

ปกิณกะ

Miscellany

เวชศาสตร์ตรงเหตุเพื่อเด็กแรกเกิด

นิพนธ์ พวงวรินทร์*

Niphon Pongvarin*

*สำนักวิทยาศาสตร์ ราชบัณฑิตยสภา, กรุงเทพฯ ๑๐๓๐๐

*The Academy of Science, The Royal Institute of Thailand, Bangkok, 10300

Corresponding author E-mail address: s_bovornkitti@hotmail.com

ศาสตร์ใหม่ที่เกี่ยวข้องกับการแพทย์ในปัจจุบันในบริบทของเวชศาสตร์ตรงเหตุ (precision medicine) อย่างมีนัยสำคัญได้แก่การตรวจ whole genome mapping ซึ่งทำได้ตั้งแต่เด็กแรกเกิดขณะอยู่ในครรภ์ (ตรวจน้ำคร่ำ หรือเลือดมารดาแบบ liquid biopsy) เด็กแรกคลอด (ตรวจเลือดสายสะดือ) และทารกที่มีอาการ และแม้แต่ผู้ใหญ่เพื่อแสดงหน่วยพันธุกรรมที่แจ้งโรคได้ถึง ๒,๐๐๐ โรค และมีโอกาสรับการป้องกันก่อนโรคปรากฏ หรือบำบัดรักษาก่อนที่จะสายเกินไป

เรื่องนี้ควรเป็นงานหลักของนักเวชพันธุศาสตร์และกุมารแพทย์ และเป็นศาสตร์ยุคใหม่ที่เรียกว่าเวชศาสตร์ตรงเหตุ ทำให้ได้รับการป้องกันและบำบัดรักษาอย่างถูกวิธี คนสมัยใหม่จึงมีอายุขัยยืนยาวกว่าคนสมัยก่อน

บทปกิณกะนี้เขียนมาเพื่อกระตุ้นความเข้าใจของแพทย์ทั่วไปให้ทราบว่ามนุษย์สมัยใหม่มีโอกาสปลอดโรคได้หลายโรค ตัวอย่างในบริบทนี้หาอ่านได้จากเรื่อง The Test of A Lifetime โดย Alice Park ในนิตยสารไทม์ ฉบับวันที่ ๒ ตุลาคม พ.ศ. ๒๕๖๐ หน้า ๓๘-๔๓ มีรายละเอียดชวนอ่านมาก มีตัวอย่างเด็กป่วยด้วยโรค Ohtahara syndrome ซึ่งแสดงด้วยหน่วยพันธุกรรม KCNQ2 ซึ่งเป็นตัวอย่างของการใช้ยาที่ตรงโรคตรงคน ในผู้ใหญ่การตรวจวิธีเดียวกันนี้ก็สามารถบอกโรคได้มากขึ้น โดยเฉพาะโรครับถ่ายทอดทางพันธุกรรม