



มหาวิทยาลัยมหิดล
คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล

ศิริราชประชาสัมพันธุ์

ปีที่ 33 ฉบับที่ 445 สิงหาคม 2564 www.si.mahidol.ac.th ISSN 0858-0642



ศูนย์แห่งความเป็นเลิศด้านโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก และตรวจกรองทารกแรกเกิดคีรีราช (Siriraj Excellence Center for Inherited Metabolic Diseases & Newborn Screening)

คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล ม.มหิดล มี "ศูนย์แห่งความเป็นเลิศด้านโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกและตรวจกรองทารกแรกเกิดคีรีราช" (Siriraj Excellence Center for Inherited Metabolic Diseases & Newborn Screening) ซึ่งตั้งอยู่ที่สาขาวิชาพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล ม.มหิดล ปัจจุบันศูนย์แห่งนี้มีหน่วยงานที่ดูแล: แห่งเดียวในประเทศไทยที่ให้บริการรักษาโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกอย่างครบวงจร ซึ่งเป็นต้นแบบในทาบสมิธ กรอส และกริวอี้เยอวบีโรนิกพันธุกรรมเมตาบอลิกและการตรวจกรองทารกแรกเกิดของประเทศไทยต่อไป



ศ.เกียรติคุณ พญ.พรสวรรค์ วสันต์ ผู้ก่อตั้งศูนย์พันธุกรรมเมตาบอลิก (ปี 8 จากซ้าย) พร้อมด้วยผู้บริหารแพทย์และบุคลากรของศูนย์แห่งความเป็นเลิศด้านโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก

ประวัติความเป็นมาของศูนย์ฯ

พ.ศ. 2544 ศ.เกียรติคุณ พญ.ชนิกา สุจิตต์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล ม.มหิดล ได้อนุมัติโครงการจัดตั้ง "ศูนย์พันธุกรรมเมตาบอลิก" ขึ้นตามข้อเสนอของ สาขาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ นับเป็นห้องปฏิบัติการแห่งแรกและแห่งเดียวในประเทศไทยที่สามารถให้บริการวินิจฉัยหาห้องปฏิบัติการทางด้านเวชพันธุศาสตร์

พ.ศ. 2547 ได้รับการเสนอโดยภาควิชากุมารเวชศาสตร์และอนุมัติโดยหลักการจาก ศ.คลินิก เกียรติคุณ นพ.ปิยะสกล สกลสัตยาทร อธิบดีคณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล ม.มหิดล สนับสนุนให้เป็น "Excellence Center" ของคณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล

พ.ศ. 2548 สาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ ได้รับการอนุมัติจากคณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล ให้เริ่มดำเนินการตรวจกรองทารกแรกเกิดทุกรายในโรงพยาบาลศิริราชตั้งแต่วันที่ 21 ต.ค. 48

พ.ศ. 2552 สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ กรุงเทพมหานครให้การสนับสนุนตรวจกรองทารกแรกเกิดในรพ.ศิริราช และในเขตกรุงเทพมหานคร โดยตรวจคัดกรอง 2 โรค คือ "ภาวะต่อมไทรอยด์บกพร่องแต่กำเนิด" (CH) และ "เพนิซิลีโตนยูเรีย" (PKU)



ผู้ป่วย CH

ผู้ป่วย PKU

พ.ศ. 2557- 2562 ได้ขยายเพิ่มจำนวนโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกที่ตรวจคัดกรอง เป็น 40 โรค (Expanded Newborn Screening) โดยได้รับการสนับสนุนงบประมาณจากสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ เขตกรุงเทพมหานครเป็นโครงการนำร่อง (Pilot project) แห่งแรกในประเทศไทย ปัจจุบันครอบคลุมเด็กไทยที่เกิดในโรงพยาบาลในเขตกรุงเทพมหานคร 17 โรง รวมทั้งหมด 35,000 ราย/ปี

