

Implication of Genomics Thailand in Southern Thai

From research challenge to clinical implication

Translational Medicine Research Center,
Faculty of Medicine, PSU



Indications

- Diagnostic
- Family history
- Screening for disease or pharmacogenomic

Application

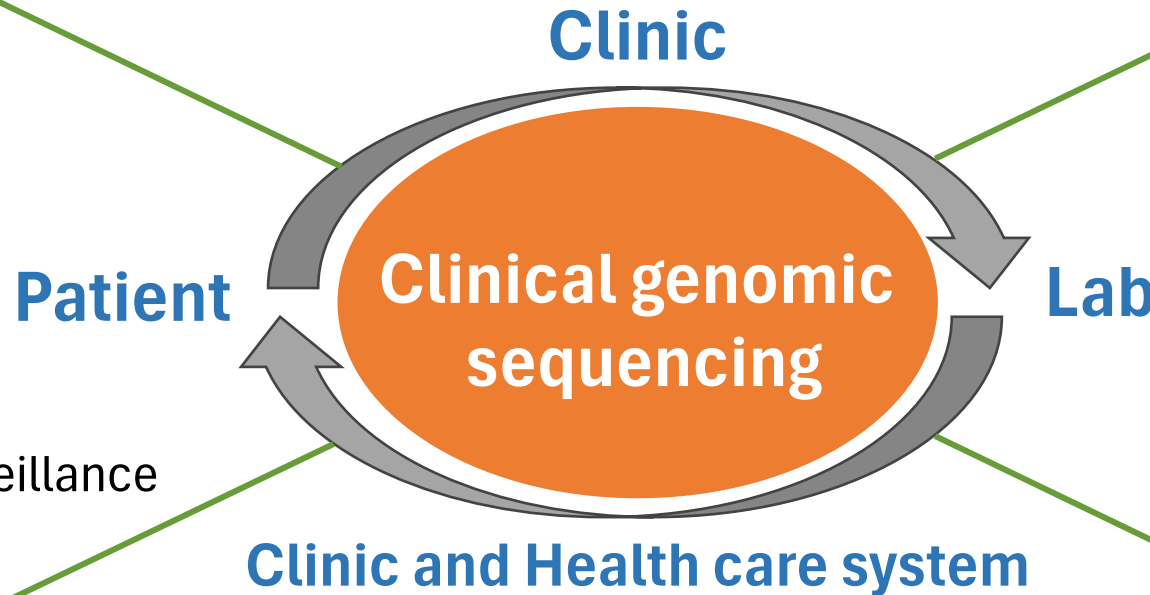
- Modified treatment
- Personalized disease surveillance
- Family management

Pre-test appointment

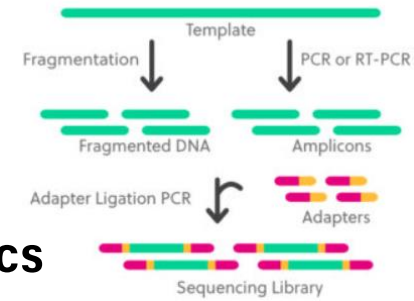
- Medical history review
- Family history evaluation

- Physical exam

- Genetic counseling session
- Insurance consideration



Sequencing



Bioinformatics

- Alignment
- Variant calling
- Variant filtering

Variant classification

- Gene-phenotype association
- Variant analysis

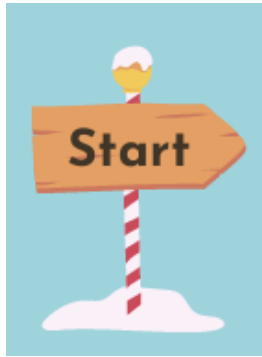
Post-test follow-up

- Medical decision making
- Re-phenotyping
- Familial segregation testing
- Input for decision support tools

Feedback to lab

- New phenotype data
- Segregation study result

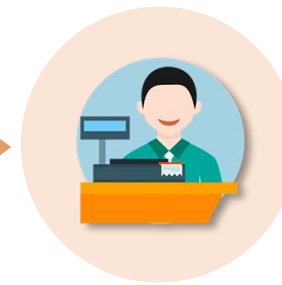
TMRC Genomic Analysis Service



ผู้ป่วย OPD



แพทย์สั่งตรวจผ่านโครงการ



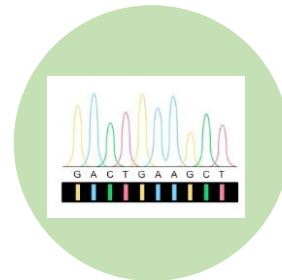
เจ้าหน้าที่เก็บตัวอย่าง



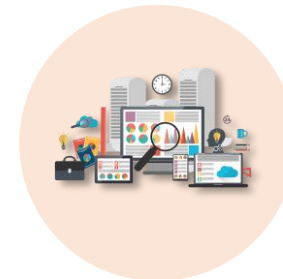
เจาะเลือด



วิเคราะห์ทางห้องปฏิบัติการ



Sequencing (GeTH)



