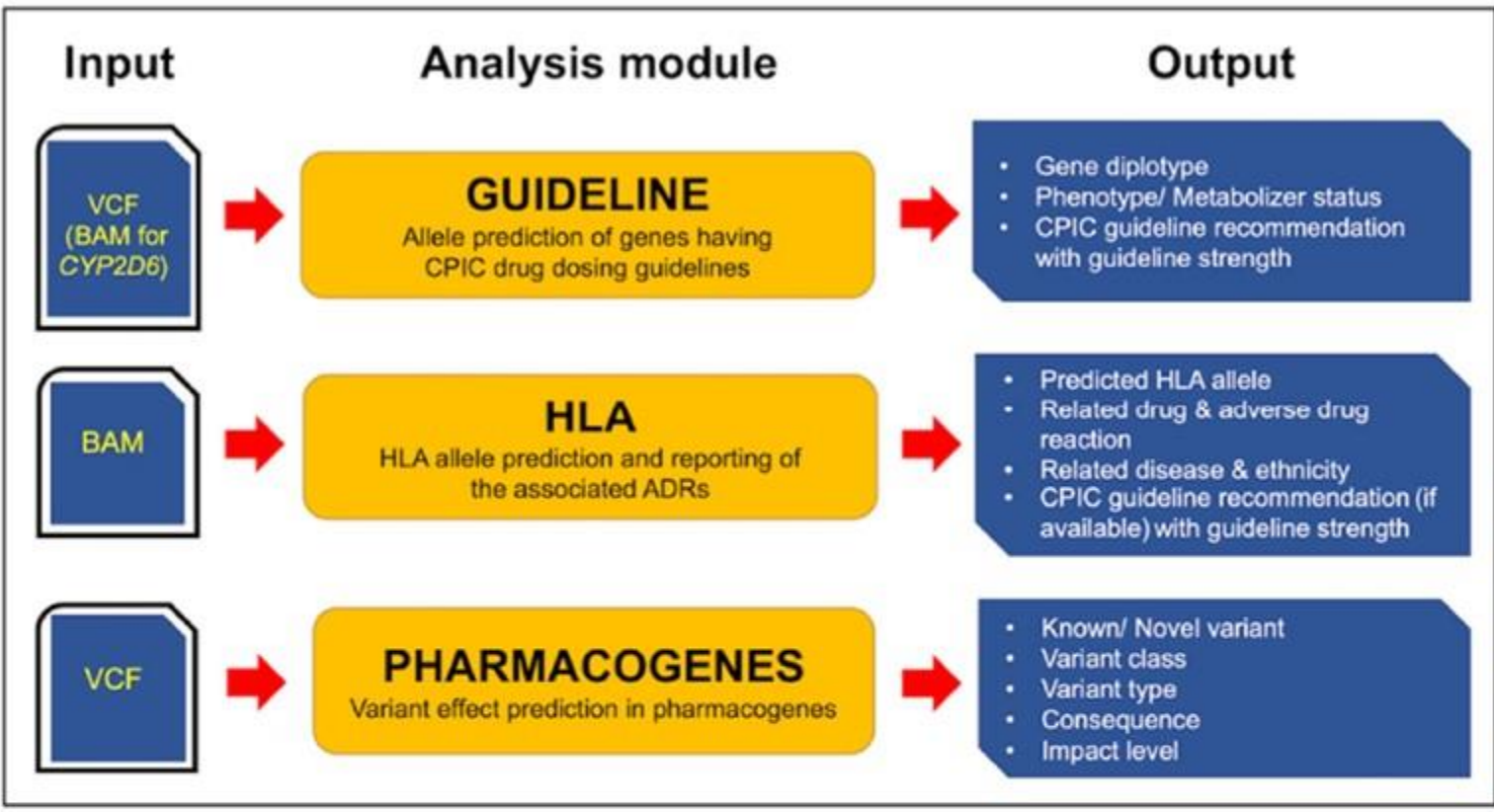
The Sequencing App Store

Chad Nussbaum
Broad Institute

Just a sampling...



Source: Timothy Stockwell (JCVI) Vivien Dugan (NIAID/NIH) in "I have all this data – now what? Introduction to Bioinformatics Software and Computing Infrastructures"



Home Dashboard About Contact Manual Hello World

Search:

Sample ID	Guideline	HLA	PGx	Analysis details	Date created
Sample1	20%	100%	100%	Details	March 16, 2021, 11:17 a.m.
Sample2	20%	20%	100%	Details	March 9, 2021, 3:48 p.m.
Sample3	0%	0%	0%	Details	March 8, 2021, 10:39 a.m.
Sample4	100%			Results	March 8, 2021, 10:15 a.m.
Sample5	G	H	P	Results	March 5, 2021, 3:57 p.m.
Sample6	R	G	P	Results	March 1, 2021, 4:20 p.m.
Sample7				Start	March 1, 2021, 4:10 p.m.
Sample8	R	G	H	Modified	Feb. 1, 2021, 2:24 p.m.
Sample9	R	G		Results	Jan. 27, 2021, 1:42 a.m.
Sample10	R	H		Results	Jan. 27, 2021, 1:39 a.m.

Showing 1 to 10 of 44 entries

Previous 1 2 3 4 5 Next



Article

PharmVIP: A Web-Based Tool for Pharmacogenomic Variant Analysis and Interpretation

Jittima Piriyaopongsa ^{1,*}, Chanathip Sukritha ¹, Pavita Kaewprommal ¹, Chalermpong Intarat ¹, Kwankom Tripam ¹, Krittin Phornsiricharoenphant ¹, Chadapohn Chaosrikul ¹, Philip J. Shaw ², Wasun Chantratita ³, Surakameth Mahasirimongkol ⁴ and Sissades Tongshima ¹

¹ National Biobank of Thailand, National Science and Technology Development Agency, Klong Luang, Pathum Thani 12120, Thailand; chanathip.suk@ncr.nstda.or.th (C.S.); pavita.kae@nstda.or.th (P.K.); chalermpong.int@nstda.or.th (C.L.); kwankom.tra@ncr.nstda.or.th (K.T.); oatkrittin@gmail.com (K.P.); chadapohn.chaosrikul@gmail.com (C.C.); sissades.ton@nstda.or.th (S.T.)

² National Center for Genetic Engineering and Biotechnology, National Science and Technology Development Agency, Klong Luang, Pathum Thani 12120, Thailand; phlip@biotec.or.th

³ Center for Medical Genomics, Faculty of Medicine Ramathubodi Hospital, Mahidol University, Phayathai, Bangkok 10400, Thailand; wasun.cha@mahidol.ac.th

⁴ Division of Genomic Medicine and Innovation Support, Department of Medical Sciences, Ministry of Public Health, Nonthaburi 11000, Thailand; surakameth.m@dmsc.mail.go.th

* Correspondence: jittima.pir@nstda.or.th; Tel.: +66-2564-7000 (ext. 71458)

Abstract: The increasing availability of next generation sequencing (NGS) for personal genomics could promote pharmacogenomics (PGx) discovery and application. However, current tools for analysis and interpretation of pharmacogenomic variants from NGS data are inadequate, as none offer comprehensive analytic functions in a simple, web-based platform. In addition, no tools exist to analyze human leukocyte antigen (HLA) genes for determining potential risks of immune-mediated adverse drug reaction (IM-ADR). We describe PharmVIP, a web-based PGx tool, for one-stop comprehensive analysis and interpretation of genome-wide variants obtained from NGS platforms. PharmVIP comprises three main interpretation modules covering analyses of pharmacogenes involved in pharmacokinetics, pharmacodynamics and IM-ADR. The Guideline module provides Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) drug guideline recommendations based on the translation of genotypic data in genes having guidelines. The HLA module reports HLA genotypes, potential adverse drug reactions, and the relevant drug guidelines. The Pharmacogenes module is employed for prioritizing variants according to variant effect on gene function. Detailed, customizable reports are provided as exportable files and as an interactive web version. PharmVIP is a new integrated NGS workflow for the PGx community to facilitate discovery and clinical application.

