

## Review article

# Current state and need for scientists on genomic variants in Thailand

Rungnapa Ittiwut<sup>1,\*</sup>, Chupong Ittiwut<sup>2</sup>, Kanya Suphapeetiporn<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>*Excellence Center for Genomics and Precision Medicine, King Chulalongkorn Memorial Hospital, Thai Red Cross Society, Bangkok, Thailand*

<sup>2</sup>*Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Chulalongkorn University, Bangkok, Thailand*

---

## Abstract

Shortly after the beginning of genomics Thailand action plan in 2020 for research in genomics medicine and standardized genetic testing in Thailand, the need for scientists on genomic variants has been significantly increased to analyze, filter, prioritize, and categorize genetic variations. Well-trained scientists on genomic variants were assigned to look for disease-causing variants that predict the prognostic impact of variants, as well as assess the risk of disease and disease prevention. Thus, various short-term training courses in genomic variant analysis initiated by medical professional societies and institutes have been developed to urgently train scientists on genomic variants. These courses were recommended for individuals interested in pursuing a career as scientists on genomic variants. However, the courses left behind some specific questions regarding the exact responsibilities and duties a scientist on genomic variants. This review article provides both the details and characteristics of the scientist jobs on genomic variants in Thailand as well as the qualifications of the trainees including their prerequisite basic knowledge in medical sciences, molecular biology and genetics, genomic medicine, data science, and the use of human genome databases. The article also provides the trainees an overview of both on-site and online training courses in Thailand with an aim to enhance their understanding and skills in collaborating effectively with other healthcare professionals in the field of genomic medicine in the near future.

**Keywords:** Genomic medicine, variant interpretation, scientist.

---

**\*Correspondence to Rungnapa Ittiwut**, Excellence center for genomics and precision medicine, King Chulalongkorn Memorial Hospital, Thai Red Cross Society, Bangkok 10330, Thailand.

E-mail: [rungnapa.i@chulahospital.org](mailto:rungnapa.i@chulahospital.org)

**Received:** June 20, 2023

**Revised:** April 20, 2024

**Accepted:** May 14, 2024

## บทฟื้นฟูวิชาการ

# สถานการณ์และความต้องการนักวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรมในประเทศไทยในปัจจุบัน

รุ่งนภา อธิธิวุฒิ<sup>1,\*</sup>, ชูพงศ์ อธิธิวุฒิ<sup>2</sup>, กัญญา ศุภปิติพร<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>ศูนย์ความเป็นเลิศทางการแพทย์ด้านจีโนมิกส์และการแพทย์แม่นยำ, เวชพันธุศาสตร์ โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ สภากาชาดไทย กรุงเทพมหานคร ประเทศไทย

<sup>2</sup>ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย กรุงเทพมหานคร ประเทศไทย

