

การทดสอบทางพันธุกรรมกับประเด็นทางจริยธรรม

สุริสา ทิพย์ผ่อง^{1*} กุลวรางค์ สุวรรณศรี¹ สุทธิกานต์ ชุณหะวัณ²

และ ประเสริฐ ผลิตผลการพิมพ์³

¹ศูนย์พันธุวิศวกรรมและเทคโนโลยีชีวภาพแห่งชาติ อุทยานวิทยาศาสตร์ประเทศไทย คลองหลวง ปทุมธานี 12120

²มูลนิธิสาธารณสุขแห่งชาติ พหลโยธิน 22 จตุจักร กรุงเทพฯ 10400

³กลุ่มงานจิตเวช โรงพยาบาลเชียงรายประชานุเคราะห์ เชียงราย 57000

* Corresponding author: surisa@biotec.or.th

ปัจจุบัน วิทยาศาสตร์และเทคโนโลยีทางการแพทย์พัฒนาไปอย่างรวดเร็ว โดยเฉพาะหลังจากความสำเร็จของโครงการจีโนมมนุษย์ (Human Genome Project) เมื่อปี 2003 ซึ่งถือเป็นจุดเปลี่ยนสำคัญที่ข้อมูลและความรู้ต่างๆ ที่ได้จากโครงการ ช่วยให้นักวิทยาศาสตร์และแพทย์เข้าใจเรื่องของพันธุกรรมกับโอกาสของการเกิดโรคมามากยิ่งขึ้น ทั้งโรคที่เกิดจากความผิดปกติของยีนและโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม เช่น โรคธาลัสซีเมีย (thalassemia) โรคเลือดออกง่าย (hemophilia) และโรคที่อาจมีสาเหตุร่วมทั้งปัจจัยทางพันธุกรรมและสิ่งแวดล้อมที่พบได้บ่อย และเป็นปัญหาสาธารณสุขสำคัญ เช่น มะเร็ง เบาหวาน ภูมิแพ้ ความดันโลหิตสูง นอกจากนี้ ความรู้และความเข้าใจดังกล่าว ยังนำไปสู่การพัฒนาวิธีการทดสอบทางพันธุกรรม (genetic testing) หรือตรวจหาลักษณะหรือแนวโน้มความผิดปกติทางพันธุกรรม ที่เป็นความเสี่ยงหรืออาจก่อโรคช่วยให้แพทย์วินิจฉัยและให้คำปรึกษา ตลอดจนคาดการณ์การตอบสนองต่อยารักษาโรคของผู้ป่วยได้ดียิ่งขึ้น

อย่างไรก็ดี การทดสอบทางพันธุกรรมอาจก่อให้เกิดปัญหาเชิงจริยธรรมในสังคมได้ หากขาดความระมัดระวังและพิจารณาถึงความเข้าใจที่แท้จริงถึงผลดีผลเสียที่เกิดขึ้น โดยเฉพาะในกรณีการทดสอบทางพันธุกรรม เพื่อป้องกันความเสี่ยงในการ

เกิดโรคในอนาคต เนื่องจากผลการตรวจบอกได้เพียงโอกาสของการเกิดโรค ในปัจจุบันการตรวจบางประเภทยังให้ผลที่ไม่แน่นอน โดยเฉพาะโรคที่ซับซ้อนและยังมีปัญหาของการแปลผลการตรวจการขาดข้อมูลที่ชัดเจนในการปฏิบัติตัวเพื่อลดอัตราเสี่ยงการเกิดโรค ปัญหามาตรฐานการทดสอบ และการโฆษณาเกินความเป็นจริง และปัญหาผลกระทบต่อผู้ที่ทราบว่าตนเองมีความเสี่ยงในการเกิดโรค ซึ่งประเด็นเหล่านี้เป็นสิ่งที่ผู้ที่เกี่ยวข้องต้องตระหนักและให้ความระมัดระวังเป็นอย่างยิ่ง

บทความนี้ต้องการนำเสนอสถานภาพปัจจุบันของการทดสอบทางพันธุกรรมที่มีวัตถุประสงค์เพื่อการวินิจฉัย ทั้งในส่วนของการตรวจการทดสอบประโยชน์ ความเสี่ยงและข้อจำกัดของการทดสอบทางพันธุกรรม รวมทั้งชี้ให้เห็นถึงประเด็นปัญหาเชิงจริยธรรมที่มีโอกาสเกิดขึ้น ซึ่งสังคมไทยควรต้องตระหนัก รับผิดชอบ และร่วมกันหาแนวทางจัดการที่เหมาะสมต่อไป

เทคโนโลยีการทดสอบทางพันธุกรรม

การทดสอบทางพันธุกรรม เป็นวิธีตรวจหาลักษณะหรือแนวโน้มความผิดปกติทางพันธุกรรมในโครโมโซม ยีน หรือโปรตีน หรือการกลายของยีนที่อาจมีบทบาททำให้เกิดโรค โดยตรวจเนื้อเยื่อหรือ

เลือดของผู้รับบริการผลการทดสอบบอกได้ถึงความเป็นโรคพันธุกรรม และยังสามารถบ่งชี้ความเสี่ยงของการเกิดโรคที่เกี่ยวข้องกับปัจจัยทางพันธุกรรม ในปัจจุบันได้นำวิธีทดสอบทางพันธุกรรมมาประยุกต์ใช้เพื่อประโยชน์ทางการแพทย์หลายด้านต่างๆ กัน

1. การตรวจกรองทารกแรกเกิด (newborn screening) เป็นการตรวจหาภาวะความผิดปกติทางพันธุกรรมในทารกแรกเกิด เพื่อป้องกันหรือลดความรุนแรงของโรคในอนาคต เป็นรูปแบบการทดสอบทางพันธุกรรมที่ใช้กว้างขวางที่สุดในปัจจุบัน (The President's Council on Bioethics, 2008) การตรวจกรองนี้เริ่มต้นที่ประเทศสหรัฐอเมริกา ตั้งแต่ช่วงต้นทศวรรษที่ 60 เป็นการตรวจหาฮีนก้อโรฟีนิลลิโคโนเรีย¹ (phenylketonuria: PKU) กระทั่งปัจจุบันแต่ละปีทารกแรกเกิดมากกว่า 4 ล้านคน จะได้รับการตรวจกรองหาภาวะความผิดปกติและโรคต่างๆ มากถึง 29-54 ชนิด (ขึ้นกับนโยบายของแต่ละประเทศ) สำหรับประเทศไทย การตรวจกรองทารกแรกเกิดที่สำคัญคือ การตรวจหาภาวะบกพร่องฮอร์โมนไทรอยด์แต่กำเนิด (hypothyroidism) เพื่อลดจำนวนเด็กที่มีภาวะระดับสติปัญญาต่ำ

2. การตรวจวินิจฉัยโรค (diagnostic testing) ใช้เพื่อตรวจหาฮีนต่างๆ เพื่อยืนยันผลการวินิจฉัยโรคเนื่องจากบางโรคอาจมีอาการแสดงคล้ายกัน การตรวจพบฮีนผิดปกติย่อมเป็นการวินิจฉัยที่เที่ยงตรงที่สุดช่วยให้การวางแผนการรักษามีประสิทธิภาพ อย่างไรก็ตามการทดสอบทางพันธุกรรมใช้ได้บางโรคเท่านั้น เช่น กลุ่มอาการดาวน์ (Down syndrome) โรคคิงเนื้อที่ลำไส้ที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม (Familial adenomatous polyposis: FAP) โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง (Duchenne muscular dystrophy: DMD) เป็นต้น

3. การตรวจหาพาหะ (carrier testing) เป็นการตรวจหาฮีนที่ผิดปกติหรือฮีนกลายของพ่อและ/

หรือแม่ เพื่อป้องกันการถ่ายทอดฮีนที่ผิดปกติไปสู่บุตรหลาน การตรวจพาหะมักใช้ในโรคทางพันธุกรรมที่มีการถ่ายทอดลักษณะแบบฮีนเดี่ยว เช่น โรคธาลัสซีเมีย ประเทศไทยมีผู้ที่มีกรรมพันธุ์หรือฮีนธาลัสซีเมียกว่า 10 ล้านคน และมีผู้ป่วยถึง 6 แสนคนในปัจจุบัน (กระทรวงสาธารณสุข, 2550)

4. การทดสอบก่อนคลอด (prenatal testing) เป็นการตรวจหาความผิดปกติทางพันธุกรรมของตัวอ่อน (fetus) ในครรภ์มารดา มักตรวจเมื่อมารดาอยู่ในกลุ่มที่มีความเสี่ยงในการถ่ายทอด หรือก่อให้เกิดความผิดปกติทางพันธุกรรม เช่น มีอายุเกิน 35 ปี ครอบครัวมีประวัติป่วยเป็นโรคทางพันธุกรรม เช่น โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง ซึ่งผลการทดสอบที่ได้เป็นข้อมูลประกอบการตัดสินใจ หรือเตรียมความพร้อมของครอบครัว หากตรวจพบความผิดปกติ

5. การทดสอบเชิงพยากรณ์ (predictive and presymptomatic testing) เป็นการตรวจหาความเสี่ยงต่อโรคพันธุกรรมตั้งแต่ก่อนมีอาการ ในกลุ่มผู้ที่มีประวัติการเกิดโรค เช่น โรคมะเร็งบางอย่างที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม โรคอัลไซเมอร์ การทดสอบชนิดนี้มักจะใช้กับโรคที่สามารถป้องกันหรือรักษาได้ การวินิจฉัยก่อนที่จะแสดงอาการจึงจะเกิดประโยชน์สูงสุด

6. การทดสอบการตอบสนองต่อยา (pharmacogenetic testing) เป็นการทดสอบพันธุกรรมรูปแบบใหม่ มีวัตถุประสงค์เพื่อตรวจความแปรผันทางพันธุกรรม และนำข้อมูลมาใช้ประกอบการปรับปริมาณยาที่เหมาะสมกับผู้ป่วยแต่ละคน เช่น การทดสอบการตอบสนองต่อยา Gleevec ของผู้ป่วยที่เป็นโรคเม็ดเลือดขาว (myelogenous leukemia) การพัฒนาการทดสอบทางพันธุกรรมเพื่อระบุโรค/กลุ่มอาการต่างๆ เพิ่มขึ้นอย่างต่อเนื่อง ปัจจุบันสามารถตรวจได้มากกว่า 1,000 โรคหรือกลุ่มอาการ

¹ เป็นความผิดปกติแต่กำเนิดของเอนไซม์ของเมแทบอลิซึมเนื่องจากการขาดเอนไซม์ phenylalanine hydroxylase ผู้มีภาวะดังกล่าวมักมีความบกพร่องทางสติปัญญา หากไม่ได้รับการรักษาตั้งแต่เนิ่นๆ

(U.S. Department of Energy Office of Science, Office of Biological and Environmental Research, Human Genome Program, 2008) แม้ว่าระยะแรก การทดสอบมักใช้เพื่อตรวจโรคทางพันธุกรรมโดยตรง แต่ในระยะหลังมุ่งไปที่การพัฒนาการตรวจเพื่อหาความเสี่ยง หรือหาการกลายในยีนที่อาจมีบทบาทต่อการทำให้เกิดโรคต่างๆ มากขึ้น เช่น โรคมะเร็ง โรคหัวใจ และโรคสมองเสื่อมแบบอัลไซเมอร์ ซึ่งจะช่วยให้แพทย์วินิจฉัยและให้คำปรึกษากับผู้ป่วยได้ดียิ่งขึ้น นอกจากนี้ อาจจะเป็นการป้องกันโรค ซึ่งอาจหมายถึงปรับเปลี่ยนรูปแบบการใช้ชีวิตให้เหมาะสมกับตนเอง เช่น เลือกรับประทานอาหาร ออกกำลังกาย และยังใช้เป็นข้อมูลสำหรับตัดสินใจดำเนินชีวิตในอนาคต เช่น การวางแผนครอบครัว การเลือกอาชีพ และการเลือกรูปแบบการประกันชีวิต

อย่างไรก็ตามเนื่องจากการทดสอบทางพันธุกรรมเป็นเพียงส่วนหนึ่งของกระบวนการวินิจฉัยโรคทั้งหมด และมีข้อจำกัดในเรื่องต่างๆ หลายเรื่อง โดยเฉพาะเรื่องระดับความเสี่ยงในการเกิดโรค ซึ่งแตกต่างกันในแต่ละเครื่องมือการตรวจที่นำมาใช้ ผู้ให้บริการต้องทำความเข้าใจในเครื่องมือที่จะนำมาใช้ และขณะเดียวกันต้องทำความเข้าใจกับผู้รับบริการให้ทราบถึงข้อจำกัดต่างๆ ของเครื่องมือ โอกาส/ความเสี่ยง ความหมายของผลที่ได้รับจากการใช้เครื่องมือ ทั้งก่อนและหลังการนำเครื่องมือมาใช้ โดยไม่ลำเอียงหรือโฆษณาประโยชน์เครื่องมือที่ใช้เกินจริง นำไปสู่การใช้เครื่องมือโดยไม่จำเป็นหรือเกิดความวิตกกังวลเกินกว่าเหตุ

กระบวนการทดสอบทางพันธุกรรม

จากที่กล่าวแล้วว่าการทดสอบทางพันธุกรรมมีข้อจำกัดในเรื่องของความซับซ้อน และความถูกต้อง ในเรื่องของการแปลและแจ้งผล โดยระบุได้เพียงระดับหนึ่งว่ามีความเสี่ยงในการเกิดโรค แต่ไม่สามารถบอกได้ว่าจะเกิดโรคจริงหรือไม่ กระบวนการทดสอบทางพันธุกรรมจึงต้องมีผู้เชี่ยวชาญในการให้

คำปรึกษาทั้งก่อนและหลังรับการทดสอบ เพื่อชี้แจงให้ความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับโรคนั้นๆ และความหมายของผลการตรวจในแต่ละกรณี รวมทั้งทางเลือกในการดำเนินการเพื่อลดความเสี่ยงในการเกิดโรคที่ชัดเจน ในที่นี้จะยกตัวอย่างแนวทางการทดสอบพันธุกรรมของ The American Society of Clinical Oncology (ASCO) ซึ่งเป็นแนวทางการตรวจโรคมะเร็งที่มีปัจจัยทางพันธุกรรม ที่มีการแสดงขั้นตอนการทดสอบทางพันธุกรรมได้อย่างครอบคลุม (The American Society of Clinical Oncology, 1996) ประกอบด้วยขั้นตอนดังนี้

1. การให้คำปรึกษาก่อนการทดสอบ (pretest counseling) ก่อนการตัดสินใจรับการทดสอบ ผู้รับการทดสอบต้องได้รับข้อมูลและคำปรึกษาจากผู้ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ (genetic counselor) ชี้แจงรายละเอียดของการทดสอบ เช่น ข้อมูลเชิงวิทยาศาสตร์ ปัจจัยทางอารมณ์ และจริยธรรมที่ส่งผลกระทบต่อการตัดสินใจตรวจ ข้อดีและข้อเสียหรือความเสี่ยงที่อาจเกิดขึ้นจากการทดสอบ ทางเลือกอื่น นอกเหนือจากการทดสอบทางพันธุกรรม รวมทั้งการซักประวัติการป่วยทั้งของผู้รับการทดสอบและครอบครัว เพื่อประเมินความจำเป็นในการทดสอบ

ทั้งนี้ ผู้ให้คำปรึกษาแนะนำต้องเป็นผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุศาสตร์ในประเทศสหรัฐอเมริกา ผู้ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ต้องเป็นผู้ที่จบการศึกษาในระดับปริญญาโทด้านการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ และมีความรู้ในเรื่องโรคทางพันธุกรรม (Adams, 2003) สำหรับในประเทศไทย โรงพยาบาลใหญ่ ทั้งของเอกชน และรัฐบาลหลายแห่ง ผู้ให้คำปรึกษาแนะนำเป็นแพทย์ที่มีความรู้ด้านพันธุศาสตร์

2. การให้ความยินยอมของผู้รับบริการ (informed consent) ให้ผู้รับบริการลงชื่อแสดงความยินยอมรับการทดสอบ ผู้รับบริการต้องได้รับข้อมูลที่ถูกต้อง เหมาะสม เพียงพอ ก่อนลงลายมือชื่อโดยทั่วไป informed consent ต้องระบุและให้ข้อมูล

รายละเอียดในประเด็นต่อไปนี้

- 1) รายละเอียดของการทดสอบทางพันธุกรรม (test specifics)
- 2) โอกาสที่การตรวจนั้นจะไม่สามารถบ่งชี้อะไรได้
- 3) ความหมายของผลบวก ผลลบ และผลที่กำกวม
- 4) ทางเลือกอื่นในการประเมินความเสี่ยงโดยไม่ต้องทำการตรวจนั้นโดยตรง
- 5) ความแม่นยำเชิงเทคนิคของการตรวจ
- 6) ค่าใช้จ่ายของการทดสอบ
- 7) ความเสี่ยงที่จะถ่ายทอดความผิดปกติสู่บุตร
- 8) ผลกระทบทางจิตใจที่อาจเกิดขึ้นเมื่อได้รับผลการตรวจ
- 9) โอกาสในการได้รับการปฏิบัติโดยไม่เท่าเทียมจากนายจ้างและบริษัทประกัน
- 10) การรักษาความลับ
- 11) ทางเลือกในการเฝ้าระวังและการป้องกันโรค
- 12) การอนุญาตเปิดเผยข้อมูลกับญาติที่อยู่ในกลุ่มเสี่ยงเป็นโรคทางพันธุกรรม

3. การเก็บตัวอย่าง วิธีตรวจ สิ่งส่งตรวจ ต้องมีการควบคุมมาตรฐานและความแม่นยำของการทดสอบ ปริมาณตัวอย่างที่เก็บต้องพอเหมาะกับการตรวจ คิดผลแสดงรายละเอียดของผู้รับการทดสอบที่ถูกต้องและชัดเจน การเก็บตัวอย่างต้องดำเนินการโดยผู้เชี่ยวชาญ โดยเฉพาะในกรณีการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดที่ต้องมีการเจาะน้ำคร่ำ (amniotic fluid) หรือการเก็บชิ้นเนื้อรก (chorionic villus sampling) การเก็บรักษาตัวอย่างและส่งตรวจต้องดำเนินการตามหลักวิชาการภายในระยะเวลาที่กำหนด และเมื่อตรวจทางห้องปฏิบัติการเรียบร้อยแล้ว ต้องกำจัดตัวอย่างหลังการตรวจวิเคราะห์อย่างถูกวิธี หรือหากมีการเก็บรักษาตัวอย่างเพื่อใช้ประโยชน์อื่น หรือเพื่อใช้ในการวินิจฉัยในอนาคต ควรคำนึงด้วยว่าต้องแจ้งหรือขออนุญาตเจ้าของตัวอย่างหรือไม่ และเมื่อได้รับ

ผลการตรวจเรียบร้อยแล้ว ต้องส่งผลการตรวจให้กับแพทย์ผู้รับผิดชอบเท่านั้น เนื่องจากผลการตรวจทางพันธุกรรมถือเป็นความลับส่วนตัวของผู้ป่วย และการประยุกต์ใช้ผลการตรวจในทางคลินิกต้องอาศัยความรู้ทางวิชาการเฉพาะด้าน แพทย์จึงต้องเป็นผู้ให้คำอธิบายผลการตรวจแก่ผู้ป่วยด้วยตนเอง (คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล, 2553)

เนื่องจากความซับซ้อนในการเก็บตัวอย่าง วิธีการตรวจ รวมทั้งมีประเด็นจริยธรรมเกี่ยวข้อง ปัจจุบันบางประเทศจึงกำหนดมาตรฐานทางห้องปฏิบัติการสำหรับการทดสอบทางพันธุกรรม เช่น ในประเทศสหรัฐอเมริกาห้องปฏิบัติการทดสอบต้องมีการดำเนินการเป็นไปตามมาตรฐาน Clinical Laboratory Improvement Amendments (CLIA) ส่วนประเทศไทยต้องเป็นไปตามมาตรฐานห้องปฏิบัติการทางการแพทย์ ที่กำหนดโดยกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข (สมาคมเทคนิคการแพทย์แห่งประเทศไทย สถาบันพัฒนาและรับรองคุณภาพโรงพยาบาล สำนักมาตรฐานห้องปฏิบัติการ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข, 2545)

4. การให้การปรึกษาหลังการตรวจ (post-test counseling) เนื่องจาก ผลการทดสอบทางพันธุกรรมมีความซับซ้อน และผลที่ได้อาจส่งผลโดยตรงต่อสภาพจิตใจของผู้รับการตรวจ ดังนั้นแพทย์จึงต้องเป็นผู้ทำหน้าที่ให้คำอธิบายผลการตรวจแก่ผู้ป่วยด้วยตนเอง ซึ่งลักษณะการอธิบายของแพทย์ต้องเป็นไปในทางที่ทำให้ผู้ป่วยทราบผลการตรวจ ลดความวิตกกังวล มีสภาพของจิตใจที่ดีขึ้น หรือเข้าใจยอมรับสภาพความเป็นจริง พร้อมทั้งจะปฏิบัติตามคำแนะนำของแพทย์ นอกจากนี้แพทย์ต้องให้คำแนะนำแนวทางการปฏิบัติตัว พร้อมทั้งติดตามผลเป็นระยะ

จากที่กล่าวมา ชี้ให้เห็นว่ากระบวนการทดสอบทางพันธุกรรมมีความสำคัญอย่างยิ่ง โดยเฉพาะขั้นตอนการให้คำปรึกษาก่อนและหลังการรับบริการ อย่างไรก็ดี การทดสอบทางพันธุกรรมในปัจจุบัน มีการปรับรูปแบบการให้บริการที่เข้าถึง

สังคมง่ายขึ้น (direct-to-consumer genetic testing: DTC) การให้บริการไม่ได้จำเพาะอยู่ที่โรงพยาบาลเท่านั้น แต่ขยายไปสู่การให้บริการโดยห้องปฏิบัติการเอกชน มีการโฆษณาผ่านสื่อต่างๆ เช่น หนังสือพิมพ์ หรือโทรทัศน์ รวมทั้งมีการให้บริการทดสอบผ่านระบบเว็บไซต์ และการจำหน่ายชุดตรวจสำหรับทดสอบด้วยตนเอง (American College of Medical Genetics, 2008) ซึ่งรูปแบบการให้บริการที่เข้าถึงกลุ่มเป้าหมายโดยตรงเหล่านี้ ก่อให้เกิดข้อกังวลในคุณภาพของการให้บริการ รวมทั้งประเด็นเชิงจริยธรรมและสังคม เนื่องจากการทดสอบทางพันธุกรรมไม่ได้มีเฉพาะประโยชน์ แต่ยังมีความเสี่ยง และข้อจำกัดที่จะกล่าวถึงต่อไป

ธุรกิจการตรวจพันธุกรรมและชุดตรวจทางพันธุกรรม

ความก้าวหน้าทางเทคโนโลยีเปิดโอกาสใหม่ๆ ให้แก่ธุรกิจการตรวจทางพันธุกรรม ผู้ประกอบการด้านนี้มีการนำเสนอ เชิญชวน กระตุ้นให้ผู้บริโภคเกิดความต้องการ และการใช้เทคโนโลยีการตรวจทางพันธุกรรมในด้านต่างๆ เช่น

1. การตรวจด้านสุขภาพ (health-related genetic testing) การตรวจจีโนมและหาความเสี่ยงในการเกิดโรคต่างๆ แม้ว่าในความเป็นจริงแล้ว ข้อมูลทางพันธุกรรมของโรคส่วนใหญ่ยังไม่มีการวิจัยรองรับ ผลการตรวจบอกเพียงความเสี่ยงในการเกิดโรค ซึ่งมี

สิ่งแวดล้อมและรูปแบบการใช้ชีวิตเป็นปัจจัยประกอบที่สำคัญ ดังนั้น ผลการตรวจทางพันธุกรรมจึงมีโอกาสที่จะเป็นผลลวง หรือโรคทางพันธุกรรมบางโรคอาจป้องกันหรือรักษาไม่ได้ เช่น อัลไซเมอร์ ทำได้แต่เพียงการวางแผนเพื่อรับมือในอนาคต การรู้ผลการตรวจอาจก่อให้เกิดความตระหนกโดยไม่จำเป็น

2. โภชนพันธุศาสตร์ (nutrigenetic) การตรวจพันธุกรรมใช้ข้อมูลพันธุกรรมส่วนบุคคลเพื่อออกแบบรูปแบบการรับประทานอาหาร ซึ่งไม่มีความจำเป็น และทำให้เกิดความเข้าใจผิด เนื่องจากขณะนี้ไม่มีข้อมูลทางวิทยาศาสตร์รองรับเพียงพอ

3. การตรวจบรรพบุรุษ (ancestry testing) เป็นการตรวจพันธุกรรมเพื่อหาบรรพบุรุษ (ancestral roots)

ตัวอย่างธุรกิจการตรวจทางพันธุกรรมที่มีในปัจจุบัน

- ชุดตรวจพันธุกรรมเพื่อจัดอาหารให้เหมาะกับสภาพร่างกายของแต่ละบุคคล “body benefit” ของบริษัท Sciona ประเทศอังกฤษ และชุดตรวจพันธุกรรมของบริษัท NuGenix’s โดยตรวจพันธุกรรมแล้วจึงจัดอาหาร วิตามินและเกลือแร่ให้เหมาะสมกับสภาพร่างกายของแต่ละบุคคล (Barrett and Hall, 2003)

- ชุดตรวจ Signature GeneticsTM ของบริษัท Seryx เป็นการให้บริการตรวจพันธุกรรม และจะได้

การโฆษณาเกินจริงในการตรวจวินิจฉัยทางพันธุกรรม

เมื่อเทคโนโลยีใหม่ๆ เกิดขึ้น มีผู้หวังผลทางการค้า อาจมีทั้งที่ใช้เทคโนโลยีโดยไม่จำเป็นหรือมีการหลอกลวง ในเดือนเดียวกับที่ประธานาธิบดีคลินตันประกาศความสำเร็จในโครงการจีโนมมนุษย์ มีหลายบริษัทให้บริการทางเว็บไซต์ เพื่อการตรวจวินิจฉัยทางพันธุกรรม หรือ genetic test ค่าบริการครั้งละ 289 เหรียญสหรัฐ โดยบริษัทจะส่งชุดเก็บดีเอ็นเอมาให้ พร้อมกับแบบสอบถามที่ผู้ใช้บริการต้องกรอกเกี่ยวกับข้อมูลประวัติส่วนตัวส่งกลับไปพร้อมตัวอย่างดีเอ็นเอ บริษัทจะส่งผลการวิเคราะห์ดีเอ็นเอกลับมาให้ภายในสามสัปดาห์ พร้อมคำแนะนำว่าต้องกินหรือออกกำลังกายอย่างไร มีการทดสอบว่าบริษัทหลอกลวงหรือไม่ โดยการส่งดีเอ็นเอไปสามตัวอย่าง ตัวอย่างแรกเป็นชายวัย 48 ปี โดยให้ประวัติส่วนตัวหลอกว่าเป็นชายอายุ 32 ปี อีกสองตัวอย่าง เป็นของทารกเพศหญิงคนเดียว โดยให้ประวัติส่วนตัวว่าเป็น หญิงอายุ 33 ปี และชายอายุ 59 ปี ผลที่บริษัทส่งกลับมาพบว่า ไม่ว่าดีเอ็นเอจากข้อมูลประวัติส่วนตัวที่มาจากบุคคลใด ผลการพยากรณ์กลับเหมือนกัน เช่น เสี่ยงต่อกระดูกพรุน ความดันสูง หัวใจ เบาหวาน พร้อมทั้งแนะนำให้ทุกคนกินวิตามินของบริษัท ตกปีละ 1,200 เหรียญ ซึ่งถ้าซื้อตามร้านทั่วไปมีราคาเพียง 35 เหรียญต่อปีเท่านั้น

ที่มา: Diet Advice From DNA?, Scientific American, December, 2007

รับคำแนะนำจากแพทย์ของบริษัทเป็นการเฉพาะในแต่ละบุคคลเรื่องสารอาหาร การใช้ชีวิต รวมทั้งการปฏิบัติตัวทางการแพทย์ ค่าใช้จ่ายอย่างน้อย 500 เหรียญต่อปีหรือมากกว่านั้น

- ชุดตรวจพันธุกรรมของบริษัท Atlas Sports Genetics ของประเทศออสเตรเลีย ตรวจสอบยีนที่บ่งบอกถึงความสามารถในการเล่นกีฬา โดยคิดค่าบริการ 150 เหรียญสหรัฐ

สำหรับในประเทศไทย เริ่มมีธุรกิจตรวจพันธุกรรมโฆษณาทางอินเทอร์เน็ต โดยให้ข้อมูลและเชิญชวนให้ตรวจพันธุกรรมในหลายรูปแบบ ทั้งที่เป็นบริการในโรงพยาบาลเอกชน และเป็นศูนย์ให้บริการตรวจพันธุกรรมเป็นการเฉพาะ เช่น

- การตรวจ preventive genetic testing ของโรงพยาบาลแห่งหนึ่ง โดยให้บริการตรวจพันธุกรรมเพื่อหาความเสี่ยงต่อโรคในกลุ่มต่างๆ ได้แก่ ความเสี่ยงต่อโรคมะเร็งต่อมลูกหมาก ภาวะกระดูกพรุน โรคหัวใจ มะเร็งเต้านม เส้นเลือดอุดตัน (atherosclerosis) โรคอ้วน (obesity) ความดันโลหิตสูง โรคหลอดเลือดหัวใจ (coronary artery disease) และสมอง (stroke) ความเสี่ยงต่อโรคแพ้เป็นเกล็ดเลือด โรคต่างชาว โรคสะกดจิตเงิน โรคผมบางจากพันธุกรรมในเพศชาย เป็นต้น

- นวัตกรรมบริการและดูแลรักษาผิวพรรณโดยผลการตรวจสอบทางพันธุกรรมส่วนบุคคล (DNA - based personalized care and treatments) บริษัทจะแนะนำให้ดูแลสุขภาพผิว โดยใช้ผลิตภัณฑ์บำรุงผิวที่มีส่วนผสมของสารที่ผิวต้องการหรือมีกรรมที่สั่งทำพิเศษโดยบริษัท

- การตรวจดีเอ็นเอเพื่อค้นหาความสามารถพิเศษและลักษณะเฉพาะของลูก (decode your DNA, discover your future) โดยให้บริการตรวจทางพันธุกรรมเพื่อบ่งบอกถึงความสามารถพิเศษและลักษณะเฉพาะที่ติดตัวมาตั้งแต่เกิด รวม 8 ด้าน เช่น ลักษณะนิสัยเฉพาะ ความสามารถทางด้านศิลปะ ความสามารถทางด้านกีฬา สติปัญญาและความเฉลียวฉลาด เป็นต้น

- การตรวจดีเอ็นเอเพื่อหาญาติที่เกี่ยวข้องกับระดับคอเลสเตอรอลและมะเร็ง บริษัทมีการสร้างพันธมิตรร่วมกับโรงพยาบาลเอกชนหลายแห่งในการตั้งศูนย์ประชาสัมพันธ์ โดยค่าใช้จ่ายอยู่ในอัตรา 28,000 – 45,000 บาท

กลไกการควบคุมการตรวจทางพันธุกรรม

ประเทศสหรัฐอเมริกา ยังไม่มีการบังคับใช้เกณฑ์ในการประเมินความแม่นยำและความเชื่อถือได้ของชุดตรวจทางพันธุกรรม เนื่องจากการให้บริการโดยห้องปฏิบัติการต่างๆ จึงจัดอยู่ในกลุ่มบริการซึ่งไม่อยู่ภายใต้การควบคุมของ FDA มีเพียงบางรัฐที่จัดทำแนวปฏิบัติขึ้น ช่องโหว่ทางกฎหมายดังกล่าวทำให้บริษัทต่างๆ วางตลาดชุดตรวจทางพันธุกรรมต่อสาธารณชน ซึ่งบริษัทบางแห่งอ้างว่าชุดตรวจของบริษัทไม่เพียงแต่ตรวจหาโรค แต่ยังเป็นเครื่องมือในการจัดยา วิตามิน และอาหารเพื่อให้เหมาะกับพันธุกรรมเฉพาะบุคคลอีกด้วย ข้อกังวลที่เกิดขึ้นก็คือประชาชนที่ซื้อชุดตรวจและใช้บริการของบริษัทโดยไม่มีผู้ให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ในการแปลผลและให้คำปรึกษาเพื่อเป็นข้อมูลประกอบการตัดสินใจ

