

รายงานการประชุม
การประชุมความคืบหน้าของการรักษาผู้ป่วยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกแอลเอสดี
(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
ชอยสาธารณสุข 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 โรงพยาบาลรามธิบดี |
| 4. รศ.คลินิก นพ.สุทธิพงษ์ ปังคานนท์ | สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี |
| 5. ผศ.พญ.กวิวัฒน์ วีร์กุล | คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล |
| 6. พ.อ.นพ.มหัทธนา กมลศิลป์ | โรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า |
| 7. พญ.อัจฉรา เสถียรกิจการชัย | คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล |
| 8. นางดวงดาว วงศ์เกษมจิตต์ | สมาคมผู้วิจัยและผลิตเภสัชภัณฑ์ |
| 9. นายบุญ พุฒิพงศ์ธนโชติ | มูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี |
| 10. พญ.จุฬาลักษณ์ คุชตานนท์ | สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี |
| 11. ดร.นพ.ยศ ติระวัฒนานนท์ | โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ |
| 12. ภญ.พัทธรา ลิฬหวรรณค์ | โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ |
| 13. ทพญ.อุษณา ตัณมุขยกุล | โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ |
| 14. นายกิตติพงษ์ ธิบุรณ์บุญ | โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ |
| 15. ภญ.ธนพร บุษบาวิไล | โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ |

เริ่มประชุมเวลา 13.15 น.

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

การประชุมผู้เชี่ยวชาญครั้งนี้มีวัตถุประสงค์เพื่อทราบสถานการณ์ปัจจุบันของโรคและการรักษาผู้ป่วยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกแอลเอสดี และเพื่อกำหนดขอบเขตคำถามงานวิจัยและให้ข้อเสนอแนะต่อโครงร่างงานวิจัย

ผู้เชี่ยวชาญให้ความเห็นว่าโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก กลุ่มที่มีความผิดปกติของสารโมเลกุลใหญ่จัดเป็นโรคที่พบน้อย ในขณะที่กลุ่มที่มีความผิดปกติของสารโมเลกุลเล็กมีจำนวนผู้ป่วยมากกว่า การรักษาถูกกว่า และได้ผลดีกว่า 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 Gaucher ชนิดที่ 1 โรค Pompe ชนิดที่เป็นในผู้ใหญ่ และ MPS ชนิดที่ 6 ซึ่งนักวิจัยมีความเห็นตรงกัน ว่าควรทำการประเมินความคุ้มค่าของการรักษาโรค Gaucher ชนิดที่ 1 สำหรับโรค Pompe และ MPS ชนิดที่ 6 จะได้หรือไม่ ภายในที่มวิจัยว่าจะสามารถทำการศึกษาเพิ่มได้อีก 2 โรคหรือไม่

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

การใช้ยา Substrate reduction ยังไม่ได้มีการใช้รักษาผู้ป่วยในประเทศไทย และมีข้อบ่งชี้สำหรับผู้ป่วยที่มีอาการระดับ mild-moderate และแพ้น้ำมัน 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 1 สำหรับชนิดที่ 2 และ 3 มีอาการทางระบบประสาทและไม่ตอบสนองกับการรักษาด้วยเอนไซม์

ในประเทศไทยพบว่าผู้ป่วย 2 ใน 3 จากผู้ป่วย Gaucher ชนิดที่ 2 และ 3 คล้ายกับจีนและญี่ปุ่น ผู้ป่วย 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 มีข้อเสนอแนะว่าให้นักวิจัยทำการศึกษาคูแลผู้ป่วยอย่างครอบคลุมโดยเริ่มตั้งแต่การตรวจกรองทารกแรกเกิดและการรักษาผู้ป่วยที่ต้องใช้นมผงและวิตามินบางชนิดซึ่งในปัจจุบันยังไม่อยู่ในชุดสิทธิประโยชน์ใดๆ และให้ข้อมูลเพิ่มเติมว่ากรมวิทยาศาสตร์การแพทย์เคยทำการศึกษานำร่อง คัดกรองกลุ่มโรค Inborn Error Metabolism สำหรับทารกแรกเกิดหลายแสนคน ด้วยเครื่อง tandem mass spectrometry ซึ่งสามารถตรวจกรองโรคได้มากกว่า 30 โรค แต่ยังไม่มียางานข้อมูลของโครงการศึกษานำร่องดังกล่าวต่อสาธารณะ ผู้เชี่ยวชาญเสนอให้นักวิจัยทำการตรวจกรองทารกแรกเกิด และผู้เชี่ยวชาญให้ข้อมูลเพิ่มเติมเกี่ยวกับนมที่ใช้รักษาผู้ป่วย PKU ว่าไม่มีจำหน่ายในเมืองไทย ต้องนำเข้า และมีราคาแพงส่งผลกระทบต่อค่าใช้จ่ายของครอบครัวผู้ป่วย

ในการนี้นักวิจัย ต้องทบทวนวรรณกรรมเกี่ยวกับการตรวจกรองและการรักษาโรค Inborn Error Metabolism กลุ่มที่มีความผิดปกติของสารโมเลกุลเล็กเพื่อพัฒนาขอบเขตคำถามงานวิจัยและพัฒนาโครงสร้าง

งานวิจัย และจะมีการจัดประชุมผู้เชี่ยวชาญเป็นระยะ เพื่อให้ข้อเสนอแนะต่อโครงร่างงานวิจัย รวมทั้งรายงาน
ความก้าวหน้าในโอกาสต่อไป

ปิดประชุมเวลา 16.30 น.

นายกิตติพงษ์ธิบูรณ์บุญ

บันทึกการประชุม