### บทคัดย่อ

นับแต่การเริ่มต้นของแผนปฏิบัติการบูรณาการจีโนมิกส์ประเทศไทยตั้งแต่ปี พ.ศ. 2563 เพื่อสนับสนุนและพัฒนางานวิจัยทางด้านเวชศาสตร์จีโนม และเพื่อพัฒนาการตรวจทางเวชพันธุศาสตร์ที่ทันสมัยและได้มาตรฐาน ประเทศไทยจึงมีความต้องการนักวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรม หรือ variant scientist เพิ่มขึ้นเป็นอย่างมาก เพื่อทำหน้าที่วิเคราะห์ คัดกรอง เรียงลำดับความสำคัญ และจัดหมวดหมู่ของการแปรผันทางพันธุกรรมในจีโนม เพื่อหาสาเหตุของการเกิดโรค เพื่อช่วยในการวินิจฉัย วางแผนการรักษา พยากรณ์โรค ตลอดจนประเมินความเสี่ยงของการเกิดโรคและการป้องกันโรค สถาบันการศึกษาทางการแพทย์และสมาคมวิชาชีพทางการแพทย์มีแนวทางในการสร้างหลักสูตรอบรมระยะสั้นขึ้นเพื่อผลิตนักวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรมอย่างเร่งด่วนในแนวทางที่หลากหลาย สร้างความตื่นตัวและได้รับผลตอบแทนจากผู้สนใจจำนวนมาก บทความนี้ได้รวบรวมรายละเอียดและลักษณะของการปฏิบัติงานแต่ละขั้นตอน คุณลักษณะและคุณสมบัติของผู้ปฏิบัติงาน ตลอดจนคุณวุฒิของผู้เรียนที่จะต้องเป็นผู้มีความรู้พื้นฐานด้านวิทยาศาสตร์การแพทย์ อนุชีววิทยาและพันธุศาสตร์เวชศาสตร์จีโนมและมีความรู้ด้านวิทยาการข้อมูลซึ่งรวมถึงการใช้ฐานข้อมูลลำดับพันธุกรรมของมนุษย์ นอกจากนี้บทความยังอธิบายถึงภาพรวมของหลักสูตรอบรมในประเทศไทย ทั้งแบบในชั้นเรียนปกติและการเรียนการสอนผ่านระบบออนไลน์ เพื่อสร้างนักวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรมที่มีคุณภาพในการปฏิบัติงานร่วมกับบุคลากรทางการแพทย์ด้านเวชศาสตร์จีโนมต่อไปในอนาคต

**คำสำคัญ:** เวชศาสตร์จีโนม, การวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรม, นักวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรม.

ผลสืบเนื่องจากความเจริญก้าวหน้าของเทคโนโลยีการหาลำดับสารพันธุกรรมด้วยวิธี Next generation sequencing (NGS) ในปัจจุบัน กอปรกับผลสำเร็จจากโครงการจีโนมิกส์ประเทศไทยที่ ก่อตั้งขึ้นตั้งแต่ปี พ.ศ. 2562 <sup>(1)</sup> ได้ส่งผลต่อการพัฒนาอย่างก้าวกระโดดของเวชศาสตร์จีโนม (genomic medicine) และการรักษาแบบเฉพาะเจาะจง (precision medicine) ในประเทศไทยให้เร็วไปอย่างรวดเร็วและมีประสิทธิภาพ จากอดีตก่อนปี พ.ศ. 2544 ที่ต้องใช้เวลานานในการอ่านข้อมูลทางพันธุกรรมของมนุษย์ทั้งจีโนม <sup>(2)</sup> ปัจจุบันย่นระยะเวลาเหลือเพียงไม่กี่ชั่วโมงและไม่เกิน 12 วัน <sup>(3)</sup> ก็สามารถอ่านข้อมูลพันธุกรรมของมนุษย์ทั้งจีโนมแล้วเสร็จ โดยมีค่าใช้จ่ายที่ถูกลงเรื่อย ๆ และได้ถูกนำมาใช้เป็นเครื่องมือสำหรับแพทย์เวชปฏิบัติเพื่อให้การวินิจฉัยทางพันธุกรรมและนำไปสู่การรักษาผู้ป่วยได้อย่างมีประสิทธิภาพ <sup>(3)</sup>

