

รายงานการประชุมผู้เชี่ยวชาญและผู้มีส่วนได้ส่วนเสียเพื่อพิจารณาผลการศึกษาเบื้องต้นของโครงการวิจัยเรื่อง
“การประเมินความคุ้มค่าของการตรวจวิเคราะห์หัตถ์พันธุกรรมในทารกที่เป็นโรคคมขักรุนแรง”

วันพุธที่ 3 สิงหาคม พ.ศ. 2565 เวลา 9.00 – 11.30 น.

ณ ห้องประชุม 1 โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ กระทรวงสาธารณสุข

และ การประชุมผ่านโปรแกรม Zoom Meeting ID: 962 1424 8649

ผู้เข้าร่วมประชุม

- | | |
|---------------------------|--|
| 1. ดร.นพ.ยศ ตีระวัฒนานนท์ | โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ (HITAP) |
| 2. ญ.ฉมฉรรณ คุณสัมพันธ์ | โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ (HITAP) |
| 3. ญ.ปานทิพย์ จันทมา | โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ (HITAP) |
| 4. ญ.โชติกา สุวรรณพานิช | โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ (HITAP) |
| 5. ญ.พรณภัทร เฉิดฉินนภา | โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ (HITAP) |
| 6. คุณเบญจมาพร เอี่ยมสกุล | โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ (HITAP) |
| 7. นศภ.ศวัส ขำประเสริฐ | คณะเภสัชศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ |
| 8. นศภ.กรรองกานต์ วันดี | คณะเภสัชศาสตร์ มหาวิทยาลัยศิลปากร |
| 9. นศภ.จิตาภา ตรีกลิ่น | คณะเภสัชศาสตร์ มหาวิทยาลัยศิลปากร |

ผู้เข้าร่วมประชุมผ่าน Zoom

- | | |
|---|---|
| 1. ศ.นพ.อนันต์นิตย์ วิสุทธิพันธ์ | สมาคมกุมารประสาทวิทยาประเทศไทย |
| 2. พญ.อาภาศรี ลุสวัสดี | แพทย์ผู้เชี่ยวชาญอนุสาขากุมารเวชศาสตร์ สาขาประสาทวิทยา |
| 3. นพ.สุวิทย์ วิบุลผลประเสริฐ | ศูนย์ความเป็นเลิศด้านชีววิทยาศาสตร์ (TCELS) |
| 4. ดร.นุสรรา สัตย์เพชรพราย | กลุ่มงานพัฒนาอุตสาหกรรมการแพทย์ สำนักงานคณะกรรมการนโยบายเขตพัฒนาพิเศษตะวันออก |
| 5. คุณวรรณมา เอียดประพาล | สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ |
| 6. คุณอภิรดา พันธุ์สิทธิ์ | สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ |
| 7. คุณปิ่นมณี ชำนาญกิจ | สำนักงานประกันสังคม |
| 8. คุณดารากร เครือทอง | กรมบัญชีกลาง |
| 9. คุณปรินทร์ เขียวราชา | สถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข (สวรส.) |
| 10. ภก.ปรีชา พันธุ์ดีเวช | สมาคมอุตสาหกรรมเทคโนโลยีและเครื่องมือแพทย์ (Thaimed) |
| 11. คุณจิตติมา พิกุลทอง | สำนักงานคณะกรรมการส่งเสริมวิทยาศาสตร์ วิจัยและนวัตกรรม |
| 12. ดร.พินิตา ทองอร่าม | สำนักงานคณะกรรมการส่งเสริมวิทยาศาสตร์ วิจัยและนวัตกรรม |
| 13. คุณธนพล ดอกแก้ว | กลุ่มคนรักหลักประกันสุขภาพ |
| 14. ศ.นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์ | โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ สภากาชาดไทย |
| 15. พญ.ปองททัย บุญสิมมา | โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ สภากาชาดไทย |
| 16. นพ.วุทธิชาติ กมลวิศิษฐ์ | โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ สภากาชาดไทย |
| 17. ผศ.ดร.ญ.ณัฐิญา คำผล | คณะเภสัชศาสตร์ มหาวิทยาลัยศิลปากร |
| 18. ผศ.ดร.ภก.สุรสิทธิ์ ล้อจิตร์อำนวยการ | คณะเภสัชศาสตร์ มหาวิทยาลัยศิลปากร |
| 19. ผศ.ดร.ญ.น้ำฝน ศรีบัณฑิต | คณะเภสัชศาสตร์ มหาวิทยาลัยศิลปากร |
| 20. ภก.ณัฐพล สัมประสิทธิ์ | คณะเภสัชศาสตร์ มหาวิทยาลัยศิลปากร |

เริ่มประชุมเวลา 9.00 น.