Bioinformatics analysis



รายงานผล



GENOMICS THAILAND

➤ The challenges in laboratory

Replace by

1) ~~Bioinformatic analysis requires advanced skills~~

The screenshot shows the interface of the 'Thailand Variant Annotation and Prioritization Platform'. On the left, there is an illustration of five healthcare professionals (three men and two women) standing in front of a hospital building with an ambulance. The text 'Thailand Variant Annotation and Prioritization Platform' is displayed above the illustration. On the right, the 'GENOMICS THAILAND' logo is shown, featuring a stylized DNA double helix in red and blue. Below the logo is a large blue button labeled 'Single Sign-On'. At the bottom of the interface, there is a link that says 'Don't have an account? Register'.

2)

~~required clinical genomic variant scientist/ geneticist~~

system
software
software

Development of secured data storage system



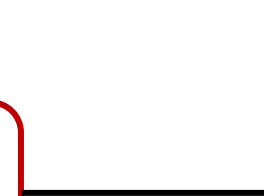
GeTH Central Data depository

Raw data transferring



PSU local Data depository

Data security assurance
ISO/IEC 27001

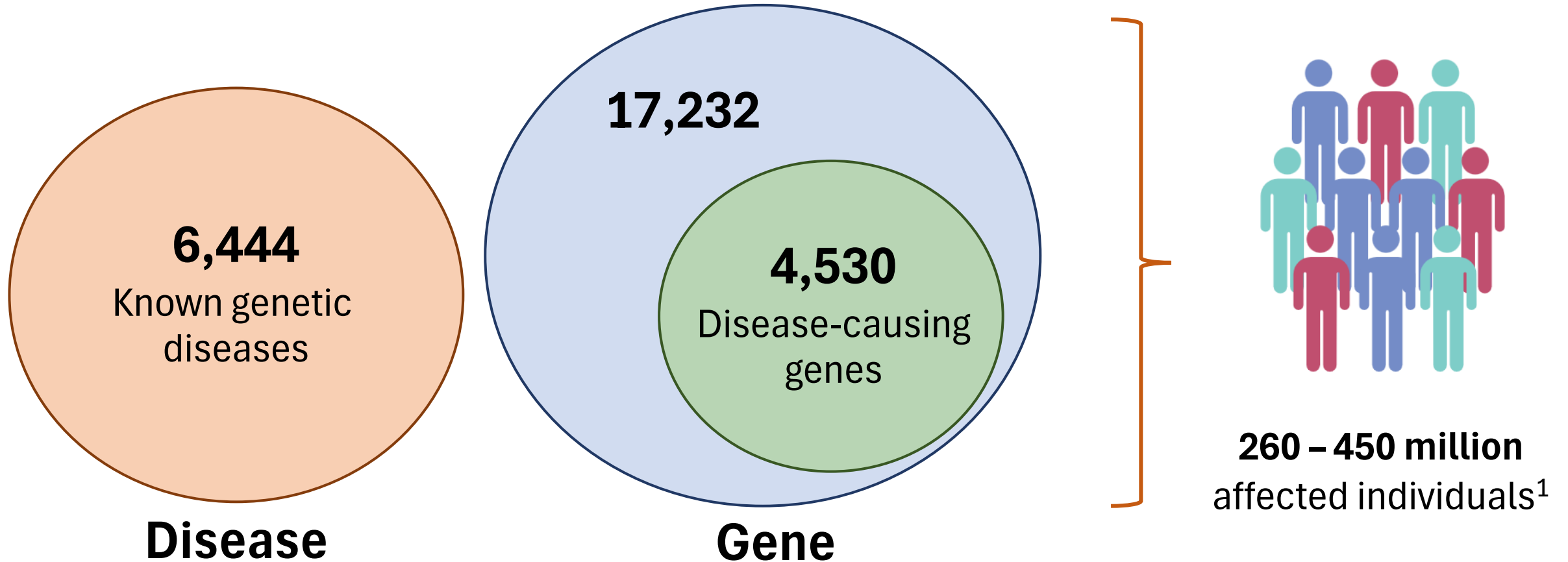


Genetic counselor training

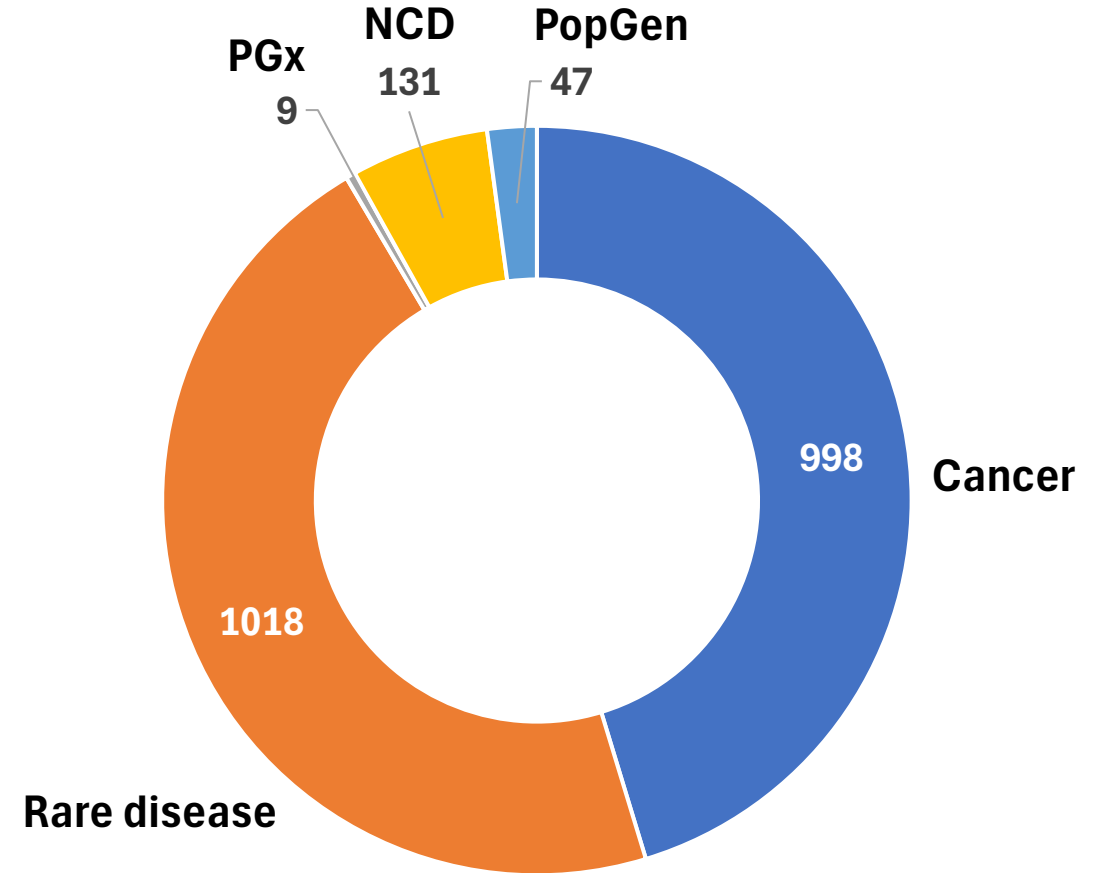
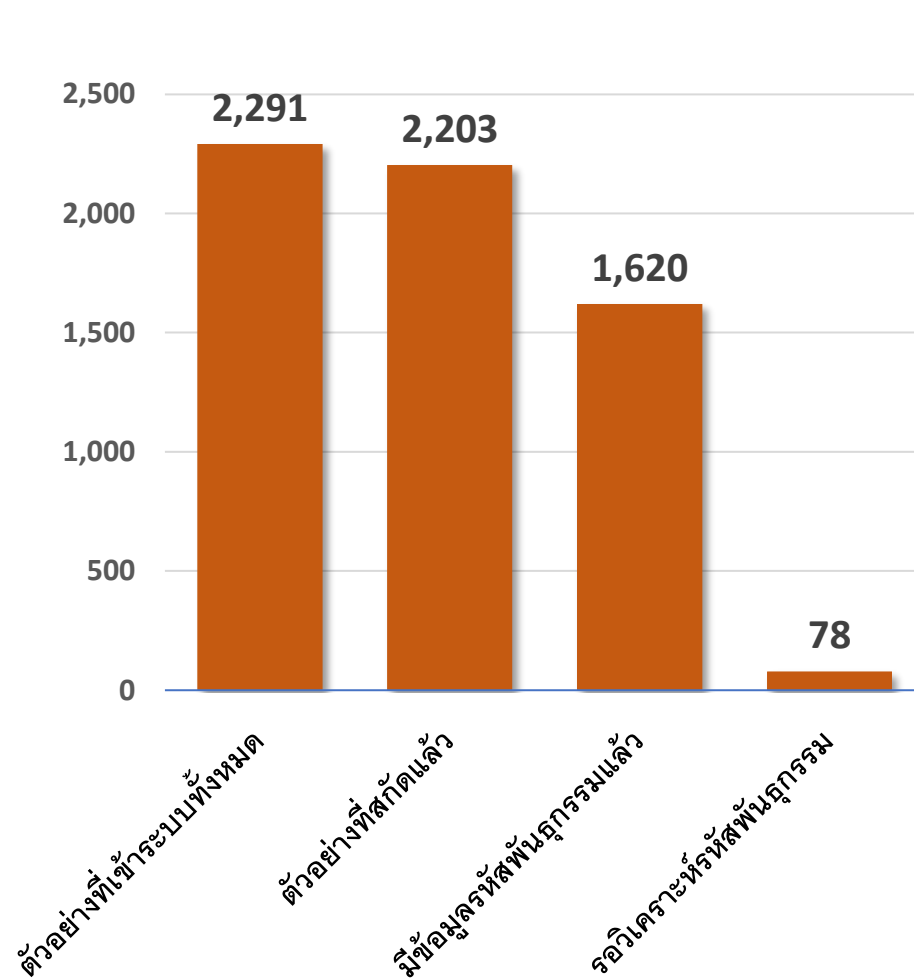
- 1) **Provide information** about genetic testing and related procedures
- 2) **Identify families at possible risk** of a genetic condition
- 3) **Help families understand** the significance of genetic conditions
- 4) Discuss available options and can provide **referrals to geneticist**



