



Precision Medicine in Thailand 4.0

เวชกรรมตรงเหตุในประเทศไทยยุค ๔.๐

๖ – ๘ สิงหาคม ๒๕๖๒

ณ โรงแรมพูลแมน คิง เพาเวอร์ (รางน้ำ) กรุงเทพมหานคร

ตารางกำหนดการประชุมวิชาการ

เรื่อง “เวชกรรมตรงเหตุในประเทศไทยยุค ๔.๐ (PRECISION MEDICINE IN THAILAND 4.0)”
ระหว่างวันที่ ๖-๘ สิงหาคม ๒๕๖๒ ณ โรงแรมพูลแมน คิง เพาเวอร์ (รางน้ำ) กรุงเทพมหานคร

วันอังคารที่ ๖ สิงหาคม พ.ศ. ๒๕๖๒

เวลา กิจกรรม

๐๘.๐๐ – ๐๘.๓๐ ลงทะเบียนและรับประทานอาหารว่าง

๐๘.๓๐ – ๐๘.๕๐ กล่าวรายงาน โดย ศ. ดร. นสพ.ณรงค์ศักดิ์ ชัยบุตร ราชบัณฑิต
ประธานสำนักวิทยาศาสตร์ ราชบัณฑิตยสภา

๐๘.๕๐ – ๐๘.๕๕ กล่าวเปิดการประชุม โดย ศ. นพ.สุรพล อิศโรกรศีล ราชบัณฑิต
นายกรัฐมนตรีราชบัณฑิตยสภา

๐๘.๕๕ – ๐๙.๑๐ กล่าวเปิดการประชุม โดย ศ. ดร. นพ.สิริฤกษ์ ทรงศิวิไล
ผู้อำนวยการสำนักงานการวิจัยแห่งชาติ

๐๙.๑๐ – ๐๙.๔๐ กล่าวบรรยายนำ โดย ศ. นพ.บรรจง มไหสวริยะ
รักษาการแทนอธิการบดี มหาวิทยาลัยมหิดล

๐๙.๔๐ – ๑๐.๔๐ บรรยายเรื่อง “How to tailor Cancer Precision Medicine to real world
clinical care?” โดย
ศ. นพ.มานพ พิทักษ์ภากร มหาวิทยาลัยมหิดล

๑๐.๔๐ – ๑๒.๐๐ บรรยายเรื่อง “Towards Precision Medicine in Understudied Global
Populations” โดย
ศ. นพ.ย้งยศ อวิหิงสานนท์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย
ผศ. พญ.เอื้อมแน สุขประเสริฐ บรรยายเรื่อง
“Precision Medicine in Oncology” มหาวิทยาลัยขอนแก่น
ผู้ดำเนินรายการ ดร.ระพี บุญเปลื้อง มหาวิทยาลัยมหิดล

วันอังคารที่ ๖ สิงหาคม พ.ศ. ๒๕๖๒

เวลา

กิจกรรม

๑๒.๐๐ – ๑๓.๐๐

พักรับประทานอาหารกลางวัน

๑๓.๐๐ – ๑๔.๑๕

บรรยายเรื่อง “Personalized Therapy in Cancer” โดย
นพ.ไตรรักษ์ พิสิษฐ์กุล บรรยายในหัวข้อ
“Personalized Neoantigen-Based Cancer Immunotherapy”
ศ. ดร. พญ.ณัฐฐิยา ศิริรักษาญจน์ บรรยายในหัวข้อ
“Cell Therapy for Cancer Treatment”
นพ.ประสิทธิ์ φέาทองคำ บรรยายในหัวข้อ
“การตรวจคัดกรองมะเร็งและการรักษามะเร็งเฉพาะบุคคล”
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย
ผู้ดำเนินรายการ ดร.ระพี บุญเปลื้อง มหาวิทยาลัยมหิดล

๑๔.๑๕ – ๑๔.๓๐

รับประทานอาหารว่าง

๑๔.๓๐ – ๑๕.๓๐

บรรยายเรื่อง “Personalized Immunotherapy”
ศ. ดร. นพ.กิตติพงษ์ มณีโชติสุพรรณ
รศ. พญ.วรวรรณ เสนาณรงค์ บรรยายในหัวข้อ
“Precision Medicine and Alzheimer Disease & Associated Dementia”
รศ. พญ.สุรีย์ สมประดีกุล บรรยายในหัวข้อ
“Pulmonary arterial hypertension (PAH): From Bench to Practice”
มหาวิทยาลัยมหิดล
รศ. นพ.สมศักดิ์ เทียมเก่า บรรยายในหัวข้อ
“เวชศาสตร์ตรงเหตุกับโรคหลอดเลือดสมอง” มหาวิทยาลัยขอนแก่น
ผู้ดำเนินรายการ ดร.ระพี บุญเปลื้อง มหาวิทยาลัยมหิดล



วันพุธที่ ๗ สิงหาคม พ.ศ. ๒๕๖๒

เวลา

กิจกรรม

๐๘.๐๐ – ๐๘.๓๐ ลงทะเบียนและรับประทานอาหารว่าง

๐๘.๓๐ – ๐๙.๓๐

Session 1 : บรรยายเรื่อง
“Artificial Intelligence,
the Enabler of
Precision Medicine”
รศ. ดร.ยศชนัน วงศ์สวัสดิ์
มหาวิทยาลัยมหิดล
ศ. ดร. นพ.สิริฤกษ์ ทรงศิวิไล
ภาควิชาชีววิทยา ผู้อำนวยการสำนักงาน
การวิจัยแห่งชาติ
ผู้ดำเนินรายการ
พศ. ดร.สุคนธา จามประมวญ
มหาวิทยาลัยมหิดล

Session 2 : บรรยายเรื่อง
“Precision Medicine in Thais”
ศ. นพ.บุญส่ง องค์กรพัฒนานกุล
พศ. ดร.วโรดม เจริญสวรรค์
ดร. นพ.กิตติพงษ์ ไพบุญสุขวงศ์
ศ. ดร. นพ.นริศกมล เจริญพันธุ์
ภาควิชาชีววิทยา มหาวิทยาลัยมหิดล
ผู้ดำเนินรายการ
พศ. ดร.ณัฐวี เนียมศิริ
มหาวิทยาลัยมหิดล

๐๙.๓๐ – ๑๐.๔๕

Session 1 : บรรยายเรื่อง
“Precision Medicine in
Public Health” โดย
รศ. ดร. นพ.ดำเนินสันต์ พุกษากกร
พศ. นพ.ศราวุธ คงการคำ
มหาวิทยาลัยเชียงใหม่
ดร. นพ.สุริคมร มหาศิริมงคล
กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
กระทรวงสาธารณสุข
ผู้ดำเนินรายการ
พศ. ดร.ณัฐวี เนียมศิริ
มหาวิทยาลัยมหิดล

Session 2 : บรรยายเรื่อง
“Implementation into Health Care
Delivery” โดย
พศ. ดร. สพญ.ศิริวรรณ พรพงษ์
มหาวิทยาลัยเกษตรศาสตร์
บรรยายเรื่อง “Prediction of
Drug-Induced Severe Cutaneous
Reactions by Genetic Testing” โดย
ศ. ดร. ภญ.วิจิตรา ทศนียกุล
มหาวิทยาลัยขอนแก่น
ผู้ดำเนินรายการ
พศ. ดร. ภก.ภครดี ชัยวัฒน์
มหาวิทยาลัยมหิดล

๑๐.๔๕ – ๑๒.๐๐

บรรยายเรื่อง “ความสำคัญของการแพทย์แม่นยำต่อสาธารณสุข”
โดย ศ. ดร.ยงยุทธ ยุทธวงศ์ ราชบัณฑิตกิตติมศักดิ์ ที่ปรึกษาผู้อำนวยการ สวทช.

วันพุธที่ ๗ สิงหาคม พ.ศ. ๒๕๖๒

เวลา

กิจกรรม

๑๒.๐๐ – ๑๓.๐๐ พักรับประทานอาหารกลางวัน

๑๓.๐๐ – ๑๔.๑๕

Session 1 : บรรยายเรื่อง

“Bioinformatics a Keystone to Drive -Omics Aspect in Thailand Precision Medicine” โดย

ศ. ดร. ทนพ.อานนท์ บุนยะรัตเวช

ราชบัณฑิต สำนักงานราชบัณฑิตยสภา

นพ.ประวิช ด้วงญสิทธิสุนทร

ผู้อำนวยการมูลนิธิส่งเสริมวิจัย

ทางการแพทย์

บรรยายเรื่อง “ระบบนำส่งยาแบบมุ่งเป้า

ชนิดตอบสนองต่อสิ่งเร้าสำหรับการ

รักษามะเร็งลำไส้ใหญ่” โดย

ศ. ดร. ภก.พรศักดิ์ ศรีอมรศักดิ์

ภาควิชาเภสัชวิทยา มหาวิทยาลัยศิลปากร

ผู้ดำเนินรายการ

พศ. ดร. ภก.ภครตี ชัยวัฒน์

มหาวิทยาลัยมหิดล

Session 2 : บรรยายเรื่อง

“Realizing the Potential of Precision Medicine: Opportunities, Needs, Challenges and Solution Strategies” โดย

ศ. นพ.ประสิทธิ์ พลิตผลการพิมพ์

รักษาการในตำแหน่งรองผู้อำนวยการ

สำนักงานพัฒนาวิทยาศาสตร์และ

เทคโนโลยีแห่งชาติ

๑๔.๑๕ – ๑๔.๓๐

รับประทานอาหารว่าง

๑๔.๓๐ – ๑๕.๓๐

บรรยายเรื่อง “Real World Medicine and Real World Patients:

Critical Understanding for Translational and Precision Medicine” โดย

ศ. ดร. พญ.ศศิธร ผู้กฤตยาคามิ บรรยายในหัวข้อ “เวชกรรมตรงเหตุ

เพื่อการกำจัดโรคมะเร็ง” มหาวิทยาลัยมหิดล

ศ. นพ.ทองเกียรติ ภูณท์กันทรากกร บรรยายในหัวข้อ “ Precision medicine in neuromuscular disease” มหาวิทยาลัยธรรมศาสตร์

ศ. ดร. พญ.กัญญา ศุภปิติพร บรรยายในหัวข้อ “การแก้ไขการกลายพันธุ์ใน

เซลล์ต้นกำเนิดที่ได้จากผู้ป่วยโรคพันธุกรรม” จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

ผู้ดำเนินรายการ พศ. ดร.ณัฐวี เนียมศิริ มหาวิทยาลัยมหิดล

วันพฤหัสบดีที่ ๘ สิงหาคม พ.ศ. ๒๕๖๒

เวลา

กิจกรรม

๐๘.๐๐ – ๐๘.๓๐

ลงทะเบียนและรับประทานอาหารว่าง

๐๘.๓๐ – ๐๙.๓๐

บรรยายเรื่อง “Precision Medicine: Metabolic Disease” โดย
ศ. นพ.วชิร คชการ บรรยายในหัวข้อ “Precision Medicine In Aging Men”
รักษาการแทนรองอธิการบดีฝ่ายวิจัยและวิชาการ มหาวิทยาลัยมหิดล
ศ. นพ.กฤษา ธรรมคำภีร์ บรรยายในหัวข้อ “Pulmonary Disease”
มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์
ผู้ดำเนินรายการ ศ. พญ.ศศิโสภิณ เกียรติบูรณกุล มหาวิทยาลัยมหิดล

๐๙.๓๐ – ๑๐.๑๕

บรรยายเรื่อง “Genomics Thailand” โดย
ดร.นุสรา สัตย์เพริศพราย กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข

๑๐.๑๕ – ๑๑.๐๐

บรรยายเรื่อง “Frontier Science and Technology in Precision Medicine” โดย
รศ. ดร. พญ.สุรชาติพงษ์เจจริญ บรรยายในหัวข้อ
“T Cell Receptor Signaling : from Bench to Patients” มหาวิทยาลัยนเรศวร
รศ. ดร. ภก.ธีระพล ศรีชนะ บรรยายในหัวข้อ
“Nanomedicines: Antimicrobial Targeting” มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์
ผู้ดำเนินรายการ ศ. พญ.ศศิโสภิณ เกียรติบูรณกุล มหาวิทยาลัยมหิดล

๑๑.๐๐ – ๑๒.๐๐

บรรยายเรื่อง “Precision Medicine for Rare Diseases” โดย
รศ. ดร. ภก.ธีระพล ศรีชนะ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์
ภก. รศ. ดร.กัมปนาท หวลบุตตา มหาวิทยาลัยบูรพา
ผู้ดำเนินรายการ ศ. พญ.ศศิโสภิณ เกียรติบูรณกุล มหาวิทยาลัยมหิดล

๑๒.๐๐ – ๑๓.๐๐

พักรับประทานอาหารกลางวัน

๑๓.๐๐ – ๑๓.๔๕

บรรยายเรื่อง “Pharmacogenomics and Epigenetics: Update and Future
Directions” โดย ศ. ดร. ทนพ.อานนท์ บุญยะรัตเวช ราชบัณฑิต

๑๓.๔๕ – ๑๔.๐๐

พักรับประทานอาหารว่าง

๑๔.๐๐ – ๑๔.๔๕

บรรยายเรื่อง “Precision Medicine in Parkinson’s disease:
How close are we” โดย พญ.ยุวดี พิทักษ์ปฐพี มหาวิทยาลัยมหิดล

๑๔.๔๕ – ๑๕.๑๕

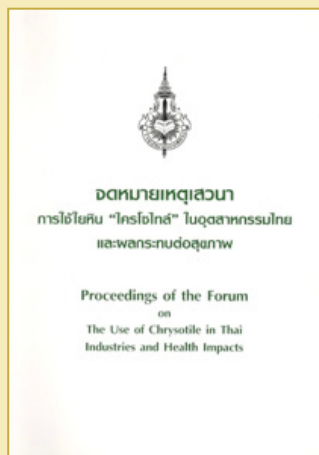
บรรยายเรื่อง “เวชกรรมตรงเหตุ – ชื่อนั้นสำคัญไฉน” โดย
ศ. ดร. นพ.สมชัย บวรกิตติ ราชบัณฑิต สำนักงานราชบัณฑิตยสภา
กล่าวปิดการประชุม โดย
ศ. ดร. นพ.สมชัย บวรกิตติ ราชบัณฑิต สำนักงานราชบัณฑิตยสภา

อารัมภบท

เมื่อวันที่ ๖ กุมภาพันธ์ พ.ศ. ๒๕๕๖ ในวาระการประชุมสำนักวิทยาศาสตร์ ราชบัณฑิตยสถาน ซึ่งเปลี่ยนชื่อเป็นราชบัณฑิตยสถานเมื่อวันที่ ๒๔ กุมภาพันธ์ พ.ศ. ๒๕๕๘ ข้าพเจ้าในฐานะราชบัณฑิตฝ่ายแพทย์ ได้รับแต่งตั้งเป็นประธานอาศรมสุขภาพ (Health Forum) และได้รับมอบหมายให้จัดการประชุมวิชาการนอกสถานที่ปีละครั้ง ในหัวข้อที่เกี่ยวกับสถานการณ์ของประเทศในขณะนั้น ข้าพเจ้าได้จัดการประชุมที่ได้รับมอบหมายรวม ๕ ครั้งแล้ว การประชุมที่จะจัดในปีนี้เป็นครั้งที่ ๖



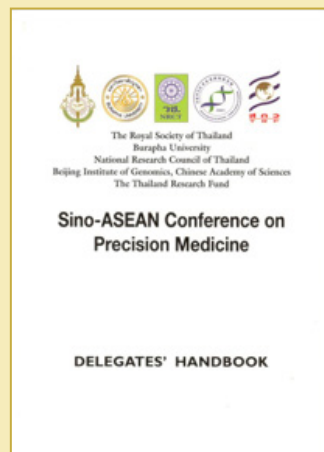
ภาพปกหนังสือ
การประชุมครั้งที่ ๑



ภาพปกหนังสือ
การประชุมครั้งที่ ๒



ภาพปกหนังสือ
การประชุมครั้งที่ ๓



ภาพปกหนังสือ
การประชุมครั้งที่ ๔



ภาพปกหนังสือ
การประชุมครั้งที่ ๕

อารัมภบท

การประชุม ๒ ปีแรกจัดในโรงแรมในกรุงเทพมหานคร ในหัวข้ออาชีวเวชศาสตร์ด้านสุขภาพเกี่ยวกับโรคเหตุไยหิน เนื่องจากขณะนั้นกำลังมีปัญหาที่รัฐบาลกำลังดำเนินการพิจารณายกเลิกการนำเข้าไยหินมาใช้ในอุตสาหกรรมไทย การประชุมครั้งแรกจัดวันที่ ๒๙ พฤษภาคม พ.ศ. ๒๕๕๖ เรื่อง “เสวนาการใช้ไยหินในอุตสาหกรรม – จำเป็นหรือไม่”

การประชุมครั้งที่ ๒ จัดวันที่ ๒๘ เมษายน พ.ศ. ๒๕๕๗ เรื่อง “การใช้ไยหิน โครโซไทล์ในอุตสาหกรรมไทย และผลกระทบต่อสุขภาพ”

การประชุมครั้งที่ ๓ จัดเมื่อวันที่ ๒๘ และ ๒๙ กรกฎาคม พ.ศ. ๒๕๕๙ ณ จังหวัดเชียงใหม่ ร่วมกับมหาวิทยาลัยเชียงใหม่ เป็นการประชุมภูมิภาค ในหัวข้อ “The Medical Status of ASEAN Countries”

การประชุมครั้งที่ ๔ จัดเมื่อวันที่ ๑๗ และ ๑๘ มิถุนายน พ.ศ. ๒๕๖๐ ณ จังหวัดชลบุรี ร่วมกับมหาวิทยาลัยบูรพาและ Beijing Institute of Genomics, Chinese Academy of Science ในหัวข้อ “Sino-ASEAN Conference on Precision Medicine”

การประชุมครั้งที่ ๕ จัดเมื่อวันที่ ๒๑ และ ๒๒ กรกฎาคม พ.ศ. ๒๕๖๑ ร่วมกับคณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัยในกรุงเทพมหานคร ในหัวข้อ “International Conference on Precision Medicine”

การประชุมอาศรมสุขภาพครั้งนี้เป็นครั้งที่ ๖ จัดร่วมกับมหาวิทยาลัยมหิดล ในวันที่ ๖-๘ สิงหาคม พ.ศ. ๒๕๖๒ รวม ๓ วัน ชื่อการประชุม “Precision Medicine in Thailand 4.0” ซึ่งเป็นเรื่องวิชาการก้าวหน้าต่อเนื่องจากการประชุม ๒ ครั้งที่ผ่านมา คือ Sino-ASEAN Conference on Precision Medicine ที่จัดร่วมกับมหาวิทยาลัยบูรพา เมื่อ พ.ศ. ๒๕๖๐ และ International Conference on Precision Medicine ที่จัดร่วมกับคณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัยเมื่อปีที่แล้ว จึงเชื่อและหวังว่าการประชุมครั้งนี้จะเป็นการประชุมวิชาการทาง Precision Medicine ที่จะให้ความรู้ทางวิชาการด้านเวชศาสตร์ตรงเหตุที่ก้าวหน้าเป็นลำดับต่อเนื่องจากการประชุมครั้งที่ผ่านมา ซึ่งคาดการณ์จากจำนวนวิทยากรเพิ่มมากขึ้นกว่าการประชุม ๕ ครั้งที่ผ่านมา เพราะต้องเพิ่มวันประชุมเป็น ๓ วัน และมีวิทยากรรับเชิญจากหลายสถาบัน ตลอดจนราชบัณฑิตและภาคีสมาชิกหลายท่านมาร่วมเป็นวิทยากรในงานนี้

ศาสตราจารย์เกียรติคุณ ดร. นายแพทย์สมชัย บวรกิตติ พ.ด.

FRCP, FRACP, Hon.FACP

ราชบัณฑิต สำนักวิทยาศาสตร์ ราชบัณฑิตยสภา

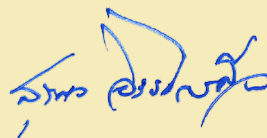
สารจาก นายกษราชบัณฑิตยสภา

งานนี้จัดขึ้นโดยมหาวิทยาลัยมหิดลร่วมกับสำนักวิทยาศาสตร์ ราชบัณฑิตยสภา ซึ่งได้รับการสนับสนุนเป็นอย่างดีจาก สำนักงานการวิจัยแห่งชาติ (วช.) จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์ (มอ.) และมหาวิทยาลัยขอนแก่น (มข.)

