

โครงการจีโนมมนุษย์และทิศทางของเวชพันธุศาสตร์ ในจุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

อภิวัฒน์ มุทิรางกูร *

วัตถุประสงค์หลักของโครงการจีโนมมนุษย์ คือ การหาลำดับเบสของจีโนมมนุษย์ทั้ง 3 พันล้านเบส ให้ครบถ้วนสมบูรณ์ภายในปี ค.ศ. 2003 ซึ่งเป็นระยะเวลาที่เร็วขึ้นจากเดิมที่วางแผนไว้ในปี ค.ศ. 2005 เป็นเวลา 2 ปี อย่างไรก็ตามในวันที่ 26 เดือน มิถุนายน ที่ผ่านมานี้ประธานาธิบดี Clinton ประเทศสหรัฐอเมริกาได้ประกาศถึงความสำเร็จของสองหน่วยงานในการทำแผนที่จีโนมและการหาลำดับเบสโดยที่แรกคือโครงการจีโนมมนุษย์ ซึ่งเป็นโครงการวิจัยร่วมของนานาชาติและอีกหน่วยงานคือบริษัท Celera ซึ่งเป็นของเอกชน โดยที่ศาสตราจารย์ Francis S. Collins หัวหน้าโครงการจีโนมมนุษย์ได้แถลงว่าโครงการได้ทำแผนที่จีโนมแล้วอย่างครบถ้วนและหาลำดับเบสโดยยังไม่ได้ตรวจทานแล้วประมาณ 90 % ส่วน Dr. Craig Venter ได้ประกาศว่าทางบริษัท Celera ได้หาลำดับเบสเสร็จแล้ว (เนื่องจากข้อมูลไม่ได้เปิดเผยจึงไม่มีข้อมูลของความครบถ้วนของข้อมูลดังกล่าว)

การทำงานอย่างรวดเร็วของโครงการจีโนมมนุษย์ที่เกิดขึ้นในระยะหลัง ๆ นี้ ส่วนหนึ่งต้องยกประโยชน์ให้บริษัท Celera ที่ลงทุนแข่งขันกับโครงการจีโนมมนุษย์อย่างมีประสิทธิภาพ ในขณะที่โครงการจีโนมมนุษย์มีความพยายามที่จะหาลำดับของเบสให้ครบถ้วนในปี ค.ศ. 2003 Dr. Craig Venter บริษัท Celera ได้วางแผนจะประกาศความสำเร็จก่อน ทำให้โครงการจีโนมมนุษย์อาจจะรู้สึกเสียหน้าไปบ้างแต่ก็ทำให้เกิดการแข่งขันที่สำคัญและเป็นตัวกระตุ้นให้โครงการจีโนมมนุษย์ทำงานอย่างรวดเร็วเพิ่มขึ้นอย่างมากมาย นอกจากนี้ความสำเร็จดังกล่าวไม่น่าจะเกิด

ผลเสียต่อการศึกษาทางพันธุกรรมของมนุษย์ เพราะการจดลิขสิทธิ์ของข้อมูลดังกล่าวจะไม่สามารถทำได้ และถึงแม้ว่าประธานาธิบดี Clinton จะประกาศให้ความร่วมมือในการวิจัยระหว่างโครงการจีโนมมนุษย์กับบริษัท Celera (ในขณะที่ก่อนหน้านี้ศาสตราจารย์ Francis S. Collins ได้ให้ความเห็นว่าไม่ควรให้ความร่วมมือกับบริษัท Celera) ข้อมูลทั้งหมดในโครงการจีโนมมนุษย์ก็ยังไม่เป็นความลับและไม่ต้องเสียค่าใช้จ่ายในการค้นคว้าวิจัยจากข้อมูลดังกล่าว ซึ่งเป็นผลดีต่อองค์การวิทยาศาสตร์ และองค์การแพทย์ทั่วโลก