Raising physician's concern of genetic disease



Raising physician's concern of genetic disease



Indications

- Diagnostic
- Family history
- Screening for disease or pharmacogenomic

Application

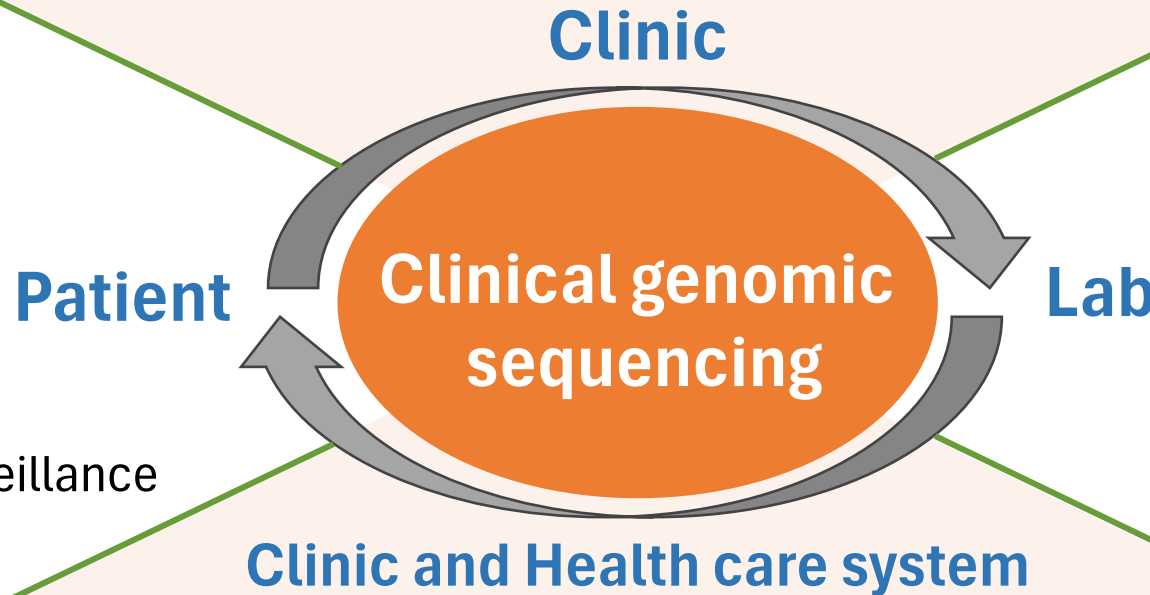
- Modified treatment
- Personalized disease surveillance
- Family management