ราชบัณฑิตยสภาเป็นที่รวมของผู้ทรงคุณวุฒิซึ่งร่วมกันบำรุงสรรพวิชาเป็นแหล่งอ้างอิงและเผยแพร่องค์ความรู้ที่ถูกต้องให้แก่สังคม ตลอดทศวรรษที่ผ่านมา การแพทย์พัฒนาไปอย่างรวดเร็วและก้าวหน้าถึงระดับยีนหรือโมเลกุล เวชกรรมตรงเหตุ หรือ Precision Medicine เป็นตัวอย่างหนึ่งที่แสดงถึงความก้าวหน้านี้ ไม่ว่าจะเป็น การรักษาโรคด้วยยา ด้วยการบริหารยาโดยอิงตามพันธุกรรมของผู้ป่วย หรือการใช้เทคนิคทางพันธุวิศวกรรมหรือชีววิทยาระดับโมเลกุลในการรักษาโรคที่ยาก เช่น โรคมะเร็งบางชนิด

ราชบัณฑิตยสภาขอขอบคุณการสนับสนุนจากสถาบันเจ้าภาพร่วม ตลอดจนทีมงานที่ร่วมจัดงาน ได้แก่ ศาสตราจารย์ ดร. นพ.สมชัย บวรภิตติ สำนักวิทยาศาสตร์ ราชบัณฑิตยสภา ศาสตราจารย์ นพ.วชิร คชการ รักษาการแทนรองอธิการบดีฝ่ายวิจัยและวิชาการ มหาวิทยาลัยมหิดล ศาสตราจารย์ ดร. นพ.นรุตพล เจริญพันธุ์ ภาควิชาชีวเคมี สำนักวิทยาศาสตร์ ราชบัณฑิตยสภา และรักษาการแทนผู้ช่วยอธิการบดีฝ่ายวิจัยและวิชาการ มหาวิทยาลัยมหิดล ที่ร่วมกันจัดงานในครั้งนี้

ขอบคุณครับ



ศาสตราจารย์เกียรติคุณ นายแพทย์สุรพล อิศรไกรศีล

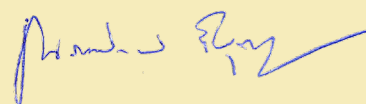
นายกษราชบัณฑิตยสภา

สารจาก ประธานสำนักวิทยาศาสตร์ ราชบัณฑิตยสภา

เวชกรรมตรงเหตุ หรือ Precision Medicine เป็นศาสตร์ใหม่ที่เติบโตอย่างรวดเร็ว และได้รับการพิสูจน์แล้วว่าสามารถป้องกันหรือรักษาโรคร้าย ๆ หลายโรคอย่างได้ผล ไม่ว่าจะเป็นโรคมะเร็งบางชนิด โรคพันธุกรรม เช่น โรคทาลัสซีเมีย ซึ่งมีผู้เริ่มนำมาใช้รักษาโรคในประเทศไทยบ้างแล้ว ในต่างประเทศมีพัฒนาการอย่างก้าวกระโดดนำไปสู่การรักษาโรคที่มีความท้าทายมาก เช่น การติดเชื้อ HIV หรือโรคเอดส์ หรือการปลูกถ่ายอวัยวะ โดยใช้อวัยวะของสิ่งมีชีวิตอื่น ๆ โดยไม่ต้องรอผู้บริจาค งานประชุมนี้มีความสำคัญยิ่ง เนื่องจากการรวบรวมผู้เชี่ยวชาญชั้นนำในด้านนี้ของประเทศไทย ซึ่งชาวไทยจะได้เห็นพัฒนาการของศาสตร์นี้ในประเทศไทยอย่างครบถ้วนและรอบด้าน ทั้งศักยภาพที่แท้จริงของศาสตร์แขนงนี้ ส่วนหนึ่งเป็นการให้ความรู้แก่ประชาชนในลักษณะคุ้มครองผู้บริโภค หรือเพิ่มความรอบรู้ทางสุขภาพ (health literacy) เพื่อไม่ให้ตกเป็นเหยื่อของผู้ไม่หวังดี ที่สื่อสารเกินจริงจนอาจทำให้ผู้ป่วยเกิดความเข้าใจผิดจนละเลยการรักษาตามขั้นตอน หรือเสียทรัพย์ ในการรักษาที่ไม่มีประสิทธิภาพจริงตามที่อ้าง เป็นต้น

ในงานประชุมนี้ จะมีการบรรยายเผยแพร่ความรู้เกี่ยวกับโรคต่าง ๆ เช่น โรคมะเร็งที่รักษาได้ด้วยเวชกรรมตรงเหตุ โรคทางเมแทบอลิซึม เช่น โรคทางต่อมไร้ท่อ โรคอ้วน โรคเลือด อาทิ โรคมะเร็งเม็ดเลือดขาว และโรคทาลัสซีเมีย ตลอดจนโรคของระบบทางเดินปัสสาวะ โรคสมอง และโรคปอด กล่าวคือครอบคลุมทุกส่วนทุกอวัยวะของร่างกาย

ขอบคุณครับ



ศาสตราจารย์เกียรติคุณ ดร. นสพ.ณรงค์ศักดิ์ ชัยบุตร
ประธานสำนักวิทยาศาสตร์ ราชบัณฑิตยสภา

สารจาก ผู้อำนวยการสำนักงานการวิจัยแห่งชาติ

ในนามของสำนักงานการวิจัยแห่งชาติ (วช.) ซึ่งเป็นหน่วยงานหลักในการให้ทุนสนับสนุนการวิจัยและนวัตกรรมของประเทศ ทั้งด้านการพัฒนาเศรษฐกิจ การส่งเสริมอุตสาหกรรมเป้าหมาย การพัฒนาสุขภาพ สังคม และสิ่งแวดล้อม และการพัฒนาเชิงพื้นที่ โดยจัดสรรทุนวิจัยตามยุทธศาสตร์ชาติ และแผนแม่บทวิจัย และพัฒนานวัตกรรม ซึ่งในการบริหารจัดการเพื่อให้ได้มาซึ่งโครงการที่สนับสนุนการดำเนินงานในประเด็น สำคัญต่าง ๆ ของประเทศ มีการกำหนดเป้าหมายการวิจัยที่ชัดเจน มีแนวทางการขับเคลื่อนไปในทิศทางเดียวกัน ไม่ซ้ำซ้อนและมองเห็นภาพรวมของงานวิจัยได้อย่างชัดเจน ทำให้การใช้งบประมาณของประเทศเกิด ประโยชน์และมีประสิทธิภาพสูงสุด โดยภายใต้การบริหารโครงการวิจัยทำหายไทย เป็นรูปแบบการบริหาร จัดการโครงการขนาดใหญ่ ที่มีการบูรณาการสหสาขาวิชา มีความท้าทายของโจทย์วิจัย เป้าหมายมีความ ชัดเจน ผลผลิตที่ได้ส่งผลกระทบต่อการเปลี่ยนแปลงของประเทศในการแก้ไขในรื่องนั้น ๆ โดยโครงการวิจัย การแพทย์แม่นยำในโรคมะเร็ง (Precision Medicine in Cancer) เป็นโครงการที่เริ่มดำเนินการในปี ๒๕๕๙ มีมหาวิทยาลัยมหิดลเป็นมหาวิทยาลัยหลักในการดำเนินการ โดยมีระยะเวลาในการดำเนินการวิจัยเป็นเวลา ๓ ปี ซึ่งขณะนี้อยู่ระหว่างกรวิจัยในปีที่ ๓

โครงการวิจัย “การแพทย์แม่นยำในโรคมะเร็ง (Precision Medicine in Cancer)” มีแนวคิดจาก ปัจจัยทางพันธุกรรมมีผลต่อการเกิดโรค และการดำเนินโรคเรื้อรังต่าง ๆ ทุกชนิด รวมถึงผลการตอบสนองต่อการรักษา และผลข้างเคียงที่อาจเกิดขึ้น ซึ่งในปัจจุบันความก้าวหน้าในเทคโนโลยีทางพันธุศาสตร์ ทำให้เกิดการพัฒนาวิธีการตรวจลำดับจีโนมที่รวดเร็วและมีค่าใช้จ่ายที่ลดลง โดยตัวอย่างในการประยุกต์ใช้ความรู้ทาง พันธุศาสตร์กับโรคเรื้อรังที่เห็นผลชัดเจนที่สุด คือในกลุ่มโรคมะเร็ง ซึ่งเป็นสาเหตุการเสียชีวิตอันดับ ๑ ของคนไทย การพัฒนาแนวทางการรักษาจากเดิม มาเป็น Precision medicine จึงเป็นแนวคิดใหม่ que เลือกการ รักษาที่ตรงจุดและเหมาะสมที่สุดสำหรับผู้ป่วยแต่ละราย โดยอาศัยข้อมูลจากการตรวจพันธุกรรมของผู้ป่วย รายนั้น ๆ ทำให้ เข้าใจกลไกที่ซับซ้อนของโรค ปัจจัยที่แตกต่างกันของผู้ป่วย และสามารถเลือกการรักษาที่เหมาะสมที่สุดสำหรับผู้ป่วยแต่ละราย เป็นการสร้างนวัตกรรมใหม่สำหรับการรักษาพยาบาลและการวิจัยทางการแพทย์ ซึ่งจากผลงานใน ๒ ปีที่ผ่านมาพบว่าฐานข้อมูลของยีนหรือลักษณะความผิดปกติระดับโมเลกุลของมะเร็งของ คนไทย ได้แก่ มะเร็งเต้านมชนิด triple-negative มะเร็งศีรษะและลำคอ และมะเร็งสมอง อาจมีความแตกต่างจาก ผู้ป่วยต่างประเทศ ซึ่งส่งผลให้สามารถวินิจฉัยและพยากรณ์โรคได้ถูกต้องมากขึ้นและสามารถเปิดให้ บริการกับ ผู้ป่วยมะเร็งทางคลินิกได้จริง สำหรับการสร้างเซลล์เพาะเลี้ยงมะเร็งจากผู้ป่วยและการทดสอบยาใน รูปแบบ organoids และ xenograft ในปลาม้าลาย มีศักยภาพในการช่วยบ่งชี้ถึงยาที่ผู้ป่วยมะเร็งในแต่ละรายมี

โอกาส ตอบสนองมากที่สุดได้ รวมถึงการร่วมพัฒนาแนวทางมาตรฐานในการดูแลรักษาผู้ป่วยมะเร็งในระดับชาติ ซึ่งหากโครงการวิจัย “การแพทย์แม่นยำในโรคมะเร็ง (Precision Medicine in Cancer)” ดำเนินการสำเร็จ เกิดการขยายผลและผลักดันให้การตรวจทางพันธุศาสตร์สำหรับโรคมะเร็งเป็นบริการที่มาตรฐานใช้ในโรงพยาบาล ที่ดูแลผู้ป่วยมะเร็งได้แพร่หลาย ทั้งในด้านการรักษาและการป้องกัน อันจะนำไปสู่วิธีการรักษาโรคมะเร็งอย่างมีประสิทธิภาพ ทั้งพัฒนาวิธีการตรวจและเลือกการรักษาสำหรับผู้ป่วยที่เหมาะสมที่สุดสำหรับคนไทยต่อไป

ขอบคุณครับ



ศาสตราจารย์ ดร. นายแพทย์สิริฤกษ์ ทรงศิวิไล
ผู้อำนวยการสำนักงานการวิจัยแห่งชาติ

สารจาก รักษากราแทนรองอธิการบดี ฝ่ายวิจัยและวิชาการ มหาวิทยาลัยมหิดล

ในนามมหาวิทยาลัยมหิดล รู้สึกยินดีและเป็นเกียรติอย่างยิ่งที่ได้รับ ความไว้วางใจจากราชบัณฑิตยสภาให้ เป็นเจ้าภาพหลักในการจัดการประชุมวิชาการ “เวชกรรมตรงเหตุในประเทศไทยยุค ๔.๐” (Precision Medicine in Thailand 4.0) ซึ่งจะเป็นเวทีของนักวิชาการจากทั่วประเทศได้แลกเปลี่ยนความรู้ ความเชี่ยวชาญ ความก้าวหน้า และนวัตกรรมด้านวิทยาศาสตร์สุขภาพและสาขาที่เกี่ยวข้อง โดยมหาวิทยาลัยมหิดล ในฐานะที่เป็นสถาบันการ ศึกษาชั้นนำของประเทศมีความเข้มแข็งและความโดดเด่นด้านวิทยาศาสตร์สุขภาพและวิทยาศาสตร์เทคโนโลยี เป็นที่ยอมรับทั้งในระดับชาติและนานาชาติ จึงเป็นหน้าที่สำคัญที่จะเผยแพร่ ติดตามความก้าวหน้า แสวงหา ความร่วมมือในการทำงานวิจัย ซึ่งจะเป็นกลไกสำคัญที่จะพัฒนาประเทศ โดยเฉพาะอย่างยิ่งด้านการสาธารณสุข และการดูแลสุขภาพประชาชน โดยใช้วิชาการที่มีฐานการวิจัยเพื่อพัฒนาคุณภาพชีวิตของประชาชนให้ดีขึ้น

สำหรับการประชุม “เวชกรรมตรงเหตุในประเทศไทยยุค ๔.๐” ที่จะจัดขึ้นระหว่างวันที่ ๖ - ๘ สิงหาคม ๒๕๖๒ ณ โรงแรมพูลแมน คิง เพาเวอร์ กรุงเทพมหานคร มีหัวข้อและวิทยากรผู้เชี่ยวชาญด้านต่าง ๆ ได้แก่

๑. Precision Medicine: Current Situation in Thailand โดย

ศาสตราจารย์ นายแพทย์มานพ พิทักษ์ภากร มหาวิทยาลัยมหิดล

๒. Artificial Intelligence, the Enabler of Precision Medicine โดย

รองศาสตราจารย์ ดร.ยศชนัน วงศ์สวัสดิ์ มหาวิทยาลัยมหิดล และศาสตราจารย์ ดร. นพ.สิริฤกษ์ ทรงศิวิไล ผู้อำนวยการสำนักงานการวิจัยแห่งชาติ

๓. ความสำคัญของการแพทย์แม่นยำต่อสาธารณสุข โดย ศาสตราจารย์ ดร.ยงยุทธ ยุทธวงศ์

ราชบัณฑิตกิตติมศักดิ์

๔. Realizing the Potential of Precision Medicine: Opportunities, Needs, Challenges and Solution Strategies โดย ศาสตราจารย์ นพ.ประสิทธิ์ ผลิตผลการพิมพ์ รักษาการ รองผู้อำนวยการ สำนักงานพัฒนาวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยีแห่งชาติ

นอกจากนี้ ยังมีประเด็นที่น่าสนใจ อาทิ การรักษาโรคธาลัสซีเมียหายขาดโดยใช้หลักการ Precision Medicine การรักษาอาการแพ้ยา การปรับปริมาณยาก่อนการ Treat ยา โดยวินิจฉัย จากระดับยีนเฉพาะรายบุคคล เป็นต้น

มหาวิทยาลัยมหิดล เชื่อมั่นว่าความร่วมมือของหน่วยงานพันธมิตรในครั้งนี้ จะก่อให้เกิดประโยชน์ต่อวงการวิทยาศาสตร์การแพทย์ เพิ่มประสิทธิภาพของการรักษา การลดขั้นตอนความซ้ำซ้อน ช่วยให้ผู้ป่วยสามารถฟื้นตัวใช้ชีวิตปกติได้เร็วยิ่งขึ้น ด้วยเทคโนโลยีและนวัตกรรมที่เข้มแข็ง ส่งเสริมให้เกิดคุณภาพชีวิตที่ดี

ในโอกาสนี้ ต้องขอขอบคุณสำนักวิทยาศาสตร์ ราชบัณฑิตยสภา สำนักงานการวิจัยแห่งชาติ (วช.) จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์ และคณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น ที่ร่วมเป็นเจ้าภาพในการจัดการประชุมในครั้งนี้และให้การสนับสนุนเป็นอย่างดี

ขอบคุณครับ



ศาสตราจารย์ นายแพทย์วชิร คชการ
รักษาการแทนรองอธิการบดีฝ่ายวิจัยและวิชาการ
มหาวิทยาลัยมหิดล

HOW TO TAILOR CANCER PRECISION MEDICINE TO REAL WORLD CLINICAL CARE?



Manop Pithukpakorn
Mahidol University

Cancer is among the best examples to demonstrate the benefit of precision medicine. Oncogenic genome alterations that cause abnormal cell growth, invasiveness and metastasis could be revealed by tumor genome sequencing. Actionable mutations found in cancer could be used to select appropriate treatment with targeted therapy. Many somatic tests become companion diagnostics for various cancer types such as BCR-ABL for chronic myeloid leukemia, EGFR for non-small cell lung cancer, RAS for colorectal cancer, IDH1 for glioblastoma and BRAF for melanoma. Comprehensive cancer panels are available to broaden the possibility of identified actionable mutations and increase potential drug targets. Germline genetic testing for cancer is also used to identify hereditary cancer syndromes which could be found in 8-12% of cancer patients. Besides germline and tumor genome testing, precision medicine could also be applied for cancer in various ways. Fresh tumor tissues resected from patients could be cultured to establish primary cancer cell lines and grow them into 3D model as known as ‘cancer organoids’. These organoids are used to study biological profiles of individual cancer and for high-throughput cancer drug testing.

However, there are limitations of precision medicine in real world cancer care. Technological advancement in cancer diagnostics makes scientists and physicians understand the disease much better than before. But those diagnostic tests are costly and information generated from testing is not always actionable. Cancer drugs, particularly targeted therapy, are still not available for every identified target. Even the patients who actionable mutations are identified with available specific drugs, minority of them could afford the cost of their treatment. Diagnostic tests that have been proved useful in many countries such as germline testing for hereditary breast/ovarian cancer and hereditary colorectal cancer, remain not reimbursable in Thailand and many developing countries. Those limitations need to be addressed and the solution could arise with the cooperation among policymakers, health system organization, physicians as well as patient’s and advocacy groups to expedite the appropriate clinical application of this new paradigm in cancer treatment and improve patient’s outcome without unacceptable financial burden.

PERSONALIZED NEOANTIGEN-BASED CANCER IMMUNOTHERAPY



Trairak Pisitkun

Center of Excellence in Systems Biology, Faculty of Medicine,
Chulalongkorn University

Although advanced cancer therapeutics have already existed in recent years, the high failure and low survival rate are still existent. The primary reason for the disappointment of those treatments is possibly from the high heterogeneity of genetic background in different types of cancer as well as in different individual patients. So, the unmet need for new treatment options that can be tailored for each person is urgently required. Cancer immunotherapy has come to be a robust approach for several types of cancer because it exploits our immune systems to attack cancer cells, so it is a promising strategy to eliminate cancer. To develop personalized cancer immunotherapy such as cancer vaccine, it is essential to characterize the specific targets which can be selectively recognized by the immune system. Cancer cells classically contain a high number of somatic mutations that do not emerge in normal cells. Those mutated peptides can be presented on the tumor cell surface in complex with human leukocyte antigen (HLA) class I protein; this HLA-mutated-peptide complex could potentially be immunogenic and recognized by T cells as a neoantigen. Therefore, identification of neoantigens is an essential step to improve the development of cancer vaccine approach and help in the prediction of patient response to checkpoint inhibitors. Here we discuss our progress in the development of personalized neoantigen-based cancer immunotherapy.

การรักษาเฉพาะบุคคลด้านเซลล์บำบัดมะเร็ง



ณัฐฐิยา ศิริภานุวงศ์

ศูนย์ความเป็นเลิศด้านภูมิคุ้มกันบำบัดมะเร็ง

คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

หลักการรักษามะเร็งด้วยภูมิคุ้มกันบำบัดเป็นแนวทางการรักษาที่ใช้ศักยภาพของระบบภูมิคุ้มกันของร่างกายที่มีความจำเพาะสูงและในขณะเดียวกันมีความสามารถในการปรับตัวเพื่อตอบสนองต่อเซลล์มะเร็งที่มีการกลายพันธุ์ให้ต่อสู้ต่อไปได้ ดังนั้นยาแอนติบอดีกลุ่ม Checkpoint inhibitor ที่ทำให้ระบบภูมิคุ้มกันที่ถูกกดไว้กลับมาทำงานได้ จึงได้ผลดีมากในผู้ป่วยมะเร็งบางส่วน อย่างไรก็ตามผู้ป่วยมะเร็งยังไม่ตอบสนองต่อยากลุ่มนี้เพียงพอ

สาเหตุที่สำคัญคือผู้ป่วยยังไม่มีเซลล์ของระบบภูมิคุ้มกันที่จะทำลายมะเร็งได้เพียงพอในร่างกาย ดังนั้นการรักษาโดยการกระตุ้นหรือการเติมเซลล์เม็ดเลือดขาวที่สามารถทำลายมะเร็งได้เข้าไปในร่างกายผู้ป่วยจึงเป็นอีกกระบวนการหนึ่งที่นักวิทยาศาสตร์ให้ความสนใจพัฒนาเป็นจำนวนมาก

การรักษาด้วยเซลล์เป็นการรักษาที่มีความซับซ้อน ต้องการห้องปลอดเชื้อที่สามารถผลิตเซลล์ที่ได้มาตรฐานได้ นอกจากนี้เทคโนโลยีปัจจุบันทำให้มีการพัฒนาวิธีการรักษาโดยการดัดแปลงยีนของเซลล์เม็ดเลือดขาวทำให้เซลล์เหล่านั้นมีประสิทธิภาพสูงขึ้นหรือลดข้อจำกัดต่าง ๆ ได้ด้วย การผลิตเซลล์มักจะใช้เซลล์จากตัวผู้ป่วยเอง ซึ่งจะไม่มีปัญหาเรื่องความเข้ากันได้ของเนื้อเยื่อแต่อาจจะมีข้อจำกัดเรื่องปริมาณและคุณภาพของเซลล์จากผู้ป่วย หรืออาจจะใช้เซลล์จากผู้บริจาคที่มีสุขภาพดี แต่ก็มีข้อควรระวังเรื่องผลข้างเคียงจากการต่อต้านได้ สำหรับตัวอย่างเซลล์ของระบบภูมิคุ้มกันที่สามารถนำมาใช้รักษาโรคมะเร็ง ได้แก่