ในขณะที่บริษัท Celera ยังไม่ได้ใช้ข้อมูลดังกล่าวในการหารายได้ในลักษณะต่าง ๆ เช่น ผลิตภัณฑ์วัคซีน ฯลฯ การประกาศว่ามีข้อมูลลำดับเบสของจีโนมมนุษย์ทำให้มูลค่าของบริษัทในตลาดหุ้นเพิ่มสูงจาก 5 ล้านเหรียญเป็น 300 ล้านเหรียญทีเดียว แสดงให้เห็นว่าข้อมูลดังกล่าวมีความสำคัญต่ออนาคตของการแพทย์อย่างยิ่ง (เพราะตลาดหุ้นเป็นตลาดที่ซื้อขายอนาคต) ดังนั้นจะเห็นได้ว่าโครงการจีโนมมนุษย์จะมีผลต่อการพัฒนาทางชีววิทยาทางการแพทย์ในอนาคตอย่างสูงมาก จึงถือได้ว่าโครงการจีโนมมนุษย์เป็นประตูที่สำคัญต่อการแพทย์ในอนาคต

โครงการจีโนมมนุษย์เริ่มต้นในปี ค.ศ. 1990 โดยความร่วมมือกันระหว่าง The U.S. Department of Energy และ The National Institutes of Health ประเทศสหรัฐอเมริกา ในปัจจุบันโครงการนี้เป็นการร่วมมือระหว่างการทำงานของนักวิทยาศาสตร์ในประเทศต่าง ๆ ทั่วโลก โครงการจีโนมมนุษย์นับได้ว่าเป็นโครงการทางวิทยาศาสตร์ที่ใช้ค่าใช้จ่ายและความร่วมมือของนักวิทยาศาสตร์ทั่วโลก

* ภาควิชากายวิภาคศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

สูงสุด โครงการนี้ใช้งบประมาณโดยรวมประมาณ 250 ล้านดอลลาร์สหรัฐ ใช้นักวิทยาศาสตร์ซึ่งเป็นนักชีววิทยา นักคอมพิวเตอร์ และพนักงานอื่น ๆ อีกกว่าพันคน การศึกษาจีโนมมนุษย์นี้มีความสำคัญมากต่อมนุษยชาติ เนื่องจากการค้นพบลำดับเบสทั้ง 3 พันล้านเบสนี้ จะเป็นข้อมูลที่สำคัญต่อการค้นพบยีนและศึกษาการทำงานของยีน โดยที่ยีนเป็นหน่วยข้อมูลของการสร้างโปรตีนและการทำงานของสิ่งมีชีวิตในระดับต่าง ๆ เช่นการแบ่งตัวของเซลล์ สืบผสม การย่อยอาหาร การเดิน นั่ง ยืน นอน ลักษณะนิสัย ฯลฯ ในขณะที่มนุษย์มียีนประมาณ 6 หมื่นยีน และลักษณะต่าง ๆ ของคนแต่ละคน การทำงานของชีวิต การเกิดโรคเกิดจากการทำงานของยีนเหล่านี้ร่วมกับสิ่งแวดล้อม ดังนั้นการค้นพบยีนทั้งหมดจึงเป็นพื้นฐานความรู้ที่สำคัญต่อการศึกษาชีววิทยาของมนุษย์และโรคต่าง ๆ ของมนุษย์อย่างยิ่ง อย่างไรก็ตามถึงแม้ว่ายีนจะมีความสำคัญต่อการกำหนดลักษณะต่าง ๆ ทั้งทางร่างกายและจิตใจ ยีนไม่ใช่เพียงสิ่งเดียวที่สำคัญและควรนึกถึง ในความเป็นจริงยีนต่าง ๆ ทำงานเป็นเหตุและผลกับสิ่งแวดล้อมเสมอ เช่นคนผิวขาวเมื่อตากแดดมากก็จะมีผิวสีเข้มกว่าคนผิวเข้ม เป็นต้น การศึกษาทางพันธุศาสตร์ที่พัฒนา มากขึ้นนี้จะไม่ทำให้นักวิทยาศาสตร์เล็กให้ความสำคัญต่อสิ่งแวดล้อม แต่ในทางกลับกันจะทำให้ให้นักวิทยาศาสตร์มีความรู้มากขึ้นว่าสิ่งแวดล้อมใดที่มีความสำคัญต่อการเกิดโรคบ้าง เช่น ยีนที่ส่งผลให้เป็นโรคมะเร็งโพรงหลังจมูกคือยีน *CYP2E1* ซึ่งมีหน้าที่ทำลาย nitrosamine ทำให้เห็นถึงความสำคัญของ nitrosamine ในการก่อให้เกิดมะเร็งโพรงหลังจมูก เป็นต้น เชื่อว่าปัจจัยทางสิ่งแวดล้อมต่อโรคที่ไม่ทราบสาเหตุต่าง ๆ เช่น โรคจิต ความดันสูง เบาหวาน ไหลตาย โรควงช้าง ปากแห้ง เพดานโหว่ ฯลฯ จะถูกค้นพบมากขึ้นจากการศึกษาการทำงานของยีน ซึ่งการศึกษาดังกล่าวจะมีส่วนช่วยในการพัฒนาการป้องกันและรักษาโรค เช่น การให้นมที่ขาดกรดอะมิโน tyrosine ในเด็กทารกที่เป็นโรค phenylketonuria หรือ การให้ยาเพื่อเพิ่มการสร้าง LDL receptor ในคนที่มีโคเรสเตอรอลสูง เป็นต้น ดังนั้นการศึกษาด้านจีโนมมนุษย์จึงเป็นกุญแจที่สำคัญในการศึกษาทาง

