

# จีโนมิกส์ประเทศไทย : สถานภาพปัจจุบันและทิศทางอนาคต Genomics Thailand: Present and Future

## รศ.นพ.สรนิต ศิลธรรม

รองประธานอนุกรรมการคณะอนุกรรมการขับเคลื่อนการพัฒนาเศรษฐกิจ BCG Model สาขายาและวัคซีน

### ประวัติการทำงานที่ผ่านมา:

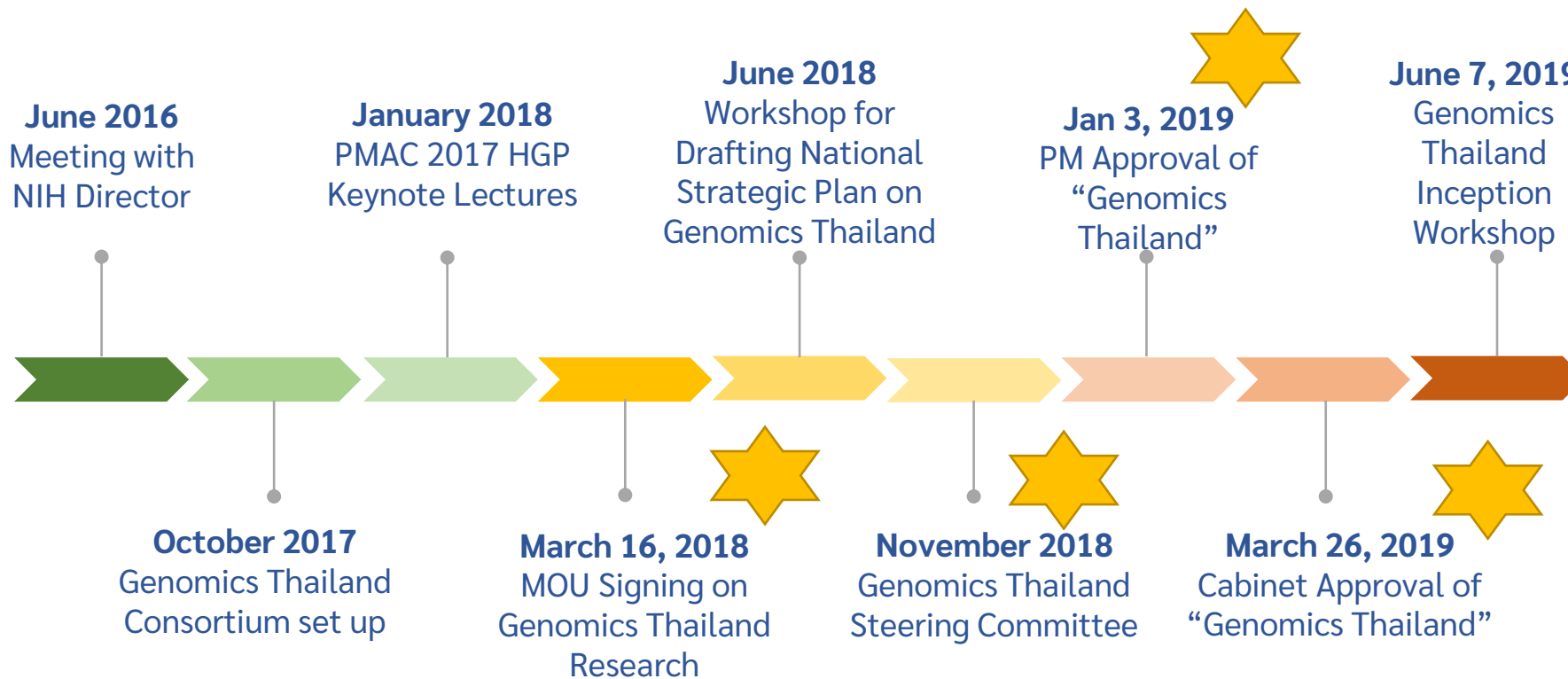
- 2564-ปัจจุบัน รองประธานอนุกรรมการคณะอนุกรรมการขับเคลื่อนการพัฒนาเศรษฐกิจ BCG Model สาขายาและวัคซีน
- 2562 – 2563 ปลัดกระทรวงการอุดมศึกษา วิทยาศาสตร์ วิจัยและนวัตกรรม
- 2559 – 2562 ปลัดกระทรวงวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยี
- 2558 – 2559 รองเลขาธิการคณะกรรมการการอุดมศึกษา



