

กรอบวิจัย ประจำปี 2566

แผนงานวิจัยจีโนมิกส์ประเทศไทย



แผนปฏิบัติการบูรณาการจีโนมิกส์ประเทศไทย พ.ศ. 2563-2567

(มติ ครม. 26 มีค. 2562)

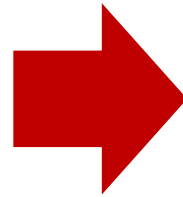
- ส่งเสริมการนำข้อมูลพันธุกรรมของประชากรไทย 50,000 ราย มาประยุกต์ใช้ทางการแพทย์และสาธารณสุข
- เป้าหมาย: ปรับเปลี่ยนระบบบริการการแพทย์ของประเทศไทย ให้เกิดมาตรฐานใหม่ที่ดียิ่งขึ้น ประชาชนเข้าถึงบริการการแพทย์จีโนมิกส์ได้อย่างมีคุณภาพ และประเทศไทยสามารถเป็นผู้นำด้านการแพทย์จีโนมิกส์ระดับอาเซียนได้ภายในระยะเวลา 5 ปี
- หน่วยงานกลางขับเคลื่อนแผนปฏิบัติการ: สวรส. มี สธ.เป็นหน่วยงานหลัก

ความสอดคล้องกับยุทธศาสตร์ชาติ พ.ศ.2561-2580

ยุทธศาสตร์ที่ 2

ด้านการสร้างความสามารถในการแข่งขัน

- การเกษตรสร้างมูลค่า
- **อุตสาหกรรมและบริการแห่งอนาคต**
- สร้างความหลากหลายด้านการท่องเที่ยว
- โครงสร้างพื้นฐาน เชื่อมไทย เชื่อมโลก
- พัฒนาเศรษฐกิจบนพื้นฐานผู้ประกอบการยุคใหม่



แผนงานย่อย: อุตสาหกรรมและ บริการการแพทย์ครบวงจร

- มุ่งการพัฒนาแบบบูรณาการ
- ส่งเสริมการวิจัยและพัฒนา
- นำเทคโนโลยีและนวัตกรรมมาใช้
ทางการแพทย์
- เชื่อมโยงกับการท่องเที่ยวเชิงสุขภาพ

แผนปฏิบัติการบูรณาการ จีโนมิกส์ประเทศไทย พ.ศ.

2563-2567

(มติ ครม. 26 มี.ค. 2562)

- การนำข้อมูลพันธุกรรมของประชากรไทย 50,000 ราย มาประยุกต์ใช้ทางการแพทย์และสาธารณสุข
- เป้าหมาย: ปรับเปลี่ยนระบบบริการทางการแพทย์ของประเทศ ให้เกิดมาตรฐานใหม่ที่ดียิ่งขึ้น ประชาชนเข้าถึงบริการการแพทย์จีโนมิกส์ได้อย่างมีคุณภาพ และประเทศไทยสามารถเป็นผู้นำด้านการแพทย์จีโนมิกส์ระดับอาเซียนได้ภายในระยะเวลา 5 ปี



แผนด้านวิทยาศาสตร์ วิจัยและนวัตกรรม (ววน.)

ยุทธศาสตร์ 1

การพัฒนาเศรษฐกิจไทยด้วยเศรษฐกิจสร้างคุณค่าและเศรษฐกิจสร้างสรรค์ ให้มีความสามารถในการแข่งขัน และพึ่งตนเองได้อย่างยั่งยืน พร้อมสู่นาคต โดยใช้วิทยาศาสตร์และนวัตกรรม

แผนงานย่อย

สร้างความสามารถและยกระดับการให้บริการจีโนมิกส์ และการแพทย์แม่นยำ เพื่อให้เกิดบริการการรักษาที่มีความแม่นยำสูง