ชีววิทยา และการแพทย์ ทั้งความเข้าใจในยีนและสิ่งแวดล้อมถึงความสำคัญในการดำรงอยู่และการเกิดโรคของมนุษย์

โครงการจีโนมมนุษย์ไม่ได้มีวัตถุประสงค์หลักในการหาลำดับเบสของจีโนมมนุษย์แต่เพียงอย่างเดียว แต่ยังรวมถึงการศึกษาพันธุศาสตร์ในแง่มุมอื่น ๆ อีกด้วย เช่น การศึกษาถึงการทำงานของยีนและจีโนม การพัฒนาระบบ bioinformatics หรือ แม้กระทั่งจริยธรรมทางการแพทย์ เป็นต้น ดังนั้นถึงแม้ว่าโครงการจีโนมมนุษย์จะหาลำดับเบสได้ช้ากว่าบริษัท Celera แต่โครงการจีโนมมนุษย์เล็งเห็นถึงความสำคัญของการพัฒนาความรู้ในแง่มุมต่าง ๆ เพื่อให้เกิดประโยชน์สูงสุด โครงการจีโนมมนุษย์ในช่วง 5 ปีแรก (Science 262 : 43-46 (1993) เป็นการพัฒนาเทคโนโลยีและรวบรวมข้อมูลเพื่อหาลำดับเบส ได้แก่ 1. การทำแผนที่จีโนมทั้งแผนที่แบบพันธุกรรม (genetic map) และแบบกายภาพ (physical map) 2. การหาลำดับเบส (sequencing) 3. การค้นหายีน 4. การศึกษาจีโนมในสิ่งมีชีวิตอื่น ๆ เพื่อเป็นต้นแบบ (model organism) 5. การพัฒนา bioinformatics เพื่อรองรับข้อมูลจากโครงการจีโนม 6. การศึกษา จริยธรรม กฎหมาย และสังคมในแง่บทบาทของโครงการจีโนม และผลจากข้อมูลการศึกษาทางพันธุศาสตร์ต่อสังคม 7. การฝึกอบรม และการถ่ายทอดเทคโนโลยี ส่วนวัตถุประสงค์ในระยะหลัง 1998 - 2003 (Science 1998 282 : 754-9) เป็นลักษณะต่อเนื่องจากวัตถุประสงค์เดิม โดยเน้นความสมบูรณ์ของโครงการทั้ง 8 ข้อ โดยเพิ่มเติมการศึกษาความหลากหลายของลำดับเบสของมนุษย์ (human sequence variation) และการทำงานของยีนและจีโนม (functional analysis : developing genomic-scale technologies) จะเห็นได้ว่าโครงการจีโนมมนุษย์นั้นการหาลำดับเบสเป็นเพียงแค่จุดเริ่มต้นที่สำคัญเท่านั้น การศึกษาถึงความหมายของลำดับเบสนั้นจึงจะเป็นสิ่งที่สำคัญอย่างยิ่ง โดยที่โครงการจีโนมมนุษย์ได้วางรากฐานในหลาย ๆ ด้านเพื่อให้เกิดความพร้อมต่อการศึกษาในอนาคต ตั้งแต่ functional genomics, bioinformatic ถึงการยอมรับของสังคม

