Policy Brief

PB

Volume 8

Issue 87 • Jun 2021

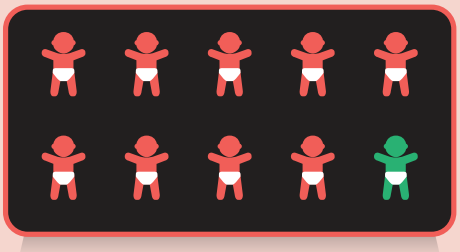
รู้เร็ว รักษาไว ทางออกใหม่ในการค้นหาผู้ป่วยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกตั้งแต่แรกเกิด

ด้วยเทคโนโลยี Tandem mass spectrometry (MS/MS)

Highlight

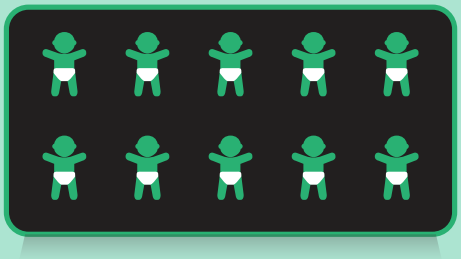
- การคัดกรองโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกชนิดสารโมเลกุลเล็กในทารกแรกเกิดยังไม่คุ้มค่าในบริบทประเทศไทย ที่ราคาค่าตรวจ 500 บาทต่อหนึ่งตัวอย่าง (ICER[1] 576,711 บาทต่อปีสุขภาวะ) เนื่องจากเป็นโรคที่มีอุบัติการณ์น้อยมาก หากมีการคัดกรองครอบคลุมทารกแรกเกิดทุกรายจะมีต้นทุนค่าคัดกรองราว 284 ล้านบาทต่อปี
- การสูญเสียทางเศรษฐกิจของการรักษาผู้ป่วยโรคดังกล่าว 1 รายคิดเป็นเงิน 3.6 – 8.7 ล้านบาท คาดว่าประเทศไทยจะมีทารกที่เป็นโรคกลุ่มนี้เกิดใหม่ปีละประมาณ 70 คน ดังนั้นจะเกิดความสูญเสียทางเศรษฐกิจประมาณ 254 – 610 ล้านบาทต่อปี
- โรคพันธุกรรมเมตาบอลิกชนิดสารโมเลกุลเล็กเป็นโรคหายากที่พบน้อย แต่มีความรุนแรงมาก การคัดกรองด้วยเทคโนโลยี Tandem mass spectrometry (MS/MS) เป็นวิธีการเดียวในปัจจุบันที่มีความแม่นยำในการระบุตัวผู้ป่วย และให้การรักษาก่อนมีอาการ ซึ่งมีความคุ้มค่ามากเมื่อเทียบกับการรักษาหลังมีอาการ

สิทธิประโยชน์ด้านการรักษาโรคหายาก ช่วยปกป้องประชาชนจากภาวะล้มละลายจากการเข้ารับบริการ



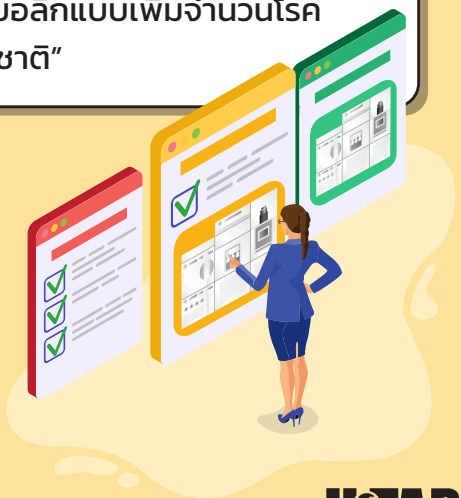
- ปัจจุบันคาดว่ามีผู้ป่วยราวร้อยละ 87 ที่เข้าไม่ถึงการรักษา แม้จะมีสิทธิประโยชน์ด้านการรักษาแล้วในปี 2563

การคัดกรองทารกแรกเกิดทุกราย จะทำให้เพิ่มโอกาสเข้าถึงการวินิจฉัยและการรักษาได้อย่างเป็นธรรม



- เทคโนโลยี MS/MS สามารถคัดกรองโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกก่อนทารกมีอาการทางคลินิก ได้กว่า 40 โรค และมีความไวและจำเพาะกว่าร้อยละ 99

สปสช. “ควรพิจารณาบรรจุการตรวจคัดกรองผู้ป่วยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกแบบเพิ่มจำนวนโรคด้วยเทคโนโลยี MS/MS เป็นสิทธิประโยชน์ภายใต้หลักประกันสุขภาพแห่งชาติ”