Pre-test appointment

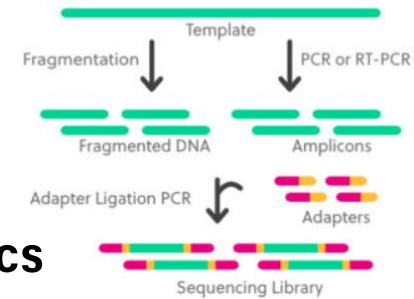
- Medical history review
- Family history evaluation

- Physical exam

- Genetic counseling session
- Insurance consideration



Sequencing



Bioinformatics

- Alignment
- Variant calling
- Variant filtering

Variant classification

- Gene-phenotype association
- Variant analysis

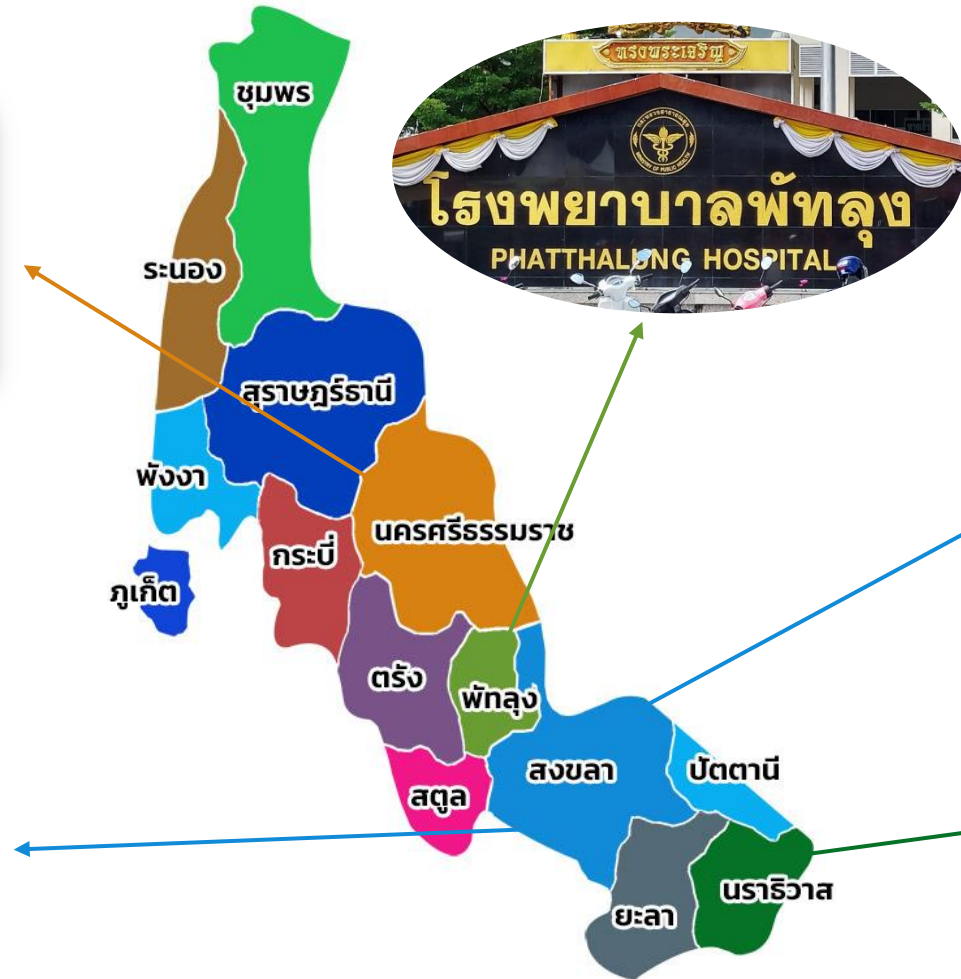
Post-test follow-up

- Medical decision making
- Re-phenotyping
- Familial segregation testing
- Input for decision support tools

Feedback to lab

- New phenotype data
- Segregation study result

Expanding Genomic Medicine Services in the Southern Region



Case 1 เด็กชายอายุ 1 เดือน แรกคลอดมีหายใจเหนื่อยและมีรอบจ้ำเลือดทั่วตัว (generalized petechiae) มีประวัติ มารดาแน่น้ำเดิน (rupture of membranes) นานกว่า 18 ชั่วโมง ก่อนคลอด

Problem lists :

- 1) **Congenital thrombocytopenia** : Plt 30,000 per μ l
- 2) **Early-onset neonatal sepsis** : respiratory distress, hypothermia, lethargy
- 3) **Recurrent infection** in multiple organ from multiple organism (Fungi, bacteria, virus)
 - Fungal sepsis
 - Bacterial Rt. Ankle osteomyelitis
 - CMV gastritis etc.
- 4) **Family history** : Brother passed away at the age of 3 months due to pneumonia

