NAC2024
19th NSTDA Annual Conference
การประชุมวิชาการประจำปี สวทช. ครั้งที่ ๑๙

เสวนา

การแพทย์จีโนมิกส์สู่การวินิจฉัย และการรักษาที่แม่นยำ

ผศ.นพ.กุณฑล วิชาจารย์
คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น

รศ.พญ.กิติวรรณ โรจนเนืองนิตย์
คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยธรรมศาสตร์

GENOMICS THAILAND

ดำเนินรายการเสวนา
โดย ศ.นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์
คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

ศ.ดร.นพ.สุรศักดิ์ สังขทัต ณ อยุธยา
คณะแพทยศาสตร์
มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์

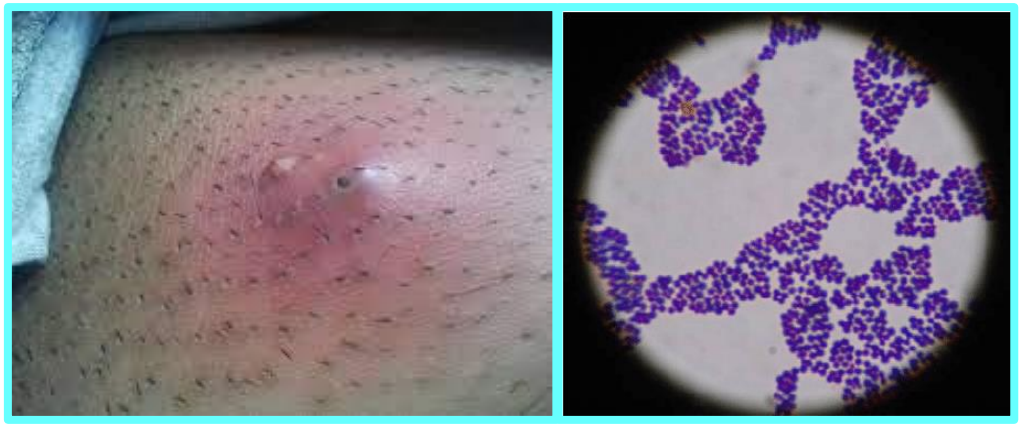
พญ.ภณีตา พันจรรยา
โรงพยาบาลมหาราชนครราชสีมา

นพ.ภาสกร วันชัยจิระบุญ
โรงพยาบาลพระปกเกล้า จันทบุรี

The Implementation of Genomic Medicine in Clinical Practice and the Fascinating Results

เทคโนโลยีล้ำสมัย

X-Ray: เห็นกระดูก



Microscopy: เห็นจุลชีพ

Sequencing: เห็นลำดับสารพันธุกรรม

Applications of genomics medicine

1. rare Dx: Germline, 1 gene

2. Cancer: Somatic

3. NCD: Several genes

4. PGx: Genes + chem

5. ID: Genes + bio

World Health Organization

2021

สภาวิทยาศาสตร์แห่งองค์การอนามัยโลก

WHO Science Council

Accelerating access to genomic technologies for global health

The WHO Science Council functions to:

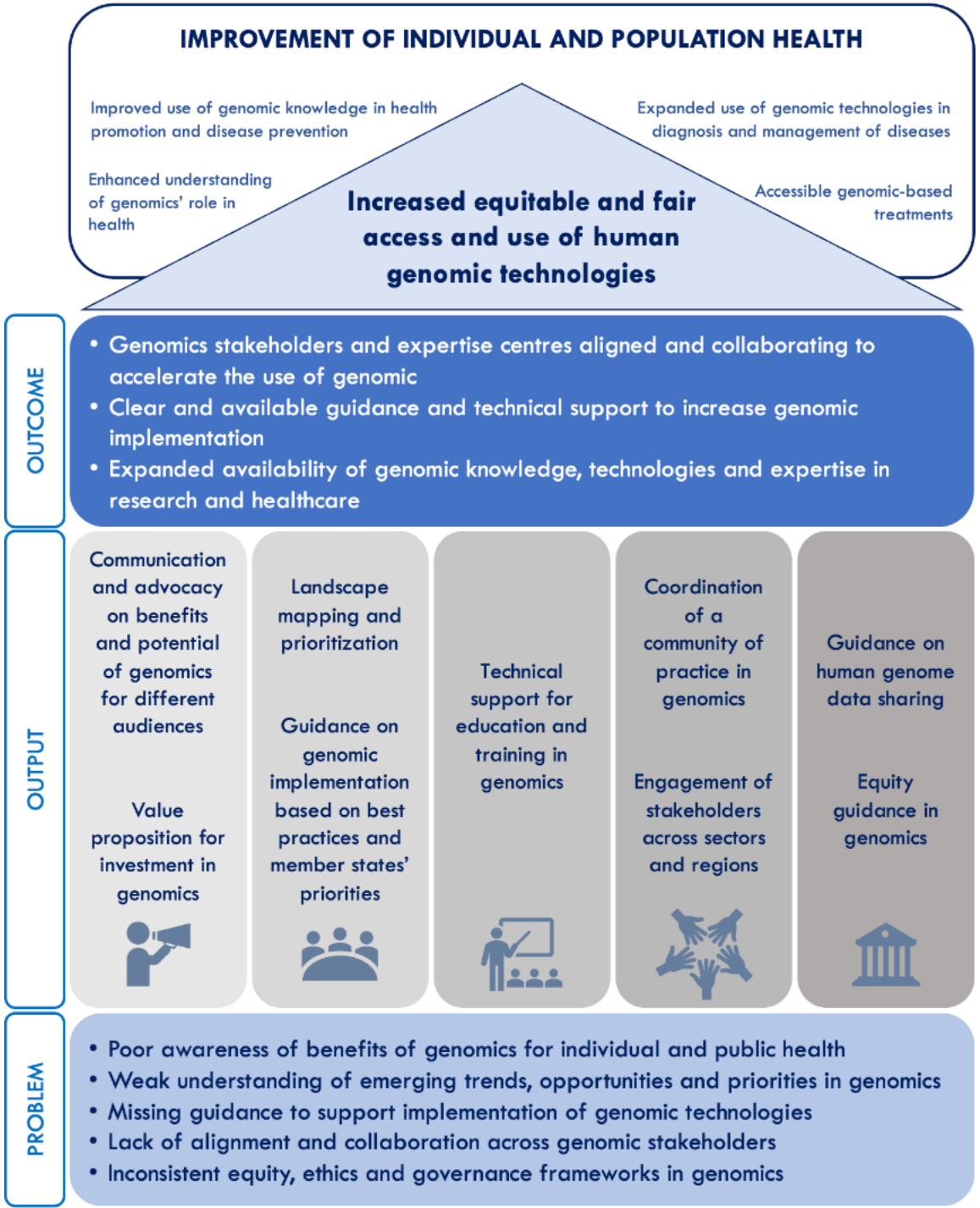
- Identify emerging issues on science and technology with the potential for direct or indirect impact on global health

เพิ่มสุขภาวะของคนทั้งโลก

Genomics Technologies

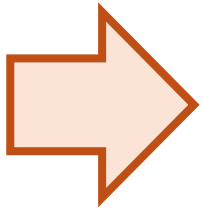
เทคโนโลยีจีโนมิกส์

The Science Council has identified genomic technologies as having significant implications for public health, given their broad applications across health and disease states and throughout the human lifespan,



องค์การอนามัยโลก

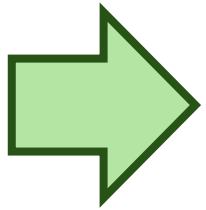
การวิจัย



การบริการ

ประเด็นท้าทาย

วิทยาศาสตร์&เทคโนโลยี
การแพทย์



สาธารณสุข

ประเด็น

1. จุดเริ่มต้น, แรงบันดาลใจ
2. โครงสร้างองค์กร
3. ประสบการณ์การให้บริการ:
   ด้านดี (ประทับใจ ภูมิใจ อิ่มใจ) ด้านไม่ดี (เสียใจ ผิดหวัง)
4. ฝากประเด็นให้ผู้บริหาร ภาครัฐ ภาคเอกชน ภาคประชาชน