พ.ศ. 2562 สาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล ม.มหิดล เสนอโครงการตรวจกรองทารกแรกเกิดแบบเพิ่มจำนวนโรค (Expanded Newborn Screening) และการตรวจกรองทารกแรกเกิดแบบเพิ่มจำนวนโรค (Expanded Newborn Screening) และ การตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดแบบเพิ่มจำนวนโรค (Expanded Newborn Screening) อันเป็นการป้องกันการเสียชีวิตและพิการในทารก

พันธกิจของศูนย์แห่งความเป็นเลิศด้านโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก

1. ค้นคว้า

1.1. ห้องปฏิบัติการพันธุกรรมเมตาบอลิก ได้รับการรับรองตามมาตรฐาน ISO 15189 และ CDC (Centers for Disease Control and Prevention) และมีนักวิทยาศาสตร์ผู้เชี่ยวชาญที่ได้รับการอบรมจากประเทศญี่ปุ่น ห้องปฏิบัติการพันธุกรรมเมตาบอลิกให้บริการ 2 ด้าน คือ

- Expanded Newborn Screening ให้บริการตรวจกรองทารกแรกเกิดแบบเพิ่มจำนวนโรค 40 โรค โดย Tandem Mass Spectrometry (TMS) ครอบคลุมเด็กไทยที่เกิดในโรงพยาบาลในเขตกรุงเทพมหานคร 17 โรง รวมทั้งหมด 35,000 ราย/ปี
- Metabolic Diagnostic Lab ให้บริการตรวจวินิจฉัยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกด้วยเทคโนโลยีขั้นสูง ได้แก่ เครื่อง Amino Acid Analyzer, Gas Chromatography/Mass Spectrometry (GC/MS) และล่าสุด Tandem Mass Spectrometry (TMS) ซึ่งสามารถตรวจวินิจฉัยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกได้อย่างครอบคลุม (Comprehensive Metabolic Test) ให้บริการรับส่งตรวจ เพื่อวินิจฉัยโรคจากทั่วประเทศกว่า 1,000 ตัวอย่าง/ปี



โรคพันธุกรรมเมตาบอลิก (Inborn Errors of Metabolism) เป็นกลุ่มโรคพันธุกรรมประเภทหนึ่ง ซึ่งประกอบด้วยโรคกว่า 1,500 โรค โรคกลุ่มนี้มักทำให้เกิดการเสียชีวิตและภาวะพิการรุนแรงในทารกมักเกิดขึ้นในครอบครัวเนื่องจากเป็นโรคชนิดแฝง บางโรคสามารถให้การรักษาและป้องกันความพิการได้ แต่เนื่องจากเป็นโรคที่พบน้อยและอาการแสดงไม่จำเพาะแพทย์จึงมักไม่ค่อยนึกถึง ทำให้ได้รับการวินิจฉัยและรักษาที่ล่าช้า คาดว่าเด็กไทยจะเสียชีวิตจากโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก ปีละประมาณ 70-80 คน/ปี ในต่างประเทศการวินิจฉัยและรักษาให้ได้รวดเร็วก่อนมีอาการสามารถทำได้โดยการตรวจกรองทารกแรกเกิดแบบเพิ่มจำนวนโรค (Expanded Newborn Screening) อันเป็นการป้องกันการเสียชีวิตและพิการในทารก

1.2. **คลินิกโรคพันธุกรรม** ศูนย์แห่งความเป็นเลิศด้านโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก ให้บริการตรวจรักษาผู้ป่วยพันธุกรรมและให้คำปรึกษาแก่ครอบครัวผู้ป่วยโดยกุมารแพทย์ผู้เชี่ยวชาญด้านโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก ร่วมกับกุมารแพทย์สาขา จัดหา ยา เคมีภัณฑ์ นมพิเศษ ที่ใช้ในการรักษา ซึ่งไม่มีจำหน่ายในประเทศไทย มีผู้ป่วยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกที่ได้รับ



