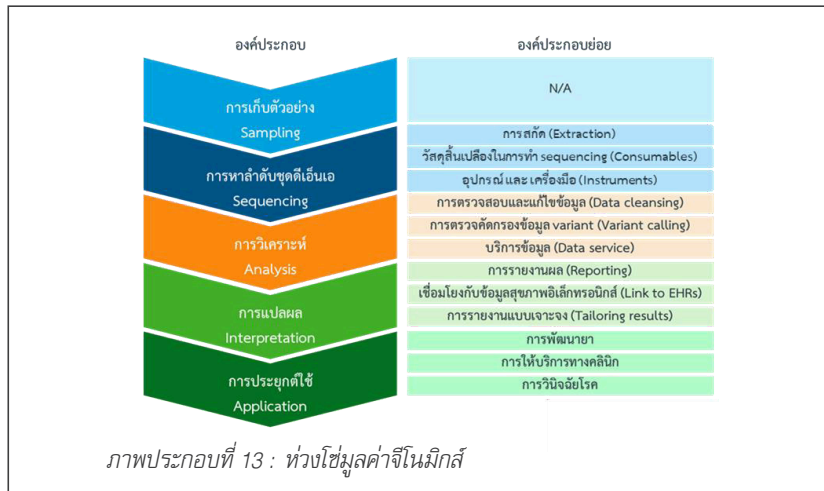


# ห่วงโซ่มูลค่าจีโนมิกส์

ห่วงโซ่มูลค่าจีโนมิกส์ หมายถึง กระบวนการหรือขั้นตอนที่ตัวอย่างจีโนมิกส์เปลี่ยนแปลงเป็นข้อมูลที่สามารถนำไปใช้ เพื่อพัฒนาการดูแลสุขภาพผู้ป่วย โดยนำมาประยุกต์ใช้เพื่อการป้องกัน การวินิจฉัย และการรักษาห่วงโซ่มูลค่าประกอบด้วยองค์ประกอบที่สำคัญ 5 องค์ประกอบ



ภาพประกอบที่ 13 : ห่วงโซ่มูลค่าจีโนมิกส์

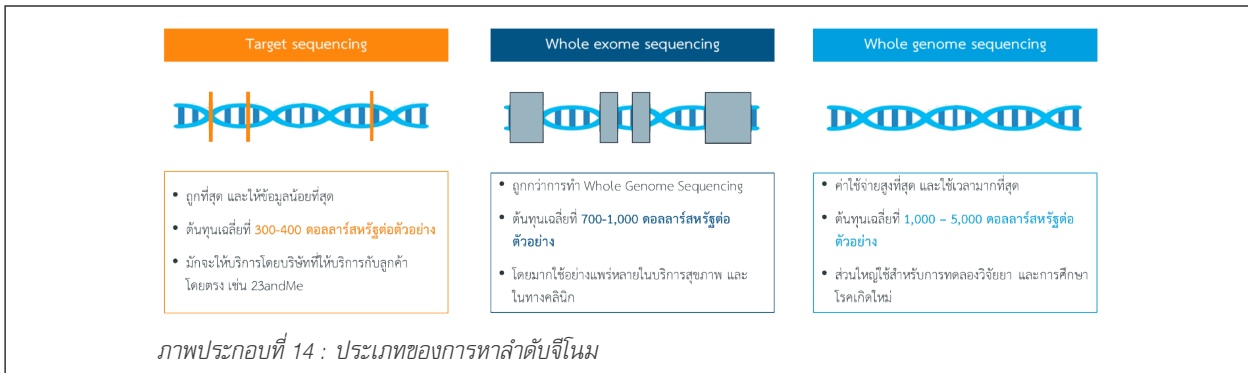
## การเก็บตัวอย่างและการหาลำดับชุดดีเอ็นเอ

การเก็บตัวอย่าง : เป็นการเก็บและการบรรจุตัวอย่างดีเอ็นเอของมนุษย์ ซึ่งเป็นขั้นตอนธรรมดาที่ไม่ต้องการแพทย์ผู้เชี่ยวชาญเฉพาะทางหรือเครื่องมือพิเศษในการดำเนินการตัวอย่างเช่น ลูกคำหรือ

ผู้ป่วยสามารถใช้น้ำลายหรือเลือดเป็นตัวอย่างทางพันธุกรรมได้

การหาลำดับชุดดีเอ็นเอ : เป็นขั้นตอนการวิเคราะห์หาลำดับดีเอ็นเอทั้งหมดในจีโนมของมนุษย์ภายในครั้งเดียว ซึ่งเป็นส่วนสำคัญในการหาลำดับดีเอ็นเอบนโครโมโซมของคนทั้งหมด รู้จักในชื่อของ

next-generation sequencing (NGS) เช่นกัน การหาลำดับชุดดีเอ็นเอนี้เป็นส่วนสำคัญในการวิเคราะห์จีโนมิกส์ซึ่งต้องทำในปริมาณมาก ใช้เครื่องมือที่มีเทคโนโลยีขั้นสูง และดำเนินการโดยผู้เชี่ยวชาญด้านจีโนมิกส์ การหาลำดับชุดดีเอ็นเอมี 3 ประเภท



ภาพประกอบที่ 14 : ประเภทของการหาลำดับจีโนม

- **Target sequencing** : ให้ข้อมูลการแปรผันของลำดับดีเอ็นเอชนิดหนึ่ง ซึ่งมีการเปลี่ยนแปลงของนิวคลีโอไทด์หนึ่งตัวในจีโนม (single nucleotide polymorphism (SNP)) หรือที่รู้จักกันในชื่อของ "variation hotspots" การแปรผันนี้สามารถนำมาใช้สืบหาการถ่ายทอดพันธุกรรมภายในครอบครัวและแนวโน้มการเกิดโรคของแต่ละบุคคล โดยไม่รวมถึงการกลายพันธุ์ที่พบน้อยมาก
- **Whole exome sequencing** : เป็นการหาลำดับดีเอ็นเอเฉพาะบริเวณที่เลือกเท่านั้น โดย "บริเวณ" จะหมายถึงส่วนที่เกิดการเข้ารหัสโปรตีนของยีนในหนึ่งจีโนม (นั่นคือ exomes) วิธีนี้จะใช้ระบุตัวแปรพันธุกรรมที่ทำให้เกิดการเปลี่ยนแปลงลำดับโปรตีนในดีเอ็นเอและใช้ในการลำดับการถ่ายทอดทางพันธุกรรมตามกฎของเมนเดลและ

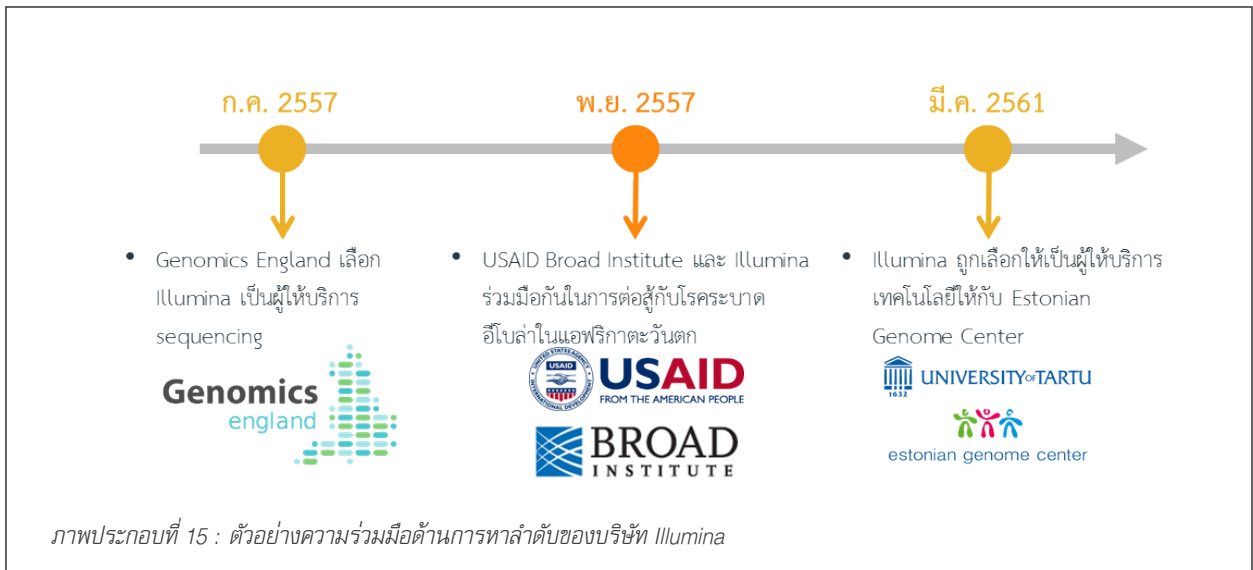
โรคที่เกิดจากหลายยีนรวมกันที่พบได้บ่อย (เช่น โรคอัลไซเมอร์)