แผนงานวิจัยจีโนมิกส์ประเทศไทย

แผนงานวิจัยจีโนมิกส์ประเทศไทย

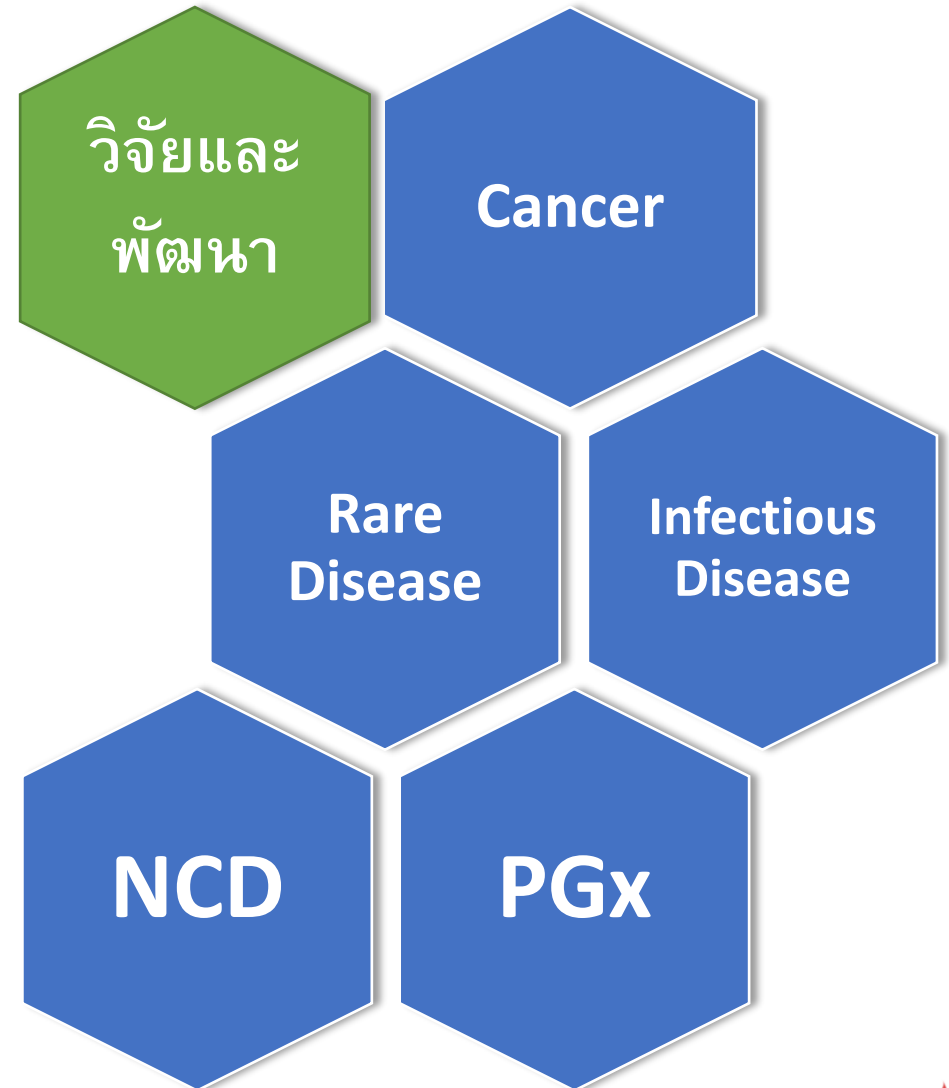
วัตถุประสงค์

- ประเทศไทยสามารถยกระดับในการให้บริการจีโนมิกส์และการแพทย์แม่นยำ สามารถให้บริการโดยโรงพยาบาลในประเทศไทยได้อย่างแพร่หลาย โดยการใช้ ผลงานวิจัย องค์กรความรู้ เทคโนโลยีและนวัตกรรม

Key result

- ประเทศไทยมีการให้บริการการแพทย์จีโนมิกส์และการแพทย์แม่นยำ

กรอบวิจัย ประจำปี 2566



กรอบประเด็นวิจัย: Cancer

1.1 งานวิจัยและพัฒนาที่สร้างองค์ความรู้

- งานวิจัยโรคมะเร็งที่มีการตรวจชิ้นเนื้อมะเร็งด้วย whole exome sequencing, whole genome sequencing หรือ comprehensive cancer gene panel (สามารถรวมกับการตรวจ RNA sequencing ได้) ของมะเร็งในเด็ก/มะเร็งชนิดหายาก (rare cancers)
- งานวิจัยโรคมะเร็งที่เพิ่มศักยภาพหรือมีการใช้ประโยชน์จาก **cancer genome data** ได้แก่ การพัฒนา screening test หรือ prognostic biomarker ที่ใช้ข้อมูล cancer genome data