# แผนปฏิบัติการบูรณาการจีโนมิกส์ประเทศไทย (Genomics Thailand) (พ.ศ.2563-2567)



# Timeline of Genomics Thailand



# กรม. อนุมัติ เมื่อ 26 มีนาคม 2562

-๖-

โดยหน่วยงานทั้งหมดได้จัดลงนามในบันทึกความร่วมมือเมื่อวันที่ ๑๖ มีนาคม ๒๕๖๑ เพื่อดำเนินการวิจัยและพัฒนาการใช้ข้อมูลพันธุกรรมมนุษย์เพื่อประโยชน์ทางการแพทย์และสาธารณสุขไทย โดยในการดำเนินการตามบันทึกความร่วมมือดังกล่าว มีการจัดตั้ง และประชุมคณะกรรมการดำเนินงานเป็นระยะ ซึ่งประกอบด้วยแพทย์ นักวิทยาศาสตร์ และผู้เชี่ยวชาญ จากหน่วยงานต่าง ๆ ที่เกี่ยวข้อง เพื่อดำเนินการด้านการแพทย์แบบจีโนมิกส์รวมถึงมีการประชุมเชิงปฏิบัติการ เพื่อระดมสมองในการจัดทำแผนปฏิบัติการระดับชาติด้านการแพทย์แบบจีโนมิกส์/การแพทย์แม่นยำเมื่อวันที่ ๑๔ - ๑๕ มิถุนายน พ.ศ. ๒๕๖๑ และได้มีการจัดตั้งคณะกรรมการกำกับทิศทางแผนงานวิจัยจีโนมิกส์ประเทศไทย ภายใต้คำสั่งคณะกรรมการสถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข วันที่ ๗ พฤศจิกายน ๒๕๖๑ โดยมีปลัดกระทรวงวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยี เป็นประธาน ได้มีการประชุม และดำเนินการทบทวนและกลั่นกรองแผนปฏิบัติการ บูรณาการจีโนมิกส์ประเทศไทย (พ.ศ. ๒๕๖๓-๒๕๖๗) รวมถึงกำหนดทิศทางของแผนงานวิจัยจีโนมิกส์ประเทศไทยให้สอดคล้องกับแผนปฏิบัติการฯ

## ๙. ข้อเสนอของส่วนราชการ

กระทรวงสาธารณสุขขอกราบเรียนนายกรัฐมนตรีเห็นชอบให้เสนอคณะรัฐมนตรีพิจารณา ดังนี้  
๙.๑. เห็นชอบแผนปฏิบัติการบูรณาการจีโนมิกส์ประเทศไทย (พ.ศ. ๒๕๖๓-๒๕๖๗) และมอบหมายให้หน่วยงานต่างๆที่เกี่ยวข้องทำค่าของประมาณและจัดสรรงบประมาณ เพื่อขับเคลื่อนแผนภายใต้งบประมาณการ รวม ๔,๔๗๐ ล้านบาท ระยะเวลา ๕ ปี

๙.๒. อนุมัติให้สถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข เป็นหน่วยงานกลางและมีโครงสร้างองค์กรเพื่อขับเคลื่อนแผนปฏิบัติการ โดยกระทรวงสาธารณสุขเป็นหน่วยงานหลัก

๙.๓. อนุมัติให้สำนักงานคณะกรรมการนโยบายเขตพัฒนาพิเศษภาคตะวันออกรวบรวมความต้องการพัฒนา Genomics Thailand เพื่อส่งเสริมให้มีการลงทุนที่เหมาะสม ให้มีอุตสาหกรรม การแพทย์ เกิดการบริการและธุรกิจที่เกี่ยวข้องในไทย โดยมีการถ่ายทอดเทคโนโลยีระดับสูง และมีการเพิ่มตำแหน่งงานสำหรับคนไทย

ทั้งนี้ กระทรวงสาธารณสุข ขอยกเว้นการปฏิบัติตามมติคณะรัฐมนตรี เมื่อวันที่ ๔ ธันวาคม พ.ศ. ๒๕๖๐ เรื่อง แนวทางการเสนอแผนเข้าสู่การพิจารณาของคณะรัฐมนตรี

จึงกราบเรียนมาเพื่อโปรดพิจารณาให้ความเห็นชอบตามข้อเสนอของกระทรวงสาธารณสุข จะเป็นพระคุณ

๙/๓/๖๒ ๒๕๖๒ จ.ชช.

ขอแสดงความนับถืออย่างยิ่ง



(นายปิยะสกล สกลสัตยาทร)  
รัฐมนตรีว่าการกระทรวงสาธารณสุข

พลเอก

(ประยุทธ์ จันทร์โอชา)  
นายกรัฐมนตรี

สถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข  
โทร. ๐ ๒๕๓๒ ๙๒๑๕

โทรสาร ๐ ๒๕๓๒ ๙๒๐๑

E-mail januayporn@hsri.or.th

กรมการแพทย์ (ส.ค.)

