

# การจัดการบริการทางด้านเวชพันธุศาสตร์

อรศรี รมยะนันท์\*

ในปัจจุบันความรู้เกี่ยวกับเวชพันธุศาสตร์ได้ก้าวหน้าไปไกลยิ่ง โรคทางกรรมพันธุ์หลายชนิดได้ค้นพบใหม่ โรคที่เคยพบมาก่อนก็ได้มีการศึกษากันอย่างละเอียด สามารถอธิบายสาเหตุของความผิดปกติสามารถให้การรักษาได้ดียิ่งขึ้น และการป้องกันโรคอย่างมีประสิทธิภาพเกิดขึ้นตามมาได้ ในต่างประเทศที่มีการค้นคว้าและศึกษาเวชพันธุศาสตร์อย่างกว้างขวาง การบริการทางด้านนี้จัดได้เป็น sub-specialty อันหนึ่งซึ่งบุคลากรจะทำงานด้านนี้ต้องได้รับการฝึกฝนอย่างดีเหมือนการแพทย์แขนงอื่น ในประเทศเราเวชพันธุศาสตร์ยังไม่ก้าวหน้าเหมือนประเทศตะวันตก เพราะบุคลากรด้านสุขภาพที่เราเผชิญอยู่นั้นมีโรคอื่นที่ประชากรต้องการความช่วยเหลือมากกว่า ทำให้แพทย์ของเรายังให้ความสนใจน้อยอยู่อีกประการหนึ่ง แพทย์แขนงอื่น ๆ ยังเห็นว่าโรค

ทางกรรมพันธุ์นั้นเป็นโรคที่รักษาให้หายขาดไม่ได้ จึงไม่สนใจมากเท่าที่ควร

ในระยะประมาณ 10 ปีที่ผ่านมา ความรู้ทางเวชพันธุศาสตร์ก้าวหน้าไปมาก เช่น มีการสามารถทำนายโรคในเด็กที่ยังอยู่ในครรภ์ได้เป็นการลดการเกิดโรคได้หลายชนิด และทำให้ครอบครัวที่มีปัญหาของโรคกรรมพันธุ์ ได้รับประโยชน์จากบริการนี้อย่างมาก แต่โดยทั่วไปการให้บริการทางเวชพันธุศาสตร์ในบ้านเรายังทำกันอยู่อย่างกระจัดกระจาย ยังไม่มีระบบของการทำงานอย่างสมบูรณ์เหมือนในประเทศตะวันตกซึ่งได้เริ่มทำมานาน จึงขอเสนอแนวทางการจัดการบริการเวชพันธุศาสตร์ซึ่งอาจได้แบ่งเป็น 3 ระดับดังนี้

**ระดับที่ 1** เป็นระดับเริ่มต้นที่ผู้มีปัญหาทางเวชพันธุศาสตร์ได้มาขอรับบริการ บุคลากรที่สามารถให้บริการในระดับนี้อาจจะ ได้แก่

\* หน่วยเจเนติกส์ ภาควิชากายวิภาคศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

แพทย์สาขาต่าง ๆ ทันตแพทย์หรือพยาบาลที่ประจำอยู่ตามสถานพยาบาล โรงพยาบาล ศูนย์สาธารณสุขต่าง ๆ ระดับนี้จะถือเป็นจุดเริ่มต้นเพื่อจะรับลงทะเบียนโรคพันธุศาสตร์ต่าง ๆ

การให้บริการ จะกระทำได้โดย

1.1 กำหนดว่าโรคดังกล่าวจะเป็นโรคทางกรรมพันธุ์หรือไม่ และสามารถที่จะส่งคนไข้ที่มีปัญหาเหล่านั้น ไปสู่ศูนย์บริการระดับต่อไป

1.2 สามารถให้การรักษาได้บ้าง หลังจากที่ได้รับคำแนะนำหรือทำนายโรคที่แน่นอนจากศูนย์ระดับ 2 และ 3

