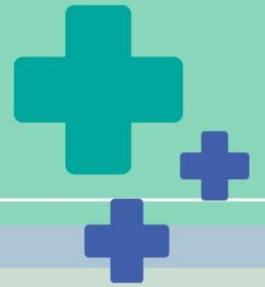


เสวนา

การแพทย์จีโนมิกส์สู่การวินิจฉัย และการรักษาที่แม่นยำ

NAC2024
19th NSTDA Annual Conference
การประชุมวิชาการประจำปี สอน. ครั้งที่ ๑๙



ผศ.นพ.กุนทล วิชาจารย์
คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น



รศ.พญ.กิติวรรณ โรนนิ่งนิตย์
คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยธรรมศาสตร์



ดำเนินรายการเสวนา
โดย ศ.นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์
คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย



ศ.ดร.นพ.สุรศักดิ์ สังข์ทนต์ อัยยุธา
คณะแพทยศาสตร์
มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์



พญ.ภณิศา พันจรรยา
โรงพยาบาลมาราชนครราชสีมา



นพ.ภาสกร วันชัยจิระบุญ
โรงพยาบาลพระปกเกล้า จันทบุรี



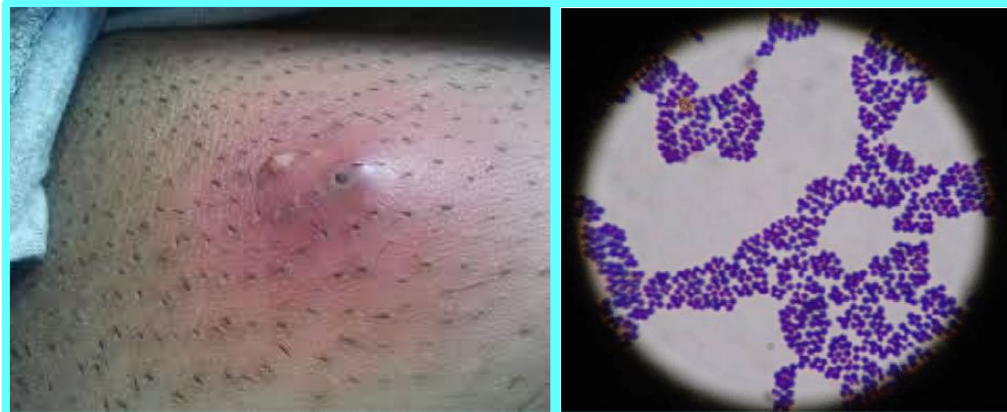
The Implementation of Genomic Medicine in Clinical Practice and the Fascinating Results



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

เพิ่มสุขภาวะของคนทั่วโลก

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,

IMPROVEMENT OF INDIVIDUAL AND POPULATION HEALTH

Improved use of genomic knowledge in health promotion and disease prevention

Expanded use of genomic technologies in diagnosis and management of diseases

Enhanced understanding of genomics' role in health

Increased equitable and fair access and use of human genomic technologies

Accessible genomic-based treatments

OUTCOME

- Genomics stakeholders and expertise centres aligned and collaborating to accelerate the use of genomic
- Clear and available guidance and technical support to increase genomic implementation
- Expanded availability of genomic knowledge, technologies and expertise in research and healthcare

OUTPUT

Communication and advocacy on benefits and potential of genomics for different audiences

Value proposition for investment in genomics



Landscape mapping and prioritization

Guidance on genomic implementation based on best practices and member states' priorities



Technical support for education and training in genomics



Coordination of a community of practice in genomics

Engagement of stakeholders across sectors and regions



Guidance on human genome data sharing

Equity guidance in genomics

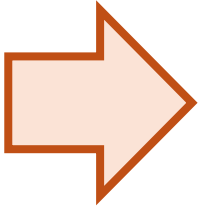


PROBLEM

- Poor awareness of benefits of genomics for individual and public health
- Weak understanding of emerging trends, opportunities and priorities in genomics
- Missing guidance to support implementation of genomic technologies
- Lack of alignment and collaboration across genomic stakeholders
- Inconsistent equity, ethics and governance frameworks in genomics

องค์การ อนามัยโลก

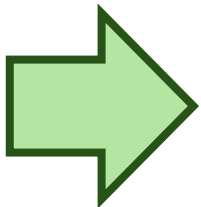
การวิจัย



การบริการ

ประเด็นท้าทาย

วิทยาศาสตร์&เทคโนโลยี
การแพทย์



สาธารณสุข

ประเด็น

1. จุดเริ่มต้น, แรงบันดาลใจ
2. โครงสร้างองค์กร
3. ประสิทธิภาพการให้บริการ:
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



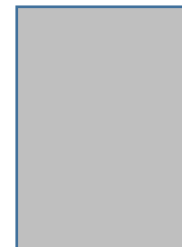
2 ปี



6 ปี

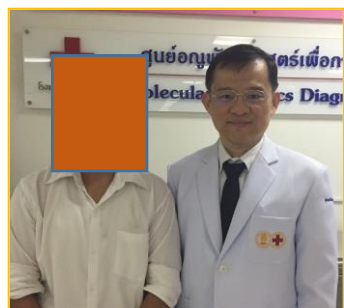


วินิจฉัยไม่ได้



ระดับพัฒนาการ

จบเศรษฐศาสตร์



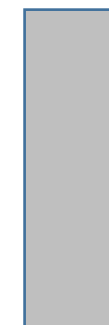
ผ่านชั้นมัธยม



บอกเลขไม่ได้



เสียชีวิต



ยิ่งวินิจฉัยได้เร็ว พยากรณ์โรคยิ่งดี

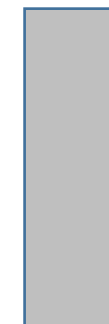
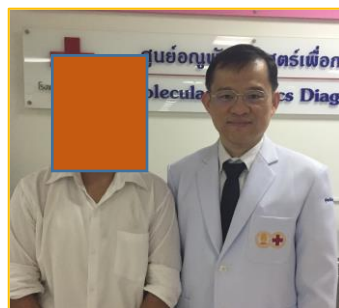
อายุที่ได้การวินิจฉัย

