**รายงานการประชุม**

**การประเมินความคุ้มค่าของการรักษาผู้ป่วยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกแอลเอสดี**

**(LSD--Lysosomal storage disorders)**

**วันศุกร์ ที่ 27 มกราคม พ.ศ. 2555 เวลา 13.00-16.00 น.**

ณ ห้องประชุม ชั้น 3 สำนักงานพัฒนานโยบายสุขภาพระหว่างประเทศ (IHPP) ชั้น 3 อาคารคลังพัสดุ

ซอยสาธารณสุข กระทรวงสาธารณสุข ถนนติวานนท์ อ.เมือง จ.นนทบุรี

----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

ผู้เข้าร่วมประชุม

1.ศ.พญ.พรสวรรค์ วสันต์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล

2. ศ.นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์ ราชวิทยาลัยกุมารแพทย์แห่งประเทศไทย

3. ศ.พญ.ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลรามาธิบดี

4. รศ.คลินิก นพ.สุทธิพงษ์ ปังคานนท์ สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี

5. ผศ.พญ.กวิวัณณ์ วีรกุล คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล

6. พ.อ.นพ.มหัทธนา กมลศิลป์ โรงพยาบาลพระมงกุฏเกล้า

7. พญ.อัจฉรา เสถียรกิจการชัย คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล

8. นางดวงดาว วงศ์เกษมจิตต์ สมาคมผู้วิจัยและผลิตเภสัชภัณฑ์

9. นายบุญ พุฒิพงศ์ธนโชติ มูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี

10. พญ.จุฬาลักษณ์ คุขตานนท์ สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี

11. ดร.นพ.ยศ ตีระวัฒนานนท์ โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ

12. ภญ.พัทธรา ลีฬหวรงค์ โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ

13. ทพญ.อุษณา ตัณมุขยกุล โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ

14. นายกิตติพงษ์ ธิบูรณ์บุญ โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ

15. ภญ.ธนพร บุษบาวิไล โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ

เริ่มประชุมเวลา 13.15 น.

นักวิจัย นำเสนอที่มาของโครงการวิจัยดังนี้ โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ (HITAP)ได้รับมอบหมายจากจากคณะอนุกรรมการพัฒนาชุดสิทธิประโยชน์และระบบบริการในระบบหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้าและคณะทำงานด้านเศรษฐศาสตร์สาธารณสุขภายใต้คณะอนุกรรมการพัฒนาบัญชียาหลักแห่งชาติให้ดำเนินโครงการวิจัยเรื่องการประเมินความคุ้มค่าและผลกระทบด้านงบประมาณของการรักษาผู้ป่วยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกแอลเอสดี (Lysosomal storage disorder) เพื่อนำข้อมูลจากการศึกษามาประกอบการพิจารณาตัดสินใจบรรจุการรักษาดังกล่าวอยู่ในชุดสิทธิประโยชน์ของระบบหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้าและบัญชียาหลักแห่งชาติ

การประชุมผู้เชี่ยวชาญครั้งนี้มีวัตถุประสงค์เพื่อทราบสถานการณ์ปัจจุบันของโรคและการรักษาผู้ป่วยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกแอลเอสดี และเพื่อกำหนดขอบเขตคำถามงานวิจัยและให้ข้อเสนอแนะต่อโครงร่างงานวิจัย

ผู้เชี่ยวชาญให้ความเห็นว่าโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก กลุ่มที่มีความผิดปกติของสารโมเลกุใหญ่จัดเป็นโรคที่พบได้น้อย ในขณะที่กลุ่มที่มีความผิดปกติของสารโมเลกุลเล็กมีจำนวนผู้ป่วยมากกว่า การรักษาถูกกว่าและได้ผลดีกว่า ซึ่งผู้เชี่ยวชาญเสนอว่าควรทำการศึกษาเรื่องการรักษาโรคกลุ่มที่เรียกว่า Inborn Error Metabolism กลุ่มที่มีความผิดปกติของสารโมเลกุลเล็ก