1.3 สามารถให้คำแนะนำ (counseling) แก่ครอบครัวของผู้ป่วยได้ สำหรับโรคกรรมพันธุ์ที่พบบ่อย และมีการทำนายโรคที่แน่นอนแล้ว

บุคลากรในระดับนี้ จะสามารถปฏิบัติงานได้สำเร็จมากน้อยเท่าใดขึ้นอยู่กับความสนใจเฉพาะตัวบุคลากร

**ระดับที่ 2** มีการให้บริการเป็นแบบศูนย์รับบริการ โดยจะมีผู้ป่วยที่ถูกแนะนำมาจากระดับ 1 บริการที่ให้มี

2.1 การซักประวัติ

2.2 การทำนายโรค

2.3 การให้คำแนะนำ (genetic counseling)

2.4 มีการตรวจทางค้ำห้องทดลอง เช่น cytogenetics laboratory จะต้องประสานงานกับการบริการระดับ 1 และระดับ 3 เพื่อให้บริการในด้านการรักษาอย่างสม่ำเสมอ เช่น การดูแลผู้ป่วย inborn error of metabolism

บุคลากร ที่ต้องมีในศูนย์บริการระดับ 2 ควรจะเป็น

ก. แพทย์ที่มีการฝึกอบรมหลังปริญญาทางเวชพันธุศาสตร์

ข. นักพันธุศาสตร์

ค. พยาบาล

ง. เจ้าหน้าที่ธุรการ

การให้บริการระดับ 2 นี้ทำได้ในโรงพยาบาล หรือ ศูนย์บริการสาธารณสุขขนาดใหญ่ ที่มีการติดต่อกับโรงพยาบาล และจะต้องประสานงานกัน

**ระดับที่ 3** เป็นระดับ regional medical genetic center มักจะตั้งอยู่ที่โรงพยาบาลของมหาวิทยาลัย โดยจัดตั้งเป็น medical genetic department หรือ division ระดับนี้เป็นระดับที่ให้การบริการที่สมบูรณ์แบบ ซึ่งได้แก่

3.1 การวินิจฉัยโรค

3.2 Syndrome identification

3.3 Pedigree analysis

3.4 Genetic counseling

3.5 การรักษาโรคกรรมพันธุ์

3.6 การบริการทางห้องทดลองทุกชนิด ได้แก่ cytogenetic, biochemical genetic, cell culture

3.7 ตลอดจนการฝึกอบรมบุคลากรในระดับ 1 และ ระดับ 2 และการสอนและวิจัยทางพันธุศาสตร์ด้วย

การให้บริการในระดับ 3 นี้ จะเป็นศูนย์กลางสำหรับภูมิภาคหนึ่ง ๆ มักจะคลุมอาณาบริเวณกว้างขวางเป็นที่ให้ศูนย์บริการระดับ 2 ซึ่งครอบคลุมอาณาบริเวณแคบกว่ามาปรึกษาในเวชพันธุศาสตร์กันต่าง ๆ ที่ศูนย์ระดับ 2 ทำไม่ได้ นอกจากนี้ยังต้องเป็นที่รับปรึกษาปัญหาต่าง ๆ ทั้งจากโรงพยาบาลอื่น ๆ และจากแพทย์และสถาบันที่เกี่ยวข้อง เช่น สถาบันปัญหาอ่อน screening program ของโรคทางกรรมพันธุ์ เป็นต้น

ในการทำงานดังที่กล่าวมานี้ regional genetic center จำเป็นต้องมีบุคลากรมากมาย เช่น

ก. medical geneticist ซึ่งได้รับการอบรมอย่างดี มีความสามารถพิเศษเกี่ยวกับ syndromology และ clinical genetics