5 เดือน

2 ปี

6 ปี

วินิจฉัยไม่ได้



ระดับพัฒนาการ

จบเศรษฐศาสตร์

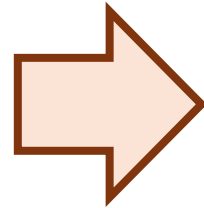
ผ่านชั้นมัธยม

บอกเลขไม่ได้

เสียชีวิต

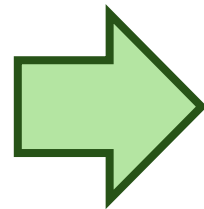
ยิ่งวินิจฉัยได้เร็ว พยากรณ์โรคยิ่งดี

การวินิจฉัยหลังมีอาการ



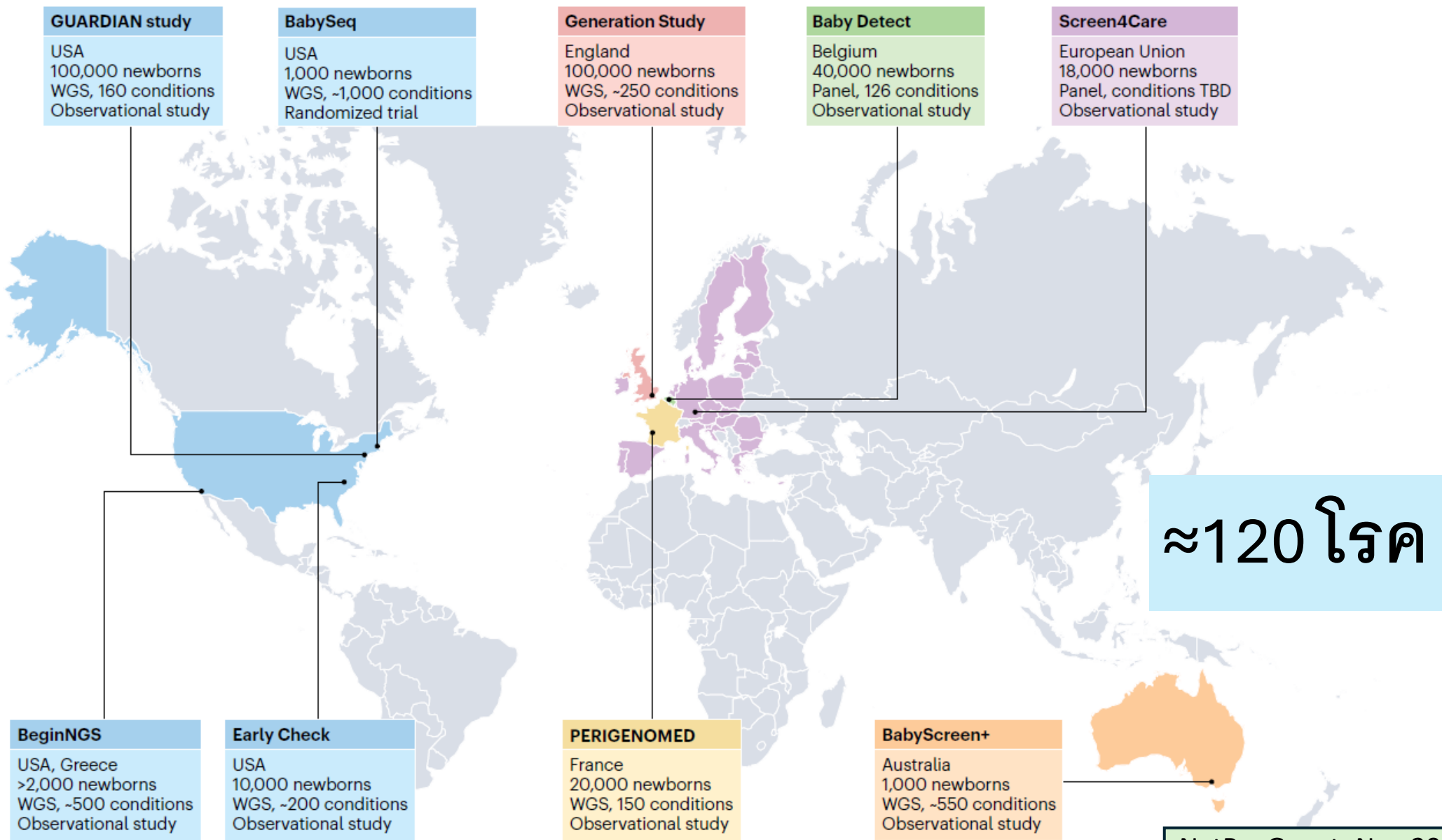
การรักษาตรงเหตุ

การวินิจฉัยก่อนมีอาการ



การป้องกันไม่ให้อาการ

Genomic Newborn Screening



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

การรักษา