**รายงานการประชุมผู้เชี่ยวชาญ**

|  |
| --- |
| **การประชุมเพื่อ“เพื่อพัฒนาโครงร่างงานวิจัยเพื่อการประเมินความคุ้มค่าของการตรวจวินิจฉัยทางโครโมโซมของ พ่อ-แม่ หรือญาติที่เสี่ยงต่อการเป็นพาหะเพื่อป้องกันการเกิดโรคทางพันธุกรรมซ้ำในครอบครัว** |
| **วันอังคาร ที่ 16 เดือน พฤษภาคม พ.ศ. 2556 เวลา 13.30-16.30 น.** |
| **ณ ห้องประชุมโครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ 1 ชั้น 6 อาคาร 6 กรมอนามัย กระทรวงสาธารณสุข** |

**ผู้เข้าร่วมประชุม**

1. นพ.สัมฤทธิ์ ศรีธํารงสวัสดิ์ สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ

2. รศ.คลินิก นพ.สุทธิพงษ์ ปังคานนท์ สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี

3. ศ.พญ.ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี

/ราชวิทยาลัยกุมารแพทย์แห่งประเทศไทย

4. รศ.นพ. ศักนัน  มะโนทัย คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

5. รศ.ดร.บุษบา ฤกษ์อำนวยโชค สมาคมพันธุศาสตร์แห่งประเทศไทย

6. นางสาวอักษรา อภิลักษณชิต คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี

7. ดร.นพ. ยศ ตีระวัฒนานนท์ โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ

8. นายกิตติพงษ์ ธิบูรณ์บุญ โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ

9. น.ส.วันทนีย์ กุลเพ็ง โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ

10. น.ส.เบญจรินทร์ สันตติวงศ์ไชย โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ

เริ่มประชุมเวลา 13.30 น.

ดร.นพ.ยศ ตีระวัฒนานนท์ นำเสนอที่มาของหัวข้องานวิจัยการประเมินความคุ้มค่าของการตรวจวินิจฉัยทางโครโมโซมของพ่อ-แม่ หรือญาติที่เสี่ยงต่อการเป็นพาหะเพื่อป้องกันการเกิดโรคพันธุกรรมซ้ำในครอบครัวเป็นหัวข้อที่ได้รับคัดเลือกการโครงการพัฒนาชุดสิทธิประโยชน์ของสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.) เพื่อให้มีการศึกษาประเด็นความคุ้มค่าของการใช้นโยบายดังกล่าว และนำผลการศึกษาไปประกอบการตัดสินใจบรรจุสิทธิในการตรวจฯ อยู่ในชุดสิทธิประโยชน์ของ สปสช. ต่อไป

นักวิจัยนำแจ้งวัตถุประสงค์ของการประชุมและนำเสนอผลการทบทวนวรรณกรรมซึ่งเกี่ยวข้องกับการตรวจวินิจฉัยทางโครโมโซมของพ่อ-แม่ หรือญาติที่เสี่ยงต่อการเป็นพาหะเพื่อป้องกันการเกิดโรคพันธุกรรมซ้ำในครอบครัว หลังจากนั้นผู้เข้าร่วมประชุมร่วมกันอภิปรายและมีข้อสรุปได้ดังนี้

**ธรรมชาติและลักษณะของโรค**

* ความผิดปกติทางโครโมโซมในหลายๆ ความผิดปกติ ไม่ได้สามารถกำหนดออกมาเป็นโรคที่แน่นอนได้ เนื่องจากความหลากหลาย และพบไม่มาก แต่ความผิดปกติที่พบมาก จะทำให้สามารถกำหนดออกมาเป็นโรคได้อาทิ โรคดาวน์ซินโดม
* ผู้ป่วยชนิดความผิดปกติทางโครงสร้างในบางชนิดสามารถมีชีวิตอยู่ได้นนาน อาทิความผิดปกติประเภท Unbalanced translocation ซึ่งอาจมีความผิดปกติทางสมอง (Mental retardation) อย่างไรก็ตาม หากมีความผิดปกติอื่นร่วมที่รุนแรงเช่น โรคหัวใจ อาจทำให้เสียชิวิตได้ไว
* ความผิดปกติทางโครโมโซมที่หลากหลายอาจจะสามารถสรุปออกมาเป็น 3 กลุ่มได้ดังนี้