Keywords: pharmacogenomics; variant analysis; web-based-tool; next-generation sequencing; allele prediction; CPIC dosing recommendation; HLA; adverse drug reaction; variant effect prediction; bioinformatics

Citation: Piriyaopongsa, J.; Sukritha, C.; Kaewprommal, P.; Intarat, C.; Tripam, K.; Phornsiricharoenphant, K.; Chaosrikul, C.; Shaw, P.J.; Chantratita, W.; Mahasirimongkol, S.; et al. PharmVIP: A Web-Based Tool for Pharmacogenomic Variant Analysis and Interpretation. *J. Pers. Med.* **2021**, *11*, 1230. <https://doi.org/10.3390/jpm11111230>

Academic Editors: Michal Marczyk and George P. Patrino

Received: 17 August 2021

Accepted: 16 November 2021

Published: 19 November 2021

Publisher's Note: MDPI stays neutral with regard to jurisdictional

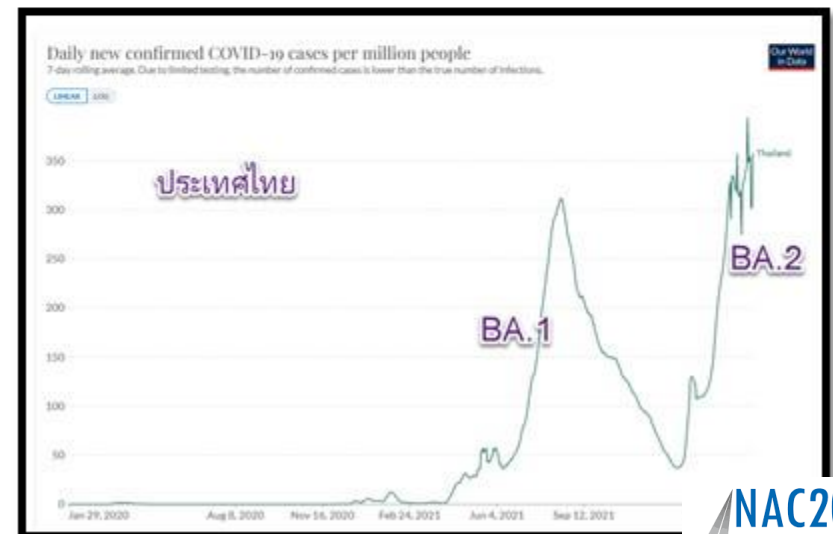
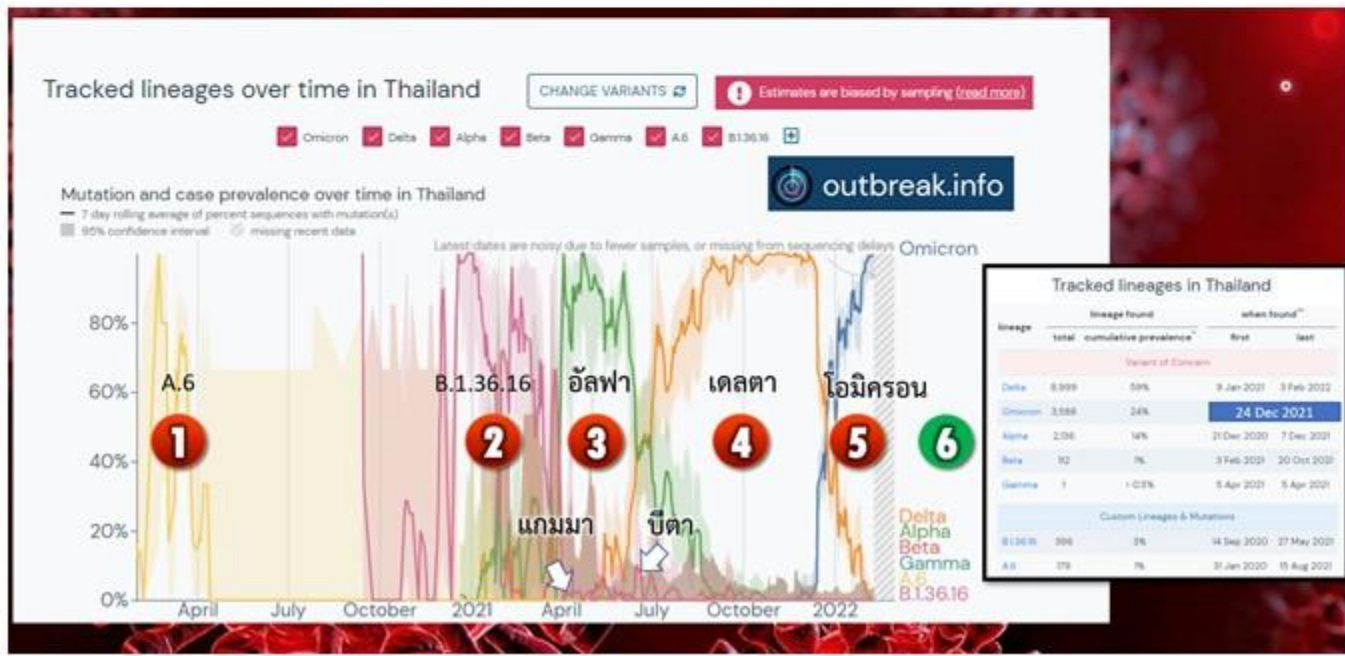
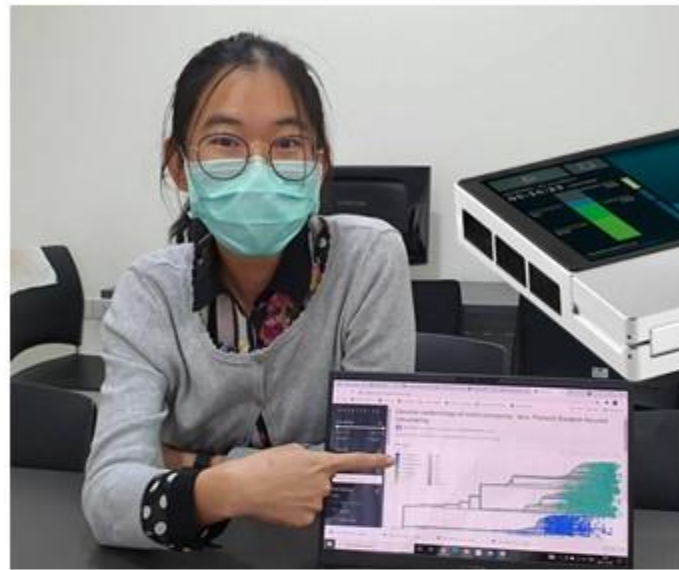
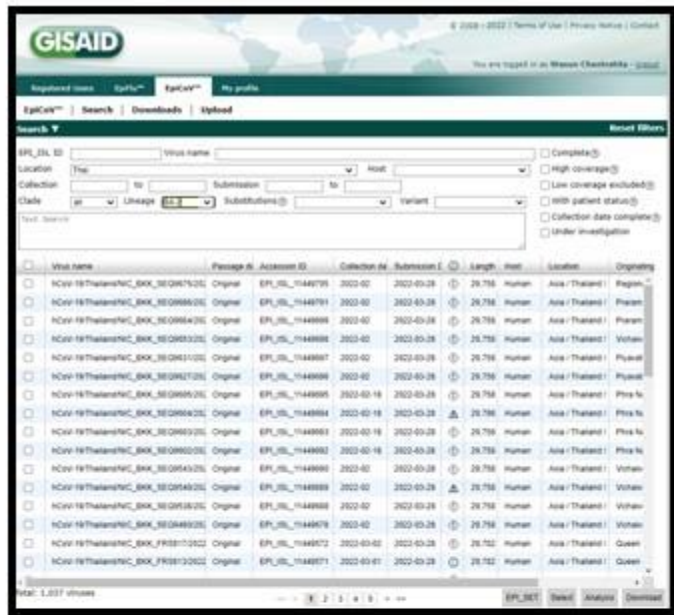


Omicron BA.1



Omicron BA.2







ตรวจสอบรหัสพันธุกรรม
48 ตำแหน่งพร้อมกันใน
reaction เดียว



OMICRON
VARIANT



Innovation "Seven-in-One"

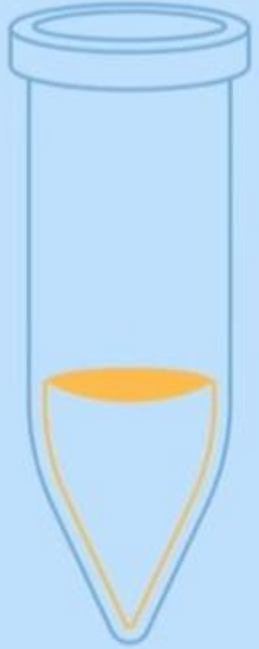
Low Cost, High throughput Mass Array Genotyping: สามารถบ่งชี้โควิด-19 ทุกสายพันธุ์สำคัญที่ก่อปัญหาในประเทศไทยใน reaction เดียว *Primer มีการปรับเปลี่ยนตลอดเวลาให้สามารถแยกแยะเชื้อไวรัสโคโรนากลายพันธุ์ที่กำลังระบาดได้อย่างดี มีประสิทธิภาพ*