ประเด็นท้าทาย

I. ประเด็นเดิม
เพิ่มจำนวน สร้างระบบ (upscale)

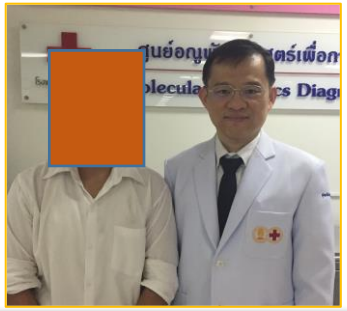
1. ผู้เชี่ยวชาญ
   แพทย์เวชพันธุศาสตร์
   ผู้ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์
   นักวิทยาศาสตร์ด้านจีโนม
   นักคอมพิวเตอร์ด้านวิเคราะห์จีโนม
2. เครื่องมือหาลำดับสารพันธุกรรม
3. คอมพิวเตอร์ในการวิเคราะห์และเก็บรักษา

II. ประเด็นใหม่

ELSI (Ethical, Legal, Social Issues)

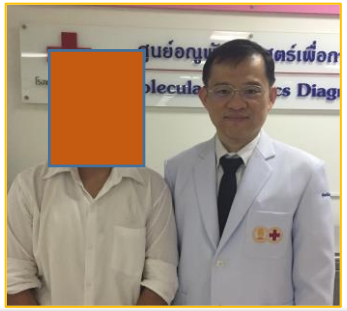
1. **การประกันสุขภาพ**
2. **การจ้างงาน**
3. **กฎหมายทำแท้ง เด็กหลอดแก้ว ตัดต่อยีน ฯลฯ**
4. **ระบบสาธารณสุข (ข้อบ่งชี้ การเบิกจ่าย)**
5. **หน่วยงานควบคุมคุณภาพ และตรวจสอบการหลอกลวง**

ศักยภาพของเทคโนโลยี

อายุที่ได้การวินิจฉัย	5 เดือน	2 ปี	6 ปี	วินิจฉัยไม่ได้
ระดับพัฒนาการ	จบเศรษฐศาสตร์	ผ่านชั้นมัธยม	บวกเลขไม่ได้	เสียชีวิต
				

ยิ่งวินิจฉัยได้เร็ว พยากรณ์โรคยิ่งดี

อายุที่ได้การวินิจฉัย	5 เดือน	2 ปี	6 ปี	วินิจฉัยไม่ได้
ระดับพัฒนาการ	จบเศรษฐศาสตร์	ผ่านชั้นมัธยม	บวกเลขไม่ได้	เสียชีวิต

