

มั่นคง ตรงไป ตรงมา

แนวหน้า

วันอังคาร ที่ 17 พฤษภาคม พ.ศ. 2565



'ม.มหิดล' ค้นพบใช้ยาเบาหวานรักษาโรคตาบอดทางพันธุกรรมลอน สำเร็จในห้องปฏิบัติการ

วันพฤหัสบดี ที่ 12 พฤษภาคม พ.ศ. 2565, 16.08 น.

ม.มหิดล รักษาโรคตาบอดทางพันธุกรรมลอน เบาหวาน

ครั้งแรกของโลก ม.มหิดล ค้นพบใช้ยาเบาหวานรักษาโรคตาบอดทางพันธุกรรมลอนเป็นผลสำเร็จในห้องปฏิบัติการ

1 ใน 45,000 คนทั่วโลกต้องประสบชะตากรรมจากอาการตาพร่ามัวเฉียบพลันจนกระทั่งตาบอดสนิทจากการถ่ายทอดความผิดปกติทางพันธุกรรมตั้งแต่วัยเยาว์ ทางเดียวที่จะหยุดความโศกเศร้านี้ได้ คือ ความพยายามในการสร้างองค์ความรู้ทางการแพทย์อย่างไม่ย่อท้อของเหล่านักวิจัยและบุคลากรทางการแพทย์ผู้เป็นที่พึ่ง

ด้วย "ปัญญาของแผ่นดิน" อันเป็นปณิธานอันแน่วแน่ของมหาวิทยาลัยมหิดล ได้เป็นแรงผลักดันให้กับนักวิจัยและบุคลากรทางการแพทย์ของมหาวิทยาลัยมหิดลในการมุ่งสร้างสรรค์ผลงานวิจัยและนวัตกรรมทางการแพทย์เพื่อมวลมนุษยชาติต่อไปอย่างไม่หยุดยั้ง จากการค้นพบครั้งแรกของโลกโดยนายยาที่มีอยู่แล้วมาประยุกต์ใช้รักษาโรคที่เกิดจากการถ่ายทอดความผิดปกติทางพันธุกรรม เพื่อจุดประกายแห่งความหวังให้ผู้ป่วยไม่ต้องถอดใจยอมจำนนต่อโชคชะตาได้เป็นผลสำเร็จ

ผู้ช่วยศาสตราจารย์ ดร. นายแพทย์ชยานนท์ พิระพิทยมงคลอาจารย์แพทย์ประจำภาควิชาชีวเคมี คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล เจ้าของผลงานวิจัย "การศึกษาผลของเมทฟอร์มมีนต่อความผิดปกติของไมโทคอนเดรียของเซลล์สร้างเส้นใยที่ได้จากผู้ป่วยโรคตาบอดทางพันธุกรรมลอน" ในฐานะผู้คว้าทุนช่วยเหลือทางด้านวิจัยวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยี ครั้งที่ 26 พ.ศ.2562 มูลนิธิโทรเพื่อการส่งเสริมวิทยาศาสตร์ประเทศไทย และทุนจากสถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข (สวรส.) ได้เปิดเผยถึงความคืบหน้าของความสำเร็จล่าสุดที่ได้รับการตีพิมพ์ในวารสารระดับโลก MethodsX - journal elsevier (open access) เมื่อเร็วๆ นี้ถึงการค้นพบวิธีการรักษาโรคตาบอดทางพันธุกรรมลอน (Leber hereditary optic neuropathy (LHON) จากการทดลองใช้ยาเมทฟอร์มมีน (metformin) ซึ่งใช้รักษาผู้ป่วยโรคเบาหวานชนิดที่ 2 ที่ไม่พึ่งอินซูลิน ครั้งแรกของโลก

