



ศ.พญ.ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล



ศ.ดร.พญ.กัญญา คุมปีดิพร



สมบัติ ไชยคร

โอกาสและอนาคตของผู้ป่วยโรคหายากในประเทศไทย

มูลนิธิเพื่อผู้ป่วยโรคหายาก ร่วมกับกลุ่มแพทย์ และเครือข่ายเวชพันธุศาสตร์ สมาคมพันธุศาสตร์แห่งประเทศไทย ร่วมด้วยตัวแทนผู้ป่วยและครอบครัวผู้ป่วยโรคหายาก ขอขอบคุณรัฐบาลที่เล็งเห็นความสำคัญในการดูแลรักษาผู้ป่วยโรคหายาก มองเห็นถึงความตั้งใจในการผลักดันเรื่องนี้อย่างต่อเนื่องกว่า 10 ปี รวมถึงเข้าใจและทราบถึงปัญหาการเข้าถึงในการรักษา “โรคหายาก” ที่ยากต่อการวินิจฉัย โดยล่าสุดโครงการหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้า (สปสช. หรือบัตรทอง) ซึ่งมีรัฐมนตรีกระทรวงสาธารณสุขเป็นประธานบอร์ดสปสช. ได้มีมติเห็นชอบให้ “โรคหายาก” จำนวน 24 โรคแรก เข้ามาอยู่ในสิทธิบัตรทองในปีงบประมาณ 2563 ถือเป็นอีกก้าวสำคัญที่สะท้อนอย่างแท้จริงว่า รัฐบาลไม่ทอดทิ้งใครไว้ข้างหลัง

จากงานแถลงข่าว “กว่าจะถึงวันนี้...โอกาสและอนาคตของผู้ป่วยโรคหายากในประเทศไทย” ศาสตราจารย์แพทย์หญิงดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล หัวหน้าสาขาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล และประธานเครือข่ายเวชพันธุศาสตร์ สมาคมพันธุศาสตร์แห่งประเทศไทย เปิดเผยว่า “กว่าจะถึงวันนี้ทุกคนได้ทุ่มเทและต่อสู้อย่างมากเพื่อให้ถึงวันนี้ ที่ผ่านมา สังคมไทยขาดความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับโรคหายาก ขาดแคลนแพทย์ผู้เชี่ยวชาญเฉพาะโรค อีกทั้งยังไม่ได้รับสิทธิในการรักษาพยาบาลจากภาครัฐอย่างเพียงพอ จึงส่งผลให้ผู้ป่วยโรคหายากต้องเผชิญกับโรคร้ายที่รุนแรงแต่เพียงลำพัง ครอบครัวไม่สามารถหาทางออกในการรักษาได้ จึงเป็นที่มาในการร่วมตัวระหว่างกลุ่มแพทย์ สมาคม

พันธุศาสตร์แห่งประเทศไทย และมูลนิธิเพื่อผู้ป่วยโรคหายาก เพื่อช่วยเหลือผู้ป่วยสุดความสามารถเท่าที่จะสามารถช่วยได้ ในขณะที่ก็ต้องรณรงค์สร้างการรับรู้ให้สังคมมากขึ้น ควบคู่กับเดินหน้าผลักดันทุกทางเพื่อให้เข้าถึงภาครัฐเพราะมีผู้ป่วยและครอบครัวที่ฝากความหวังไว้ที่เรา

“ผู้ป่วยส่วนใหญ่ไม่ทราบว่าเป็นป่วยเป็นโรคอะไร เนื่องจากการวินิจฉัยที่ล่าช้าผิดพลาด จึงไม่สามารถเข้าถึงการรักษาด้วยยาที่เหมาะสม ส่งผลให้ประเทศชาติสูญเสียงบประมาณแบบสูญเปล่า เพราะการตรวจรักษาที่ไม่ตรงจุด ขาดบุคลากรที่มีความรู้ความเข้าใจ ตลอดเวลาที่ผ่านมา จึงวิงวอนให้ภาครัฐและหน่วยงานที่เกี่ยวข้องเร่งสนับสนุนในการพัฒนาบุคลากร การค้นคว้าวิจัย รวมถึงระบบการจัดการเพื่อช่วยให้ผู้ป่วยโรคหายากเข้าถึงการวินิจฉัยและรักษาได้อย่างรวดเร็ว