การส่งต่อจากทั่วประเทศมารับการรักษาที่ รพ.ศิริราช และมีแนวโน้มที่จะเพิ่มมากขึ้นเรื่อย ๆ ปัจจุบันมีผู้ป่วยมารับการรักษาและติดตามกว่า 150 ราย/ปี มีการเรียนการสอนเกี่ยวกับ โรคพันธุกรรมเมตาบอลิก แก่นักศึกษาแพทย์ประจำบ้าน แพทย์ประจำบ้านด้วยอินคลินิกพันธุกรรมเพื่อนำไปใช้ในการดูแลรักษาผู้ป่วยในส่วนภูมิภาคต่อไป



2. ด่านกริเยน msau

ให้การอบรมนักศึกษาแพทย์ แพทย์ประจำบ้าน Fellow กุมารแพทย์ นักโภชนาการ พยาบาล และบุคลากรทางการแพทย์ เกี่ยวกับการตรวจกรองทารกแรกเกิด การตรวจพิเศษทางห้องปฏิบัติการ และการดูแลวินิจฉัยรักษาผู้ป่วยพันธุกรรมเมตาบอลิก นอกจากนี้ศูนย์ยังจัดประชุมประจำปี โครงการตรวจกรองทารกแรกเกิดสำหรับโรงพยาบาลในกรุงเทพมหานครและโครงการพันธุกรรมเมตาบอลิกสำหรับโรงพยาบาลในต่างจังหวัด



3. ตำแหน่งวิจัย

ศูนย์ฯ ได้สร้างเครือข่ายวิจัยกับแพทย์พันธุศาสตร์และนักวิจัยชั้นนำทั้งในและต่างประเทศ ได้แก่ ศ.เกียรติคุณ ดร. ม.ร.ว. ชัยฉัตร สวัสดิวัตน์ จากสถาบันวิจัยสุขภาพรณิ Professor Seiji Yamaguchi จาก Shimane University, Japan และมีผลงานวิจัยเกี่ยวกับการตรวจกรองทารกแรกเกิด และพันธุกรรมเมตาบอลิกที่ได้รับการตีพิมพ์ลงวารสารทางการแพทย์ในระดับนานาชาติกว่า 50 ฉบับ นอกจากนี้ยังมีความร่วมมือกับ Associate Professor Dr. Enzo Ranieri จาก Australia ในการพัฒนาการตรวจกรองทารกแรกเกิดแบบเพิ่มจำนวนโรค (Expanded Newborn Screening Program) ในโรงพยาบาลศิริราช

ผลงานความภาคภูมิใจของศูนย์ฯ

1. สามารถป้องกันผู้ป่วยพันธุกรรมเมตาบอลิกจากการเสียชีวิตและพิการปัญญาอ่อนได้เป็นจำนวนมาก
 - ตั้งแต่ปี 2548 ศูนย์ได้ตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด 2 โรค สำหรับทารกแรกเกิดที่คลอดในโรงพยาบาลศิริราชและโรงพยาบาลในเขตกรุงเทพมหานคร ไปแล้วกว่า 400,000 ราย ทางโครงการได้ตรวจพบทารกเป็นโรรมากกว่า 100 ราย สามารถป้องกันภาวะปัญญาอ่อนและลดการสูญเสียทางเศรษฐกิจเป็นจำนวนมาก
 - ตั้งแต่ปี 2557 โครงการ Expanded Newborn Screening ได้ทำการตรวจคัดกรอง 40 โรค ไปเป็นจำนวนกว่า 180,000 ราย พบทารก