โครงการจีโนมิกส์และเวชศาสตร์จีโนมทั้งในระดับชาติและเครือข่ายนานาชาติ ไม่เพียงแต่สร้างความตื่นตัวต่อบุคลากรทางการแพทย์ เช่น แพทย์ พยาบาล เภสัชกร นักเทคนิคการแพทย์ เป็นต้น เท่านั้น ในระดับโครงสร้างวิทยาศาสตร์พื้นฐาน ยังมีการตระหนักถึงความสำคัญของการผลิตนักวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรม (variant scientist หรือ variant curator) ซึ่งเป็นนักวิทยาศาสตร์ที่มีบทบาทอย่างมากต่อการอ่านผลและจัดการข้อมูลจำนวนมหาศาลที่ได้จากเครื่องอ่านลำดับเบสด้วยเทคโนโลยี NGS (NGS DNA sequencer) โดยทำหน้าที่สืบค้นหาตำแหน่งการแปรผันของสารพันธุกรรมและหาคำสำคัญของการแปรผันดังกล่าวที่สัมพันธ์ต่อการเกิดโรคในผู้ป่วยแต่ละราย ด้วยการบูรณาการที่ทักษะความรู้ ความสามารถทั้งด้านชีววิทยา พันธุศาสตร์ วิทยาศาสตร์การแพทย์และความรู้พื้นฐานด้านวิทยาการข้อมูล เกิดเป็นสายงานวิชาชีพที่มีความสำคัญอย่างยิ่ง ทั้งนี้ จึงมีการกำหนดไว้ในยุทธศาสตร์ของโครงการโดยเฉพาะแผนบูรณาการจีโนมิกส์ประเทศไทยให้มีการเร่งผลิตบุคลากรประเภทนักวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรม โดยสร้างหลักสูตรการศึกษาแบบต่าง ๆ ทั้งหลักสูตรเร่งรัด หลักสูตรออนไลน์ การอบรมระยะสั้น และรวมถึงการเสริมความรู้ด้านนี้เข้าไปในหลักสูตรระดับปริญญาที่เกี่ยวข้องของสถาบันการศึกษาต่าง ๆ เพื่อสร้างนักวิทยาศาสตร์ทางด้านนี้ให้เพียงพอับความต้องการ ไปพร้อม ๆ กับการพัฒนาหลักสูตรให้ครอบคลุมเพื่อให้ นักวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรม

มีความรู้ความสามารถเพียงพอที่จะปฏิบัติงานวิเคราะห์และแปลผลการแปรผันทางพันธุกรรม (variant interpretation) ได้อย่างมีประสิทธิภาพ

อย่างไรก็ตาม แม้ในระดับชาติและระดับองค์กรมีความต้องการที่จะผลิตเพื่อเพิ่มจำนวนบุคลากรนักวิทยาศาสตร์ในสาขาดังกล่าวอย่างเร่งด่วน การให้ความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับบทบาทและหน้าที่ของนักวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรมมีความสำคัญอย่างยิ่ง เพื่อให้บรรลุวัตถุประสงค์ของการผลิตบุคลากรสาขาดังกล่าว สถาบันฝ่ายผลิตและผู้สนใจเข้ารับการฝึกอบรมในระดับต่าง ๆ จึงควรทำความเข้าใจความหมายของการวิเคราะห์และแปลผลการแปรผันทางพันธุกรรมไปในทิศทางเดียวกันโดยพิจารณาถึงความรู้พื้นฐานที่จำเป็นและประโยชน์ที่จะได้รับจากการมีนักวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรมตลอดจนเรียนรู้แนวทางการปฏิบัติงานร่วมกันกับบุคลากรทางแพทย์ที่เกี่ยวข้องกับเวชศาสตร์จีโนมในลักษณะของสหวิชาชีพ เพื่อให้เกิดประสิทธิภาพสูงสุดต่อการดูแลรักษาผู้ป่วยต่อไป

### การปฏิบัติงานวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรม ในระยะเริ่มต้นในประเทศไทย

ในระยะแรกเริ่ม ขอบเขตของการวิเคราะห์และแปลผลสำหรับนักวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรมไม่ได้ถูกกำหนดไว้สำหรับวิชาชีพใดวิชาชีพหนึ่ง ในระยะแรกของการดำเนินการโครงการจีโนมิกส์ประเทศไทย ได้มีการฝึกอบรมให้บุคลากรในสาขาวิชาชีพดังต่อไปนี้ให้สามารถปฏิบัติงานวิเคราะห์และแปลผลข้อมูลทางพันธุกรรมได้แก่ 1) นักชีวสารสนเทศ (bioinformatician); 2) นักวิทยาศาสตร์ (scientist); 3) นักเทคนิคการแพทย์ (medical technologist); 4) ผู้ให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ (genetic counselor); และ 5) แพทย์และบุคลากรทางการแพทย์สาขาอื่น ๆ