Genetic result :

Gene and transcript ID	Location	Variant	Zygoty	Classification	Disease	Inheritance
WAS NM_000377.3	chrX: 48688964	c. 1237dupC (p. L415Tfs*80)	Heterozygous	Likely pathogenic	Wiskott- Aldrich Syndrome	Autosomal dominant

Diagnosis : Wiskott-Aldrich Syndrome

Currently waiting for a bone marrow transplantation

Case 2 ทารกคลอดครบกำหนดเพศหญิง GA 38+1 wk คลอด C/S due to previous C/S แรกคลอดมีอาการ Birth asphyxia (Apgar 4, 5, 6, 6, 6) ได้รับการกู้ชีพและใส่ท่อช่วยหายใจ ต่อมาระหว่าง admit มีติดเชื้อ Ventilator-associated pneumonia และเสียชีวิตที่อายุ 22 วัน



Chest x-ray:

- 1) Short, narrow, elongate thorax
- 2) Anterior rib end are widened, cupped and irregular
- 3) Square iliac wing, trident-acetabular, short ischium

Problem lists :

- 1) **Suspected asphyxiating thoracic dystrophy (Jeune syndrome)**
- 2) **Ventilator-associated pneumonia >> passed away**

Family history : มารดามีประวัติ recurrent abortion at 1st trimester มา 3 ครั้ง ตรวจทารก karyotype ปกติทุกครั้ง

Genetic result :

	Gene and transcript ID	Location	Variant	Zygoty	Classification	Disease	Inheritance
Proband	DYNC2H1 NM_001080463	chr11: 103125116	c. 1678C>T (p. Arg560Ter)	Heterozygous	Likely pathogenic	Asphyxiating thoracic dystrophy	Autosomal recessive
	DYNC2H1 NM_001080463	chr11: 103179154	c. 6268G>C (p. Val2090Leu)	Heterozygous	Uncertain significant		
Mother	DYNC2H1 NM_001080463	chr11: 103179154	c. 6268G>C (p. Val2090Leu)	Heterozygous	Uncertain significant		
Father	DYNC2H1 NM_001080463	chr11: 103125116	c. 1678C>T (p. Arg560Ter)	Heterozygous	Likely pathogenic		

Diagnosis : Asphyxiating thoracic dystrophy (compound heterozygous)

Genetic counseling : family planning

Case 3 เด็กหญิงอายุ 1 ปี 7 เดือน ถูกส่งตัวมารักษาเนื่องจากมีอาการ Hoarseness of voice และ Hirsutism เนื่องจากภาวะ Hyperandrogenism ตรวจรังสีวินิจฉัยพบ Bilateral adrenal mass

Problem lists :

- 1) **Bilateral adrenocortical carcinoma**
- 2) **Right buccal spindle cell rhabdomyosarcoma** : age of onset 3 years old
- 3) **Family history** : no significant information

Genetic result :