๑. การใช้ NK-cells และ NK-T cells เป็นเซลล์เม็ดเลือดขาวที่สามารถฆ่าเซลล์แปลกปลอมโดยเฉพาะเซลล์มะเร็งได้ดี จนได้ชื่อว่าเป็น “เซลล์นักฆ่า” เป็นเซลล์ที่สามารถนำมาเลี้ยงเพิ่มจำนวนได้โดยไม่ต้องกระตุ้นด้วยแอนติเจนที่จำเพาะ จึงเป็นเซลล์ยอดนิยมที่มีผู้สนใจใช้จำนวนมาก แต่ขั้นตอนการรักษาต้องมีการเตรียมตัวผู้ป่วยก่อนโดยการให้เคมีบำบัดเพื่อทำให้เซลล์ที่ใส่เข้าไปอยู่รอดได้เพิ่มขึ้น และต้องใส่เซลล์มากกว่าหนึ่งครั้งเนื่องจากเซลล์มีอายุขัยจำกัด โดยมีรายงานจำนวนมากว่า NK-cells และ NK-T cells ใช้ได้ผลดีในการรักษามะเร็งเม็ดเลือดชนิด Acute Myeloid Leukemia สามารถรักษาผู้ป่วยที่กลับเป็นซ้ำหลังการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดซึ่งไม่ตอบสนองต่อการรักษาด้วยวิธีเคมีบำบัดแล้วได้สำเร็จเกิน ๕๐% อย่างไรก็ตามผลการทดลองรักษามะเร็งชนิดก้อนส่วนใหญ่ได้ผลไม่ค่อยดี เนื่องจากมะเร็งชนิดก้อนมักมีกลไกที่จะหลบหลีกจากการถูกฆ่าด้วยเซลล์เม็ดเลือดขาวได้ ดังนั้นนักวิทยาศาสตร์จึงต้องพัฒนากระบวนการเพื่อเพิ่มประสิทธิภาพของ NK-cells และ NK-T cells และเพื่อให้เซลล์ดังกล่าวสามารถหลบหลีกสัญญาณการยับยั้งการทำงานของเซลล์ภูมิคุ้มกันจากเซลล์มะเร็งและเซลล์แวดล้อมของเซลล์มะเร็งได้ด้วย ดังนั้นการรักษามะเร็งก้อนด้วยวิธีนี้จึงยังไม่ใช่วิธีการรักษาที่แนะนำในปัจจุบัน

๒. เซลล์เม็ดเลือดขาวที่สำคัญต่อการทำลายเซลล์มะเร็งอีกชนิดคือ T-cell โดยมีจุดเด่นเรื่องความจำเพาะและความจำต่อแอนติเจน ดังนั้นหลักการที่สำคัญของการเลี้ยง T-cell เพื่อนำมาใช้ในการรักษาจำเป็นต้องผ่านการกระตุ้นให้มีความจำเพาะต่อเซลล์มะเร็งก่อนแล้วเพิ่มจำนวนให้เพียงพอก่อนจะใส่กลับสู่ร่างกายผู้ป่วย (Adoptive T cell therapy) โดยมีรายงานความสำเร็จของการรักษาผู้ป่วยมะเร็งบางชนิดโดยการเลี้ยงและใส่ T-cell ที่อยู่รอบๆก้อนมะเร็งหรือที่เรียกว่า Tumor infiltrating lymphocytes (TIL) ซึ่งเชื่อว่าเป็น T-cell ที่มีความจำเพาะต่อเซลล์มะเร็งเข้าไปในผู้ป่วย อย่างไรก็ตามการเลี้ยง TIL ใช้เวลานานและมีความยุ่งยากมากในทางปฏิบัติและมีข้อจำกัดจากที่จะได้ปริมาณ TIL ที่เพียงพอจากก้อนมะเร็ง จึงมีผู้ใช้ T-cell จากเลือดแทน แต่ข้อจำกัดสำคัญคือในเลือดมีปริมาณ T-cell ที่จำเพาะต่อมะเร็งปริมาณน้อย การกระตุ้นด้วยแอนติเจนจากมะเร็งทั้งหมดที่มีแอนติเจนเหมือนเซลล์ปกติเป็นส่วนใหญ่ทำให้กระตุ้นได้ไม่ค่อยดีมากนัก การใช้เฉพาะแอนติเจนที่มีความแตกต่างหรือที่เรียกว่านีโอแอนติเจนน่าจะเป็นแนวทางที่ได้ผลดีที่สุด

๓. การรักษาด้วย T-cell ที่มีการดัดแปลงเป็น chimeric antigen receptor T-cells (CAR T-cells) โดยนำเลือดจากผู้ป่วยมาแยกเซลล์เม็ดเลือดขาวชนิด T-cell แล้วทำการดัดแปลงให้มีการแสดงออกของ receptor ที่สามารถจับกับโมเลกุลเป้าหมายบนผิวของเซลล์มะเร็งได้อย่างจำเพาะและใส่กลับให้ผู้ป่วยเพื่อไปทำลายเซลล์มะเร็ง การรักษาโดยใช้ CAR T-cells ที่จำเพาะต่อ CD19 ซึ่งเป็นโมเลกุลบนเซลล์มะเร็งเม็ดเลือดขาวและมะเร็งต่อมน้ำเหลืองชนิด B-cell เป็นวิธีที่ได้ผลดีมากในผู้ป่วยทั้งเด็กและผู้ใหญ่ที่เกิด relapse หรือไม่ตอบสนองต่อการรักษาอื่น ๆ แล้ว พบว่าสามารถรักษาให้หายได้สูงถึง ๘๐% ซึ่งถือว่าเป็นการค้นพบนวัตกรรมการรักษาที่ยิ่งใหญ่ที่สุดในยุคปัจจุบัน

การตรวจคัดกรองมะเร็ง และการรักษามะเร็งเฉพาะบุคคล

ประสิทธิ์ เฟ้าทองคำ
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

เนื่องจากความก้าวหน้าทางเทคโนโลยีในการตรวจพันธุกรรม และการประมวลผลการตรวจซึ่งเป็นข้อมูลมหาศาล ตลอดจนความเข้าใจในความเปลี่ยนแปลงทางพันธุกรรมต่อโอกาสการเกิดมะเร็ง และการเปลี่ยนแปลงทางพันธุกรรมที่ส่งผลต่อการตอบสนองต่อการรักษาได้แตกต่างกันไปในแต่ละบุคคล ในปัจจุบันจึงมีการตรวจและให้คำแนะนำในการคัดกรองโรคมะเร็งและการรักษามะเร็งที่เป็นแบบเฉพาะเจาะจงมากขึ้นไปในแต่ละบุคคล

ผู้ป่วยมะเร็งร่าวยอละสิบ จะมีความเสี่ยงสูงในการเกิดเป็นมะเร็งที่เกิดจากการกลายพันธุ์ของยีนส่งเสริมมะเร็ง หรือ ยีนด้านการเกิดมะเร็งที่มีมาแต่กำเนิด ซึ่งอาจจะได้รับถ่ายทอดมา หรือเพิ่งเกิดขึ้นก็ได้ มียีนที่ค้นพบว่าเพิ่มความเสี่ยงในการเกิดมะเร็งเหล่านี้ในปัจจุบันกว่า ๑๐๐ ยีน ถ้าผู้ป่วยมะเร็งหรือครอบครัว ตรวจพบการกลายพันธุ์ของยีนดังกล่าวนี้ ก็มีความเสี่ยงสูงขึ้นอย่างชัดเจนสมควรได้รับการวางแผนการตรวจคัดกรองที่เหมาะสม เช่น รูปแบบของการตรวจที่มีความไว หรือจำเพาะมากขึ้น ตลอดจนใช้ยาในการป้องกัน หรืออาจจะมีการผ่าตัดอวัยวะดังกล่าวเพื่อป้องกันมิให้เกิดโรคร้ายขึ้นภายหลัง หากไม่มีการตรวจคัดกรองที่ใช้ได้ผล ผู้ป่วยและครอบครัวเหล่านี้ ควรได้รับการดูแล ประเมินความเสี่ยง และส่งตรวจทางพันธุกรรมที่เหมาะสม โดยแพทย์และผู้ให้คำแนะนำทางพันธุศาสตร์ ที่เชี่ยวชาญและคุ้นเคยกับพันธุศาสตร์ของมะเร็ง ซึ่งปัจจุบันในประเทศไทยยังมีข้อจำกัดอย่างมากในเรื่องราคาในการตรวจ และการเข้าถึงบุคลากรที่มีความรู้ความเข้าใจในด้านนี้ นอกเหนือไปจากนั้น ในผู้ป่วยส่วนใหญ่ ซึ่งไม่มีการกลายพันธุ์ในยีนมะเร็งความเสี่ยงสูง แต่เกิดมะเร็งขึ้นจากปัจจัยหลายปัจจัยทั้งพันธุกรรมที่มีผลไม่มากนัก และสิ่งแวดล้อม รวมทั้งปฏิสัมพันธ์ ระหว่างพันธุกรรมและสิ่งแวดล้อม การตรวจหาปัจจัยเหล่านี้ เพื่อจัดแยกผู้ป่วยตามความเสี่ยง ยังทำไม่ได้ดีนักในทางปฏิบัติ เนื่องจากกระบวนการวิธีการศึกษาจะต่างจากยีนความเสี่ยงสูง จำนวนผู้ป่วยที่เข้าในการศึกษาจะต้องมีจำนวนมหาศาล และเชื้อชาติก็มีความสำคัญต่อความถี่ของความผันแปรทางพันธุกรรม ซึ่งส่งผลให้เราไม่สามารถใช้ข้อมูลจากต่างประเทศมาประยุกต์ใช้กับคนไทยได้

มะเร็งเกิดจากการกลายพันธุ์ในเนื้อเยื่อหรือเซลล์มะเร็ง ทำให้ไม่สามารถควบคุมการเจริญเติบโตของเซลล์ได้ การค้นพบว่ายีนใดมีการทำงานมากไป หรือน้อยเกินไปที่เป็นตัวสำคัญในกลไกการเกิดมะเร็ง จะนำไปสู่การค้นหา และการเลือกใช้ยาที่มีประสิทธิภาพ ตรงกับมะเร็งนั้น การตรวจทางพันธุกรรม และการประมวลผลที่ทำได้อย่างรวดเร็วในปัจจุบัน ทำให้สามารถตรวจตัวบ่งชี้ทางชีวภาพได้พร้อม ๆ กัน ได้หลากหลายรูปแบบมากขึ้น เชื่อว่าจะช่วยให้สามารถคัดเลือกผู้ป่วยเพื่อใช้ยาที่เหมาะสมซึ่งอาจจะต้องใช้ร่วมกันมากกว่าหนึ่งชนิด ไม่ว่าจะเป็นกลุ่มยาพุ่งเป้า กลุ่มยาที่มีผลทางภูมิคุ้มกัน ตลอดไปจนถึง การพัฒนาวัคซีนมะเร็ง หรือการรักษาด้วยเซลล์ที่ผ่านการดัดแปลงทางพันธุกรรม ให้ตรงกับแต่ละบุคคลต่อไป ซึ่งในส่วนหลังนี้ ยังคงอยู่ในระหว่างการวิจัยและยังมีค่าใช้จ่ายที่สูงมาก ไม่ได้ใช้กันในทุกเวชปฏิบัติทั่วไป คงต้องเฝ้าติดตามบริบทในการใช้ในประเทศไทยต่อไป

PRECISION MEDICINE AND ALZHEIMER DISEASE & ASSOCIATED DEMENTIA



Vorapun Senanarong
Mahidol University

Alzheimer disease (AD) is characterized by wide heterogeneity in cognitive and behavioral syndromes, risk factors and pathophysiological mechanisms. Cognitive change in people at risk of AD can be predicted by various models including clinical measures, cognitive measures, behavioral measures, brain imaging, and amyloid loading. Sex difference is found in certain genetic risks, life expectancy, structural brain, and response to treatment. The goals of precision medicine in AD are to identify or differentiating parameters across the spectrum of the disease. Utilizing system-based endophenotypes, biomarkers and surrogate markers help stratify the heterogeneity of AD. Precision medicine facilitates the way from conventional clinical diagnostic and drug development towards breakthrough innovation such as various artificial intelligence and drug developments.

Dementia risk score could identify person at risk of dementia in community. To prevent dementia, early recognition of persons at high risk of dementia is imperative. Thai dementia risk score was based on a community study of 1973 elders in Thailand. The prevalence of dementia was 4.12% in this cohort. The risk scores are consisted of age (>67 years), years of education, working status, memory complaint, currently working status, body weight (>48 kgms), having neuropsychiatric problems, and physical mobility (timed get up & go >19 sec). Thai dementia risk score forecasted dementia with ROC area under curve 0.876; 95% CI=0.839-0.913. When the cut - off point 8.5 was used, the sensitivity was 87.5% and the specificity was 72.4%.

ApoE gene is one of dementia risk gene. Prevalence of ApoE4 in Asia was 38-45% for heterozygous allele and 5-10% for homozygous allele. Current next generation sequencing (NGS) technique being able to identify genetic risks in dementia. NGS has revealed new variants of risk genes in few different cohorts. At the early onset dementia (EOD) clinic at Siriraj Hospital, we have found ABCA7 genetic variants of early and late onset Alzheimer disease patients. Some had family history of dementia, some did not. We also reported new variant of APP gene in Thai EOD families. Some of these EOD presented with rapidly progressive dementia. Some had Hashimoto Encephalitis antibodies. Genotype and phenotype of EOD Thai families are varied.

Finally, precision medicine can aid therapeutic choices in neurodegenerative dementia. ApoE genotype and numbers of cerebral microbleeds are examples for immunotherapy choices in Alzheimer disease.

PULMONARY ARTERIAL HYPERTENSION (PAH): FROM BENCH TO PRACTICE

สุรีย์ สมประดิกุล

สาขาวิชาโรคระบบการหายใจและวัณโรค ภาควิชาอายุรศาสตร์
คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล

ภาวะ PAH เป็นกลุ่มอาการที่เกิดจากความผิดปกติของหลอดเลือดแดงปอด ซึ่งเป็นหลอดเลือดที่รับเลือดดำจากหัวใจด้านขวาเข้าสู่ปอดก่อนที่จะแลกเปลี่ยนออกซิเจนให้เป็นเลือดแดงแล้วกลับเข้าสู่หัวใจด้านซ้ายและส่งออกป้อนเลี้ยงร่างกายส่วนต่าง ๆ พยาธิสภาพที่เกิดขึ้นในหลอดเลือดแดงปอดจะทำให้หลอดเลือดเหล่านั้นตีบแคบลงเป็นผลให้เลือดจากหัวใจห้องขวามันเข้าสู่ปอดได้น้อยลง ทำให้หัวใจห้องขวาต้องทำงานเพิ่มมากขึ้นจนทำให้มีความดันในหลอดเลือดแดงปอด สูงขึ้น หัวใจห้องขวามีขนาดโตขึ้น จนในที่สุดหัวใจห้องขวามันอ่อนแรงผู้ป่วยจะมีอาการเหนื่อยง่ายเวลาออกแรง เป็นลม ซาและท้องบวม จนในที่สุดเสียชีวิตจากภาวะหัวใจห้องขวามันวาย ภาวะ PAH อาจเกิดโดยไม่ทราบสาเหตุ หรือ Idiopathic PAH อาจมีผู้ป่วย PAH ในครอบครัวเดียวกันหลายคน (familial pulmonary arterial hypertension หรือ FPAH) ซึ่งอาจเกิดจากยีนกลายพันธุ์ bone morphogenetic protein receptor type II (BMPR2 mutation) สาเหตุหรือกลุ่มโรคอื่นที่พบ PAH ได้ด้วย เช่น โรคเนื้อเยื่อเกี่ยวพัน (connective tissue disease เช่น SLE, scleroderma) การติดเชื้อ HIV (AIDS) โรคหัวใจพิการแต่กำเนิด การได้รับยาหรือสารพิษบางประเภท เช่น ยาลดน้ำหนักรุนแรง เป็นต้น กลไกการเกิดความผิดปกติที่หลอดเลือดแดงปอดที่มีรายงาน พบการเปลี่ยนแปลงของผนังชั้นในของผนังหลอดเลือดแดงปอดที่เรียกว่า เอนโดทีเลียม (endothelium) ซึ่งประกอบด้วยเซลล์เอนโดทีเลียมจำนวนมากเรียงกันอยู่ โดยเซลล์เหล่านี้สร้างสารเคมีหลายชนิด เช่น โพรสตาไซคลิน (prostaglandins) ไนตริกออกไซด์ (nitric oxide) ธรอมโบแซน (thromboxane) เอนโดทีลิน (endothelin) เป็นต้น สารเหล่านี้มีหน้าที่ทำให้หลอดเลือดหดตัวหรือขยายตัว ควบคุมสมดุลและความยืดหยุ่นของผนังหลอดเลือด ควบคุมการผลิตและการเติบโตของเซลล์เยื่อหลอดเลือดและเนื้อเยื่อรอบ ๆ หลอดเลือด และลดการจับตัวของลิ่มเลือดและเกล็ดเลือด ซึ่งอาจทำให้เกิดการอุดตันของรูหลอดเลือดได้ ในผู้ป่วย PAH มีความผิดปกติเกิดขึ้นในหลอดเลือดแดงปอด ภาวะสมดุลของสารต่าง ๆ ที่ผนังหลอดเลือดเสียไป เช่น มีระดับสารเอนโดทีลินและธรอมโบแซนสูงขึ้น มีระดับสารโพรสตาไซคลินและไนตริก ออกไซด์ลดลง ทำให้เกิดการเพิ่มจำนวนของเซลล์เยื่อชั้นในและชั้นนอกของผนังหลอดเลือดจนทำให้หลอดเลือดมีผนังหนาขึ้น เซลล์ที่ทำหน้าที่หดและขยายหลอดเลือดเปลี่ยนแปลงเกิดเป็นพังผืดทำให้หลอดเลือดขยายไม่สะดวก เซลล์เยื่อที่หลุดลอกรวมกับเม็ดเลือด เกล็ดเลือดเกาะกลุ่มเป็นลิ่มเลือดอุดตันรูหลอดเลือด สาเหตุเหล่านี้ทำให้รูหลอดเลือดแดงปอดแคบลง เลือดจึงไหลจากหัวใจเข้าสู่ปอดลดลง หัวใจห้องขวาต้องทำงานหนักมากขึ้นจนในที่สุดเกิดภาวะหัวใจด้านขวามันวาย การค้นพบกลไกเหล่านี้นำไปสู่การค้นคว้าพัฒนาการรักษาภาวะ PAH ด้วยยาชนิดต่าง ๆ เช่น ลดผลของเอนโดทีลินต่อหลอดเลือด โดยการใช้ยากลุ่ม endothelin receptor antagonist การเพิ่มระดับโพรสตาไซคลินโดยใช้ยาในกลุ่ม prostacyclin analog หรือ prostacyclin receptor agonist เพิ่มระดับไนตริกออกไซด์ ด้วยยาในกลุ่ม phosphodiesterase-5-inhibitor หรือ guanylate cyclase stimulator เป็นต้น ซึ่งยาเหล่านี้ได้มีการใช้รักษาผู้ป่วย PAH พบว่าสามารถบรรเทาอาการ ชะลอการดำเนินโรค เพิ่มคุณภาพชีวิต และเพิ่มอัตราการรอดชีวิตของผู้ป่วย PAH ได้

เวชศาสตร์ตรงเหตุกับโรคหลอดเลือดสมอง



สมศักดิ์ เทียมเก่า

สาขาประสาทวิทยา ภาควิชาอายุรศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น
กลุ่มวิจัยโรคหลอดเลือดสมองภาคตะวันออกเฉียงเหนือ มหาวิทยาลัยขอนแก่น

โรคหลอดเลือดสมอง (stroke) เป็นโรคที่พบบ่อยและเป็นสาเหตุการเสียชีวิตอันดับต้น ๆ ของประเทศไทย ข้อมูลของสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติแสดงว่าตั้งแต่ พ.ศ. ๑๕๕๓ - ๒๕๖๑ โรคมีแนวโน้มสูงขึ้นมาตลอด และผู้ป่วยโรคหลอดเลือดสมองฉุกเฉินได้รับการรักษาด้วยมาตรฐานสูงขึ้น ส่งผลให้อัตราตายลดลงแต่ผู้ป่วยโรคหลอดเลือดสมองตกเลือดยังมีอัตราตายสูงไม่เปลี่ยนแปลง (ตารางที่ ๑)

ตารางที่ ๑ อุบัติการณ์โรคหลอดเลือดสมอง จากสิทธิการรักษาหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้า อายุ ๑๕ ปีขึ้นไป

ผู้ป่วยที่รับรักษาในโรงพยาบาล	พ.ศ. ๒๕๕๒	พ.ศ. ๒๕๕๓	พ.ศ. ๒๕๕๔	พ.ศ. ๒๕๕๕	พ.ศ. ๒๕๕๖	พ.ศ. ๒๕๕๗	พ.ศ. ๒๕๕๘	พ.ศ. ๒๕๕๙	พ.ศ. ๒๕๖๐	พ.ศ. ๒๕๖๑
โรคหลอดเลือดสมอง (stroke)*	๑๒๗.๒๕	๑๗๙.๗๘	๑๙๙.๑๕	๒๑๐.๐๗	๒๒๐.๖๑	๒๓๙.๓๒	๒๕๓.๘๕	๒๖๙.๙	๒๘๙.๖	๒๘๖.๕๘
โรคหลอดเลือดสมองอุดตัน (ischemic stroke)*	๑๖๓.๕๕	๑๗๑.๓๒	๑๙๐.๐๒	๒๐๐.๕๓	๒๑๐.๒๙	๒๒๘.๒๓	๒๔๓.๔	๒๕๘.๘๓	๒๗๘.๔๘	๒๗๖.๓๒
โรคหลอดเลือดสมองชนิดตกเลือด *	๕๖.๑๒	๕๕.๗๔	๖๔.๖๗	๖๔.๖๔	๖๔.๕๕	๖๙.๕๖	๗๑.๓๑	๗๙.๒	๗๙.๒๕	๗๖.๒๗
ร้อยละการเสียชีวิตผู้ป่วยโรคหลอดเลือดสมอง	๑๔.๗๗	๑๔.๗๓	๑๔.๒๐	๑๔.๐๖	๑๓.๔๙	๑๒.๖๗	๑๒.๒๒	๑๑.๗๕	๑๑.๐๒	๑๐.๕๘
ร้อยละการเสียชีวิตผู้ป่วยโรคหลอดเลือดสมองฉุกเฉิน	๘.๐๕	๘.๓๓	๗.๓๗	๗.๓๑	๗.๑๙	๖.๔๔	๖.๐๙	๕.๗๘	๕.๐๖	๔.๗๖
ร้อยละการเสียชีวิตผู้ป่วยโรคหลอดเลือดสมองอุดตัน	๒๙.๒๖	๒๙.๗๗	๒๘.๗๓	๒๙.๖๕	๒๙.๓๓	๒๘.๔๐	๒๘.๒๐	๒๗.๗๙	๒๖.๘๘	๒๖.๘๑
ร้อยละการได้รับยาละลายลิ่มเลือด	๐.๕๓	๑.๒๔	๑.๖๒	๒.๑๙	๓.๐๒	๓.๘๕	๔.๒๖	๔.๘๒	๕.๗๗	๖.๔๕

