

เดลินิวส์

ฉบับที่ 18,539 วันอาทิตย์ที่ 16 กรกฎาคม พ.ศ. 2543

หน้า 8

คุณภาพชีวิต



“จีโนม”มนุษย์-

แผนที่รหัสพันธุกรรมมนุษย์

นายแพทย์สุรพงศ์ อำพันวงษ์

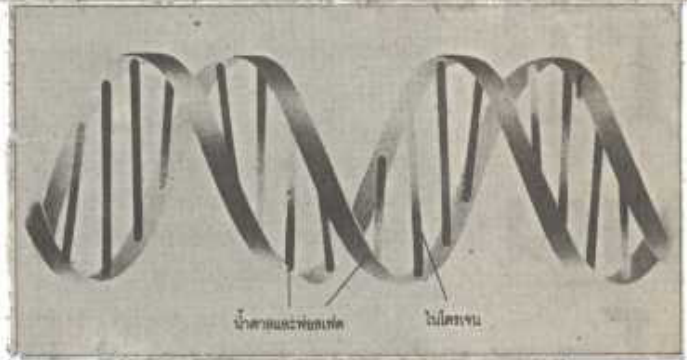
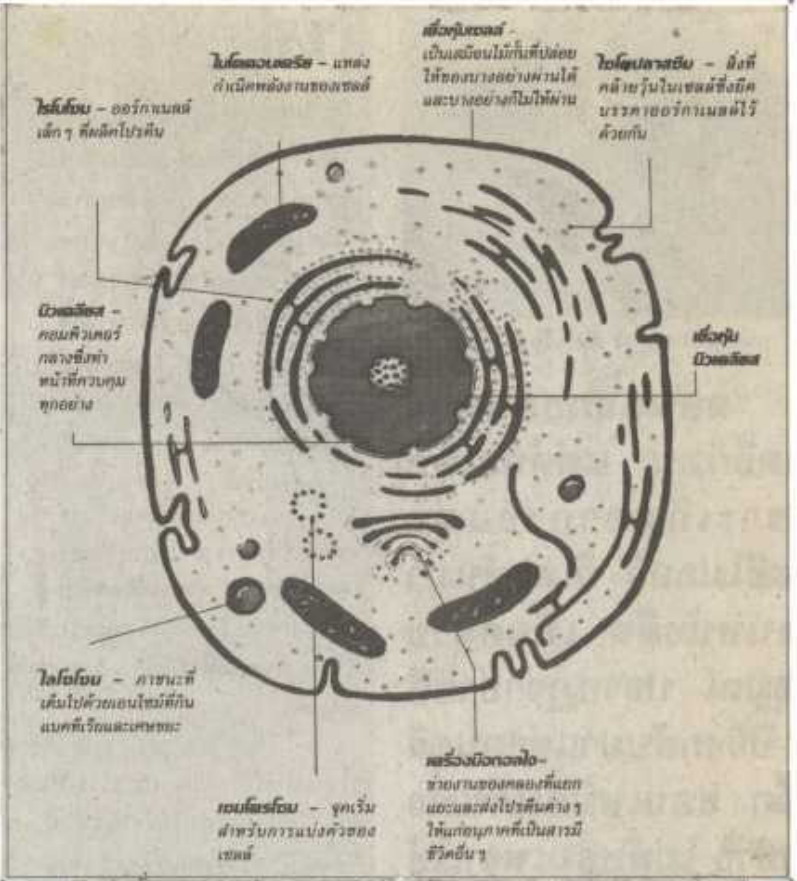
รายการปัญหาชีวิตและสุขภาพ วันอาทิตย์ที่ 16 กรกฎาคม 2543 ทางช่อง 9 อ.ส.ม.ท. เวลา 20.30 น. เสนอเรื่อง “แนวทางพัฒนาวิทยาไทยครบวงจร”