ผู้เข้าร่วมประชุมทุกท่านกล่าวแนะนำตัวและเปิดเผยผลประโยชน์ทับซ้อนต่อโครงการวิจัย ต่อมา ดร.นพ.ยศ ตีระวัฒนา นนท์ นักวิจัยหลักของโครงการวิจัยกล่าวเปิดประชุมและชี้แจงวัตถุประสงค์ของการประชุม คือ เพื่อขอข้อคิดเห็นจากผู้มีส่วนได้ ส่วนเสียและผู้เชี่ยวชาญต่อผลการศึกษาเบื้องต้นของการประเมินความคุ้มค่าของการตรวจวิเคราะห์หัตถ์พันธุกรรมในทารกที่เป็น โรคโคลมชักรุนแรงด้วยเทคโนโลยี Exome sequencing (ES) จากนั้น พญ.ปองททัย บุญสิมมา ได้นำเสนอความเป็นมาและ ความสำคัญของโครงการ ต่อจากนั้น ภญ.โชติกา สุวรรณพานิช ภญ.ธมลวรรณ ดุลสัมพันธ์ และ ภญ.ปานทิพย์ จันทมา ได้นำเสนอ ระเบียบวิธีวิจัย ผลการศึกษาเบื้องต้น อภิปรายผล และข้อเสนอแนะเชิงนโยบาย

โดยสรุปสาระสำคัญ ได้ดังนี้

1. ความเป็นมาและความสำคัญของโครงการ

งานวิจัยเรื่อง “การประเมินความคุ้มค่าของการตรวจวิเคราะห์หัตถ์พันธุกรรมในทารกที่เป็นโรคโคลมชักรุนแรง” เป็น งานวิจัยที่ศึกษาในกลุ่มประชากรทารกโรคโคลมชักรุนแรง ซึ่งหมายถึง ผู้ป่วยโรคโคลมชักที่ได้รับการรักษาด้วยยากันชักตั้งแต่ 2 ชนิดขึ้นไปแล้วยังไม่สามารถควบคุมอาการชักได้ สำหรับประเทศไทยมีรายงานอุบัติการณ์ของผู้ป่วยโรคโคลมชักรุนแรง 0.5-1.0 รายต่อการ เกิดมีชีพ 1,000 ราย ผู้ป่วยกลุ่มนี้หากไม่ได้รับการรักษาที่ตรงจุดหรือไม่สามารถเข้าถึงการรักษาอาจทำให้เกิดความพิการ ทพพล ภาพ พัฒนาการล่าช้า และมีอายุขัยที่ยืนยาว ซึ่งวิธีการตรวจวินิจฉัยด้วยเทคนิคในปัจจุบันนำไปสู่การวินิจฉัยที่แน่ชัดไม่เกินร้อยละ 50 ของผู้ป่วยทั้งหมด

จากข้อมูลในช่วงทศวรรษที่ผ่านมา พบว่า สาเหตุหลักของโรคโคลมชักรุนแรงในเด็กเกิดจากพันธุกรรม และมียื่นที่เกี่ยวข้อง มากกว่า 700 ยีน ด้วยเหตุนี้ จึงมีการนำเทคนิคการตรวจทางพันธุศาสตร์มาใช้ในการวินิจฉัยโรคโคลมชัก โดยงานวิจัยนี้ได้ศึกษาการใช้เทคโนโลยี Exome sequencing (ES) ซึ่งเป็นการตรวจทุกยีนในคราวเดียว ในการหาสาเหตุของโรคโคลมชัก

การตรวจทางพันธุศาสตร์จะช่วยให้แพทย์สามารถวินิจฉัยโรคได้อย่างรวดเร็ว ลดการส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการอื่น ๆ ที่ไม่จำเป็น ช่วยในการวางแผนการรักษา การเลือกยาที่เหมาะสมกับกลไกของโรค ซึ่งจะนำไปสู่การรักษาที่หายขาดในผู้ป่วยบาง กลุ่มได้ นอกจากนี้ การให้คำปรึกษาด้านพันธุศาสตร์ยังมีส่วนช่วยในการวางแผนครอบครัวกรณีที่ต้องการมีบุตรคนถัดไป

2. ระเบียบวิธีวิจัย

2.1 วัตถุประสงค์ของโครงการวิจัย

วัตถุประสงค์เฉพาะของการศึกษานี้มี 3 ข้อ คือ 1) เพื่อประเมินต้นทุนอรรถประโยชน์ของการตรวจวิเคราะห์ด้วย เทคโนโลยี ES ในเด็กที่เป็นโรคโคลมชักในบริบทประเทศไทย 2) เพื่อวิเคราะห์ผลกระทบต่อด้านงบประมาณของการตรวจวิเคราะห์ด้วย เทคโนโลยี ES ในเด็กที่เป็นโรคโคลมชัก ในมุมมองระบบหลักประกันสุขภาพแห่งชาติถ้วนหน้า 3) เพื่อศึกษาความเป็นไปได้ในการ บรรจุการตรวจวิเคราะห์หัตถ์พันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES ในเด็กโรคโคลมชักในชุดสิทธิประโยชน์ภายใต้ระบบประกันสุขภาพ แห่งชาติ

