

แผนงานสร้างความสามารถ และยกระดับการ  
ให้บริการจีโนมิกส์ และการแพทย์แม่นยำ  
เพื่อให้เกิดบริการการรักษา  
ที่มีความแม่นยำสูง



GENOMICS  
THAILAND



สถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข

## (ยุทธศาสตร์ที่ 2) ด้านการสร้างความสามารถในการแข่งขัน

- ☑ **แผนงานย่อย: อุตสาหกรรมและบริการการแพทย์ครบวงจร**
  - » มุ่งเน้นการพัฒนาแบบบูรณาการ
  - » ส่งเสริมการวิจัยและพัฒนา
  - » นำเทคโนโลยีและนวัตกรรมมาใช้ทางการแพทย์
  - » เชื่อมโยงกับการท่องเที่ยวเชิงสุขภาพ



นโยบายและยุทธศาสตร์ อววน. พ.ศ. 2566-2570

ยุทธศาสตร์ที่ 1 (S1) การพัฒนาเศรษฐกิจสร้างคุณค่าและเศรษฐกิจสร้างสรรค์ ให้มีความสามารถในการแข่งขัน และพึ่งพาตนเองได้อย่างยั่งยืน พร้อมสู่อาคต โดยใช้วิทยาศาสตร์ การวิจัยและนวัตกรรม

- ☑ **P1 (S1) พัฒนาระบบเศรษฐกิจชีวภาพ-เศรษฐกิจสีเขียว (BCG) ในด้านการแพทย์และสุขภาพ** ในเป็นระบบเศรษฐกิจมูลค่าสูง มีความยั่งยืนและเพิ่มรายได้ของประเทศ
  - » **N1 (S1P1) สร้างความสามารถและยกระดับการให้บริการจีโนมิกส์ และการแพทย์แม่นยำ** เพื่อให้เกิดบริการการรักษาที่มีแม่นยำสูง



# เป้าหมายของแผนงานจีโนมิกส์

- ✓ ปรับเปลี่ยนระบบบริการการแพทย์ของประเทศ ให้เกิดมาตรฐานใหม่ที่ดียิ่งขึ้น ประชาชนสามารถเข้าถึงบริการการแพทย์จีโนมิกส์อย่างมีคุณภาพ
- ✓ ประเทศไทยสามารถเป็นผู้นำด้านการแพทย์จีโนมิกส์ระดับอาเซียนได้

## สวรส. สนับสนุน

- ✓ งานวิจัยมุ่งเป้าใน 5 กลุ่มโรค เพื่อให้เกิดการนำไปใช้ยกระดับการให้บริการ ทั้งภาครัฐและเอกชนอย่างแพร่หลาย
- ✓ eco-system ในการให้บริการการแพทย์จีโนมิกส์แบบครบวงจร

# กรอบวิจัยแผนงานจีโนมิกส์

แบ่งออกเป็น 3 ประเภท

- » การพัฒนาองค์ความรู้ใหม่ และการสร้างฐานข้อมูลเพื่อการวิเคราะห์และแปลผล
- » การพัฒนาการตรวจทางพันธุศาสตร์ เพื่อพัฒนาระบบบริการ
- » การประเมินความคุ้มค่าด้านเศรษฐศาสตร์สาธารณสุข เพื่อสนับสนุนการบรรจุเป็นชุดสิทธิประโยชน์ในระบบหลักประกันสุขภาพของประเทศ





# Highlight

- กลุ่มโรคมะเร็ง (Cancer)
- กลุ่มโรควินิจฉัยยาก  
(Difficult-to-diagnosed, and Undiagnosed Diseases)
- กลุ่มโรคไม่ติดต่อ (Non-communicable diseases)
- กลุ่มโรคติดต่อ (Infectious disease)
- เภสัชพันธุศาสตร์ (Pharmacogenomics)
- การศึกษาต้นทุนอรรถประโยชน์ (cost utility)  
หรือความคุ้มค่า (cost effectiveness)

# กลุ่มโรคมะเร็ง (Cancer)

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



# โรควินิจฉัยยาก

## (Difficult-to-diagnosed, and Undiagnosed Diseases)

- ❑ การวิจัยเพื่อหา diagnostic yield ของเทคโนโลยี sequencing ชนิดต่าง ๆ สำหรับโรควินิจฉัยยากที่มาด้วยอาการหนึ่ง ๆ
- ❑ การวิจัยเพื่อเพิ่ม diagnostic yield ของการตรวจ whole genome sequencing เพื่อให้ได้ definite molecular diagnosis สำหรับการดูแล ผู้ป่วยโรควินิจฉัยยาก
- ❑ การวิจัยเพื่อให้ทราบถึงความหมายของ genetic variants ที่ได้จากการทำ whole genome sequencing และอาจเป็นสาเหตุของโรควินิจฉัยยาก (Functional studies of variants of unknown clinical significance)
- ❑ การวิจัยและพัฒนานวัตกรรม เช่น ชุดตรวจโรควินิจฉัยยาก แนวทางการ ดูแลผู้ป่วยกลุ่มโรควินิจฉัยยาก