- **Whole genome sequencing** : เป็นการหาลำดับดีเอ็นเอทั้งหมดของจีโนมในมนุษย์ภายในครั้งเดียว ซึ่งเป็นส่วนสำคัญในการหาลำดับดีเอ็นเอบนโครโมโซมของคนทั้งหมด และเป็นวิธีที่ดีที่สุดที่ทำให้เกิดการประยุกต์ใช้จีโนมิกส์ในด้านต่าง ๆ

ในปี พ.ศ. 2560 ส่วนของตลาดด้านการหาลำดับในเชิงจีโนมิกส์ของโลกมีมูลค่าประมาณ 5 พันล้านดอลลาร์สหรัฐ ซึ่งเติบโตตามอัตราการเติบโตเฉลี่ยต่อปีที่ประมาณการไว้ที่ 20% ระหว่างปี พ.ศ. 2548 - 2565 โดย 60-65% ของ NGS นั้นเป็นการใช้บริการจากภายนอก (outsource) ทั่วโลกเนื่องจากต้องใช้อุปกรณ์และเครื่องมือที่ได้รับการพัฒนาแล้วในขั้นสูง (เช่น

เครื่องมือซอฟต์แวร์ที่ใช้ในการวิเคราะห์หน่วยความจุเก็บข้อมูลขนาดใหญ่) รวมถึงทีมผู้เชี่ยวชาญเฉพาะด้าน

ปัจจุบันมีปริมาณบริษัทที่เติบโตอย่างเต็มที่เป็นผู้นำตลาดด้านการหาลำดับน้อยมากหนึ่งในบริษัทที่ใหญ่ที่สุดคือ บริษัท Illumina ซึ่งเป็นบริษัทในสหรัฐอเมริกา ที่พัฒนาผลิตภัณฑ์และทำตลาดระบบรวมเบ็ดเสร็จ ในการวิเคราะห์ความแปรผันด้านพันธุกรรม (genetic variation) และการวิเคราะห์การทำงานด้านชีวสาร (biological function) โดยบริษัท Illumina ได้ร่วมมือและให้บริการต่าง ๆ แก่หลายองค์กรในหลายประเทศทั่วโลก รวมทั้งร่วมมือกับประเทศต่าง ๆ ได้แก่ สหราชอาณาจักร แอฟริกา และเอเชีย



ประสิทธิภาพในการหาลำดับชุดดีเอ็นเอ และการพัฒนาเครื่องมือวิเคราะห์ด้านพันธุกรรมจะเป็นที่ต้องการอย่างต่อเนื่อง วิธีการวิเคราะห์ใหม่ๆ ที่ได้จาก NGS และเทคโนโลยีไมโครอาร์เรย์ต่าง ๆ (microarray technologies) กำลังได้รับการพัฒนาและจะเปลี่ยนแนวทางปฏิบัติในการวินิจฉัยและปรับปรุงการดูแลผู้ป่วยโดยสิ้นเชิง

## การวิเคราะห์

การหาลำดับเบสในดีเอ็นเอจะทำให้ได้ข้อมูลที่หลากหลายรวมไปถึงตัวแปรดีเอ็นเอต่าง ๆ ที่อาจเป็นพาหะก่อโรคนักวิเคราะห์เฉพาะทางจะวิเคราะห์ข้อมูลเหล่านี้โดยใช้โปรแกรมชีวสารสนเทศ (bioinformatics program) เพื่อรวบรวมเก็บและประมวลผลในดีเอ็นเอของคน ตัวอย่างเช่น นักวิเคราะห์อาจย่อยข้อมูลเพื่อใช้ประเมินความแปรปรวนทางพันธุกรรมในการตรวจหาและเข้าใจต้นเหตุจากพันธุกรรมในโรคที่สนใจ ข้อมูลที่วิเคราะห์แล้วนั้นสามารถนำมาวางมาตรฐานและเปรียบเทียบกับข้อมูลลักษณะที่แสดงออกทางกายภาพ (phenotypic information) เพื่อนำไปสรุปที่สำคัญในขั้นตอนการแปลผลข้อมูล

ในปี พ.ศ. 2558 ตลาดการวิเคราะห์ข้อมูลจีโนมิกส์มีมูลค่าประมาณ 5 พันล้านดอลลาร์สหรัฐ เช่นเดียวกับตลาดการหาลำดับที่มีหลายบริษัทให้บริการ เพื่อใช้ประโยชน์จากมูลค่าการวิเคราะห์ข้อมูลจีโนมิกส์จำนวนมาก แต่ในการวิเคราะห์โดยส่วนใหญ่จะไม่ใช้การจัดจ้างบริษัทภายนอกดำเนินการหากข้อมูลมีน้อยกว่า 100,000 จีโนมหรือไม่ได้มีความซับซ้อนในการวิเคราะห์มากจนเกินไป ซึ่งโดยส่วนใหญ่จะทำการวิเคราะห์ข้อมูลภายในโดยองค์กรภาครัฐที่เกี่ยวข้อง

ยกตัวอย่างเช่น Agency for Science, Technology and Research (A\*STAR) ในสิงคโปร์ได้ประสานความร่วมมือระหว่าง 4 สถาบันเพื่อจัดตั้งศูนย์ Big Data and Integrative Genomics (c-BIG) \* โดย c-BIG ให้การสนับสนุน เป้าหมายของ A\*STAR ที่จะดำเนินการวิเคราะห์ข้อมูลจีโนมิกส์ภายในประเทศโดยรวมโครงการวิจัยที่ออกแบบมาเพื่อจัดทำรายชื่อการแปรผันทางพันธุกรรมต่าง ๆ ในสิงคโปร์ เพื่อทำนายเภสัชพันธุศาสตร์ (pharmacogenomics) ของผู้ป่วยมะเร็งและป้องกันการระบาดของโรคที่เกิดจากเชื้อไวรัสที่จะเกิดขึ้น ผลลัพธ์จากการวิเคราะห์ข้อมูลเหล่านี้จะถูกนำไปวางแผนการป้องกันและรักษาโรคเฉพาะบุคคลสำหรับประชาชนสิงคโปร์

นอกจากนี้ยังมีพื้นที่การวิเคราะห์ข้อมูลจีโนมิกส์เพิ่มขึ้นซึ่งทำให้เกิดการบูรณาการข้อมูลจีโนมิกส์ไปสู่ขั้นตอนการทำงานด้านคลินิก ในปี พ.ศ. 2561 บริษัท Roche และบริษัท General Electric (GE) ได้จับมือเป็นหุ้นส่วนกันเพื่อที่จะพัฒนาแพลตฟอร์มดิจิทัลเป็นรายแรกในอุตสาหกรรมนี้ โดยใช้การวิเคราะห์ระดับสูงในการกำหนดขั้นตอนการทำงานและออกแบบโปรแกรมสนับสนุนการตัดสินใจทางคลินิกแพลตฟอร์มนี้ก่อให้เกิดการวิเคราะห์และบูรณาการอย่างไร้รอยต่อระหว่างข้อมูลจากทดลอง

ทดลองและในสิ่งมีชีวิต บันทึกผู้ป่วยแนวทางปฏิบัติที่ดีที่สุดด้านการแพทย์ การติดตาม ณ เวลาจริงหรือทันที (real-time monitoring) และผลลัพธ์จากการวิจัยล่าสุด ตัวอย่างเช่น ทีมบริหารด้านมะเร็งวิทยาที่ประกอบด้วยผู้เชี่ยวชาญหลายสาขาจะได้รับข้อมูลสรุปเชิงกราฟอย่างละเอียด (comprehensive data dashboard) เพื่อใช้พิจารณาประสานงาน