ข. Ph. D. human geneticist 1 คน เพื่อช่วยในด้าน genetic counseling

ค. dental geneticist สำหรับ evaluate ทาง craniofacial & dental syndrome

ง. Cytogeneticist 1 คน

จ. Biochemical geneticist 1 คน

ฉ. Obstetrician 1 คน เพื่อดำเนินการทางด้าน amniocentesis

ช. นักพันธุศาสตร์หรือผู้ช่วย 1-2 คน เพื่อจัดการชักประวัติ ทำทะเบียนประวัติและผู้ประสานงานกับแพทย์สาขาต่าง ๆ ประจำศูนย์

ง. และ จ. จะต้องช่วยกันดูแลห้องปฏิบัติการ

นอกจากที่กล่าวมานี้ ยังต้องมีบุคลากรอื่นๆ เช่น พนักงานวิทยาศาสตร์ และ เสมียน พนักงานอื่นก็เป็นจำนวนมาก

สำหรับในประเทศไทย การให้บริการทางเวชพันธุศาสตร์ แม้ว่าจะได้กระทำกันในโรงพยาบาลของมหาวิทยาลัยก็ตาม แต่ก็ยังไม่จัดให้เป็นระเบียบ สำหรับที่คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัยการบริการที่นับว่าจะก้าวหน้าก็มีการบริการทางด้านวินิจฉัยโรค พวก chromosomal disorder เท่านั้น สำหรับด้าน biochemical genetics นั้นมีผู้สนใจน้อย และการให้บริการด้าน genetic

counseling ก็แยกทำกันตามแผนกต่างๆ โดยไม่มีการจัดเตรียมเป็นศูนย์รวม ถ้าจะลองพิจารณาถึงบุคลากรที่ต้องการประจำศูนย์บริการระดับ 3 แล้ว จะเห็นได้ว่าในมหาวิทยาลัยหนึ่งๆ นั้น มีบุคลากรเหล่านี้อยู่แล้ว หากแต่ว่าอยู่กันอย่างกระจัดกระจาย และอยู่ในลักษณะต่างคนต่างทำตามความถนัดของแต่ละบุคคล ถ้าจะมีผู้ใดเป็นแกนจัดรวบรวมบุคลากรที่มีความเชี่ยวชาญในแต่ละแขนง ทั้งชั้นเป็น regional medical genetic center ก็น่าที่จะทำได้

ปัญหาอีกด้านหนึ่งของการให้บริการเวชพันธุศาสตร์ในบ้านเรา คืองบประมาณจะเห็นได้ว่าผู้ป่วย หรือครอบครัวผู้ป่วยที่มีปัญหาทางด้านโรคกรรมพันธุ์นั้น มักจะพบในครอบครัวระดับปานกลาง หรือกลุ่มที่มีรายได้ต่ำ การมารับบริการที่แพทย์พบส่วนใหญ่จะมาจากอาการของโรคทางกายเป็นปัญหาใหญ่ และเมื่อแพทย์พบความผิดปกติที่เข้ากับโรคกรรมพันธุ์ จึงเริ่มมีการค้นคว้าเพื่อให้ได้การวินิจฉัยโรคที่แน่นอนซึ่งต้องทำหลายอย่าง และเสียค่าใช้จ่ายมากและข้อสำคัญ การรักษาให้หายขาดทำไม่ได้ ทำให้ญาติของผู้ป่วยไม่ยินดี หรือไม่อยากชวนชายที่จะหาเงินมาใช้จ่ายในการตรวจค้นคว้าโรคเช่นนั้น ดังนั้นการให้บริการก็ต้องให้แบบให้เปล่าทั้งนี้เพื่อเป็นประโยชน์ทาง

ความรู้ในค้ำทางแพทย์มากกว่าผู้ป่วยจะได้ในการรักษาโรค ผู้เขียนเห็นว่าในการบริการเวชพันธุศาสตร์นี้ นอกจากจะได้รับความร่วมมือจากผู้สนใจทางค้ำนี้แล้ว รัฐบาลน่าที่จะได้ให้การสนับสนุนอย่างเต็มที่เกี่ยวกับงบประมาณเพื่อว่าประเทศชาติจะได้ลดการสูญเสียในการที่มีประชากรที่มีสุขภาพไม่สมบูรณ์ลงไป