หมายเหตุ : * อัตราการรับไว้รักษาในโรงพยาบาลผู้ป่วยโรคหลอดเลือดสมองในประชากร ๑๐๐,๐๐๐ คน อายุตั้งแต่ ๑๕ ปี สิทธิการรักษาหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้า

โรคหลอดเลือดสมองมี ๒ ชนิด คือชนิดขาดเลือดกับชนิดตกเลือด ซึ่งในปัจจุบันนั้นการรักษาผู้ป่วยโรคหลอดเลือดสมองขาดเลือด มีวิธีด้วยยาละลายลิ่มเลือดและหรือการทำผ่าตัดเอาลิ่มเลือดในหลอดเลือดแดงออก และพัฒนาระบบ stroke fast track ให้ผู้ป่วยเข้าถึงการรักษาได้รวดเร็ว อย่างไรก็ตามผู้ป่วยที่ได้รับการรักษานั้นก็ยังไม่ได้ผลดีเหมือนกันทุกราย บางรายเกิดภาวะตกเลือดในสมองหลังการรักษาด้วยยาละลายลิ่มเลือด ตลอดจนการรักษาป้องกันการเป็นซ้ำด้วยการควบคุมโรคความดันโลหิตสูง ควบคุมระดับน้ำตาล ควบคุมภาวะการเต้นของหัวใจที่ผิดปกติ และ การควบคุมระดับไขมันในเลือด และการรักษาด้วยยาต้านเกล็ดเลือดหรือยาต้านการจับลิ่ม ยังไม่มีประสิทธิภาพ ผู้ป่วยส่วนหนึ่งก็ยังคงเกิดโรคหลอดเลือดสมองอีกทั้ง ๆ ที่ได้รับการรักษาอย่างดี จึงเชื่อว่าผู้ป่วยแต่ละคนน่าจะมีปัจจัยปัจจัยที่แตกต่างกัน ส่งผลให้ออกัสการเกิดโรคหลอดเลือดสมอง และการตอบสนองการรักษา รวมทั้งการเกิดภาวะแทรกซ้อนจากการรักษา การเกิดโรคซ้ำที่ต่างกัน จึงเป็นที่มาของการแพทย์ที่เรียกว่า precision medicine

อย่างไรก็ตามการเกิดโรคหลอดเลือดสมอง ชนิดของโรคหลอดเลือดสมอง ลักษณะความผิดปกติทางระบบประสาทที่เกิดขึ้น ความรุนแรงของอาการผิดปกติ รวมทั้งโรคร่วมที่พบในผู้ป่วยแต่ละรายนั้นก็มีความแตกต่างกันหลากหลายมาก ดังนั้นการนำหลักการของ precision medicine จึงยังมีสิ่งที่ต้องศึกษาวิจัยในแต่ละขั้นตอนของการเกิดโรค การวินิจฉัย การรักษา และนำมาพัฒนาต่อยอดสู่การนำมาใช้ได้จริงทางเวชกรรม การบรรยายนี้นำเสนอแนวทางที่มีการใช้ในประเทศไทยแล้วเท่านั้น

๑. กลุ่มโรคหลอดเลือดสมองที่เกิดจากพันธุกรรม เช่น CADASIL (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Sub-cortical Infarcts and Leukoencephalopathy) ทางคณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล ได้ดำเนินการศึกษา

๒. การวินิจฉัยโรคหลอดเลือดสมองชนิดขาดเลือดเฉียบพลัน ประเมินความรุนแรงขนาดของเนื้อสมองบริเวณขาดเลือดว่าสามารถให้การรักษาด้วยยาละลายลิ่มเลือด และการทำ intra-arterial thrombectomy ได้หรือไม่ เพื่อให้เกิดการพิจารณาคัดเลือกผู้ป่วยที่มีความเหมาะสมก่อให้เกิดประสิทธิภาพสูงสุด ซึ่งในปัจจุบันโรงพยาบาลของโรงเรียนแพทย์ และโรงพยาบาลเอกชนขนาดใหญ่ สถาบันฝึกอบรมเฉพาะทางมีการตรวจรักษาดังกล่าว

๓. การวินิจฉัยและการรักษาผู้ป่วยโรคหลอดเลือดสมองชนิดขาดเลือดเฉียบพลัน ประเมินความรุนแรงของอาการผิดปกติทางระบบประสาท และโอกาสเกิดภาวะตกเลือดในสมองแทรกซ้อนการรักษาด้วยยาละลายลิ่มเลือด (post thrombolytic intracerebral hemorrhage) ด้วยการศึกษาปัจจัยทำนายโอกาสการเกิดภาวะแทรกซ้อน เช่น การศึกษา prediction of symptomatic intracranial hemorrhage after intravenous thrombolysis in acute ischemic stroke: the symptomatic intracranial hemorrhage score โดย Thanin Lokeskrawee และคณะ ซึ่งมีความแม่นยำในระดับดี ก็สามารถนำมาใช้ทางเวชกรรม เพื่อการคัดเลือกผู้ป่วยที่เหมาะสมในการรักษา ลดการเกิดภาวะแทรกซ้อนได้

๔. การศึกษาทางพันธุกรรมที่เกี่ยวข้องกับ metabolism ของยาด้านเกล็ดเลือดและยาด้านการจับลิ่ม เช่น การศึกษา the impact of genetic polymorphisms of drug metabolizing enzymes on the pharmacodynamics of clopidogrel under steady state conditions และ Pharmacokinetic and pharmacodynamic variation associated with VKORC1 and CYP2C9 polymorphisms in Thai patients taking warfarin ทำให้การใช้ยาดังกล่าวมีความเหมาะสม และปลอดภัยยิ่งขึ้น

๕. การพัฒนาระบบสายด่วนบริการผู้ป่วยโรคหลอดเลือดสมอง (stroke fast track) ให้ครอบคลุมทุกพื้นที่ทำให้ผู้ป่วยสามารถเข้าถึงระบบบริการได้รวดเร็วที่สุด เพื่อได้รับการรักษาเร็วที่สุด โดยการ mapping ทุกชุมชนว่าถ้ามีผู้ป่วยมีอาการผิดปกติทางระบบประสาท และสงสัยว่าเป็น acute stroke ต้องรีบเข้ารับการรักษาที่โรงพยาบาลไหน โดยผ่านระบบ application ชื่อ FAST TRACK และยังสามารถเรียกรถพยาบาลผ่าน application นี้ได้ด้วย ดังนั้น precision medicine in stroke ในประเทศไทยจึงมีความก้าวหน้า และการใช้ดังกล่าวข้างต้น

PRECISION MEDICINE IN AIRWAY DISEASES



กิตติพงษ์ มณีโชติสุวรรณ
มหาวิทยาลัยมหิดล

ความรู้ในเรื่องโรคหืด (asthma) และ หลอดลมอุดกั้นเรื้อรัง (chronic obstructive pulmonary disease: COPD) โดยเฉพาะพยาธิกำเนิดเพิ่มขึ้นอย่างมาก โดยอาศัยวิธีทางวิทยาศาสตร์อย่างเช่น genomics, proteomics, metabolomics ทำให้ทราบรายละเอียดของกลไกการเกิดโรคทั้งสองนี้มากขึ้น และทำให้ปัจจุบันยอมรับกันว่าทั้งโรคสองนี้มีความหลากหลายมาก จึงทำให้สามารถแบ่งได้เป็น phenotypes และ endotypes ผลดังกล่าวทำให้เปลี่ยนแปลงแนวทางการรักษาปัจจุบันจาก “one-size-fit-all” ไปสู่ precision medicine ซึ่งต้องคำนึงถึงความแตกต่างทางด้าน genes, environment lifestyle สำหรับผู้ป่วยแต่ละรายอย่างไรก็ตาม การรักษาใหม่ ๆ ที่จะมารองรับ precision medicine เกิดขึ้นช้ามาก ไม่ทันสถานการณ์ และนอกจากนั้น precision medicine จะมีประสิทธิภาพได้ต้องอาศัย biomarkers ในการแยกกลุ่มผู้ป่วยรายที่จะได้ประโยชน์จากการรักษานั้นมากที่สุด นอกจากผู้ป่วยรายที่ไม่ได้ประโยชน์เลยแต่เกิดผลข้างเคียงของการรักษามากที่สุด โดยอาศัย predictive biomarker และอาศัย response biomarkers ในการทำนายการตอบสนองต่อการรักษาของผู้ป่วยแต่ละราย ตลอดจนการบอกว่าผู้ป่วยรายใดมีพยากรณ์โรคเลวร้ายในขณะที่ยังไม่แสดงอาการ แยกด้วย prognostic biomarkers ปัจจุบันนี้ precision medicine ช่วยในการรักษาโรคหืดขั้นรุนแรง โดยการพัฒนาการรักษาผู้ป่วยด้วย biologics เช่น anti-immunoglobulin E, anti-interleukin (IL)-5, anti-IL-4 receptor alpha, anti-thymic stromal lymphopoietin (TSLP) monoclonal antibody และสามารถทำนายได้ว่าผู้ป่วยรายใดเหมาะแก่รักษาด้วยยาในกลุ่มนี้ จึงทำให้ผลประโยชน์ทางด้าน cost effectiveness ค่อนข้างสูง สำหรับ precision medicine ใน COPD อยู่ในขั้นการเลือกใช้ยาพ่น long-acting beta2 agonists (LABA), long-acting anti-muscarinic receptor antagonists (LAMA) และ inhaled corticosteroids รวมทั้ง PDE4 inhibitor และ macrolides ให้เหมาะสมกับ phenotypes แต่ละชนิด และกำลังมีการพัฒนา ยาใหม่และการศึกษาผลการรักษาของยาในกลุ่ม biologics กับผู้ป่วย COPD สรุปว่า precision medicine เหมาะสมกับโรคหลอดลมที่มีความซับซ้อน และตอบสนองน้อยต่อยาทั่วไปที่ใช้รักษาโรคนี้ ๆ

AI THE ENABLER OF PRECISION MEDICINE



Yodchanan Wongsawat

Department of Biomedical Engineering, Faculty of Engineering
Mahidol University

In this talk, firstly, the idea on how to improve the precision medicine using the artificial intelligence (AI) will be introduced. After that various applications of using AI to enhance the development of precision medicine technology will be mentioned, e.g. 1. precision medicine using brain-computer interfacing technology, 2. precision medicine using bio-inspired circuits, 3. precision medicine using machine learning. Finally, the future role of AI in precision medicine will be discussed.

ARTIFICIAL INTELLIGENCE, THE ENABLER OF PRECISION MEDICINE



สิริฤกษ์ นรทวิไล

ผู้อำนวยการสำนักงานการวิจัยแห่งชาติ

ภาควิชาสังคมศาสตร์ สถาบันเทคโนโลยีพระจอมเกล้าเจ้าคุณทหารลาดกระบัง

ปัจจุบันเทคโนโลยี Artificial Intelligence (AI) หรือปัญญาประดิษฐ์ เป็นเทคโนโลยีรูปแบบใหม่ที่ทำให้คอมพิวเตอร์มีลักษณะเหมือนมนุษย์หรือจักรกลอัจฉริยะ ทั้งในเรื่องของความคิด การวิเคราะห์ โดยใช้โปรแกรมหรือซอฟต์แวร์มาประมวลผลหรือนำมาฝังไว้กับอุปกรณ์ เพื่อทำให้เกิดระบบจักรกลอัจฉริยะ ในทางการแพทย์เทคโนโลยี AI ได้เข้ามามีบทบาทในการนำมาวินิจฉัยโรค รวมถึงการเก็บข้อมูลและวิเคราะห์ข้อมูลจำนวนมากเพื่อใช้ศึกษาโรคที่หายาก การใช้หุ่นยนต์เพื่อการผ่าตัดอวัยวะในส่วนที่เข้าถึงยาก หรือการเพิ่มศักยภาพการรักษาพยาบาลโดยใช้ข้อมูลส่วนบุคคลเพื่อวางแผนการรักษาให้เหมาะสมกับแต่ละบุคคล โดยในแต่ละประเทศได้มีการพัฒนานวัตกรรมในด้านสุขภาพโดยใช้ AI ตัวอย่างเช่น การวินิจฉัยโรคที่เกิดจากดวงตา ซึ่งมีผลทำให้สูญเสียการมองเห็น โดยการนำเทคโนโลยีนี้มาใช้จะช่วยลดอัตราการสูญเสียการมองเห็นของผู้ที่มีความเสี่ยงโรคนี้ลงได้มากกว่า ๕๐% และนอกจากนี้มีการนำ AI มาใช้ในระบบการสแกนสมองเพื่อถอดรหัสเวลาการฟื้นจากอาการโคม่าของคนไข้ ซึ่งพบว่า AI สามารถทำนายได้แม่นยำเกือบ ๙๐% สำหรับประเทศไทยมีการนำเทคโนโลยี AI มาประยุกต์ใช้ทางการแพทย์ ในการปรับปรุงคุณภาพของระบบการให้บริการเพื่ออำนวยความสะดวกให้กับผู้ป่วย โดยเป็นรูปแบบของแอปพลิเคชัน เช่น โปรแกรมชุกกะที่สามารถลงทะเบียนพบแพทย์แบบออนไลน์ แสดงข้อมูลการใช้ยาและแจ้งเตือนคนไข้ให้รับประทานยา และสามารถดูประวัติการรักษาของคนไข้ได้ผ่านแอปพลิเคชัน รวมทั้งระบบอัจฉริยะในการวิเคราะห์โรคจากภาพถ่ายจอตา เป็นต้น นอกจากนี้ยังมีการนำระบบ Cloud มาปรับใช้ในการติดตามดูแลผู้ป่วยอย่างต่อเนื่อง จากโรงพยาบาลถึงชุมชน ผ่านโปรแกรม Thai COC ซึ่งในขณะนี้กระทรวงสาธารณสุขกำลังร่วมวิจัยการนำเทคโนโลยี AI มาพัฒนา เพื่อช่วยในการวินิจฉัยโรคเบาหวานเข้าจอประสาทตา จากภาพถ่ายจอประสาทตา และการนำโปรแกรม AI มาใช้ในการแปลผลภาพถ่ายรังสีทรวงอกในการวินิจฉัยวัณโรคเบื้องต้น ซึ่งคาดว่าจะสามารถนำโปรแกรกดังกล่าวมาใช้ดำเนินการได้ภายในปี ๒๕๖๔ และในอนาคตเทคโนโลยีทางการแพทย์มีความเจริญก้าวหน้าอย่างรวดเร็ว เทคโนโลยี AI จะถูกนำมาใช้ทางการแพทย์เพิ่มขึ้นอย่างต่อเนื่อง ดังนั้นเพื่อเป็นการเตรียมความพร้อม ทั้งภาครัฐและเอกชนควรส่งเสริมให้เกิดการวิจัยและนวัตกรรม เพื่อให้เกิดการพัฒนาเทคโนโลยี AI มาใช้ทางด้านการแพทย์อย่างมีประสิทธิภาพต่อไป

เทคโนโลยีโอมิกส์เซลล์เดี่ยวสำหรับ เวชกรรมตรงเหตุในประเทศไทยยุค ๔.๐

SINGLE-CELL OMICS FOR PRECISION MEDICINE IN THAILAND 4.0

วโรดม เจริญสวรรค์

¹ ภาควิชาชีวเคมี คณะวิทยาศาสตร์ มหาวิทยาลัยมหิดล

² Systems Biology of Diseases Research Unit คณะวิทยาศาสตร์ มหาวิทยาลัยมหิดล

³ กลุ่มภารกิจศูนย์ปฏิบัติการด้านชีววิทยาศาสตร์คอมพิวเตอร์ มหาวิทยาลัยมหิดล

เวชกรรมตรงเหตุหรือ precision medicine เป็นหนึ่งในเป้าหมายสำคัญในการพัฒนาประเทศไทยในยุค ๔.๐ การพัฒนาขีดความสามารถทางเทคโนโลยีและบุคลากรในสาขาดังกล่าวและสาขาอื่นที่เกี่ยวข้อง เช่น ชีวสารสนเทศ ชีววิทยาระบบ จึงมีความสำคัญในการสร้างพื้นฐานเพื่อต่อยอดให้บรรลุผลการวินิจฉัยและรักษาโรคอย่างแม่นยำในแต่ละบุคคล ตรงตามวัตถุประสงค์ของเวชกรรมตรงเหตุ ในปัจจุบันนี้นอกจากเทคโนโลยีที่ช่วยให้แพทย์และนักวิจัยศึกษาและค้นคว้าหาวิธีการรักษาเฉพาะบุคคล เช่น เทคโนโลยีจีโนมิกส์ (genomics) แล้ว ยังมีการเริ่มพัฒนาวิธีการวิเคราะห์ความแตกต่างของโรคในแต่ละบุคคล เช่น มะเร็ง ด้วยความละเอียดถึงระดับเซลล์ หรือที่เรียกว่า เทคโนโลยีโอมิกส์เซลล์เดี่ยว (single-cell omics technology) ซึ่งจะช่วยให้การรักษาทำได้แม่นยำยิ่งขึ้นอีก ถึงแม้เทคโนโลยีด้านโอมิกส์เซลล์เดี่ยวจะเริ่มเป็นที่แพร่หลายในวงกว้างในต่างประเทศ การใช้งานเทคโนโลยีดังกล่าวในประเทศไทยยังอยู่ในวงจำกัด และยังจำเป็นต้องได้รับการพัฒนาและสนับสนุนอย่างต่อเนื่องเพื่อให้ใช้งานได้จริงในการการวินิจฉัยและรักษาโรคต่อไป

PRECISION MEDICINE IN THALASSEMIA



กิตติพงษ์ ไพบูลย์สุขวงศ์

ศูนย์วิจัยธาลัสซีเมีย

สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล

ธาลัสซีเมียเป็นโรคพันธุกรรมที่พบได้บ่อยที่สุดโรคหนึ่งของโลก รวมถึงในประเทศไทย ทุกปีจะมีผู้ป่วยธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงรายใหม่เกิดขึ้น ประมาณ ๕,๐๐๐ ราย ทำให้ปัจจุบันมีผู้ป่วยธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงในประเทศไทยกว่า ๑๐๐,๐๐๐ ราย ทำให้ต้องใช้งบประมาณจำนวนมากในการดูแลรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมีย

ผู้ป่วยธาลัสซีเมียโดยเฉพาะในกลุ่ม เบต้าธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี (β -thalassemia/Hb E) พบว่ามีความหลากหลายของอาการทางคลินิก ตั้งแต่อาการรุนแรงมากต้องเติมเลือดเป็นประจำ ไปจนถึงอาการน้อยมากจนแทบไม่มีอาการผิดปกติใด ๆ ความหลากหลายของอาการนี้พบว่าเป็นผลจากปัจจัยทางพันธุกรรมทั้งชนิดของการกลายพันธุ์ของยีนเบต้าโกลบิน ปฏิสัมพันธ์ร่วมกับแอลฟาธาลัสซีเมีย และปัจจัยจาก ฮีโมโกลบินเอฟ ปัจจุบันบริษัท BGI ได้ทำความบันทึกข้อตกลงกับประเทศไทยในแถบ ล้านช้าง-แม่น้ำแม่โขง เพื่อทำการตรวจวิเคราะห์จีโนม ศึกษาหาปัจจัยทางพันธุกรรมต่าง ๆ โดยใช้เทคโนโลยี Next Generation Sequencing (NGS)

นโยบายของกระทรวงสาธารณสุข ต้องการจะควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง โดยปัจจุบันใช้วิธีตรวจค่า MCV/MCH การวิเคราะห์ชนิดฮีโมโกลบิน และการตรวจดีเอ็นเอเพิ่มเติมใน หญิงตั้งครรภ์และสามี เพื่อกำหนดคู่เสี่ยง จะได้ให้การปรึกษาทางพันธุศาสตร์ที่เหมาะสมแก่คู่สมรส แต่การศึกษาโดยนักวิจัยจากประเทศจีนพบว่า การวินิจฉัยโดย NGS สามารถตรวจพบคู่เสี่ยงเพิ่มขึ้นจากวิธีดั้งเดิม ๓๕ คู่ จากทั้งหมด ๑๐,๑๑๑ คู่ คิดเป็นร้อยละที่เพิ่มขึ้นถึง ๒๓.๒

สำหรับการรักษา ผู้ป่วยจะได้รับการรักษาตามอาการ คือได้รับเลือดเมื่อมีภาวะซีดและให้ยาขับเหล็กเมื่อมีภาวะเหล็กเกิน การตอบสนองต่อการรักษา เช่น การใช้ยาขับเหล็ก ชนิด Deferiprone (GPO-L1) การใช้ยาเพิ่มระดับฮีโมโกลบินเอฟ ไฮดรอกซียูเรีย (Hydroxyurea) พบว่ามีความแตกต่างกันในผู้ป่วยแต่ละราย การใช้ Pharmacogenomics มาช่วย จะทำให้ผู้ป่วยได้รับการรักษาที่เหมาะสม

การรักษาโรคธาลัสซีเมียให้หายขาดทำได้โดยการเปลี่ยนถ่ายไขกระดูก และการทำยีนบำบัด (Gene therapy) ซึ่งการทำยีนบำบัด โดยใช้ Zynteglo (LentiGlobin) ทำให้ไขกระดูกผู้ป่วยสามารถผลิตฮีโมโกลบินเองได้ และลดความต้องการในการได้รับเลือด โดยบางรายไม่ต้องได้รับเลือดอีกเลยภายหลังการรักษา