ศูนย์มีความเป็นเลิศด้านโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก:ตรวจกรองทารกแรกเกิดศิริราช (Siriraj Excellence Center for Inherited Metabolic Diseases & Newborn Screening) เป็น 1 ใน 15 ศูนย์ความเป็นเลิศ (COE) ทางแพทยศิริราช ฉบับนี้ "หน่วยสนับสนุนศูนย์รักษาความผิดปกติศิริราช" Siriraj Integrated Center of Excellence in Sustainable Excellence Together (SICOE-SET) จะทำในปัจจุบันกับ "ศูนย์อำนวยการรักษาศิริราช" (Siriraj Center of Interventional Radiology: SICIR) แล้วเช่นกัน:



ตัวอย่างผู้ป่วยเด็กที่เป็นโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก และได้รับการตรวจกรอง Expanded Newborn Screening (รูปในแถวล่าง) จนได้รับการรักษาที่ทันท่วงที เด็กได้ขึ้นมามีพัฒนาการปกติด้วย เปรียบเทียบกับเด็กที่เป็นโรคเดียวกันแต่ได้รับการส่งต่อมารักษาซ้ำเนื่องจากไม่ได้รับการตรวจกรองจึงมีรวมพิการทางสมอง (รูปในแถวบน)

ที่เป็นโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกทั้งหมด 22 ราย นอกจากนี้ยังตรวจพบทารกที่เป็นโรคอีก 12 ราย คิดเป็นอุบัติการณ์ 1:6,250 ราย



2. จากผลงานในโครงการตรวจกรองทารกแรกเกิดอันสามารถช่วยป้องกันความพิการและการเสียชีวิตในวัยเด็ก ซึ่งจะไปสู่การพัฒนาคุณภาพและคุณภาพชีวิตเด็กไทยต่อไป ทำให้ศูนย์แห่งความเป็นเลิศด้านโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก ได้รับรางวัลเลิศรัฐ ระดับต้น ประเภทนวัตกรรมบริการ ปี 2652

ก้าวต่อไปในอนาคต

1. ผลการศึกษาจากโครงการ Expanded Newborn Screening ได้สนับสนุน สปสช. และกระทรวงสาธารณสุขเพื่อใช้ประกอบการวางแผนและจัดทำนโยบายเพิ่มจำนวนโรคที่ตรวจกรองเป็น 40 โรค รวมถึงนมพิเศษและยาขยายอย่างที่ใช้รักษาโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกให้เข้าไปอยู่ในชุดสิทธิประโยชน์ภายใต้ระบบหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ อันเป็นการป้องกันความพิการและการเสียชีวิตในทารกแรกเกิดและเด็กที่ป่วยเพศต่อไป
2. การนำโครงการ Expanded Newborn Screening เข้าสู่กระบวนการพัฒนาชุดสิทธิประโยชน์ระบบหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ ประจำปี 2562 โดยได้ผ่านการศึกษาระประเมินความคุ้มค่าของ HITAP (Health Intervention Technology Assessment Program) แล้วและกำลังเข้าสู่พิธีของ สปสช. เพื่ออนุมัติเป็นสิทธิประโยชน์ของประเทศไทยทั่วประเทศในปีงบประมาณ 2565
3. WHO Collaborating Center และ Research งานวิจัยด้านโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก และการตรวจกรองทารกแรกเกิด

โรคพันธุกรรมเมตาบอลิก ถือเป็นปัญหาทางการแพทย์ที่เกิดขึ้นแล้วจะก่อให้เกิดการเสียชีวิตและความพิการแก่เด็กที่เป็โรค การป้องกันที่ดีที่สุดคือ "การตรวจกรองทารกแรกเกิด" ซึ่งควรเป็นสิทธิที่เด็กไทยทุกคนควรได้รับและเป็นพันธกิจแบบสวัสดิสังคมที่ไทย

หากท่านมีข้อสงสัยเกี่ยวกับโครงการตรวจกรองทารกแรกเกิด กรุณาติดต่อที่ปรึกษา หรือคุณดูแลรักษาโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก โทร. 0 2419 5675 ในวันและเวลาราชการ