พลเอก



(ฉัตรชัย สวัสดิ์ชัช)

รองนายกรัฐมนตรี

## มติ

- เห็นชอบในหลักการแผนปฏิบัติการบูรณาการจีโนมิกส์ประเทศไทย (พ.ศ. 2563-2567)
- อนุมัติให้ สถาบันวิจัยระบบสาธารณสุขเป็นหน่วยงานกลางและมีโครงสร้างองค์กรเพื่อขับเคลื่อนแผนปฏิบัติการ โดยมีกระทรวงสาธารณสุขเป็นหน่วยงานหลัก
- อนุมัติให้สำนักงานคณะกรรมการนโยบายเขตพัฒนาพิเศษภาคตะวันออก รวบรวมความต้องการพัฒนา Genomics Thailand เพื่อส่งเสริมให้มีการลงทุนที่เหมาะสม ให้มีอุตสาหกรรม การแพทย์ เกิดการบริการและธุรกิจที่เกี่ยวข้องในไทย โดยมีการถ่ายทอดเทคโนโลยีระดับสูง และมีการเพิ่มตำแหน่งงานของคนไทย
- สำหรับค่าใช้จ่ายและภาระงบประมาณที่จะเกิดขึ้นเพื่อขับเคลื่อนแผนปฏิบัติการบูรณาการฯ ดังกล่าว วงเงิน 4,470 ล้านบาท ให้หน่วยงานที่เกี่ยวข้องจัดลำดับความสำคัญ ความจำเป็นเร่งด่วน ความคุ้มค่า และประโยชน์ที่ประชาชนจะได้รับเป็นสำคัญ และจัดทำแผนการ ปฏิบัติงานและแผนการใช้จ่ายงบประมาณ เพื่อเสนอขอตั้งงบประมาณรายจ่ายประจำปี ตามขั้นตอนต่อไป ตามความเห็นของสำนักงบประมาณ

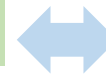
ประเทศไทยเป็นผู้นำด้าน Genomic medicine ระดับอาเซียน ภายใน 5 ปี ประชาชนไทยสามารถเข้าถึงบริการด้าน Genomic medicine อย่างมีคุณภาพ

## วิสัยทัศน์

ประเทศไทยเป็นผู้นำด้าน Genomic medicine ระดับอาเซียน ภายใน 5 ปี ประชาชนไทยสามารถเข้าถึงบริการด้าน Genomic medicine อย่างมีคุณภาพ

### วิจัยและประยุกต์ใช้

- จัดให้มีโครงสร้างพื้นฐานการวิจัย ได้แก่
  - ฐานข้อมูลพันธุกรรม
  - คลังตัวอย่าง
- พัฒนา research platform และการพัฒนา Ecosystem



### บริการ

- ประเมินเทคโนโลยี
- ประกันคุณภาพ และพัฒนาบริการ
- ควบคุมกำกับ ดูแลชุดทดสอบ ผลิตภัณฑ์ และการบริการ

### วิเคราะห์และจัดการข้อมูล

### Ethical, Legal and Social Implications (ELSI)

### ผลิตและพัฒนาบุคลากร

### ส่งเสริมและพัฒนาอุตสาหกรรมใหม่

# ประชาชน สังคม และประเทศไทย จะได้อะไร จาก Genomics Thailand



- การดูแลรักษา**สุขภาพ**ของประชาชนดีขึ้น
- ลดภาวะแทรกซ้อน ลดการป่วย และป้องกันการเสียชีวิตก่อนเวลาอันควร
- ลด**ค่าใช้จ่าย**ในการรักษาที่ไม่แม่นยำ



- มี**เทคโนโลยี**ระดับสูงไว้บริการ ใน Medical Hub
- ส่งเสริม**อุตสาหกรรม**การแพทย์ครบวงจรภายในประเทศ



- เกิดความเจริญทาง**เศรษฐกิจ**
- เพิ่มตำแหน่งงานทั้งระดับผู้เชี่ยวชาญ และผู้ปฏิบัติงาน

# ส่งเสริมการนำองค์ความรู้จากการวิจัยสู่บริการทางคลินิก



## โครงการสำคัญ

- การศึกษาพันธุศาสตร์จีโนมระดับประชากร (50,000 คน)
- สร้างฐานข้อมูลพันธุกรรมอ้างอิงของไทย เพื่อต่อยอดงานวิจัยและบริการด้านการแพทย์จีโนมิกส์
- เกิด Cohort ของผู้ป่วยหลายกลุ่มโรคที่สามารถศึกษาระยะยาวแบบไปข้างหน้า

## มุ่งเป้าวิจัย 5 ด้าน

- กลุ่มโรคมะเร็ง
- กลุ่มโรคหายาก
- กลุ่มโรคติดเชื้อ
- กลุ่มโรคไม่ติดต่อเรื้อรัง
- กลุ่มเภสัชพันธุศาสตร์