(ซ้าย) น้องปุกโก๊ะ ผู้ป่วยโรค MPS หนึ่งในโรคหายาก

ขึ้นอย่างตรงจุดตรงประเด็น ให้ได้ผล การรักษาที่ดีสามารถเรียนหนังสือ ประกอบอาชีพการงาน ทำประโยชน์ ต่อสังคมและประเทศชาติได้ ลดการ สูญเสียทางเศรษฐกิจทั้งในระดับ ครอบครัวและของรัฐและสังคม ทั้ง ยังเพื่อช่วยยกระดับคุณภาพชีวิตและ พื้นฟูจิตใจให้แก่ผู้ป่วยโรคหายากให้มี กำลังใจและมีความหวังสู้กับโรคต่อไป ในอนาคต”

ปัจจุบัน ประเทศไทยพบโรคหายากที่พบบ่อยประมาณ 300 โรค โดยจากผลสำรวจล่าสุดปี 2561 เกี่ยวกับความคิดเห็นผู้ป่วยโรคหายากในประเทศไทย จำนวน 607 ราย โดยอายุผู้ป่วยจะอยู่ในช่วงอายุ 1 เดือน-32 ปี แบ่งเป็นกลุ่มผู้ป่วยโรคหายาก ดังนี้ กลุ่มกล้ามเนื้ออ่อนแรง ร้อยละ 15, กลุ่มอาการพราเดอร์-วิลลี ร้อยละ 11, กลุ่มโรคพันธุกรรมเมแทบอลิก ร้อยละ 8, โรคเอ็มพีเอส ร้อยละ 3, กลุ่มอาการวิลเลียม ร้อยละ 3, โรคโกเชอร์ ร้อยละ 2, ยังไม่ได้รับการวินิจฉัย ร้อยละ 10

รวมถึงโรคอื่นๆ อีกร้อยละ 32 เป็นต้น และภายใต้กลุ่มโรคดังกล่าว ยังสามารถแบ่งเป็นชื่อโรคหายากที่แตกต่างกันออกไป ร้อยละ 40 ใช้เวลามากกว่า 1 ปีกว่าจะได้พบผู้เชี่ยวชาญโรคหายากและได้รับการวินิจฉัย, ร้อยละ 34 ได้รับการวินิจฉัยเป็นโรคอื่นมาก่อนที่จะได้รับการวินิจฉัยที่ถูกต้อง ซึ่งเท่ากับภาครัฐสูญเสียค่าใช้จ่ายในการการตรวจที่ไม่ตรงจุดตรงประเด็น ไปโดยไม่รู้ตัว, ร้อยละ 40 ต้องมาพบแพทย์อย่างน้อย 1 ครั้งต่อเดือน, ร้อยละ 32 คุณภาพชีวิตของผู้ป่วยและของครอบครัวแยลง และร้อยละ 42 สมาชิกในครอบครัวจำเป็นต้องลาออกหรือยอมสละความก้าวหน้าทางการทำงานเพื่อดูแลผู้ป่วย ดังนั้น หากผู้ป่วยเหล่านี้ได้รับการวินิจฉัยที่เร็วก็จะสามารถลดหรือป้องกันภาวะแทรกซ้อนอันเกิดจากการวินิจฉัยล่าช้าได้ นอกเหนือจากโรคหายาก 24 โรค ที่ได้รับการช่วยเหลือในเฟสแรกแล้วนั้น ยังมีผู้ป่วยโรคหายาก

รอความหวังจากภาครัฐบาลเพื่อรับสิทธิบัตรทองในการรักษาเท่าเทียมกับโรคอื่นๆ ซึ่งพวกเราทุกคนยินดีที่จะทำงานหน้าและให้ความร่วมมือกับภาครัฐ สปสช. กระทรวงสาธารณสุข และทุกๆ หน่วยงานที่เกี่ยวข้อง เพื่อให้ข้อมูลที่เป็นประโยชน์ต่อการวางแผน การจัดการดูแลโรคหายากของประเทศไทยต่อไป