1. กลุ่มที่มีความผิดปกติทางสมองและมีความผิดปกติอื่นๆ ร่วม (Multiple anomaly) เช่น หูและตาไม่สามารถใช้การได้ปกติ มีความผิดปกติของหัวใจและไต ปากแหว่งเพดานโว่ โดยกลุ่มนี้จะมีค่าใช้จ่ายสูงสุด โดยกลุ่มที่มีความผิดปกติทางสมองและมีความผิดปกติอื่นๆ ร่วม นี้มีประมาณ 25%-30% ของทั้งความผิดปกติทั้งหมดของกลุ่ม
2. กลุ่มที่มีความผิดปกติทางสมองและไม่สามารถช่วยเหลือตัวเองได้
3. กลุ่มที่มีความผิดปกติทางสมองแต่สามารถช่วยเหลือตัวเองได้

**ประชากรศึกษา**

* กลุ่มประชากรที่มีความเป็นไปได้ที่จะรวมอยู่ในการศึกษานี้ คือ
  + หญิงตั้งครรภ์บุครคนที่สองที่มีประวัติบุตรคนแรกที่มีความผิดปกติทางโครโมโซม โดยเสนอให้มีการเจาะน้ำคล่ำเพื่อตรวจหาความผิดปกติในเด็ก
  + หญิงตั้งครรภ์อายุมากซึ่งมีการเจาะน้ำคล่ำอยู่แล้ว โดยควรจะเจาะน้ำคล่ำเพื่อไปตรวจโครโมโซมเพื่อให้ทราบว่าปกติหรือผิดปกติของโครโมโซมของเด็กในครรภ์หรือไม่หากพบว่ามีความผิดปกติ (ทั้งชนิด balanced และ unbalanced) ให้ดำเนินการตรวจในแม่และพ่อต่อไป
  + กลุ่มหญิงที่มีประวัติผลอัลตราซาวผิดปกติและผลการตรวจกรองที่ผิดปกติ

**วิธีการตรวจ**

* ที่ประชุมมีมติให้ใช้การตรวจด้วยวิธี karyotype ในการศึกษา เนื่องจาก
* เทคนิคการตรวจ karyotype เป็นวิธีมาตรฐาน (Gold standard) ของการตรวจโครโมโซมผิดปกติทั้งแบบจำนวนและแบบโครงสร้าง โดยตรวจครั้งเดียวทำให้ทราบถึงความผิดปกติของโครโมโซมทั้ง 46 แท่ง โดยการตรวจในเด็กจะตรวจจากเลือดเป็นหลัก
* ในปัจจุบันการตรวจความผิดปกติทางโครโมโซมใช้วิธี Karytotype ประมาณ 90% และวิธี Karyotype ประกอบกับ FISH ประมาณ 10%
* ในปัจจุบันห้องปฏิบัติการที่สามารถตรวจแบบ karyotype ได้ คือ คณะแพทยศาสตร์ของทุกมหาวิทยาลัย สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี และห้องปฏิบัติการของเอกชน สำหรับเฉพาะการเจาะน้ำคล่ำนั้นสามารถทำได้ในโรงพยาบาลทุกจังหวัด
* ข้อมูลเรื่องสิทธิการเบิกจ่ายค่าตรวจโครโมโซม
* เด็กที่มีความผิดปกตินั้นสามารถใช้สิทธิผู้พิการในการเบิกค่าใช้จ่ายในการตรวจความผิดปกติทางโครโมโซมได้อยู่แล้ว (โดยราคาเบิกได้ 1,600)
* ราคาของการตรวจมีความแตกต่างกันแล้วแต่สถานที่ประมาณ แต่ราคา 2,600-3,000 บาท

สำหรับที่รามาราคาหากตรวจจากการเจาะน้ำคล่ำ 4,000 บาท ตรวจเนื้อรก 4,500 บาท และตรวจขอบเลือด 2,000 บาท โดยต้นทุนเป็นการคิดต้นทุนทางตรงทางอ้อม (เป็นราคาขาย)