จะเห็นได้ว่าการศึกษาเพื่อค้นหาปัจจัยทางพันธุกรรมที่ส่งผลต่ออาการและการตอบสนองต่อการรักษาของผู้ป่วย จะทำให้สามารถวางแผนการควบคุมป้องกัน และการรักษาอย่างมีประสิทธิภาพแก่ผู้ป่วยต่อไป

เวชกรรมตรงไหน จะช่วยให้กระดูกแข็งแรงได้หรือไม่

บรรณานุกรม

๑ ภาควิชาอายุรศาสตร์ ภาควิชาศัลยกรรมกระดูกและข้อ มหาวิทยาลัยมหิดล

๒ หัวหน้าหน่วยวิจัยด้านแคลเซียมและกระดูก คณะวิทยาศาสตร์ มหาวิทยาลัยมหิดล

๓ ผู้อำนวยการสถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล

๔ ภาควิชาการแพทย์ช่วยอริการบำบัดฝ่ายวิจัยและวิชาการ มหาวิทยาลัยมหิดล

สังคมไทยเริ่มต้นตัวเรื่องโรคกระดูกพรุนมากขึ้นจากข้อมูลเรื่องสังคมผู้สูงอายุ ซึ่งในหลาย ๆ ประเทศ ผู้ที่อายุเกิน ๖๕ ปี กว่าร้อยละ ๓๐ จะพบโรคกระดูกพรุนได้ ที่ผ่านมายังไม่มีการใช้เวชกรรมตรงเพื่อรักษาโรคกระดูกพรุนโดยตรง แต่มีงานวิจัยจำนวนมากที่ยืนยันชัดเจนว่า ประสิทธิภาพของยารักษาโรคกระดูกพรุนหลายขนาน เช่น ยาลดการสลายกระดูกในกลุ่มบิสฟอสเฟต ขึ้นอยู่กับปัจจัยทางพันธุกรรมของผู้ป่วยด้วย นอกจากนี้ ลำดับเบสที่เปลี่ยนไปเพียงเล็กน้อยของยีนตัวรับวิตามินดี หรือพาราไทรอยด์ฮอร์โมน สามารถทำให้ความหนาแน่นของกระดูกน้อยกว่าที่ควรจะเป็น ส่วนประสิทธิภาพของการดูดซึมแคลเซียมจากอาหารเข้าสู่ร่างกายก็ขึ้นอยู่กับเพศและอายุ กล่าวคืออัตราการดูดซึมแคลเซียมของผู้หญิงมีแนวโน้มดีกว่าผู้ชาย และลดลงตามอายุที่เพิ่มขึ้น นอกจากนี้ชนิดของโปรตีนขนส่งแคลเซียมที่เซลล์เยื่อบุผิวลำไส้ยังเปลี่ยนแปลงตามเงื่อนไขพิเศษต่าง ๆ เช่น ในระหว่างการตั้งครรภ์และให้นมบุตร เซลล์อาจสร้างโปรตีนขนส่งแคลเซียมแตกต่างจากภาวะปกติ ทำให้อัตราการดูดซึมแคลเซียมเพิ่มสูงขึ้นกว่าเดิม ซึ่งหากต้องการพัฒนาผลิตภัณฑ์อาหารที่มีแคลเซียมสูงต้องคำนึงถึงโปรตีนขนส่งแคลเซียมที่เปลี่ยนไปด้วย มิฉะนั้นผลลัพธ์อาจไม่เป็นไปตามที่ออกแบบผลิตภัณฑ์ไว้ อนึ่ง ในช่วงทศวรรษที่ผ่านมา ความเข้าใจเรื่องยีนและโปรตีนที่เพิ่มหรือลดการสลายกระดูกทำให้เกิดยาคิดใหม่ ๆ มากมาย อาทิ ชีววัตถุประเภทโมโนโคลนอลแอนติบอดีที่มีเป้าหมายต่อ RANKL หรือ sclerostin เป็นต้น นอกจากนี้ยังมีชีววัตถุที่ใช้รักษาโรคทางพันธุกรรมที่ในอดีตทำได้เพียงรักษาแบบประคับประคอง เช่น การใช้โมโนโคลนอลแอนติบอดีต่อ FGF-23 สำหรับรักษาโรค X-linked hypophosphatemia (XLH) ในอนาคตอีกไม่ไกล ความเข้าใจเรื่องยีนและชีววิทยาระดับโมเลกุลซึ่งอธิบายพยาธิกำเนิดของโรคกระดูกพรุน หรืออัตราการดูดซึมแคลเซียมที่น้อยลงในผู้สูงอายุ จะเป็นพื้นฐานสำคัญสำหรับเวชกรรมตรงที่จะช่วยให้กระดูกแข็งแรง การรักษาที่มีความแม่นยำและมีประสิทธิภาพสูงในการป้องกันกระดูกหัก ตลอดจนเสริมสร้างสุขภาพกระดูกที่ดีตั้งแต่วัยเด็กจนถึงวัยผู้สูงอายุ

เวชกรรมตรงิกต สำหรับโรค OSTEOSARCOMA

ดำเนินสันต์ พุกผาการ
มหาวิทยาลัยเชียงใหม่

โรคมะเร็งกระดูก osteosarcoma เป็นโรคมะเร็งที่พบได้บ่อยในเด็ก ปัจจุบันทั่วโลกมีอัตราการรอดชีพที่ห้าปีประมาณ ๖๐% เมื่อเข้ารับการรักษาด้วยวิธีเคมีบำบัดและการผ่าตัด ในช่วงเวลาที่ผ่านมาตลอดสามสิบปี ยังไม่มีวิธีการรักษาใหม่ที่สามารถเพิ่มอัตราการรอดชีพได้ สำหรับประเทศไทยมีอัตราการรอดชีพที่ห้าปีประมาณ ๔๕% แม้การรักษาในประเทศไทยจะใช้วิธีการรักษาตามมาตรฐานสากล ยังมีปัจจัยอีกมากมายที่ทำให้อัตราการรอดชีพไม่ได้เป็นไปอย่างที่คาดหวัง การค้นหาสาเหตุและสร้างแนวทางการรักษาใหม่ ๆ รวมทั้งการนำมาใช้ให้เกิดประโยชน์อย่างรวดเร็วถือเป็นพันธกิจที่สำคัญของกลุ่มวิจัย

การนำเสนอต่อไปนี้เป็นหนึ่งตัวอย่างของการค้นหาและผลักดันให้มีการเปลี่ยนแปลงการรักษาบนพื้นฐานจากการวิเคราะห์การแสดงออกของโปรตีนในผู้ป่วยมะเร็ง osteosarcoma

วิธีการ: ทำการทบทวนและรวบรวมงานวิจัยที่เกี่ยวข้องกับงาน proteomics ของเนื้อเยื่อและเซลล์มะเร็ง osteosarcoma ในฐานข้อมูลทางการวิจัย คัดเลือกโปรตีนที่มีการแสดงออกมากผิดปกติเมื่อนำข้อมูลมาเปรียบเทียบกับระหว่างเนื้อเยื่อปกติ หรือสถานการณ์ที่น่าสนใจต่าง ๆ รวบรวมโปรตีนที่ถูกคัดเลือกจับคู่กับยาที่สามารถใช้ได้ในปัจจุบัน จากนั้นทำการคัดเลือกยาเพื่อนำมาศึกษาต่อโดยใช้วิธีการเปรียบเทียบระหว่างฤทธิ์ของยาและระดับยาที่อยู่ในช่วงของการใช้งานในมนุษย์ ท้ายสุดคือการคัดเลือกยาที่ดีที่สุดจากการทดลองในห้องปฏิบัติการ เพื่อทดลองในหนูทดลอง

ผลการวิจัย: การคัดเลือกโปรตีนจากฐานข้อมูล และการจับคู่ยาที่มีใช้ในปัจจุบัน ได้ค้นพบยาที่เป็น FDA-approved non-anticancer drugs ดังนี้ Mycophenolic acid (MPA), Ribavirin, Leflunomide, Azathioprine, และ Digoxin จากการวิเคราะห์กับ osteosarcoma cell lines ห้าชนิดพบว่า MPA เป็นยาที่ออกฤทธิ์ในการฆ่าเซลล์ได้ดีในระดับยาที่สามารถใช้ได้จริงในมนุษย์ MPA ออกฤทธิ์ยับยั้งการเคลื่อนตัวของเซลล์มะเร็งในปริมาณระดับต่ำเมื่อนำไปทดลองในหนูทดลองพบว่า MPA สามารถยับยั้งการโตของก้อนมะเร็ง osteosarcoma ได้อย่างมีนัยสำคัญ $57.4 \pm 11.1\%$ และลดการเกิด lung metastasis ได้อย่างมีนัยสำคัญเช่นกัน

สรุป: ระดับยา MPA ๒๐๐ mg/kg/day (เทียบเท่ากับระดับยาขนาดต่ำที่ใช้สำหรับการรักษาผู้ที่ได้รับการปลูกถ่ายอวัยวะ) สามารถควบคุมการเจริญเติบโตมะเร็ง osteosarcoma ได้ดี และยังมีผลต่อการควบคุมการแพร่กระจายไปปอดได้เป็นอย่างดีเช่นกัน เนื่องจากยา MPA สามารถมีการใช้อยู่แล้วในมนุษย์ จึงสามารถวางแผนเพื่อใช้ในการทดลองในมนุษย์ได้อย่างรวดเร็วในขั้นตอนถัดไป

เวชกรรมตรงเหตุกับสาธารณสุข



ศราวุธ คงการคำ

ภาควิชาพยาธิวิทยา

คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่

เวชกรรมตรงเหตุ (precision medicine) เป็นที่รู้จักโดยทั่วไปว่าเป็นการบูรณาการข้อมูลทางพันธุกรรม, ตัวชี้วัดชีวภาพ (biomarker), สภาพทางจิตใจและสังคม, พฤติกรรมและอื่น ๆ ของผู้ป่วย เพื่อออกแบบแนวทางวินิจฉัยและรักษาผู้ป่วยแต่ละคน แม้ว่าเวชกรรมตรงเหตุอาจจะไม่ใช่เรื่องใหม่ แต่ในทางสาธารณสุขแล้ว ประเทศต่าง ๆ เพิ่งมีการตื่นตัวและนำความรู้เกี่ยวกับเวชกรรมตรงเหตุมาประยุกต์ใช้กับสาธารณสุขเมื่อไม่นานมานี้ ซึ่งเป็นการพลิกโฉมวงการแพทย์อีกครั้งเมื่อเวชกรรมตรงเหตุที่เน้นการดูแลผู้ป่วยแต่ละคนอย่างเจาะจง (personalized) ได้มีส่วนในการดูแลประชากรระดับมหภาค (large population)

บทบาทของเวชกรรมตรงเหตุในวงการสาธารณสุขเช่น สร้าง platform ที่เชื่อมต่อกับ clinical trials สำหรับการรักษาดตรงเป้า (targeted therapies), การค้นหาตัวชี้วัดชีวภาพที่ส่งผลต่อการเพิ่มหรือลดความเสี่ยงในการเกิดโรคที่พบบ่อย, การสร้าง classification แบบใหม่ของโรค โดยเฉพาะมะเร็งชนิดต่าง ๆ ที่มีการแสดงออกทางพันธุกรรมที่แตกต่างกัน, การระบุสาเหตุรวมไปถึงการทำนายการตอบสนองของยาในผู้ป่วยแต่ละคน ฯลฯ นอกจากนี้ ในยุคปัจจุบันที่ทุกคนมี smartphone ใช้ เราสามารถดึงข้อมูลจาก application และ social media ต่าง ๆ มาสนับสนุนให้แต่ละคนทราบโอกาสเสี่ยงในการเกิดโรคของผู้ใช้โทรศัพท์แต่ละคน โดยอาศัยข้อมูลต่างๆ มาประกอบกันทั้งทางพันธุกรรม, สภาพสิ่งแวดล้อม, รวมถึงกิจวัตรประจำวัน เช่น การออกกำลังกาย อาหารที่รับประทาน หรือแม้แต่คุณภาพการนอนหลับ เมื่อแต่ละคนสามารถเฝ้าติดตามความเสี่ยงในการเป็นโรคของเขาเอง จะเป็นการสร้างความกระตือรือร้นและสนับสนุนให้การป้องกันโรคประสบความสำเร็จ สอดคล้องกับนโยบายทางสาธารณสุขที่เน้นหนักไปทางป้องกันมากกว่ารักษา (preventive medicine)

PRECISION MEDICINE: PREVENTIVE ASPECT



ศาสรินทร์ บุญบศรีจิตสุข

สุรัคเมธ มหาคีรีมงคล

กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข

ด้วยความรู้ทางการแพทย์และชีววิทยาระดับโมเลกุลที่มีความก้าวหน้าไปอย่างมาก ร่วมกับเทคโนโลยีการถอดรหัสพันธุกรรมของมนุษย์ที่มีประสิทธิภาพดีขึ้นและต้นทุนต่ำลง การประยุกต์องค์ความรู้และเทคโนโลยีการถอดรหัสพันธุกรรมทำให้เกิดเป็นการแพทย์แนวใหม่ เรียกว่า การแพทย์แม่นยำ (Precision medicine)

การแพทย์แม่นยำเป็นการประยุกต์ใช้ข้อมูลด้านพันธุกรรม (genes), สภาพแวดล้อม (environment) และวิถีชีวิต (lifestyle) ที่จำเพาะต่อผู้ป่วยแต่ละคน มาปรับกระบวนการ ป้องกัน นิฉัย และการรักษาที่ตรงจุดและเหมาะสมที่สุดสำหรับผู้ป่วยเป็นรายบุคคลโดยการปรับแนวทางการป้องกัน เป็นสิ่งที่คาดว่าจะจะเป็นประโยชน์สูงสุด ^(๑, ๒)

การป้องกันโรค (prevention) รวมไปถึงการวินิจฉัยโรคตั้งแต่ระยะแรก (early diagnosis) เป็นมาตรการที่สำคัญในทางการแพทย์และระบบสุขภาพ การนำแนวทางการแพทย์แม่นยำมาประยุกต์ใช้อย่างเหมาะสมและมีความคุ้มค่า จะเพิ่มประสิทธิภาพในการป้องกันและวินิจฉัยโรคจะช่วยลดค่าใช้จ่ายทางสาธารณสุขในระยะยาว ^(๓)

ในแผนปฏิบัติการ บูรณาการจีโนมิกส์ประเทศไทย (Genomics Thailand) (พ.ศ. ๒๕๖๓ – ๒๕๖๗) ได้ระบุมาตรการที่สำคัญ คือด้านการวิจัยและการประยุกต์ใช้โดยหัวข้อวิจัยหลัก ที่จะดำเนินการ มี ๕ ด้าน ซึ่งเป็นกลุ่มโรคที่ในปัจจุบันมีองค์ความรู้เพียงพอที่คาดว่าจะมีการให้บริการการตรวจโดยใช้เทคโนโลยีถอดรหัสพันธุกรรมในการให้บริการทางการแพทย์และสาธารณสุขในระดับประเทศได้แก่

- โรคมะเร็ง (Cancer)
- โรคที่ไม่ได้รับการวินิจฉัยและโรคหายาก (Undiagnosed and rare disease)
- โรคไม่ติดต่อ (Non-communicable diseases)
- โรคติดต่อ (Infectious diseases)
- เภสัชพันธุศาสตร์ (Pharmacogenomics)

การวิจัยทั้งห้าด้านนี้เป็นการวิจัยที่เน้นการนำไปใช้ประโยชน์ หรือ implementation research เป็นหลัก ซึ่งเป็นการวิจัยที่จะเร่งรัดให้มีการนำเทคโนโลยีถอดรหัสพันธุกรรมเพื่อใช้ประโยชน์ทางการแพทย์และสาธารณสุขอย่างรวดเร็ว ผ่านการพัฒนาแนวทาง การประเมินการใช้ประโยชน์ และการประเมินความคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์สุขภาพ เพื่อให้ประเทศไทยเป็นประเทศชั้นนำด้านการแพทย์แม่นยำในเอเชีย

สรุป

ในปัจจุบัน การแพทย์แม่นยำเป็นกระบวนการสำคัญในการดูแลรักษาผู้ป่วยในหลากหลายโรคที่สำคัญคือการป้องกันและวินิจฉัย ซึ่งจะช่วยเพิ่มความแม่นยำและประสิทธิภาพในการลดอุบัติการณ์ของโรคแล้ว ยังช่วยลดค่าใช้จ่ายของระบบสุขภาพในระยะยาว

IMPLEMENTATION INTO HEALTH CARE DELIVERY

จากเครื่องมือสารสนเทศชีวศาสตร์และแอลอาร์อาร์โปรตีน

สู่เวชกรรมตรงเหตุเพื่อการเห็นทะลุวิธีที่ดีกว่าในการออกแบบวัคซีนเลปโตสไปรา

FROM BIOINFORMATICS TOOLS AND LEUCINE-RICH REPEAT PROTEINS TO PRECISION MEDICINE:
INSIGHT FOR THE BETTER LEPTOSPIRA VACCINE DESIGN

ศิวรรณ พรพงษ์

ภาควิชาสรีรวิทยา คณะสัตวแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเกษตรศาสตร์

เนื่องจากเชื้อก่อโรคเลปโตสไปรามีมากกว่า ๒๖๐ ซีโรวาร์ ดังนั้น การตรวจสอบรายละเอียดโปรตีน และค้นหาอีพิโทปที่มีศักยภาพเชิงภูมิคุ้มกัน ในจีโนมของเชื้อเลปโตสไปราประเภทก่อโรคโดยเฉพาะสายพันธุ์ท้องถิ่นในปศุสัตว์ไทย จึงมีความสำคัญต่อการพัฒนาวัคซีนป้องกันโรคเลปโตสไปโรซิสสำหรับปศุสัตว์ไทย

การมุ่งตรงสู่การค้นหาอีพิโทปโปรตีนที่มีอีพิโทปกระตุ้นระบบภูมิคุ้มกันโดยโปรแกรมคอมพิวเตอร์ทางสารสนเทศชีวศาสตร์ โปรแกรมเอ็มเฮชซีเพรด (MHCPreD) ทำการทำนายลำดับ ที เซลล์ เปปไทด์ อีพิโทป (predicted T-cell epitope peptide sequence) ต่อ เอชแอล เอ อัลลีล (HLA allele) ต่าง ๆ โดยโปรแกรมเอ็มเฮชซีเพรด เวอร์ชันสองจุดศูนย์ (MHCPreD v.2.0) และที เซลล์ เปปไทด์ อีพิโทป ที่ถูกคำนวณได้ได้รับการตรวจสอบศักยภาพการปฏิสัมพันธ์กับ ที เซลล์ โดยโปรแกรมคลาสหนึ่ง อิมมูโนเจนซิตี จาก แหล่งรวมการวิเคราะห์ไออีทีพี ต่อด้วยการประเมินความถูกต้องและยืนยันความเชื่อถือได้โดยการสร้างโครงสร้างสามมิติด้วยเทคนิคโฮโมโลจีโมเดลลิงด้วยโปรแกรมโมเดลเลอร์ ของ ดิสโคเวอร์รี สตูดิโอ สามจุดศูนย์ (MODELER in Discovery studio 3.0) และการทำด็อกกิ้งโมเลกุล (Molecular docking) ของโครงสร้างซับซ้อนระหว่างเอชแอล เอ อัลลีล (HLA allele) กับเปปไทด์อีพิโทป ด้วยโปรแกรมของดิสโคเวอร์รี สตูดิโอ สามจุดศูนย์ (Protein docking in Discovery studio 3.0) เพื่อยืนยันความน่าเชื่อถือในข้อมูลศักยภาพการเป็นสารกระตุ้นภูมิคุ้มกันของโปรตีนเคยูซีดีเซตซีดีแอลอาร์อาร์ซีดีสองสองเจ็ดหนึ่ง เพื่อความคุ้มค่าในการศึกษาต่อไปในห้องปฏิบัติการแบบเปียกและในสัตว์ทดลองต่อไป จากผลการพิสูจน์ในห้องปฏิบัติการเปียก คณะนักวิจัยมีความเชื่อมั่นในผลการคำนวณโดยคาดว่าโปรตีนแอลอาร์อาร์โปรตีนเคยูซีดีเซตซีดีแอลอาร์อาร์ซีดีสองสองเจ็ดหนึ่ง เป็นหนึ่งในโปรตีนที่คำนวณได้เหมาะสำหรับการเป็นวัคซีนป้องกันโรคเลปโตสไปโรซิสต่อไป และขณะนี้ได้ทำการพิสูจน์ความสามารถในการปกป้องสัตว์ทดลองโกลเด้นแฮมสเตอร์จากการได้รับเชื้อเลปโตสไปราแล้ว และอยู่ในระหว่างการพัฒนาต่อยอดให้เป็นวัคซีนสำหรับปศุสัตว์ต่อไป จากตัวอย่างดังกล่าวจึงขอแนะนำให้นักวิจัยใช้ศาสตร์ทางชุดเครื่องมือสารสนเทศชีวศาสตร์ โปรแกรมการค้นหาอีพิโทป การตรวจสอบศักยภาพการปฏิสัมพันธ์กับ ที เซลล์ โดยโปรแกรมคลาสหนึ่ง อิมมูโนเจนซิตี การสร้างโครงสร้างสามมิติด้วยเทคนิคโฮโมโลจีโมเดล การทำด็อกกิ้งโมเลกุลซับซ้อน เพื่อย่นระยะเวลาการค้นหาและตรวจสอบอีพิโทปที่มีศักยภาพก่อนการดำเนินงานในห้องปฏิบัติการแบบเปียก เพื่อประหยัดเวลาและงบประมาณในงานวิจัยมุ่งสู่เวชกรรมตรงเหตุเพื่อการออกแบบวัคซีนวิธีที่ดีสำหรับอนาคต