## ส่งเสริมให้เกิดบริการทางคลินิก

- แนวทางเวชปฏิบัติ
- การประเมินความคุ้มค่าของเทคโนโลยีสุขภาพ
- สนับสนุนการเปิดบริการตรวจทางพันธุกรรมโดยใช้เทคโนโลยีนวัตกรรม เช่น ยีนแพ้ยา การตรวจยีน *BRCA1/2*

1



เครือข่ายสถาบันวิจัยทาง  
คลินิก

6



ศูนย์บริการการแพทย์จีโนมิกส์  
และการแพทย์แม่นยำ

5



ศูนย์แปลผลข้อมูลพันธุกรรม

วงจรบริการวิจัยการแพทย์จีโนมิกส์



2



ศูนย์ทรัพยากรชีวภาพ



กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์  
Department of Medical Sciences

3



ศูนย์บริการทดสอบ  
ทางการแพทย์จีโนมิกส์



4



หน่วยบริหารจัดการข้อมูล  
จีโนมมนุษย์



## เครือข่ายสถาบันวิจัยทางคลินิก Genomics Thailand Clinical Research Network ประกอบด้วยสถาบันร่วมวิจัยหลักและเครือข่าย 36 แห่ง ทั่วประเทศ

ภาคกลาง
กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติ
รพ.ราชวิถี
สถาบันประสาทวิทยา
สถาบันโรคทรวงอก
รพ.ราชบุรี
รพ. ตำรวจ
คณะแพทยฯ ศิริราชพยาบาล
คณะแพทยฯ จุฬาฯ
คณะแพทยฯ รามาฯ
วิทยาลัยแพทยฯ รพ. พระมงกุฎฯ
คณะแพทยฯ ม.ธรรมศาสตร์
คณะแพทยฯ มศว. องค์กรักษ์
รพ.เวชศาสตร์เขตร้อน
ราชวิทยาลัยจุฬาภรณ์



ภาคเหนือ
รพ. นครพิงค์
รพ. เชียงรายประชานุเคราะห์
รพ. สวรรค์ประชารักษ์
คณะแพทยฯ ม. เชียงใหม่
คณะแพทยฯ ม. นเรศวร

ภาคตะวันออกเฉียงเหนือ
รพ. ขอนแก่น
รพ. ศูนย์อุดร
รพ. มหาราชนครราชสีมา
รพ. สุรินทร์
รพ. บึงกาฬ
รพ. ร้อยเอ็ด
รพ. กาฬสินธุ์
คณะแพทยฯ ม. ขอนแก่น

ภาคตะวันออก
รพ. พระปกเกล้า จันทบุรี
รพ. มะเร็ง ชลบุรี
รพ. ชลบุรี
คณะแพทยฯ ม.บูรพา

ภาคใต้
รพ. ตรัง
รพ. พัทลุง
คณะแพทยฯ ม. สงขลานครินทร์
ม. วัลย์ลักษณ์

# 2

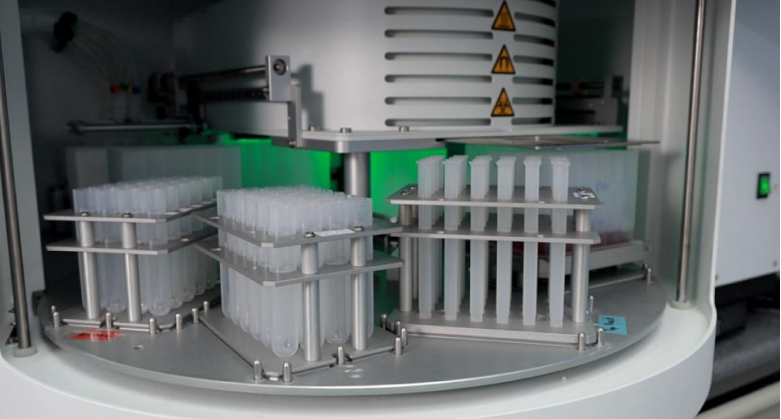
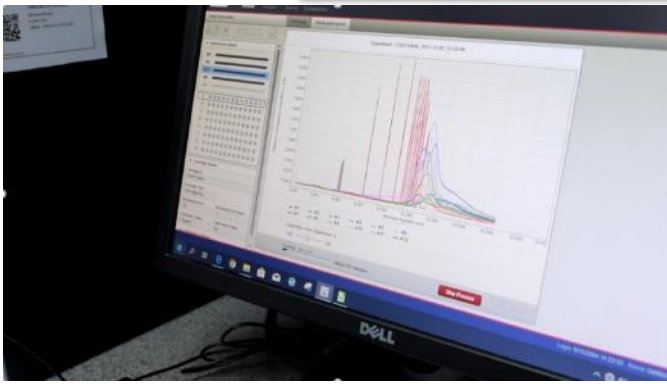
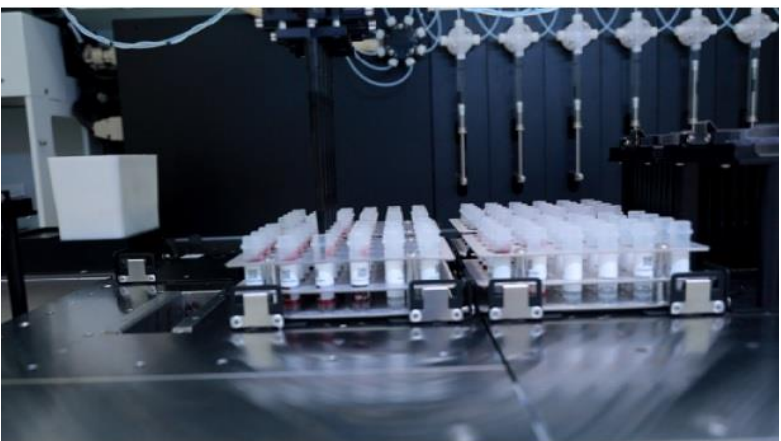
## ขั้นตอนการรับตัวอย่าง