2.2 ขอบเขตและกรอบการวิจัย

การศึกษานี้ใช้แบบจำลอง Decision tree analysis สำหรับการจำลองสถานการณ์ของการตรวจเพื่อหาสาเหตุของโรค โคลมชัก และแบบจำลองมาร์คอฟ (Markov model) สำหรับการจำลองสถานะสุขภาพของผู้ป่วยโรคโคลมชัก เพื่อประเมินต้นทุนและ ผลลัพธ์ในรูปของปีชีวิต (life year) และปีสุขภาพ (Quality-Adjusted Life-Year หรือ QALY) โดยรายงานเป็นต้นทุนประสิทธิผล ส่วนเพิ่ม (incremental cost-effectiveness ratio หรือ ICER) ในหน่วยบาทต่อปีสุขภาพที่เพิ่มขึ้น เปรียบเทียบสถานการณ์ ระหว่าง 1) การมีการตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES ในผู้ป่วยโรคโคลมชักทุกราย และ 2) สถานการณ์ที่ไม่มีการตรวจทาง พันธุกรรม แต่ใช้วิธีการตรวจวินิจฉัยอื่น ๆ ที่มีในประเทศไทยทดแทน วิเคราะห์ตั้งแต่ผู้ป่วยเริ่มเข้ารับการรักษาด้วยโรคโคลมชักที่ โรงพยาบาลจนกระทั่งประชากรที่ศึกษาทั้งหมดในแบบจำลองเสียชีวิตลง (lifetime horizon) ใช้มุมมองทางสังคมในการประเมิน ความคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์และใช้มุมมองผู้ให้บริการในการวิเคราะห์ผลกระทบต่อด้านงบประมาณ

2.3 แบบจำลองทางเศรษฐศาสตร์

เนื่องจากข้อจำกัดด้านการเก็บข้อมูลคุณภาพชีวิตในประเทศ การแบ่งสถานะทางสุขภาพของผู้ป่วยโรคลมชักในแบบจำลองมาร์คอฟจึงอ้างอิงข้อมูลจากการทบทวนวรรณกรรมในต่างประเทศ ซึ่งได้มีการแบ่งสถานะของการชักเป็น 5 สถานะตามความถี่ของการชัก ได้แก่ 1) สถานะไร้การชัก 2) ชักน้อยกว่าหรือเท่ากับ 1 ครั้งต่อเดือน 3) ชัก 2-9 ครั้งต่อเดือน 4) ชักมากกว่าหรือเท่ากับ 10 ครั้งต่อเดือน และ 5) เสียชีวิต

ทีมวิจัยมีสมมติฐานในแบบจำลอง ดังนี้ 1) 1 รอบการเปลี่ยนสถานะสุขภาพเท่ากับ 1 ปี 2) ผู้ป่วยจะถูกย้ายเข้าสู่สถานะสุขภาพต่าง ๆ หลังการตรวจเพื่อหาสาเหตุของโรคใน cycle ที่ 0 3) ใน 1 cycle ผู้ป่วยมีโอกาสที่จะอยู่ในสถานะเดิมหรือเปลี่ยนสถานะสุขภาพไปยังสถานะที่ดีขึ้นที่อยู่ในลำดับขั้นติดกันเท่านั้น

2.4 ตัวแปรที่ใช้ในแบบจำลอง

2.4.1 ข้อมูลผู้ป่วยที่ทำการศึกษา

ข้อมูลผู้ป่วยที่ใช้ในแบบจำลองได้จากการทบทวนเวชระเบียนผู้ป่วยเด็กโรคลมชักที่เข้ารับการตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES ในโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ สภากาชาดไทย โดยทีมวิจัยจัดกลุ่มผู้ป่วยตามความเป็นไปได้ของการระบุสาเหตุของโรคและแนวทางการดูแลรักษาเมื่อเปรียบเทียบกับ การตรวจด้วยวิธีทั่วไป แบ่งออกเป็น 3 กลุ่ม ดังนี้ 1) การตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES ไม่สามารถหาสาเหตุของโรคได้ และมีแนวทางการดูแลรักษาผู้ป่วยไม่แตกต่างกับการตรวจด้วยวิธีทั่วไป 2) การตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES สามารถระบุสาเหตุของโรคและมีผลเปลี่ยนแปลงวิธีการดูแลรักษาเมื่อเปรียบเทียบกับ การตรวจด้วยวิธีทั่วไป และ 3) การตรวจด้วยเทคโนโลยี ES สามารถระบุสาเหตุของโรคได้เช่นเดียวกับการตรวจด้วยวิธีทั่วไป โดยสัดส่วนร้อยละผู้ป่วยในแต่ละกลุ่มคิดเป็น 36: 61: 4 ตามลำดับ ซึ่งไม่พบสถานการณ์ที่การตรวจด้วยวิธีทั่วไปสามารถระบุสาเหตุของโรค แต่การตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES ไม่สามารถระบุสาเหตุของโรคได้ ผู้วิจัยจึงไม่ได้นำสถานการณ์นี้มาศึกษาในแบบจำลอง

2.4.2 ความน่าจะเป็นของการเปลี่ยนสถานะทางสุขภาพและอัตราการเสียชีวิต

ผู้ป่วยจะเข้าสู่สถานะสุขภาพต่าง ๆ ภายหลังจากได้รับการตรวจเพื่อหาสาเหตุในปีแรก (cycle ที่ 0) โดยข้อมูลของสถานการณ์ที่มีการตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES ได้จากการทบทวนเวชระเบียน ส่วนสถานการณ์ที่ไม่มีการตรวจทางพันธุกรรม ใช้ข้อมูลการทำนายผลลัพธ์ทางสุขภาพจากการประชุมเชิงปฏิบัติการฯ โดยแพทย์ผู้เชี่ยวชาญที่ไม่ทราบผลการวินิจฉัย และผลการรักษาผู้ป่วย เพื่อลดอคติในการให้ข้อมูลจากวิธี Expert elicitation

ตัวแปรความน่าจะเป็นในการเปลี่ยนสถานะสุขภาพในปีถัดไป (ตั้งแต่ cycle ที่ 1 เป็นต้นไป) อ้างอิงจากการศึกษาในต่างประเทศ ซึ่งมีการกำหนดเกณฑ์การแบ่งความรุนแรงของการชักที่ไม่สอดคล้องกับแบบจำลองของการศึกษา ดังนั้น ทีมวิจัยจึงใช้วิธีการเทียบเคียงค่าจำกัดความของตัวแปรเพื่อนำค่าจากงานวิจัยมาใช้ในแบบจำลอง

2.4.3 ต้นทุนทางตรงทางการแพทย์

ข้อมูลต้นทุนทางตรงทางการแพทย์ได้จากการทบทวนเวชระเบียนผู้ป่วยเป็นรายบุคคล เก็บข้อมูลค่าใช้จ่ายกรณีเข้ารับการรักษาแบบผู้ป่วยนอกและผู้ป่วยในตั้งแต่เริ่มรักษาด้วยโรคลมชักจนถึงการรักษาครั้งสุดท้ายที่โรงพยาบาล คำนวณค่าใช้จ่ายเฉลี่ยก่อนการตรวจทางพันธุกรรมจำแนกตามกลุ่มผู้ป่วย และคำนวณค่าใช้จ่ายเฉลี่ยหลังการตรวจทางพันธุกรรมจำแนกตามสถานะการชัก

ข้อมูลราคาของเทคโนโลยีที่ศึกษา ในสถานการณ์ที่มีการตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES จะใช้วิธีการตรวจแบบ trio (tES) ซึ่งเป็นการตรวจผู้ป่วย บิดา และมารดาของผู้ป่วย มีค่าบริการ 50,000 บาทต่อครั้ง ส่วนสถานการณ์ที่ไม่มีการตรวจทางพันธุกรรมจะมีค่าใช้จ่ายในการตรวจรักษาและติดตามอาการส่วนเพิ่ม 25,454 บาท โดยค่าใช้จ่ายดังกล่าวได้จากการคำนวณหาค่าเฉลี่ยของการตรวจเพิ่มเติมที่ให้ความคิดเห็นโดยแพทย์ผู้เชี่ยวชาญ ทั้งนี้ ค่าบริการที่ใช้ในแบบจำลองอ้างอิงข้อมูลจากโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ สภากาชาดไทย

2.4.4 ต้นทุนทางตรงที่ไม่เกี่ยวกับการแพทย์

ต้นทุนทางตรงที่ไม่เกี่ยวกับการแพทย์พิจารณาค่าอาหาร ค่าเดินทางของผู้ป่วยและผู้ปกครอง และค่าเสียรายได้จากการทำงานของผู้ปกครอง อ้างอิงจากการทบทวนวรรณกรรม โดยต้นทุนที่ใช้ในแบบจำลองได้ปรับให้เป็นมูลค่าในปี พ.ศ. 2565

2.4.5 ค่าอรรถประโยชน์

ทีมวิจัยเลือกใช้ค่าอรรถประโยชน์ของผู้ป่วยโรคลมชักจากการทบทวนวรรณกรรมในต่างประเทศ ที่ได้มีการจัดกลุ่มผู้ป่วยตามความถี่ของการชักต่อเดือนดังสถานะสุขภาพที่ใช้ในแบบจำลอง

2.5 Model validation

ทีมวิจัยคาดการณ์อายุขัยเฉลี่ยของผู้ป่วยในสถานการณืชักต่าง ๆ ภายหลังจากได้รับการวินิจฉัยและรักษา โดยนำค่าตัวแปรทั้งหมดมาวิเคราะห์ในแบบจำลอง พบว่า 1) กรณีผู้ป่วยมีความถี่ในการชักมากกว่าหรือเท่ากับ 10 ครั้งต่อเดือนตั้งแต่เริ่มการรักษา และไม่มีแนวโน้มที่อาการจะดีขึ้น ผู้ป่วยจะมีอายุขัยเฉลี่ยเท่ากับ 11 ปี ในขณะที่เดียวกัน หากผู้ป่วยมีอาการดีขึ้นจะมีอายุขัยเฉลี่ยเพิ่มขึ้น คือ 25 ปี 2) กรณีผู้ป่วยมีความถี่ในการชัก 2-9 ครั้งต่อเดือนตั้งแต่เริ่มการรักษาและอยู่ในสถานะนี้ไปตลอดผู้ป่วยจะมีอายุขัยเฉลี่ยเท่ากับ 44 ปี แต่หากผู้ป่วยมีอาการดีขึ้นจะมีอายุเฉลี่ยที่ 69 ปี และ 3) กรณีผู้ป่วยมีความถี่ในการชักน้อยกว่าหรือเท่ากับ 1 ครั้งต่อเดือน จะมีอายุขัยเฉลี่ยเท่ากับประชากรทั่วไป คือ 75 ปี