นอกจากนี้ยังมีพื้นที่การวิเคราะห์ข้อมูลจีโนมิกส์เพิ่มขึ้นซึ่งทำให้เกิดการบูรณาการข้อมูลจีโนมิกส์ไปสู่ขั้นตอนการทำงานด้านคลินิก ในปี พ.ศ. 2561 บริษัท Roche และบริษัท General Electric (GE) ได้จับมือเป็นหุ้นส่วนกันเพื่อที่จะพัฒนาแพลตฟอร์มดิจิทัลเป็นรายแรกในอุตสาหกรรมนี้ โดยใช้การวิเคราะห์ระดับสูงในการกำหนดขั้นตอนการทำงาน และออกแบบโปรแกรมสนับสนุน การตัดสินใจทางคลินิกแพลตฟอร์มนี้ก่อให้เกิดการวิเคราะห์และบูรณาการอย่างไร้รอยต่อระหว่างข้อมูลจากทดลองทดลองและในสิ่งมีชีวิต บันทึกผู้ป่วยแนวทางปฏิบัติที่ดีที่สุดด้านการแพทย์ การติดตาม ณ เวลาจริงหรือทันที (real-time monitoring) และผลลัพธ์จากการวิจัยล่าสุด ตัวอย่างเช่น ทีมบริหารด้านมะเร็งวิทยาที่ประกอบด้วยผู้เชี่ยวชาญ หลายสาขาจะได้รับข้อมูลสรุปเชิงกราฟอย่างละเอียด

\* A\*STAR research and c-BIG data

(comprehensive data dashboard) เพื่อใช้พิจารณาประสานงานระหว่างกันและปรับให้เป็นไปในทางเดียวกันเพื่อใช้ตัดสินใจ ออกแบบการรักษาที่เหมาะสมกับผู้ป่วย มะเร็งแต่ละรายตามระยะของโรค

จำนวนจีโนมที่ได้รับการหาลำดับเบสมีมากขึ้น และความก้าวหน้าของโปรแกรมและเทคโนโลยีในการวิเคราะห์ทำจีโนมิกส์ จะทำให้มีการบูรณาการกระแสข้อมูลใหม่ต่าง ๆ (new data streams) มาใช้ในการวิเคราะห์ที่มากขึ้น เช่น ข้อมูลจากเทคโนโลยี wearables โปรแกรมประยุกต์บนโทรศัพท์เคลื่อนที่ (mobile apps) เครื่องมือชีวมิติที่ใช้ในบ้าน (home biometric devices) และ ข้อมูลทางการแพทย์ (clinical data)

### การแปลผล

การแปลงข้อมูลชีววิเคราะห์แล้วเป็นความเข้าใจเชิงลึกสำหรับการใช้เชิงคลินิกและสำหรับบริษัทฯ ซึ่งเป็นตลาดที่ยังอยู่ในช่วงเริ่มต้นของการพัฒนายังมีการเติบโตต่ำ แต่คาดการณ์ว่าตลาดจะเติบโตเร็วขึ้นจากการที่มีโครงการวิจัยระดับประเทศและการลงทุนของบริษัทฯ ที่เพิ่มมากขึ้นในอนาคต

ในปี พ.ศ. 2560 ตลาดข้อมูลชีวสารสนเทศมีมูลค่าประมาณ 6,000 ล้านดอลลาร์สหรัฐ และคาดว่าจะมีการเติบโตอย่างมากในอนาคตอันเนื่องมาจากความต้องการที่เพิ่มขึ้นของการบูรณาการข้อมูลชีวสารสนเทศเพื่อสนับสนุนงานวินิจฉัยทางคลินิกและการแพทย์แบบเฉพาะบุคคล (personalized medicines) ค่าใช้จ่ายในการหาลำดับชุดดีเอ็นเอที่ลดลงเป็นอีกปัจจัยหนึ่งที่ทำให้ความต้องการของการแปลผล (Interpretation) เพิ่มขึ้น เนื่องจากจำเป็นต้องมีความรู้ความเข้าใจทางการแพทย์เฉพาะที่ในการวิเคราะห์ข้อมูลเชิงลึกและหาข้อสรุปจากข้อมูลจีโนมิกส์ที่มีปริมาณเพิ่มขึ้นเรื่อยๆ

ประเทศต่าง ๆ เริ่มตระหนักถึงคุณค่าของการแปลผลทางคลินิก อาทิ บริษัท Genomics England ที่ได้มีการจัดตั้ง Clinical Interpretation Partnership (GeCIP) ซึ่งเป็นโครงการริเริ่มเพื่อวิเคราะห์และแปลผลข้อมูลจีโนม กว่า 100,000 ตัวอย่าง ทีมนักวิจัยทั่ว สหราชอาณาจักรและต่างประเทศกว่า 2,600 ราย ได้ลงทะเบียนเพื่อร่วมแปลผลข้อมูลเพื่อนำไปสู่การพัฒนาการดูแลคนไข้ และเพื่อดำเนินการวิจัยเสริมในหลายมุมมอง รวมถึงการวิจัยทางการแพทย์ การคำนวณและการวิจัยทางสังคม

นอกจากนั้น Genomics England และ Illumina ได้ร่วมมือกันในด้านชีวสารสนเทศ

เพื่อพัฒนาแพลตฟอร์มและฐานความรู้ที่สามารถนำไปใช้พัฒนาการแปลผลข้อมูลจีโนมให้เป็นไปโดยอัตโนมัติ การร่วมมือครั้งนี้จะสนับสนุนการส่งมอบบริการทางคลินิกและทางการแพทย์จีโนมิกส์ในระดับกว้างให้กับศูนย์การแพทย์จีโนมของระบบดูแลสุขภาพแห่งชาติ (National Health Service Genomic Medicine Centres) และ Clinical Interpretation Partners ของบริษัท Genomics England

ในอนาคตเมื่อข้อมูลจีโนมิกส์มีปริมาณมากขึ้น การให้บริการในส่วนท้ายๆ ของห่วงโซ่คุณค่าก็จะเป็นที่ต้องการมากขึ้น ได้แก่ การวิเคราะห์ข้อมูล และการแปลผลข้อมูล ดังนั้นจึงคาดการณ์ได้ว่าในอนาคตการวิเคราะห์และแปลผลข้อมูลจีโนมิกส์จะมีรายได้ทางการค้าที่เพิ่มขึ้นเรื่อยๆ

### การประยุกต์ใช้

ขั้นตอนสุดท้ายของห่วงโซ่มูลค่า (value chain) คือการใช้ข้อมูลจีโนมิกส์ การตรวจเชิงทำนาย (predictive testing) ได้รับการพัฒนาให้ดีขึ้น เพื่อเป็นมาตรการป้องกันการรักษาเชิงวินิจฉัย การรักษาแบบมุ่งเป้าหรือการพัฒนาใหม่ ผู้ใช้ที่สำคัญของการประยุกต์ใช้จีโนมในปัจจุบันคือบริษัทฯ และบริษัทวินิจฉัย ซึ่งในระยะยาวผู้ใช้หลักจะเป็นระบบดูแลสุขภาพและแพทย์ ทั้งนี้เพื่อประโยชน์ของผู้ป่วย ตัวอย่างการประยุกต์ใช้จีโนมิกส์ที่หลากหลายนั้นได้รวมถึงการวินิจฉัยร่วมและการค้นคว้ายา

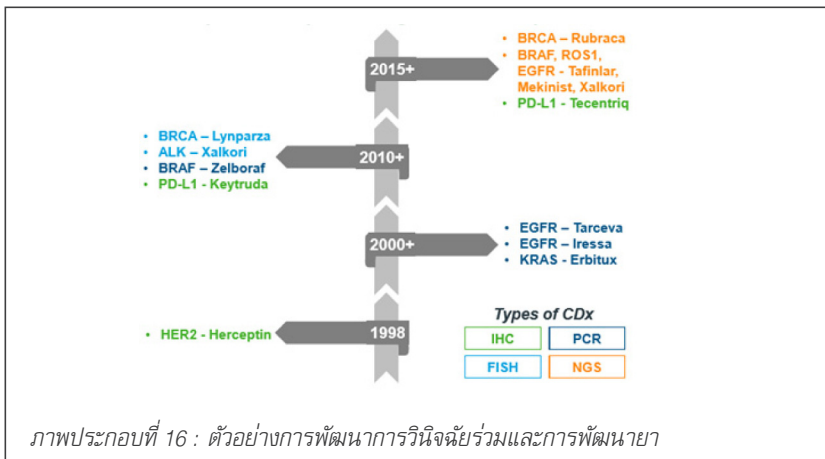
### การวินิจฉัยร่วม

การวินิจฉัยร่วมเป็นการทดลองที่พัฒนา ร่วมกับการรักษาเฉพาะเพื่อวินิจฉัยว่าผู้ป่วยรายใดมีแนวโน้มที่จะได้รับประโยชน์จากการรักษาด้วยยาเหล่านี้มากที่สุด การวินิจฉัยนี้ได้พัฒนาขึ้นมาตามดัชนีชี้วัดทางชีวภาพร่วม (companion biomarkers) ซึ่งเป็นดัชนีชี้วัดทางชีวภาพที่สามารถช่วย