การวิเคราะห์และแปลผลข้อมูลทางพันธุกรรมจากข้อมูลที่ได้จากเครื่อง NGS DNA sequencer ในระดับต้นมุ่งเน้นไปที่การค้นหากลายพันธุ์ของยีนจำนวนหนึ่งที่มีการรายงานแล้วว่าเป็นสาเหตุของความผิดปกติในผู้ป่วย ผู้ทำการวิเคราะห์สามารถใช้ความรู้ทางพันธุศาสตร์และเวชศาสตร์จีโนมขั้นพื้นฐาน ร่วมกับความรู้เบื้องต้นทางชีวสารสนเทศก็สามารถทำการวิเคราะห์เพื่อยืนยันความผิดปกติของยีนตามสมมติฐานของโรคได้อย่างไม่ยากนัก อย่างไรก็ตาม

การวิเคราะห์และแปลผลข้อมูลทางพันธุกรรมในระดับสูงขึ้นไป โดยเฉพาะโรคที่มีความซับซ้อนหรือเป็นโรคที่แพทย์ไม่เคยพบหรือไม่เคยวินิจฉัยมาก่อน เช่น โรคทางพันธุกรรมที่พบได้ยาก (rare genetic disease) โรคพันธุกรรมที่มีความซับซ้อน และ/หรือโรคที่ยังไม่ได้รับการวินิจฉัย (undiagnosed disease) จำเป็นต้องใช้ความรู้ขั้นสูงที่เกี่ยวข้องกับพหุสาขาประกอบด้วย อนุชีววิทยา วิทยาศาสตร์การแพทย์ พันธุศาสตร์ วิทยาการคอมพิวเตอร์และชีวสารสนเทศ เป็นต้น การฝึกอบรมและเพิ่มจำนวนนักวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรมที่สามารถปฏิบัติงานได้อย่างมีประสิทธิภาพ จึงมักกำหนดคุณสมบัติของผู้ปฏิบัติงานให้มีความรู้และความเชี่ยวชาญในสหสาขาดังกล่าวเพื่อที่จะสามารถเข้าใจกระบวนการวิเคราะห์และแปลผลข้อมูลทางพันธุกรรมจากข้อมูลที่ได้จากเครื่อง NGS DNA sequencer ได้ดียิ่งขึ้น

**แผนผังการปฏิบัติงานวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรมจากข้อมูลที่ได้จากเครื่อง NGS DNA sequencer (Figure 1)**

ขั้นที่ 1 variant calling <sup>(4)</sup> คือ กระบวนการคัดเลือก

และตรวจสอบคุณภาพการแปรผันของดีเอ็นเอแต่ละตำแหน่งที่ได้จากเครื่อง NGS DNA sequencer โดยทำการแปลงไฟล์ข้อมูลชนิด FASTQ ที่มีลักษณะเป็นตัวอักษร (text) เปลี่ยนให้เป็นไฟล์ชนิด variant call format (VCF) ที่มีลำดับดีเอ็นเอที่เหมือนกับดีเอ็นเออ้างอิงในฐานข้อมูล (reference genome database) และคัดเลือกเฉพาะลำดับดีเอ็นเอที่มีการแปรผันเอาไว้ในไฟล์ชนิด VCF ขั้นตอนนี้จะดำเนินการโดยนักชีวสารสนเทศ

ขั้นที่ 2 variant annotation <sup>(4)</sup> คือ ขั้นตอนการรวบรวมข้อมูลจากแหล่งต่าง ๆ (data annotation and curation) ของการแปรผันแต่ละตำแหน่งในไฟล์ VCF มาเทียบเคียงกับฐานข้อมูลต่าง ๆ เช่น ชื่อและตำแหน่งของยีน ตลอดจนเชื่อมโยงข้อมูลส่วนประกอบของยีนที่ปรากฏการแปรผันของดีเอ็นเอตำแหน่งนั้น ๆ เช่น ส่วน exon/intron นอกจากนี้กระบวนการ variant annotation ยังรวมถึงการค้นคว้าข้อมูลของผลกระทบที่เกิดจากการแปรผันนั้น ๆ ในฐานข้อมูลอื่น ๆ เช่น ฐานข้อมูลความถี่ของการแปรผันในประชากร ฐานข้อมูลอ้างอิงตำแหน่งของลำดับดีเอ็นเอของมนุษย์ (human reference sequence)