เมื่อวันที่ 26 มิถุนายน 2543 ในประเทศอเมริกาและอังกฤษ ประธานาธิบดี บิล คลินตัน และนายกรัฐมนตรีของอังกฤษ โทนี แบลร์ ได้แถลงข่าวร่วมกันและพร้อมกัน 2 ประเทศ เพื่อประกาศความสำเร็จให้ทั่วโลก รับทราบถึงผลการศึกษาโครงการ "HUMAN GENOME PROJECT" หรือโครงการจีโนมมนุษย์ ซึ่งทำให้นักวิทยาศาสตร์ทั่วโลก รวมทั้งประชาชนทั่วไปมีความตื่นตัวและสนใจในข่าวนี้เป็นอย่างมาก กล่าวกันว่า เป็นข่าวใหญ่ เติมนอนหนึ่งวันที่มนุษยประสพความสำเร็จส่ง ยานอวกาศออกไปเหยียบพื้นผิวดวงจันทร์

โครงการจีโนมมนุษย์ - HUMAN GENOME PROJECT (HGP) เป็นโครงการวิจัยที่เกิดจากความร่วมมือของ สองหน่วยงานใหญ่ของประเทศสหรัฐอเมริกา คือ สำนักงานพลังงานแห่งชาติ (U.S. Department of Energy หรือ DOE) และสถาบัน สาธารณสุขแห่งชาติ (National Institute of Health หรือ NIH) ความร่วมมืออันนี้ จะใช้ เวลานาน 15 ปี คือเริ่มตั้งแต่ปี ค.ศ. 1990 จนถึง ปี ค.ศ. 2003 ซึ่งจะครบรอบ 50 ปี ที่ Watson และ Crick ประกาศค้นพบลักษณะ โครงสร้าง Double helix ของ DNA ใน ปัจจุบันจึงมีประเทศที่ให้ความร่วมมือกับโครงการนี้คือ ได้แก่ อังกฤษ ฝรั่งเศส เยอรมนี ญี่ปุ่น และจีน

คุณแจความรู้ในเรื่อง HGP เริ่มต้น ด้วย

1. เซลล์มนุษย์ประกอบด้วยโครโมโซม 23 คู่ เป็นโครโมโซมแสดงเพศเสีย 1 คู่ที่เรียกว่าเป็นเอ็กโซโครโมโซม ถ้าเป็นเพศหญิงเอ็กโซโครโมโซมจะประกอบด้วย XX ถ้าเป็นชายจะประกอบด้วย XY
2. โครโมโซม 23 คู่ นี้ประกอบขึ้นด้วยยีน (Gene) ประมาณ 100,000 ยีน
3. ยีนแต่ละตัวประกอบด้วย DNA (Des-Oxyribonucleic Acid) ซึ่งเป็นสารโปรตีน จับตัวกันเป็นคู่เกลียวไขว้ (Double Helix) โดยมีเบส (Base) เป็นตัวจับ DNA นี้มีอยู่ประมาณ 3 พันล้านตัว เรียงประกอบกันขึ้นเป็น DNA ของมนุษย์ ซึ่งจะแตกต่างจากพืชและสัตว์อื่น
4. DNA 3 พันล้านตัวนี้ประกอบด้วยสารโปรตีน 4 ประเภท ได้แก่ A = Adenine, C = Cytosine, G = Guanine, T = Thymine ซึ่งจะมีขั้นตอนการเรียงตัวที่แตกต่างกันไปอีกระหว่างคน ๆ หนึ่งเทียบกับคนอื่นอีกคนหนึ่ง