- (1) บ่งชี้สายพันธุ์
โอมิครอน "B.1.1.529 " (VOC) BA.1 & BA.2
เดลตา "B.1.617.2" (VOC)
อัลฟา "B.1.1.7 " (VOC)
เบตา "B.1.351" (VOC)
แกมมา "B.1.1.28 หรือ P1" (VOC)
B.1.524 จากประเทศเพื่อนบ้าน (Non-VOC/VOI)
B.1.36.16 สายพันธุ์สมุทรสาคร-ปทุมธานี (Non-VOC/VOI)

ฯลฯ

(2) บ่งชี้ได้ว่าเป็นซากไวรัสที่จีโนมแตกหักหรือจีโนมยังสมบูรณ์ พร้อมติดต่อแพร่เชื้อแม้ค่า CT ของ RTPCR จะสูงก็ตาม



Cell free DNA

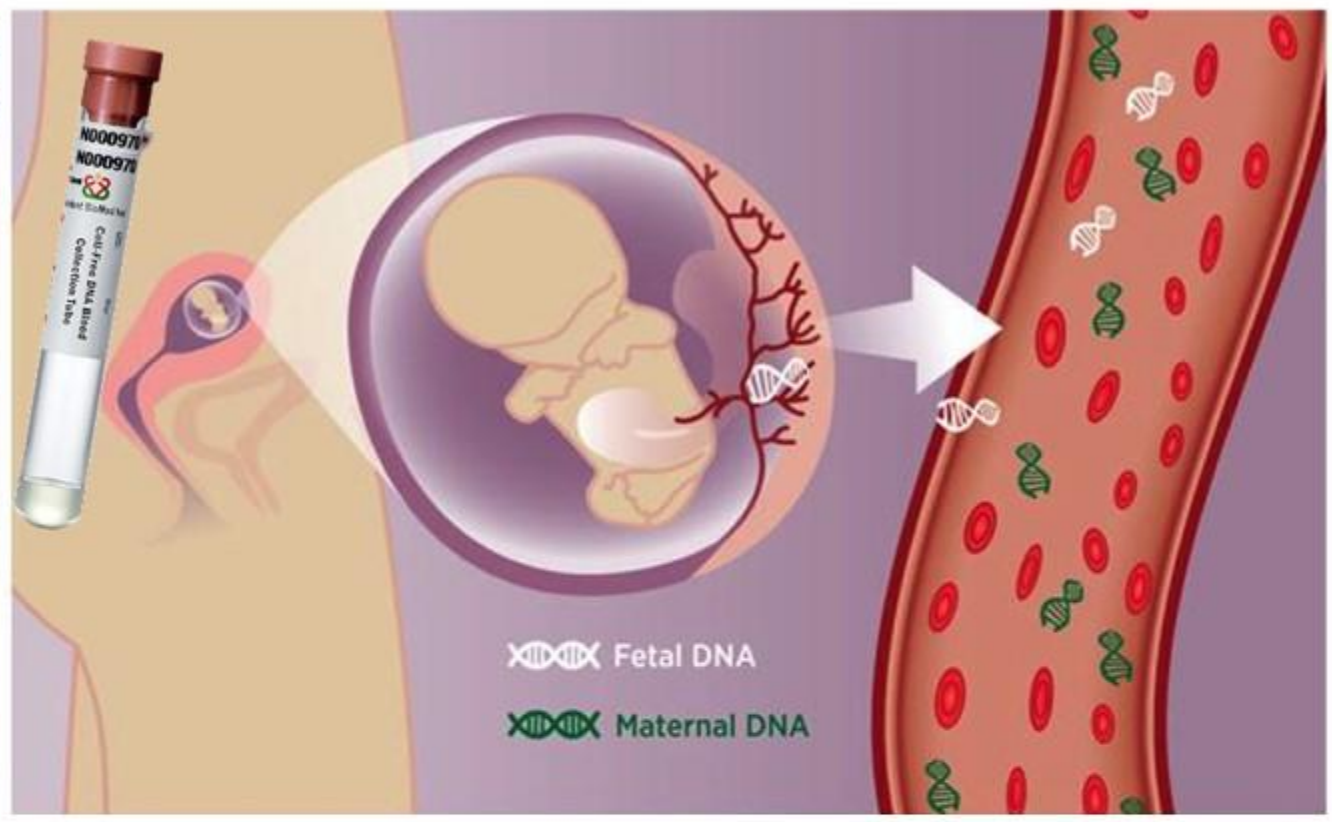
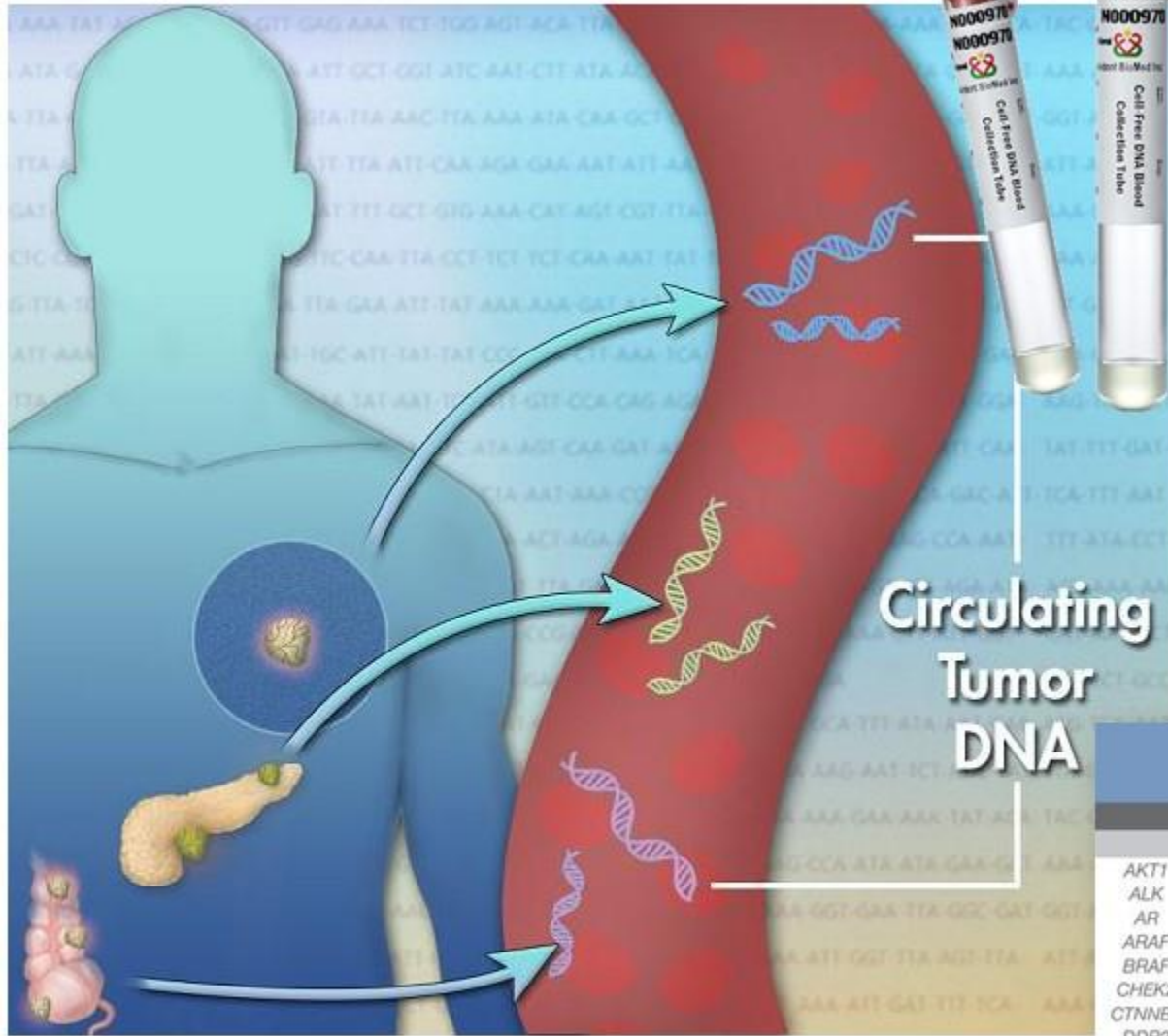