ทำนายการตอบสนองและการเกิดพิษร้ายแรงจากยาได้ ดัชนีชี้วัดทางชีวภาพเป็นตัวบ่งชี้ทางชีวภาพ (ในรูปแบบเซลล์ ชีวเคมี หรือโมเลกุล) ของกระบวนการของเหตุการณ์หรือของอาการที่สามารถบ่งชี้การเปลี่ยนแปลงเบื้องต้นของสุขภาพของผู้ป่วย ตัวอย่างดัชนีชี้วัดทางชีวภาพของโรคมะเร็งที่ใช้ในการคาดการณ์ได้ (predictive cancer biomarkers) ได้แก่ การกลายพันธุ์ของยีน KRAS, p53, EGFR, erbB2 สำหรับมะเร็งลำไส้ใหญ่ มะเร็งหลอดอาหาร มะเร็งตับ และมะเร็งตับอ่อน

ในปี พ.ศ. 2558 ตลาดการวินิจฉัยร่วมมีมูลค่าประมาณ 7,500 ล้านดอลลาร์สหรัฐ โดยคาดว่าจะเติบโตจากความนิยมที่เพิ่มขึ้นของการใช้การแพทย์เฉพาะบุคคล อุบัติการณ์ของโรคมะเร็ง (cancer incidence) การเพิ่มขึ้นของการค้นพบดัชนีชี้วัดทางชีวภาพในฐานะเป้าหมายของการพัฒนายาเป็นต้น การเพิ่มขึ้นของอาการไม่พึงประสงค์จากการใช้ยา (adverse drug reaction) เป็นอีกหนึ่งตัวอย่างที่ผลักดันการเติบโตของตลาดการวินิจฉัยร่วมเนื่องจากสามารถช่วยแพทย์ระบุผู้ป่วยที่มีความเสี่ยงสูงที่จะได้รับผลข้างเคียงที่ร้ายแรงจากยาบางชนิด

ในช่วง 20 ปีที่ผ่านมาได้มีการพัฒนาการวินิจฉัยร่วมร่วมกับยาประเภทต่าง ๆ โดยการวินิจฉัยร่วมครั้งแรกเกิดขึ้นในช่วงปี พ.ศ. 2523 โดยความสำเร็จในเชิงพาณิชย์ของยา Herceptin (trastuzumab) และ Gleevec (imatinib) ได้ช่วยผลักดันการเติบโตของตลาดการวินิจฉัยร่วมอย่างก้าวกระโดด ซึ่งยาสองตัวนี้จำเป็นต้องมีการทดสอบด้วยการวินิจฉัยร่วมก่อนที่แพทย์จะสามารถสั่งยาเหล่านี้ให้แก่ผู้ป่วยได้ในปัจจุบันกว่าร้อยละ 80 ของตลาดการวินิจฉัยร่วมเป็นการวินิจฉัยที่ใช้ในโรคมะเร็ง เช่น IHC (อิมมูโนฮิสโตเคมี), FISH (การผสมพันธุ์เรืองแสงในสถานการณ์), PCR (ปฏิกิริยาลูกโซ่โพลีเมอเรส), Pyro (Pyrosequencing) และ NGS (Next-Generation Sequencing) (Next Generation Sequencing).



ภาพประกอบที่ 16 : ตัวอย่างการพัฒนาการวินิจฉัยร่วมและการพัฒนา

## การค้นคว้ายา

จีโนมของมนุษย์สามารถให้ข้อมูลเชิงลึกที่มีคุณค่าในการระบุเป้าหมายหลักของตัวยาชนิดใหม่ได้ นอกจากนี้ความหลากหลายของจีโนมของมนุษย์นั้น สร้างโอกาสในการค้นคว้ายาใหม่มากมาย เนื่องจากจีโนมของมนุษย์สามารถแสดงข้อมูลของโรคทางพันธุกรรม ความอ่อนแอต่อโรคภัยไข้เจ็บ หรือแม้แต่สาเหตุของโรคที่เกิดจากการกลายพันธุ์ การลบ และการจัดระเบียบพันธุกรรมใหม่ร่างกายของผู้ป่วย

ในปี พ.ศ. 2560 อุตสาหกรรมการแพทย์แม่นยำ (precision medicine market) ในส่วนของการค้นคว้ายาใหม่มีมูลค่าประมาณ 10.5 พันล้านดอลลาร์สหรัฐ โดยคาดว่าจะได้รับแรงผลักดันจากการเพิ่มขึ้นของการเกิดโรคมะเร็ง การเปลี่ยนแปลงรูปแบบในการรักษาเพื่อลดค่าใช้จ่ายด้านการรักษาพยาบาล (การรักษาแบบมุ่งเป้าสามารถรักษาผู้ป่วยได้อย่างมีประสิทธิภาพมากกว่า)

และการลงทุนของบริษัทยาในกระบวนการค้นคว้ายา บริษัทยาต่างชาติ เช่น Pfizer และ GSK ต่างร่วมลงทุนและร่วมมือกับบริษัทผู้ให้บริการทางพันธุศาสตร์และจีโนมิกส์ เพื่อควบคุมมูลค่าของข้อมูลจีโนมในการค้นคว้ายาตัวใหม่

ตัวอย่างเช่น ในปี พ.ศ. 2560 บริษัท Pfizer ได้ตกลงทำการร่วมมือการวิจัยเป็นเวลาสองปีกับ NetVation DL Medicine เพื่อผลิตสารประกอบใหม่เพื่อทดแทนสารประกอบที่ได้คัดเลือกไว้จากยาในหลายกลุ่มโรค โดย DL Medicine จะใช้ DNA-encoded chemical libraries (DELs) ของ HitGen เพื่อตรวจสอบเป้าหมายสารประกอบที่เลือกไว้ในเบื้องต้นค้นหาสารประกอบชนิดใหม่ และทำการวิเคราะห์เพื่อเพิ่มประสิทธิภาพของยา โดยในข้อตกลงการร่วมมือนี้ บริษัท Pfizer จะให้เงินทุนสนับสนุนการวิจัย ในขณะที่ HitGen จะให้เอกลักษณ์แก่บริษัท Pfizer ในการนำสารประกอบจาก DNA-encoded chemical libraries (DELs) ของ HitGen ไปต่อยอดทางการวิจัยและพัฒนาต่อไป

ในปี พ.ศ. 2560 UK Biobank ได้เปิดตัวโครงการวิจัยที่ทำงานร่วมกับบริษัท GSK และ Regeneron Genetics Centers (หรือ RGC) ในการจัดทำข้อมูลถอดรหัสพันธุกรรมจากตัวอย่างจีโนมของอาสาสมัคร 500,000 รายของ UK Biobank โครงการริเริ่มนี้จะช่วยให้นักวิจัยได้รับข้อมูลเชิงลึกที่มีประโยชน์ต่อการสนับสนุนความก้าวหน้าในการพัฒนายาใหม่สำหรับโรคร้ายแรงที่เป็นอันตรายถึงชีวิตได้

จีโนมิกส์เป็นตัวการหลักในการผลักดันการพัฒนาค้นคว้ายาในยุคใหม่ และการเติบโตของยุคนี้เป็นผลมาจากความรู้ความเข้าใจในกระบวนการทางชีวภาพในร่างกายและเคมีเวชภัณฑ์ที่พัฒนาขึ้นอย่างรวดเร็ว ยาชนิดใหม่ที่สามารถเปลี่ยนแปลงการรักษาหรือสามารถรักษาโรคที่ไม่สามารถรักษาได้ก่อนหน้านี้จะยังคงถูกค้นพบมากขึ้นเรื่อยๆ และอายุขัยเฉลี่ยของมนุษย์ก็เพิ่มขึ้นอย่างต่อเนื่อง