# ศูนย์ทรัพยากรชีวภาพ



## ขั้นตอนการตรวจสอบคุณภาพ



- สร้างมาตรฐานในการจัดเก็บและบริหารตัวอย่างของโครงการ
- มาตรฐานการสกัดสารพันธุกรรมและการตรวจสอบคุณภาพสารพันธุกรรม
- ธนาคารตัวอย่างของโครงการ GeTH



## ขั้นตอนการสกัดตัวอย่าง

## DNA for WGS



# ศูนย์บริการทดสอบทางการแพทย์จีโนมิกส์



พิธีลงนามสัญญาจ้าง และสัญญาเช่าพื้นที่ เมื่อวันที่ 11 พ.ย. 64

เพื่อจัดตั้งศูนย์บริการทดสอบทางการแพทย์จีโนมิกส์ในพื้นที่ อีอีซี และให้บริการถอดรหัสพันธุกรรมทั้งจีโนมจำนวน 50,000 ราย

## ประโยชน์ที่รัฐได้รับจากการดำเนินโครงการฯ

1. ประหยัดงบประมาณในการสร้าง และครุภัณฑ์สำหรับศูนย์บริการทดสอบ ฯ
2. ประหยัดงบประมาณค่าจ้างบริการถอดรหัสพันธุกรรมได้ 291.8 ล้านบาท จากวงเงิน 750 ล้านบาท
3. ได้รับ Know-how จากเอกชนต่างชาติที่มีความเชี่ยวชาญระดับสากล เกิดการถ่ายโอนเทคโนโลยี
4. เกิดศูนย์ข้อมูลพันธุกรรมของประเทศไทย เพื่อใช้ประโยชน์ในการบริการ การวิจัย และการเรียนการสอน รวมทั้ง ความร่วมมือกับผู้ประกอบการต่างประเทศที่เชี่ยวชาญ

สัญญาจ้าง

สัญญาเช่าพื้นที่



สถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข



EEC  
เขตพัฒนาพิเศษภาคตะวันออก  
เออีซี ไร้พรมแดน

+

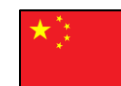


+

กิจการร่วมค้าไทยโอมิคส์



1. บริษัท จีโนมิกส์ อินโนเวชัน จำกัด



2. บริษัท เซินเจิ้น เจ่าจื่อเต้า เทคโนโลยี จำกัด



3. บริษัท เอ ไอ ดี จีโนมิกส์ จำกัด



เริ่ม Whole Genome Sequencing  
ได้ประมาณกลางเดือนมีนาคม 65



# 4 หน่วยบริหารจัดการข้อมูลจีโนมมนุษย์



**2**  
Genome Processing Software

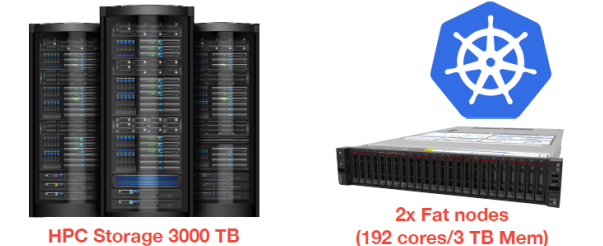
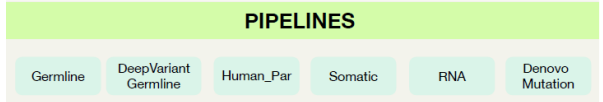
**4**  
Genome Data Policy