Tissue section



Blood

10 ng



Pan-cancer

OncoPrint Pan-Cancer Cell-Free Assay

Hotspot genes					Tumor suppressor genes		CNV genes		Gene fusions	
AKT1	EGFR	FLT3	KRAS	PDGFRA	APC	CCND1	ERBB2	ALK	FGFR3	
ALK	ERBB2	GNA11	MAP2K1	PIK3CA	FBXW7	CCND2	FGFR1	BRAF	MET	
AR	ERBB3	GNAQ	MAP2K2	RAF1	PTEN	CCND3	FGFR2	ERG	NTRK1	
ARAF	ESR1	GNAS	MET	RET	TP53	CDK4	FGFR3	ETV1	NTRK3	
BRAF	FGFR1	HRAS	MTOR	ROS1		CDK6	MET	FGFR1	RET	
CHEK2	FGFR2	IDH1	NRAS	SF3B1		EGFR	MYC	FGFR2	ROS1	
CTNNB1	FGFR3	IDH2	NTRK1	SMAD4						
DDR2	FGFR4	KIT	NTRK3	SMO						

- 52 genes
- Single library from DNA and RNA
- 272 amplicons
- >900 hotspots and indels
- Extended coverage of TP53
- 96 fusions
- 12 CNVs
- MET exon 14 skipping

12 สัปดาห์ แห่งการรอคอย



การตรวจหา
ความคิดปกติ
ของการก
จากเลือดแม่

GENODE | Thai NIPT

- ✓ ง่าย รวดเร็ว
- ✓ ตรวจได้ตั้งแต่ สัปดาห์ที่ 10
- ✓ ครอบคลุมการตรวจโครโมโซมคู่ที่ 21, 18, 13 และโครโมโซมเพศ
- ✓ ปลอดภัย 100%

บริการตรวจแล็บด้วยระบบของ GENODE ที่ให้มากกว่าการตรวจ

ดาวน์โหลดได้ที่

www.genode.co
Tel : 02-026-3133 Line : @genode
Email : support@genode.co



Public Private Partnership

ดำเนินการไปแล้วกว่า >20,000 ราย พบว่า 99.95% ของผู้รับบริการ Thai NIPT ได้รับผลการตรวจคัดกรอง Trisomy 21, 18, 13 ที่ถูกต้อง

GENODE | Thai NIPT

-  ถูกต้อง และแม่นยำ
-  ครอบคลุมการตรวจโครโมโซมคู่ที่ 21, 18, 13 และโครโมโซมเพศ
-  ปลอดภัย 100%

ภายใต้โครงการความร่วมมือของแพทย์ และบุคลากรทางการแพทย์ ศูนย์จีโนมทางการแพทย์ **โรงพยาบาลรามารินทร์**



บริการตรวจแล็บด้วยระบบของ GENODE ที่ให้มากกว่าการตรวจ



-  ติดตามสถานะการตรวจได้อย่างใกล้ชิดทุกขั้นตอน
-  ห้องปฏิบัติการมาตรฐานระดับสากลและเป็นที่ยอมรับ
-  ควบคุมการตรวจโดยบุคลากรทางการแพทย์จาก sw. รามารินทร์
-  เจ่าน้ำคร่ำฟรี** เมื่อพบว่ามีความเสี่ยงสูง**เงื่อนไขขึ้นอยู่กับเงื่อนไขของ Genode
-  ทราบผลภายใน 7* วัน และได้รับผลทันทีผ่านแอปพลิเคชัน *ไม่รวมค่าจัดส่งอุปกรณ์ตรวจ

Download ได้ที่



Available on the App Store | GET IT ON Google Play

Breast and Ovarian Cancer



BRCA2 gene คนปกติ

ATGGCACAAAAGTGAATGTTTCTACTGAAGCTCTGCAAAAAGCTGTGAAACTGTTTGTAGTATTTGAGAATATT
 AGTGAGGAAAAGTCTGCAGAGGTACATCCAATAAGTTTATCTTCAAGTAAATGTCATGATTCTGTTGTTTCAAT
 GTTTAAGATAGAAAATCATAATGATAAACTGTAAAGTAAAAAATAAATAATGCCAACTGATATTACAAAATA
 ATATTGAAATGACTACTGGCACCTTTGTTGAAGAAATTAAGTAAATCAAGAGAAATACTGAAAATGAAGAT
 AACAAAATACTGCTGCCAGTAGAAAATCTCATAACTTAGAATTTGATGGCAGTGATTCAAGTAAAAATGATAC
 TGTTTGTATTATAAGATGAAACGGACTTGTCTATTACTGATCAGCACACATATGTCTTAAATATCTGGCCA
 GTTATGAAGGAGGAAACACTCAGATTAAGAAAGATTTGTCAGATTAACCTTTTGGAAAGTTGCCAAAAGCT
 CAAGAAGCATGTCATGGTAATCTTCAATAAAGAACAGTTAACTGCTACTAAAACGGAGCAAAAATAAAAAG
 ATTTTGAAGTCTGTATACATTTTTTTCAGACTGCAAGTGGGAAAAATATTAGTGTCCGCAAGAGTCAITTA
 AAAATTGTAAATTTCTTTGATCAGAAACCAAGAAATGCAATACTTTTCTTAAATTTGAAATACATTTCTGM
 ATAAGAAAGAACAAAATGGACATTTCAAGTTATGAGGAAACAGACATAGTTAAACACAAAATACTGAAAGAA
 GTGTCCAGTTGGTACTGGAATCAACTAGTGACCTTCCAGGGACAACCCGAACGTGATGAAAAGATCAA
 GAACCTACTCTATTGGGTTTTTACACAGCTAGCGGGAAAAAGTTAAATGCAAAAGGAATCTTTGGACAA
 TGAAAAACCTTTTGTGAAAAAGAGCAAGGTACTAGTGAATCACCAGTTTATGGCCATCAATGGGCA
 CCTAAAGTACAGAGAGGCTGTAAAGACCTTGAATTAGCATGTGAGACCAATTGAGATCACAGCTGCCCAA
 GTGTAAGAAATGCAGAATCTCTCAATAATGATAAAAACCTGTTTCTATTGAGACTGTGGTCCACCTT
 TCTTAAGTGATAATTTATGTAGACAACTGAAAATCTCAAAACATCAAAAAGTATCTTTTGAAGTTAAAGTAC
 ATGAAAATGTAGAAAAGAAACAGCAAAAAGTCTGCAACTTGTACACAAATCAGTCCCTTATTGAGTCAAT
 TGAAAATCAGCCTTAGCTTTTACACAAGTTGTAGTAGAAAAACTTCTGTGAGTCAAGCTTCAATTA
 CMAAAAATGGCTTAGAGAAGGAATTTTGTGGTCAACCAGAAAAGAAATAAATACTGCAGATTATG
 TTATTGTATGAAAATAATCAACAGTACTATAGCTGAAAATGACAAAAATCATCTCTCCGAAAAAC
 TTATTTAAGTAACAGTAGCATGTCTAACAGCTATTCTACCATTCTGATGAGGTATAAATGATTCAG
 CTCAAAAATAAAGCTTATTCTGGTATTGAGCCAGTATTGAAGAAATGTTGAAGATCAAAAAACACT
 CCAAAGTAATATCCAATGTAAGATGCAATGCATACCCACAACCTGTAATGAAGATATTTGCG
 ACTGTGACTAGCTCTTCAACCTGCAAAAATAAAGTGCAGCCATTAATTTGTCATATCTAATAGT
 TGAGGTAGGGCCACCTGCATTTAGGATAGCCAGTGGTAAATCGTTTGTGTTTACATGAAACAA
 GTGAAAAGACATATTTACAGACAGTTTCAAGTAAATTAAGGAAAAACAACGAGAAATAATCAAAA
 AAACGAAAATATGGCAGGTTGTTACGAGGCATTGGATGATTCAGAGGATATTTCTCATAACTCTC
 GATGAATGTAGCACGCATTACATAAGGTTTTTCTGACATTGAGAGTGAAGAAATTTTACAACATA
 ATATGCTGGATTGGAGAAAGTTTCTAAAATATCACCTTGTGATGTTAGTTGGAAACTTCAGATAT
 GTAGTATAGGGAAGCTTCAATGTCAGTCTCATCTGCAAAATCTTGTGGGATTTTAGCACAGCAA
 ATCTGTCCAGGTATCAGATGCTTCAATAAAGCAAGACAGTGTCTGAAAATGAAAGATAG
 CAAGTCTTTTCCAAAGTATGTTTAAAGTAAACGAACATTCAGACCAGCTCACAAGAGAAAGAAAAT
 TACGTAAGTCCAGAACATTAATATCCAAAAGGCTTTTCAATAATGTTGGTAAATTCATCTGCTTTC
 TTAGTACAGCAAGTGGAAAGCAAGTTTCCATTTAGAAAATCTTACACAAAAGTAAAGGGAGTGT