1.2 งานวิจัยและพัฒนาการบริการหรือระบบบริการ

- การพัฒนาชุดตรวจชิ้นเนื้อมะเร็งแบบชุดยีน (gene panel) สำหรับเลือกวิธีการรักษา (core actionable cancer gene panel) หรือชุดตรวจแบบครอบคลุม (comprehensive cancer gene panel) ที่ได้มาตรฐานและมีค่าใช้จ่ายเหมาะสม
- การพัฒนาระบบการให้คำปรึกษาแบบเครือข่าย (consultation network) หรือ การให้คำปรึกษาแบบทางไกล (tele-consultation) สำหรับการตรวจพันธุกรรม ของโรคมะเร็งในหน่วยบริการ

1.3 Health Economics

- การศึกษาต้นทุนอรรถประโยชน์ (cost utility) หรือความคุ้มค่า (cost effectiveness) ของการตรวจพันธุกรรมมะเร็ง (การตรวจมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมสำหรับโรคมะเร็งในเด็ก, การตรวจมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมด้วยชุดยีน (hereditary cancer gene panel), การตรวจชิ้นเนื้อมะเร็งแบบชุดยีนชนิด core actionable gene panel)

2.1 งานวิจัยและพัฒนาที่สร้างองค์ความรู้

- การวิจัยที่จะทำให้โรคที่วินิจฉัยยากที่มาจากอาการหนึ่ง ๆ สามารถวินิจฉัยได้ เพื่อนำไปสู่การรักษาที่จำเพาะเหมาะสม โดยใช้เทคโนโลยีของการถอดรหัสพันธุกรรม เช่น การหา diagnostic yield ของเทคโนโลยี sequencing ชนิดต่าง ๆ หรือการเพิ่ม diagnostic yield ของการตรวจ whole genome sequencing เพื่อให้ได้ definite molecular diagnosis สำหรับการดูแลผู้ป่วยโรควินิจฉัยยาก หรือการพัฒนากระบวนการและโครงสร้างพื้นฐานของการตรวจ whole exome/genome sequencing
- การวิจัยเพื่อให้ทราบถึงความหลากหลายทางพันธุกรรม (genetic variants) ซึ่งอาจเป็นสาเหตุของโรควินิจฉัยยาก

2.2 งานวิจัยและพัฒนาการบริการหรือระบบบริการ

- การวิจัยและพัฒนาระบบการจัดเก็บและฐานข้อมูลทางคลินิกของผู้ป่วยและครอบครัวโรควินิจฉัยยาก
- การพัฒนากระบวนการวินิจฉัย การวิเคราะห์ และแปลผล ข้อมูล **genomics** ร่วมกับข้อมูลทางคลินิก เพื่อการออกรายงาน (report) สำหรับส่งให้แพทย์ ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์แก่ผู้ป่วยและครอบครัว
- การวิจัยและพัฒนานวัตกรรม เช่น ชุดตรวจโรควินิจฉัยยาก แนวทางการดูแลผู้ป่วยกลุ่มโรควินิจฉัยยาก

2.3 Health Economics

- การศึกษาประสิทธิภาพความคุ้มค่าและ **clinical utility** ของการใช้เทคโนโลยีจีโนมในการวินิจฉัยและดูแลผู้ป่วยและครอบครัวโรควินิจฉัยยาก

3

กรอบประเด็นวิจัย: NCD

3.1 งานวิจัยและพัฒนาที่สร้างองค์ความรู้

- การศึกษาหาปัจจัยเสี่ยงทางพันธุกรรมที่จะสามารถนำไปสู่การพยากรณ์ความเสี่ยงของโรคไม่ติดต่อในประชากรไทยได้โดยโครงการวิจัยอาจพัฒนา ไปจนถึงการพยากรณ์ความเสี่ยง หรือมีแผนจะทำเครื่องมือพยากรณ์ความเสี่ยงร่วมกับโครงการอื่นๆ ในกลุ่มโรคไม่ติดต่อ
- การวิจัยแกนกลางเพื่อพัฒนามาตรฐานการจับเก็บข้อมูลด้าน phenotype ของกลุ่มโรคไม่ติดต่อ เพื่อการแลกเปลี่ยนและวิเคราะห์ข้อมูลระหว่างกลุ่มวิจัย