การที่บริษัท Celera สามารถหาลำดับเบสได้เร็วกว่าโครงการจีโนมนั้นเพราะ Dr. Craig Venter ได้พัฒนาเทคโนโลยีในการหาลำดับเบสที่เว้นขั้นตอนการทำแผนที่จีโนมออกไป ในขณะที่วิธีการของโครงการจีโนมเป็นวิธีการหาลำดับเบสที่ใช้ข้อมูลการทำแผนที่จีโนมเป็นพื้นฐานโดยการนำเอา recombinant DNA clone ในกรณีนี้นิยมใช้ BAC หรือ bacterial artificial chromosome มาเรียงต่อกัน โดย BAC จะมีความยาวประมาณหนึ่งแสนห้าหมื่นเบส โดยที่จีโนมมนุษย์เท่ากับ 3 พันล้านเบส เมื่อนำ BAC มาเรียงลำดับโดยวิธีการทางการทำแผนที่จีโนมก็จะทราบว่าลำดับเบสของมนุษย์เรียงกันอย่างไร วิธีการนี้คล้ายกับการอ่านหนังสือที่ถูกฉีกออกเป็นแผ่น ก่อนจะอ่านหนังสือดังกล่าวก็นำมาเรียงกันตามเลขหน้าก่อนจึงจะอ่านได้ (การหาลำดับเบสแต่ละครั้งจะได้ประมาณ 400 เบส) เนื่องจากขั้นตอนการเรียงหน้าดังกล่าว (การทำแผนที่จีโนม) ใช้เวลาและการทำงานมาก Dr. Craig Venter ได้คิดค้นเทคนิคเรียกว่า whole genome shotgun sequencing โดยฉีก DNA ออกเป็นชิ้น ๆ ครั้งแรกฉีกเป็นชิ้น ๆ ประมาณ 1 หมื่นเบส ครั้งที่ 2 เป็น 2,000 เบส แล้วนำไปหาลำดับเบส ส่วนปลายที่ถูกฉีก (ประมาณ 400 เบส เช่นเดียวกัน) โดยหาลำดับเบสใน DNA แต่ละชิ้น (บางครั้งก็จะซ้ำตำแหน่งเดิม) แล้วนำข้อมูล 400 เบส ของแต่ละการอ่านไปใส่ในคอมพิวเตอร์และให้คำนวณนำเบสที่ทับซ้อนกันนั้นมาเรียงต่อกัน คล้ายกับให้คนหลาย ๆ คนช่วยกันอ่านหนังสือคนละ 3 ประโยค และ จำประโยคมาต่อกันบางคนอ่านซ้ำกันประโยคหรือ 2 ประโยคก็จะต่อประโยคได้ยาวขึ้น ทำให้ไม่จำเป็นต้องใช้หน้าหนังสือในการต่อประโยควิธีการ shotgun sequencing ดังกล่าวได้ถูกนำมาประยุกต์ในโครงการจีโนมด้วยเช่นการหาลำดับเบสของ BAC ก็ใช้ shotgun ได้ แทนที่จะทำ plasmid contig โดยนำ BAC ไปตัดย่อยใส่ plasmid แล้วนำไปเรียงต่อกัน นับว่าเป็นเทคนิคที่ชาญฉลาดและมีส่วนสำคัญอย่างยิ่งในความสำเร็จของโครงการจีโนมมนุษย์