BRCA2 gene ผู้ป่วยมะเร็งเต้านม

ATGGCACAAAAGTGAATGTTTCTACTGAAGCTCTGCAAAAAGCTGTGAAACTGTTTGTAGTATTTGAGAATATT
 AGTGAGGAAAAGTCTGCAGAGGTACATCCAATAAGTTTATCTTCAAGTAAATGTCATGATTCTGTTGTTTCAAT
 GTTTAAGATAGAAAATCATAATGATAAACTGTAAAGTAAAAAATAAATAATGCCAACTGATATTACAAAATA
 ATATTGAAATGACTACTGGCACCTTTGTTGAAGAAATTAAGTAAATCAAGAGAAATACTGAAAATGAAGAT
 AACAAAATACTGCTGCCAGTAGAAAATCTCATAACTTAGAATTTGATGGCAGTGATTCAAGTAAAAATGATAC
 TGTTTGTATTATAAGATGAAACGGACTTGTCTATTACTGATCAGCACACATATGTCTTAAATATCTGGCCA
 GTTATGAAGGAGGAAACACTCAGATTAAGAAAGATTTGTCAGATTAACCTTTTGGAAAGTTGCCAAAAGCT
 CAAGAAGCATGTCATGGTAATCTTCAATAAAGAACAGTTAACTGCTACTAAAACGGAGCAAAAATAAAAAG
 ATTTTGAAGTCTGTATACATTTTTTTCAGACTGCAAGTGGGAAAAATATTAGTGTCCGCAAGAGTCAITTA
 AAAATTGTAAATTTCTTTGATCAGAAACCAAGAAATGCAATACTTTTCTTAAATTTGAAATACATTTCTGM
 ATAAGAAAGAACAAAATGGACATTTCAAGTTATGAGGAAACAGACATAGTTAAACACAAAATACTGAAAGAA
 GTGTCCAGTTGGTACTGGAATCAACTAGTGACCTTCCAGGGACAACCCGAACGTGATGAAAAGATCAA
 GAACCTACTCTATTGGGTTTTTACACAGCTAGCGGGAAAAAGTTAAATGCAAAAGGAATCTTTGGACAAAG
 TGAAAAACCTTTTGTGAAAAAGAGCAAGGTACTAGTGAATCACCAGTTTATGGCCATCAATGGGCAAGAC
 CCTAAAGTACAGAGAGGCTGTAAAGACCTTGAATTAGCATGTGAGACCAATTGAGATCACAGCTGCCCAA
 GTGTAAGAAATGCAGAATCTCTCAATAATGATAAAAACCTGTTTCTATTGAGACTGTGGTCCACCTAAGC
 TCTTAAGTGATAATTTATGTAGACAACTGAAAATCTCAAAACATCAAAAAGTATCTTTTGAAGTTAAAGTAC
 ATGAAAATGTAGAAAAGAAACAGCAAAAAGTCTGCAACTTGTACACAAATCAGTCCCTTATTGAGTCAAT
 TGAAAATCAGCCTTAGCTTTTACACAAGTTGTAGTAGAAAAACTTCTGTGAGTCAAGCTTCAATTA
 CMAAAAATGGCTTAGAGAAGGAATTTTGTGGTCAACCAGAAAAGAAATAAATACTGCAGATTATG
 TTATTGTATGAAAATAATCAACAGTACTATAGCTGAAAATGACAAAAATCATCTCTCCGAAAAAC
 TTATTTAAGTAACAGTAGCATGTCTAACAGCTATTCTACCATTCTGATGAGGTATAAATGATTCAG
 CTCAAAAATAAAGCTTATTCTGGTATTGAGCCAGTATTGAAGAAATGTTGAAGATCAAAAAACACT
 CCAAAGTAATATCCAATGTAAGATGCAATGCATACCCACAACCTGTAATGAAGATATTTGCG
 ACTGTGACTAGCTCTTCAACCTGCAAAAATAAAGTGCAGCCATTAATTTGTCATATCTAATAGT
 TGAGGTAGGGCCACCTGCATTTAGGATAGCCAGTGGTAAATCGTTTGTGTTTACATGAAACAA
 GTGAAAAGACATATTTACAGACAGTTTCAAGTAAATTAAGGAAAAACAACGAGAAATAATCAAAA
 AAACGAAAATATGGCAGGTTGTTACGAGGCATTGGATGATTCAGAGGATATTTCTCATAACTCTC
 GATGAATGTAGCACGCATTACATAAGGTTTTTCTGACATTGAGAGTGAAGAAATTTTACAACATA
 ATATGCTGGATTGGAGAAAGTTTCTAAAATATCACCTTGTGATGTTAGTTGGAAACTTCAGATAT
 GTAGTATAGGGAAGCTTCAATGTCAGTCTCATCTGCAAAATCTTGTGGGATTTTAGCACAGCAA
 ATCTGTCCAGGTATCAGATGCTTCAATAAAGCAAGACAGTGTCTGAAAATGAAAGATAG
 CAAGTCTTTTCCAAAGTATGTTTAAAGTAAACGAACATTCAGACCAGCTCACAAGAGAAAGAAAAT
 TACGTAAGTCCAGAACATTAATATCCAAAAGGCTTTTCAATAATGTTGGTAAATTCATCTGCTTTC
 TTAGTACAGCAAGTGGAAAGCAAGTTTCCATTTAGAAAATCTTACACAAAAGTAAAGGGAGTGT





Name Ms. Jane Doe Hospital Number 3609xxx Sample ID CB12-1880.xxx
Sex Female DOB 8/11/1949 Age 69 yrs.
Type of Specimen genomic 2 x 15 µm sections of artificial FFPE tumour, >50% neoplastic cells; no microdissection performed
Referring Physician Clinical Oncologist Hospital รามาธิบดี

Date Specimen Obtained 15 January 2018
Date Specimen Received 17 January 2018
Date of Report 6 March 2018

Clinical Information Ms. Jane Doe has developed high grade serous ovarian carcinoma. Her disease is platinum sensitive and she has relapsed. BRCA1 and BRCA2 testing is requested to establish if the patient will respond to PARP inhibitors therapy.

Test(s) Requested: BRCA1 and BRCA2 testing for somatic mutations*

Results:

Gene(s)	dbSNP	Detected Variant (s)	Genotype	Function Change	Variant Allele Freq (%)	Depth Coverage	GMAF (1000 Genome)	Thai MAF (n=224 Exome)	COSMIC database	Variant classification
BRCA1	NA	NM_007294.3 c.1175_1211delTGTTAG GTTCTGATGACTCACATG ATGGGGAGTCTGA, p.Leu392fs	-/TCAGACT CCCCATCATGT GAGTCATCAG AACCTAACA	Frameshift Deletion	41.18	7,265	NA	0.000	NA	Likely Pathogenic Tier IA

*Only variant that has evidences of pathogenicity according to ACMG Guideline 2015 was reported.

NA: Not Available

Interpretation: Pathogenic variant (BRCA1): c.1175_1211delTGTTAGGTTCTGATGACTCACATGATGGGGAGTCTGA, p.(Leu392fs) is a deleterious somatic mutation in this patient.

Recommendation: PARP inhibitor recommended for deleterious somatic BRCA1/2 mutation is **LIKELY** to benefit in this patient.

In addition, based on the percentage of variant allele, this deleterious mutation might be germline mutation in this patient. BRCA1/2 testing for germline mutation (targeted mutation analysis) is recommended.