ทีมวิจัยชี้แจงว่า คณะอนุกรรมการพัฒนาบัญชียาหลักแห่งชาติกำหนดให้ HITAP ทำการประเมินความคุ้มค่าของเอนไซม์ Imiglucerase ที่ใช้รักษาโรค Gaucher ซึ่งจัดเป็นโรคในกลุ่ม Inborn Error Metabolism กลุ่มที่มีความผิดปกติของสารโมเลกุลใหญ่ จึงไม่สามารถเปลี่ยนขอบเขตงานวิจัยได้ แต่สำหรับงานวิจัยที่จะเสนอต่อคณะอนุกรรมการพัฒนาชุดสิทธิประโยชน์และระบบบริการของหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้า สามารถเปลี่ยนแปลงขอบเขตงานวิจัยได้หากผู้เชี่ยวชาญมีความเห็นว่าโรคกลุ่ม Inborn Error Metabolism กลุ่มที่มีความผิดปกติของสารโมเลกุลเล็กมีความจำเป็นที่ต้องศึกษาวิจัย

ผู้เชี่ยวชาญอภิปรายและเสนอแนะว่าโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกแอลเอสดี ที่ควรวิจัยคือ โรค Gaucherชนิดที่ 1 โรค Pompe ชนิดที่เป็นในผู้ใหญ่ และ MPS ชนิดที่ 6 ซึ่งนักวิจัยมีความเห็นตรงกัน ว่าควรทำการประเมินความคุ้มค่าของการรักษาโรค Gaucher ชนิดที่ 1สำหรับโรค Pompe และ MPS ชนิดที่ 6 จะได้หารือภายในทีมวิจัยว่าจะสามารถทำการศึกษาเพิ่มได้อีก 2 โรคหรือไม่

ผู้เชี่ยวชาญให้ข้อมูลเกี่ยวกับผู้ป่วยที่ได้รับการรักษาด้วยโรค Gaucher และวิธีการรักษาที่ใช้ในปัจจุบัน ซึ่งได้แก่ การรักษาแบบประคับประคอง การให้เอนไซม์ imigluceraseเมื่อ 1-2 ปีมานี้เริ่มมีการใช้ยา Velaglucerasealfa(VPRIV) รักษาผู้ป่วยในต่างประเทศการปลูกถ่ายไขกระดูก และการใช้ยา Substrate reduction

การใช้ยา Substrate reduction ยังไม่ได้มีการใช้รักษาผู้ป่วยในประเทศไทย และมีข้อบ่งใช้สำหรับผู้ป่วยที่มีอาการระดับ mild-moderate และแพ้เอนไซม์ ซึ่งคนไข้โรค Gaucher ชนิดที่ 1 ในประเทศไทยส่วนใหญ่เป็นแบบ moderate-severe

นักวิจัยปรึกษาเรื่องการแบ่งระดับความรุนแรงทางคลินิกของโรค Gaucher ผู้เชี่ยวชาญให้ข้อมูลว่ายังไม่มี clinical definition ที่ชัดเจน การแบ่งระดับความรุนแรงทางคลินิกค่อนข้างยากเพราะอาการของโรคเป็นแบบ continuous spectrum และอาการของโรคสามารถเกิดได้มากกว่า 1 อาการขึ้นไป ดังนั้นจึงไม่สามารถแยกระดับความรุนแรงออกเป็นกลุ่ม รุนแรงน้อย รุนแรงปานกลาง และรุนแรงมาก ผู้เชี่ยวชาญแนะนำว่าในควรแบ่งเป็นกลุ่มที่มีอาการทางคลินิกแล้วได้รับยา กับมีอาการแต่ไม่ได้รับยา กรณีที่ได้รับยาต้องได้รับยาไปจนกระทั่งเสียชีวิตการใช้เอนไซม์ในการรักษานั้นได้ผลดีกับโรค Gaucher ชนิดที่ 1สำหรับชนิดที่ 2 และ 3 มีอาการทางระบบประสาทและไม่ตอบสนองกับการรักษาด้วยเอนไซม์