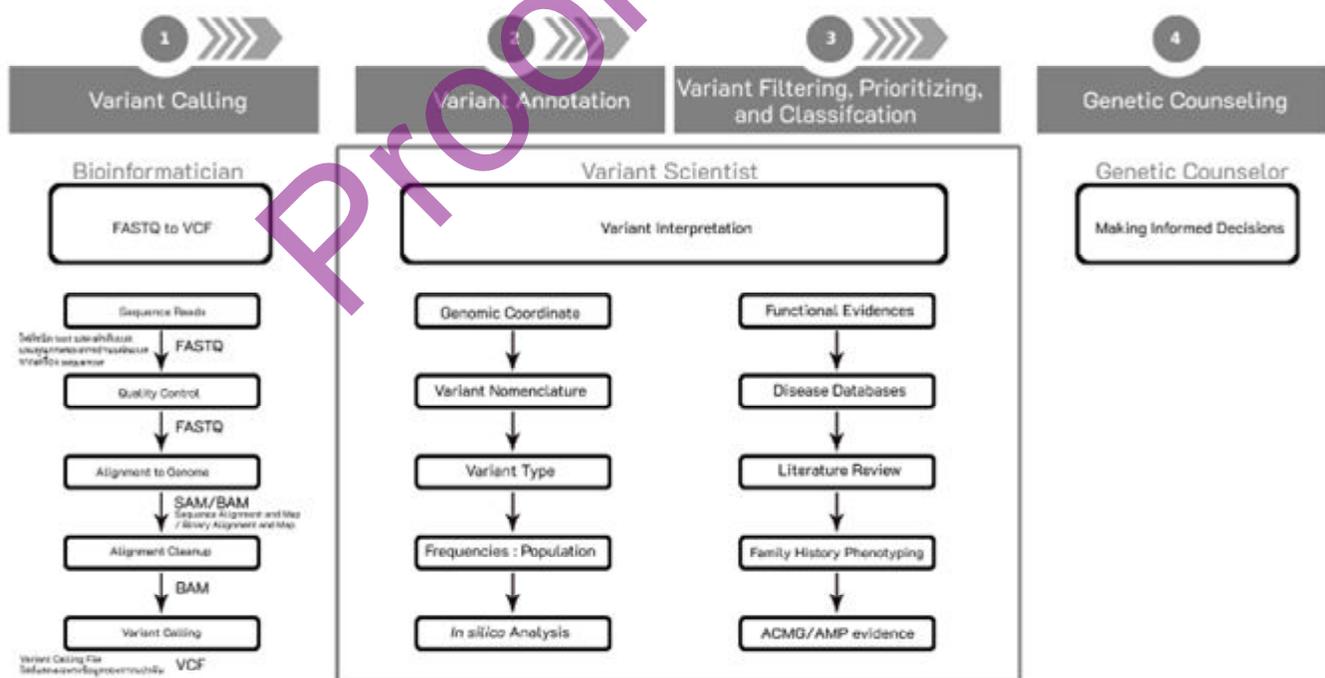


Figure 1. The process of managing data obtained from the NGS DNA sequencer consists of four steps including: 1) variant calling; 2) variant annotation; 3) variant filtering, prioritizing, and classification; and 4) genetic counseling. The variant scientist is responsible for both step 2 and step 3.