โครงการจีโนมมนุษย์ทำให้เกิดการเปลี่ยนแปลงอย่างมากทั้งในแง่สังคมและการแพทย์ ในแง่สังคมเป็นสิ่งที่ต้องสร้างความเข้าใจ เรียนรู้และป้องกันผลเสีย

ต่าง ๆ ที่จะเกิดขึ้น เช่น การเกิดการแบ่งชนชั้นทางสายพันธุ์ (genetic discrimination) การสร้างเงื่อนไขในการให้ประกันสุขภาพจากลักษณะทางพันธุกรรมที่มีความเสี่ยง เป็นต้น อย่างไรก็ตามความรู้ทางยีนและจีโนมได้ทำให้เกิดการพัฒนาทางการแพทย์อย่างมาก อาจสรุปเป็น 3 ส่วน ได้แก่ การสร้างความเข้าใจถึงชีววิทยาของโรคต่างๆ การวินิจฉัย และการรักษาโรค ในปัจจุบันโรคหลายโรคไม่สามารถรักษาที่ต้นเหตุหรือบรรเทาความรุนแรงได้เพราะไม่รู้สาเหตุไม่ทราบถึงปัจจัยที่ส่งเสริม เช่น เบาหวาน ความดันโลหิตสูง โรคจิตหรือความพิการอื่น ๆ รวมทั้งตาบอด หูหนวก ปัญญาอ่อน ฯลฯ การรู้ถึงสาเหตุของโรคจะสามารถทำให้ป้องกันและรักษาได้ดีขึ้น เนื่องจากโรคส่วนใหญ่ของมนุษย์เกิดจากปัจจัยทางพันธุกรรมและสิ่งแวดล้อม การเกิดความเข้าใจว่าโปรตีนของยีนต่าง ๆ นั้นทำงานอย่างไร การกลายพันธุ์ที่ยีนนั้น ๆ จะทำให้เกิดโรคได้อย่างไร ซึ่งการเข้าถึงชีววิทยาของโรคต่าง ๆ นับเป็นองค์ความรู้ที่สำคัญที่สุดในการพัฒนาการวินิจฉัยและรักษาต่อไป

เมื่อทราบว่ายีนใดทำงานร่วมกับสิ่งแวดล้อมอย่างไรจึงทำให้เกิดโรคขึ้นก็จะทำให้สามารถพัฒนายามาตอบสนองต่อขบวนการนั้น ๆ โดยตรงได้ ซึ่งยีนและปัจจัยต่อยีนเหล่านี้จะเป็น drug target ที่สำคัญในอนาคต นอกจากนี้การศึกษาในลักษณะวิศวะพันธุกรรมยังเกิดวิธีการตัดต่อยีนเพื่อการรักษา หรือ gene therapy ซึ่งอาจจะมีความเป็นไปได้ในการใช้โดยทั่วไปในอนาคต

