



## ความผิดปกติทางโครงสร้างของโครโมโซม: คู่คุณค่าที่จะป้องกัน

1 ใน 33 ของทารกเกิดใหม่มีความเสี่ยงต่อภาวะพิการแต่กำเนิด เด็กเหล่านี้ส่วนหนึ่งจะเสียชีวิตอย่างรวดเร็ว ในรายที่รอดชีวิตส่วนมากต้องได้รับการดูแลรักษาพยาบาลอย่างต่อเนื่อง การดูแลผู้ป่วยดังกล่าวนอกจากต้องอาศัยทั้งทรัพยากรทางการแพทย์แล้ว ครอบครัวของผู้ป่วยต้องรับภาระเลี้ยงดูลูกที่ไม่สามารถดูแลตัวเองได้ไปตลอดชีวิต แนวทางของแพทย์ปัจจุบันให้ความสำคัญกับการจัดการปัญหาที่ต้นเหตุ เน้นการป้องกันไม่ให้เกิดทารกที่มีความผิดปกติแทนการรักษา เช่นเดียวกับกรณีความผิดปกติทางโครโมโซม ซึ่งสามารถป้องกันการเกิดของทารกที่มีความพิการได้ด้วยการตรวจโครโมโซมพ่อและแม่ เอกสารชิ้นนี้จัดทำขึ้นเพื่อนำเสนอผลการศึกษานโยบาย “การประเมินความคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์ของกระบวนการตรวจวินิจฉัยเพื่อป้องกันการเกิดซ้ำของทารกที่มีความผิดปกติทางโครงสร้างของโครโมโซม”



### ความผิดปกติของโครโมโซม คืออะไร?

ความผิดปกติของโครโมโซม หมายถึง ความผิดปกติของจำนวนหรือรูปแบบของโครงสร้างของโครโมโซมซึ่งแตกต่างไปจากลักษณะปกติ ความผิดปกติของโครโมโซมนั้นเป็นสาเหตุสำคัญของความพิการแต่กำเนิด รวมถึงการเสียชีวิตของทารก โดยประมาณ ทารกเกิดใหม่ 4 ใน 1,000 คน [1] จะเกิดมาพร้อมกับความผิดปกติของโครโมโซม

### ประเภทของความผิดปกติของโครโมโซม

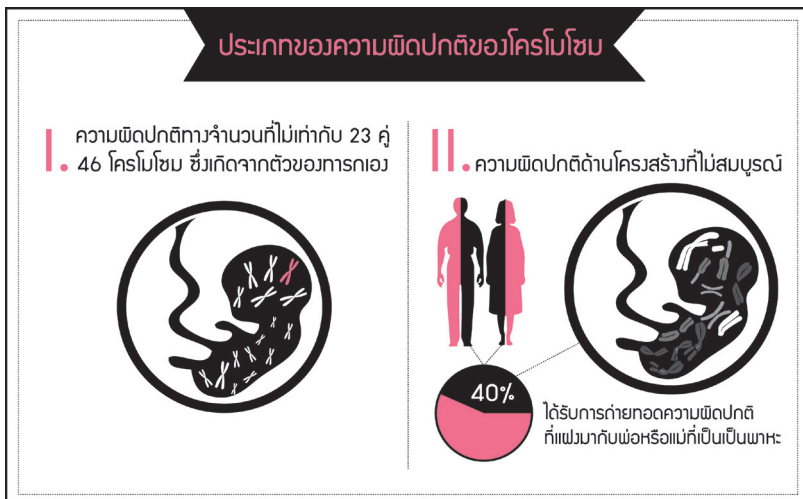
ความผิดปกติของโครโมโซมสามารถแบ่งออกได้เป็น 2 กลุ่ม คือ 1) กลุ่มที่มีความผิดปกติทางจำนวนของโครโมโซม และ 2) กลุ่มที่มีความผิดปกติทางโครงสร้างของโครโมโซม

ในกลุ่มแรกนั้นความผิดปกติเกิดขึ้นจากทารกเอง ส่วนในกลุ่มที่สองนั้น ความผิดปกติมีสาเหตุมาจากการถ่ายทอดทางพันธุกรรมร่วมด้วยประมาณร้อยละ 40 [2] กล่าวคือ ทารกได้รับการถ่ายทอดความผิดปกติที่แฝงมากับพ่อหรือแม่ที่เป็นเป็นพาหะ โดยความเสี่ยงที่ทารกจะได้รับการถ่ายทอดนั้นมีความแตกต่างกันไปตามประเภทของโครงสร้างที่มีความผิดปกติซึ่งมีความเป็นไปได้ตั้งแต่ร้อยละ 5 ถึง 15 [3]