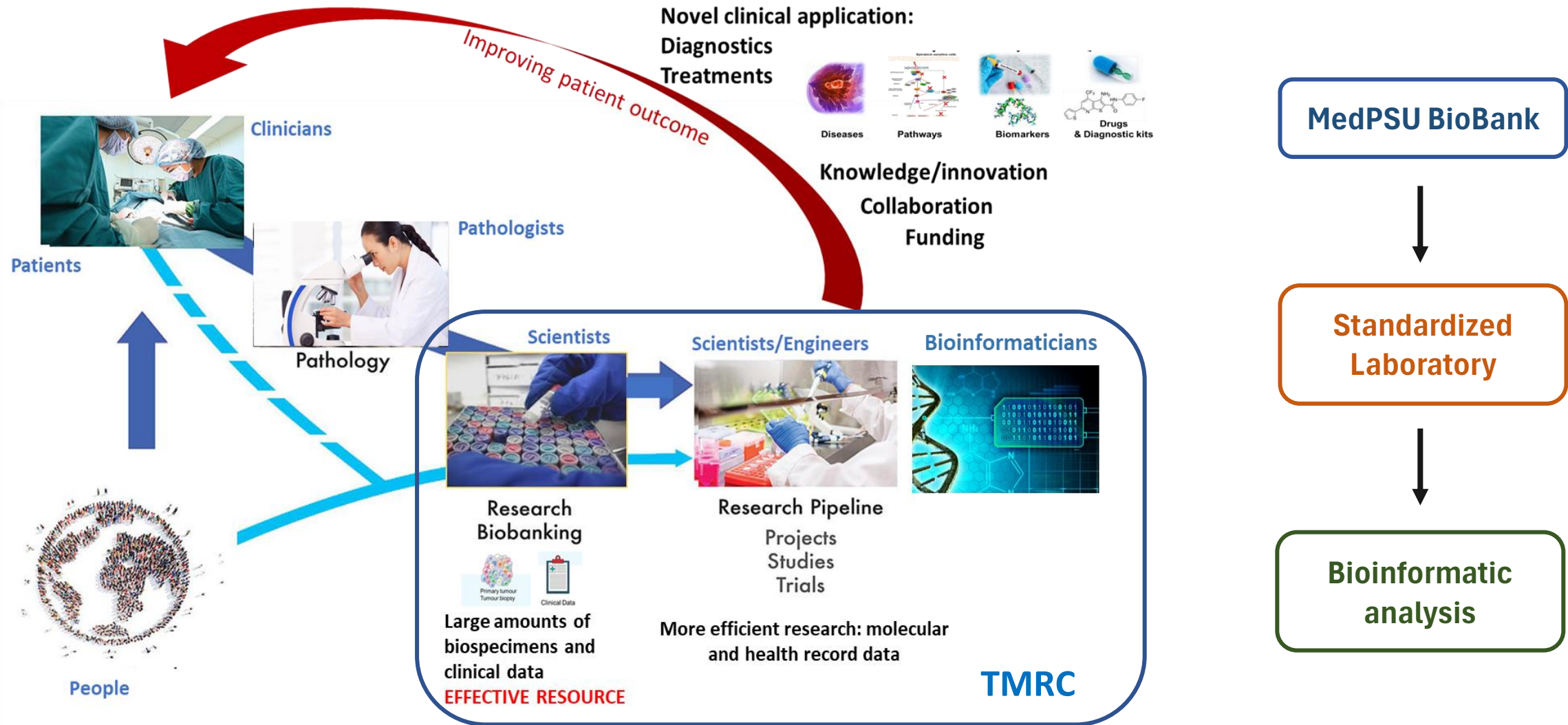
Gene and transcript ID	Location	Variant	Zygoty	Classification	Disease	Inheritance
TP53 NM_000546.6	chr17: 7674894	c.637C>T (p.Arg213Ter)	Heterozygous	Pathogenic	Li-Fraumeni syndrome	Autosomal dominant

Diagnosis : Li-Fraumeni syndrome

Challenges : Parental concern, Family planning

Family screening : **Negative (De novo variant)**

Building a Research Ecosystem Infrastructure (Bridging research to clinic)



Biobanking process



ISO20387 in 2024



SAMPLE COLLECTION

Tissue collection

Normal

Tumor

Snap freeze

RNALater

Credit: Dvir Aran, Ph.D., University of California, San Francisco

Blood collection

Buffy coat

Plasma

Serum

Red blood cells

Clot

(a) Uncollected Whole Blood (b) Collected Whole Blood

BIOBANK SYSTEM

STORAGE

TRACKING

ORDER

COLLECT

ใบสั่งเก็บชิ้นเนื้อ / เลือด (BIO BANK)

HN : 0000000 AN :
ชื่อ - นามสกุล(อังกฤษ) : XXXX XXXXXXXX
เพศ : ชาย * หญิง * อายุ : 11 ปี
สีสายตา : สีตมกรามเล็ก
ชิ้นเนื้อ : Tumor Tissue Normal Tissue
 Other Tissue
เลือด : EDTA Blood (ขอผลที่ใส่สารป้องกันการแข็งตัวของเลือด)
 Clotted Blood (ขอผลที่ใส่สารป้องกันการแข็งตัวของเลือด)
* * สามารถระบุหมายเหตุเพิ่มเติมได้ใน Note * *

หมายเหตุ :
วันที่ป้อนข้อมูล : ส่ง Order [F5] ลาน [F10]

BIO BANK SYSTEM

จัดการเก็บชิ้นเนื้อ / เลือด

สถานะเป็นแพทย์ / ญาติ

สถานะเป็นชิ้นเนื้อ / เลือด

จัดเก็บ - ออกชิ้นเนื้อ / เลือด

ตรวจสอบชิ้นเนื้อ / เลือดที่ส่งแพทย์ไปแล้ว

สรุปผล / ผลการรายงาน

สถานะไปประมวลผล

Shelf 1
Shelf 2
Shelf 3
Shelf 4

Scan SN : 0000000 Location : 0000000
หมายเลขตัวอย่าง :
ผู้เก็บ :
เจ้าหน้าที่ :
สถานะ :
หมายเหตุ : ลาน [F10]