# โรคไม่ติดต่อ

## (Non-communicable diseases)

- ❑ การศึกษาหาปัจจัยเสี่ยงทางพันธุกรรมที่จะสามารถนำไปสู่การพยากรณ์ ความเสี่ยงของโรคไม่ติดต่อในประเทศไทยได้ โดยโครงการวิจัยอาจพัฒนา ไปจนถึงการพยากรณ์ความเสี่ยง หรือมีแผนจะทำเครื่องมือพยากรณ์ ความเสี่ยงร่วมกับโครงการอื่นๆ ในกลุ่มโรคไม่ติดต่อ
- ❑ การวิจัยแกนกลางเพื่อพัฒนามาตรฐานการจัดเก็บข้อมูลด้าน phenotype ของกลุ่มโรคไม่ติดต่อเพื่อการแลกเปลี่ยนและวิเคราะห์ ข้อมูลระหว่างกลุ่มวิจัย
- ❑ การวิจัยเพื่อสร้างแบบจำลองพยากรณ์ความเสี่ยงของกลุ่มโรคไม่ติดต่อในประเทศไทย โดยใช้ข้อมูลทางจีโนมที่เกิดขึ้นจากโครงการอื่นๆ ในโครงการจีโนมิกส์ประเทศไทย



# โรคติดเชื้อ (Infectious disease)

## 4.1 งานวิจัยและพัฒนาบริการหรือระบบบริการ

- ระบบประมวลผลข้อมูลพันธุกรรมทั้งจีโนมของเชื้อ coronavirus และระบบการรายงานผลที่ง่ายต่อการอ่านผลของแพทย์ หรือสามารถรายงานผลในเชิงระบาดวิทยาได้
- ระบบประมวลผลข้อมูลพันธุกรรมทั้งจีโนม และระบบการรายงานผล ของเชื้อวัณโรคที่ง่ายต่อการอ่านผลของแพทย์ หรือสามารถรายงานผล ในเชิงระบาดวิทยาได้
- ระบบประมวลผลข้อมูลพันธุกรรมทั้งจีโนม และระบบการรายงานผลการดื้อยา
- ระบบประมวลผลข้อมูลจีโนมแบบคทีเรียเบื้องต้นเพื่อสร้าง Phylogenetic tree และ Core genome genotype สำหรับเชื้อก่อโรคชนิดต่างๆ โดยคำนึงถึง structural variants ต่างๆ
- ระบบประมวลผลข้อมูลจีโนมแบบคทีเรียเพื่อศึกษา structural variants เช่น SCCmec หรือ Pathogenicity Islands เป็นต้น

## 4.2 งานวิจัยและพัฒนาที่สร้างองค์ความรู้/พัฒนาบุคลากรวิจัยในประเทศ ให้มีความเชี่ยวชาญทาง Genomics สำหรับเชื้อก่อโรค

- การศึกษาระบาดวิทยาของเชื้อก่อโรคในประเทศไทยที่สำคัญที่มีความก้าวหน้าเพิ่มเติมจากงานที่มีอยู่เดิมอย่างชัดเจน
- การสร้างฐานข้อมูลปัจจัยพันธุกรรมของมนุษย์ที่สัมพันธ์กับการติดเชื้อ หรือความรุนแรงของโรคติดเชื้อ และการตอบสนองต่อยารักษาโรคติดเชื้อ
- งานวิจัยลักษณะเครือข่ายหลายสถาบันเพื่อเพิ่มศักยภาพในการวิเคราะห์จีโนมของเชื้อก่อโรค ที่สำคัญในประเทศไทย เช่น salmonella, AMR ฯลฯ