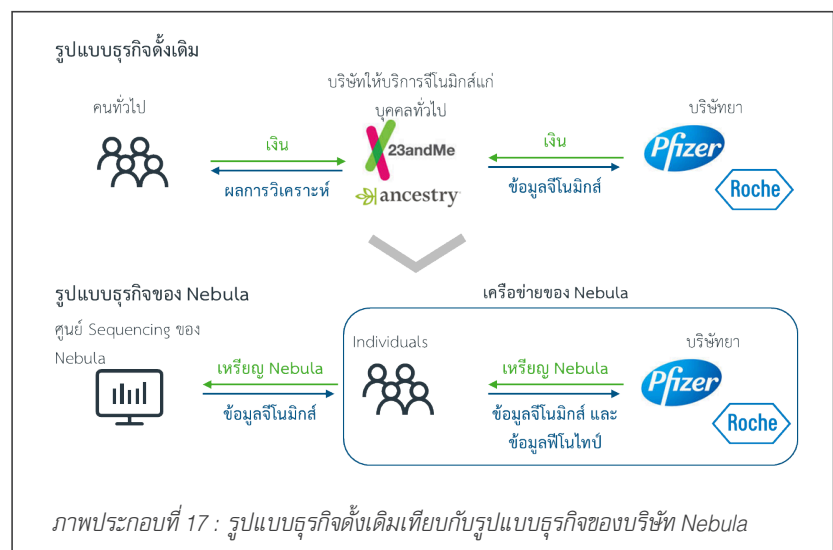
## เทคโนโลยีใหม่ในอุตสาหกรรมจีโนมิกส์

นับตั้งแต่โครงการ Human Genome Project ได้เสร็จสิ้นลง ต้นทุนและราคาในการถอดรหัสพันธุกรรมทั้งจีโนมก็ลดลงอย่างรวดเร็ว ในเดือนมกราคม พ.ศ. 2560 บริษัท Illumina ได้เปิดตัวเครื่องถอดรหัสรุ่นใหม่ของบริษัทคาดว่าจะสามารถพัฒนาให้มีต้นทุนที่ต่ำเพียง 100 ดอลลาร์สหรัฐ ส่งผลให้โอกาสทางการตลาดสำหรับธุรกิจการถอดรหัสจีโนมให้แก่ผู้บริโภคเพิ่มขึ้นอย่างต่อเนื่องและทำให้มีมูลค่าตลาดสูงชันถึงหลักพันล้านดอลลาร์สหรัฐในที่สุด

ในปัจจุบันบริษัทยาและบริษัทเทคโนโลยีชีวภาพซื้อข้อมูลจีโนมิกส์ทั้งจากองค์กรเพื่อผลกำไร (เช่น 23andMe) และองค์กรที่ไม่หวังผลกำไร (เช่น UK Biobank) แต่ยังคงเผชิญกับความท้าทายที่สำคัญสองประการได้แก่ ความไม่มีประสิทธิภาพในการได้มาซึ่งข้อมูล ซึ่งทำให้กระบวนการจัดเก็บข้อมูลล่าช้า และความไม่สม่ำเสมอของข้อมูลจากบริษัทจีโนมิกส์ส่วนบุคคลที่หลากหลายเนื่องจากบริษัทเหล่านี้ต่างพึ่งพาการรายงานด้วยตัวผู้ให้ข้อมูลเอง (Self-reporting)

มากขึ้นไปเพื่อแก้ปัญหาความปลอดภัยของข้อมูลส่วนบุคคล บริษัท Nebula Genomics ได้นำเทคโนโลยี blockchain มาใช้ เพื่อเพิ่มการปกป้องข้อมูลช่วยให้ผู้ซื้อได้รับข้อมูลจีโนมิกส์ อย่างมีประสิทธิภาพ และรองรับความท้าทายของข้อมูลแบบ big-data บริษัท Nebula Genomics ได้โน้มน้าวรูปแบบธุรกิจใหม่เพื่อทดแทนรูปแบบธุรกิจดั้งเดิมโดยการกำจัดบริษัทจีโนมส่วนบุคคลซึ่งเป็นคนกลางระหว่างเจ้าของข้อมูลและ

ผู้ซื้อข้อมูลนั้นออกไป เจ้าของข้อมูลจะได้รับข้อมูลจีโนมส่วนบุคคลจากศูนย์ถอดรหัสพันธุกรรมของบริษัท Nebula Genomics และเข้าร่วมอยู่ในฐาน blockchain ของบริษัท Nebula Genomics เครือข่าย peer-to-peer และเชื่อมต่อโดยตรงกับผู้ซื้อข้อมูล รูปแบบดังกล่าวสามารถลดค่าใช้จ่ายในการถอดรหัสพันธุกรรมและยังเพิ่มการป้องกันข้อมูลจีโนมิกส์ส่วนบุคคลได้อีกด้วย



## การนำองค์ประกอบของห่วงโซ่มูลค่าจีโนมิกส์มาใช้ให้เกิดผล

เพื่อให้การดำเนินการของแต่ละองค์ประกอบของห่วงโซ่มูลค่าจีโนมิกส์ประสบความสำเร็จ หน่วยงานภาครัฐที่เกี่ยวข้องและบริษัทต่าง ๆ ในอุตสาหกรรมจำเป็นต้องประสานความร่วมมือกัน โดยเฉพาะในช่วงเริ่มต้นการดำเนินโครงการวิจัยจีโนมิกส์ระดับประเทศ ซึ่งมักพบว่ามีช่องว่างทางเทคโนโลยีและบุคลากรที่มีความสามารถในแต่ละองค์ประกอบของห่วงโซ่มูลค่าที่อยู่ภายใต้การกำกับดูแลขององค์กรรัฐธรรมมาภิบาล

โครงการที่ขับเคลื่อนโดยภาครัฐส่วนใหญ่จะมีทรัพยากรและความสามารถในขั้นตอนการเก็บตัวอย่าง (sampling stage) เนื่องจากสามารถเข้าถึงตัวอย่างของผู้ป่วยและอาสาสมัครจากโรงพยาบาลรัฐได้โดยตรง

สำหรับขั้นตอนที่ภาครัฐมีทรัพยากรหรือสามารถเข้าถึงทรัพยากรที่จำเป็นได้จำกัด ภาครัฐมักจัดจ้างให้บริษัทเอกชนภายนอกดำเนินการแทน ในปัจจุบันมีบริษัทจีโนมิกส์เอกชนจำนวนมากทั่วโลก แต่มีเพียงไม่กี่บริษัทเท่านั้นที่เป็นบริษัทชั้นนำขนาดใหญ่

การตัดสินใจว่าจ้างภายนอกให้ดำเนินการในบางขั้นตอนถือเป็นเรื่องปกติ แม้แต่รัฐบาลของประเทศที่ระบบนิเวศด้านจีโนมิกส์มีการพัฒนาขั้นสูงแล้วก็มีการดำเนินงานในรูปแบบดังกล่าว ตัวอย่างเช่น โครงการตรวจหาจีโนมลำดับชุดดีเอ็นเอ 100,000 จีโนมของสหราชอาณาจักรได้ว่าจ้างบริษัท Illumina ซึ่งเป็นบริษัทที่มีฐานอยู่ในสหรัฐอเมริกา

ปัจจุบันนี้ มูลค่าการลงทุนจากภาครัฐส่วนใหญ่ยังคงอยู่ช่วงต้น ๆ ของห่วงโซ่มูลค่า (การเก็บตัวอย่างและการหาลำดับชุดดีเอ็นเอ) เนื่องจากหลาย ๆ ประเทศยังคง

อยู่ในช่วงเริ่มต้นของการเก็บตัวอย่างของประชากร เพราะฉะนั้นการลดค่าใช้จ่ายเฉลี่ยในการเก็บตัวอย่างเป็นปัจจัยที่สำคัญมาก ส่งผลให้มีการว่าจ้างบริษัทเอกชนรายใหญ่อย่าง Illumina (Genomics England), BGI (China Precision Medicine Initiative), Macrogen / Qiagen (Singapore) หรือ สถาบันการศึกษาอย่าง Baylor College of Medicine, Broad Institute และ University of Washington ให้เป็นตัวแทนการเก็บตัวอย่าง

ในระหว่างที่อุตสาหกรรมจีโนมิกส์อยู่ในช่วงกำลังพัฒนา รัฐบาลและองค์กรอื่น ๆ ของภาครัฐยังคงจำเป็นต้องร่วมมือกับภาคเอกชนต่อไปจนกว่าพวกเขาจะมีทรัพยากรที่จำเป็นเพียงพอต่อการบริหารแต่ละองค์ประกอบของห่วงโซ่มูลค่าจีโนมิกส์ได้ด้วยตนเอง (ซึ่งอาจจะเกี่ยวข้องหรือไม่เกี่ยวข้องกับการเดินทางในเมือง).