การโฆษณาเกินจริงในการตรวจวินิจฉัยทางพันธุกรรม: ตัวอย่างในประเทศไทย

ประเทศไทยมีการให้บริการตรวจพันธุกรรมในการบริการสปาบางแห่ง โดยส่งตัวอย่างไปตรวจที่ต่างประเทศและคิดค่าบริการหลักแสนบาท เน้นกลุ่มเป้าหมายผู้มีรายได้สูงและโฆษณาว่า “การตรวจพันธุกรรมจะบ่งบอกถึงความเสี่ยงของการเกิดโรคร้ายต่างๆ ที่เป็นสาเหตุการตายอันดับต้นๆ ของมนุษย์.. การตอบสนองต่อสิ่งแวดล้อมต่างๆ และการตอบสนองต่อยารักษาโรค..” และ “การรู้พันธุกรรมตัวเองทำให้ปรับเปลี่ยนพฤติกรรมส่วนตัวเพื่อจะไม่ให้ยีนที่เป็นโรคต่างๆ สำแดงออกมา เป็นการป้องกันโรคอย่างดี...” การอวดอ้างดังกล่าวไม่ได้สะท้อนถึงความสำคัญของปัจจัยอื่นๆ นอกจากพันธุกรรม เช่น สิ่งแวดล้อม วิธีการดำรงชีวิต จึงอาจทำให้เกิดผลกระทบต่อนผู้ที่ทำการตรวจพันธุกรรมนอกเหนือไปจากการเสียค่าใช้จ่ายที่สูงเกินความเป็นจริง

อาจเกิดความกังวลเนื่องจากการแปลความจากผลการตรวจได้

สำหรับประเทศไทย ยังไม่มีกลไกการควบคุมหรือประเมินความแม่นยำและความเชื่อถือได้ของการตรวจทางพันธุกรรม การตรวจพันธุกรรมส่วนใหญ่จะเป็นการให้บริการของห้องปฏิบัติการ ซึ่งอยู่นอกเหนืออำนาจหน้าที่ของสำนักงานคณะกรรมการอาหารและยา (อย.) และยังไม่มีหน่วยงานภาครัฐที่ดูแลควบคุมการจำหน่ายชุดตรวจทางพันธุกรรมในตลาด (Burke, 2002) จึงเป็นช่องทางให้บางบริษัทอ้างว่าการตรวจพันธุกรรมไม่เพียงแต่ตรวจหาโรคเท่านั้น แต่ยังเป็นเครื่องมือในการวางแผนการรับประทานยา วิตามิน หรืออาหารที่เหมาะสมกับพันธุกรรมของแต่ละบุคคลด้วย

ชีวจริยธรรมกับการตรวจทางพันธุกรรม

1. การตรวจทางพันธุกรรมเพื่อพยากรณ์ความเสี่ยงในการเกิดโรค

การตรวจทางพันธุกรรมเพื่อพยากรณ์ความเสี่ยงในการเกิดโรค ช่วยให้ผู้ที่มามีประวัติครอบครัวที่เป็นโรคต่างๆ จากปัจจัยทางพันธุกรรม สามารถประเมินความเสี่ยงในการเกิดโรคของตนหรือผู้สืบสายเลือดและอาจทำอย่างใดอย่างหนึ่งเพื่อลดความเสี่ยงจากการเป็นโรค หรืออาจช่วยให้ค้นพบโรคและเริ่มรักษาได้ตั้งแต่ระยะแรก แต่ในทางตรงข้ามก็อาจก่อให้เกิดผลกระทบด้านต่างๆ หลายด้าน ได้แก่

1) ความไม่แน่นอนของผลการตรวจ และความซับซ้อนของการเกิดโรค

ปัจจัยทางพันธุกรรมมีผลต่อการเกิดโรคในบาง

กลุ่ม การตรวจพบความผิดปกติทางพันธุกรรม เช่น การตรวจพบยีนที่ผิดปกติในโรคหลายๆ โรค เช่น โรคอัลไซเมอร์ มะเร็งเต้านม มะเร็งลำไส้ใหญ่ และมะเร็งรังไข่ เป็นเพียงปัจจัยหนึ่งในหลายๆ ปัจจัยก่อโรครดังกล่าว การตรวจไม่พบยีนดังกล่าวไม่ได้หมายความว่าบุคคลนั้นจะไม่มีโอกาสเป็นโรค ในทางตรงกันข้ามการตรวจพบความผิดปกติก็ไม่ได้หมายความว่าจะต้องเกิดโรคหรือความผิดปกติเสมอไป ดังนั้น การมีผู้ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์สำหรับผู้ได้รับการตรวจทางพันธุกรรมจึงจำเป็นอย่างยิ่ง

2) การขาดข้อมูลที่ชัดเจนในแนวทางการปฏิบัติตัวเพื่อลดอัตราเสี่ยงในการเกิดโรค

องค์ความรู้ของโรคบางโรคที่มีในปัจจุบัน ยังไม่สามารถทำนายได้ว่าเกิดโรคขึ้นเมื่อใดและยังไม่มีแนวทางป้องกันหรือลดอัตราเสี่ยงในการเกิดโรคได้เลย ส่วนในบางโรคแม้จะมีแนวทางการป้องกันหรือปฏิบัติตนเพื่อลดความเสี่ยงหลายประการ แต่ก็ยังขาดข้อมูลที่ชัดเจนว่าแต่ละวิธีนั้นได้ผลมากน้อยเพียงใด ซึ่งอาจส่งผลต่อความเหมาะสมของการใช้ทรัพยากรและงบประมาณทางสาธารณสุข

3) ปัญหาในการแปลผลและแจ้งผลการตรวจ

เนื่องจากการตรวจทางพันธุกรรมมีความซับซ้อนมาก ผู้แปลผลการตรวจจึงต้องมีความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับโรคนั้นๆ และความหมายของผลการตรวจในแต่ละกรณี รวมทั้งทางเลือกดำเนินการ เพื่อลดความเสี่ยงต่อการเกิดโรคในแต่ละกรณีอย่างชัดเจน รวมทั้งต้องมีความเข้าใจแง่มุมเชิงจริยธรรมและสังคม ตลอดจนผลกระทบเมื่อทราบผลการตรวจทางพันธุ

ปัจจุบัน WHO ให้การรับรองมาตรฐานชุดตรวจทางพันธุกรรมที่จำหน่ายเชิงพาณิชย์เพียงชนิดเดียวเมื่อเดือนพฤศจิกายน 2547 คือชุดตรวจยีน Factor V Leiden ซึ่งสัมพันธ์กับการเกิดโรค thrombosis ซึ่งเป็นการเกิดลิ่มเลือดขึ้นในหลอดเลือดหรือหัวใจ เป็นโรคที่พบมาก และเป็นสาเหตุการตายอันดับหนึ่งในคนผิวขาว

การกลายของยีน Factor V Leiden เป็นหนึ่งในปัจจัยเสี่ยงหลัก (20-40 %) ของโรคนี้ ระดับของการแปรผันของยีนจะส่งผลต่อความเสี่ยงของการเกิดโรคตั้งแต่ 7-80 เท่า การมีมาตรฐานชุดตรวจจะช่วยยกระดับคุณภาพ และมั่นใจในความแม่นยำของผลการตรวจ ซึ่งจะส่งผลต่อคุณภาพชีวิตโดยตรง

ที่มา: องค์การอนามัยโลก, 2004

กรรม โดยเฉพาะในกรณีที่พบความผิดปกติ นอกจากนั้น ยังมีคำถามว่า ทุกคนจำเป็นต้องรู้ข้อมูลความผิดปกติทางพันธุกรรมที่ส่งผลกระทบต่อสุขภาพในอนาคตหรือไม่ ใครควรเป็นผู้รับรู้ข้อมูลดังกล่าว และเมื่อใด หากไม่ต้องการรับรู้จะทำได้หรือไม่ ครอบครัวหรือญาติของผู้ตรวจพันธุกรรมมีสิทธิรับรู้ผลการตรวจด้วยหรือไม่ เนื่องจากอาจมีความเสี่ยงว่าจะมีพันธุกรรมเช่นเดียวกัน

4) ผลกระทบต่อชีวิตของผู้ที่ทราบผลว่าตนมีความเสี่ยงที่จะเกิดโรค

- ผลกระทบด้านจิตใจ

จากการที่ผลการตรวจมีความซับซ้อนและทำนายได้เพียงระดับหนึ่งว่า มีความเสี่ยงในการเกิดโรคนาน้อยเพียงใด แต่ไม่สามารถบอกได้ว่าจะเกิดโรคจริงหรือไม่ เมื่อไร และในบางกรณีอาจไม่มีวิธีป้องกัน ทำให้ผู้ที่ทราบผลการตรวจว่ามีความผิดปกติและมีความเสี่ยงในการเกิดโรคอาจเกิดความวิตกกังวล บางรายอาจเกิดความรู้สึกผิดเพราะรู้สึกว่าได้ถ่ายทอดความผิดปกติให้ลูก และเผชิญกับความเครียดในการตัดสินใจเกี่ยวกับการเลือกทางเลือกต่างๆ ในการป้องกัน หรือลดความเสี่ยงในการเกิดโรค และการตัดสินใจอื่นๆ ในชีวิต เช่น การแต่งงาน การมีบุตร