# เภสัชพันธุศาสตร์ (Pharmacogenomics)

- ❑ การพัฒนาเครือข่ายวิจัยทางห้องปฏิบัติการด้านเภสัชพันธุศาสตร์ครอบคลุมทั่วประเทศและการกำหนดมาตรฐานและพัฒนาแนวทาง (Guideline development) ด้านเภสัชพันธุศาสตร์และการวิจัยเชิงระบบที่เกี่ยวข้อง
- ❑ การวิจัยและพัฒนานวัตกรรมที่เกี่ยวข้องกับการให้บริการด้านเภสัชพันธุศาสตร์ เช่น ชุดตรวจยีนแพ้ยาก็เป็นปัญหาสำคัญของประเทศไทย ระบบสารสนเทศสำหรับการใช้ข้อมูลเภสัชพันธุศาสตร์ผ่าน telemedicine หรือ personal health records
- ❑ การศึกษาเภสัชพันธุศาสตร์ร่วมกับเภสัชจลศาสตร์ เภสัชพลศาสตร์ของยาต่างๆ ที่ใช้ในกลุ่มโรคสำคัญ

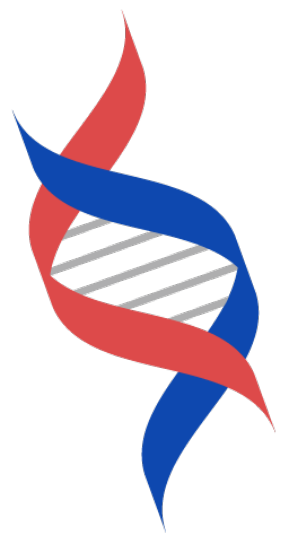


## การศึกษาต้นทุนอรรถประโยชน์ (cost utility) หรือความคุ้มค่า (cost effectiveness)

- ❑ การตรวจมะเร็ง ที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมสำหรับโรคมะเร็งในเด็ก, การตรวจมะเร็ง ที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมด้วยชุดยีน (hereditary cancer gene panel), การตรวจชิ้นเนื้อมะเร็งแบบชุดยีนชนิด core actionable gene panel
- ❑ การศึกษาความคุ้มค่าของการตรวจทางเภสัชพันธุศาสตร์ จากข้อมูลพันธุกรรมทั้งจีโนม
- ❑ การศึกษาความคุ้มค่าของการตรวจทางเภสัชพันธุศาสตร์ สำหรับโรคที่สำคัญในประเทศ เช่น วัณโรค โรคเอดส์ โรคมะเร็ง โรคมะเร็งในเด็ก โรคทางจิตเวช โรคสมองเสื่อม เป็นต้น
- ❑ อื่นๆ

# แนวปฏิบัติภายใต้โครงการวิจัยจีโนมิกส์ ประเทศไทย (Genomics Thailand)

1. ต้องเป็นโครงการวิจัยที่เป็นการทำ **Human germline whole genome sequencing (WGS)** (โครงการจีโนมิกส์ประเทศไทยจะสนับสนุนค่าใช้จ่ายในส่วนนี้)
2. ต้องได้รับความยินยอมจากอาสาสมัครในการเก็บตัวอย่างเลือด และตัวอย่างสารพันธุกรรม อย่างน้อย 10 ปี โดยข้อมูลพันธุกรรมของอาสาสมัครและข้อมูลทางคลินิกบางอย่างจะถูกเก็บไว้ในฐานข้อมูลส่วนกลางของประเทศไทย โดยไม่มีกำหนดระยะเวลาเว้นแต่เมื่ออาสาสมัครต้องการถอดตัวออกจากโครงการ
3. สำหรับตัวอย่างทางชีวภาพ โดยเฉพาะตัวอย่างเลือดทุกตัวอย่างจะต้องเป็นการเก็บใหม่ โดยใช้โปรโตคอลเดียวกัน และส่งไปทำการสกัดสารพันธุกรรมและจัดเก็บแบบรวมศูนย์ที่กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ (เพื่อให้เป็นมาตรฐานในการสกัด การจัดเก็บ และเป็นธนาคารตัวอย่างของโครงการ)
4. ข้อมูล **Human WGS** ของอาสาสมัครทุกรายจะถูกจัดเก็บในฐานข้อมูลกลางของประเทศ ณ สำนักงานพัฒนาวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยีแห่งชาติ (สวทช.) ภายใต้แนวปฏิบัติการจัดการข้อมูลพันธุกรรมมนุษย์ และข้อมูลทางคลินิกพื้นฐานที่เกี่ยวกับโรคของอาสาสมัครจะต้องแบ่งปันข้อมูลกัน ภายใต้ข้อตกลงในการแบ่งปันข้อมูลที่เหมาะสม เพื่อเป็นฐานข้อมูลกลางสำหรับต่อยอดงานวิจัยของประเทศและนักวิจัย
5. โครงการจีโนมิกส์ประเทศไทย จะให้ความสำคัญกับการสร้างเครือข่ายวิจัย หรือความเข้มแข็งของเครือข่ายวิจัย



**GENOMICS**  
THAILAND



สถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข