

## Output จากโครงการวิจัย

ผลงานตีพิมพ์ในวารสารวิชาการนานาชาติ (ระบุชื่อผู้แต่ง ชื่อเรื่อง ชื่อวารสาร ปี เล่มที่ เลขที่ และหน้า)

ผลงานวิจัยที่ได้จากโครงการได้รับการตีพิมพ์ในวารสารวิชาการระดับนานาชาติแล้วจำนวน 2 เรื่อง โปรดดูในภาคผนวก

- Yeetong P, Tongkobpetch S, Kingwatanakul P, Deekajorndech T, Bernardini IM, **Suphapeetiporn K\***, Gahl WA, Shotelersuk V. Two novel CTNS mutations in cystinosis patients in Thailand. Gene. 2012;499(2):323-5.

-Prommajan K, Ausavarat S, Srichomthong C, Puangsricharern V, **Suphapeetiporn K\***, Shotelersuk V. A novel p.E276K IDUA mutation decreasing  $\alpha$ -L-iduronidase activity causes mucopolysaccharidosis type I. Mol Vis. 2011;17:456-60.

บทความที่อยู่ในระหว่างการพิจารณาตีพิมพ์ (submitted) จำนวน 1 เรื่อง โปรดดูในภาคผนวก

-Puangsricharern V, Yeetong P, Charumalai C, **Suphapeetiporn K\***, Shotelersuk V. Two novel mutations including a large deletion of the *SLC4A11* gene causing autosomal recessive hereditary endothelial dystrophy (submitted)

\*Corresponding author

## การนำผลงานวิจัยไปใช้ประโยชน์

-เชิงพาณิชย์ (มีการนำไปผลิต/ขาย/ก่อให้เกิดรายได้ หรือมีการนำไปประยุกต์ใช้โดยภาคธุรกิจ/บุคคลทั่วไป)

ผลงานที่ได้จากโครงการวิจัยนี้ สามารถนำไปประยุกต์ใช้ในทางการแพทย์เพื่อพัฒนาการวินิจฉัย การดูแลรักษา และการให้คำปรึกษาทางพันธุกรรมแก่ผู้ป่วยที่มีความผิดปกติของแก้วตาที่เกิดจากความผิดปกติทางพันธุกรรมได้ เช่น โรค congenital hereditary endothelial dystrophy โรค mucopolysaccharidosis และ โรค cystinosis เป็นต้น ขณะนี้ ห้องปฏิบัติการหน่วยเวชพันธุศาสตร์และเมแทบอลิซึม สามารถเปิดให้บริการการทดสอบทางพันธุกรรมสำหรับโรคต่างๆ เหล่านี้

-เชิงนโยบาย (มีการกำหนดนโยบายอิงงานวิจัย/เกิดมาตรการใหม่/เปลี่ยนแปลงระเบียบข้อบังคับหรือวิธีทำงาน)

ผลงานที่ได้จากโครงการวิจัยนี้ ได้ข้อมูลที่สามารถนำไปอ้างอิงในการลงทะเบียนผู้ป่วยและสร้างฐานข้อมูลซึ่งจะนำไปใช้ในการกำหนดนโยบายเพื่อช่วยเหลือผู้ป่วยที่เป็นโรคพันธุกรรมโดยเฉพาะกลุ่มโรคพันธุกรรมเมแทบอลิกให้เข้าถึงการรักษา ซึ่งทางเครือข่ายเวชพันธุศาสตร์ได้ดำเนินการอย่างต่อเนื่อง

-เชิงสาธารณะ (มีเครือข่ายความร่วมมือ/สร้างกระแสความสนใจในวงกว้าง)

ได้มีการสร้างเครือข่ายความร่วมมือเพื่อให้เกิดการแลกเปลี่ยนเรียนรู้ และให้ความรู้แก่ประชาชน เช่น โครงการวันโรคหายาก ประเทศไทย จัดขึ้นปีละ 1 ครั้ง โดยความร่วมมือของเครือข่ายเวชพันธุศาสตร์ ซึ่งประกอบด้วย คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี และโรงพยาบาลศิริราช มหาวิทยาลัยมหิดล คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย วิทยาลัยแพทยพระมงกุฎเกล้า สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น สมาคมพันธุศาสตร์ และการจัดงานเสวนา “ผู้ป่วยโรคพันธุกรรมแอลเอสดี” ปีละ 1 ครั้ง โดยความร่วมมือของมูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี องค์ความรู้ที่ได้จากการวิจัยได้นำมาแลกเปลี่ยนเรียนรู้ระหว่างสถาบันต่าง ๆ และเผยแพร่ความรู้สู่ประชาชน

-เชิงวิชาการ (มีการพัฒนาการเรียนการสอน/สร้างนักวิจัยใหม่)

องค์ความรู้ที่ได้จากโครงการวิจัยได้นำมาพัฒนาการเรียนการสอนด้านอนุพันธุศาสตร์และเวชพันธุศาสตร์ในระดับปริญญาบัณฑิต (นิสิตแพทย์) และระดับบัณฑิตศึกษา (นิสิตปริญญาโท นิสิตปริญญาเอก และแพทย์ประจำบ้าน) โดยเพิ่มในส่วนของเนื้อหาให้ทันสมัย และวิธีการเรียนรู้โดยใช้เป็นกรณีศึกษาเพื่อเสริมความเข้าใจให้กับผู้เรียนและทำให้ผู้เรียนเห็นความสำคัญของการวิจัยเพื่อให้ได้องค์ความรู้ นำไปสู่การพัฒนาการดูแลรักษาผู้ป่วยได้ นอกจากนี้ โครงการวิจัยนี้ ได้เป็นส่วนหนึ่งในการพัฒนานิสิตซึ่งเป็นผู้ร่วมวิจัย ให้สามารถเตรียมความพร้อมเป็นนักวิจัย โดยฝึกทักษะในหลายๆด้าน เช่น การค้นคว้าหาความรู้ การทดลองในห้องปฏิบัติการ การรวบรวมข้อมูล การวิเคราะห์ การแปลผล และการเขียนบทความเพื่อตีพิมพ์ในวารสารวิชาการระดับนานาชาติ เป็นต้น

-อื่นๆ (เช่น ผลงานตีพิมพ์ในวารสารวิชาการในประเทศ การเสนอผลงานในที่ประชุมวิชาการ หนังสือการจดสิทธิบัตร)

การนำเสนอผลงานในรูปแบบบรรยาย เรื่อง “Inherited corneal disorders” ในงานประชุม “นักวิจัยรุ่นใหม่ พบ เมธีวิจัยอาวุโส สกว.” วันที่ 17 ตุลาคม 2556 ณ เดอะรีเจนท์ชะอำบีชรีสอร์ทหัวหิน ชะอำ จังหวัดเพชรบุรี

ผลงานส่วนหนึ่งได้เผยแพร่ในหนังสือ “พันธุศาสตร์ในเวชปฏิบัติ Genetics in Clinical Practice” พิมพ์ครั้งที่ 1. กรุงเทพมหานคร: บริษัทบียอนด์ เอ็นเทอร์ไพรซ์ จำกัด, 2556.