จากความรู้ทั่วไปทั้งหมดนี้ทำให้เกิด HGP โดยมีจุดมุ่งหมายสำคัญของโครงการนี้คือ

1. เพื่อค้นหารายละเอียดของยีนมนุษย์ 100,000 ยีน เพื่อให้ได้โครงสร้างของ DNA มนุษย์
2. ตรวจสอบขั้นตอนการเรียงตัวของสารโปรตีนใน DNA ซึ่งมีอยู่ประมาณ 3 พันล้านรูปแบบ หรือ 3 พันล้านตัวที่ประกอบขึ้นเป็น DNA มนุษย์
3. ป้อนข้อมูลทั้งหมดที่ตรวจหาได้ลงในคอมพิวเตอร์ดาต้าเบส
4. พัฒนาวีธีการสำหรับวิเคราะห์ข้อมูลและนำไปใช้เพื่องานวิจัย
5. กำหนดมาตรฐานการด้านจริยธรรม ด้านกฎหมาย และด้านผลกระทบต่อสังคม ซึ่งอาจจะเกิดขึ้นจากโครงการต่าง ๆ ในอนาคต ข้อมูลทั้งหมดเบื้องต้นนั้นทำให้เกิดแนวคิด ความเห็น และคำวิพากษ์วิจารณ์มากมายทั่วโลก

รองศาสตราจารย์

นายแพทย์ธัญชัย ตูระ ภาควิชาอายุรศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลรามาธิบดี

ให้ความเห็นว่า ผลที่มนุษย์โลกได้รับจาก HGP ก็คือ แผนภูมิรายละเอียดหรืออาจจะเรียกว่า Atlas ของ human genome ที่กำลังจะเสร็จสมบูรณ์ในระยะเวลาอันใกล้นี้เชื่อว่า จะทำให้มีการเปลี่ยนแปลงอย่างมหาศาลทั้งในวงการแพทย์และการทำการวิจัยทางวิทยาศาสตร์การแพทย์และชีววิทยา คำกล่าวนี้ดูจะไม่เกินความเป็นจริง หลังจากที่ HGP ดำเนินมาได้เกือบถึงจุดสำเร็จในปี 2003 ก็มีวิวัฒนาการจากการศึกษา และความรู้ที่ได้มาประยุกต์ใช้ในวงการแพทย์มากมาย ไม่ว่าจะเป็นการวินิจฉัยโรค การอธิบายถึงสาเหตุการเกิด การพยากรณ์โรคที่แม่นยำขึ้น นอกจากนี้ยังมีการสร้างสัตว์ทดลอง (Animal models) ที่เลียนแบบโรคที่เกิดในมนุษย์ขึ้นมาเพื่อการทดลองได้สำเร็จ ทำให้การศึกษาของยีนต่าง ๆ ในมนุษย์ทั้งที่เป็นยีนดีและยีนไม่ดีเป็นไปได้อย่างรวดเร็วและใกล้เคียงกับความเป็นจริงในมนุษย์มากที่สุด ตัวอย่างเช่น การทดลองยาบางชนิด เปรียบเทียบการตอบสนองของร่างกายต่อสิ่งแวดล้อมในสภาวะต่าง ๆ กัน

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ธัญชัย ตูระ ยังให้ความเห็นต่อไปว่า โรคทาง

พันธุกรรมหลายโรคที่เกิดจากความผิดปกติของยีนมนุษย์ เช่น โรคหัวใจ แสลงปม โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย โรคคออเวสเตอวอลในเลือดสูงแบบ พันธุกรรม โรคกล้ามเนื้อมือพันธุกรรม จะได้รับการศึกษาให้ลึกซึ้ง และหาทางต่อสู้ป้องกันและรักษาโรคดังกล่าว และยังเป็นแนวทางนำไปสู่การศึกษาโรคต่าง ๆ ทั้งที่เกี่ยวข้องกับพันธุกรรมและไม่เกี่ยวข้องกับพันธุกรรม การศึกษาที่เกี่ยวกับ HGP นี้ยังสามารถอธิบายถึงการเกิดโรคในมนุษย์ว่ามีความเกี่ยวพันจากยีนเดี่ยวหรือยีนรวมกัน สามารถค้นพบขบวนการตอบสนองของสิ่งมีชีวิตต่อสิ่งแวดล้อม สามารถอธิบายภาวะที่มนุษย์มีความเสี่ยงต่อการเกิดโรคต่าง ๆ โดยเฉพาะโรคที่รุนแรงและพบบ่อย เช่น โรคหัวใจขาดเลือด อัมพาต เบาหวาน และมะเร็งหลายชนิด การตรวจพบยีนและโปรตีนที่เป็นโครงสร้างของยีนนั้น ๆ สามารถนำไปสู่การรักษาและการป้องกันได้อย่างแน่นอน ยังมีผลการวิจัยอีกมากมายที่สามารถอธิบายถึงการพัฒนาของมนุษย์ว่าทำไมมนุษย์จึงมีพัฒนาการอย่างที่เป็นอยู่ มนุษย์สามารถหยุดยั้งความแก่ได้หรือไม่