**1**  
High Performance Computer

**3**  
Data Management Software

**5**  
Human Resource Development

- Human Genome Data Bureau
- ธนาคารชีวภาพแห่งประเทศไทย ภายใต้ สวทช. เป็นผู้รับผิดชอบดูแลฐานข้อมูลพันธุกรรมมนุษย์ที่ใหญ่ที่สุดในภูมิภาคอาเซียน
- สร้างเครื่องมือวิเคราะห์ข้อมูล และระบบบริหารจัดการข้อมูลพันธุกรรมมนุษย์
- สร้างฐานข้อมูลอ้างอิงพันธุกรรมของไทย



1x Fat node (224 cores/3 TB Mem/12 TB NVMe)



2x Buffer Storage 500 TB



- 3 Petabytes Storage
- IBM Aspera High-speed Data Transfer
- 500 Terabytes Buffer storage

# อุตสาหกรรมการแพทย์จีโนมิกส์ (Genomic Medicine)

(ข้อมูลพันธุกรรมทำให้การรักษาพยาบาลแม่นยำ Personalized Genomic and Gene Therapy)

เป้าหมาย คือ เร่งเรียนรู้เทคโนโลยีใหม่เพื่อขยายผลสู่ระบบสาธารณสุขถ้วนหน้า / และ ส่งเสริมการแพทย์แม่นยำในเอเชีย อาเซียน และ CLMVT

## ข้อมูล

- เริ่ม 50,000 ตัวอย่าง
- 5 กลุ่มโรค มะเร็ง พันธุกรรมหายาก NCDs ตัดเชื้อ และ เกสซ์พันธุศาสตร์
- เก็บตัวอย่างทั่วประเทศ และภูมิภาค

ศูนย์บริการทดสอบทางการแพทย์จีโนมิกส์  
(Whole Genome Sequencing Center)  
จัดตั้งในเขตส่งเสริมการแพทย์จีโนมิกส์ อีอีซี ที่ ม.บูรพา

หน่วยบริหารจัดการข้อมูลจีโนมมนุษย์  
Human Genome Data Bureau  
เป็นส่วนหนึ่งของ ธนาคารทรัพยากรชีวภาพแห่งชาติ

## บริการ ทางการแพทย์

- วินิจฉัย/รักษา/ป้องกัน โดยใช้ข้อมูล ดีเอ็นเอ
- การรักษาเฉพาะบุคคล
- การพัฒนาการรักษาด้วยผลิตภัณฑ์ทางการแพทย์ขั้นสูง เช่น Gene Therapy