ในประเทศไทยพบว่าผู้ป่วย 2 ใน 3 จากผู้ป่วย Gauche rชนิดที่ 2 และ 3 คล้ายกับจีนและญี่ปุ่นผู้ป่วย Gaucher ชนิดที่ 3 บางรายมีอาการแสดงทางระบบประสาทภายหลัง ปัจจุบันยังไม่สามารถวินิจฉัยชนิดของโรค Gaucher ได้ถูกต้องร้อยเปอร์เซ็นต์ผู้เชี่ยวชาญให้ข้อมูลว่าในกรณีดังกล่าวแพทย์จะให้การรักษาอาการ Gaucher ชนิดที่ 1 ด้วยเอนไซม์ไปก่อน หากมีอาการแสดงทางระบบประสาทจะหยุดการให้เอนไซม์

นักวิจัยสรุปว่า ภาวะสุขภาพที่จะนำไปใช้ในโมเดลเพื่อประเมินความคุ้มค่า จะเป็นคนที่สงสัยว่าจะเป็น Gaucher ชนิดที่ 1 แล้วได้รับเอนไซม์ และจะได้รับเอนไซม์ไปตลอดชีวิต ในแต่ละปีจะมีโอกาสเสียชีวิตและโอกาสที่จะมีอาการทางระบบประสาทหรือไม่ได้เป็น Gaucher ชนิดที่ 1 ซึ่งจะหยุดรับเอนไซม์ ผู้เชี่ยวชาญเสนอว่าควรมีการอภิปรายถึง exclusion criteria ของผู้ป่วยที่จะนำข้อมูลมาใช้ในโมเดลให้ชัดเจน

เอนไซม์ที่จะศึกษาคือ imiglucerase และ velaglucerasealfa โดยนักวิจัยจะทำการทบทวนประสิทธิผลของเอนไซม์ทั้ง 2 ชนิด และพิจารณาเรื่องความเชื่อถือของข้อมูลตามหลักวิชาการ แล้วจะนำผลการศึกษามานำเสนอแก่ผู้เชี่ยวชาญเพื่อขอความคิดเห็นเป็นระยะ

 สำหรับกลุ่มโรค Inborn Error Metabolism กลุ่มที่มีความผิดปกติของสารโมเลกุลเล็กผู้เชี่ยวชาญได้อภิปรายถึงโรคที่นักวิจัยควรทำการวิจัย และขอบเขตงานวิจัย มีข้อเสนอแนะว่าให้นักวิจัยทำการศึกษาการดูแลผู้ป่วยอย่างครอบคลุมโดยเริ่มตั้งแต่การตรวจกรองทารกแรกเกิดและการรักษาผู้ป่วยที่ต้องใช้นมผงและวิตามินบางชนิดซึ่งในปัจจุบันยังไม่อยู่ในชุดสิทธิประโยชน์ใดๆ และให้ข้อมูลเพิ่มเติมว่า กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์เคยทำการศึกษานำร่อง คัดกรองกลุ่มโรค Inborn Error Metabolism สำหรับทารกแรกเกิดหลายแสนคน ด้วยเครื่อง tandem mass spectrometry ซึ่งสามารถตรวจกรองโรคได้มากกว่า 30 โรค แต่ยังไม่มีรายงานข้อมูลของโครงการศึกษานำร่องดังกล่าวต่อสาธารณะ ผู้เชี่ยวชาญเสนอให้นักวิจัยศึกษาการตรวจกรองทารกแรกเกิด และผู้เชี่ยวชาญให้ข้อมูลเพิ่มเติมเกี่ยวกับนมที่ใช้รักษาผู้ป่วย PKU ว่าไม่มีจำหน่ายในเมืองไทย ต้องนำเข้า และมีราคาแพงส่งผลกระทบต่อค่าใช้จ่ายของครอบครัวผู้ป่วย

 ในการนี้นักวิจัย ต้องทบทวนวรรณกรรมเกี่ยวกับการตรวจกรองและการรักษาโรค Inborn Error Metabolism กลุ่มที่มีความผิดปกติของสารโมเลกุลเล็กเพื่อพัฒนาขอบเขตคำถามงานวิจัยและพัฒนาโครงร่างงานวิจัย และจะมีการจัดประชุมผู้เชี่ยวชาญเป็นระยะ เพื่อให้ข้อเสนอแนะต่อโครงร่างงานวิจัย รวมทั้งรายงานความก้าวหน้าในโอกาสต่อไป

 ปิดประชุมเวลา 16.30 น.

นายกิตติพงษ์ธิบูรณ์บุญ

บันทึกการประชุม