3. ผลการศึกษาและอภิปรายผล

ผลการศึกษาความคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์เมื่อวิเคราะห์ตามสัดส่วน 36: 61: 4 ซึ่งเป็นสัดส่วนของผู้ป่วยจริงในการศึกษาพบว่า ที่ความเต็มใจที่จะจ่ายของประเทศไทยที่ 160,000 บาทต่อปีสุขภาพะ สถานการณ์ที่มีการตรวจด้วยเทคโนโลยี ES ในผู้ป่วยโรคลมชักที่ไม่ตอบสนองต่อการรักษาทุกราย มีความคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์ในบริบทประเทศไทย และมีต้นทุนเท่ากับ 36,252 บาทต่อปีสุขภาพะ เมื่อเทียบกับสถานการณ์ที่ไม่มีการตรวจทางพันธุกรรมในผู้ป่วยโรคลมชักที่ไม่ตอบสนองต่อการรักษาทุกราย

จากการวิเคราะห์ความไวของตัวแปรต่อผลการศึกษา พบว่า ตัวแปรที่มีความไวในแบบจำลองซึ่งส่งผลต่อค่า ICER มากที่สุด 3 ลำดับ ได้แก่ ต้นทุนทางการแพทย์ในการติดตามการรักษาต่อปี อัตราการเสียชีวิตของผู้ป่วยโดยเฉพาะผู้ป่วยที่มีความถี่ในการชักมากกว่าหรือเท่ากับ 10 ครั้งต่อเดือน และความน่าจะเป็นของการเปลี่ยนสถานะทางสุขภาพ

หากพิจารณากราฟแสดงระดับความคุ้มค่าที่ยอมรับได้ โดยวิเคราะห์จากสัดส่วนผู้ป่วย 36: 61: 4 พบว่า ความน่าจะเป็นของการเลือกการตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES เป็นนโยบายมีความคุ้มค่ามากกว่าร้อยละ 90 เมื่อพิจารณาที่ระดับความเต็มใจที่จะจ่ายของประเทศไทยที่ 160,000 บาทต่อปีสุขภาพะ และมีข้อสังเกตว่า สถานการณ์ที่มีการตรวจพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES เริ่มมีความคุ้มค่า ที่ความเต็มใจที่จะจ่ายประมาณ 50,000 บาทต่อปีสุขภาพะ ทั้งนี้ ทีมวิจัยได้ทำการเปลี่ยนแปลงสัดส่วนกลุ่มผู้ป่วยให้เพิ่มขึ้นหรือลดลงจากสัดส่วนจริง การตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES ยังคงมีความคุ้มค่า ในบริบทของประเทศไทย

ความสูญเสียจากการตัดสินใจผิดพลาดเมื่อพิจารณาที่ความเต็มใจที่จะจ่ายของประเทศไทยที่ 160,000 บาทต่อปีสุขภาพะ พบว่า การตัดสินใจเลือกการตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES เป็นนโยบายมีมูลค่าความสูญเสียที่น้อยมาก หากพิจารณาตามข้อมูลที่มีอยู่ในปัจจุบัน

ผลกระทบด้านงบประมาณ คำนวณจากจำนวนผู้ป่วย 258-569 รายต่อปี ในกรณีที่พิจารณาเฉพาะค่าตรวจวินิจฉัยด้วยเทคโนโลยี tES จะมีค่าใช้จ่ายในการตรวจวินิจฉัย 14,223,450 – 28,466,900 บาทต่อปี ส่วนผู้ที่ไม่ได้รับการตรวจด้วยเทคโนโลยี ES จะมีค่าตรวจวินิจฉัยอื่น ๆ คิดเป็น 7,245,965 - 14,491,929 บาทต่อปี ดังนั้น งบประมาณที่จะต้องลงทุนเพิ่มในเวลา 5 ปี คิดเป็น 34.9 – 69.9 ล้านบาท แต่หากพิจารณารวมทั้งค่าตรวจวินิจฉัยและค่าดูแลรักษาผู้ป่วยจะพบว่า ผู้ป่วยกลุ่มที่ได้รับการตรวจวินิจฉัยด้วยเทคโนโลยี tES จะมีค่าใช้จ่ายในการตรวจวินิจฉัยและค่าดูแลรักษาสูงในช่วงปีแรก และมีแนวโน้มลดลงในปีถัดไป ซึ่งเป็นผลมาจากการตรวจพบสาเหตุทางพันธุกรรมนำไปสู่การรักษาที่เหมาะสมทำให้มีค่าใช้จ่ายในการดูแลรักษาลดลง ซึ่งแตกต่างจากกลุ่มที่ไม่ได้รับการตรวจด้วยเทคโนโลยี ES

ปัจจุบัน ประเทศไทยมีโรงพยาบาลภาครัฐที่ให้บริการตรวจทางพันธุศาสตร์จำนวน 6 แห่ง ได้แก่ โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ สภากาชาดไทย โรงพยาบาลศิริราช โรงพยาบาลรามธิบดี โรงพยาบาลธรรมศาสตร์เฉลิมพระเกียรติ โรงพยาบาลมหาราชานคร เสี่ยงใหม่ และโรงพยาบาลสงขลานครินทร์ ซึ่งเป็นข้อสังเกตได้ว่า การกระจายตัวของเทคโนโลยียังไม่ครอบคลุมในพื้นที่ภาค ตะวันออกเฉียงเหนือของประเทศไทย