ที่ กค ๐๔๑๖.๒/ว ๓๙๓

กรมบัญชีกลาง
ถนนพระราม ๖ กทม. ๑๐๕๐๐

๑๐ ตุลาคม ๒๕๖๐

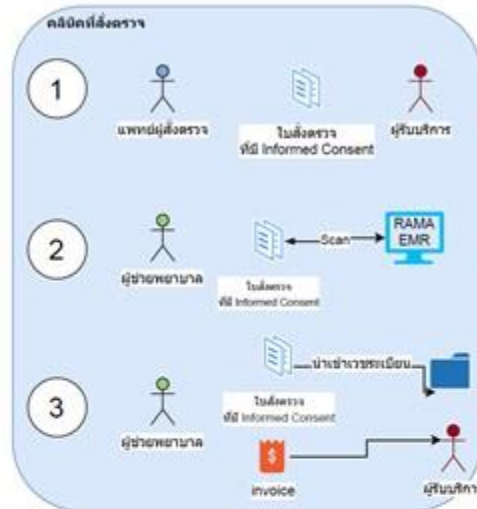
เรื่อง อัตราค่าบริการสาธารณสุขเพื่อใช้สำหรับการเบิกจ่ายค่ารักษาพยาบาลในสถานพยาบาลของทางราชการ
หมวดที่ ๖ ค่าบริการโลหิตและส่วนประกอบของโลหิต และหมวดที่ ๗ ค่าตรวจวินิจฉัยทางเทคนิคการแพทย์
และพยาธิวิทยา

เรียน ปลัดกระทรวง อธิบดี ผู้ว่าราชการจังหวัด เลขาธิการ ผู้อำนวยการ อธิการบดี ผู้ว่าการตรวจเงินแผ่นดิน
ผู้บัญชาการตำรวจแห่งชาติ ผู้อำนวยการสถานพยาบาลของทางราชการ

อ้างถึง หนังสือกรมบัญชีกลาง ด่วนที่สุด ที่ กค ๐๔๑๗/ว ๑๗๗ ลงวันที่ ๒๔ พฤศจิกายน ๒๕๕๙

ลำดับ	รหัสรายการ	รายการ	หน่วยนับ	ราคา	เงื่อนไขข้อบ่งชี้การเบิก/หมายเหตุ
17.25	37526	Glucocorticoid remediable aldosteronism - LongPCR (CYP11B1 gene)	Test	1,000	ให้ส่งตรวจโดยแพทย์ผู้เชี่ยวชาญทางเวชพันธุศาสตร์เท่านั้น
17.26	37536	Hemochromatosis HFE DNA analysis	Test	5,000	ให้ส่งตรวจโดยแพทย์ผู้เชี่ยวชาญทางเวชพันธุศาสตร์เท่านั้น
17.27	37554	Hemophilia A DNA analysis (F8 Gene)	Test	10,000	ให้ส่งตรวจโดยแพทย์ผู้เชี่ยวชาญทางโลหิตวิทยา หรือเวชพันธุศาสตร์
17.28	37525	Hemophilia A intron 22 inversion - LongPCR (F8 Gene intron)	Test	1,000	ให้ส่งตรวจโดยแพทย์ผู้เชี่ยวชาญทางโลหิตวิทยา หรือเวชพันธุศาสตร์
17.29	37550	Hereditary breast-ovarian cancer (BRCA1, 2) DNA analysis	Test	10,000	(1) ข้อบ่งชี้ "ใช้ตรวจเพื่อยืนยันการวินิจฉัยโรคมะเร็งเต้านมและมะเร็งรังไข่ที่เกิดจากกรรมพันธุ์" (2) ให้ส่งตรวจโดยแพทย์ผู้เชี่ยวชาญทางเวชพันธุศาสตร์เท่านั้น

ระบบการส่งตรวจ BRCA1/2 (11792 - HBOC Essential)



ขั้นตอนที่ 1

- แพทย์ได้ Pre-test Counseling กรอกใบส่งตรวจ และ
มอบเอกสารชี้แจงข้อมูลการตรวจ

ขั้นตอนที่ 2

- พยาบาล Key รหัส 11792 และนำใบส่งตรวจ BRCA
และ Informed Consent Scan ร่วมกับ Progress
Note เข้าไปใน Visit ขึ้น

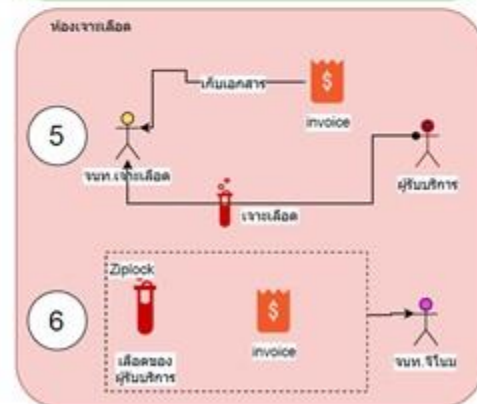
ขั้นตอนที่ 3

- พยาบาล นำใบส่งตรวจที่มี consent นำเข้าเวรระเบียบ
- พยาบาล โทโม invoice ให้ทีม **ผู้รับบริการ**
- **ผู้รับบริการ** นำใบ invoice ไปจ่ายเงินที่การเงิน



ขั้นตอนที่ 4

- **ผู้รับบริการ** นำใบ invoice ไปที่การเงินและชำระค่า
บริการ
- จบ การเงิน ประทับตรายืนยันการชำระเงินและ **คืนใบ
Invoice** ให้ **ผู้รับบริการ**



ขั้นตอนที่ 5

- **ผู้รับบริการ** นำเอกสารใบ Invoice ไปที่ **จนท. เจาะเลือด**
- **จนท. เจาะเลือด** เก็บเอกสารและเจาะเลือด **ผู้รับบริการ**
ปริมาณ 6 ml ใน EDTA Tube ผ่าม่วงและเข้าใบ
Invoice และเลือดในถุง Ziplock เดียวกัน

ขั้นตอนที่ 6

- **จนท. ศูนย์** นำใบมาตรวจตัวอย่างทุกวัน ตัวอย่าง
สามารถอยู่ในอุณหภูมิตั้งแต่ 24 ชม.
หากมี **ผู้รับบริการ** มาเจาะเลือดรับเอกสาร-อาทิตย์หรือ
รับเอกสารบริการกรุณาโทรแจ้ง 74077 หรือ 064-
585-0928

ค้นหา...



สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ

หน้าหลัก

สำหรับประชาชน

สำหรับหน่วยบริการ

เกี่ยวกับองค์กร

สื่อสารองค์กร

เครือข่าย



ข่าวประชาสัมพันธ์

22,000 ตัวอย่างต่อปี

สปสช.ส่งความสุขปี 2565 มอบของขวัญปีใหม่ “10 สิทธิประโยชน์ ดูแลคนไทยทุกคน”

4.การตรวจยีน BRCA1 BRCA2 ในผู้ป่วยมะเร็งเต้านม มีวัตถุประสงค์เพื่อตรวจคัดกรองและค้นหาการกลายพันธุ์ของยีนโรคมะเร็งเต้านม ให้พบในระยะเริ่มต้นและได้รับการรักษาเร็ว ซึ่งจะมีความคุ้มค่ากับกลุ่มผู้ป่วยที่มีความเสี่ยงสูง และประหยัดต้นทุนค่ารักษาในกลุ่มที่มีประวัติครอบครัวตรวจพบยีนกลายพันธุ์

Multiple suppliers



Extensive training



Hiring more staffs



Difficult to learn and manage

Automated, end-to-end NGS in
as little as a single day*



True end-to-end solution

- ✓ Fast
- ✓ Simple
- ✓ Sample-saving
- ✓ All from one supplier

Nucleic acid
purification

Quantitation

Library
preparation

Sequencing

Data
analysis

Reporting



10 ng



Nutrigenomics



PERSONAL NUTRIGENOMICS RESULT

ผลตรวจ โภชนพันธุศาสตร์

Sample ID
[REDACTED]

หมายเลข: วันที่ 26 มิถุนายน 2562
 หมายเลข: วันที่ 27 สิงหาคม 2562

ความอยากอาหาร

เคยสังเกตบ้างหรือเปล่า บางคนอาจจะเป็นคนที่หิวตลอดเวลา กินอะไรก็ไม่ค่อยอิ่ม หรือบางคนทานอาหารมื้อหนึ่งทานได้หลายจาน ทำให้ตอนจะลดน้ำหนักก็รู้สึกว่าคุมอาหารยากกว่าคนอื่น ความแตกต่างในความอยากอาหารของแต่ละคนแบบนี้ อาจจะมีบางส่วนเกี่ยวข้องกับพันธุกรรม



