**รายงานการประชุมผู้เชี่ยวชาญ**

|  |
| --- |
| **การประชุม “เพื่อให้ข้อเสนอแนะต่อโครงร่างงานวิจัยการประเมินความคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์ของการตรวจกรองของคู่สมรสที่เพื่อป้องกันการเกิดซ้ำของทารกที่มีความผิดปกติทางโครโมโซม”** |
| **วันพฤหัสบดี ที่ 15 สิงหาคม พ.ศ. 2556 เวลา 9.00-12.00 น.** |
| **ณ ห้องประชุม HITAP 1 โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ (HITAP) ชั้น 6 อาคาร 6 กรมอนามัย กระทรวงสาธารณสุข อำเภอเมือง จังหวัดนนทบุรี** |

**ผู้เข้าร่วมประชุม**

1. นพ.ชนินทร์ ลิ่มวงศ์ คณะแพทยศาสตร์ ศิริราชพยาบาล

2. รศ.คลินิก นพ.สุทธิพงษ์ ปังคานนท์ สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี

3. ศ.พญ.ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี

4. รศ.นพ. ศักนัน  มะโนทัย คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

5. นพ.กิตติพงศ์ แซ่เจ็ง สำนักอนามัยเจริญพันธุ์ กรมอนามัย

6. รศ.นพ. พัญญู  พันธ์บูรณะ คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี

7. ผศ.นพ.นิธิวัชร์ วัฒนวิจารณ์ คณะแพทยศาสตร์ ศิริราชพยาบาล

8. รศ.ดร.บุษบา ฤกษ์อำนวยโชค สมาคมพันธุศาสตร์แห่งประเทศไทย

9. นางรัชนี ปริณายก  คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี

10. ดร.นพ. ยศ ตีระวัฒนานนท์ โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ

11. นายกิตติพงษ์ ธิบูรณ์บุญ โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ

12. น.ส.วันทนีย์ กุลเพ็ง โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ

เริ่มประชุมเวลา 9.00 น.

คณะวิจัยกล่าวชี้แจงวัตถุประสงค์ของการประชุม โดยการประชุมนี้มีวัตถุประสงค์ เพื่อนำเสนอโครงร่างงานวิจัยการประเมินความคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์ของการตรวจวินิจฉัยคู่สมรสเพื่อป้องกันการเกิดซ้ำของทารกที่มีความผิดปกติทางโครโมโซม เพื่อให้ผู้เชี่ยวชาญได้ให้ข้อคิดเห็นต่อร่างโครงการวิจัยและปรึกษาถึงแนวทางการทำงานวิจัย หลังจากจากนั้นคณะวิจัยได้นำเสนอโครงร่างงานวิจัยและที่ประชุมได้มีข้อคิดเห็นต่อโครงร่างงานวิจัยสรุปได้**ดังนี้**

**การเพิ่มประชากรกลุ่มเป้าหมาย**

กลุ่มเป้าหมายในการศึกษานี้ คือ คู่สามี-ภรรยาที่ให้กำเนิดบุตรที่มีความปกติทางโครงสร้างของโครโมโซมอย่างไรก็ตาม การพิจารณาเฉพาะความปกตินี้จะยังไม่ครอบคลุมปัญหาสำคัญที่เกิดขึ้นในประเทศไทย โดยเฉพาะในกลุ่มแม่ที่มีบุตรลำดับก่อนเป็นดาวน์ซินโดรมซึ่งเป็นกลุ่มที่มีความเสี่ยงสูงในการที่บุตรลำดับถัดไปจะมีภาวะผิดปกติซ้ำปัจจุบันมีนโยบายการตรวจกรองดาวน์ซินโดรมในแม่ทุกรายหลังการตั้งครรภ์โดยให้มีการตรวจเลือดแม่เป็นอันดับแรกจากนั้นให้ดำเนินการเจาะน้ำคร่ำในแม่ที่ผลการตรวจเลือดเป็นบวก ทั้งนี้มีโอกาสที่การตรวจเลือดจะให้ผลลบลวง (False negative) ดังนั้น หากมีการตรวจน้ำคร่ำในแม่ที่ตั้งครรภ์โดยไม่ต้องมีการเจาะเลือดเพื่อหาปัจจัยเสี่ยงก่อนอาจมีประโยชน์มากกว่า ที่ประชุมจึงมีมติให้เพิ่มประชากรกลุ่มนี้ในการวิเคราะห์ โดยให้ดำเนินการศึกษาเปรียบเทียบกับสถานการณ์ปัจจุบันที่ให้ตรวจเลือดก่อนแล้วตรวจน้ำคร่ำ

**แบบจำลอง**

**ต้นทุน**

* ต้นทุนในการตรวจวินิจฉัยเด็กหรือทารกที่มีความพิการที่สงสัยว่ามีความผิดปกติทางโครโมโซมนั้นในปัจจุบันสามารถเบิกได้อยู่แล้วจากสิทธิและสวัสดิการของคนพิการเพราะฉะนั้นไม่นำมารวมในการวิเคราะห์
* การยุติการตั้งครรภ์ในกลุ่มนี้คืออายุครรภ์ประมาณ 20 สัปดาห์จะเป็นวิธี Medical abortion
* การตรวจโครโมโซมสำหรับทารกที่อยู่ในครรภ์ในงานวิจัยนี้จะใช้วิธีคือการเจาะน้ำคร่ำ