ข้อจำกัดของการศึกษา มีดังนี้ 1) ข้อมูลต้นทุนและผลลัพธ์ของการรักษาผู้ป่วยที่ไม่ได้รับการตรวจทางพันธุกรรมด้วย เทคโนโลยี ES ได้จากการจำลองเหตุการณ์สมมติจากการจัดประชุมเชิงปฏิบัติการ โดยมีแพทย์ผู้เชี่ยวชาญที่ไม่ทราบผลการ วินิจฉัยมาก่อนเป็นผู้ให้ความเห็น เพื่อให้ได้ข้อมูลที่ใกล้เคียงกับสถานการณ์ความเป็นจริงมากที่สุด 2) ราคาต้นทุนทางการแพทย์ที่ นำมาใช้ในแบบจำลองเป็นข้อมูลที่ไดมาจากโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ สภากาชาดไทย เพียงแหล่งเดียว และ 3) ตัวแปรข้อมูล คุณภาพชีวิตอ้างอิงจากการทบทวนวรรณกรรมในต่างประเทศ เนื่องจากข้อจำกัดในการเก็บข้อมูลในช่วงการแพร่ระบาดของโรค โควิด-19

4. ข้อเสนอแนะเชิงนโยบาย

การตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES มีความคุ้มค่า ในผู้ป่วยเด็กโรคลมชักที่ไม่ตอบสนองต่อการรักษา จึงควร พิจารณาเป็นชุดสิทธิประโยชน์ของหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ และพิจารณาเบิกค่าตรวจแบบ Trio (tES) ในราคาเหมาจ่าย 50,000 บาทต่อผู้ป่วยหนึ่งราย ซึ่งครอบคลุมการตรวจทางพันธุกรรมของผู้ป่วย บิดา และมารดาของผู้ป่วย การตรวจวินิจฉัยทาง พันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES คิดเป็นภาระงบประมาณในระยะเวลา 5 ปีราว 35-70 ล้านบาท

ควรพิจารณาเพิ่มหน่วยให้บริการตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES ในโรงพยาบาลรัฐระดับตติยภูมิทั่วประเทศ เพื่อให้ผู้ป่วยสามารถเข้าถึงการวินิจฉัยและการรักษาอย่างมีประสิทธิภาพและทั่วถึง

ที่ประชุมอภิปราย ให้ข้อมูลและข้อเสนอแนะเพิ่มเติม สรุปได้ดังนี้

1. ข้อคิดเห็นต่อตัวแปรอัตราการเสียชีวิตของผู้ป่วยในแบบจำลอง

พญ.อาภาศรี ลุสวัสดิ์ ให้ข้อคิดเห็นต่อตัวแปรอัตราการเสียชีวิตของผู้ป่วยในสถานะที่มีความถี่ในการชักน้อยกว่าหรือ เท่ากับ 1 ครั้งต่อเดือนว่า การกำหนดให้อัตราการเสียชีวิตในผู้ป่วยที่มีความถี่ในการชัก 1 ครั้งต่อปี ซึ่งเป็นข้อมูลจากการทบทวน วรรณกรรม ให้มีค่าเท่ากับผู้ป่วยที่มีความถี่ในการชั้น้อยกว่าหรือเท่ากับ 1 ครั้งต่อเดือน หรือชั้น้อยกว่าหรือเท่ากับ 12 ครั้ง ต่อปี มีความเหมาะสมตามที่ทีมวิจัยให้ข้อสรุปหรือไม่ เนื่องจาก ผู้ป่วยที่มีความถี่ในการชัก 12 ครั้งต่อปี จะมีโอกาสเสียชีวิตสูงกว่าผู้ป่วย ที่ชักปีละครั้ง ดร.นพ.ยศ ศิริวัฒนานนท์ เห็นด้วยกับข้อคิดเห็นดังกล่าว ทั้งนี้ ได้เสนอให้ทีมวิจัยทำการปรับค่าของตัวแปรอัตรา การเสียชีวิตของผู้ป่วยในสถานะที่มีความถี่ในการชั้น้อยกว่าหรือเท่ากับ 1 ครั้งต่อเดือน ให้มีค่าเท่ากับ 7.52 เท่า ของอัตราการ เสียชีวิตในประชากรทั่วไป จากนั้น นำเสนอผลที่ได้จากการปรับค่าของตัวแปรในแบบจำลองให้ผู้เข้าร่วมประชุมทุกท่านรับทราบใน สรุปรายงานการประชุม ในการนี้ ทีมวิจัยรับทราบข้อเสนอแนะและจะทำการวิเคราะห์ข้อมูลตามข้อเสนอแนะดังกล่าว