ทำนายการแพ้ยาทางผิวหนังชนิดรุนแรงได้ด้วยการตรวจยีน

PREDICTION OF DRUG-INDUCED SEVERE CUTANEOUS REACTIONS BY GENETIC TESTING



วิจิตรา กัศนียกุล

ภาควิชาเภสัชวิทยา

คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น

ถึงแม้ว่าการใช้ยาจะเป็นแนวทางหลักในการรักษาโรค แต่ก็อาจก่อให้เกิดอาการไม่พึงประสงค์แก่ผู้ป่วยได้ ซึ่งอาการไม่พึงประสงค์จากยาบางชนิด เช่น การแพ้ยา โดยทั่วไปมักไม่สัมพันธ์กับฤทธิ์ทางเภสัชวิทยา และขนาดของยาที่ได้รับ ทำให้แพทย์ไม่สามารถระบุได้ว่าผู้ป่วยรายใดจะเกิดการแพ้ยา การแพ้ยาที่พบมากที่สุด ได้แก่ การแพ้ยาทางผิวหนัง ซึ่งอาจมีตั้งแต่ชนิดที่ไม่รุนแรง จนกระทั่งถึงชนิดที่รุนแรงถึงแก่ชีวิต เช่น Stevens-Johnson Syndrome (SJS), Toxic Epidermal Necrolysis (TEN) และ Drug reaction with eosinophilia and systemic symptoms (DRESS) สำหรับการแพ้ยาแบบ SJS และ TEN ค่อนข้างคล้ายคลึงกัน คือ มีผื่นขึ้นตามตัว มีการอักเสบของเซลล์ผิวหนัง ทำให้เกิดการหลุดลอกของผิวหนังชั้นหนังกำพืด รวมนឹងมีการอักเสบของเยื่ออวัยวะต่าง ๆ ร่วมด้วย โดย SJS จะมีการหลุดลอกของผิวหนังน้อยกว่าร้อยละ ๑๐ ของพื้นที่ผิวของร่างกาย และมีอัตราการเสียชีวิตมากถึงร้อยละ ๕ ส่วน TEN จะมีการหลุดลอกของผิวหนังมากกว่าร้อยละ ๓๐ ของพื้นที่ผิวของร่างกาย และมีอัตราการเสียชีวิตสูงถึงร้อยละ ๒๐ - ๔๐ สำหรับ DRESS นอกจากจะมีผื่นขึ้นตามร่างกายแล้ว มักเกิดภาวะแทรกซ้อนอื่น ๆ เช่น ตับอักเสบร่วมด้วย และมีอัตราการเสียชีวิตร้อยละ ๑๐ จากข้อมูลย้อนหลังตั้งแต่ปี ๒๕๒๗ - ปัจจุบัน พบว่าสำหรับยาที่เป็นสาเหตุหลัก ๕ อันดับแรกของการเกิด SJS/TEN ในประเทศไทย พบว่าเกิดจากจากยา Co-trimoxazole, allopurinol, carbamazepine และ amoxicillin

ในอดีตที่ผ่านมาแพทย์ไม่มีโอกาสทราบล่วงหน้าได้ว่าผู้ป่วยรายใดจะเกิดการแพ้ยาทางผิวหนังชนิดรุนแรงหลังได้รับยา ทราบแต่เพียงว่าอาจเกี่ยวข้องกับพันธุกรรมของผู้ป่วย ดังนั้นผู้ป่วยที่มีประวัติครอบครัวที่เคยเกิดแพ้ยาเหล่านี้จะมีความเสี่ยงสูงที่จะแพ้ยาเกิดขึ้นได้ แต่ปัจจุบันได้มีการศึกษาวิจัยด้านพันธุศาสตร์เพื่อค้นหายีนที่เกี่ยวข้องกับการแพ้ยาชนิดต่าง ๆ

จากงานวิจัยทั้งในประเทศไทยและต่างประเทศพบว่าความแตกต่างทางพันธุกรรมของยีน human leukocyte antigen (HLA) เกี่ยวข้องกับการแพ้ยาทางผิวหนังชนิดรุนแรงจากยาหลายชนิด เช่น การเกิด SJS/TEN จากยากันชัก carbamazepine สัมพันธ์กับการที่ผู้ป่วยมียีน HLA ชนิด B*15:02 การเกิด SJS/TEN หรือ DRESS จากยาลดกรดยูริก allopurinol ที่ใช้รักษาโรคเกาต์สัมพันธ์กับการที่ผู้ป่วยมียีน HLA ชนิด B*58:01 การแพ้ยาทางผิวหนังที่เกิดจากยาด้านเชื้อไวรัสเอชไอวี abacavir สัมพันธ์กับการที่ผู้ป่วยมียีน HLA ชนิด B*57:01 นอกจากนี้ยังพบว่าความสัมพันธ์ของยีน HLA กับการเกิดแพ้ยาทางผิวหนังชนิดรุนแรงของยาบางชนิดจะมีความจำเพาะเจาะจงกับเชื้อชาติ (ethnicity specific) ของผู้ป่วยด้วย ซึ่งข้อมูลงานวิจัยเหล่านี้แสดงให้เห็นชัดเจนว่ายีน HLA หลายชนิดสามารถใช้เป็นเครื่องหมายทางพันธุกรรมที่จะช่วยในการตรวจคัดกรองผู้ป่วยที่มีความเสี่ยงสูงต่ออาการดังกล่าวได้เป็นอย่างดี

สำหรับประเทศไทยมีการให้บริการตรวจยีนเพื่อป้องกันการแพ้ยาทางผิวหนังชนิดรุนแรงในโรงพยาบาลระดับมหาวิทยาลัยหลายแห่งรวมทั้งศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ในจังหวัดต่าง ๆ ทั่วประเทศ และเมื่อเร็ว ๆ นี้ สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติได้บรรจุการตรวจยีน HLA-B*15:02 ก่อนการให้ยากันชัก carbamazepine ในชุดสิทธิประโยชน์ ทำให้ผู้ป่วยสิทธิบัตรทองสามารถเข้าถึงการบริการตรวจยีนนี้โดยไม่ต้องเสียค่าใช้จ่ายเพิ่มเติม การตรวจยีนเพื่อคัดกรองผู้ป่วยก่อนการได้รับยาบางชนิดจึงเป็นแนวทางการแพทย์ใหม่ที่จะช่วยให้แพทย์เลือกใช้ได้เหมาะสมกับผู้ป่วยแต่ละราย ลดความเสี่ยงในการเกิดอาการแพ้ยาที่รุนแรง ทำให้การรักษาผู้ป่วยมีความแม่นยำและปลอดภัยมากยิ่งขึ้น

ผลของการแพทย์แม่นยำต่อสาธารณสุข



ยงยุทธ ยุทธวงศ์

สำนักงานพัฒนาวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยีแห่งชาติ

การแพทย์แม่นยำ (เวชกรรมตรงเหตุ) ใช้ความรู้และข้อมูลเกี่ยวกับยีนส์ของมนุษย์และผลของสิ่งแวดล้อม เพื่อให้สามารถทำนาย ป้องกัน และรักษาโรคต่าง ๆ ได้อย่างแม่นยำมากกว่าเดิม ส่งผลดีต่อสุขภาพของบุคคล แม้จะมีข้อกังขาในแง่ที่มีค่าใช้จ่ายสูงขึ้น และยังไม่แม่นยำเต็มที่ อีกทั้งข้อมูล เช่น โอกาสการเกิดโรคอาจทำให้ผู้ได้ข้อมูลมีความวิตกกังวลหรือ “ตีตนไปก่อนไข้” มากเกินไป ข้อมูลบุคคลจำนวนมากทำให้สามารถทราบสุขภาพของประชากรกลุ่มต่าง ๆ และดำเนินงานสาธารณสุขได้อย่างแม่นยำมากขึ้น อย่างไรก็ตาม สาธารณสุขแม่นยำที่ขึ้นอยู่กับ การแพทย์แม่นยำนั้น ยังต้องมีการพัฒนาอีกมาก ทั้งยังต้องการงบประมาณและบุคลากรที่มีความรู้ความชำนาญทั้งในด้านสาธารณสุขทั่วไป และด้านการแพทย์แม่นยำระดับประชากร รัฐบาลสมควรให้ความสำคัญแก่สาธารณสุขแม่นยำ เนื่องจากจะส่งผลดีต่อสุขภาพของประชาชนโดยรวม โดยควรเร่งสร้างความสามารถและการดำเนินงานในการนำความรู้ด้านการแพทย์แม่นยำมาผสมผสานกับสาธารณสุขอย่างเหมาะสมและคุ้มค่า

การจัดการเวชกรรมตรงเหตุในประเทศไทย: ศักยภาพใหม่ของ “-โอมิกส์” และ “ชีวสารสนเทศ”

BIOINFORMATICS A KEYSTONE TO DRIVE “-OMICS” ASPECT IN THAILAND PRECISION MEDICINE



อานนท์ บุญยรัตเวช

ราชบัณฑิต สำนักวิทยาศาสตร์, ฐานมูลนิธิพัฒนยั่งยืน (PYY Foundation)

สิบหกรปีหลังโครงการพันธุกรรมมนุษย์ (Human Genome Project) วิทยาการถูกพัฒนาไปอย่างมาก โดยนักวิทยาศาสตร์ ๒ กลุ่ม ดังนี้

๑. กลุ่มเทคโนโลยีทางคอมพิวเตอร์ (Computational Technology) การพัฒนาทางเทคโนโลยีคอมพิวเตอร์ในปัจจุบันสามารถรองรับการเก็บข้อมูลปริมาณมาก ๆ ทางชีวภาพได้ในทุกรายละเอียด ตั้งแต่ นิวคลีโอไทด์ในสาย ดีเอ็นเอ จำนวน มากถึง ๓,๐๐๐ ล้านตัว รวมถึงข้อมูลอื่น ๆ จำนวนมากมายมหาศาล การสร้างโปรแกรมวิเคราะห์สำเร็จรูปสามารถช่วยให้ Precision Medicine มีคุณค่าด้านการวินิจฉัย และด้านการรักษา อย่างแม่นยำน่าอัศจรรย์ ภายใต้การจัดการอย่างถูกวิธีโดยใช้เทคนิค ปัญญาประดิษฐ์ (Artificial Intelligence)

๒. กลุ่มข้อมูลทางชีวภาพ (Biological Data) หรือ ชีวสารสนเทศ (Bioinformatics) นักวิทยาศาสตร์สามารถจัดการความเป็นไปของสิ่งมีชีวิตให้ระดับขั้นลึก ๆ ต้นแหล่งได้ (-โอมิกส์)

-โอมิกส์ (-Omics) คือ กระบวนการทางชีวภาพระดับลึกถึงขั้นโมเลกุล ข้อมูลทางชีวภาพ (Biological data) ของสิ่งมีชีวิต มี ๓ ชั้น ๑ กระบวนการ

ชั้นที่ ๑ คือ ระดับยีน หรือ ดีเอ็นเอ (Genomics) ชั้นที่ ๒ คือ ระดับ อาร์ เอ็น เอ (Transcriptomics) คือ RNA ทั้งหมดในเซลล์ (messenger RNA และ non-coding RNA) ที่เกิดจากยีนต่าง ๆ ในจีโนมประมาณ ๓๐,๐๐๐ ยีน ชั้นที่ ๓ คือ ระดับ โปรตีน (Proteomics) และ ๑ กระบวนการของสารตัวกลางในระดับโมเลกุล (Metabolomics) เพื่อการอยู่รอด และการเติบโตพัฒนาของเซลล์ โดยมีเส้นทางของกระบวนการ (Pathway) ที่เป็นอิสระ และไขว้กัน เป็นกลไกการทำงานของเซลล์ที่ตอบสนองสิ่งเร้า (ส่งสัญญาณ) ต่อกัน อาจเป็นสัญญาณภายในร่างกายกระตุ้นกันเองเช่น ฮอร์โมน ไซโตไคน์ และเซลล์มะเร็ง หรือได้รับจากภายนอกร่างกาย เช่น แบคทีเรีย ไวรัส และยา สารเคมี

โดยเฉพาะอย่างยิ่งในมนุษย์ในปัจจุบันนี้นักวิทยาศาสตร์สามารถพัฒนาเทคโนโลยีที่สามารถเข้าไปจับต้องทั้งการเก็บข้อมูล และการเข้าไปจัดการ ๓ ชั้น ๑ กระบวนการนี้ได้ จึงเกิดศักยภาพใหม่ที่ทำให้เกิดรูปแบบทางเวชศาสตร์ เป็นมิติใหม่ที่พลิกโฉมอย่างสิ้นเชิง เพื่อให้บรรลุผลตามเป้าหมาย จึงต้องมีการจัดการวิชาการด้านนี้ในประเทศไทย โดยมีการจัดตั้งหน่วยงานระดับศูนย์ปฏิบัติการอย่างน้อย ๒ ศูนย์ คือ ๑. ศูนย์ข้อมูลขนาดใหญ่ทางชีวภาพ (Big Biological Data Center) หรือ ศูนย์ชีวสารสนเทศ (Bioinformatics Center) ๒. ศูนย์ปฏิบัติการ “-โอมิกส์” (Laboratory “-Omics” Center)

เทคโนโลยีหาลำดับเบสที่พัฒนาขึ้นมาใหม่ เรียกว่า Next Generation Sequencing (NGS)

NGS สามารถหาลำดับเบสทั้งหมดตลอดเส้นสาย ดี เอ็น เอ ของจีโนมมนุษย์ (Human genome) ซึ่งมีความยาว ๓ พันล้านเบส การหาลำดับเบสเอ็กโซมมนุษย์ (Exome Sequencing) ซึ่งมีความยาว ๕๐ ล้านเบส หรือ การหาลำดับเบสของบริเวณเฉพาะของจีโนมหลาย ๆ บริเวณที่สนใจ (Panel or Targeted sequencing) จากหลายตัวอย่างที่มีความยาวรวมกันเป็นล้านเบสได้

ศูนย์ปฏิบัติการ “-โอมิกส์” (Laboratory “-Omics” Center) จะต้องพัฒนาเทคโนโลยีเหล่านี้เพื่อการตรวจหาการเลือกใช้เทคโนโลยี ขึ้นอยู่กับความคุ้มค่า ความประหยัด และลักษณะงานที่เชื่อมโยงครอบคลุมในมิติต่าง ๆ โดยมีผู้ทรงคุณวุฒิ และผู้เชี่ยวชาญ NGS ออกแบบ

งานจากศูนย์ทั้ง ๒ ต้องนำสองกลุ่มมาเชื่อมกัน เป็นศักยภาพใหม่ของ Precision Medicine เป็นงานท้าทายของมนุษยชาติ และที่สำคัญมาก ๆ คือ ต้องสามารถผนวกเข้ากับกระบวนการควบคุมระดับเหนือยีน (Epigenetics) อันเกี่ยวข้องกับวิถีชีวิต และพฤติกรรม (โปรดอ่านในเอกสารประกอบการบรรยาย, Epigenetics) จึงจะเข้าถึงศาสตร์แห่ง Precision Medicine อย่างแท้จริง และสมบูรณ์แบบ หากเริ่มต้นยิ่งเร็วเท่าไร ยิ่งเกิดผลดีต่อประเทศชาติ และประชาชน เท่านั้น ความสำเร็จจะปรากฏผลได้ในไม่ช้า คาดว่า Precision Medicine จะถูกนำมาช่วยมนุษยชาติได้ภายใน ค.ศ. ๒๐๒๓ ผู้บริหารระดับประเทศต้องรีบตัดสินใจให้เป็นนโยบายของประเทศ มีผู้รองรับบริการ Precision Medicine ในประเทศไทย และทั่วโลก จำนวนนับพันล้านคน

ความเป็นผู้นำในการจัดการ Precision Medicine ในภูมิภาคอาเซียน จะทำให้ประเทศไทยก้าวผงาดสู่การให้ประเทศไทยเป็นศูนย์กลางของ Medical Hub ของโลก และยิ่งจะเกิดบรรยากาศให้เกิด Medical Tourism ในประเทศไทย และอาเซียน อันเป็นอัตลักษณ์เด่น และเป็นเอกลักษณ์ในภูมิภาคนี้

ระบบนำส่งยาแบบมุ่งเป้าชนิดตอบสนองต่อสิ่งเร้า สำหรับการบำบัดมะเร็งลำไส้ใหญ่

พรศักดิ์ ศรีอมรศักดิ์^{๑,๒}

^๑ ภาควิชาเทคโนโลยีเภสัชกรรม คณะเภสัชศาสตร์ มหาวิทยาลัยศิลปากร

^๒ สำนักวิทยาศาสตร์ ราชบัณฑิตยสภา

ข้อจำกัดการใช้เคมีบำบัดเพื่อรักษามะเร็งเกิดจากอาการไม่พึงประสงค์รุนแรงและการดื้อยา ทำให้ผลการรักษาไม่ได้ผล การรักษาอาศัยระบบนำส่งยาแบบมุ่งเป้าชนิดตอบสนองต่อสิ่งเร้าจึงเป็นทางเลือกที่สามารถลดอาการไม่พึงประสงค์และความเป็นพิษต่ออวัยวะอื่นและหรือเซลล์ปกติ แนวคิดในการประยุกต์ใช้ระบบนำส่งยาแบบตอบสนองต่อสิ่งเร้าเพื่อมุ่งเป้าสำหรับการบำบัดมะเร็งลำไส้ใหญ่ ขึ้นอยู่กับความผิดปกติของสภาพแวดล้อมระดับจุลภาคของเนื้องอกและเซลล์มะเร็ง เช่น ความเป็นกรดต่างลดลง ศักย์รีดอกซ์เปลี่ยนไป อุณหภูมิที่สูงกว่าปกติ ความผิดปกติของสภาพแวดล้อมภายในเซลล์เหล่านี้ รวมถึงสิ่งเร้าภายนอก เช่น สนามแม่เหล็กอัลตราซาวด์ และแสง สามารถใช้ปรับเปลี่ยนพฤติกรรมระบบนำส่งยาที่ควบคุมการปลดปล่อยยาหรือเพิ่มการนำส่งยาเข้าสู่เซลล์ ช่วยเพิ่มการนำส่งยาไปสู่เซลล์มะเร็งเป้าหมายและประสิทธิภาพในการฆ่าเซลล์มะเร็ง

ในการบรรยายนี้จะกล่าวถึงภาพกว้างของการใช้ระบบนำส่งยาแบบตอบสนองต่อสิ่งเร้า เพื่อการบำบัดรักษาแบบมุ่งเป้าสำหรับมะเร็งลำไส้ใหญ่ พร้อมยกตัวอย่างงานวิจัยที่ออกแบบระบบนำส่งยาแบบตอบสนองต่อสิ่งเร้า เช่น ความเป็นกรด ศักย์รีดอกซ์ที่เปลี่ยนไป โดยการสังเคราะห์หรือเตรียมระบบนำส่งยาการทดสอบในหลอดทดลอง และในสัตว์ทดลอง

REALIZING THE POTENTIAL OF PRECISION MEDICINE: OPPORTUNITIES, NEEDS, CHALLENGES AND SOLUTION STRATEGIES



Prasit Palittapongarnpim

Professor in Microbiology,

Executive Vice President of the National Science and Technology Development Agency.

With the whole human genome sequencing costs well below 1000 USD, genomic sequencing (WGS) is becoming affordable for clinical practices and public health disease control. The technology has been useful for diagnosis of rare genetic diseases, predicting and classifying cancers, predicting drug responses as well as diagnosis of infectious diseases. However, there is no standard “human” genomic sequences. Each individual is slightly but significantly different from the others. So is each population. Precise evidences are, therefore, required for practicing precision medicine. The population of Thailand is notoriously diverse. As a medical hub, the diversity of patients in Thai healthcare system even multiplies. There are needs to verify current knowledge, generate new one and adapt it to managing patients in Thailand. In order to achieve this, several bottle neck needs to be addressed, including the shortage of workforces on bioinformatics and related computation biological disciplines, knowledgeable physicians, pharmacists, genetic counselors and so on. In long run, genomics has enormous potential for job creation in addition to improving the standard of healthcare. In short terms, progresses in genomics require mechanisms to promote close interaction and collaboration between people from various disciplines ranging from physicians, dentists, pharmacologists, geneticists, epidemiologists, medical technologists, public health experts, anthropologists, evolutionary biologists, microbiologists, molecular biologists, computer scientists, statisticians, mathematical modelers, etc. Each contributes his/her own expertise to solve problems that one alone would not have a slight chance to succeed. The critical success factor is the mandatory changes in working culture and training. Only with that the potential of the precision medicine would be finally realized.