รวมทั้งการทำนายการเปลี่ยนแปลงลำดับของโปรตีนที่เกิดจากการแปรผันดังกล่าว เป็นต้น โดยในขั้นตอน annotation นี้สามารถดำเนินการผ่านเว็บไซต์ออนไลน์ เช่น Franklin Genoox online classification tool (<https://franklin.genoox.com/clinical-db/home>) หรือ Illumina Variant Interpreter(<https://variantinterpreter.informatics.illumina.com>) โดยไม่มีค่าใช้จ่าย

ขั้นที่ 3 variant filtering, prioritizing, and classification<sup>(5)</sup> คือ ขั้นตอนการคัดกรอง เรียงลำดับความสำคัญ และการจัดหมวดหมู่ของการแปรผันทางพันธุกรรมที่สัมพันธ์กับความผิดปกติของผู้ป่วย ภายใต้ข้อกำหนดและปัจจัยต่าง ๆ ที่เกี่ยวข้อง แล้วทำการเชื่อมโยงผลการวินิจฉัยทางพันธุกรรมและข้อมูลการวิเคราะห์ทั้งหมด เขียนรายงานสรุป หรือกับแพทย์และทีมทางคลินิกเพื่อทำการรับรองผลในลำดับถัดไป

ขั้นที่ 4 genetic counseling ขั้นตอนการแจ้งและให้คำปรึกษาทางพันธุกรรมแก่ผู้ป่วยและครอบครัว ดำเนินการโดยผู้ให้คำปรึกษาทางพันธุกรรม (genetic counselor) หรือแพทย์ทางเวชพันธุศาสตร์

### หน้าที่และความรับผิดชอบหลักของนักวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรม

เป้าหมายของการวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรม คือ การแปลผลเพื่อหาคำสำคัญทางคลินิกของการแปรผันทางพันธุกรรมนั้น ๆ<sup>(6)</sup> ดังนั้น ผู้ปฏิบัติหน้าที่นักวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรมที่ทำการคัดกรอง เรียงลำดับความสำคัญ และการจัดหมวดหมู่ของการแปรผันทางพันธุกรรม ไม่เพียงแต่จะทำหน้าที่นักวิทยาศาสตร์ที่เกี่ยวข้องกับข้อมูลจำนวนมาก ยังทำหน้าที่ให้การวินิจฉัยในระดับโมเลกุล (molecular diagnosis) โดยการหาข้อมูล ทบทวนวรรณกรรม (literature review) ซึ่งมีกระบวนการคล้ายคลึงกับการหาหลักฐานสนับสนุนผลการวิจัยอย่างเป็นระบบ เพื่อให้ได้ผลลัพธ์ที่มีความสัมพันธ์กับลักษณะทางคลินิกมากที่สุด

ในต่างประเทศ ผู้ปฏิบัติงานวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรม มีชื่อเรียกตำแหน่งงานแตกต่างกันไปตามการกำหนดตำแหน่งของแต่ละองค์กร เช่น clinical variant scientist, clinical genomic scientist, หรือ variant curator เป็นต้น โดยจะประกาศรับสมัครผู้มีวุฒิมหาวิทยาลัยในระดับปริญญาโทเป็นอย่างน้อย ในสาขาที่เกี่ยวข้องกับอณูชีววิทยาหรือเวชศาสตร์จีโนม แต่โดยส่วนมากจะประกาศรับสมัครผู้มีคุณวุฒิปริญญาเอกหรือมีประสบการณ์ระดับหลัง

ปริญญาเอก (post-doctoral) ส่วนในประเทศไทยยังไม่มีข้อกำหนดคุณวุฒิผู้ปฏิบัติงาน ซึ่งนักวิทยาศาสตร์ระดับปริญญาตรีในสาขาวิทยาศาสตร์ สามารถปฏิบัติงานวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรมได้โดยผ่านการฝึกอบรมระยะสั้น หรือมีประสบการณ์ในการทำงานที่เกี่ยวข้องมาก่อน โดยมีสาขาวิชาชีพในบางสาขา เช่น กระทรวงสาธารณสุข สภากาชาด สภาเทคนิคการแพทย์ สภาเภสัชกรรม สภากาชาด และแพทยสภาออกประกาศข้อกำหนดคุณสมบัติมาตรฐานวิชาชีพเวชศาสตร์จีโนมโดยรวม เพื่อพยากรณ์โรค การประเมินความเสี่ยงของการเกิดโรคและการป้องกันโรค โดยอาศัยศาสตร์หรือเทคโนโลยีพันธุศาสตร์ในระดับโมเลกุลโดยครอบคลุมมาตรฐานการปฏิบัติงานของสถานพยาบาลและครอบคลุมการปฏิบัติงานของบุคลากรในสาขาวิชาชีพนั้น ๆ แต่ยังไม่มีการกำหนดรายละเอียดที่เฉพาะเจาะจงสำหรับนักวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรมและบุคลากรต่างสาขาที่ไม่ได้อยู่ในสังกัดสาขาวิชาชีพดังกล่าว