### ใครคือกลุ่มเสี่ยง? สามารถป้องกันได้หรือไม่?

พ่อแม่ที่เคยมีลูกที่มีความผิดปกติทางโครงสร้างของโครโมโซมอาจนับว่าเป็นกลุ่มเสี่ยง ซึ่งพบว่า กว่า 80% ของพ่อและแม่ที่เคยมีลูกที่มีความผิดปกติมีโอกาสสูงที่จะตัดสินใจมีลูกอีกหนึ่งคน [4] ซึ่งพ่อและแม่กลุ่มนี้ย่อมเผชิญกับความเสี่ยงที่จะมีลูกผิดปกติเกิดซ้ำอีก อย่างไรก็ตาม หากพ่อแม่กลุ่มนี้ได้รับการวินิจฉัยถึงสถานะพาหะก็จะสามารถรู้ระดับความเสี่ยงของตนเอง และสามารถใช้ข้อมูลนี้ประกอบการตัดสินใจในการตั้งครรรภ์ลูกคนถัดไป กรณีที่ทราบว่าเป็นพาหะ พ่อแม่อาจจะตัดสินใจไม่ตั้งครรรภ์ หรือตัดสินใจตั้งครรรภ์และเข้ารับตรวจวินิจฉัยทารกก่อนคลอด

ปัจจุบัน แนวทางการตรวจที่เป็นแนวทางการวินิจฉัยที่เป็นมาตรฐาน (gold standard) คือ การตรวจการจัดเรียงคาริโอไทป์ (Karyotyping) โดย สหวิทยาการทางการแพทย์เพื่อตรวจหาภาวะความผิดปกติทางโครโมโซมด้วยวิธีนี้ ครอบคลุมเฉพาะบุคคล



ที่มีความพิการ เท่านั้น โดยมีได้ครอบคลุมไปถึงพ่อหรือแม่ของผู้พิการเหล่านั้น การขยายสิทธิดังกล่าวไปยังพ่อและแม่ของผู้พิการนั้นเป็นสิ่งที่จะทำให้เพิ่มโอกาสในการป้องกันทารกที่มีความผิดปกติ อย่างไรก็ดีตามควมมีการศึกษาที่ชัดเจนถึงความคุ้มค่าและแนวทางที่เป็นไปได้จะละเอียด

## หลักเกณฑ์และวิธีการศึกษา

การศึกษาเป็นการวิเคราะห์โดยใช้แบบจำลองทางเศรษฐศาสตร์ เปรียบเทียบต้นทุนและผลได้ที่เกิดขึ้นจากการมีนโยบาย โดยใช้มุมมองทางสังคม ซึ่งต้นทุนนั้นประกอบไปด้วยต้นทุนทางการแพทย์ที่เกิดขึ้นกับสถานพยาบาล ซึ่งปัจจุบันการตรวจโครโมโซมจากเลือดมีต้นทุนประมาณรายละ 2,000 บาท และสำหรับการตรวจจากน้ำคร่ำมีต้นทุนประมาณรายละ 4,000 บาท [5] นอกจากนี้ยังมีค่าบริการอื่นๆ ที่เกี่ยวข้อง อาทิ ค่าหัตถการเจาะน้ำคร่ำ ค่าหัตถการการยุติการตั้งครรภ์ รวมถึงค่าบริการในการให้คำปรึกษา นอกจากนี้ ผลกระทบจากการเจาะน้ำคร่ำซึ่งมีโอกาสเสี่ยงที่จะทำให้เกิดการแท้งนั้นได้ถูกพิจารณาในการศึกษาด้วย อย่างไรก็ตาม จากข้อมูลพบว่ามีโอกาสที่จะเกิดการแท้งจากการเจาะน้ำคร่ำน้อยมาก คือ น้อยกว่า 0.5% [6] ผลได้ที่เกิดขึ้นประกอบด้วยสองส่วนคือ หนึ่งจากการประหยัดต้นทุนในการดูแลรักษาผู้มีความผิดปกติซึ่งเป็นทั้งต้นทุนทางการแพทย์และต้นทุนผลิตภาพของพ่อแม่ที่ไม่ต้องมาเสียไปในการดูแลลูกที่มีความผิดปกติ จากการศึกษาพบว่า หากป้องกันการเกิดทารกที่มีความ

หากป้องกันการเกิดทารกที่มีความผิดปกติ  
หนึ่งคนจะสามารถประหยัดเงินได้ประมาณ

1.5 - 3.0 ล้านบาท

ผิดปกติหนึ่งคนจะสามารถประหยัดเงินได้ประมาณ 1.5 - 3.0 ล้านบาท สำหรับผลได้ที่สอง คือ ผลได้ทางสุขภาพที่วัดออกมาในรูปมูลค่าเงิน ซึ่งในการศึกษานี้ได้วัดผลได้ทางสุขภาพด้วยวิธีความเต็มใจจ่าย (Willingness to pay) ต่อการป้องกันทารกที่มีความผิดปกติหนึ่งราย ซึ่งจากข้อมูลการศึกษาเดิมพบว่าความเต็มใจจ่ายของพ่อแม่ต่อการหลีกเลี่ยงทารกที่มีความผิดปกติในกลุ่ม ดาวน์ซินโดรม 1 รายอยู่ที่ประมาณ 50,960 บาท [7]

โดยข้อมูลทั้งผลได้และต้นทุนจะถูกคำนวณและปรับให้เป็นปีปัจจุบัน (2556) และนำเสนอในรูปแบบของ “สัดส่วนผลได้ต่อต้นทุน (Benefit cost ratio)” และ “ผลได้ปัจจุบันสุทธิ (Net present value)” ซึ่งเกณฑ์การตัดสินใจว่านโยบายนี้จะมีค่าคุ้มค่าคือผลได้นั้นมากกว่าต้นทุน (สัดส่วนผลได้ต่อต้นทุน > 1, ผลได้ปัจจุบันสุทธิ > 0)



### หลักเกณฑ์

ที่ใช้นำมาศึกษาเพื่อประเมินความคุ้มค่า

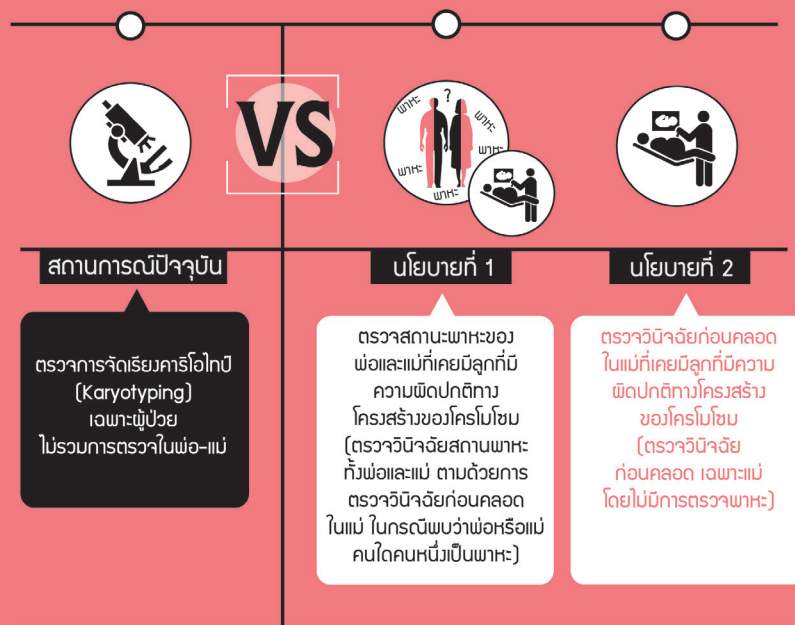
- ✓ ใช้แบบจำลองทางเศรษฐศาสตร์เปรียบเทียบ ต้นทุนและผลลัพธ์ (Costs-benefit analysis)
- ✓ วัดผลได้ทางสุขภาพด้วยการประหยัดต้นทุน ในการดูแลรักษาผู้มีความผิดปกติ และการวัดด้วยวิธีความเต็มใจจ่าย (Willingness to pay)
- ✓ ใช้นุมมองทางสังคม
- ✓ คำนวณและปรับเป็นปีปัจจุบัน (พ.ศ. 2556) และนำเสนอในรูปแบบของ “สัดส่วนผลได้ต่อต้นทุน (Benefit cost ratio)” และ “ผลได้ปัจจุบันสุทธิ (Net present value)”

เกณฑ์การตัดสินว่านโยบาย  
นี้จะมีค่าคุ้มค่าคือ  
ผลได้มากกว่าต้นทุน  
(สัดส่วนผลได้ต่อต้นทุน > 1,  
ผลได้ปัจจุบันสุทธิ > 0)



### วิธีการ

การศึกษานี้เป็นการประเมินความคุ้มค่าการแพทย์ในรูปแบบ ขอบต้นทุน-ผลได้ (Costs-benefit analysis) เปรียบเทียบสถานการณ์ ปัจจุบันกับ สอนนโยบายตรวจวินิจฉัยเพื่อป้องกันการเกิดซ้ำของทารก ที่มีความผิดปกติทางโครโมโซม



## ผลการศึกษา

จากการศึกษา พบว่า นโยบายการตรวจวินิจฉัยทั้ง 2 นโยบาย สามารถป้องกันการเกิดซ้ำของทารกที่มีความผิดปกติของโครโมโซมได้ใกล้เคียงกันคือ ประมาณ 11 รายต่อการตรวจพ่อแม่และแม่ที่เคยมีลูกที่มีความผิดปกติทางโครงสร้างของโครโมโซม 1,000 ราย สำหรับสัดส่วนผลได้ต่อต้นทุนและผลได้ปัจจุบันสุทธิ ของการมีนโยบายเทียบกับแนวทางปฏิบัติในปัจจุบัน พบว่ามีค่าเท่ากับ 1.72 และ 8,917,000 บาท สำหรับการตรวจพาหะพ่อแม่และแม่ที่เคยมีลูกที่มีความผิดปกติทางโครงสร้างของโครโมโซม 1,000 ราย และ 1.41 และ 7,143,000 บาท สำหรับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดในหญิงที่เคยมีลูกที่มีความผิดปกติทางโครงสร้างของโครโมโซม 1,000 ราย ตามลำดับ

นอกจากนี้ จากการวิเคราะห์ยังพบ ว่าผลการศึกษานั้นมีความสัมพันธ์สูงกับต้นทุนผลิตภาพของผู้ปกครอง โดยระดับความคุ้มค่าจะยิ่งเพิ่มขึ้นในทั้งสองนโยบาย หากต้นทุนผลิตภาพของผู้ปกครองสูงขึ้น และอีกหนึ่ง

ปัจจัยที่มีผลต่อการศึกษาคืออัตราส่วนการเกิดของโรคแบบเกิดขึ้นเอง (De novo) โดยหากอัตราส่วนนี้เพิ่มขึ้น (โครโมโซมได้รับการถ่ายทอดทางพันธุกรรม) ระดับความคุ้มค่าจะลดลง สำหรับปัจจัยอื่นๆ ที่มีผลกระทบต่อผลการศึกษา อาทิ โอกาสการถ่ายทอดความผิดปกติ โดยหากโครโมโซมมีโอกาสการถ่ายทอดมากขึ้น ความคุ้มค่าจะเพิ่มมากขึ้น และอัตราการแท้งจากการเจาะน้ำคร่ำ โดยหากพบว่าแม่มีความเสี่ยงสูงเพิ่มขึ้นจากการแท้งลูกด้วยการเจาะน้ำคร่ำจะทำให้นโยบายมีความคุ้มค่าที่ลดลง

ในข้อสรุปของการศึกษา หากพิจารณาการตัดสินใจความคุ้มค่าที่ผลได้ของนโยบายมากกว่าต้นทุน กระบวนการตรวจวินิจฉัยเพื่อป้องกันการเกิดซ้ำของกลุ่มทารกที่มีความผิดปกติทางโครงสร้างของโครโมโซมดังที่ได้ศึกษาทั้ง 2 นโยบายนั้นมีความคุ้มค่าเชิงเศรษฐศาสตร์

กระบวนการตรวจวินิจฉัยเพื่อป้องกันการเกิดซ้ำของกลุ่มทารกที่มีความผิดปกติทางโครงสร้างของโครโมโซมดังที่ได้ศึกษาทั้ง 2 นโยบายนั้นมีความคุ้มค่าเชิงเศรษฐศาสตร์

### นโยบายที่ 1 ตรวจสถานะพาหะของพ่อและแม่

#### ผลการศึกษา:

ป้องกันการเกิดซ้ำของทารกที่มีความผิดปกติของโครโมโซมประมาณ 11 ราย ต่อการตรวจใบหูดวงที่เคยมีลูกที่มีความผิดปกติทางโครงสร้างของโครโมโซม 1,000 ราย



#### คุ้มค่า

สัดส่วนผลได้ต่อต้นทุน และผลได้ปัจจุบันสุทธิ มีค่าเท่ากับ 1.72 และ 8,917,000 บาท

## คุ้มค่า

นโยบายที่ 1

นโยบายที่ 2



### นโยบายที่ 2 ตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดในแม่

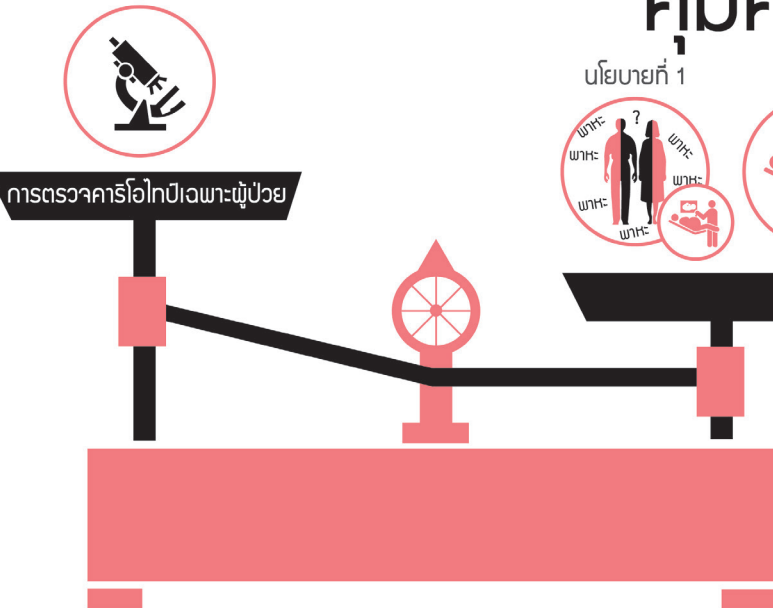
#### ผลการศึกษา:

ป้องกันการเกิดซ้ำของทารกที่มีความผิดปกติของโครโมโซมประมาณ 11 ราย ต่อการตรวจใบหูดวงที่เคยมีลูกที่มีความผิดปกติทางโครงสร้างของโครโมโซม 1,000 ราย



#### คุ้มค่า

สัดส่วนผลได้ต่อต้นทุน และผลได้ปัจจุบันสุทธิ มีค่าเท่ากับ 1.41 และ 7,143,000 บาท



## ผลการศึกษาอื่นๆ

### การป้องกันมิให้เกิดการถ่ายทอดในรุ่นต่อไป

การวิจัยนี้พิจารณาเฉพาะต้นทุนและผลได้โดยสมมติให้พ่อแม่มีลูกเพิ่มอีกหนึ่งคนเท่านั้น อย่างไรก็ตาม ความเป็นไปได้ว่าผลที่เกิดขึ้นกับการมีโครงการนี้จะส่งผลไปยังรุ่นต่อไปด้วย นั่นคือ หากจำกัดการเกิดของทารกที่มีความผิดปกติได้รุ่นหนึ่ง โอกาสที่จะมีการเกิดของทารกที่มีความผิดปกติในรุ่นต่อไป ก็ลดลงด้วย

### การเพิ่มโอกาสของทารกปกติให้ได้เกิด

สามารถกล่าวได้ว่า หากมีนโยบายการตรวจจะทำให้พ่อแม่ที่เคยมีลูกพิการแต่กำเนิดจะเข้าร่วมโครงการมากขึ้น ซึ่งก่อนมีนโยบาย พ่อแม่ส่วนหนึ่งในกลุ่มนี้ไม่กล้าตัดสินใจมีลูกอีกเนื่องจากไม่รู้ความเสี่ยงของตน ซึ่งทำให้เกิดการสูญเสียทารกที่จะเกิดมาแล้วปกติเนื่องจากจริงๆ แล้วทั้งพ่อและแม่ไม่ให้เป็นพาหะ และกรณีที่พ่อแม่เป็นพาหะแต่ไม่มีการถ่ายทอดความผิดปกติ ซึ่งการเกิดขึ้นของทารกที่ปกตินับเป็นผลดีต่อประเทศที่กำลังมีอัตราการเกิดของประชากรที่ลดลง