เวชกรรมตรงเหตุเพื่อกำจัดโรคมาลาเรีย

ศศิธร ผู้กฤตยาคามิ^{๑,๒}

สมชัย บวรกิตติ^๒

^๑ สำนักวิทยาศาสตร์ ราชบัณฑิตยสภา

^๒ คณะเวชศาสตร์เขตร้อน มหาวิทยาลัยมหิดล

ความสำเร็จอย่างยั่งยืนเพื่อ “การควบคุมและกำจัดโรคมาลาเรีย” ต้องสนธิความร่วมมือทั้งระดับชาติและนานาชาติ ด้วยสหยุทธศาสตร์แบบตรงเหตุและครบวงจร ปัจจุบันแม้ความชุกของโรคมาลาเรียได้ลดลงในหลายภูมิภาครวมทั้งประเทศไทย แต่ยังคงมีอุปสรรคต่อการกำจัดโรคมาลาเรีย ได้แก่ ภาวะดื้อยาอาร์ติมิซินินของเชื้อฟัลซิพาร์มในภูมิภาคเอเชีย ผู้ติดเชื้อมาลาเรียทั้งเชื้อฟัลซิพาร์มและเชื้อไวแวกซ์ ที่ไม่แสดงอาการเป็นแหล่งแพร่เชื้อมาลาเรียที่สำคัญ และการขาดแคลนวัคซีนที่มีประสิทธิภาพ

คณะเวชศาสตร์เขตร้อนได้ทำการศึกษาวิจัยทางการแพทย์โดยมุ่งเน้นที่นวัตกรรมของเครื่องมือตรงเหตุสำหรับการกำจัดมาลาเรีย ได้แก่ ๑. การปรับปรุงการรักษาที่มีประสิทธิภาพ ๒. การระบุขอบเขตการแพร่กระจายของมาลาเรียดื้อยาอาร์ติมิซินิน ๓. การปรับปรุงการป้องกันโรคมาลาเรีย และ ๔. การปรับใช้และการพัฒนาวัคซีนสำหรับโรคมาลาเรีย ได้แก่ การศึกษาวัคซีน RTS,S ร่วมกับยาบำบัดเชื้อมาลาเรีย เพื่อเสริมประสิทธิภาพและยืดเวลาการป้องกันมาลาเรียชนิดฟัลซิพาร์ม และการประเมินวัคซีนไวแวกซ์เพื่อความปลอดภัยและแม่นยำ โดยการทดสอบควบคุมการติดเชื้อไวแวกซ์ในอาสาสมัคร ซึ่งกำลังเริ่มดำเนินการร่วมกับสถาบันเจนเนอร์ มหาวิทยาลัย ออกฟอร์ด โครงการวัคซีนจะช่วยป้องกันมาลาเรียทั้งในระดับบุคคลและระดับชุมชน และโครงการทั้งหมดจะช่วยสนับสนุนโครงการกำจัดโรคมาลาเรียในประเทศไทยและในประเทศอื่น ๆ

PRECISION MEDICINE IN NEUROMUSCULAR DISEASE



Kongkiat Kulkantrakorn

Division of Neurology, Department of Internal Medicine,
Faculty of Medicine, Thammasat University

Substantial progress has been made in the treatment of neuromuscular disease, particularly those with a genetic basis. Many “untreatable” diseases have now become “treatable” with more efficacy and less side effect. Recent FDA approval of these agents has moved the innovations to clinical practice. For the past few decades, corticosteroid has been proved to prolonged ambulation time in Duchenne muscular dystrophy which is the most common inherited muscle disease in childhood. Nevertheless, the life expectancy has not improved much. Antisense oligonucleotide therapy is specific for subgroups of deletions or promoting read-through of a nonsense dystrophin gene mutation. Gene transfer therapy aims to restore dystrophin expression and function. Based on clinical trial data, the clinical course and natural history of this disease have improved substantially.

Spinal muscular atrophy, the deadly anterior cell disease in childhood, is the common cause of floppy infant syndrome. In patients with severe type, they will never sit and will die before their first birthday. Gene therapy with a single intravenous of adenoviral vector carrying human SMN1 (survival motor neuron) sequence provided improvement in motor function and survival. Intrathecal nusinersen (an antisense oligonucleotide) which increased SMN protein in motor neuron also showed similar results.

In terms of acquired autoimmune neuromuscular disease, myasthenia is a great example. Autoantibody against acetylcholine receptor or post synaptic neuromuscular junction activates complement cascade and damages the post synaptic membrane. This mechanism leads to worse long term outcome if the patient is not adequately treated. Eculizumab is a humanized monoclonal antibody that specifically binds to human terminal complement protein C5, inhibiting enzymatic cleavage and the formation of membrane attack complex. It is now approved in refractory generalized myasthenia gravis. Based on preliminary studies, it also shows promising results in neuromyelitis optica, Guillain Barre syndrome and other immune mediated diseases.

Editing the patient's genome itself by using enzymatic clustered regularly spaced short palindromic repeats (CRISPR)-Cas9 gene editing technique, can precisely edit DNA. Early result in SOD 1 mutated mouse model of amyotrophic lateral sclerosis showed longer survival, as well as in Duchenne muscular dystrophy animal model. However, the DNA change can also cause life long side effect. Many hurdles are ahead and it is still far from human use.

However, many exciting treatments are costly and may not be affordable by most patients. Even in the USA, it raises the concern whether the treatment should be covered by health care coverage scheme. More data on cost effectiveness, when compared to standard or no treatment, are required for policy makers and society to make the decision.

การแก้ไขการกลายพันธุ์ในเซลล์ต้นกำเนิด ที่ได้จากผู้ป่วยโรคพันธุกรรม



กัญญา ศุภพิตพร

จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

เทคโนโลยีเซลล์ต้นกำเนิดที่เกิดจากการเหนี่ยวนำ (induced pluripotent stem cells) เมื่อรวมกับความก้าวหน้าทางเทคนิคการตัดต่อแก้ไขรหัสพันธุกรรมภายในเซลล์ที่ได้รับการพัฒนาอย่างต่อเนื่อง (gene editing) เช่น TALENs และ CRISPR Cas9 ทำให้สามารถสร้างเซลล์ที่ทำงานได้ปกติจากเซลล์ผู้ป่วยโรคพันธุกรรม ไปจนถึงการนำเซลล์ปกติไปดัดแปลงเพื่อปรับเปลี่ยนหรือเพิ่มคุณสมบัติ ทำให้เหมาะสมกับการรักษาทั้งการนำไปใช้ในผู้ป่วยเองและใช้ในผู้อื่น ในช่วงหลายปีที่ผ่านมา การใช้เซลล์ต้นกำเนิดระบบเลือดในการรักษาผู้ป่วยแม้พิสูจน์แล้วว่ามีประสิทธิภาพ อย่างไรก็ตาม ยังมีผู้ป่วยจำนวนไม่น้อยที่ไม่สามารถหาเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดที่เข้ากันได้มาปลูกถ่าย ถ้าเทคโนโลยีดังกล่าวนี้ได้รับการพิสูจน์ว่าสามารถนำไปใช้สร้างเซลล์ในการรักษาโรคระบบเลือดแทนเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดที่ได้จากผู้บริจาคได้อย่างมีประสิทธิภาพและปลอดภัย จะเป็นประโยชน์อย่างมากในด้านการแพทย์และสาธารณสุข ทีมวิจัยประสบความสำเร็จในการสร้างเซลล์ต้นกำเนิดที่ได้จากการเหนี่ยวนำจากผู้ป่วยโรคพันธุกรรมที่รุนแรง Wiskott-Aldrich syndrome (WAS) เซลล์ต้นกำเนิดดังกล่าวถูกนำมาใช้ในการศึกษากลไกการเกิดโรค นอกจากนี้ การแก้ไขยีนสามารถทำในเซลล์ต้นกำเนิดที่ได้จากผู้ป่วยและนำไปสู่การสร้างเกล็ดเลือดที่มีคุณสมบัติปกติในหลอดทดลองได้ โรค WAS มีความผิดปกติทางภูมิคุ้มกัน ถ้าไม่สามารถหาไขกระดูกที่เข้ากันได้มาปลูกถ่าย ผู้ป่วยเกือบทั้งหมดจะเสียชีวิตตั้งแต่อายุยังน้อย การใช้เทคโนโลยีเซลล์ต้นกำเนิดและเทคนิคการตัดต่อรหัสพันธุกรรมในเซลล์ต้นกำเนิดจากผู้ป่วยโรค WAS ได้ แสดงให้เห็นถึงความเป็นไปได้ของการรักษาที่จำเพาะและแม่นยำ อันจะเป็นประโยชน์อย่างยิ่งในการพัฒนาเทคโนโลยีเซลล์ต้นกำเนิดไปสู่การนำไปใช้ในโรคพันธุกรรมระบบเลือดที่พบบ่อยชนิดอื่น ๆ ทั้งในประเทศและต่างประเทศ

PRECISION MEDICINE IN AGING MEN



วชิร คชการ

รักษาการแทนรองอธิการบดีฝ่ายวิจัยและวิชาการ
มหาวิทยาลัยมหิดล

นับตั้งแต่ได้มี sequencing genome ทำให้วิวัฒนาการด้าน biotechnology ก้าวหน้าไปมากอย่างรวดเร็ว ในระยะเวลาเพียงไม่นานมานี้ การรักษาโรค การป้องกันโรค บางอย่างในแต่ละบุคคล สามารถทำได้ง่ายขึ้น เมื่อเรามีข้อมูล genome sequencing จนสามารถ อาจะพูดได้ว่า แนวทางการดูแลรักษา สามารถเลือก วิธีการที่ถูกต้องในแต่ละคน อย่างถูกวิธี ตรงตามระยะเวลาที่เหมาะสม ซึ่งในการดูแลผู้ชายสูงวัย ก็สามารถ นำวิธีการดังกล่าวมาปรับใช้ได้เหมาะสม ทำให้การให้การรักษาในบางโรคสามารถเลือกยา และวิธีการรักษาประกอบได้อย่างถูกต้อง รวมถึงสามารถชะลอความผิดปกติและความเสื่อม ของอวัยวะต่าง ๆ ได้อย่างมีประสิทธิภาพอีกด้วย ซึ่งสามารถแยกออกเป็นด้าน ๆ ได้ดังนี้

๑. การดูแลรักษามะเร็งต่อมลูกหมาก ทั้งนี้เนื่องจากมะเร็งต่อมลูกหมากเป็นปัญหาสำคัญใน เพศชายโดยเฉพาะอย่างยิ่งชาติตะวันตก ที่นำมาสู่การสูญเสียทรัพยากร และเป็นสาเหตุการตายที่สำคัญ การ คิดค้นเพื่อนำไปสู่การปรับปรุง การวินิจฉัยมะเร็งต่อมลูกหมาก การคัดกรองหามะเร็งระยะต้น การเลือกวิธี การรักษาที่เหมาะสม ถูกต้อง ทั้งนี้มะเร็งต่อมลูกหมากมีความเกี่ยวข้องกับ กรรมพันธุ์ เชื้อชาติ สายพันธุ์ มีการศึกษาพบว่า ผู้ป่วยมะเร็งต่อมลูกหมากสามารถติดตามย้อนไปได้ว่ามีการสืบทอดทางกรรมพันธุ์ได้ ร้อยละ ๔๒ (๙๕% confidence interval) ทำให้มีประเด็นที่สามารถศึกษา ทำวิจัยต่อเนื่อง อาทิเช่น การหา gene targets, กลไกการออกฤทธิ์ ของยาที่ยับยั้งการโต และการกระจายตัวของมะเร็ง กลไกการ ต่อดต่อการรักษา ซึ่งสามารถคาดการณ์ได้ว่า การดูแลรักษามะเร็งต่อมลูกหมากจะมีประสิทธิภาพยิ่งขึ้น

๒. การดูแลรักษาต่อมลูกหมากโต มีลักษณะที่คล้ายคลึงกับการรักษามะเร็งต่อมลูกหมาก ถึงแม้ว่า ต่อมลูกหมากโต จะเป็นการเปลี่ยนแปลงตามวัยก็ตาม แต่อาการของผู้ป่วยมีหลากหลายมากมาย ตั้งแต่อาการ น้อยจนไม่ต้องรักษา ถึงขั้นต้องทำผ่าตัด และต้องทำผ่าตัดซ้ำในเวลาไม่นาน รวมถึงมีอาการข้างเคียงของการ ดำเนินโรค การให้ยาแต่ละชนิดเพื่อทำการรักษา ผู้ป่วยก็ตอบสนอง ไม่เหมือนกัน ดังนั้น precision medicine จะเข้ามามีบทบาทในการคัดกรองผู้ป่วย กลุ่ม high risk ต่อการดำเนินโรค เลือกวิธีการรักษาที่เหมาะสมได้

๓. ฮอโมนเพศที่ลดลง อยู่ในความสนใจของผู้ป่วยและแพทย์ ที่จะทำให้คุณภาพชีวิตดีขึ้น เพราะ ในสภาพปัจจุบัน ที่มนุษย์มีอายุยืนขึ้น เป็นสังคมผู้สูงอายุ การให้ฮอโมนทดแทนจะทำให้ผู้สูงวัยมีคุณภาพชีวิต และสุขภาพที่ดีขึ้น ดังนั้น precision medicine จะทำให้เราสามารถให้การรักษาผู้ป่วยได้เหมาะสม เลือกวิธี การให้ฮอโมนทดแทนที่เหมาะสม มีประสิทธิภาพ และมีอาการข้างเคียงน้อย รวมถึงป้องกัน การพร่องฮอโมนก่อนวัย

๔. ความบกพร่องในสมรรถภาพทางเพศ (erectile dysfunction) ในปัจจุบัน การให้ยาก กลุ่ม PDE5 inhibitors ผู้ป่วยยังมีการตอบสนองต่อยาที่แตกต่างกัน ซึ่งเกิดจากความผิดปกติบางประการ ในระดับ gene รวมถึงความบกพร่องในสมรรถภาพทางเพศก่อนวัย ก็มีความผิดปกติในระดับ gene เช่นกัน ดังนั้น precision medicine สามารถทำให้ การเลือกวิธีการรักษา เลือกยาที่เหมาะสม คัดกรองผู้ที่ มีปัจจัยเสี่ยงต่อการเกิดอันตรายต่อหัวใจ และป้องกันความบกพร่องในสมรรถภาพทางเพศก่อนวัยอีกด้วย

PRECISION MEDICINE IN PULMONARY DISEASE



กริธา ธรรมคำภีร์

มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์

โรคของระบบทางเดินหายใจและปอดที่มีการใช้ precision medicine หลายโรค ในบทความนี้เลือกประเด็นด้านการรักษามะเร็งปอด และการวินิจฉัยเชื้อวัณโรคดื้อยา เนื่องจากมะเร็งปอดเป็นโรคที่พบบ่อยมากทั่วโลก มีการพยากรณ์โรคไม่ดี ผลการรักษาในช่วงหลายสิบปีที่ผ่านมาดีขึ้นไม่มาก ผู้ป่วย non-small cell lung cancer (NSCLC) ระยะลุกลามมักจะรักษาด้วยเคมีบำบัด สูตรยาเคมีบำบัดที่นิยมตั้งแต่ปี ๒๐๐๐ ได้แก่ยา platinum compound (cisplatin or carboplatin) ร่วมกับ third-generation drug ไม่มีการเลือกสูตรยาตาม histology หรือ biomarker พบว่ามะเร็งจะตอบสนองต่อการรักษาเพียงประมาณร้อยละ ๒๐ - ๓๐ และค่า median survival ประมาณ ๗ - ๙ เดือนเท่านั้น มีการศึกษา cisplatin/pemetrexed เทียบกับ cisplatin/gemcitabine ในปี ๒๐๐๘ พบว่าผลการรักษาด้วย cisplatin/pemetrexed จะได้ผลดีกว่าเฉพาะกลุ่ม nonsquamous cell carcinoma เท่านั้น ทำให้การรักษาด้วยเคมีบำบัดเริ่มจำแนกตาม histology อย่างไรก็ตามผลการรักษาด้วยเคมีบำบัดก็ยังไม่ดีนัก

ยุคของ oncogene-driven เริ่มจากการพบ epidermal growth factor receptor (EGFR) ซึ่งเป็น transmembrane receptor protein ที่กระตุ้น tyrosine kinase activity ในปี ๒๐๐๔ มีการพบ EGFR mutation ในมะเร็งปอดชนิด adenocarcinoma มักจะเกิดที่ตำแหน่งยีนคู่ ๑๙ และ ๒๑ สัมพันธ์กับมะเร็งในผู้หญิง ไม่สูบบุหรี่ และชาวเอเชีย มะเร็งปอดที่มี EGFR mutation จะตอบสนองต่อการรักษาแบบ targeted therapy ด้วยยา EGFR-TKI ประกอบไปด้วย first generation ได้แก่ gefitinib และ erlotinib ผลการรักษามี progression-free survival (PFS) และคุณภาพชีวิตที่ดีกว่าเคมีบำบัด สำหรับยากลุ่ม second generation เช่น afatinib รักษาผู้ป่วยที่มี mutation ที่ exon ๑๙ จะเพิ่มอัตราการรอดชีวิต หลังจากรักษาด้วย EGFR-TKI ประมาณ ๙ - ๑๑ เดือน มักจะมีการดื้อยา โดยมากกว่าร้อยละ ๕๐ เกิดจาก mutation ของ T790M receptor ที่ exon ๒๐ การใช้ EGFR TKI ที่เป็น third generation คือ osimertinib รักษาผู้ป่วยที่พบ T790M จะได้ผลดีกว่าการให้เคมีบำบัดอย่างมาก นอกจากการตรวจหา EGFR mutation แล้วยังมีการตรวจหา oncogene-driven อื่น ๆ อีกเช่น ALK, ROS1, BRAV และเลือกใช้ยา targeted therapy ตาม oncogene-driven

การรักษาด้วย immunotherapy หลักการรักษาที่สำคัญคือใช้ immune checkpoint inhibitors (ICIs) ไปออกฤทธิ์ยับยั้ง anti-cancer immunity inhibitory signals เริ่มต้นตั้งแต่ปี ๒๐๑๔ มีการศึกษาแบบ RCT phase III ใน PD-1 inhibitor ได้แก่ nivolumab และ pembrolizumab และ PD-L1 inhibitor ได้แก่ atezolizumab ในการรักษา NSCLC แบบ second line เทียบกับ docetaxel พบว่าอัตราการรอดชีวิตและผลข้างเคียงต่ำกว่าอย่างมีนัยสำคัญ รายงานการรักษา first line เปรียบเทียบ pembrolizumab กับเคมีบำบัดใน NSCLC ที่มี PD-L1 มากกว่าร้อยละ ๕๐ พบว่ามี PFS อัตราการรอดชีวิต และคุณภาพชีวิตดีกว่าเคมีบำบัด

พบว่าในประเทศไทยและทั่วโลกมีเชื้อวัณโรคดื้อยาเพิ่มมากขึ้น การวินิจฉัยวัณโรคดื้อยาที่รวดเร็วและแม่นยำจะช่วยให้เริ่มการรักษาได้เร็ว ส่งผลให้ ความรุนแรงของโรคลดลง ผลการรักษาดีขึ้น และลดการแพร่เชื้อในชุมชน การตรวจหาเชื้อวัณโรคในเสมหะด้วยวิธีการ nucleic acid amplification test จะได้ผลรวดเร็วกว่าการย้อมเชื้อ และมีความแม่นยำใกล้เคียงการเพาะเชื้อ ปัจจุบันมีการใช้ Xpert MTB/RIF system เป็น screening test เพื่อหาเชื้อวัณโรคและการดื้อยา rifampicin มีความไวร้อยละ ๙๕ และความจำเพาะร้อยละ ๙๘ เมื่อเทียบกับการทดสอบความไวจากการเพาะเชื้อ สำหรับการตรวจด้วย Line probe assay ความจำเพาะสูง สามารถใช้เทียบเคียงกับได้กับการเพาะเชื้อและ drug-susceptibility testing ดื้อยา INH, rifampicin, aminoglycosides และ fluoroquinolone

GENOMICS THAILAND



นุสรา สัตย์เพริศพราย

นักเทคโนโลยีการแพทย์ชำนาญการ

ศูนย์พันธุศาสตร์การแพทย์ สถาบันชีววิทยาศาสตร์ทางการแพทย์ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์

ข้อมูลพันธุกรรมหรือข้อมูลดีเอ็นเอ เป็นตัวกำหนดลักษณะของมนุษย์รวมถึงความเสี่ยงในการเป็นโรคต่าง ๆ ปัจจุบันมีการแพทย์แนวใหม่ที่เรียกว่าการแพทย์จีโนมิกส์ ที่ใช้ข้อมูลดีเอ็นเอเพื่อประโยชน์ทางการแพทย์ เช่น ใช้ในการวินิจฉัยโรค การเลือกยาหรือการรักษาที่มีประสิทธิภาพสูงกว่าเดิม และการใช้ข้อมูลดีเอ็นเอในการบอกความเสี่ยงในการเป็นโรค เช่น โรคมะเร็ง หัวใจ เบาหวาน

ปัจจุบันเทคโนโลยีด้านการแพทย์สามารถถอดรหัสดีเอ็นเอของมนุษย์ได้อย่างมีประสิทธิภาพและมีต้นทุนที่เหมาะสม ข้อมูลดีเอ็นเอได้กลายเป็นข้อมูลสำคัญ นำไปสู่การเปลี่ยนแปลงด้านการแพทย์อย่างสิ้นเชิง ในประเทศ ที่มีมาตรฐานการแพทย์ในระดับสูง เช่น สหรัฐอเมริกา หรือ อังกฤษ มีการนำข้อมูลดีเอ็นเอมาใช้ประโยชน์ทาง การแพทย์อย่างแพร่หลาย และประชาชนได้รับบริการที่มีคุณภาพ มีโอกาสรักษาหายขาดมากขึ้น มีคุณภาพชีวิต และสุขภาพที่ดีขึ้น

แผนปฏิบัติการบูรณาการจีโนมิกส์ประเทศไทย มุ่งที่จะปรับเปลี่ยนระบบการบริการการแพทย์ของประเทศ ให้เกิดมาตรฐานใหม่ที่ดียิ่งขึ้นกว่าเดิม ด้วยการใช้เทคโนโลยีถอดรหัสดีเอ็นเอที่ทันสมัย ร่วมกับการวิเคราะห์ข้อมูลขั้นสูง เช่น Big Data Analysis และ Artificial Intelligence (AI) มาช่วยให้การวินิจฉัยโรคแม่นยำมากยิ่งขึ้น เพิ่มโอกาสการรักษาหาย ลดความเสี่ยงในการใช้ยาที่ไม่ได้ผล หรือแพ้ยา และช่วยป้องกันโรค เช่น มะเร็ง ความดัน เบาหวาน หัวใจ ประชาชนจะได้รับการดูแลด้านสุขภาพที่มีมาตรฐานมากยิ่งขึ้น มีสุขภาพที่ดี มีคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้นกว่าเดิม ลดค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพของประเทศ ตามแนวทางการแพทย์แม่นยำหรือ Precision Medicine