# ทิศทางอุตสาหกรรมจีโนมิกส์

## ทิศทางในปัจจุบัน

### ต้นทุนในการถอดรหัสดีเอ็นเอที่ลดลง

สถาบันวิจัยรหัสพันธุกรรมมนุษย์แห่งชาติ (NHGRI) ได้ติดตามและเก็บข้อมูลต้นทุนในการถอดรหัสดีเอ็นเอของศูนย์บริการที่ได้รับเงินทุนจาก NHGRI ข้อมูลนี้เป็นบรรทัดฐานสำคัญที่ใช้ในการประเมินการพัฒนาของเทคโนโลยีการถอดรหัสดีเอ็นเอ

แนวโน้มการลดลงของต้นทุนเกิดขึ้นบ่อยครั้งตามการเปลี่ยนแปลงเทคโนโลยีต่าง ๆ จึงได้มีการคำนวณการลดลงของต้นทุนตามกฎของ Moore ไว้ เปรียบเทียบกับ กฎของ Moore ใช้ในการอธิบายแนวโน้มการเปลี่ยนแปลงของอุตสาหกรรมฮาร์ดแวร์ คอมพิวเตอร์ที่มีการเพิ่ม 'compute power' สองเท่าตัวในทุก ๆ 2 ปี หากเทคโนโลยีใดสามารถดำเนินการได้ตามกฎของ Moore จะถือได้ว่าเป็นเทคโนโลยีที่พัฒนาได้เป็นอย่างดี

ต้นทุนของการถอดรหัสดีเอ็นเอต่ำกว่ากฎของ Moore ตั้งแต่นั้นปี พ.ศ. 2551 เนื่องจากเกิดการเปลี่ยนผ่านจากการใช้ Sanger-based (dideoxy chain termination sequencing) ไปสู่เทคโนโลยีการถอดรหัสดีเอ็นเอแบบ 'next generation' ในปี พ.ศ. 2558 เกิดบริษัทที่ดำเนินการเชิงพาณิชย์ในการให้บริการหาลำดับชุดดีเอ็นเอที่มีการแข่งขันทางราคาสูง จึงทำให้ต้นทุนปรับลดลงอีกครั้งในต้นปี พ.ศ. 2560 บริษัท Illumina ได้เปิดตัวเครื่องถอดรหัสดีเอ็นเอใหม่ ซึ่งคาดว่าจะภายใน 5 ปีจะพัฒนาให้สามารถถอดรหัสพันธุกรรมทั้งจีโนมได้ด้วยต้นทุนเพียง 100 ดอลลาร์สหรัฐเท่านั้น

### การพัฒนาเทคโนโลยีและนวัตกรรม

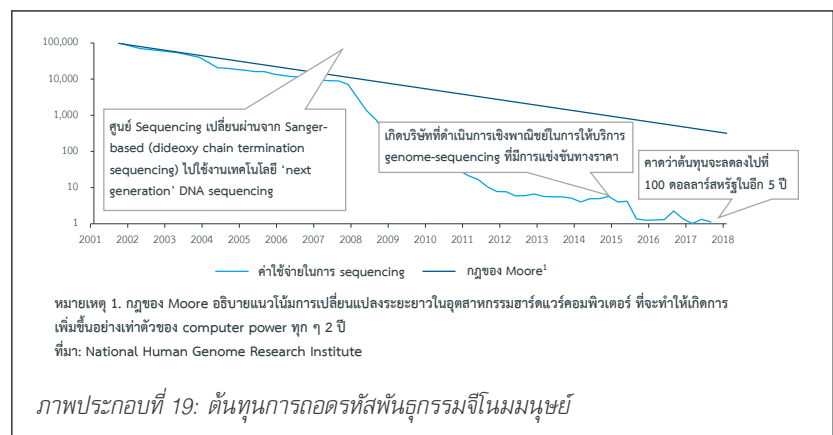
ในระยะ 10 ปีที่ผ่านมา ต้นทุนการถอดรหัสพันธุกรรมทั้งจีโนมลดลงอย่างต่อเนื่อง เนื่องจากการพัฒนาของเทคโนโลยีที่ทำให้การถอดรหัสทั้งจีโนมมีความคุ้มค่าทางเศรษฐกิจและสามารถจัดทำได้ในปริมาณมาก นอกจากนี้ยังมีการพัฒนาในเทคโนโลยีจีโนมิกส์ด้านอื่น ๆ ได้แก่ เกล็ดพันธุศาสตร์ บริการจีโนมิกส์เพื่อผู้บริโภค และการเก็บข้อมูลจากอุปกรณ์ wearables ซึ่งทำให้เกิดข้อมูลจำนวนมากมหาศาล

ตลาดการวินิจฉัยร่วมและการทดสอบดัชนีชี้วัดทางชีวภาพกำลังเติบโตอย่างรวดเร็วเนื่องจากหลักการแพทย์แม่นยำทำให้เกิดการเปลี่ยนแปลงโครงสร้างตลาดไปสู่การรักษาโดยการใช้จ่ายแบบเฉพาะบุคคล ซึ่งจะช่วยให้ระยะเวลาในการอนุมัติการวินิจฉัยร่วมและการรักษาแบบมุ่งเป้าได้ ตัวอย่างเช่น ในทศวรรษปี พ.ศ. 2533 (1990s) มีการอนุมัติการรักษาแบบมุ่งเป้าเพียงร้อยละ 5 จากการอนุมัติโดยองค์การอาหารและยาและได้เติบโตสู่อัตราการอนุมัติถึงร้อยละ 45 ในปี พ.ศ. 2556 การรักษาแบบมุ่งเป้ายังคิดเป็นร้อยละ 80 ของยาชุดใหม่ที่ได้รับอนุมัติและคิดเป็นประมาณร้อยละ 40 ของผลิตภัณฑ์กำพร้า (orphan products) ที่ได้รับการอนุมัติเมื่อเร็ว ๆ นี้

ข้อมูลสุขภาพจากอุปกรณ์ IoT จะมีผลกระทบมากขึ้นต่อสุขภาพของประชาชน ตลาดอุปกรณ์ wearables ในปัจจุบันไม่ได้

ครอบคลุมเพียงการดูแลสุขภาพทั่วไปแต่รวมไปถึงการใช้งานทางการแพทย์ ซึ่งข้อมูลเหล่านี้เมื่อเสริมกับข้อมูลจีโนมิกส์และข้อมูลทางการรักษาแล้วจะทำให้ผู้ให้บริการทางการแพทย์สามารถดูแลผู้ป่วยเพื่อป้องกันโรคล่วงหน้าได้ดียิ่งขึ้น

คอมพิวเตอร์สมรรถนะสูงจะเพิ่มขึ้นอย่างรวดเร็ว การบริหารข้อมูลทางการแพทย์ขนาดใหญ่จำเป็นต้องใช้โครงสร้างพื้นฐานคลาวด์แบบไฮบริดที่มีสมรรถนะขั้นสูงและสามารถเก็บข้อมูลได้เพียงพอ รัฐบาลหรือภาคเอกชนจะต้องทำงานร่วมกันอย่างใกล้ชิดกับผู้ใช้บริการคลาวด์ เช่น Amazon Web Services และ Google Genomics เป็นต้น ทั้งนี้ เพื่อให้การเก็บข้อมูล การประมวลผล การเข้าถึงข้อมูลขนาดใหญ่มีความปลอดภัย



### ความร่วมมือด้านจีโนมิกส์

หลังจากที่ผู้สืบทอดในอุตสาหกรรมเห็นถึงความสำคัญและคุณค่าของการนำจีโนมิกส์มาใช้กันแล้ว ใน 4 ปีที่ผ่านมาซื้อตกลงความร่วมมือและการลงทุนมากมายในอุตสาหกรรม ล่าสุดได้แก่ การซื้อบริษัท Flatiron Health โดยบริษัท Roche และการซื้อข้อมูลพันธุกรรมจากบริษัท 23andMe โดยบริษัท GSK ความร่วมมือและการลงทุนที่ผ่านมาได้สรุปไว้ก่อนแล้ว

ในปี พ.ศ. 2558 บริษัท 23andMe ได้เริ่มจัดทำข้อตกลงในการทำการวิจัยกับบริษัทยักษ์ใหญ่ เช่น Genentech และ Pfizer

ข้อตกลงเหล่านี้สร้างรายได้มหาศาลให้กับ 23andMe บริษัท Genentech จ่ายเงินกว่า 60 ล้านดอลลาร์สหรัฐให้กับ 23andMe ในการเข้าถึงข้อมูล ซึ่งความร่วมมือระยะเวลาหลายปีนี้ทำให้ Genentech สามารถระบุกลุ่มยีนเสี่ยงในการเกิดโรคและสำรวจข้อมูลจากเครือข่ายผู้ป่วยโรคพาร์คินสันที่ใหญ่ที่สุดเครือข่ายหนึ่งได้ ในส่วนของบริษัท Pfizer ได้ร่วมมือกับบริษัท 23andMe ในการรับอาสาสมัคร 10,000 คนที่เป็นโรคที่มีการอักเสบของระบบทางเดินอาหารเพื่อศึกษาปัจจัยทางพันธุกรรมที่เกี่ยวข้องกับการเกิดโรค การพัฒนาของโรค ความรุนแรงของโรค และการตอบสนองต่อการรักษาโรค