- ผลกระทบจากการดำเนินการเพื่อป้องกันโรค

การดำเนินการเพื่อป้องกันหรือลดความเสี่ยงในการเกิดโรคแต่ละวิธีนั้น มีผลกระทบต่อบุคคลที่ต้องเผชิญปัญหาทั้งทางร่างกาย จิตใจ และสังคม และบางครั้งเกิดจากความกลัวมากกว่าความจำเป็นที่ควรกระทำ ได้แก่ ปัญหาค่าใช้จ่ายเพื่อการป้องกันหรือเฝ้าระวัง เช่น การตรวจร่างกายเป็นประจำหรือตัดสินใจใช้ยา/อาหารเสริม/วิตามิน เนื่องจากเชื่อว่าจะสามารถป้องกันโรคได้ แต่ในขณะเดียวกันอาจเกิดผลข้าง

เคียงจากการใช้ยาในระยะยาว ตัดสินใจผ่าตัดหรือตัดอวัยวะส่วนหนึ่งส่วนใดที่มีความเสี่ยงก่อโรคร้าย เช่น การผ่าตัดเต้านมอาจมีผลต่อภาพลักษณ์ทางเพศ ทำให้ขาดความมั่นใจ มีผลกระทบต่อเพศสัมพันธ์และการมีบุตร การตัดลำไส้ก็ย่อมมีผลกระทบต่อการทำงานของระบบทางเดินอาหารและระบบขับถ่าย ซึ่งเป็นปัญหาที่บุคคลที่ตรวจพบความผิดปกติต้องตัดสินใจและเผชิญกับผลของการตัดสินใจนั้นในระยะยาว

นอกจากนั้น ยังมีปัญหาอื่นๆ ตามมาได้อีก เช่น การรับผิดชอบค่าใช้จ่ายในการเฝ้าระวัง บุคคลนั้นและครอบครัวควรแบกรับภาระเอง หรือหากมีประกันสุขภาพเอกชน บริษัทประกันจะยินดียินร้ายหรือไม่ ในกรณีที่มีระบบหลักประกันสุขภาพภาครัฐ จะเกิดคำถามว่าสังคมสมควรจะต้องแบกรับภาระในส่วนนี้มากน้อยเพียงใด มีทรัพยากรเพียงพอหรือไม่ และเป็นการกระจายทรัพยากรอย่างเป็นธรรมหรือไม่

- ความเสี่ยงในการถูกกีดกันในการทำงาน

เมื่อมีการตรวจทางพันธุกรรม ปัญหาที่ตามมาอีกคำถามหนึ่งคือใครมีสิทธิในการทราบข้อมูลดังกล่าว ผู้จ้างงานสามารถขอประวัติสุขภาพ หรือขอให้ผู้สมัครงาน หรือพนักงานของตน ตรวจสุขภาพ รวมทั้งตรวจความเสี่ยงทางพันธุกรรมในการเกิดโรคได้หรือไม่ ในสหรัฐอเมริกาการศึกษาที่บ่งชี้ว่า ผู้ป่วยมะเร็งแม่ได้รับการรักษาหายแล้วก็ตาม จะถูกกีดกันหรือได้รับการปฏิบัติอย่างไม่เสมอภาค เช่น ถูกปฏิเสธจากการจ้างงาน ให้ออกจากงาน ไม่ได้รับการเลื่อนตำแหน่งอย่างเหมาะสม เป็นต้น ในทำนองเดียวกัน ผู้จ้างงานอาจมองว่าผู้ที่มีความเสี่ยงต่อการเกิดโรค จะปฏิบัติงานให้กับองค์กรได้ไม่เต็มที่และเป็นภาระในระยะยาว ทำให้เกิดการกีดกันหรือการปฏิบัติโดยไม่เท่าเทียมกับผู้อื่น

- ความเสี่ยงในการถูกกีดกันจากการ

กุมภาพันธ์ พ.ศ. 2543 ประธานาธิบดีบิล คลินตัน ออกประกาศไม่ให้องค์กรของรัฐใช้ข้อมูลพันธุกรรมในการพิจารณาปรับคนเข้าทำงาน

ที่มา: Los Angeles Times, February 09, 2000

ประกันสุขภาพ

การประกันสุขภาพรายบุคคลขึ้นอยู่กับข้อมูลความเสี่ยงส่วนบุคคล และจะเกิดปัญหามากหากใช้ข้อมูลทางพันธุกรรมเป็นส่วนประกอบในการทำประกันสุขภาพหรือประกันชีวิต จากการสำรวจกลุ่มผู้เชี่ยวชาญที่ทำหน้าที่ให้คำปรึกษาแนะนำเกี่ยวกับปัญหาพันธุศาสตร์ 296 คน ในสหรัฐอเมริกา มีถึงร้อยละ 68 ที่ตอบว่าตนจะไม่แจ้งให้บริษัททราบเกี่ยวกับการตรวจทางพันธุกรรม เนื่องจากเกรงว่าจะถูกกีดกัน และมีถึงร้อยละ 26 ที่ตอบว่าจะใช้ชื่อปลอมเมื่อไปทำการตรวจทางพันธุกรรม

จากผลกระทบต่างๆ ดังกล่าวข้างต้น จึงมีประเด็นที่พึงพิจารณาในการตรวจทางพันธุกรรมเพื่อรับมือผลที่ไม่พึงประสงค์ต่างๆ กล่าวคือความเหมาะสมของการตรวจทางพันธุกรรมเพื่อพยากรณ์โอกาสในการเกิดโรค และเงื่อนไขที่ควรกำหนดเป็นแนวทางปฏิบัติ รวมถึงมาตรการป้องกันผลกระทบเชิงลบ เช่น การปฏิบัติโดยไม่เท่าเทียมจากผู้จ้างงานและบริษัทประกัน

จะเห็นได้ว่า การตรวจทางพันธุกรรมแม้ว่าจะมีประโยชน์มหาศาลแต่ก็มีประเด็นที่ส่งผลกระทบต่อชีวิตและสังคม และจะเพิ่มความสำคัญขึ้นเรื่อยๆ ตามแนวโน้มของการใช้เทคโนโลยีที่เพิ่มขึ้น สังคมไทยจำเป็นต้องเตรียมความพร้อมและรับมือกับประเด็นเหล่านั้นเพื่อลดความเสี่ยงที่จะเกิดขึ้นในอนาคตให้มากที่สุด

2. การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์

การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์เป็นกระบวนการทางการแพทย์ ซึ่งประกอบด้วยการ

พิจารณาประวัติครอบครัวและประวัติการรักษาของบุคคลนั้น เพื่อตัดสินใจว่าจะเลือกตรวจทางพันธุกรรมแบบใดจึงจะเหมาะสม ประเมินผลการตรวจ รวมทั้งอธิบายความหมายของผลการตรวจและความเสี่ยงที่อาจเกิดขึ้นหรือโอกาสที่เป็นไปได้ พร้อมกับอธิบายผลกระทบของทางเลือกต่างๆ ให้กับผู้รับการตรวจอย่างรอบคอบและถี่ถ้วน

ผู้ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์อาจเป็นแพทย์ หรือนักวิจัยทางการแพทย์ที่มีความเชี่ยวชาญเรื่องโรคหรือความผิดปกติทางพันธุกรรมนั้นๆ และจบการศึกษาระดับมหาบัณฑิตในสาขาพันธุศาสตร์การแพทย์ มีทักษะการให้คำปรึกษา และผ่านการสอบเพื่อรับใบรับรองจาก American Board of Genetic Counseling ด้วย เพื่อแสดงว่ามีความเชี่ยวชาญในการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์เป็นการเฉพาะ

การตรวจพันธุกรรมควรเริ่มตั้งแต่การวางแผนเพื่อการมีบุตร ซึ่งจะช่วยให้วางแผนครอบครัวและลดความเสี่ยงที่จะเกิดขึ้นจากความผิดปกติทางพันธุกรรมได้ ตัวอย่างของการตรวจพันธุกรรมเพื่อประเมินความเสี่ยง เช่น โรคธาลัสซีเมีย เป็นต้น ซึ่งเมื่อทราบผลแล้วจะนำไปสู่การเลือกที่จะตัดสินใจมีบุตรหรือไม่ หรือคัดเลือกตัวอ่อนก่อนการนำไปฝังตัวในโพรงมดลูก