ผลตรวจพันธุกรรมของคุณ

<p>ยีน FTO</p> <p>ไม่ทราบกลไกแน่ชัด นักวิจัยสันนิษฐานว่าการทำงานของยีน FTO เกี่ยวข้องในกลไกของสารสื่อประสาทที่มีชื่อว่า ghrelin ซึ่งส่งผลต่อความอยากอาหาร</p>	<p>จำนวนยีนที่ตรวจพบ: rs9332609</p> <p>จำนวนยีนที่ตรวจพบ: 2</p> <p>จำนวนยีน: T/T</p> <p>ความเสี่ยง: 45.70%</p> <p>ความเสี่ยงต่ำกว่าค่าเฉลี่ยของผู้ที่ตรวจพบยีนที่แตกต่าง</p> <p>หมายเหตุ: T/T - เป็นลักษณะพันธุกรรมที่ส่งผลให้มีความอยากอาหารที่ต่ำกว่าปกติ</p>
<p>ยีน MC4R</p> <p>ยีนนี้เป็นส่วนหนึ่งของกลไกควบคุมความหิวในสมองได้โดยผ่านกลไกของ MC4 ในหมู่ที่ยีน MC4R ไม่ทำงานจะเป็นเหตุที่น้ำหนักเกินปกติ นักวิจัยบางส่วนได้สรุปว่าผู้ที่มีการเปลี่ยนแปลงของยีนนี้มีปัญหาจะมีน้ำหนักตัวเยอะไม่ได้เป็นจากการทานอาหารบ่อยขึ้น แต่มาจากปริมาณอาหารที่กินต่อครั้งที่เพิ่มขึ้น</p>	<p>จำนวนยีนที่ตรวจพบ: rs17792313</p> <p>จำนวนยีนที่ตรวจพบ: 2</p> <p>จำนวนยีน: T/T</p> <p>ความเสี่ยง: 58.00%</p> <p>ความเสี่ยงต่ำกว่าค่าเฉลี่ยของผู้ที่ตรวจพบยีนที่แตกต่าง</p> <p>หมายเหตุ: T/T - เป็นลักษณะพันธุกรรมที่ส่งผลให้มีความอยากอาหารที่ต่ำกว่าปกติ</p>

<p>ผลพันธุกรรม</p> <p>ไม่พบพันธุกรรมที่สอดคล้องกับการทานอาหารมาก</p>		<p>คำแนะนำ</p> <p>ไม่พบพันธุกรรมที่สอดคล้องกับการทานอาหารมาก หากต้องการควบคุมปริมาณ ควรทานอาหารในปริมาณที่น้อยกว่าพลังงานที่ร่างกายใช้ต่อวัน (Total Daily Energy Expenditure หรือ TDEE) ราว 10%</p>
--	---	---

Eat According to Your Genes

ผลิตภัณฑ์นี้เป็นบริการตัวชี้แนะ ปรึกษา หรือป้องกันโรค การตรวจพันธุกรรมทำได้ด้วยอุปกรณ์แบบพกพาได้โดยไม่ต้องไปสถานพยาบาลหรือการตรวจทางห้องปฏิบัติการ



Genomics Medicine The future starts now.



MassARRAY® System Workflow

Nucleic acid extraction



60 min.

PCR set up



15 min.

Amplification



135 min.

Add reagents



25 min.

SAP and primer extension



275 min.

Transfer analyte & acquire data



3 min.

60 min.

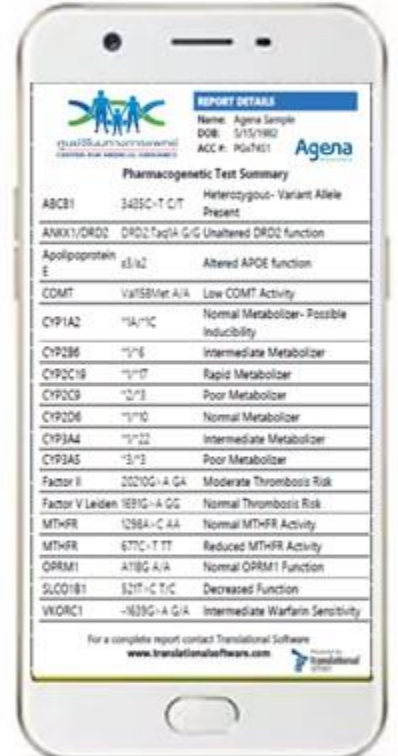
View results



Instrument processing

Manual processing

Hospital
EMR



จากตัวอย่างเซลล์เยื่อบุกระพุ้งแก้ม จนถึงการได้ผล
ตรวจยืนยันที่เกี่ยวข้องใช้เวลาไม่เกิน 1 สัปดาห์



ความอยากอาหาร

เคยสังเกตบ้างหรือเปล่า? บางคนอาจจะเป็นคนที่ใช้เวลาเกือบทั้งวัน กินอะไรก็ไม่ค่อยอิ่ม หรือบางคนทานอาหารเมื่อถึงยามได้หลายจาน ทำให้หิวจนลดน้ำหนักยากกว่าคนอื่น? สาเหตุของความอยากอาหารที่ต่างกันนี้ อาจจะมีสาเหตุมาจากพันธุกรรม



พันธุกรรมกับความอยากอาหาร

ยีน FTO

ไม่ทราบกลไกแน่ชัด แต่มีหลักฐานว่าทำหน้าที่ควบคุมยีน FTO ซึ่งเกี่ยวข้องโดยตรงกับพลังงานที่จัดเก็บที่เรียกว่า ไขมัน ซึ่งส่งผลต่อความอยากอาหาร



ยีน MC4R

ยีนนี้เกี่ยวข้องโดยตรงกับความหิวและอิ่มของส่วนกลางของ MC4 ในยีนยีน MC4R ไม่ทำงานหรือเป็นยีนที่ทำงานผิดปกติ ทำให้สมองสั่งให้ตัวเราหิวที่มีการเปลี่ยนแปลงยีนนี้ในลักษณะที่นำมันทั้งหมดไม่ได้ช่วยจากการทานอาหารมากเกินไป ผลมาจากปริมาณอาหารที่กินต่อวันเพิ่มขึ้น



พันธุกรรม

โภชนาการที่เหมาะสมต่อพันธุกรรม



พันธุกรรม

โภชนาการที่เหมาะสมต่อพันธุกรรม

Eat According to Your Genes

ผลิตภัณฑ์นี้เหมาะสำหรับ: ผู้ชาย และ/หรือ ผู้หญิง อายุ 18 ปีขึ้นไป





Personal SNP Report

ศูนย์สุขภาพคนไทย
THAI HEALTH CENTER



ข้อมูลส่วนตัว

ชื่อจริง: JOHN ADAM นามสกุล: สัญชาติ: THAI วันเกิด: 14/06/2019

รายละเอียดของค่าพันธุกรรมที่ตรวจ

ยีน: ACTN3 MC4R FTO MBOAT2 MBOAT2

C/C หรือ RR

C/T หรือ RX

T/T หรือ XX

ตัวอย่าง: C/C หรือ RR: 20% C/T หรือ RX: 50% T/T หรือ XX: 30%

ความสูงของพันธุกรรมในประชากรไทย

10%

C/C หรือ RR

50%

C/T หรือ RX

40%

T/T หรือ XX

ตัวอย่าง: 10% C/C หรือ RR, 50% C/T หรือ RX, 40% T/T หรือ XX

ความสูงของพันธุกรรมในประชากรโลก

30%

C/C หรือ RR

40%

C/T หรือ RX

30%

T/T หรือ XX

ตัวอย่าง: 30% C/C หรือ RR, 40% C/T หรือ RX, 30% T/T หรือ XX

ลักษณะของ SNP ชนิดที่ตรวจพบ

RR เป็นลักษณะที่ตรวจพบได้บ่อยที่สุดในคนไทยและทั่วโลก มีผลทำให้ร่างกายสูงได้มากกว่า XX และ XX เป็นลักษณะที่ตรวจพบได้บ่อยที่สุดในคนไทยและทั่วโลก มีผลทำให้ร่างกายสูงได้ต่ำกว่า RR และ XX

ลักษณะ	ความสูง	ผลต่อสุขภาพ	คำแนะนำ
ACTN3 RRR genotype and physical performance in a large cohort of European athletes	RR	มีผลทำให้ 10% ของคนไทยและทั่วโลก มีผลทำให้ร่างกายสูงได้มากกว่า XX และ XX	ออกกำลังกาย และ รับประทานอาหารที่มีประโยชน์ให้เพียงพอ
ACTN3 genotype, athletic performance and the carriage of the rs764256 polymorphism of the ACTN3 gene in the population of the Republic of Serbia	RR	มีผลทำให้ร่างกายสูงได้มากกว่า XX และ XX	ออกกำลังกาย และ รับประทานอาหารที่มีประโยชน์ให้เพียงพอ

