

ชูเพียเรีย เอ.อาร์.ที. โชว์ผลงานนักวิทยาศาสตร์และห้องแล็บไทยเทียบเท่าระดับสากล กับนวัตกรรมความสำเร็จครั้งแรกแบบครบวงจร ด้วยการคัดกรองพันธุกรรมตัวอ่อนปลอดโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง SMA

ภายหลังประสบความสำเร็จเป็นครั้งแรกในเอเชีย ด้วยการคัดกรองพันธุกรรมตัวอ่อนที่ปลอดโรคธาลัสซีเมีย และมีเซลล์ที่เข้ากันได้ระหว่างคู่พี่น้อง เพิ่มโอกาสโดยไม่ต้องรอสเต็มเซลล์บริจาคเมื่อปีที่ผ่านมา ล่าสุดศูนย์ชูเพียเรีย เอ.อาร์.ที. ได้ประกาศศักยภาพและความสามารถของนักวิทยาศาสตร์และห้องแล็บไทยอีกครั้ง ด้วยการนำเทคโนโลยีช่วยการเจริญพันธุ์ และเทคนิค PGD-PCR เป็นเทคนิคในการคัดกรองพันธุกรรมตัวอ่อนปลอดโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง หรือ SMA ซึ่งเป็นโรคที่พบมากเป็นอันดับสองรองจากโรคธาลัสซีเมีย ได้สำเร็จเป็นครั้งแรกในประเทศไทย

โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง (SMA) มักเกิดกับเด็กทารกตั้งแต่ในครรภ์ เนื่องจากความผิดปกติทางพันธุกรรม ซึ่งทราบกันอยู่อย่างแพร่หลายถึงความรุนแรงที่ส่งผลกระทบต่อทารกตั้งแต่ในครรภ์ถึงผู้ใหญ่ ตามสถิติจะมีอัตราของผู้ป่วยโรคนี้นี้ ประมาณ 1 ใน 25 ถึง 1 ใน 30 ของคนปกติ โดยเป็นโรคที่เกิดจากความผิดปกติทางพันธุกรรม แบบ Autosomal Recessive โดยถ้าพ่อ-แม่ ต่างเป็นพาหะบุตรจะมีโอกาสเป็นโรคนี้นี้ 1 ใน 4 โดยผู้ป่วยจะมีอาการของกล้ามเนื้อที่เสื่อมลงและอ่อนเพลีย สูญเสียการควบคุมของกล้ามเนื้อ จะส่งผลต่อการกลืน การเดิน อีกทั้งยังสูญเสียการควบคุมในส่วนของศีรษะและลำคอ และส่งผลต่อการกลืนด้วย ในอดีตยังไม่มียาการตรวจที่มีประสิทธิภาพ เพื่อการตรวจคัดกรองผู้ที่เป็นพาหะของโรคนี้นี้ พ่อ-แม่ จะทราบว่าตัวเองเป็นพาหะของโรคนี้นี้ หลังจากที่ตั้งครรภ์แล้ว คลอดบุตร และทราบว่าบุตรมีอาการของโรคนี้นี้ หรือในบางกรณีบุตรที่คลอดมาด้วยโรคนี้นี้

แต่มีอาการไม่มาก และแสดงอาการเมื่ออายุ 6 ขวบหรือมากกว่านั้น โดยที่ พ่อ-แม่ ไม่ทราบ และมีการตั้งครรภ์ในครั้งถัดไป ซึ่งบุตรที่เกิดมานั้น จะมีอาการรุนแรง มากกว่าบุตรที่คลอดมาก่อนหน้านั้น โดยเหตุการณ์เลวร้ายเหล่านี้ อาจเกิดขึ้นได้ในครอบครัว และไม่สามารถย้อนกลับไปแก้ไขได้

นางสาวภกาวดี เกตุจรรยา ผู้จัดการห้องปฏิบัติการเลี้ยงตัวอ่อน ศูนย์ชูเพียเรีย เอ.อาร์.ที. ได้กล่าวถึงความสำเร็จในครั้งนี้ว่า ด้วยมาตรฐานห้องแล็บที่เทียบเท่าระดับสากล ทางศูนย์ฯ จึงได้เปิดกว้างให้ทุกสาขาทางการแพทย์เข้ามาใช้เทคโนโลยีที่เราามี ซึ่งกรณีของโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง (SMA) ก็เช่นเดียวกัน ด้วยเพราะทางศูนย์เป็นแล็บที่สามารถซัพพอร์ตได้ในทุกๆ ขั้นตอนในการรักษาของแพทย์ โดยโรคทางพันธุกรรมที่สามารถป้องกันได้ก็มีมากมาย อาทิ ALS กล้ามเนื้ออ่อนแรง, โรคทางผิวหนัง, โรคตา, โรคผิวหนัง, โรคธาลัสซีเมีย, โรคตาบอดสี, โรคท้าวแสนปม ฯลฯ