บริษัท Regeneron และ Geisinger Health System ร่วมมือกันสร้างพื้นที่รองรับข้อมูลขนาดใหญ่ในการศึกษาค้นคว้าและยืนยันปัจจัยทางพันธุกรรมที่ก่อให้เกิดโรคต่าง ๆ ที่ยังคงไม่ได้รับความสนใจในวงกว้าง บริษัท Regeneron ยังได้ร่วมมือกับ บริษัท GSK และ UK Biobank ในการถอดรหัสพันธุกรรมของอาสาสมัครกว่า 5 แสนคน เพื่อค้นหาข้อมูลและความเข้าใจเชิงลึก และนำไปใช้ในการพัฒนายาสำหรับการรักษาโรครุนแรงต่าง ๆ ที่ถึงแก่ชีวิต

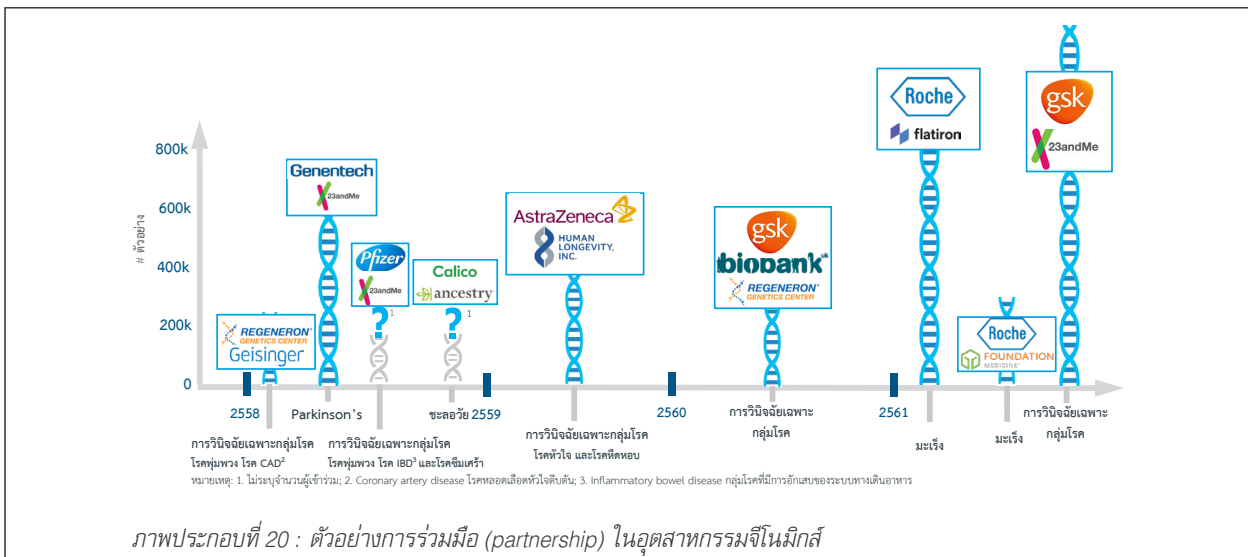
ในปี พ.ศ. 2558 บริษัท Calico ซึ่งเป็นบริษัทย่อยที่แยกตัวมาจาก Google ได้ร่วมมือกับบริษัท Ancestry ในการศึกษาแผนผังครอบครัวกว่า 54 ล้านครอบครัว และบทบาทของยีนในการกำหนดความอายุยืน

ของคนที่ในปี พ.ศ. 2559 บริษัท AstraZeneca เปิดเผยว่าได้ทำข้อตกลงความร่วมมือ 10 ปี กับบริษัท Human Longevity ในการถอดรหัสพันธุกรรม และวิเคราะห์ข้อมูลจากคนใช้กว่า 5 แสนรายที่อยู่ในโครงการวิจัยทางคลินิกของ AstraZeneca

ในปี พ.ศ. 2561 บริษัท Roche ได้เข้าซื้อหุ้นทั้งหมดของบริษัท Flatiron Health ซึ่งเป็นผู้นำตลาดซอฟต์แวร์การบันทึกข้อมูลทางการแพทย์ของผู้ป่วยในโรคมะเร็ง จากที่ก่อนหน้านี้ Roche มีหุ้นในกิจการอยู่เพียง 12.6% ทั้งนี้เพื่อเป็นการส่งเสริมให้เกิดการพัฒนาการคิดค้นยาใหม่อย่างต่อเนื่อง Roche ยังได้เข้าซื้อ Foundation Medicine เพื่อที่จะใช้ประโยชน์จากความเชี่ยวชาญในด้านการพัฒนาการทดสอบที่ช่วยให้แพทย์

เกิดความเข้าใจในลักษณะทางพันธุกรรมของมะเร็งได้ดีขึ้น และสามารถแนะนำวิธีการรักษาที่มีประสิทธิภาพสูงสุดได้ ในขณะที่บริษัท GSK ได้ซื้อข้อมูลพันธุกรรมจากบริษัท 23andMe ที่เป็นผู้ให้บริการตรวจพันธุกรรม โดยข้อตกลงมีมูลค่ากว่า 300 ล้านดอลลาร์สหรัฐ เพื่อที่จะเข้าถึงข้อมูลทางพันธุกรรมที่จะนำมาใช้สำหรับการค้นคว้ายาและการคัดเลือกผู้ป่วยที่จะเข้าร่วมการวิจัยทางคลินิกต่อไป

โดยสรุปแล้วจีโนมิกส์สามารถสร้างความร่วมมือระหว่างบริษัทต่าง ๆ ได้รวมถึงทำให้การแข่งขันเพื่อเป็นผู้นำของอุตสาหกรรมจีโนมิกส์ ทั้งนี้เนื่องมาจากกว่าจีโนมิกส์นั้นถูกคาดการณ์ว่าจะสามารถทำให้เกิดการปฏิรูปครั้งใหญ่ในวงการแพทย์ทั่วโลกขึ้นได้



## ทิศทางในอนาคต

### ทิศทางการเปลี่ยนแปลงของอุตสาหกรรมจีโนมิกส์ในอนาคต

จีโนมิกส์จะเป็นปัจจัยสำคัญที่ทำให้เกิดการเปลี่ยนแปลงอย่างฉับพลันในอุตสาหกรรมทางการแพทย์ ซึ่งในขณะนี้ยังเป็นเพียงช่วงเริ่มต้นนำมาประยุกต์ใช้ ในอนาคตการพัฒนาเทคโนโลยีอาจจะทำให้สามารถตัดแปลงพันธุกรรมได้อย่างเจาะจงและแม่นยำ และต้นทุนในการถอดรหัสอาจลดลงเหลือเพียง 100 ดอลลาร์สหรัฐ ภายในอีก 5-10 ปีข้างหน้า นอกจากนี้บริการจีโนมิกส์อาจจะถูกนำมาใช้ในบริการการแพทย์ปฐมภูมิเพื่อสนับสนุนการตัดสินใจทางการแพทย์ด้วย

**พันธุวิศวกรรม (CRISPR)** การพัฒนาของ CRISPR (Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats) จะส่งอิทธิพลต่อการตัดแต่งพันธุกรรมในอนาคต เทคโนโลยีนี้สามารถลบลักษณะเฉพาะที่ไม่ต้องการและเติมลักษณะเฉพาะในยีนได้อย่างไร้ที่ตามเทคโนโลยีนี้ยังคงใหม่และบริษัทหลายรายอาจกำหนดข้อตกลงในการออกใบอนุญาตของเทคโนโลยีนี้เพื่อเพิ่มการสร้างรายได้ในอนาคต

**การรวมบริการจีโนมิกส์เข้าในการแพทย์ปฐมภูมิ** แพทย์ทั่วไปจะสามารถใช้การวินิจฉัยคนไข้ที่จุดพยาบาล (point-of-care tests) เป็นหลักในการตัดสินใจในอนาคต โดยเฉพาะเมื่อข้อมูลถอดรหัสจีโนมถูกรวมเข้าเป็นส่วนหนึ่งของบันทึกข้อมูลสุขภาพอิเล็กทรอนิกส์ของคนไข้แล้ว ความก้าวหน้า