นอกจากนั้น ประเทศไทยจะมีเทคโนโลยีนวัตกรรมทางการแพทย์ในระดับสูงที่ประชาชนส่วนใหญ่ของประเทศ สามารถเข้าถึงได้ ผ่านระบบหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้าและระบบประกันสังคม และยังก่อให้เกิดการพัฒนา โครงสร้างพื้นฐานด้านการแพทย์ของประเทศที่สามารถรองรับความต้องการทั้งจากในประเทศและนอกประเทศ เป็นการเตรียมความพร้อมของประเทศไทยสู่การเป็นผู้นำศูนย์กลางอุตสาหกรรมและบริการการแพทย์ของภูมิภาค เอเชีย

เมื่อวันที่ ๒๖ มีนาคม ๒๕๖๒ คณะรัฐมนตรีได้มีมติเห็นชอบแผนปฏิบัติการบูรณาการจีโนมิกส์ประเทศไทย พ.ศ. ๒๕๖๓ - ๒๕๖๗ ที่ประกอบไปด้วยมาตรการด้านต่าง ๆ ทั้งการส่งเสริมการวิจัย พัฒนาการให้บริการการแพทย์ พัฒนาการจัดการและวิเคราะห์ข้อมูลสุขภาพ พัฒนาศูนย์การแพทย์ และส่งเสริมความรู้เท่าทันการแพทย์นวัตกรรมให้แก่ประชาชน ทั้งนี้เพื่อให้การดูแลรักษา การส่งเสริมสุขภาพ และป้องกันโรคเกิดประโยชน์สูงสุดต่อผู้ป่วย เกิดอุตสาหกรรมการแพทย์สมัยใหม่ รองรับความต้องการของประชาชน ทั้งในและต่างประเทศ เพื่อขับเคลื่อนเศรษฐกิจของประเทศ

T CELL RECEPTOR SIGNALING: FROM BENCH TO PATIENTS



สุราก็ย์ พงษ์เจริญ
มหาวิทยาลัยนครสวรรค์

การตอบสนองของสิ่งมีชีวิตต่อสิ่งแวดล้อมอาศัยการส่งสัญญาณภายในเซลล์ ระบบภูมิคุ้มกันแบบจำเพาะ (adaptive immune system) มีเซลล์เม็ดเลือดขาวชนิดที (T cell) ทำหน้าที่สำคัญในการตอบสนองต่อต้านจุลชีพก่อโรคและต่อต้านมะเร็งโดยการส่งสัญญาณการกระตุ้นผ่านตัวรับทีเซลล์ (T cell receptor) ความรู้เกี่ยวกับการส่งสัญญาณภายในเซลล์นี้ (T cell receptor signaling) ได้นำมาสู่การค้นคว้าวิจัยเพื่อหาแนวทางใหม่ ๆ ในการป้องกันโรคติดเชื้อและการตอบสนองที่ไม่พึงประสงค์ของภูมิคุ้มกัน ตลอดจนการรักษาผู้ป่วยมะเร็ง โดยการปรับสภาวะทางภูมิคุ้มกันแบบจำเพาะและมุ่งเป้า (targeted immunotherapy) รวมถึงการรักษาแบบเฉพาะบุคคล (personalized medicine) ซึ่งกำลังได้รับความสนใจจากวงการวิทยาศาสตร์ด้านการแพทย์เป็นอย่างมาก

NANOMEDICINES: ANTIMICROBIAL TARGETING



Teerapol Srichana

Drug Delivery System Excellence Centre, Department of Pharmaceutical Technology,
Faculty of Pharmaceutical Sciences, Prince of Songkla University

Nanoparticles are used for site specific drug delivery. This technique required drug dose is lowered therefore side-effects are lowered significantly as the active agent is deposited in that region only. This highly selective approach can reduce costs and side effects to the patients. Various nanoparticles such as liposomes, liquid crystals, micelles find an application. Liquid crystal and micelles synthesized in house are used for drug encapsulation. Nanodelivery system together with drug targeting to the organ can deliver drug molecules to the desired location. A targeted medicine reduces the drug dose and side effects. Nanomedicines may improve drug bioavailability both at specific places in the body and over a specified period of time. The molecules are targeted and delivered to precised cells. Thus nanoparticles are promising tools for drug delivery advancement. The biodistribution of nanoparticles is still under investigated due to the difficulty in targeting specific organs. Efforts are made to optimize and understand the potential and limitations of nanoparticulate systems. It is expected that the benefits will be gained from nanotechnology including lower drug toxicity, improved bioavailability, reduced cost of treatment and extended economic life of proprietary drugs. Some examples of drug delivery systems are examples of research work on amphotericin B and rifampicin in drug delivery systems were demonstrated the successful stories of nanotechnology. We can use the liquid crystal as nanocubic and nanovesicle to encapsulate the drugs into the system to give more effectiveness with less toxicity to the cells.

Key words: Nanpootherapeutics, Stem cells, Genetic disorders

PRECISION MEDICINE FOR RARE DISEASE



Teerapol Srichana

Drug Delivery System Excellence Centre, Department of Pharmaceutical Technology,
Faculty of Pharmaceutical Sciences, Prince of Songkla University

Nanomedicine and nanotechnology provides an early detection and prevention of diseases resulting in improved diagnosis, proper follow-up and treatment. Nowadays biological testings can be performed quickly and become more sensitive and reliable. Potential impact of nanoscience on healthy care is summarized and given in this presentation. Nanomedicines may improve drug bioavailability both at specific places in the body and over a specified period of time. The molecules are targeted and delivered to precise cells. Unique nanostructures were designed for controllable regulation of proliferation and differentiation of stem cells by designing unique nanostructures. This will lead to stem cell-based therapeutics for the prevention, diagnosis and treatment of human diseases. Viruses are prevented to infect human by nanocoatings over proteins on viruses that could stop viruses from binding to cells. Nanorobots of nanosized delivery systems could break apart kidney stones, clear plaque from blood vessels, carry drugs to tumor cells. In the new era of personalized medicine we can have in vitro diagnostics, in vivo diagnostics, nanotherapeutics and theranostics. Current and future health care challenges are in the area of infectious diseases, cancer, genetic disorders, aging, obesity and addiction. Gene Therapy may be a solution in several diseases by employing electrostatic gene condensation, efficient cellular entry, non-toxicity and high gene expression/silencing.

การประยุกต์ใช้เทคโนโลยีการพิมพ์ ๒ และ ๓ มิติ ในการเตรียมรูปแบบยาเฉพาะบุคคล

APPLICATION OF 2D AND 3D PRINTING TECHNOLOGY IN PERSONALIZED MEDICINE



กัมปนาท ทวีบุตร

คณะเภสัชศาสตร์ มหาวิทยาลัยบูรพา

เนื่องด้วยความหลากหลายและความแตกต่างในคนละชาติ เพศ อายุ น้ำหนัก โรคประจำตัวและลักษณะเฉพาะต่าง ๆ ส่งผลให้รูปแบบการรักษาโรคด้วยยาปริมาณและรูปแบบที่เหมือนกันไม่สามารถเกิดประสิทธิภาพสูงสุดในการรักษา การปรับขนาดยาในรูปแบบเดิมที่ปรับได้ไม่ละเอียด ความแม่นยำต่ำ อาจส่งผลให้เกิดผลข้างเคียงจากการใช้ยา เทคโนโลยีการพิมพ์ยาทั้งแบบ ๒ และ ๓ มิติเป็นเทคโนโลยีใหม่ที่ถูกประยุกต์ใช้ในการปรับขนาดยาและเตรียมยาเฉพาะบุคคลที่มีความต่างทั้งในแง่เภสัชจลนศาสตร์และเภสัชพันธุศาสตร์ รวมถึงเทคโนโลยีดังกล่าวยังรองรับรูปแบบการรักษาและรับยาทางไกล (telemedicine) การพิมพ์ยาทั้งแบบ ๒ และ ๓ มิติมีรูปแบบของเทคนิคในการพิมพ์ที่หลากหลาย แต่โดยทั่วไปแล้วในการพิมพ์ยามักจะนิยมใช้เทคนิค printing-based inkjet systems, nozzle-based deposition systems และ laser-based writing systems โดยแต่ละเทคนิคมีข้อดีและข้อเสียต่างกัน ในการเตรียมยาด้วยการพิมพ์ทั้งแบบ ๒ และ ๓ นิยมใช้พอลิเมอร์ในการพิมพ์เพื่อใช้เป็นสารเพิ่มปริมาณหรือสารควบคุมการปลดปล่อยยา อย่างไรก็ตามมีเพียงพอลิเมอร์บางชนิดเท่านั้นที่สามารถนำมาใช้ในการพิมพ์ได้ขึ้นกับคุณสมบัติของพอลิเมอร์และเทคนิคในการเตรียมนอกจากการปรับขนาดยาอย่างละเอียดและแม่นยำแล้วการพิมพ์ยาทั้งแบบ ๒ และ ๓ มิติสามารถใช้ในการเตรียมรูปแบบเภสัชภัณฑ์ของแข็งที่มีโครงสร้างซับซ้อนและบรรจุยาหลายชนิดได้ ในการผลิตหรือพิมพ์ยานั้นต้องมีการปรับค่าพารามิเตอร์ของเครื่องเช่น อัตราการพิมพ์ อุณหภูมิการพิมพ์ ความละเอียดในการพิมพ์ และอีกหลายปัจจัยเพื่อให้ผลิตภัณฑ์ออกมาตามที่เขียนไว้ในไฟล์ CAD (computer-aided design) ความคงตัวของยาก็คือปัจจัยที่ต้องคำนึงถึง โดยสรุปแล้วเทคโนโลยีการพิมพ์ยาทั้งแบบ ๒ และ ๓ มิติมีความเป็นไปได้สูงที่จะถูกใช้ในการเตรียมยาเฉพาะบุคคลเนื่องจากเทคโนโลยีมีราคาถูกลง ประชาชนสามารถเข้าถึงได้ สามารถเตรียมยาได้อย่างแม่นยำ อย่างไรก็ตามคงยังต้องมีการพัฒนาระบบเพื่อควบคุมคุณภาพและตรวจสอบความถูกต้องของการพิมพ์เพื่อความปลอดภัยสูงสุดของผู้ป่วย

PHARMACOGENOMICS AND EPIGENETICS: UPDATE AND FUTURE DIRECTIONS

อานนท์ บุญยรัตเวช

สมชัย บวรกิตติ

ราชบัณฑิต สำนักวิทยาศาสตร์ ราชบัณฑิตยสภา

Genomics เป็นศาสตร์หนึ่งในชีววิทยาที่จับประเด็น ในด้านโครงสร้าง หน้าที่การทำงานวิวัฒนาการ การเทียบเคียง และการสืบค้นชุดคำสั่งของพันธุกรรมทั้งหมด ที่แสดงผลต่อสิ่งมีชีวิต โดยสามารถเชื่อมโยงกับการสืบทอดสายพันธุ์ได้

เภสัชพันธุศาสตร์ (pharmacogenetics หรือ pharmacogenomics) คือศาสตร์ที่รวม Pharmacology และ Genomics เข้าด้วยกันเป็นการศึกษาอิทธิพลของลักษณะทางพันธุกรรมต่อการตอบสนองของยา และเป็นศาสตร์ที่มีบทบาทมากขึ้นในการเป็นส่วนหนึ่งของการดูแลผู้ป่วย โดยเฉพาะในแง่ของการคัดกรองผู้ป่วยที่มีความเหมาะสมต่อยาหรือมีความเสี่ยงต่อการเกิดอาการไม่พึงประสงค์จากยา

อภิปพันธุกรรม (Epigenetics) คือ พันธุศาสตร์ด้านกระบวนการเหนือพันธุกรรม คือองค์ความรู้ทางพันธุศาสตร์ซึ่งศึกษาเกี่ยวกับการเปลี่ยนแปลงการแสดงออกของยีนที่เกิดจากกระบวนการอื่น นอกเหนือจากการเปลี่ยนแปลงลำดับนิวคลีโอไทด์ในเส้น ดี เอ็น เอ ตัวอย่างของการเปลี่ยนแปลงการแสดงออกของยีนแบบนี้ เช่น การ “เติม” หมู่เมทิลบน ดี เอ็น เอ หรือการ “ถอน” อะเซทิลออกจากฮิสโตน เป็นการยับยั้งการแสดงออกของยีนนั้น ๆ โดยไม่มีการเปลี่ยนแปลงลำดับนิวคลีโอไทด์ในเส้น ดี เอ็น เอ ความรู้เรื่องเซลล์ หน่วยพันธุกรรม ดีเอ็นเอ ในร่างกายมนุษย์ได้ถูกนำมาเชื่อมโยงกับ สิ่งภายนอก ร่างกาย คือสิ่งแวดล้อม พฤติกรรม จิตใจ (ส่วนนี้วิทยาศาสตร์ยังเข้าไม่ถึง) และ อารมณ์

การบรรยายนี้ อธิบายความก้าวหน้าในการวิจัย ที่จะนำไปสู่การเปิดมิติให้มีความเข้าใจในความเป็นองค์รวมของมนุษย์และสรรพสิ่ง คือ การมีร่างกายที่ครบถ้วนสมบูรณ์ร่วมกับวิถีชีวิตที่ถูกต้องเหมาะสมการใช้ชีวิตได้อย่างถูกต้องเหมาะสมในสังคมร่วมกับการได้อยู่ในที่อาศัยที่มีสิ่งแวดล้อมที่ดีร่วมกับการมีจิตวิญญาณที่ดี มุ่งเอื้อประโยชน์ให้ส่วนรวม ไม่เบียดเบียนเอาเปรียบ Precision Medicine จึงครอบคลุม ถึง พฤติกรรมการดำเนินชีวิต สภาวะจิตใจ และ สิ่งแวดล้อม คือองค์ประกอบที่หล่อหลอมเป็นสุขภาพที่เป็นองค์รวม คือ Epigenetics การบรรยาย Epigenetics นี้จะชี้ประเด็นสำคัญว่า “ทำไมใน Precision Medicine จึงต้องมี Epigenetics” ตรงเหตุ ! ตรงประเด็น !

เวชศาสตร์ตรงเหตุในการรักษาโรคพาร์กินสัน

PRECISION MEDICINE IN PARKINSON'S DISEASE: HOW CLOSE ARE WE

ยุวดี พัทธกัมปวุฒิ

สาขาวิชาประสาทวิทยา ภาควิชาอายุรศาสตร์
คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล

โรคพาร์กินสัน (Parkinson's disease; PD) เป็นโรคของความเสื่อมของเซลล์ประสาทที่ผลิตสารโดปามีน (Dopamine) ซึ่งอยู่ที่บริเวณก้านสมองส่วนบน (Midbrain) ทำให้ผู้ป่วยมีการเคลื่อนไหวที่ผิดปกติโดยจะเรียกรวมว่ากลุ่มอาการผิดปกติที่เกี่ยวข้องกับการเคลื่อนไหว (Motor symptoms) นอกจากนี้พบว่าผู้ป่วยโรคพาร์กินสันนั้นมีความเสื่อมของสารสื่อประสาทชนิดอื่น ๆ นอกจากสารโดปามีน เช่น สารซีโรโทนิน (Serotonin) สารอะซิติลโคลีน (Acetylcholine) และ สารนอร์เอพิเนฟริน (Norepinephrine) เป็นต้น ทำให้เกิดกลุ่มอาการผิดปกติที่ไม่เกี่ยวข้องกับการเคลื่อนไหว (Non-motor symptoms) ปัจจุบันเกณฑ์การวินิจฉัยโรคพาร์กินสันที่นิยมใช้กันอย่างแพร่หลายในเวชปฏิบัติยังคงยึดตามเกณฑ์การวินิจฉัยทางคลินิกของ United Kingdom Parkinson's Disease Society Brain Bank (UKPDS-BB) ซึ่งให้ความแม่นยำในการวินิจฉัยถึงร้อยละ ๘๐ - ๙๐ อย่างไรก็ตามการวินิจฉัยอาศัยอาการทางคลินิกขณะผู้ป่วยได้รับการวินิจฉัย พบว่ามีความเสื่อมของเซลล์ประสาทที่ผลิตสารโดปามีนไปแล้วประมาณ ๕๐ - ๖๐% ในปัจจุบันมีความพยายามในการคิดค้นวิธีการวินิจฉัยโรคของโรคพาร์กินสันด้วยตัวชี้วัดทางชีวภาพ (Biomarker) กันมากขึ้น ซึ่งประกอบด้วย ๑. สิ่งส่งตรวจที่เป็นสารคัดหลั่ง เช่น จากน้ำลาย เลือด หรือน้ำไขสันหลัง ๒. สิ่งส่งตรวจที่เป็นเนื้อเยื่อ เช่น ชิ้นเนื้อจากต่อมน้ำลาย ผิวหนัง หรือ ทางเดินอาหารส่วนต่าง ๆ ๓. การตรวจทางรังสีวิทยา เช่น การตรวจอัลตราซาวด์ลักษณะของก้านสมองส่วนบน การถ่ายภาพทางรังสีเพื่อศึกษาโครงสร้างของสมองและศึกษาการทำงานและเมตาบอลิซึมของสมองส่วนต่าง ๆ และ ๔. การตรวจสารพันธุกรรมที่อาจเกี่ยวข้องกับโรคพาร์กินสันจากเลือด ซึ่งผลจากการศึกษาดังกล่าวอาจจะนำไปสู่กระบวนการของการวินิจฉัยและรักษาด้วยหลักการเวชศาสตร์ตรงเหตุ (Precision Medicine)

โดยวัตถุประสงค์ในการบูรณาการประโยชน์ของตัวชี้วัดทางชีวภาพกับการวินิจฉัยและรักษาด้วยหลักการเวชศาสตร์ตรงเหตุ มีอยู่ ๔ ประการ ได้แก่ ๑. เพื่อพยากรณ์ความเป็นไปได้ที่บุคคลใดบุคคลหนึ่งจะเกิดโรคพาร์กินสัน ๒. เพื่อให้การวินิจฉัยโรคพาร์กินสันได้ตั้งแต่ในระยะแรก ๆ โดยที่ยังไม่มีอาการผิดปกติทางการเคลื่อนไหว ๓. เพื่อพยากรณ์การดำเนินโรคของผู้ป่วยหลังจากได้รับการวินิจฉัยโรคพาร์กินสันแล้ว และ ๔. เพื่อพัฒนายาที่มีเภสัชพลศาสตร์และจลศาสตร์ที่เหมาะสมและตรงจุดหรือการรักษาในรูปแบบใหม่ ๆ ที่แม่นยำตอบสนองต่ออาการของโรคในผู้แต่ละราย ซึ่งจะนำไปสู่การดูแลผู้ป่วยได้อย่างต่อเนื่องในหลายมิติและทำให้เกิดประโยชน์สูงสุดในการดูแลผู้ป่วยรวมถึงอาจจะสามารถนำไปสู่การชะลอการดำเนินโรคหรือท้ายที่สุดเพื่อพัฒนารักษาโรคให้หายขาดรวมถึงป้องกันการเกิดโรคพาร์กินสันได้ต่อไปในอนาคต

Reference

1. Poewe W, Seppi K, Tanner CM, Halliday GM, Brundin P, Volkmann J, et al. Parkinson disease. Nature reviews Disease primers. 2017;3:17013.
2. He R, Yan X, Guo J, Xu Q, Tang B, Sun Q. Recent Advances in Biomarkers for Parkinson's Disease. Front Aging Neurosci. 2018;10:305.
3. Titova N, Chaudhuri KR. Personalized medicine in Parkinson's disease: Time to be precise. Mov Disord. 2017;32(8):1147-54.

เวชศาสตร์ตรงเหตุ ชื่อนั้นสำคัญไฉน



สมชัย บวรกิตติ

สำนักวิทยาศาสตร์ ราชบัณฑิตยสภา

การวินิจฉัยโรคตั้งแต่โบราณจบปัจจุบัน อาศัยข้อมูลจากประวัติการเจ็บป่วย สภาพแวดล้อมและวิถีชีวิต ร่วมกับผลการตรวจร่างกายประกอบกับผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการ ต่อมาเมื่อสองสามทศวรรษที่ผ่านมา ความก้าวหน้าทางวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยีได้ลงลึกไปถึงระดับสันทะอณูเวทพันธุศาสตร์ ทำให้สามารถทราบหน่วยพันธุกรรมและการกลายพันธุ์ในสายดีเอ็นเอและการเปลี่ยนแปลงของสารเคียงต่าง ๆ เช่น โปรตีน สารแปรรูปอณู จุลชีวินในกาย ทำให้เข้าใจกำเนิดพยาธิระดับพันธุกรรมชัดเจน แต่ในช่วงแรก ๆ ความรู้จากประสบการณ์ยังกระจัดกระจาย ต่อเมื่อ Francis Collins และ J. Craig Venter ได้แถลงเมื่อเดือนมิถุนายน พ.ศ. ๒๕๔๓ ว่าสามารถอ่านลำดับคู่เบสทั้งหมดในสายดีเอ็นเอได้ และเมื่อวันที่ ๒๐ มกราคม พ.ศ. ๒๕๕๘ นายบารัค โอบามา กล่าวสุนทรพจน์สหบาลแห่งรัฐ และจัดสรรเงินให้สถาบันสุขภาพแห่งชาติไปดำเนินการศึกษาวิจัยในชื่อ precision medicine initiative เพื่อหาสาเหตุโรคทางเวทพันธุศาสตร์ เพื่อนำไปสู่การป้องกันและบำบัดรักษาที่ถูกต้องตรงเหตุ ทางหอสมุดแห่งชาติสถาบันสุขภาพแห่งชาติจึงระงับการใช้ชื่อเวชศาสตร์ปัจเจก (individualized medicine) และเวชศาสตร์เฉพาะบุคคล (personalized medicine) โดยอ้างว่าเป็นชื่อเก่าที่มีนัยไม่ตรงกับเวทปฏิบัติ