ผลกระทบที่เห็นชัดเจนที่สุดในปัจจุบันของโครงการจีโนมมนุษย์ต่อการแพทย์คือการวินิจฉัยโรคโดยเฉพาะในส่วนของโรคทางพันธุกรรม การวินิจฉัยตรวจ DNA ได้พัฒนาขึ้นมาเพื่อเป็นเวชศาสตร์ป้องกัน ได้แก่การตรวจวินิจฉัยพาหะ ตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดหรือก่อนเกิดอาการ นอกจากนี้สำหรับโรคทางพันธุกรรมที่พบบ่อยและมีวิธีป้องกันการเกิดโรคหรือเกิดอาการการตรวจ DNA ยังสามารถพัฒนาเป็นการตรวจกรองได้อีกด้วย เช่น การตรวจกรองพาหะ ตรวจกรองก่อนคลอด หรือการตรวจกรองทารกแรกเกิด เป็นต้น ในปัจจุบันมีการพัฒนาเทคโนโลยีระดับยีนสูจีโนมเพื่อศึกษาถึงยีนหลายยีนหลายแบบที่เกี่ยวข้องกับ

ความเสี่ยงของโรค วิธีการนี้เรียกว่า pharmacogenomic เช่น ศึกษายีนที่ทำให้เกิดความเสี่ยง (susceptibility gene) ต่อการแพ้ยา เบาหวาน ความดันสูง มะเร็ง ฯลฯ หรือการที่แต่ละบุคคลมีความเสี่ยงและประสิทธิภาพในการใช้ยาไม่เท่ากัน ดังนั้นในอนาคตแต่ละคนสามารถตรวจเพื่อทราบว่า จะมีความเสี่ยงต่อมะเร็ง อัมพาต โรคหัวใจ ฯลฯ หรือไม่ และวางแผนเพื่อป้องกันอาการ ความพิการ หรือการสูญเสียชีวิตที่เกิดจากโรคนั้น ๆ ได้ จะเห็นได้ว่าโครงการจีโนมมนุษย์นี้มีความสำคัญอย่างมากต่อการศึกษาระดับชีววิทยา และการแพทย์ ที่สำคัญโครงการดังกล่าวให้ประโยชน์แก่องค์การวิทยาศาสตร์ทั่วโลกโดยไม่จำกัดเฉพาะประเทศที่ลงทุนทำการศึกษา ดังนั้นจึงเป็นโอกาสดีที่นักวิทยาศาสตร์ และแพทย์ไทยจะทำการวิจัยและพัฒนาความรู้ทางการแพทย์จากข้อมูลโครงการดังกล่าว เชื่อว่าการใช้ข้อมูลดังกล่าวอย่างมีประสิทธิภาพจะทำให้ความก้าวหน้าทางวิทยาศาสตร์เกิดขึ้นทั่วโลก

การที่วิฆานมนุษย์พันธุศาสตร์ได้เติบโตแบบก้าวกระโดดจะมีผลทำให้เกิดความจำเป็นในการพัฒนาการดูแลรักษาผู้ป่วย ครอบครัวและ สังคม ที่มีปัญหาทางพันธุกรรมเพิ่มขึ้น ในขณะที่งานบริการทางเวชพันธุศาสตร์ในประเทศไทยมักจะถูกกลืนมาตลอดทำให้วิชาการและระบบการศึกษา วิจัย และ บริการในปัจจุบันต่ำกว่ามาตรฐาน ทำให้มีศักยภาพในการนำความรู้ดังกล่าวมาแก้ปัญหาในประเทศไทยได้น้อยและจะเป็นปัญหาต่อการสาธารณสุขไทยในอนาคต เช่น ในปี 2050 ประเทศสหรัฐอเมริกาอาจไม่มีผู้ป่วยเบาหวานที่ต้องรับการรักษาเพราะได้รับการป้องกันตั้งแต่ก่อนเกิดอาการ แต่ประเทศไทยจะยังล่าช้าหลังเพราะไม่สามารถนำเทคโนโลยีดังกล่าวมาใช้เนื่องจากความหลากหลายทางชีวภาพ (ซึ่งต่างจากเทคโนโลยีทางการแพทย์อื่น ๆ ซึ่งซื้อได้ เช่น วัคซีน เป็นต้น) เพื่อสร้างศักยภาพในการเรียนรู้เพื่อสร้างงานบริการดังกล่าวสถาบันที่เป็นผู้นำทางวิชาการทางการแพทย์ในประเทศไทยควรจะเล็งเห็นถึงความสำคัญในการสร้างระบบสำหรับการพัฒนาองค์ความรู้ทางเวชพันธุศาสตร์ที่มีประสิทธิภาพให้เกิดขึ้น ในปัจจุบันมหาวิทยาลัยในต่างประเทศจะมีแนวทางการเรียน

