



ม.มหิดล ค้นพบ ใช้ยาเบาหวานรักษาโรคตาบอดทางพันธุกรรมลอน เป็นผลสำเร็จในห้องปฏิบัติการครั้งแรกของโลก

1 ใน 45,000 คนทั่วโลกต้องประสบชะตากรรมจากอาการตาพร่ามัวเฉียบพลันจนกระทั่งตาบอดสนิทจากการถ่ายทอดความผิดปกติทางพันธุกรรมตั้งแต่วัยเยาว์ ทางเดียวที่จะหยุดความโศกเศร้านี้ได้คือ ความพยายามในการสร้างองค์ความรู้ทางการแพทย์อย่างไม่ย่อท้อของเหล่านักวิจัยและบุคลากรทางการแพทย์ผู้เป็นที่พึ่ง

ด้วย “ปัญญาของแผ่นดิน” อันเป็นปณิธานอันแน่วแน่ของมหาวิทยาลัยมหิดล ได้เป็นแรงผลักดันให้กับนักวิจัยและบุคลากรทางการแพทย์ของมหาวิทยาลัยมหิดลในการมุ่งสร้างสรรค์ผลงานวิจัยและนวัตกรรมทางการแพทย์เพื่อมวลมนุษยชาติต่อไปอย่างไม่หยุดยั้งจากการค้นพบครั้งแรกของโลก โดยนำยาที่มีอยู่แล้วมาประยุกต์ใช้รักษาโรคที่เกิดจากการถ่ายทอดความผิดปกติทางพันธุกรรม

เพื่อจุดประกายแห่งความหวังให้ผู้ป่วยไม่ต้องถดถอยยอมจำนนต่อโชคชะตาได้เป็นผลสำเร็จ

ผศ.ดร.นพ.ชยานนท์ พิระพิทยมงคล อาจารย์แพทย์ประจำภาควิชาชีวเคมี คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล เจ้าของผลงานวิจัย “การศึกษาผลของเมทฟอร์มินต่อความผิดปกติของไมโทคอนเดรียของเซลล์สร้างเส้นใยที่ได้จากผู้ป่วยโรคตาบอดทางพันธุกรรมลอน”

ในฐานะผู้คว้าทุนช่วยเหลือทางด้านวิจัยวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยีครั้งที่ 26 พ.ศ. 2562 มูลนิธิโทรเทเพื่อการส่งเสริมวิทยาศาสตร์ประเทศไทย และทุนจากสถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข (สวรส.) ได้เปิดเผยถึงความคืบหน้าของความสำเร็จล่าสุดที่ได้รับการตีพิมพ์ในวารสารระดับโลก *MethodsX - journal elsevier* (open access) เมื่อเร็ว ๆ นี้ถึงการค้นพบวิธีการรักษาโรคตาบอดทางพันธุกรรมลอน (Leber hereditary optic neuropathy; LHON) จากการทดลองใช้ยาเมทฟอร์มิน (metformin) ซึ่งใช้รักษาผู้ป่วยโรคเบาหวานชนิดที่ 2 ที่ไม่พึ่งอินซูลินครั้งแรกของโลก

แม้จะเป็นเพียงการทดลองกับเซลล์ผู้ป่วยโรคตาบอดทางพันธุกรรมลอนซึ่งเพาะเลี้ยงในห้องปฏิบัติการก็ตาม **ผศ.ดร.นพ.ชยานนท์** กล่าวเพิ่มเติมว่า จากผลการค้นพบครั้งแรกของโลกนี้คาดว่าจะสามารถขยายผลสู่การพัฒนาเพื่อการรักษาโรคทางพันธุกรรมดังกล่าวอย่างจริงจังต่อไป ซึ่งจะสามารถป้องกันโรคที่เกิดขึ้นจากการถ่ายทอดความผิดปกติทางพันธุกรรมอย่างไม่คาดฝันนี้ได้เป็นอย่างดีต่อไป

ผศ.ดร.นพ.ชยานนท์ ได้อธิบายถึงสาเหตุของการเกิดโรคตาบอดทางพันธุกรรมลอนว่า มาจากการกลายพันธุ์ของยีนไมโทคอนเดรีย (mitochondria) ซึ่งเป็นอวัยวะในระดับเซลล์ที่ช่วยในการหายใจและสร้างพลังงาน โดยมีสาร





พันธุกรรมอยู่ในตัวเอง การกลายพันธุ์เกิดจากความบกพร่องในการถ่ายทอด อิเล็กตรอนที่สร้างระดับพลังงานซึ่งส่งผลต่ออวัยวะที่ต้องการใช้พลังงานสูง เช่น เซลล์ประสาทตา

สาเหตุที่โรคตาบอดทางพันธุกรรมลอนมักพบในผู้ป่วยเพศชาย มากกว่าเพศหญิงเกิดขึ้นในช่วงปฏิสนธิในครรภ์มารดา โดยปกติแล้วอสุจิ (sperm) ที่มาจากบิดามักไม่ค่อยนำพาไมโทคอนเดรีย (mitochondria) มาด้วย พันธุกรรมที่ผิดปกติจึงได้รับจากทางมารดาเป็นหลัก ซึ่งผิดจากการถ่ายทอดทางพันธุกรรมของโรคอื่น ๆ

ผู้วิจัยได้ค้นพบว่ายามาเมทฟอร์มิน (metformin) ซึ่งใช้รักษาผู้ป่วยโรคเบาหวานนั้นมีฤทธิ์ช่วยให้ไมโทคอนเดรียมีสุขภาพที่แข็งแรงขึ้นจากการสนับสนุนการจัดเรียงตัวเป็นเครือข่ายเสริมความสามารถในการต้านภาวะอนุมูลอิสระจนสามารถคงอยู่และยืนหยัดในภาวะเครียดได้

คาดว่าน่าจะยังประโยชน์และยืดเวลาที่จะเกิดอาการมองไม่เห็นได้พอสมควรในผู้ป่วยโรคตาบอดทางพันธุกรรมลอน ซึ่งมักพบในผู้ป่วยตั้งแต่วัยเพียง 10 ปี เริ่มด้วยอาการพร่ามัวในช่วงตรงกลางของจอตา ซึ่งควรจะเป็นช่วงที่ชัดที่สุดของการมองเห็น โดยอาการตาพร่ามัวจะเริ่มที่ตาข้างหนึ่งก่อนมีอาการอีกข้างตามมา และตาบอดสนิทในที่สุด

โรคตาบอดทางพันธุกรรมลอนอาจพบได้แม้ในรายที่ไม่แสดงอาการ โดยที่โรงพยาบาลศิริราช คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล ได้มีบริการตรวจโรคดังกล่าวเพื่อใช้ประกอบการวินิจฉัยทางคลินิกและทำนายความเสี่ยงก่อนมีอาการในสมาชิกครอบครัวของผู้ป่วย ณ ห้องปฏิบัติการอนุพันธุศาสตร์ ศูนย์จีโนมิกส์ศิริราช ชั้น 4 อาคารศูนย์วิจัยการแพทย์ (SiMR) สอบถามรายละเอียดได้ที่ โทรศัพท์ 06-1593-3242