ทางเภสัชพันธุศาสตร์จะช่วยให้สามารถเพิ่มข้อมูลทางพันธุกรรมเข้าไปบนฉลากยา เพื่อที่จะให้ข้อมูลการใช้ยาและขนาดของยาที่เหมาะสมเฉพาะบุคคล

**ต้นทุนการถอดรหัสจีโนมลดลงเหลือ 100 ดอลลาร์สหรัฐ** บริษัท Illumina ได้เปิดตัวเครื่องถอดรหัสใหม่ "NovaSeq" ที่คาดว่าจะสามารถพัฒนาให้ถอดรหัสทั้งจีโนมของมนุษย์ได้ในต้นทุนต่ำกว่า 100 ดอลลาร์สหรัฐในเวลาต่ำกว่า 60 นาที ต้นทุนที่ลดลงจะทำให้ตลาดบริการจีโนมิกส์สำหรับผู้บริโภคเติบโตเร็วขึ้นและทำให้ผู้ให้บริการถอดรหัสสามารถให้บริการในราคาที่ต่ำลงได้

## ทิศทางการเปลี่ยนแปลงของอุตสาหกรรมจีโนมิกส์ในอนาคต แบ่งตามการเดินทางของผู้ป่วย

ในปัจจุบันการป้องกันโรคจะใช้การให้วัคซีน การคัดกรองผู้ป่วย การตรวจสุขภาพประจำปี การเพิ่มความตระหนักรู้ของผู้ป่วย การทำแคมเปญให้ความรู้ต่าง ๆ (เช่น รณรงค์ต่อต้านการสูบบุหรี่) และการปรับเปลี่ยนพฤติกรรมการใช้ชีวิต การตรวจวินิจฉัยมัก จะใช้การตรวจเลือด ตรวจปัสสาวะ ตรวจเนื้อเยื่อ CT สแกน MRI สแกน และการตรวจวินิจฉัยร่วม ในขณะที่การรักษาจะใช้ การทานยา การผ่าตัดหรือการให้รักษาแบบ มุ่งเป้า

ในอนาคตคาดว่าจีโนมิกส์จะเข้ามามีบทบาท สำคัญในการเพิ่มประสิทธิภาพของบริการ ทางการแพทย์ ตลอดจนถึงการเดินทางของ ผู้ป่วย (การป้องกันการวินิจฉัย และการรักษา)

**การป้องกันโดยใช้วัคซีนดีเอ็นเอ** เป็นเทคนิค การป้องกันโรคโดยการฉีดดีเอ็นเอที่ถูก ดัดแปลงทางพันธุกรรมเพื่อให้เซลล์ผลิต antigen เพื่อสร้างการตอบสนองเชิง ป้องกันในภูมิคุ้มกัน ในขณะที่ยังไม่มียาดีเอ็นเอที่ผ่านการอนุมัติให้ใช้ในมนุษย์ แต่ เริ่มมีการอนุมัติให้ใช้ในสัตว์แล้ว

**การป้องกันโดยใช้การจัดทำโปรไฟล์ความ เสี่ยงทั้งจีโนม** จากการถอดรหัสทั้งจีโนม ของมนุษย์ทำให้สามารถประเมินความเสี่ยง ในการเกิดโรคได้ เช่น การวัดความเข้มข้น ของโปรตีนในเลือดเพื่อทำนายความเสี่ยง ของคนไข้ล่วงหน้าเป็นระยะเวลาหลาย เดือนหรือหลายปีในการเกิดอุบัติเหตุทาง

หลอดเลือดหัวใจ (หลอดเลือดหัวใจตีบตัน หรือหัวใจวายฉับพลัน)

**การป้องกันโดยใช้การคัดกรองทาง พันธุกรรม** ซึ่งจะมีประโยชน์ในการช่วยชีวิต ผู้ป่วยจำนวนมากที่เป็นกลุ่มที่มียีนเสี่ยง การคัดกรองเด็กแรกเกิดเป็นตัวอย่างที่ดีที่ แสดงให้เห็นว่าการคัดกรองทางพันธุกรรมนี้ สามารถนำมาประยุกต์ใช้ในการประเมินผล ทั่วไปได้อย่างไร โดยทั้งนี้เป็นไปเพื่อให้ได้ มาซึ่งข้อมูลเชิงลึกเกี่ยวกับความเสี่ยงและ แนวโน้มการเกิดโรคบางโรค ตัวอย่างเช่น โครงการ My Baby Genome ที่ใช้รหัส พันธุกรรมทั้งจีโนมของทารกในการวินิจฉัย การเกิดโรคซับซ้อนล่วงหน้า

**การวินิจฉัยโดยใช้การตรวจพันธุกรรมทั้งจีโนม** เพื่อระบุความเปลี่ยนแปลงทั้งจีโนมของ ผู้ป่วย ซึ่งเป็นวิธีที่ดีกว่าและมีความแม่นยำ สูงในการตรวจวินิจฉัยโรคที่ซับซ้อนหรือ โรคที่ไม่รู้สาเหตุ เช่น การทดสอบการวิจัย ขั้นสูงเกี่ยวกับโรคถุงน้ำหลายถุงในไต (polycystic kidney disease หรือ PKD) ซึ่งเป็นการทดสอบการถอดรหัสพันธุกรรม ทั้งจีโนมเพื่อการวินิจฉัยที่ผ่านการรับรองให้ ใช้กับโรคนีทางคลินิกเป็นการทดสอบแรก ของโลก

**การวินิจฉัยโดยการตรวจพันธุกรรม** มีประโยชน์มากมายเช่นเดียวกับการวินิจฉัย โรคหายากในเด็ก หากผู้ป่วยแสดงอาการ ของโรคที่อาจเกิดจากการเปลี่ยนแปลงทาง พันธุกรรมหรือการกลายพันธุ์ของยีน การตรวจพันธุกรรมจะสามารถทำให้ทราบ ได้ว่าผู้ป่วยมีความเสี่ยงต่อโรคหรือไม่ เช่น การใช้ผลการตรวจพันธุกรรมเพื่อยืนยัน การวินิจฉัยโรคการสร้างความเสียหายในปอด

(cystic fibrosis) หรือโรคฮันติงตัน (Huntington's disease)

**การรักษาด้วยยีน** ถูกออกแบบมาให้นำวัสดุ ทางพันธุกรรมเข้าสู่เซลล์ เพื่อชดเชยและ แก้ไขความผิดปกติของยีน หรือเพิ่มโปรตีน ที่มีประโยชน์ องค์การ อาหารและยาของ สหรัฐอเมริกาได้อนุมัติการรักษาที่มีราคาสูง ที่สุดในโลกไปในช่วงที่ผ่านมา ได้แก่ ยา Zolgensma หรือ การรักษาด้วยยีนของ บริษัท Novartis ที่รักษาโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง (spinal muscular atrophy) และมีค่าใช้จ่าย สูงถึง 2.1 ล้านดอลลาร์สหรัฐ แม้ในขณะนี้ การรักษาด้วยยีนจะอยู่ในช่วงเริ่มต้น แต่ คาดการณ์ได้ว่าการรักษานี้จะเป็นแนวทาง การรักษาที่ปฏิรูปวงการแพทย์และสร้าง ประโยชน์มากมายแก่สังคมในอนาคต

**การรักษาด้วยหลักการแพทย์แม่นยำ** เป็นแนวทางการรักษาแบบบูรณาการที่ คำนึงถึงปัจจัยทางพันธุกรรมเฉพาะบุคคล พฤติกรรมการใช้ชีวิต และความเสี่ยงต่อ ปัจจัยแวดล้อมต่าง ๆ ที่เกี่ยวข้องกับสุขภาพ และโรค ตัวอย่างที่ดี ได้แก่ ยารักษาโรคหลอดเลือดหัวใจที่การตอบสนองของผู้ป่วยต่อยา ขึ้นอยู่กับ gene polymorphisms ในยา วาฟาริน และยาโคลพิโดเกรลที่ใช้เพื่อป้องกัน การเกิดลิ่มเลือด

**การรักษาด้วยการดัดแปลงพันธุกรรม** เป็นเทคโนโลยีที่สามารถลดลักษณะเฉพาะ ที่ไม่ต้องการและเพิ่มลักษณะเฉพาะที่ต้อง การเข้าไปในยีนได้ อย่างไรก็ตามเทคโนโลยี ดังกล่าวเป็นเทคโนโลยีที่ค่อนข้างใหม่ และ บริษัทายังคงอยู่ในระหว่างการบริหารปัจจัย ด้านจริยธรรมและกฎหมายอื่น ๆ ที่ เกี่ยวข้อง