3.2 งานวิจัยและพัฒนาการบริการหรือระบบบริการ

- การวิจัยเพื่อสร้างแบบจำลองพยากรณ์ความเสี่ยงของกลุ่มโรคไม่ติดต่อในประชากรไทย โดยใช้ข้อมูลทางจีโนมที่เกิดขึ้นจากโครงการอื่นๆ ในโครงการจีโนมิกส์ประเทศไทย

4.1 งานวิจัยและพัฒนาที่สร้างองค์ความรู้/พัฒนาบุคลากรวิจัยในประเทศ ให้มีความเชี่ยวชาญทาง Genomics สำหรับเชื้อก่อโรค

- การสร้างฐานข้อมูลพันธุกรรมของเชื้อก่อโรคที่มีการระบาดในประเทศไทย หรือที่เกี่ยวข้องกับความรุนแรง/ การดื้อยา และการศึกษาปฏิสัมพันธ์ระหว่างเชื้อกับ Host ที่เกี่ยวข้องกับโรค
- การศึกษาระบาดวิทยาของเชื้อก่อโรคในประเทศไทยที่สำคัญหรือยังไม่เคยมีรายงานอย่างเป็นระบบ เช่น Salmonella, Streptococcus agalactiae
- การสร้างเครือข่ายวิจัยที่มีศักยภาพในการวิเคราะห์จีโนมของเชื้อก่อโรคที่สำคัญในประเทศไทย เช่น salmonella, AMR ฯลฯ

4.2 งานวิจัยและพัฒนาบริการหรือระบบบริการ

- ระบบประมวลผลข้อมูลพันธุกรรมทั้งจีโนม และระบบการรายงานผลของเชื้อ Coronavirus, วัณโรค, การดื้อยา ที่ง่ายต่อการอ่านผลของแพทย์ หรือสามารถรายงานผลในเชิงระบาดวิทยาได้
- ระบบประมวลผลข้อมูลจีโนมแบบที่เรีย เพื่อศึกษา structure variants หรือเพื่อสร้าง phylogenetic tree ของเชื้อก่อโรคชนิดต่างๆ ฯลฯ

5.1 งานวิจัยและพัฒนาที่สร้างองค์ความรู้

- การพัฒนาธนาคารตัวอย่างและฐานข้อมูลทางคลินิกสำหรับการวิจัยอาการไม่พึงประสงค์จากการใช้ยาในประเทศไทย
- การศึกษาเภสัชพันธุศาสตร์ร่วมกับเภสัชจลศาสตร์ เภสัชพลศาสตร์ของยาต่าง ๆ ที่ใช้ในกลุ่มโรคสำคัญ

5.2 งานวิจัยและพัฒนาการบริการหรือระบบบริการ

- การพัฒนาเครือข่ายวิจัยทางห้องปฏิบัติการด้านเภสัชพันธุศาสตร์ครอบคลุมทั่วประเทศ และการกำหนดมาตรฐานและพัฒนาแนวทาง (Guideline development) ด้านเภสัชพันธุศาสตร์และการวิจัยเชิงระบบที่เกี่ยวข้อง
- การวิจัยและพัฒนานวัตกรรมที่เกี่ยวข้องกับการให้บริการด้านเภสัชพันธุศาสตร์ เช่น ชุดตรวจยีนแพ้ยาที่เป็นปัญหาสำคัญของประเทศไทย

5.3 Health Economics

- การศึกษาความคุ้มค่าของการตรวจทางเภสัชพันธุศาสตร์จากข้อมูลพันธุกรรมทั้งจีโนม หรือการตรวจด้วยวิธีที่ทราบข้อมูลเภสัชพันธุศาสตร์ในครั้งเดียว