แม้จะเป็นเพียงการทดลองกับเซลล์ผู้ป่วยโรคตาบอดทางพันธุกรรมลอนซึ่งเพาะเลี้ยงในห้องปฏิบัติการก็ตาม ผู้ช่วยศาสตราจารย์ ดร. นายแพทย์ชยานนท์ พิระพิทยมงคล กล่าวเพิ่มเติมว่า จากผลการค้นพบครั้งแรกของโลกนี้คาดว่าจะสามารถขยายผลสู่การพัฒนาเพื่อการรักษาโรคทางพันธุกรรมดังกล่าวอย่างจริงจังต่อไป ซึ่งจะสามารถป้องกันโรคที่เกิดขึ้นจากการถ่ายทอดความผิดปกติทางพันธุกรรมอย่างไม่คาดฝันนี้ได้อย่างเห็นผลต่อไป

ผู้ช่วยศาสตราจารย์ ดร. นายแพทย์ชยานนท์ พิระพิทยมงคลได้อธิบายถึง สาเหตุของการเกิดโรคตาบอดทางพันธุกรรมลอนว่า มาจากการกลายพันธุ์ของยีนไมโทคอนเดรีย(mitochondria) ซึ่งเป็นอวัยวะในระดับเซลล์ที่ช่วยในการหายใจ และสร้างพลังงาน โดยมีสารพันธุกรรมอยู่ในตัวเองการกลายพันธุ์เกิดจากความบกพร่องในการถ่ายทอดอิเล็กตรอนที่สร้างระดับพลังงาน ซึ่งส่งผลต่ออวัยวะที่ต้องการใช้พลังงานสูง เช่น เซลล์ประสาทตา

สาเหตุที่โรคตาบอดทางพันธุกรรมลอนมักพบในผู้ป่วยเพศชาย มากกว่าเพศหญิง เกิดขึ้นในช่วงปฏิสนธิในครรภ์มารดา โดยปกติแล้วสเปิร์ม (sperm) ที่มาจากบิดามักไม่ค่อยนำพาไมโทคอนเดรีย (mitochondria) มาด้วย พันธุกรรมที่ผิดปกติจึงได้รับจากทางมารดาเป็นหลัก ซึ่งผิดจากการถ่ายทอดทางพันธุกรรมของโรคอื่นๆ

ผู้วิจัยได้ค้นพบว่า ยาเมทฟอร์มิน (metformin) ซึ่งใช้รักษาผู้ป่วยโรคเบาหวานนั้นมีฤทธิ์ช่วยทำให้ไมโทคอนเดรียมีสุขภาพที่แข็งแรงขึ้น จากการสนับสนุนการจัดเรียงตัวเป็นเครือข่ายเสริมความสามารถในการต้านภาวะอนุมูลอิสระจนสามารถคงอยู่และยืนหยัดในภาวะเครียดได้

คาดว่าน่าจะยังประโยชน์และยืดเวลาที่จะเกิดอาการมองไม่เห็นได้พอสมควรในผู้ป่วยโรคตาบอดทางพันธุกรรมลอน ซึ่งมักพบในผู้ป่วยตั้งแต่วัยเพียง 10 ปี เริ่มด้วยอาการพร่ามัวในช่วงตรงกลางของจอตา ซึ่งควรจะเป็นช่วงที่ชัดที่สุดของการมองเห็น โดยอาการตาพร่ามัวจะเริ่มที่ตาข้างหนึ่ง ก่อนมีอาการอีกข้างตามมา และตาบอดสนิทในที่สุด

โรคตาบอดทางพันธุกรรมลอนอาจพบได้แม้ในรายที่ไม่แสดงอาการ โดยที่โรงพยาบาลศิริราช คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล ได้มีบริการตรวจโรคดังกล่าวเพื่อใช้ประกอบการวินิจฉัยทางคลินิก และทำนายความเสี่ยงก่อนมีอาการในสมาชิกครอบครัวของผู้ป่วย ณห้องปฏิบัติการอนุพันธุศาสตร์ ศูนย์จีโนมิกส์ศิริราช ชั้น 4 อาคารศูนย์วิจัยการแพทย์ (SiMR) สอบถามรายละเอียดได้ที่โทร. 06-1593-3242