ตัวอย่าง: RR เป็นลักษณะที่ตรวจพบได้บ่อยที่สุดในคนไทยและทั่วโลก มีผลทำให้ร่างกายสูงได้มากกว่า XX และ XX



ศูนย์จีโนมทางการแพทย์
CENTER FOR MEDICAL GENOMICS

Virome, Microbiome & Metagenomics

- ศูนย์จีโนมทางการแพทย์ ให้บริการการตรวจเชื้อไวรัส (Virome) และจุลชีพ (Microbiome) โดยเทคโนโลยี NGS ซึ่งให้ความไวสูงกว่าการเพาะเชื้อในห้องปฏิบัติการ สามารถตรวจพบจุลชีพและไวรัสที่ก่อโรคได้มากกว่า 25,000 ชนิดและที่ไม่ก่อโรคอีกเป็นจำนวนมาก (Metagenomics) ในการตรวจเพียงครั้งเดียว
- ตัวอย่างการนำเทคโนโลยีไปใช้ได้แก่ การตรวจ Gut Microbiome ที่นำตัวอย่างอุจจาระของคนปกติไปตรวจความสมดุลของจุลชีพในลำไส้ เพื่อช่วยในการปรับปรุงด้านอาหาร ยาที่รับประทาน และการใช้ชีวิตให้มีสุขภาพที่ดีมากขึ้น



Archaea

305



Bacteria

7098



Fungi

8521



Parasite

618



Virus

8717*

25, 000+ database

*Including 2019-nCoV sequence (NM908947)





ผลตรวจ ชีวนิเวศจุลชีพ

(Gut Microbiome Testing)

ชื่อ-นามสกุล [REDACTED] อายุ 43 ปี เพศ หญิง
วันที่เก็บตัวอย่าง 18 กันยายน 2562 วันที่รายงานผล 18 ตุลาคม 2562
Sample-ID MIB-62-00000005

สัดส่วนของเชื้อที่พบ

■ *Prevotella copri*
■ *Eubacterium eligens*
■ *Faecalibacterium prausnitzii*
■ *Dialister succinatiphilus*
■ *Bacteroides plebeius*
■ Others



ระดับของความหลากหลายของเชื้อ



เชื้อที่พบมากที่สุด 5 อันดับ

- *Prevotella copri*
- *Eubacterium eligens*
- *Faecalibacterium prausnitzii*
- *Dialister succinatiphilus*
- *Bacteroides plebeius*

BMI and Obesity

⊖ พบว่าเชื้อชนิดนี้มีความสัมพันธ์กับการเพิ่มของ BMI (Body Mass Index หรือ ดัชนีมวลกาย)
⊕ พบว่าเชื้อชนิดนี้มีความสัมพันธ์กับการลดลงของ BMI (Body Mass Index หรือ ดัชนีมวลกาย)
⊕ พบว่าเชื้อชนิดนี้มีความสัมพันธ์กับการลดลงของ BMI (Body Mass Index หรือ ดัชนีมวลกาย)

ความเกี่ยวข้องกับสุขภาพ

Glucose Metabolism

⊖ พบว่าเชื้อชนิดนี้มีความสัมพันธ์กับการเพิ่มของระดับน้ำตาลในเลือด
⊕ พบว่าเชื้อชนิดนี้มีความสัมพันธ์กับการลดลงของระดับน้ำตาลในเลือด
⊕ พบว่าเชื้อชนิดนี้มีความสัมพันธ์กับการลดลงของระดับน้ำตาลในเลือด

Lipid Metabolism

รายชื่อจุลินทรีย์ Probiotic ตามหลักเกณฑ์และแนวทางปฏิบัติการใช้จุลินทรีย์โปรไบโอติกในอาหาร โดยสำนักงานคณะกรรมการอาหารและยา

- *Bacillus coagulans*
- *Bifidobacterium pseudolongum*
- *Lactobacillus reuteri*
- *Bifidobacterium adolescentis*
- *Enterococcus durans*
- *Lactobacillus rhamnosus*
- *Bifidobacterium animalis*
- *Enterococcus faecium*
- *Lactobacillus salivarius*
- *Bifidobacterium bifidum*
- *Lactobacillus acidophilus*
- *Lactobacillus zeeae*
- *Bifidobacterium breve*
- *Lactobacillus crispatus*
- *Propionibacterium arabinosum*
- *Bifidobacterium infantis*
- *Lactobacillus gasseri*
- *Staphylococcus sciuri*
- *Bifidobacterium lactis*
- *Lactobacillus johnsonii*
- *Saccharomyces cerevisiae* subsp. Boulardii
- *Bifidobacterium longum*
- *Lactobacillus paracasei*



ศูนย์จีโนมทางการแพทย์
CENTER FOR MEDICAL GENOMICS

ผลตรวจ ชีวนิเวศจุลชีพ



คำแนะนำ

จากผลตรวจวิเคราะห์ชีวนิเวศจุลชีพแสดงให้เห็นว่าคุณมีความหลากหลายของชีวนิเวศจุลชีพต่ำกว่าเกณฑ์มาตรฐานเล็กน้อย แนะนำให้บริโภคผลิตภัณฑ์ที่มีส่วนผสมของชีวนิเวศจุลชีพที่มีประโยชน์ต่อร่างกายเพิ่มเติม เพื่อปรับสมดุลของชีวนิเวศจุลชีพในร่างกาย

ผลของวิเคราะห์ชีวนิเวศจุลชีพที่พบมากที่สุด 5 อันดับแรก พบชีวนิเวศจุลชีพ *Prevotella copri* ที่สัมพันธ์กับการเพิ่มความเสี่ยงต่อภาวะดื้อต่ออินซูลิน (Insulin resistance) และพบชีวนิเวศจุลชีพในกลุ่มของ *Eubacterium* และ *Faecalibacterium* ที่ช่วยลดความเสี่ยงต่อภาวะดื้อต่ออินซูลิน (Insulin resistance)

จากผลชีวนิเวศจุลชีพในลำไส้ของคุณสรุปได้ว่า: ควรรักษาสมดุลของชีวนิเวศจุลชีพในลำไส้ให้อยู่ในสภาวะสมดุลเพื่อลดความเสี่ยงต่อภาวะดื้อต่ออินซูลิน (Insulin resistance) พร้อมทั้งปรับพฤติกรรมตามคำแนะนำดังต่อไปนี้

- ควบคุมอาหาร
- ควบคุมน้ำหนักให้อยู่ในเกณฑ์ที่เหมาะสม
- ออกกำลังกายอย่างสม่ำเสมอ
- พบแพทย์อย่างน้อยปีละ 1 ครั้ง เพื่อตรวจคัดกรองความเสี่ยงต่อโรคเบาหวาน

แหล่งอ้างอิง

[1] C. L. Le Roy et al., "Dissecting the role of the gut microbiota and diet on visceral fat mass accumulation," *Sci. Rep.*, 2019.
 [2] X. Huang et al., "Evaluating the contribution of gut microbiome to the variance of porcine serum glucose and lipid concentration," *Sci. Rep.*, 2017.
 [3] H. K. Pedersen et al., "Human gut microbes impact host serum metabolome and insulin sensitivity," *Nature*, 2016.
 [4] J. Fu et al., "The gut microbiome contributes to a substantial proportion of the variation in blood lipids," *Circ. Res.*, 2015.
 [5] P. Ghodizadeh et al., "Microbial balance in the intestinal microbiota and its association with diabetes, obesity and allergic disease," *Microbial Pathogenesis*, 2019.

Method

The test sequences the entire 16S rRNA gene (V1-V9) and the Fungal ITS1 and ITS2 genes of the sample for microbial identification with the quality of 300K Reads per samples on MiSeq System. Alpha diversity is calculated using BaseSpace® Sequence Hub. Five most abundant microbes (based on sequencing read) are chosen to interpret based on corresponding publication with regards to BMI, glucose metabolism and lipid metabolism.

Disclaimer

การตรวจนี้ไม่สามารถวินิจฉัย รักษา หรือป้องกันโรค เป็นการนำผลตรวจเชื้อไปเปรียบเทียบกับผลการศึกษาวินิจฉัยที่เกี่ยวข้องเท่านั้น ไม่สามารถแทนที่การตรวจทางการแพทย์ หรือ คำแนะนำจากแพทย์ได้



สวทช.
NSTDA

Bioeconomy
Circular economy
Green economy

ขอบคุณครับ