การคัดกรองแม้จะยังไม่คุ้มค่า แต่การรักษาก่อนมีอาการแสดงทางคลินิกมีความคุ้มค่ามากเมื่อเทียบกับการรักษาเมื่อมีอาการแล้ว ถึงแม้จะเป็นโรคหายากที่พบได้น้อยแต่มีประเด็นพิจารณาสำคัญ คือ การตรวจคัดกรองด้วยเทคโนโลยี MS/MS เป็นวิธีการเดียวในปัจจุบันที่มีความแม่นยำในการระบุตัวผู้ป่วย และให้การรักษาก่อนมีอาการแสดงทางคลินิก ซึ่งทำให้ผลลัพธ์การรักษาดีป้องกันการเกิดภาวะแทรกซ้อนที่นำไปสู่ความพิการถาวรหรือเสียชีวิตก่อนวัยอันควรได้

[1] อัตราส่วนต้นทุนประสิทธิผลส่วนเพิ่ม (incremental cost-effectiveness ratio หรือ ICER) คือ ต้นทุนที่ต้องจ่ายเพิ่มขึ้นต่อหน่วยประสิทธิผลที่เพิ่มขึ้น 1 หน่วย ซึ่งในที่นี้คือ 1 ปีสุขภาวะโดยเกณฑ์ความคุ้มค่าของการดำเนินมาตรการด้านสุขภาพ ค่า ICER น้อยกว่า 160,000 บาท / ปีสุขภาวะที่เพิ่มขึ้นจึงจะคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์สาธารณสุข

เกี่ยวกับการศึกษา

สมาคมเพื่อเด็กพิการแต่กำเนิดแห่งประเทศไทย ได้เสนอหัวข้อปัญหาสุขภาพและเทคโนโลยีด้านสุขภาพ ปี 2562 เรื่อง การตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดแบบเพิ่มจำนวนโรค (Expanded Newborn Screening) และการรักษาโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก (Inborn Error of Metabolism, IEM) ได้คะแนนสูงสุดจากทั้งหมด 14 หัวข้อ และเข้าสู่กระบวนการจัดทำข้อมูลการประเมินเทคโนโลยีด้านสุขภาพ (Health Technology Assessment, HTA) สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.) จึงมอบหมาย โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ (HITAP) ประเมินความคุ้มค่าและความเป็นไปได้ของการตรวจคัดกรองผู้ป่วยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกด้วยเทคโนโลยี Tandem mass spectrometry (MS/MS) โดยงานวิจัยชิ้นนี้ประเมินเทคโนโลยีด้านสุขภาพในหลายแง่มุม ได้แก่ การประเมินต้นทุนความเจ็บป่วย การประเมินต้นทุนอรรถประโยชน์ การวิเคราะห์ผลกระทบด้านงบประมาณ และการศึกษาความเป็นไปได้

สแกน QR code เพื่อติดตามงานวิจัย

เอกสารฉบับนี้เป็นส่วนหนึ่งของงานวิจัย เรื่อง การประเมินความคุ้มค่าและความเป็นไปได้ของการตรวจคัดกรองผู้ป่วยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกด้วยเทคโนโลยี tandem mass spectrometry

โดย ดร.รุ่งนภา คำผาง, ดร. ภญ.พัทธรา ลีฬหวรงค์, สรายุทธ ขันธะ, วิไลลักษณ์ แสงศรี, ภคนันท์ อังกาบ และกานต์ชนก ศิริสอน

ผู้เขียน

ดร.รุ่งนภา คำผาง

นักวิจัย

โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ

หน่วยงานที่สนใจรับ Policy brief ฉบับพิมพ์
สมัครได้ที่ **comm@hitap.net**
โดยระบุชื่อ-ที่อยู่ เพื่อจัดส่ง

ท่านที่สนใจรับ Policy brief ฉบับ PDF
สมัครได้ที่ **comm@hitap.net**
โดยระบุชื่อ-อีเมล เพื่อจัดส่ง
หรือดาวน์โหลด Policy brief ฉบับอื่น ๆ ได้ที่
https://www.hitap.net/resources/downloads

HITAP เป็นองค์กรวิจัยภายใต้สังกัดกระทรวงสาธารณสุข ที่ศึกษาผลกระทบทั้งบวกและลบจากการใช้เทคโนโลยีหรือนโยบายด้านสุขภาพ เพื่อสนับสนุนการตัดสินใจด้านนโยบายของภาครัฐ เช่น คณะอนุกรรมการพัฒนาบัญชียาหลักแห่งชาติ สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ เป็นต้น รวมถึงทำการประเมินเพื่อพัฒนาองคาพยพต่าง ๆ ในองค์กรภาครัฐ

ติดต่อ:
โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ (HITAP)
อาคาร 6 ชั้น 6 กรมอนามัย กระทรวงสาธารณสุข
อำเภอเมือง จังหวัดนนทบุรี 11000
โทรศัพท์: 0-2590-4549, 0-2590-4374-5
โทรสาร: 0-2590-4369
อีเมล: **comm@hitap.net**
เว็บไซต์: **www.hitap.net**

งานนี้ได้รับอนุญาตภายใต้ครีเอทีฟคอมมอนส์ แสดงที่มา ไม่ใช้เพื่อการค้า ไม่ดัดแปลง