**ปัญหา อุปสรรค ที่ผ่านมา**

* โรงพยาบาลชุมชน หรือโรงพยาบาลจังหวัด ยังไม่ค่อยเข้าใจถึงประโยชน์ในการตรวจเด็กที่ผิดปกติเพื่อหาว่ามีความผิดปกติทางโครโมโซมหรือไม่ เนื่องจากคิดว่าตรวจไปก็ไม่มีประโยชน์ (ไม่เข้าใจว่าจะป้องกันการท้องแล้วผิดปกติครั้งต่อไปได้ หากทราบผลของแม่และพ่อ) โดยสันนิษฐานว่ากุมารแพทย์ในโรงพยาบาลจังหวัดและโรงพยาบาลอำเภอน่าจะรู้ว่าต้องตรวจแต่ไม่ได้ส่งตรวจซางต้องมีการศึกษาถึงสาเหตุต่อไปว่า
* เด็กที่มีความผิดปกติยังไม่ได้มีสิทธิ์ให้ตรวจได้ทุกรายจาก สปสช. อย่างไรก็ตามหลักการของสปสช. ไม่ได้ห้ามถึงการไม่ให้ตรวจ แต่หากไม่มีการรประกาศให้แน่ชัดออกไปทำให้ แพทย์หรือโรงพยาบาลไม่กล้าที่จะส่งผู้ป่วยมาตรวจ
* มีความแตกต่างกันในทางปฏิบัติในโรงพยาบาลที่สามารถตรวจความผิดปกติทางโครโซมได้ อาทิ ที่สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินีให้สิทธิ์ในการตรวจกับผู้ป่วยซึ่งสันนิษฐานว่ามีความผิดปกติทางโครโมโซมทุกราย แต่ที่โรงพยาบาลรามาธิบดีอาจจะไม่สามารถตรวจได้ทุกราย อาทิรายที่ถูกส่งมาจากโรงพยาบาลอื่นซึ่งโรงพยาบาลรามาธิบดีได้ตรวจโครโมโซมให้แต่ในหลายๆ รายไม่สามารถเก็บค่าใช้จ่ายจากโรงพยาบาลต้นสังกัดได้ ซึ่งอาจมีสาเหตุมาจากโรงพยาบาลที่ส่งตัวผู้ป่วยมาไม่ได้ระบุใหมีการตรวจโครโมโซมกับผู้ป่วยดังกล่าว
* พ่อแม่เป็นจำนวนมากไม่มีเข้าใจว่าลูกของตนที่พิการแต่กำเนิดหลายอย่างและพัฒนาการช้า มีสาเหตุมาจากพันธุกรรม ดังนั้นเป็นสิ่งสำคัญที่จะทำให้เกิดความรู้ความเข้าใจดังกล่าวกับพ่อและแม่

**ระบบลงทะเบียนความผิดปกติทางพันธุกรรม (Registry)**

* ในอนาคตควรมีระบบ registry ไว้ เป็นฐานข้อมูลของผู้ป่วยที่มีความผิดปกติของโครโมโซมรวมถึงผู้ที่เป็นพาหะ
* ในอนาคตอาจจะใช้วิธีให้โรงพยาบาลดำเนินการกรอกข้อมูลของผู้ป่วยที่พบความผิดปกติในระบบ Registry โดยใช้เลขประจำตัวประชาชน 13 หลักของพ่อแม่ หลังจากนั้น สปสช. จะดำเนินการจ่ายเงินให้กับโรงพยาบาลต่อไป โดยปัจจุบันมีระบบ Birth defect อยู่แล้วซึ่งสามารถเป็นต้นแบบที่จะดำเนินการได้ต่อไป

**งานที่ HITAPจะดำเนินงานต่อ**

* งานวิจัยเชิงคุณภาพ (Qualitative research) จะดำเนินการศึกษาเพื่อหาสาเหตุของการที่โรงพยาบาลชุมชนทั้งที่มีและไม่มีกุมารแพทย์และไม่ส่งผู้ป่วยที่มีความผิดปกติมาตรวจความผิดปกติทางพันธุกรรม
* งานวิจัยเพื่อศึกษาความคุ้มค่าโดยเป็นงานวิจัยแบบการศึกษาต้นทุน-ผลลัพท์ของเทคโนโลยีทางการแพทย์ (Cost-Benefit Analysis) และการทำการประมาณการงบประมาณ (budget impact)

สำหรับการประชุมครั้งต่อไปจะมีขึ้นภายใน 2 เดือน โดยผู้วิจัยจะนำเสนอวิธีการศึกษา (Methodology) ของการศึกษาเพื่อการประเมินความคุ้มค่าของการตรวจวินิจฉัยทางโครโมโซมของพ่อ-แม่ หรือญาติที่เสี่ยงต่อการเป็นพาหะเพื่อป้องกันการเกิดโรคพันธุกรรมซ้ำในครอบครัว ต่อผู้เชี่ยวชาญทุกท่านต่อไป

สิ้นสุดการประชุมเวลา 15.00 น.

นายกิตติพงษ์ ธิบูรณ์บุญ

ผู้จดรายงานการประชุม