

สเนปส์

อ.พญ.พัชร นันทศรี

ภาควิชาชีวเคมี

Faculty of Medicine Siriraj Hospital

คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล

ในร่างกายของเรานั้นจะมียีนทั้งหมด ประมาณ 32,000 ยีน บรรจุอยู่ในสารพันธุกรรมเป็นเส้นยาวที่เรียกว่า DNA DNA ของคนแต่ละคนจะมีความแตกต่างกันหลายล้านตำแหน่ง บางตำแหน่งเกิดในส่วนของ DNA ที่ไม่มียีนอยู่ บางส่วนก็เกิดในบริเวณที่มียีน ความแตกต่างนี้บางครั้งก็เกิดแบบเป็นชุดๆไปเรื่อยๆ (เช่นถ้าแทนหน่วยย่อยของ DNA (ที่เรียกว่านิวคลีโอไทด์) ด้วยพยัญชนะ ก็จะได้หน้าตาความแตกต่างนี้เป็น "กขค กขค กขค กขค") แต่ถ้าความแตกต่างนี้เกิดจากการเปลี่ยนชนิดนิวคลีโอไทด์เพียงตำแหน่งเดียว (เช่น จาก "ก" เป็น "ข" หรือ) ก็จะถูกเรียกว่า สเนปส์ (single nucleotide polymorphisms : SNPs)

ปัจจุบันนักวิทยาศาสตร์ค้นพบความแตกต่างทางพันธุกรรมที่เรียกว่าสเนปส์นับล้านตำแหน่ง จากการศึกษาหาลำดับนิวคลีโอไทด์ของ DNA ทั้งหมดของมนุษย์ที่สมบูรณ์เมื่อปี พ.ศ. 2543 นำมาเปรียบเทียบกับสัตว์ที่มีกระดูกสันหลังชนิดอื่นๆ เพื่อตอบคำถามว่าการเปลี่ยนแปลงของสิ่งมีชีวิต หรือการกลายพันธุ์ของยีนในสัตว์มีกระดูกสันหลังที่มีความคล้ายคน (เช่นลิงชิมแปนซี) เหมือนหรือแตกต่างจากในคนหรือไม่อย่างไร เพื่อช่วยให้เราเข้าใจหน้าที่ของยีนได้มากขึ้น นอกจากนี้ยังมีการศึกษาพบว่าคนไข้บางโรค (เช่นมะเร็งบางชนิด, โรคทางจิตเวช, หอบ, เบาหวานชนิดต้องพึ่งอินซูลิน, ข้ออักเสบรูมาตอยด์ ฯลฯ) มีโอกาสพบสเนปส์บางแบบได้มากกว่าคนทั่วไป ดังนั้นการตรวจหาสเนปส์เหล่านี้ในคนปกติอาจช่วยบอกได้ว่าคนคนนั้นมีโอกาสเกิดโรคอะไรได้บ้างในอนาคต ซึ่งจะมีประโยชน์ในการหาแนวทางป้องกันได้ล่วงหน้า

ประโยชน์อีกข้อหนึ่งของสเนปส์ที่เกี่ยวข้องกับการรักษาโรคโดยตรงคือ การค้นพบว่าคนที่ มีสเนปส์บางชนิดจะมีโอกาสตอบสนองต่อยาบางตัวมากขึ้นหรือน้อยลงกว่าคนทั่วไป หรืออาจทำให้เกิดผลข้างเคียงของยาที่ไม่พบในคนอื่น ๆ ดังรายละเอียดในเรื่อง "personalized medicine"

[http://www.si.mahidol.ac.th/sidoctor/e-](http://www.si.mahidol.ac.th/sidoctor/e-pl/articledetail.asp?id=439&word=Personalized%20Medicine)

[pl/articledetail.asp?id=439&word=Personalized%20Medicine](http://www.si.mahidol.ac.th/sidoctor/e-pl/articledetail.asp?id=439&word=Personalized%20Medicine) โดยสรุปแล้ว สเนปส์ (SNPs = Single nucleotide polymorphisms) หมายถึง ความแตกต่างหรือความหลากหลายทาง

พันธุกรรมระหว่างคนแต่ละคนที่เกิดจากความแตกต่างของหน่วยย่อยที่สุดของ DNA (นิวคลีโอไทด์) เพียงตำแหน่งเดียว ความรู้ที่ได้จากการศึกษาเกี่ยวกับสเนปส์สามารถนำไปประยุกต์ใช้ได้ทั้ง การวินิจฉัย การรักษา และการป้องกันโรค