2. กลุ่มผู้ป่วยที่เข้าเกณฑ์การตรวจวินิจฉัยด้วยเทคโนโลยี ES

ภก.ปรีชา พันธุ์ติเวช ให้ความเห็นว่า การตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES มีความสำคัญและมีประโยชน์ใน กระบวนการวินิจฉัยหาสาเหตุในผู้ป่วยโรคลมชักที่ไม่ตอบสนองต่อการรักษา และได้สอบถามถึงคำจำกัดความของผู้ป่วยโรคลมชักที่ ไม่ตอบสนองต่อการรักษา ศ.นพ.อนันต์นิตย์ วิสุทธิพันธ์ ให้ข้อมูลว่า หากอ้างอิงตามนิยามของสมาพันธ์ต่อต้านโรคลมชักนานาชาติ ผู้ป่วยโรคลมชักที่ไม่ตอบสนองต่อการรักษา หมายถึง ผู้ป่วยโรคลมชักที่ไม่ตอบสนองต่อการใช้ยากันชัก 2-3 ชนิดขึ้นไป อย่างไรก็ตาม คำจำกัดความดังกล่าวอาจไม่สามารถนำมาใช้ในบริบทของประเทศไทยได้ ศ.นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์ กล่าวเสริมว่า ปัจจุบัน เทคโนโลยีทางการแพทย์ทั้งการตรวจพื้นฐานหรือการตรวจทางรังสีวิทยาสามารถช่วยให้แพทย์ระบุสาเหตุของการชักได้ แต่จะมี ผู้ป่วยบางกลุ่มที่มีสาเหตุการชักที่ไม่แน่ชัด ซึ่งแพทย์จะใช้เทคโนโลยีการตรวจทางพันธุกรรมมาช่วยในการวินิจฉัยหาสาเหตุของโรค

3. ประโยชน์ของการตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES

ประโยชน์ด้านการลดต้นทุนการดูแลรักษา

ภก.ปรีชา พันธุ์ติเวช มีข้อซักถามถึงประโยชน์ของการใช้เทคโนโลยี ES ในด้านของการลดต้นทุนการดูแลสุขภาพ ศ.นพ.อนันต์ นิตย์ วิสุทธิพันธ์ และ ศ.นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์ ให้ข้อมูลว่า การนำเทคโนโลยี ES มาช่วยในการวินิจฉัยโรคลมชักไม่เพียงจะช่วยให้เกิดความรวดเร็วในการหาสาเหตุของโรค แต่ยังช่วยให้แพทย์วางแผนการดูแลสุขภาพผู้ป่วยได้อย่างถูกต้องแม่นยำ ลดค่าใช้จ่ายที่ไม่จำเป็น ลดความเสี่ยงที่ผู้ป่วยจะมีพัฒนาการล่าช้าหรือเสียชีวิต

การให้คำปรึกษาด้านการวางแผนครอบครัว

ศ.นพ.อนันต์ นิตย์ วิสุทธิพันธ์ ให้ข้อมูลว่า ปัจจุบันมีการนำข้อมูลจากการตรวจทางพันธุกรรมมาใช้ในการให้คำปรึกษา แนะนำด้านพันธุศาสตร์แก่ผู้ปกครองของผู้ป่วย ซึ่งจะช่วยป้องกันโรคที่เกิดจากความผิดปกติทางพันธุกรรมในบุตรคนถัดไป อันเป็นกระบวนการสำคัญของการป้องกันโรค และลดความสูญเสียจากค่าใช้จ่ายในอนาคต ดร.นพ.ยศ ตีระวัฒนานนท์ ให้ความเห็นว่า ประเด็นการให้คำปรึกษาด้านการวางแผนครอบครัวเป็นเรื่องที่น่าสนใจ จึงเสนอให้ทีมวิจัยเพิ่มข้ออภิปรายนี้ในรายงานวิจัย ในการนี้ ทีมวิจัยรับทราบและจะทำการเพิ่มการอภิปรายในประเด็นดังกล่าว

4. แนวทางการรักษาโรคลมชัก (Clinical Practice Guideline for Epilepsy)

ผู้แทนจากสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติสอบถามถึงแนวทางเวชปฏิบัติการวินิจฉัยโรคลมชักว่า ก่อนที่แพทย์จะสั่งตรวจทางพันธุกรรม ผู้ป่วยจะต้องได้รับการตรวจวินิจฉัยด้วยวิธีใดมาก่อนบ้าง ศ.นพ.อนันต์ นิตย์ วิสุทธิพันธ์ ให้ข้อมูลว่า ตามแนวทางเวชปฏิบัติการวินิจฉัยโรคลมชักจะมีการกำหนดลำดับขั้นของการตรวจต่าง ๆ เริ่มจากการซักประวัติแยกโรค การตรวจร่างกาย การตรวจด้วยวิธีพื้นฐาน เช่น การตรวจทางรังสีวิทยา การเจาะน้ำไขสันหลัง เป็นต้น โดยแพทย์จะทำการตรวจวินิจฉัยตามขั้นตอนที่ระบุในแนวทางเวชปฏิบัติฯ ซึ่งหากการตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES ได้รับการบรรจุในชุดสิทธิประโยชน์จะพิจารณาเพิ่มขึ้นตอนการตรวจวินิจฉัยด้วยเทคโนโลยีดังกล่าวในแนวทางเวชปฏิบัติฯ ทันทที เพื่อควบคุมให้มีการสั่งใช้อย่างเหมาะสม และคาดว่าจะใช้เวลาในการปรับปรุงข้อมูลไม่เกิน 3 เดือน