เทคโนโลยีต่าง ๆ ที่เกิดขึ้นยังสามารถนำไปประยุกต์ใช้ในทางอุตสาหกรรม เช่น การผลิตยาหรือการเพิ่มผลผลิตในการเกษตรและปศุสัตว์

ความสำคัญของ HGP ที่เพิ่มมากขึ้นเรื่อย ๆ นับตั้งแต่ที่เริ่มโครงการมา ทำให้ต้องมีการศึกษา ข้อแทรกซ้อนที่อาจจะเกิดขึ้นจนเป็นผลเสียต่อสังคมและจริยธรรมในมนุษย์ ดังตัวอย่างที่อาจจะมองเห็นได้จากการโคลนนิ่งและคอสมอสี่ ที่ในระยะต่อมาก็มีข่าวว่าจะจะมีการโคลนนิ่งมนุษย์เกิดขึ้นโดยเทคนิคอันเดียวกัน ดังนั้นจึงจำเป็นต้องมีการป้องกันโดยมีการให้ความรู้ และการศึกษา ฝึกอบรม การนำเอาผลจาก HGP ไปใช้ในทางที่เกิดประโยชน์มนุษย์ชาติอย่างจริงจัง ด้วยเหตุนี้ HGP จึงรวมเอาวิธีการศึกษา ฝึกอบรม และประชาสัมพันธ์ถึงความรู้จากโครงการเข้ามารวบรวมไว้ด้วยกันเพื่อความเข้าใจอันดีต่อสังคม

ความสำคัญของ Genome และผลที่ได้จากการศึกษา Genome

DNA เป็นพื้นฐานของสิ่งมีชีวิตทุกชนิด ไม่ว่าจะเป็นพืชหรือสัตว์ DNA เป็นรหัสที่สำคัญในการที่จะบ่งบอกถึงสิ่งมีชีวิตแต่ละชนิด ยีน ซึ่งเป็นส่วนหนึ่งของ DNA นั้นเป็นตัวสำคัญในการให้รหัสการสร้างโปรตีน ซึ่งมีคุณสมบัติเฉพาะตัวต่างกัน เป็นองค์ประกอบที่ทำให้เกิดรูปร่างลักษณะของสิ่งมีชีวิตที่มีลักษณะการดำเนินชีวิต และการทำงานในตัวเองไม่เหมือนกัน ทำให้เกิดลักษณะเฉพาะของสิ่งมีชีวิตขึ้น DNA ประกอบด้วยสารเคมีซึ่งมี structure ความคล้ายคลึงกันสี่ชนิด เรียกว่า base ซึ่งได้แก่ Adenine (A), Cytosine (C), Guanine (G) และ Thymine (T) base ทั้ง 4 ชนิดนี้ จะมาเรียงตัวกันในตำแหน่งที่สลับกันไปมานับเป็นจำนวนล้านล้านตัวตลอดทั้ง genome ซึ่งมีมากถึงสามพันล้านตัวในมนุษย์

การเรียงตัวเป็นลำดับของ As, Gs, Cs, Ts นี้มีความหมายอย่างยิ่ง ลำดับของมันเป็นตัวบ่งชี้ถึงความหลากหลายของชีวิต และยังบ่งบอกอีกว่า การเรียงลำดับนั้น ๆ หมายถึงความเป็นมนุษย์, เชื้อโรค หรือพืชพันธุ์ต่าง ๆ เป็นต้น

นอกจากการเข้าใจถึงชีววิทยาของมนุษย์ดังกล่าวแล้ว การได้ศึกษาถึง DNA ที่ไม่ใช่เป็นของมนุษย์ (nonhuman DNA) เช่น พืช เชื้อโรค หรือสัตว์ต่าง ๆ ทำให้นักวิทยาศาสตร์เข้าใจถึงความสามารถตามธรรมชาติของสิ่งดังกล่าว ซึ่งมีผลต่อสุขภาพของมนุษย์และภาวะธรรมชาติในโลกนี้ด้วย.