การตรวจระหว่างการตั้งครรภ์ เพื่อตรวจหาความผิดปกติของทารกในครรภ์ เช่น โรคดาวน์ ผู้ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ จะแปลผลการตรวจทางพันธุกรรมให้ทราบพร้อมให้คำปรึกษาถึงทางเลือกที่เป็นไปได้ เช่น การยุติการตั้งครรภ์หรือเหตุการณ์

ประกันสุขภาพครอบคลุมการตรวจทางพันธุกรรมหรือไม่

ในต่างประเทศ เนื่องจากชุดตรวจทางพันธุกรรมมีราคาค่อนข้างสูง ตั้งแต่ 200 ถึง 3,000 เหรียญสหรัฐ การประกันส่วนใหญ่จะไม่ครอบคลุมค่าใช้จ่ายในส่วนนี้ แต่หากครอบคลุม บริษัทจะสามารถเข้าถึงข้อมูลทางพันธุกรรมของผู้เอาประกันได้ เงื่อนไขนี้เป็นสิ่งที่ผู้เอาประกันจะต้องรู้เพื่อตัดสินใจว่า จะยอมให้บริษัทรู้ข้อมูลดังกล่าวหรือไม่ และมีเพียงบางรัฐเท่านั้นที่มีกฎหมายข้อมูลทางพันธุกรรมและการกีดกันทางพันธุกรรม ซึ่งแตกต่างกันไปในประเด็นความครอบคลุม การปกป้องประชาชน และรูปแบบในการบังคับใช้ อย่างไรก็ตาม ด้วยกระแสการตรวจพันธุกรรมที่มีมากขึ้นและเข้าถึงได้ง่ายขึ้น จึงทำให้มีแนวโน้มที่เรียกร้องให้การประกันครอบคลุมค่าใช้จ่ายส่วนนี้ด้วยเช่นกัน สำหรับประเทศไทย การประกันสุขภาพยังไม่ครอบคลุมการตรวจทางพันธุกรรม

ที่จะเกิดขึ้นหากทารกคลอดออกมา รวมถึงการประสานไปยังผู้เชี่ยวชาญที่เกี่ยวข้อง เช่น ทารกที่เป็นโรคคาวัน อาจมีความผิดปกติเกี่ยวกับหัวใจ ผู้ให้คำปรึกษา อาจต้องประสานไปยังผู้เชี่ยวชาญเฉพาะทางเพื่อดูแลอาการผิดปกติดังกล่าว เช่น ผู้เชี่ยวชาญโรคหัวใจเพื่อปรึกษาเรื่องการผ่าตัดหัวใจและกุมารแพทย์ที่เชี่ยวชาญการดูแลทารกหลังการผ่าตัด รวมถึงการประสานกับจิตแพทย์ หรือผู้เชี่ยวชาญเฉพาะทางอื่นๆ เพื่อให้คำปรึกษาเฉพาะด้านที่จำเป็น

อย่างไรก็ตามผู้ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ จะทำได้เพียงให้ข้อมูลและทางเลือกที่อาจเป็นไปได้ ส่วนการตัดสินใจเลือกต้องเป็นของผู้ตรวจเท่านั้น ผู้ให้คำปรึกษาควรรับทราบข้อมูลของผู้ตรวจพันธุกรรมรวมถึงระดับของความรับรู้ข้อมูลของผู้ตรวจ เพื่อจะให้คำแนะนำที่เหมาะสมกับแต่ละบุคคล ได้มากที่สุด (Sharpe and Carter, 2006)

Bernhardt *et al.* (2000) สัมภาษณ์ผู้ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ 16 คน และ คนไข้ 19 คนสรุปได้ว่าเป้าหมายของการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ที่พึงประสงค์ประกอบด้วย การเพิ่มความรู้ความเข้าใจและเพิ่มความมั่นใจให้คนไข้ประเมินความเสี่ยงของผลการตรวจพันธุกรรมได้อย่างแม่นยำ ช่วยให้ข้อมูลเพื่อให้คนไข้ตัดสินใจ ให้คำแนะนำคนไข้สำหรับเหตุการณ์ที่อาจเกิดขึ้นในอนาคต ช่วยลดความรู้สึกเป็นตราบาปของคนไข้ อันเนื่องมาจากการตรวจพันธุกรรม และช่วยประสานผู้เชี่ยวชาญที่เกี่ยวข้องหากจำเป็น และในกรณีนี้คนไข้ให้ความเห็นเพิ่มเติมว่า การมีผู้ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์มีประโยชน์หลายประการ คือ ได้รับข้อมูลที่จำเป็นมากเพียงพอ และมีความรู้เพิ่มขึ้นในเรื่องเกี่ยวกับโรคทางพันธุกรรม และยังได้รับคำปรึกษาทางจิตวิทยาทั้งระยะสั้นและระยะยาว รวมถึงคำแนะนำสำหรับเหตุการณ์ที่อาจเกิดขึ้นในอนาคต นอกจากนี้ ผู้ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ ยังช่วยสื่อสารผลการตรวจต่อครอบครัวของผู้ตรวจ และช่วยผู้ตรวจตัดสินใจทางเลือกด้วย

ปัจจุบันในประเทศไทย เรื่องการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ถือเป็นเรื่องใหม่ และมีผู้ได้รับการฝึกอบรมในด้านนี้น้อยมากหรือเกือบไม่มีเลย และในอนาคตอันใกล้ การตรวจทางพันธุกรรมจะได้รับความนิยมมากขึ้น มีการตรวจวิธีใหม่ๆ และตรวจโรคใหม่ๆ ได้มากขึ้น ทำให้ผู้ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ไม่เพียงพอที่จะให้คำปรึกษา แก่ทุกคนที่ต้องการรับการตรวจวินิจฉัย และอาจทำให้เกิดการอวดอ้างเกินจริงเพื่อหวังผลทางการตลาด หรือเพื่อกระตุ้นให้เป็นแฟชั่น

3. กฎหมายที่เกี่ยวข้องกับการตรวจทางพันธุกรรม

กฎหมายป้องกันการกีดกันทางพันธุกรรมในประเทศสหรัฐอเมริกา หรือ The Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008 (P.L. 110-233, 122 Stat. 881)¹ เรียกย่อๆ ว่า GINA มีผลบังคับใช้แล้ว เมื่อปี พ.ศ. 2552 โดยมุ่งที่จะป้องกันบริษัทประกันภัยไม่ให้ปฏิเสธ หรือคิดราคาพิเศษกับผู้เอาประกัน โดยใช้ข้อมูลพื้นฐานทางพันธุกรรมของผู้เอาประกันอีกทั้งครอบคลุมถึงการกีดกันการพิจารณาจ้างงานหรือเลิกจ้างงานรวมถึงการพิจารณาความดีความชอบจากข้อมูลทางพันธุกรรมส่วนบุคคล และกฎหมายนี้ ยังจะช่วยให้ประชาชนเข้าถึงการตรวจ และการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ ได้ง่ายขึ้นอีกด้วย (Department of Health and Human Services, 2009)

นอกจากนี้ยังมีกฎหมายที่เกี่ยวข้องอื่นๆเช่น The Americans with Disabilities Act of 1990 เพื่อป้องกันการกีดกันบุคคลที่ระบุว่าเป็นผู้ทุพพลภาพ รวมถึงผู้มีความผิดปกติทางพันธุกรรม นอกจากนั้นยังป้องกันการร้องขอข้อมูลทางพันธุกรรม รวมถึงข้อมูลทางการแพทย์ของผู้ทำงานจากนายจ้างหลังจากการว่าจ้างแล้ว

สำหรับประเทศไทย มีความพยายามผลักดันให้เกิดกฎหมายเกี่ยวกับการปฏิสนธิเทียม และการคัดเลือกทางพันธุกรรม โดยในประเด็นของการคัดเลือกทางพันธุกรรมจะเกี่ยวโยงเฉพาะการคัดเลือกพันธุกรรม