องค์ความรู้ผลงานวิจัย
ตีพิมพ์ในวารสารวิชาการ

ผลิตภัณฑ์ต้นแบบ หรือ
เทคโนโลยี/กระบวนการใหม่

ฐานข้อมูลและ
แบบจำลองวิจัย

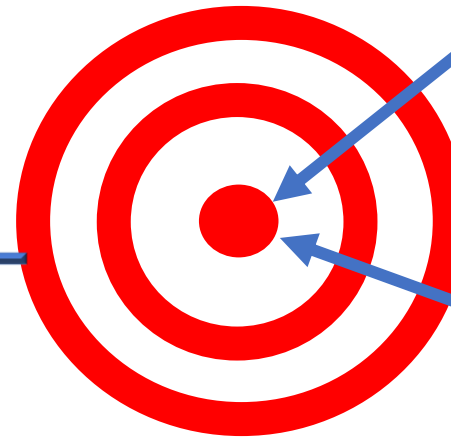
ระบบ กลไก หรือคุณภาพ/มาตรฐาน
เพื่อพัฒนากระบวนการให้บริการการ
การแพทย์จีโนมิกส์

รายการการให้บริการการแพทย์จีโนมิกส์และการแพทย์แม่นยำ (ที่เกิดขึ้นใหม่) ในหน่วยบริการภาครัฐ

เครือข่ายวิจัย/ ความร่วมมือ
วิชาการในระดับประเทศ/
นานาชาติ



Output



Outcome



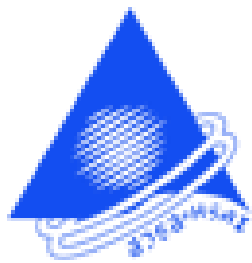
บริการ
จีโนมิกส์/
การแพทย์
แม่นยำ
เพิ่มขึ้น



สุขภาพ
ประชาชน/
การเข้าถึง

แนวปฏิบัติ
ภายใต้
โครงการวิจัย
จีโนมิกส์
ประเทศไทย
(Genomics
Thailand)

- 1) เป็นการทำให้ **Human germline whole genome sequencing (WGS)**
- 2) ได้รับความยินยอมจากอาสาสมัครในการเก็บตัวอย่างเลือด และตัวอย่างสารพันธุกรรมอย่างน้อย 10 ปี โดยข้อมูลพันธุกรรมของอาสาสมัครและข้อมูลทางคลินิกบางอย่างจะถูกเก็บไว้ในฐานข้อมูลกลางของ **ประเทศ** โดยไม่มีกำหนดระยะเวลา เว้นแต่เมื่ออาสาสมัครต้องการถอนตัวออกจากโครงการ
- 3) ตัวอย่างทางชีวภาพ โดยเฉพาะตัวอย่างเลือดทุกตัวอย่างจะต้องเป็นการเก็บใหม่ โดยใช้โปรโตคอลเดียวกัน และส่งไปทำการสกัดสารพันธุกรรมและจัดเก็บแบบรวมศูนย์ที่กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ (เพื่อให้เกิดมาตรฐานในการสกัดสารพันธุกรรม การจัดเก็บ และเป็นธนาคารตัวอย่างของโครงการจีโนมิกส์ประเทศไทย)
- 4) ข้อมูล **Human WGS** ของอาสาสมัครทุกรายจะถูกจัดเก็บในฐานข้อมูลกลางของประเทศที่สำนักงานพัฒนาวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยีแห่งชาติ (**สวทช.**) ภายใต้แนวปฏิบัติการจัดการข้อมูลพันธุกรรมมนุษย์ (Human genomic data management guideline) และข้อตกลงในการแบ่งปันข้อมูล (Data sharing agreement) ที่เหมาะสม **เพื่อเป็นฐานข้อมูลกลาง** สำหรับต่อ ยอดงานวิจัยของประเทศ
- 5) โครงการที่ได้รับการสนับสนุนงบประมาณจะต้องแบ่งปันข้อมูลทางคลินิกพื้นฐานที่เกี่ยวข้องกับโรคของ **อาสาสมัครเพื่อจัดเก็บร่วมกับข้อมูล human WGS** ในฐานข้อมูลกลางของประเทศ สำหรับเป็นฐานข้อมูลกลางสำหรับต่อ ยอดงานวิจัยของประเทศ ภายใต้ตามแนวปฏิบัติการจัดการข้อมูลพันธุกรรมมนุษย์ (Human genomic data management guideline)
- 6) โครงการจีโนมิกส์จะให้ความสำคัญกับการ**สร้างเครือข่ายวิจัย**หรือความเข้มแข็งของเครือข่ายวิจัย



สถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข (สวรส.)
Health Systems Research Institute (HSRI)