การสอน บริการและวิจัยทางเวชพันธุศาสตร์โดยภาควิชาเวชพันธุศาสตร์เป็นหลัก โดยภาควิชาอื่นจะมีแพทย์ผู้เชี่ยวชาญในการดูแลรักษาผู้ป่วยทางพันธุกรรมที่ผ่านการเรียนแพทย์ประจำบ้านทางอายุรกรรม กุมารเวชศาสตร์ หรือ สูติศาสตร์-นรีเวชวิทยา และรับการฝึกฝนทางเวชพันธุศาสตร์ในลักษณะแพทย์เฉพาะทาง ในบางสถาบันแพทย์เฉพาะทางเวชพันธุศาสตร์ได้ถือเป็นบอร์ดหลักโดยใช้เวลาเรียนรู้และฝึกฝนเป็นเวลา 5 ปีโดยไม่ต้องผ่าน 3 บอร์ดหลักข้างต้น นอกจากนี้ภาควิชาเวชพันธุศาสตร์ยังต้องรองรับงานบริการทางการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ (genetic counseling) โดยผู้เชี่ยวชาญเฉพาะ (ไม่จำเป็นต้องเป็นแพทย์) การตรวจทางห้องปฏิบัติการทางโครโมโซม (cytogenetics) ชีวเคมีพันธุศาสตร์ (biochemical genetics) และตรวจ DNA หรือ RNA (molecular genetics) นอกจากนี้ภาควิชาดังกล่าวยังรับผิดชอบการวิจัยทางพันธุศาสตร์ในลักษณะต่างๆ เช่น population genetics, genetic mechanism of diseases, clinical genetics ฯลฯ โดยนักวิทยาศาสตร์ระดับปริญญาเอกและแพทย์ ในทำนองเดียวกันภาควิชาดังกล่าวก็จะรับผิดชอบการเรียนการสอนนักเรียนแพทย์ แพทย์ประจำบ้าน แพทย์เฉพาะทาง ผู้เชี่ยวชาญทางการให้คำปรึกษา ผู้เชี่ยวชาญทางห้องปฏิบัติการ และสร้างนักวิจัยระดับปริญญาเอกและหลังปริญญา นอกเหนือจากภาควิชาเวชพันธุศาสตร์แล้ว ภาควิชาอื่น ๆ ก็ยังมีการศึกษาวิจัยทางพันธุศาสตร์ โดยอาจไม่เกี่ยวข้องกับภาควิชาเวชพันธุศาสตร์ เช่น แพทย์เฉพาะทางหัวใจอาจทำการศึกษาวิจัยโรคทางพันธุกรรมของหัวใจ จะเห็นได้ว่าในประเทศที่พัฒนาแล้วมีการเรียนการสอนการบริการและงานวิจัยอย่างครบถ้วนโดยใช้ภาควิชาเวชพันธุศาสตร์เป็นหลักแต่ก็มีแพทย์เฉพาะทางในสาขาอื่น ๆ ทำงานวิจัยโดยใช้ความรู้ทางมนุษย์พันธุศาสตร์เป็นพื้นฐาน

เวชพันธุศาสตร์ในคณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย เริ่มจากการที่ ผศ.พญ.อรศรี รมยะนันท์ ได้ก่อตั้งห้องปฏิบัติการตรวจโครโมโซมในภาควิชากายวิภาคศาสตร์และเริ่มมีการเรียนการสอนวิชามนุษย์พันธุ