## ข้อเสนอแนะเชิงนโยบาย

1.) เนื่องจากกระบวนการตรวจวินิจฉัยเพื่อป้องกันการเกิดซ้ำของกลุ่มทารกที่มีความผิดปกติทางโครงสร้างของโครโมโซม คือ นโยบาย 1 (นโยบายการตรวจพาหะ) และ นโยบาย 2 (นโยบายการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด) มีความคุ้มค่า จึงแนะนำให้อยู่ในชุดสิทธิประโยชน์ภายใต้หลักประกันสุขภาพแห่งชาติ โดยให้พิจารณานโยบายการตรวจพาหะเป็นทางเลือกแรก

2.) เสนอให้พ่อแม่ที่เคยมีลูกที่มีความผิดปกติและพิสูจน์ได้แล้วว่าเป็นความผิดปกติทางโครงสร้างของโครโมโซมได้รับสิทธิในการตรวจวินิจฉัยสถานะพาหะ และในกรณีตรวจพบว่าพ่อหรือแม่เป็นพาหะ ให้มีการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดในแม่เพื่อหาสถานะความผิดปกติของทารกในครรภ์

## ผู้เขียน



ชื่อ: นายกิตติพงษ์ ธิบุรณ์บุญ

ตำแหน่ง: ผู้ช่วยวิจัย

หน่วยงาน: โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ



ชื่อ: นางสาววันทนี กุลเพ็ง

ตำแหน่ง: นักวิจัย

หน่วยงาน: โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ

## แหล่งข้อมูลเพิ่มเติม

1. Wellesley, D., et al., Rare chromosome abnormalities, prevalence and prenatal diagnosis rates from population-based congenital anomaly registers in Europe. Eur J Hum Genet, 2012. 20(5): p. 521-6.
2. Jacobs, P.A., et al., Estimates of the frequency of chromosome abnormalities detectable in unselected newborns using moderate levels of banding. J Med Genet, 1992. 29(2): p. 103-8.
3. Boue, A. and P. Gallano, A collaborative study of the segregation of inherited chromosome structural rearrangements in 1356 prenatal diagnoses. Prenat Diagn, 1984. 4 Spec No: p. 45-67.
4. วราภรณ์ ชุนอินทร์, et al., การตัดสินใจมีบุตรของหญิงที่เป็นพาหะโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน. ราชบัณฑิตยฆาบาลสาร, 2556. 19(2): p. 15.
5. อาทรร รั้วไพบูลย์, รายงานต้นทุนมาตรฐานเพื่อการประเมินเทคโนโลยีด้านสุขภาพ. กรุงเทพฯ: โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ; 2554.
6. Pitukkiyornakorn, S., et al., Fetal loss associated with second trimester amniocentesis. Arch Gynecol Obstet, 2011. 284(4): p. 793-7.
7. จันทนา พัฒนภัสซ, อุษณา ตัดมูขยกุล, and ยศ ตีระวัฒนานนท์, ต้นทุนผลได้ของการตรวจกรองและวินิจฉัยก่อนคลอดของกลุ่มอาการดาวน์ในประเทศไทย. วารสารวิชาการสาธารณสุข, 2555. 21(4): p. 667-84.

ติดตามรายงานฉบับสมบูรณ์ได้ที่ <http://www.hitap.net/research/12951>

ติดต่อ:

โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ

อาคาร 6 ชั้น 6 กรมอนามัย กระทรวงสาธารณสุข

อำเภอเมือง นนทบุรี 11000

โทรศัพท์: 02-591-8161, 02-590-4375 และ 02-590-4549

โทรสาร: 02-590-4374 และ 02-590-4369

อีเมล: [hitap@hitap.net](mailto:hitap@hitap.net)

เว็บไซต์: [www.hitap.net](http://www.hitap.net)