'การเรียนรู้เกี่ยวกับ DNA ในประเทศไทย'

ปัจจุบัน (ปี ค.ศ. 2000) ในประเทศไทย ความสนใจของแพทย์ โดยองค์รวมเกี่ยวกับความรู้ในด้าน DNA หรือ gene ยังจัดว่าอยู่ในระดับ ที่ไม่สูงนัก ทั้งนี้เนื่องจากขาดบทบาทที่เป็นรูปธรรมของ DNA ต่อสิ่งที่ แพทย์ทั่วไปปฏิบัติกันเป็นประจำ คือการตรวจวินิจฉัยและให้การรักษาใน ผู้ป่วย หรืออาจจะพูดว่าขาดความเชื่อมโยงทางคลินิก แต่จะพบว่าแนวโน้มที่ ชัดเจนในงานวิจัยทางวิทยาศาสตร์การแพทย์และการแพทย์ทั่วโลก ด้าน แคมเปญมาติงการวิจัยในระดับโมเลกุลแพทย์ทั้งถิ่น ความเข้าใจอันดีต่อความ หมายและความสำคัญในระดับนี้จึงเป็นเรื่องที่แพทย์ในอนาคตไม่อาจ หลีกหนีได้ ความรู้เหล่านี้กำลังถูกแปรเปลี่ยนจากความรู้ในห้องทดลอง มา เป็นคำอธิบายที่แม่นยำต่อโรคต่าง ๆ ที่แพทย์กำลังรักษาทั้งในด้านการเกิด การดำเนินโรค การวินิจฉัย การรักษา และอาจจะเป็นวันใดวันหนึ่งที่นัก วิทยาศาสตร์มั่นใจว่าความรู้จาก DNA ที่เรากำลังมาตลอด จะสามารถป้องกัน คุ้มครองมนุษย์จากโรคร้ายแรงที่รุนแรงมนุษย์อยู่ในขณะนี้ ปัจจุบันงานศึกษาและ วิจัยในระดับโมเลกุลพบว่ามีอยู่ในแทบทุกสาขาวิชา อาจจะเรียกโดยรวมว่า อาตุรศาสตร์โมเลกุล (Molecular medicine)

การศึกษาโรคโดยใช้หลักการดังกล่าว สามารถให้คำอธิบายโรค ได้ตั้งแต่ การเกิด การดำเนินของโรค การแสดงออกการวินิจฉัย การพยากรณ์ การรักษา และการป้องกันโรค เช่นเดียวกับการศึกษาโรคหลักหรือเทคนิค อื่น ๆ และสามารถศึกษากันไปกับเทคนิคในวิทยาศาสตร์สาขาอื่น ๆ ได้ ในระยะหลังนี้จึงเป็นที่นิยมกันมาก ปัจจุบันนี้จะเห็นว่าบทบาทของอาตุร ศาสตร์โมเลกุล (Molecular medicine) สามารถเข้าถึงแก่นของการอธิบาย โรคที่สำคัญและเกิดบ่อยในชุมชนทั่วโลก เช่น โรคหลอดเลือดหัวใจตีบ โรค เบาหวาน โรคความดันโลหิตสูง มาลาเรีย โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย เอชดี อัลไซเมอร์ หรือแม้แต่โรคจิต Schizophrenia เป็นต้น