ศาสตร์ให้แก่นิติแพทย์ เมื่อเริ่มมีการพัฒนาการตรวจวินิจฉัยโครโมโซมก่อนคลอด ภาควิชาสูติ-นรีเวช และ ภาควิชากายวิภาคศาสตร์จึงได้ร่วมมือกันเปิดคลินิกให้คำปรึกษาทางพันธุกรรมในเวลาต่อมา ในปัจจุบันหน่วยพันธุศาสตร์ ภาควิชากายวิภาคศาสตร์ มีการเรียนการสอนทางเวชพันธุศาสตร์โดยผสมผสานกับวิชาศัพทวิทยาในรายวิชา Growth & Development มีงานบริการตรวจโครโมโซม เริ่มมีการพัฒนางานบริการตรวจ DNA และ มีการวิจัยทางอนุพันธุศาสตร์ที่มีผลงานตีพิมพ์ในระดับนานาชาติ รวมทั้งมีการผลิตบัณฑิตวิทยาศาสตร์ระดับปริญญาโทจากงานวิจัยดังกล่าว นอกจากนี้คณะแพทยศาสตร์มีการศึกษาวิจัย บริการ และการเรียนการสอนทางพันธุศาสตร์ในภาควิชาอื่น ๆ ด้วยโดยแพทย์และบุคลากรที่มีความเชี่ยวชาญ เช่น งานบริการทางคลินิกในภาควิชากุมารเวชศาสตร์ การวิจัย และรักษาโรควงช้าง การวินิจฉัยก่อนคลอดด้วยคลื่นเสียงความถี่สูง การตรวจอนุพันธุศาสตร์ของโรคธาลัสซีเมีย การวิจัยโรคโหลตาย การทำการวินิจฉัยก่อนการฝังตัวการทำ stem cell transplantation และการศึกษายีน G6PD เป็นต้น อย่างไรก็ตามก็ดีคณะแพทย์มีแพทย์ที่เป็นผู้เชี่ยวชาญทาง

เวชพันธุศาสตร์โดยดูแลรับผิดชอบปัญหาทางพันธุศาสตร์โดยรวมน้อย ทั้งที่ผู้เชี่ยวชาญในสาขานี้จะเป็นที่ต้องการมากขึ้นตามองค์ความรู้ถึงพันธุกรรมต่อการเกิดโรคที่เพิ่มขึ้นทั้งโรคของเด็กและผู้ใหญ่ ในปัจจุบันมีแพทย์อยู่เพียงท่านเดียวที่จบการศึกษาและรับการทำงานเป็นแพทย์เฉพาะทางเวชพันธุศาสตร์โดยประจำอยู่ที่ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ ดังนั้นจะเห็นได้ว่าคณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย มีศักยภาพที่จะพัฒนาการศึกษา วิจัย และ บริการทางด้านเวชพันธุศาสตร์ให้ก้าวหน้าทัดเทียมนานาชาติ แต่ยังคงขาดแคลนอาจารย์ที่เป็นแพทย์เฉพาะทางสาขาเวชพันธุศาสตร์ในจำนวนที่เพียงพอที่จะรองรับ และ พัฒนาระบบการเรียนการสอนที่ควบคู่กับงานวิจัยเพื่อให้เกิดการศึกษาต่อเนื่องเพื่อรองรับความรู้ที่จะเกิดขึ้นอย่างมากมาจากโครงการจีโนมมนุษย์ มีความจำเป็นอย่างยิ่งที่คณะแพทยศาสตร์ และ ภาควิชาหลักทางคลินิกจะต้องเห็นถึงความสำคัญของการพัฒนาระบบการศึกษาเวชพันธุศาสตร์เพื่อการสร้างองค์ความรู้และพัฒนามาตรฐานการดูแลผู้ป่วยและครอบครัวในทุกวัย ในทุก ๆ โรคที่เกี่ยวข้องกับพันธุกรรม