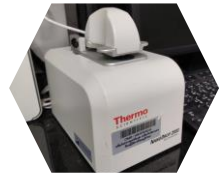
Central Research Laboratory

Molecular Biology and Omics technology

- MOLECULAR BIOLOGY LABORATORY

- CELL CULTURE & FLOW CYTOMETRY

- STORAGE SYSTEM



Nanodrop Spectrophotometers



PCR



Real-time PCR



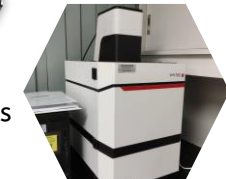
Droplet digital PCR (March, 2022)



Electrophoresis



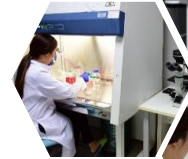
TapeStation Automated Electrophoresis



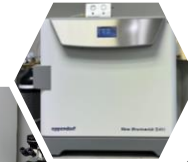
Chemiluminescence & Epi fluorescence



Flow cytometer



Cell Culture



ได้รับการรับรอง 21 ธันวาคม 2565



Medical bioinformatics unit : **Genome databank**

Online Genome Database and Analysis Platform



- Identification of Pathogenic variant
 - Germline variant Discovery
 - Somatic Variant Discovery

Aggregate Exome Data



Estimated 320 exome



Variant discovery
Join genotype



Statistic calculation



Data manipulation



Functional annotation and prediction

ID	EFFECT	IMPACT	GENE	GENEID	HLING
rs12084002	splice_region_variant	LOW	SARND	142008	chr19:10190014
rs12084003	missense_variant	MODERATE	SARND	142008	chr19:10190014
rs12084007	missense_variant	MODERATE	SARND	142008	chr19:10190017
rs12084008	missense_variant	MODERATE	SARND	142008	chr19:10190014
rs12084009	synonymous_variant	LOW	SARND	142008	chr19:10190014
rs12084010	synonymous_variant	LOW	SARND	142008	chr19:10190014
rs12084012	synonymous_variant	LOW	SARND	142008	chr19:10190014
rs12084013	missense_variant	MODERATE	SARND	142008	chr19:10190014
rs12084016	missense_variant	LOW	SARND	142008	chr19:10190014
rs12084018	missense_variant	MODERATE	SARND	142008	chr19:10190014
rs12084019	missense_variant	MODERATE	SARND	142008	chr19:10190014

Advance Search

Variant ID: e.g. rs12084002

Effect: e.g. upstream_gene_variant

Gene: e.g. LINC01553

CHR: e.g. chr1

Impact: e.g. modifier

Gene ID: e.g. 64383



2. Genomic and Bioinformatic education Translational Medicine Research Center

Our mission of knowledge sharing :

Clinical whole exome analysis workshop

- Bioinformatic analysis (codeless analysis)
- Clinical interpretation and challenge solving

WHOLE EXOME DATA ANALYSIS AND DATA VISUALIZATION: NEXT STEP TO CLINICAL INTERPRETATION

TOPICS

SPEAKERS

WES DATA ANALYSIS

ANALYSIS TOOLS

DATA VISUALIZATION

CLINICAL INTERPRETATION

INTRODUCTION TO MULTI-OIMCS

30 NOV - 1 DEC 2023

ชั้น 12 อาคารเฉลิมพระบารมี คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์

REGISTRATION FEE: 2,500 THB/PERSON
DEADLINE: 20 NOVEMBER 2023
FREE: 10 first participants from MEDPSU

For registration

Schedule

Contact info: 074-451-189
<https://tmrc.psu.ac.th/>

ศ.ดร.นพ.สุรศักดิ์ ลิขยทิพย์ อัยุรยา

ผศ.ดร.คณวิทย์ สุระชาติ

บพ.พงศกร ชูชื่น

บพ.กิตติบัณฑิต สีนารถณ์

ดร.รสนีย์ ชีสุม

ดร.เป็มิกา ศรีฟ้า

ดร.ณัฐกร นกจันทร์

บพ.ณัฐพล คงเจริญ

LIMITED FOR 30 PERSONS ONLY

Translational Medicine Research Center-TMRC,PSU
115 ภูเก็ต • ผู้ติดตาม 153 คน

ส่งข้อความ

ถูกใจ

ค้นหา

โพสต์

เกี่ยวกับ

Mentions

รีวิว

ผู้ติดตาม

รูปภาพ

เพิ่มเติม

Thank you for your attention