ตัวอย่างการเข้ามามีบทบาทร่วมของอาตุรศาสตร์โมเลกุล (Molecular medicine) ในการทำงานของแพทย์เพื่อความชัดเจน เช่น ผู้ป่วยที่เป็น อัมพาตเฉียบพลัน (Stroke) นอกจากจะได้รับการวินิจฉัยถึงสาเหตุปฏิบัติ และรักษาอย่างที่เคยทำมาแล้ว ในปัจจุบันมีการศึกษาในรายละเอียดว่า สาเหตุที่เกิดในผู้ป่วยเป็นเพราะอะไรมีสาเหตุทางพันธุกรรมร่วมด้วยหรือไม่ การป้องกันเพื่อที่จะไม่ให้เกิดในครั้งต่อไปนอกจากจะได้รับการรักษาโดยยา แล้ว หากมีการตรวจเพิ่มเติม และพบว่าผู้มีโปรตีนเอสและโปรตีนซิงกพร่อง หรือมีความผิดปกติของเอนไซม์ของแฟคเตอร์ต่าง ๆ ในร่างกาย ความบก พร่องของกรดอะมิโนในร่างกาย การค้นพบใหม่ ๆ นี้จะนำไปสู่การตรวจคัด ให้คนในกลุ่มที่มีความบกพร่องเหล่านี้หาทางป้องกันการเกิดโรค และข้อ แพทย์ของโรคไม่ว่าจะโดยวิธีโภชนาบำบัด กายภาพบำบัด หรือแก้ไข ความบกพร่องด้วยวิธีการรักษาที่ขึ้นโดยตรงเป็นต้น

การศึกษาแผนที่รหัสพันธุกรรมมนุษย์นี้ก่อให้เกิดการวิพากษ์วิจารณ์ ในด้านสิทธิในอนาคตรวมไปถึงการค้นพบแผนที่รหัสพันธุกรรมมนุษย์ อาจ ก่อให้เกิดประเด็นทางด้านจริยธรรม กฎหมายและปัญหาสังคม โดยเฉพาะ เมื่อรหัสพันธุกรรมมนุษย์บ่งบอกว่า มีความบกพร่องของยีนตรงส่วนไหนใน อนาคตอาจเกิดโรคอะไร หากข้อมูลถูกเปิดเผย อาจส่งผลไปสู่การทำงาน การจ้างงาน การประกันสุขภาพ การเลื่อนตำแหน่งไปสู่การสำรวจตำแหน่ง สำคัญ ๆ หรืออาจเกิดการแบ่งกลุ่มพันธุกรรมเกิดขึ้นเป็นกลุ่ม ๆ หรือไม่ ซึ่ง อาจเป็นผลร้ายต่อสังคมมนุษย์ได้ในอนาคต

เป็นที่น่าสนใจโดยมีข้อมูลจากอินเทอร์เน็ตระบุว่า จีนในมนุษย์ 3 พันล้านคู่เรียงตัวกันอยู่เป็นโครโมโซมที่มีหน้าตาเฉพาะของแต่ละคน ถ้านำเอาระบบการเรียงตัวของ DNA มนุษย์มาเรียงเข้าเป็นหน้าของหนังสือจะ มีขนาดเท่ากับ 200 เล่มของสมุดโทรศัพท์ในเมืองแมนฮัตตันที่มีความหนา หนาละ 1,000 หน้า ซึ่งถ้าจะอ่านอย่างรวดเร็วยังไม่หยุดเตยจะต้องใช้เวลา ถึง 9 ปีครึ่ง

ในการเก็บข้อมูลจีนในมนุษย์ไว้ในลำดับแบบนี้ ถ้าคำนวณว่า 1 ล้านของจีนในขณะของการเรียงตัว DNA บรรจุใน 1 เมกะเบตของพื้นที่ เก็บข้อมูล ถ้าจะเก็บจีนในมนุษย์ 3 พันล้านคู่เบส ก็จะต้องใช้ 3 จิกกะ เบตของพื้นที่คอมพิวเตอร์จึงจะเก็บได้หมด ซึ่งนับว่าเป็นข้อมูลอีกยาว ใหญ่โดยมหาศาลเฉพาะข้อมูลของ 1 คน ทราบดังนี้แล้วอาจจะทำให้ความ กังวลของหลาย ๆ ท่านลดลงไปได้บ้างกระมัง.