### หลักสูตรอบรมระยะสั้นเพื่อการปฏิบัติงานเป็นนักวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรมในประเทศไทย

ปัจจุบัน แม้จะมีความตื่นตัวอย่างมากในการดำเนินงานด้านเวชศาสตร์จีโนม และมีความร่วมมือในโครงการจีโนมิกส์ประเทศไทย จากหลากหลายองค์กรและสถาบัน แต่แหล่งความรู้ซึ่งประกอบด้วยหนังสือ วารสาร สิ่งพิมพ์และสื่อข้อมูลออนไลน์ภาษาไทยยังไม่มีการรวบรวม คัดกรอง จัดการกระจายและเอกสารภาษาไทยที่เกี่ยวข้องกับการวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรม (variant interpretation) มีค่อนข้างจำกัด อย่างไรก็ตามในมหาวิทยาลัยและองค์กรต่าง ๆ ได้มีการจัดหลักสูตรอบรมระยะสั้นเพื่อเร่งผลิตนักวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรม ให้เพียงพอต่อการดำเนินการวิเคราะห์ข้อมูลพันธุกรรมจำนวนมากที่ได้จากโครงการจีโนมิกส์ประเทศไทย โดยหลักสูตรอบรมดังกล่าวของประเทศไทย มีทั้งหลักสูตรออนไลน์และหลักสูตรห้องเรียน และมีทั้งหลักสูตรภาษาไทยและภาษาอังกฤษ<sup>(7-9)</sup> แบ่งออกเป็น 2 กลุ่มใหญ่ ได้แก่

1. หลักสูตรสำหรับนักวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรม เพื่อปฏิบัติงานวิเคราะห์และแปลผลตรวจทางพันธุกรรมในผู้ป่วยตามแต่ละกลุ่มโรค ซึ่งเนื้อหาของความรู้จะเป็นไปตาม Table 1 เมื่อจบหลักสูตรแล้วจะมีการประเมินผลเพื่อรับประกาศนียบัตร แล้วจะต้องสามารถทำตามขั้นตอนและความรับผิดชอบตามข้อกำหนดของ variant scientist หรือ variant curator

2. หลักสูตรทั่วไปสำหรับผู้ไม่ใช่นักวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรม เช่น หลักสูตรผู้ให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์<sup>(10)</sup> ซึ่งจะต้องปฏิบัติงานที่เกี่ยวข้องกับการทำความเข้าใจผลการตรวจวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรมเพื่อใช้ในการให้คำปรึกษากับผู้ป่วยและครอบครัว เป็นต้น

### สรุป

ประเทศไทยมีความต้องการบุคลากรจำนวนมากเพื่อปฏิบัติงานในตำแหน่งนักวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรมโดยใช้ข้อมูลพันธุกรรมจากเครื่อง NGS DNA Sequencing ที่มีปริมาณมหาศาลในปัจจุบัน เพื่อให้สอดคล้องกับการดำเนินการอย่างก้าวกระโดดของโครงการจีโนมิกส์ประเทศไทยและความเจริญก้าวหน้าของการปฏิบัติงานด้านเวชศาสตร์จีโนมของสถาบันการศึกษาและองค์กร