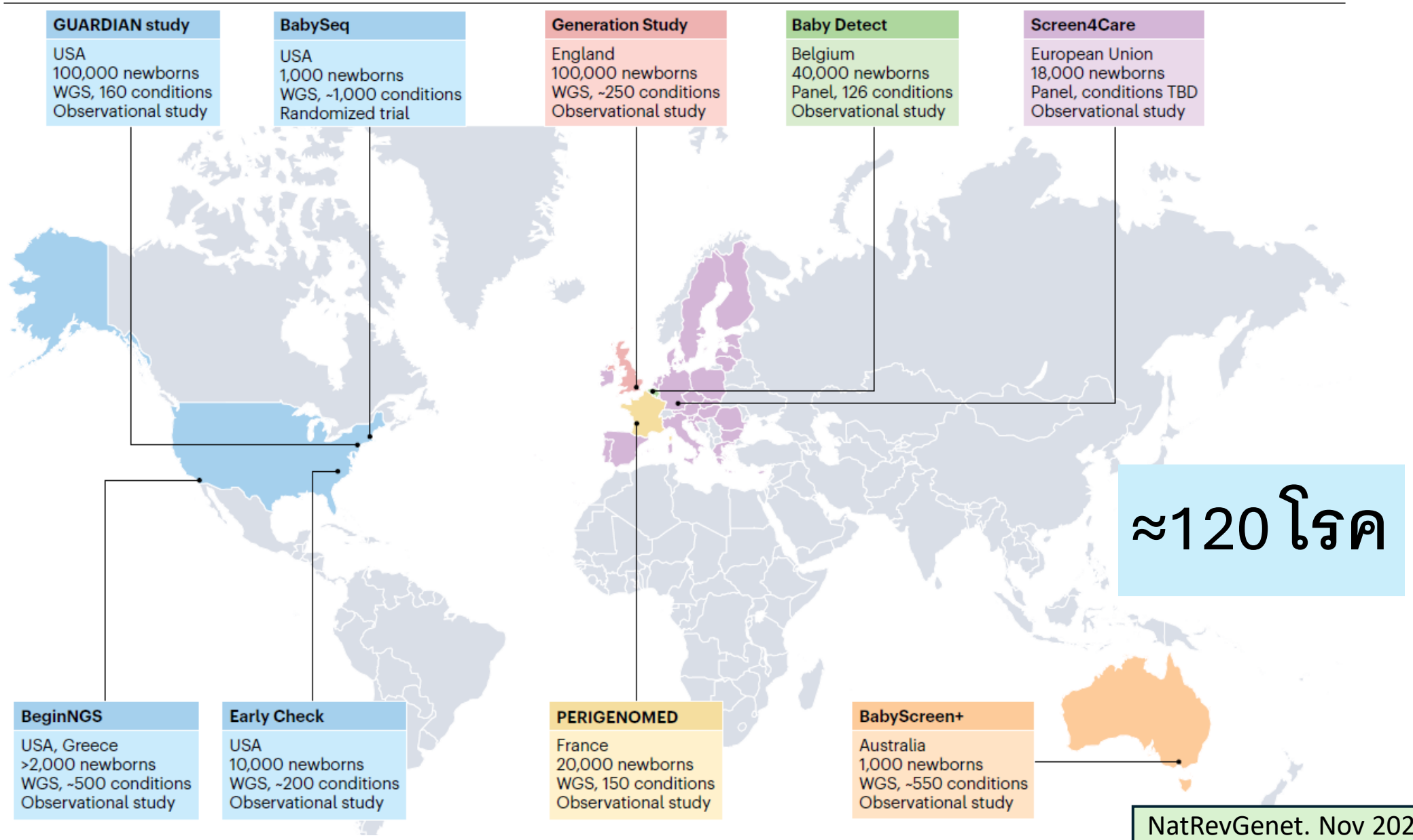


ยิ่งวินิจฉัยได้เร็ว พยากรณ์โรคยิ่งดี

การวินิจฉัยหลังมีอาการ → การรักษาตรงเหตุ

การวินิจฉัยก่อนมีอาการ → การป้องกันไม่ให้มีอาการ

Genomic Newborn Screening



NatRevGenet. Nov 2023; 755-766

การประกัน

- แนวคิด ประกัน “ความเสี่ยง” = อาจเกิดหรือไม่เกิด
  หากเกิดแน่ ไม่ใช่ความเสี่ยง ไม่รับทำประกัน
- USA: GINA (Genetic Information Nondiscrimination Act)
- UK: NHS
- ควรมีการหารือ
  แพทย์ สาธารณสุข นักวิทยาศาสตร์
  ผู้เชี่ยวชาญด้านกฎหมาย ฝ่ายนิติบัญญัติ
  บริษัทประกัน
  ภาคประชาชน

สำคัญ
เร่งด่วน

Kyowa Kirin's gene therapy most expensive US drug: with $4.3 million price tag

Reuters, Wed, March 20, 2024

metachromatic leukodystrophy

ประเด็นท้าทาย (ระบบสุขภาพ)

I. ประเด็นเดิม
เพิ่มจำนวน สร้างระบบ (upscale)

1. ผู้เชี่ยวชาญ
   แพทย์เวชพันธุศาสตร์
   ผู้ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์
   นักวิทยาศาสตร์ด้านจีโนม
   นักคอมพิวเตอร์ด้านวิเคราะห์จีโนม
2. เครื่องมือหาลำดับสารพันธุกรรม
3. คอมพิวเตอร์ในการวิเคราะห์และเก็บรักษา

II. ประเด็นใหม่

ELSI (Ethical, Legal, Social Issues)

1. **การประกันสุขภาพ**
2. **การจ้างงาน**
3. **กฎหมายทำแท้ง เด็กหลอดแก้ว ตัดต่อยีน ฯลฯ**
4. **ระบบสาธารณสุข (ข้อบ่งชี้ การเบิกจ่าย)**
5. **หน่วยงานควบคุมคุณภาพ และตรวจสอบการหลอกลวง**

ค่ารักษา