“บทบาทหน้าที่ของห้องปฏิบัติการเลี้ยงตัวอ่อน คือ หลังจากที่คุณหมอได้เสนอแนวทางและขั้นตอนในการทำเด็กหลอดแก้วแล้วคุณหมอมองจะให้ยากกระตุ้นไข่เพื่อนำไข่มาทำการปฏิสนธิ ซึ่งการเก็บไข่ออกจากรังไข่ของไข่ทางห้องปฏิบัติการจะมีหน้าที่รับสารน้ำ (Fluid) แล้วมาค้นคว้าวิจัยว่ามีไข้อยู่นั้นหรือไม่ หากพบว่ามันมีไข่ออกมาเลี้ยงในท้องแล็บที่เรา

เรียกกันว่า ห้องปฏิบัติการเลี้ยงตัวอ่อน แล้วนำตัวอ่อนมาปฏิสนธิกับสเปิร์ม เมื่อมีการปฏิสนธิแล้ว เราจะนำไข่ที่ปฏิสนธิมาเลี้ยงต่อ ในกรณีที่คุณใช้สเปิร์มแบบทั่วไป เราจะคัดเลือกตัวอ่อนที่เจริญ





เติบโตที่สุดใส่เข้าสู่มารดาได้เลยโดยไม่ต้องตัดโรคทางพันธุกรรมนำตัวอ่อน แต่สำหรับกรณีนี้เป็นกลุ่มที่มีความผิดปกติในเรื่องของพันธุกรรม และต้องการหลีกเลี่ยงไม่ให้ลูกมีความผิดปกติอื่นๆ อีกเราจะทำการตัดเซลล์ของตัวอ่อนเพื่อนำไปตรวจความผิดปกติ เลือกตัวอ่อนที่ไม่มีความผิดปกติแล้วส่งเรื่องต่อให้ทางห้องปฏิบัติการพันธุศาสตร์ต่อไป” นางสาวผกาตีกกล่าว

ทางด้าน ดร.เกษร เตียวศิริ ผู้จัดการห้องปฏิบัติการพันธุศาสตร์ กล่าวว่า งานในส่วนนี้ของห้องนี้แบ่งออกเป็น 2 ส่วนคือ ส่วนของการคัดกรองโครโมโซม

ที่มีความผิดปกติ และการคัดกรองโรคทางพันธุกรรม ป้องกันการเกิดโรคทางพันธุกรรมที่อาจถ่ายทอดจากคุณพ่อคุณแม่ไปสู่ลูกน้อย โดยกรณีดังกล่าวเป็นการใช้เทคนิค PGD-PCR ซึ่งคือการตรวจพันธุกรรมของตัวอ่อน ในการทำเด็กหลอดแก้ว นักวิทยาศาสตร์จะเลือกตัวอ่อนเพื่อย้ายกลับสู่โพรงมดลูก โดยสังเกตพัฒนาการของตัวอ่อนเป็นหลัก การตรวจพันธุกรรมตัวอ่อนก่อนย้ายกลับ เพื่อช่วยให้นักวิทยาศาสตร์สามารถเลือกตัวอ่อนจากผลการตรวจอย่างละเอียดในระดับยีน และคัดกรองตัวอ่อนที่พันธุกรรมผิดปกติออกไป หลังจากนั้นจะทำการสำเนาส่วนของ DNA ของยีนที่จะตรวจนั้นๆ ให้เพิ่มขึ้นเป็นล้านเท่า จนสามารถตรวจสอบความผิดปกติของตัวอย่าง DNA นั้นได้ หากความผิดปกติทางพันธุกรรมเกิดขึ้นที่ระดับยีน ซึ่งก่อนที่คนไข้จะเข้ารับการรักษาด้านการคัดกรองโรคทางพันธุกรรม ทางศูนย์จะมีทีมนักวิทยาศาสตร์มาเป็นผู้ให้คำปรึกษาถึงความจำเป็นไปได้ก่อนทุกครั้ง หากลูกค้าเข้าใจดีและยอมรับผลต่างๆ ที่จะเกิดขึ้น งานของเราก็จะต้องรอจากทางหน่วยงานห้องปฏิบัติการเลี้ยงตัวอ่อนภายหลังการคัดตัวอ่อนเสร็จนั่นเอง



หากเราให้ความใส่ใจ รู้จัก “ตรวจ” และ “ป้องกัน” จึงนับเป็นหนทางที่ให้ผลลัพธ์ที่ยิ่งใหญ่มากกว่าการแก้ไขที่ไม่มีวันจบสิ้น หรือในความผิดพลาดที่ไม่อาจคาดหวังได้ ความสำเร็จที่เกิดขึ้นในครั้งนี้ แม้จะช่วยมาเติมเต็มความหวังของผู้เป็นพ่อแม่ และครอบครัวให้สมปรารถนา แต่การตระหนักถึงการเตรียมความพร้อมก่อนการตั้งครรภ์ด้วยการปรึกษาทیمแพทย์ และนักวิทยาศาสตร์ผู้เชี่ยวชาญนั้นทำได้ง่ายกว่า เพื่อให้ลูกน้อยที่ได้ลืมตามาดูโลก ไม่มีโรคทางพันธุกรรม