**ข้อเสนอแนะ** ในการจัดบริการทางเวชพันธุศาสตร์ในโรงพยาบาลของมหาวิทยาลัย

1. ผู้บริหารของวิทยาลัยน่าจะเห็นความสำคัญของเวชพันธุศาสตร์ โดยในค้ำการศึกษาแพทย์ควรจะเห็นความสำคัญวิชานี้โดยอาจจะจัดเพิ่มชั่วโมงสอนให้มากขึ้น เพราะการให้บริการด้านการศึกษาจัดเป็นการให้บริการสำคัญเบื้องต้นทางเวชพันธุศาสตร์
2. จัดรวบรวมบุคลากรต่างๆ ที่มียุ่ในมหาวิทยาลัยแต่ละแห่ง เป็นชมรมขึ้น
3. จัดฝึกอบรมบุคลากรที่ไม่ใช่แพทย์ หรือมหาบัณฑิตทางพันธุศาสตร์ขึ้นเพื่อช่วยงานของศูนย์บริการ เช่น พนักงานวิทยาศาสตร์ เป็นต้น
4. แพทย์ทางคลินิกสาขาต่าง ๆ ควรจะผลัดเวียนกันมาช่วยงานของศูนย์เวชพันธุศาสตร์เพื่อร่วมกันพิจารณาถึงการรักษาเพื่อให้ได้ผลดีที่สุด เช่น ในรูปของ Ward round

5. จัดการให้คำแนะนำ (counseling) ที่ถูกต้องโดยการจัดรวมข้อมูลต่างๆ ที่มีอยู่แนวความคิดใหม่ๆ รวบรวมเอกสารต่างๆ ที่จะค้นคว้า เพื่อใช้ในการให้คำแนะนำที่ถูกต้อง

6. ถ้าสามารถจัดตั้งศูนย์บริการได้ตามที่เสนอแนะมา อาจจะทำให้แพทย์ฝึกหัดผ่านมาฝึกงานของศูนย์บริการเวชพันธุศาสตร์เป็นสาขาวิชาเลือก เพื่อจะได้นำความรู้ไปให้บริการแก่ประชาชนได้โดยเป็นระดับ 1 ก็ยังดี

จากข้อมูลของศูนย์บริการเวชพันธุศาสตร์นี้ ถ้าสามารถจัดตั้งและดำเนินการได้สมบูรณ์

### อ้างอิง

Rimoin, D.L. : Delivery of Genetic Services, Birth Defect: Original Article Series, Volume XIII, No. 6, 1977, p. 116-119

ก็จะได้ประโยชน์ทางด้านวิจัยโรคกรรมพันธุ์ต่างๆ สามารถติดตามบุคคลที่เกี่ยวข้องกับครอบครัวที่เป็นโรคกรรมพันธุ์ (โดยที่ผู้เกี่ยวข้องเหล่านี้แม้จะไม่มีอาการ แต่ก็มีเสียงต่อการเป็นโรคกรรมพันธุ์ที่เราเรียกว่า high-risk individuals) และชี้แนะหรือชักชวนให้บุคคลเหล่านี้ได้คำนึงถึงโอกาสที่เขาเหล่านี้ อาจจะมีลูกที่เป็นโรคกรรมพันธุ์ได้ ซึ่งบางโรคก็สามารถทำนายได้ล่วงหน้าหรือบางโรคก็อาจจะตรวจบุคคล high-risk เหล่านี้ว่าจะเป็นผู้นำโรคกรรมพันธุ์ (carrier) หรือไม่ก็ได้และจะสามารถให้คำแนะนำที่ถูกต้องต่อเขาเหล่านั้นได้ด้วย