

ปกิณกะ

การเก็บของเหลวเพื่อชันสูตร

ปานเทพ สุทธินนท์*, মানพ พัทธกะภากร**, สมชัย บวรกิตติ***

ในสมัยก่อน การวินิจฉัยโรคทำได้โดยการตรวจชิ้นเนื้อเก็บจากอวัยวะที่เป็นโรค เช่น สารน้ำโพรงเยื่อหุ้มปอด สารน้ำช่องท้อง สารน้ำจากถุงน้ำต่างๆ ซึ่งเรียกโดยรวมว่า surgical biopsies แต่ในปัจจุบัน พยาธิแพทย์เวชกรรมสามารถวินิจฉัยโรคเนื้อร้ายหรือภาวะพันธุกรรมจากเศษเนื้อเยื่อหรือจากดีเอ็นเอที่หลุดจากรอยโรคเข้าไปในกระแสเลือดในบริบทของ liquid biopsy, fluid biosy หรือ fluid phase biopsy^๑ เช่น การตรวจเลือดสายสะดือเด็กแรกคลอด เลือดหญิงมีครรภ์ เลือดผู้ป่วย การตรวจสิ่งที่ปลดปล่อยเข้าไปในของเหลวในร่างกาย เป็นวิธีการในบริบทที่พ้องกับ tissue biopsies ในสมัยก่อน

Liquid biopsies น่าจะเริ่มต้นจากนายแพทย์ Dennis Lo^๒ เมื่อ พ.ศ. ๒๕๔๐ ที่ตรวจพบดีเอ็นเอของเด็กในกระแสเลือดของมารดาที่มีครรภ์

ประโยชน์ทางเวชกรรมของ liquid biopsies ได้แก่

(๑) การตรวจเลือดผู้ป่วยโรคเนื้อร้าย

ในพจนานุกรมศัพท์เนื้อร้ายของสถาบันมะเร็งแห่งชาติ สถาบันสุขภาพแห่งชาติสหรัฐอเมริกา (NIH National Cancer Institute)^๓ ให้นิยาม Liquid biopsy ว่าหมายถึงการทดสอบตัวอย่างเลือดเพื่อหาเซลล์มะเร็งจากเนื้องอก และหรือชิ้นดีเอ็นเอจากเซลล์เนื้องอกที่ลอยอยู่ในกระแสเลือด การตรวจนี้ช่วยในการวินิจฉัยโรคได้ตั้งแต่ระยะเริ่มต้น และช่วยวางแผนการบำบัดรักษา ติดตามผลการรักษาและการกำเริบของโรค จากการตรวจติดตามบ่อยๆ ช่วยให้แพทย์เจ้าของไข้เข้าใจรูปแบบของการเปลี่ยนแปลงระดับโมเลกุลในเนื้องอก ซึ่งมีประโยชน์มากดังจะกล่าวต่อไป

ประโยชน์ทางเวชกรรม^{๔, ๕}

เมื่อเปรียบเทียบการตรวจเลือดเพื่อเก็บเซลล์กับการตัดหรือเจาะตัดเนื้อจากรอยโรคเพื่อการตรวจวินิจฉัยโรคนั้น จะเห็นว่าการเจาะเลือดตรวจเซลล์เป็นวิธีที่ดีกว่ามาก เพราะไม่สิ้นเปลืองมาก ปลอดภัย ไม่สร้างความบอบช้ำทางกายทางใจให้กับผู้รับการตรวจ แพทย์จึงมีโอกาสตรวจติดตามได้บ่อยครั้ง และนอกจากสามารถให้การวินิจฉัยโรคเนื้อร้ายจากเซลล์เนื้อร้ายในกระแสเลือด (CTC) ได้เช่นเดียวกับการตัดตรวจชิ้นเนื้อแล้ว ข้อมูลด้านอณูวิทยาศาสตร์จากชิ้นส่วนดีเอ็นเอในกระแสเลือด (ctDNA) ยังบ่งชี้ตำแหน่งรอยโรค เช่น การตรวจพบการกลายพันธุ์ในหน่วยพันธุกรรม *TP53*, *KRAS* และ *APC* ช่วยบ่งบอกรอยโรคมะเร็งเต้านม รังไข่ ตับอ่อน และลำไส้ใหญ่ และช่วยบอกปลีกย่อยลงไปอีกในบริบทของเวชศาสตร์ตรงเหตุ เช่น บอกการเปลี่ยนแปลงระดับตัวเร่งพันธุกรรม ดังตัวอย่างการตรวจพบการกลายพันธุ์ในลำดับคู่เบสหรือหน่วยพันธุกรรมจำเพาะโรค เช่น ช่วยชี้แนะวิธีการรักษาที่ตรงเป้าโดยเฉพาะการใช้ยาต่างกลุ่ม ช่วยติดตามผลการรักษา บอกเหตุการณ์ดื้อยาจากการตรวจพบการกลายพันธุ์หุติยภูมิของหน่วยพันธุกรรมจำเพาะ เช่น พบ *KRAS*, *NRAS* และ *BRAF* หรือ *EGFR* กลายพันธุ์ในผู้ป่วยมะเร็งลำไส้ใหญ่ที่ดื้อ panitumumab หรือ cetuximab เปลี่ยนแบบการรักษาผู้ป่วยโรคหืดและโรคปอดอุดกั้นเรื้อรังเป็นแบบเวชกรรมตรงเหตุ^๖ ซึ่งแต่ก่อนนี้การรักษาผู้ป่วยบางรายไม่ได้ผลเนื่องจากผู้ป่วยอยู่ในกลุ่มโรคหืดคาบเกี่ยวกับโรคปอดอุดกั้นเรื้อรัง (ACOS) ซึ่งต้องอาศัยการบำบัดตรงเป้าที่ตัวรับ IL-5 หรือที่ IL-5 ในกระแสเลือดด้วยยา mepolizumab และ reslizumab หรือ benralizumab ที่มุ่งเป้า IL-5 หรือที่อีโอซิโนฟิลโดยตรง

* ภาควิชาพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล

** สาขาเวชพันธุศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล

*** สำนักวิทยาศาสตร์ ราชบัณฑิตยสภา

นอกจากนั้น ทางด้านการพยากรณ์โรค การตรวจเลือดจะช่วยแจ้งการกำเริบโรคได้แต่เนิ่นๆ และช่วยบอกระยะเวลารอดชีวิตหลังการวินิจฉัยโรค

(๒) การตรวจเลือดหึงมีครรภ์

โรคที่เป็นแต่กำเนิดหลายโรคซึ่งมักวินิจฉัยได้หลังจากเด็กคลอดจากครรภ์มารดาแล้ว โรคเหล่านี้ส่วนใหญ่เป็นโรคพันธุกรรมหรือโรคกรรมพันธุ์ ซึ่งแต่ก่อนนี้อาจวินิจฉัยได้โดยการตรวจเด็กในครรภ์ด้วยคลื่นความถี่สูง จากการเจาะตรวจน้ำคร่ำ และการตรวจวิลลัสรก แต่ในปัจจุบันแพทย์สามารถตรวจวินิจฉัยโรคได้จากเลือดหึงมีครรภ์ตั้งแต่ครรภ์ไตรมาสที่ ๑ เช่น ตรวจวินิจฉัยโรคโครโมโซมโครโมโซมโครงสร้าง ส่วนการตรวจหาโครโมโซมภาวะอ้วน โครโมโซมสายตาสั้น หูตึง ความโง่ ความฉลาด อายุวัฒนะนั้นนั้นแม้มีโอกาสสูง แต่ยังอยู่ในขั้นการศึกษาวิจัย

เอกสารอ้างอิง

๑. Wikipedia, the free encyclopedia. Liquid biopsy. [internet]. 2017 [cited 2017 May 8] Available from: https://en.wikipedia.org/wiki/Liquid_biopsy.
๒. Standaert M. Liquid Biopsy. MIT Technology Review. [internet]. 2017 [cited 2017 May 8] Available from: <https://www.technologyreview.com/s/534991/liquid-biopsy/>.
๓. National Cancer Institute at the National Institutes of Health. Definition of liquid biopsy – The NCI Dictionary of Cancer Terms. [internet]. 2017 [cited 2017 May 8] Available from: <https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/cancer-terms?cdrid=779095>.
๔. Karachaliou N, Mayo-de-las-Casas C, Molina-Vila MA, Rosell R. Real-time liquid biopsies become a reality in cancer treatment. Ann Transl Med 2015;3:36-8.
๕. Khattak A. Liquid biopsies: advanceing cancer research through drops of blood. Intern Med J 2016;46:376-7.
๖. สมชัย บวรกิตติ. Asthma-COPD overlap syndrome and precision medicine. Asian Pacific J Allergy Immunol 2017;35:1-2.
๗. มาณพ พิทักษ์ภากร, สมชัย บวรกิตติ. การตรวจพันธุกรรมก่อนสมภพ. พุทธชินราชเวชสาร ๒๕๕๙;๓๓:๓๙๐-๒.