**ความน่าจะเป็น**

* อุบัติการณ์ของทารกที่มีความผิดปกติทั้งทางโครโมโซมที่จะนำมาคำนวณในแบบจำลองควรมีการปรับด้วยผู้ป่วยที่ไม่ได้รับการวินิจฉัยเนื่องจากมีผู้ป่วยส่วนหนึ่งที่เป็นความผิดปกติของโครงสร้างแบบสมดุล (balanced) และผู้ป่วยที่เกิดมาแต่ไร้ชีพหรือการเสียชีวิตก่อนคลอด (ไม่ถูกวินิจฉัย)
* โอกาสในการตัดสินใจมีบุตรหากผลการตรวจสถานะพาหะของพ่อหรือแม่เป็นบวก ผู้วิจัยจะทบทวนวรรณกรรมเพิ่มเติมทั้งในและต่างประเทศและจะปรึกษากับผู้เชี่ยวชาญทางอีเมลต่อไปถึงความเหมาะสำหรับข้อมูลดังกล่าว สำหรับในต่างประเทศผู้เชี่ยวชาญให้ข้อมูลว่าหากผลการตรวจพาหะเป็นบวกประมาณร้อยละ 70 ตัดสินใจตั้งครรภ์บุตรคนต่อไป แต่ค่าดังกล่าวอาจจะมากไปสำหรับประเทศไทยเนื่องจากในต่างประเทศประชาชนจะให้ความเชื่อมั่นในเครื่องมือ/วิธีการตรวจมากกว่าคนไทย
* โอกาสในการตัดสินใจตั้งครรภ์ภายหลังที่คู่สามี-ภรรยาทราบว่าสถานะตัวเองเป็นพาหะนั้นขึ้นอยู่กับความรุนแรง (Severity) ของโรคที่ทารกมีโอกาสที่จะได้รับการถ่ายทอดทางพันธุกรรมด้วย นอกจากนี้ คู่สามี-ภรรยาที่ตั้งครรภ์และมีบุตรคนก่อนที่มีความผิดปกติทางโครโมโซมแล้ว มีส่วนหนึ่งที่จะตัดสินใจไม่ตั้งครรภ์อีก ในขณะที่อีกกลุ่มตัดสินใจตั้งครรภ์เนื่องจากมีความต้องการที่จะมีบุตรอีกคนหนึ่งที่ไม่มีความผิดปกติ
* โอกาสในการถ่ายทอดความผิดปกติทางพันธุกรรมของความผิดปกติทางโครโมโซมมีความแตกต่างกันอย่างไรก็ตามส่วนใหญ่แล้วจะอยู่ประมาณ 10%-15%
* จำนวนบุตรที่ใช้ในแบบจำลองให้คำนวณเท่ากับจำนวน 1 ท้องหลังจากท้องแรกที่มีความผิดปกติทางโครโมโซม
* คู่สามี-ภรรยาที่มีบุตรคนแรกมีความผิดปกติในงานวิจัยนี้หมายถึง คู่สามี-ภรรยาที่เคยตั้งครรภ์และตรวจพบความผิดปกติทางโครโมโซม *(คนที่ท้องสามเดือนและแท้ง ซึ่งอาจจะมีสาเหตุมาจากความผิดปกติทางโครโมโซม แต่ทารกไม่โดนวินิจฉัย กลุ่มสามี-ภรรยา กลุ่มนี้จะถูกไม่รวม)*

**การแก้ไขคำเรียก/ชื่อ ต่างๆ ที่ใช้ในงานวิจัยเพื่อความเหมาะสม**

**ชื่องานวิจัย**

ให้เปลี่ยนชื่องานวิจัยเพื่อความเหมาะสมกับวัตถุประสงค์และประชากรเป้าหมายในการตรวจวินิจฉัยที่เปลี่ยนไปจากเดิมเป็น “การประเมินความคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์ของกระบวนการตรวจวินิจฉัยเพื่อป้องกันการเกิดซ้ำของทารกกลุ่มอาการดาวน์และทารกที่มีความผิดปกติทางโครงสร้างของโครโมโซม”

**คำเรียกอื่นๆ ในโครงร่างวิจัย**

* ตรวจวินิจฉัยภาวะพาหะของคู่สามี-ภรรยา แทน ตรวจวินิจฉัยคู่สามี-ภรรยา
* บุตรคนก่อน แทน บุตรคนแรก/ทารกคนแรก
* ลดอุบัติการณ์ทารกผิดปกติ 1 ราย แทน ป้องกันการเกิดทารกที่มีความผิดปกติ 1 ราย

**การศึกษาเชิงคุณภาพ**

ในส่วนนี้จะดำเนินการหลังจากงานการศึกษาด้านความคุ้มค่าฯ ได้ผลการศึกษาแล้วโดยจะสำรวจกุมารแพทย์ที่โรงพยาบาลศูนย์ โรงพยาบาลทั่วไป โรงพยาบาลจังหวัด

การประชุมครั้งต่อไปจะเป็นการเสนอผลการศึกษาในวันที่ 14 พฤษจิกายน 2556 เวลา 13.30-16.00 น.

สิ้นสุดการประชุมเวลา 11.30 น.

นายกิตติพงษ์ ธิบูรณ์บุญ

ผู้จดรายงานการประชุม