เอกชน ได้มีการพัฒนาหลักสูตรฝึกอบรมระยะสั้นเพื่อสร้างนักวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรมที่มีความรู้เฉพาะทางด้านวิทยาศาสตร์การแพทย์ อันประกอบด้วยวิชาที่ส่งเสริมความเข้าใจพยาธิสภาพของโรคทางพันธุกรรมต่าง ๆ และจำเป็นต้องมีความรู้ความเข้าใจในวิชาพันธุศาสตร์ เช่น มนุษย์พันธุศาสตร์ อนุพันธุศาสตร์ ตลอดจนมีความรู้ด้านวิทยาการข้อมูลซึ่งรวมถึงการใช้ฐานข้อมูลลำดับพันธุกรรมของมนุษย์ ซึ่งหลักสูตรอบรมต่าง ๆ ที่มีในประเทศไทยปัจจุบันกำลังได้รับการพัฒนาให้ครอบคลุมและมีความทันสมัย เพื่อที่จะสร้างนักวิเคราะห์การแปรผันทางพันธุกรรมที่สามารถปฏิบัติงานทางเวชศาสตร์จีโนมเพื่อให้การดูแลรักษาผู้ป่วยและครอบครัวอย่างมีประสิทธิภาพต่อไปในอนาคต

**Table 1.** Summary of the responsibilities, knowledge, and skills required for variant scientists.

Responsibilities	Recommended knowledge and skills
Variant filtering	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Computer</li> <li>- English reading skill for literature review</li> <li>- Science process skill</li> </ul>
Variant prioritization	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Computer</li> <li>- Genetics</li> <li>- Human genetics</li> <li>- Molecular genetics</li> <li>- Clinical pathology</li> <li>- Human genome database</li> </ul>
Variant classification (ACMG/AMP guideline) <sup>(11)</sup>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Computer</li> <li>- English reading skill for literature review</li> <li>- Genetics</li> <li>- Human genetics</li> <li>- Molecular genetics</li> <li>- Clinical pathology</li> </ul>
Next-generation sequencing limitation	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Biology</li> <li>- Molecular genetics</li> </ul>
Report writing	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Computer</li> <li>- English reading skill for literature review</li> <li>- Genetics</li> <li>- Human genetics</li> <li>- Molecular genetics</li> <li>- Human genome database</li> </ul>

### เอกสารอ้างอิง

1. Shotelersuk V, Tongsimma S, Pithukpakorn M, Eu-Ahsunthornwattana J, Mahasirimongkol S. Precision medicine in Thailand. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2019;181:245-53.
2. Lander ES, Linton LM, Birren B, Nusbaum C, Zody MC, Baldwin J. et al Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature*. 2001;409:860-921.
3. Dewey FE, Pan S, Wheeler MT, Quake SR, Ashley EA. DNA sequencing: clinical applications of new DNA sequencing technologies. *Circulation* 2012;125:931-44.
4. Elshazly H, Souilmi Y, Tonellato PJ, Wall DP, Abouelhoda M. MC-GenomeKey: a multicloud system for the detection and annotation of genomic variants. *BMC Bioinformatics* 2017;18:49.
5. Jalali Sefid Dashti M, Gamielidien J. A practical guide to filtering and prioritizing genetic variants. *Biotechniques* 2017;62:18-30.
6. Hoskinson DC, Dubuc AM, Mason-Suares H. The current state of clinical interpretation of sequence variants. *Curr Opin Genet Dev* 2017;42:33-9.
7. Wellcome genome campus. Clinical genomics fundamentals of variant interpretation in Clinical Practice 2023.
8. St George's, University of London. Interpreting genomic variation: Fundamental principles 2023.
9. Tongsimma W, Tongsimma S, Palittapongarnpim P. Outlook on Thailand's genomics and computational biology research and development. *PLoS Comput Biol*. 2008 25;4:e1000115.
10. Grove ME, White S, Fisk DG, Rego S, Dagan-Rosenfeld O, Kohler JN, et al. Developing a genomics rotation: Practical training around variant interpretation for genetic counseling students. *J Genet Couns* 2019;28:466-76.
11. Richards S, Aziz N, Bale S, Bick D, Das S, Gastier-Foster J, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of medical genetics and genomics and the association for Molecular Pathology. *Genet Med* 2015;17:405-24.