ของตัวอ่อนเท่านั้นไม่ครอบคลุมถึงการตรวจพันธุกรรมโดยทั่วไป

4. การเก็บข้อมูลและการจัดการข้อมูลทางพันธุกรรม

ปัจจุบันมีการใช้ข้อมูลทางพันธุกรรมเพื่อระบุบุคคลในกรณีต่างๆ เช่น การพิสูจน์ความเป็นพ่อแม่ลูก การพิสูจน์ผู้ต้องสงสัยในกรณีฆาตกรรม การระบุบุคคลในกรณีประสบพิบัติภัย การพิสูจน์บุคคลในอดีต เทคโนโลยีนี้ได้รับการยอมรับอย่างมากเนื่องจากมีความแม่นยำสูง เชื่อถือได้ อย่างไรก็ตามอาจมีประเด็นที่พึงพิจารณาหลายประการ เช่น การจัดการกับข้อมูลทางพันธุกรรมที่มีอยู่จะอย่างไร ควรเก็บรักษาไว้เพื่อเป็นฐานข้อมูลพันธุกรรมบุคคลของประเทศหรือไม่ และควรจัดทำฐานข้อมูลพันธุกรรมประชากรไทยหรือไม่ และจะมีวิธีการจัดการ เช่นไร เช่น บุคคลที่มีข้อมูลอยู่ในฐานข้อมูลนั้น จะยินยอมให้มีการตรวจสอบข้อมูลทางพันธุกรรมกับตัวอย่างข้อมูลของผู้ต้องสงสัยในคดีร้ายแรง หรือผู้ต้องขังจะยินยอมให้เก็บตัวอย่างเลือดเพื่อจัดทำฐานข้อมูลทางพันธุกรรม หรือลงทะเบียนผู้ต้องขังด้วยข้อมูลทางพันธุกรรม โดยเชื่อมโยงกับข้อมูลผู้กระทำความผิดของสำนักงานตำรวจแห่งชาติด้วยหรือไม่ ประเด็นเหล่านี้เป็นประเด็นที่ยังไม่มีคำตอบในประเทศไทย แต่จำเป็นที่สังคมจะต้องร่วมกันคิด เพื่อรับความเปลี่ยนแปลงที่คาดว่าจะเกิดขึ้นในอนาคต

ในต่างประเทศมีข้อกำหนดให้ผู้ต้องขังยินยอมหรือไม่ยินยอมให้มีการเก็บตัวอย่างก็ได้ ส่วนกฎหมายไทยยังไม่ได้ให้อำนาจหน่วยงานใดทำการเก็บข้อมูลพันธุกรรมของผู้ต้องขังต่างจากการเก็บข้อมูลอื่น (เช่น ลายพิมพ์นิ้วมือ) ซึ่งให้อำนาจรัฐกระทำได้ ตามประมวลกฎหมายวิธีพิจารณาความอาญา มาตรา 132 อย่างไรก็ดีหากจะพิจารณาว่าการเก็บข้อมูลพันธุกรรมผู้กระทำความผิดหรือผู้ต้องขังดำเนินงานโดยหน่วยงานของรัฐเพื่อประโยชน์สาธารณะ รัฐสามารถเก็บข้อมูลดังกล่าวได้ โดยไม่ต้องอาศัยความยินยอมของบุคคลและไม่เป็นการละเมิดสิทธิปัจเจกบุคคลได้หรือไม่

กรณีการใช้ข้อมูลทางพันธุกรรมที่ได้จากงานวิจัย บุคคลที่ใช้ข้อมูลไม่ควรจะสามารถสืบค้นถึงบุคคลซึ่งเป็นเจ้าของตัวอย่างหรือข้อมูลได้ เนื่องจากในการจัดทำฐานข้อมูลกลุ่มตัวอย่างในการวิจัย จะมีผลกระทบต่อความเป็นส่วนตัวของผู้เข้าร่วมในโครงการวิจัยโดยปกติในระยะเริ่มต้นของการเก็บข้อมูลจะมีลักษณะปกปิดผู้เข้าร่วมโครงการเป็นความลับ แต่นักวิจัยหรือผู้ได้รับมอบหมายจำนวนหนึ่งสามารถเชื่อมโยงข้อมูลกับผู้เข้าร่วมโครงการได้ แต่ในที่สุดแล้วควรจัดทำฐานข้อมูลไม่ให้เชื่อมโยงถึงกันได้

ตามข้อกำหนดของปฏิญญาสากลว่าด้วยสิทธิมนุษยชน (Universal Declaration of Human Rights) ขององค์การศึกษา วิทยาศาสตร์ และวัฒนธรรมแห่งสหประชาชาติ (United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization, UNESCO) กำหนดให้ผู้ร่วมในการวิจัย (กลุ่มตัวอย่าง) สามารถขอให้นักวิจัยทำลายข้อมูลและตัวอย่างได้เมื่อร้องขอ หรือเมื่อต้องการยกเลิก/เพิกถอนตนเองออกจากโครงการวิจัย ประเด็นปัญหาคือ หากข้อมูลหรือตัวอย่างที่มีอยู่ ไม่สามารถระบุตัวบุคคลได้ นักวิจัยก็ไม่สามารถทำลายตัวอย่างหรือข้อมูลนั้นได้

การสร้างการเชื่อมโยงเพื่อให้สามารถระบุตัวตนของเจ้าของข้อมูลและตัวอย่างนั้น มีความจำเป็นในบางกรณี เช่น กรณีการเก็บข้อมูลทางระบาดวิทยา หรือการเก็บฐานข้อมูลผู้ต้องขัง หรือเพื่อประโยชน์ในกรณีที่นักวิจัยต้องการข้อมูลเพิ่มเติม เช่น ฐานข้อมูลผู้ประสบภัยสึนามิ

อย่างไรก็ดี ควรกำหนดระยะเวลาการเก็บรักษาตัวอย่าง และข้อมูลที่สามารถเชื่อมโยงไปจนถึงเจ้าของข้อมูลได้ควรมีข้อกำหนดว่าเมื่อไรจะทำลายตัวอย่างเชื่อมโยงข้อมูลบุคคลและข้อมูลพันธุกรรมนั้น

นอกจากนั้น ยังมีประเด็นเรื่องความเป็นเจ้าของข้อมูล และผลประโยชน์ที่เกิดขึ้นจากการนำข้อมูลไปใช้ในเชิงพาณิชย์ ในต่างประเทศ การใช้ประโยชน์จากฐานข้อมูลประชากรจากหน่วยงานอื่นๆ จะกำหนดให้ผู้ขอใช้ข้อมูล มีหน้าที่และความรับผิดชอบ

ชอบเช่นเดียวกับผู้เก็บข้อมูล นอกจากนั้น การใช้ประโยชน์ร่วมกันจากข้อมูลการวิจัย และการกำหนดสิทธิประโยชน์ที่อาจจะเกิดขึ้นในอนาคต เมื่อมีการใช้ข้อมูลหรือทำวิจัยร่วมกัน จึงควรมีการตั้งหน่วยงานเพื่อดูแลเรื่องดังกล่าวอย่างเป็นรูปธรรม

เอกสารอ้างอิง

- กระทรวงสาธารณสุข. 2550. *แผนงานชาตส์ชีเมียแห่งชาติ พ.ศ. 2550-2554*.
- คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล. 2553. *คู่มือการส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการทางการแพทย์*.
- สมาคมเทคนิคการแพทย์แห่งประเทศไทย สถาบันพัฒนาและรับรองคุณภาพโรงพยาบาล สำนักมาตรฐานห้องปฏิบัติการ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข. 2545. *มาตรฐานห้องปฏิบัติการทางการแพทย์ 2544*. สำนักพิมพ์อาร์ ดี พี. กรุงเทพฯ
- American College of Medical Genetics. 2008. ACMG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing.
- Adams, A. 2003. *What is Genetic Counseling?* Genetic Health, Inc., Canada.
- Barrett, S. and Hall, H. 2003. *Dubious Genetic Testing*. GeneWatch, UK.
- Bernhardt, B.A., Biesecker, B.B. and Mastromarino, C.L. 2000. Goals, benefits, and outcomes of genetic counseling: client and genetic counselor assessment. *Am J Med Genet* 94: 189-197.
- Burke, W. 2002. Genetic Testing. *N Engl J Med* 347: 1867-1875.
- Department of Health and Human Services. 2009. "GINA" The Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008. Information for Researches and Health Care Professionals.
- Sharpe, N.F. and Carter, R.F. 2006. *Genetic testing: Care, Consent, and Liability*. John Wiley and Sons, Canada.
- The American Society of Clinical Oncology. 1996. Statement of the American society of clinical oncology: genetic testing for cancer susceptibility. *J Clin Oncol* 14: 1730-1736.
- The President's Council on Bioethics. 2008. *The Changing Moral Focus of Newborn Screening, an Ethical Analysis by the President's Council on Bioethics*. Washington DC. pp 5-17.
- U.S. Department of Energy Office of Science, Office of Biological and Environmental Research, Human Genome Program. 2008. *Gene Testing*.