ศาสตราจารย์ ดร.แพทย์หญิง

กัญญา คุณปิติพร หัวหน้าศูนย์ความเป็นเลิศทางการแพทย์ ด้านเวชพันธุศาสตร์ โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ และหัวหน้าสาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ และเมแทบอลิซึม ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย กล่าวว่า ผู้ป่วยโรคหายากมีลักษณะและอาการหลากหลาย ในบางโรค ผู้ป่วยอาจมีอาการหลักที่อวัยวะเดียว หรือในบางโรค ผู้ป่วยอาจมีอาการในหลายอวัยวะ อาการของโรคหายากมีได้หลายระบบ เช่น ชีต เลือดออกง่าย ตับม้ามโต สมองพิการ หัวใจโต ไตวาย ตาบอด การได้ยินลดลง ภาวะซึมหรือชักในทารกและเด็กเล็ก ความบกพร่องทางพัฒนาการและสติปัญญา จึงทำให้ยากต่อการวินิจฉัยโรคที่ถูกต้อง โดยที่ผ่านมามาประเทศไทยยังไม่มิกฎหมายที่เกี่ยวกับการดูแลรักษาผู้ป่วยโรคหายากโดยตรง

อย่างไรก็ตาม เริ่มมีแนวโน้มที่ดี เนื่องจากระบบสาธารณสุขของ



ไทยได้เล็งเห็นความสำคัญและได้พิจารณาในกลุ่มยาเอนไซม์ทดแทนเพื่อรักษาโรคโกเชอร์ ซึ่งเป็นโรคหายากรโรคแรกเข้ามาอยู่ในระบบการรักษาของสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.) เมื่อปีพ.ศ.2556 จำนวน 1 ชนิด เนื่องจากโรคหายากส่วนใหญ่เกิดจากความผิดปกติทางพันธุกรรม จำเป็นต้องใช้เทคโนโลยีที่ทันสมัย การตรวจวิเคราะห์ผล การบริการทางการแพทย์ และผู้เชี่ยวชาญเฉพาะในการดูแลรักษา นอกจากนี้ ยังขาดการสนับสนุนจากหน่วยงานที่ทำวิจัยและพัฒนาเทคโนโลยีด้านการป้องกัน วินิจฉัย และรักษา เนื่องจากข้อจำกัดต่างๆ ทำให้ข้อมูลที่มีอยู่ไม่สนับสนุนความคุ้มค่าที่จะลงทุน ผู้ป่วยโรคหายากในประเทศไทยจึงเข้าถึงการวินิจฉัยและการรักษาได้ยาก

ในวันนี้ นับเป็นนิมิตหมายอันดีในโอกาสครบรอบ 3 ปีของมูลนิธิเพื่อ

ผู้ป่วยโรคหายาก นายสมบัติ ไชยคร ในฐานรองประธานมูลนิธิเพื่อผู้ป่วยโรคหายาก และเป็นตัวแทนกลุ่มแพทย์สาขาเวชพันธุศาสตร์ ผู้ป่วยครอบครัวผู้ป่วย และแกนนำกลุ่มผู้ป่วยโรคหายากที่ช่วยเหลือผู้ป่วยโรคหายากมาโดยตลอด ขอขอบคุณรัฐบาลที่ได้เล็งเห็นความสำคัญในการดูแลรักษาผู้ป่วยโรคหายากในประเทศไทย โดยได้กำหนดนิยามโรคหายากสำหรับประเทศไทยขึ้นเพื่อความชัดเจน รวมถึงกำหนดแนวทางจัดระบบดูแลผู้ป่วยโรคหายากเบื้องต้นใน 24 โรค ครอบคลุมการจัดระบบบริการ เข้าถึงยาและเวชภัณฑ์ ระบบข้อมูล ศึกษาวิจัย และงบประมาณรองรับในปี 2563 พร้อมพัฒนาระบบบริการส่งต่อพิเศษ “ศูนย์โรคหายาก” ในโรงพยาบาล 7 แห่งทั่วประเทศ และสนับสนุน “กองทุนบัตรทอง” เพื่อเข้าถึงการรักษาอย่างครอบคลุม