ศูนย์แปลผลข้อมูลพันธุกรรม  
เฉพาะด้าน/โรค  
Clinical Interpretation Network

ศูนย์บริการการแพทย์จีโนมิกส์และ  
การแพทย์แม่นยำ  
Clinical Service Network

ศูนย์วิจัยและพัฒนา  
ฝึกอบรมด้านการแพทย์จีโนมิกส์

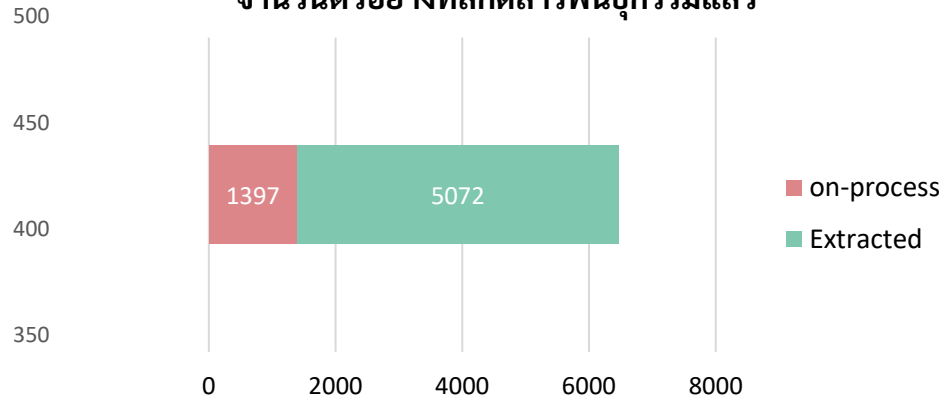
โรงพยาบาล  
ด้านการแพทย์จีโนมิกส์

อุตสาหกรรมยา

อุตสาหกรรมอุปกรณ์การแพทย์

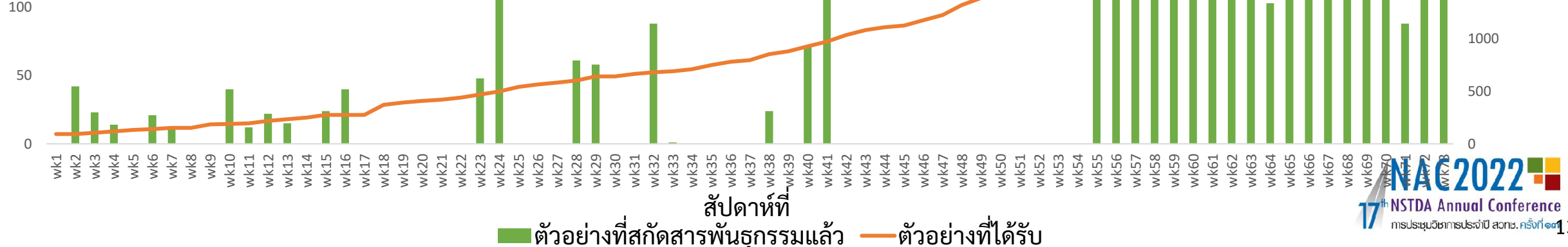
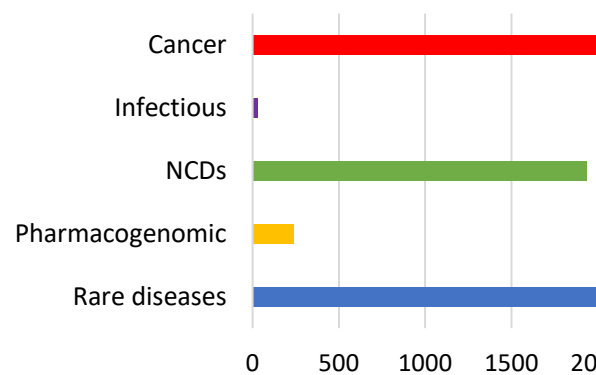
# ความก้าวหน้าโครงการถอดรหัสพันธุกรรมทั้งจีโนมในผู้ป่วยชาวไทย 50,000 ราย GeTH50K (22/09/2563 ถึง 28/02/2565)

จำนวนตัวอย่างที่สกัดสารพันธุกรรมแล้ว

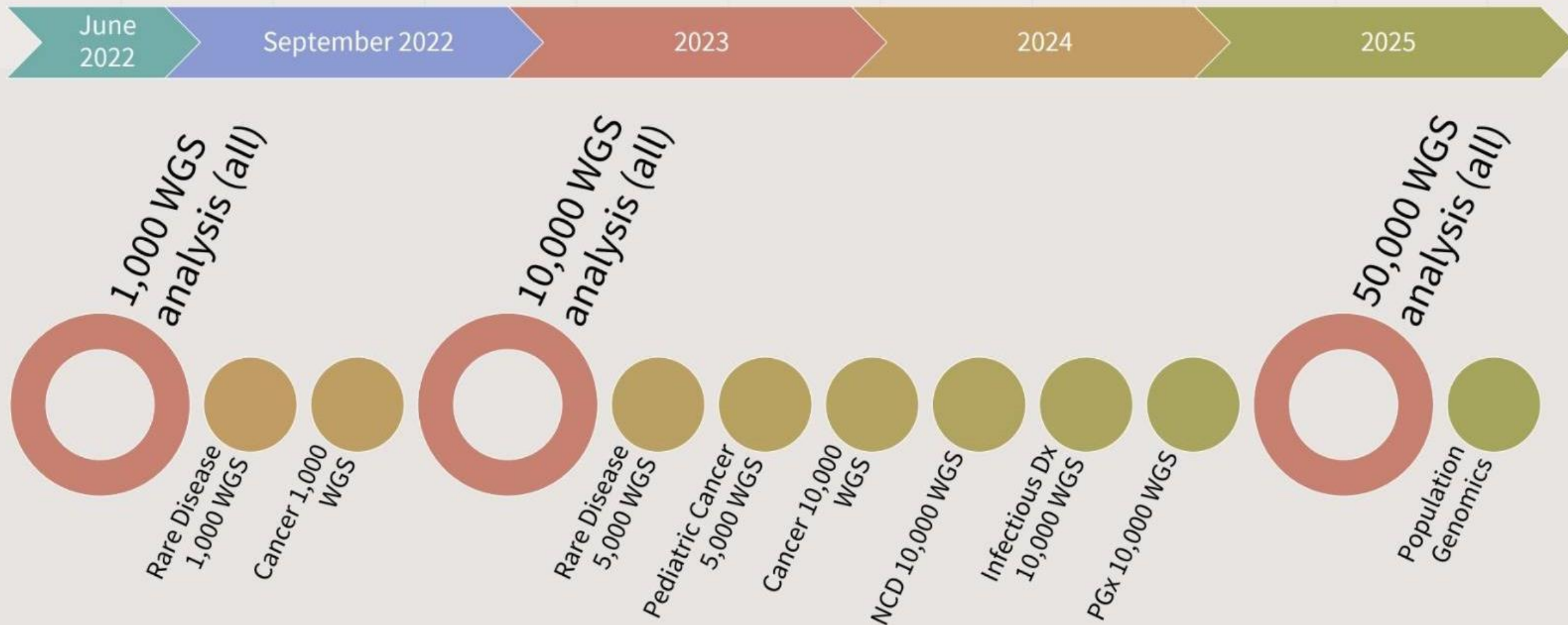


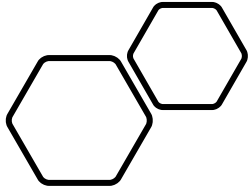
จำนวนตัวอย่างที่ได้รับ  
รวม 6,469 ตัวอย่าง

จำนวนตัวอย่างแยกตามกลุ่มโรค



# แผนการดำเนินการวิเคราะห์ข้อมูลประชากรพันธุศาสตร์





# การจัดประชุมสมาคมมนุษย์พันธุศาสตร์ ครั้งที่ 1/2565

- 17-18 กุมภาพันธ์ 2565
- ดร.สาธิต ปิตุเตชะ รัฐมนตรีช่วยว่าการกระทรวงสาธารณสุขให้เกียรติเป็นประธานในพิธีเปิด
- มีผู้เข้าร่วมประชุมทั้งหมด 200 คน
- ได้รับความร่วมมือจาก
  - Korean Genome Organization
  - Better Health Program
  - Health Education England





# ชุดสิทธิประโยชน์ สปสช. ปี 2565

- การตรวจยีน BRCA1 BRCA2 ในผู้ป่วยมะเร็งเต้านม
  - เพื่อตรวจคัดกรองและค้นหาการกลายพันธุ์ของยีนโรคมะเร็งเต้านมให้พบในระยะเริ่มต้นและได้รับการรักษาเร็ว ซึ่งจะมีความคุ้มค่ากับกลุ่มผู้ป่วยที่มีความเสี่ยงสูง และประหยัดต้นทุนค่ารักษาในกลุ่มที่มีประวัติครอบครัวตรวจพบยีนกลายพันธุ์
- บริการตรวจคัดกรองผู้ป่วยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกด้วยเครื่อง Tandem mass spectrometry
  - เป็นการขยายการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดโรคทางพันธุกรรมเมตาบอลิก เพื่อเข้าสู่การรักษาโรคหายากได้อย่างรวดเร็วและช่วยชีวิตเด็ก ซึ่งการรักษาโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกก่อนมีอาการแสดง จะช่วยประหยัดต้นทุนค่ารักษา (cost-saving) และในปัจจุบันการคัดกรองเป็นวิธีการเดียวที่มีความแม่นยำในการระบุตัวผู้ป่วยเพื่อให้การรักษาก่อนมีอาการ



# ระยะที่ 2 โครงการยกระดับการแพทย์จีโนมิกส์ เพื่อสร้างมูลค่าทางเศรษฐกิจและบริการ

- แผนระยะที่ 2 สำหรับ ปีงบประมาณ 2566 ถึง 2570
- จัดโครงสร้างองค์กรหรือเครือข่ายองค์กรที่ชัดเจนในการขับเคลื่อน
- ถอดรหัสพันธุกรรม 500,000 ราย (500K Genomes) -Short-read และ Long Read Sequencing
- ต่อยอดจากฐานข้อมูลพันธุกรรมผู้ป่วยชาวไทย 50,000 ราย
- ขยายขอบเขตงานวิจัยโดยเพิ่มสัดส่วนการสนับสนุนการวิจัย เช่น ต่อยอดจากฐานข้อมูลพันธุกรรม การวิจัยเพิ่มประสิทธิภาพการรักษา การวิจัยด้าน Multi Omics เป็นต้น
- สนับสนุนการใช้การถอดรหัสพันธุกรรมทั้งจีโนมในระบบบริการสุขภาพ โดยมุ่งเป้ากลุ่มโรคหายาก และกลุ่มโรคมะเร็ง
- พัฒนา Clinical Genomics Information System – เชื่อมโยงข้อมูลพันธุกรรมกับ Electronic Health/Medical Record
- สนับสนุนความร่วมมือกับนานาชาติ ทั้งด้านวิจัยและพัฒนา ส่งเสริมธุรกิจ และพัฒนาบริการ



สวทช.  
NSTDA

**B**ioeconomy  
**C**ircular economy  
**G**reen economy

**ขอบคุณครับ**





NSTDA

**B**ioeconomy  
**C**ircular economy  
**G**reen economy



# ถามตอบ Q&A