5. ข้อคิดเห็นต่อผลการศึกษาความเป็นไปได้ในการตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES

การกระจายตัวของเทคโนโลยีและบุคลากรที่จำเป็นในการใช้เทคโนโลยี

ภก.ปรีชา พันธุ์ติเวช สอบถามถึงความพร้อมหากจะนำการตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES มาใช้ในประเทศไทย ศ.นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์ ให้ข้อมูลว่า ครุภัณฑ์ที่อาจพิจารณาลงทุนเพิ่มเติม คือ 1. เครื่องถอดลำดับสารพันธุกรรม ปัจจุบันมีอยู่ที่ รพ.จุฬาลงกรณ์ สภากาชาดไทย รพ.ศิริราช รพ.รามธิบดี รพ.ธรรมศาสตร์ รพ.มหาธาตุนครเชียงใหม่ และ รพ.สงขลานครินทร์ และ 2. เครื่องคอมพิวเตอร์สำหรับแปลผล นอกจากนี้ การก่อตั้งหน่วยให้บริการยังต้องมีบุคลากรที่มีความชำนาญ ผ่านการฝึกอบรมจนสามารถดำเนินงานได้ และนักวิทยาศาสตร์ที่ช่วยวิเคราะห์และแปลผลจากรหัสคอมพิวเตอร์เป็นความหมายด้านการแพทย์ ซึ่งโครงการจีโนมิกส์ไทยแลนด์ ภายใต้การสนับสนุนของสถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข (สวรส.) ได้มีส่วนช่วยในการพัฒนาโครงสร้างพื้นฐานเหล่านี้ ทั้งนี้ หากการตรวจด้วยเทคโนโลยี ES ได้รับการสนับสนุนงบประมาณจากภาครัฐจะเป็นการต่อยอดการใช้ประโยชน์จากโครงสร้างพื้นฐานที่เดิมเป็นไปเพื่อการวิจัยให้มีการนำมาใช้ประโยชน์ในด้านการรักษาผู้ป่วย ภก.ปรีชา พันธุ์ติเวช แสดงความเห็นเพิ่มเติมว่า จากโครงสร้างพื้นฐานเดิมที่มีอยู่มีการกระจายตัวในหลายภูมิภาคซึ่งน่าจะสามารถรองรับการส่งตรวจภายในประเทศได้

การส่งสิ่งส่งตรวจ

ดร.นพ.ยศ ตีระวัฒนานนท์ สอบถามแพทย์ผู้ปฏิบัติงานในโรงพยาบาลที่ไม่มีการตรวจทางพันธุกรรมว่า ในขั้นตอนการส่งสิ่งส่งตรวจมีอุปสรรคด้านใดบ้าง โดยขอความคิดเห็นทั้งในมุมมองของการส่งสิ่งส่งตรวจระหว่างโรงพยาบาลในเขตกรุงเทพฯ กับการส่งสิ่งส่งตรวจระหว่างจังหวัด พญ.อาภากริ์ ลุสวัสดิ์ และ ศ.นพ.อนันต์ นิตย์ วิสุทธิพันธ์ ให้ข้อมูลว่าไม่พบปัญหาด้านการส่งสิ่งส่งตรวจทั้ง 2 กรณี ศ.นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์ ให้ข้อมูลเสริมว่า การส่งสิ่งส่งตรวจระหว่างโรงพยาบาลเป็นเหตุการณ์ที่เกิดขึ้นปกติ

เนื่องจากไม่มีหน่วยงานใดที่สามารถให้บริการตรวจได้อย่างครบวงจร ปัจจุบันมีการประสานเครือข่ายระหว่างโรงพยาบาลเพื่อดำเนินการส่งสิ่งส่งตรวจ ทั้งนี้ ตัวอย่างเลือดสามารถเก็บได้ที่อุณหภูมิต้องเป็นเวลา 7 วัน จึงไม่มีปัญหาในการขนส่งระยะทางไกล

ขีดความสามารถในการใช้ประโยชน์จากผลตรวจ

ศ.นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์ ให้ข้อมูลว่า เมื่อมีการส่งสิ่งส่งตรวจมายังหน่วยให้บริการนักวิทยาศาสตร์จะแปลผลการตรวจและส่งต่อข้อมูลผ่านทางอิเล็กทรอนิกส์ เช่น อีเมลหรือโทรสาร ไปโรงพยาบาลต้นทาง ข้อจำกัดที่พบในปัจจุบัน คือ แพทย์ผู้ส่งต่อผลให้แก่ผู้ป่วยมีอยู่อย่างจำกัด ศ.นพ.อนันต์นิตย์ วิสุทธิพันธ์ ให้ข้อมูลเสริมว่า สมาคมกุมารประสาทวิทยาและสมาคมโรคลมชักแห่งประเทศไทย ได้มีการจัดสรรแพทย์อนุสาขากุมารเวชศาสตร์ประสาทวิทยาให้กระจายอยู่ทุกเขตสุขภาพ ดังนั้น จะมีแพทย์ผู้ทำการส่งตรวจทางพันธุกรรมและส่งต่อผลสู่ผู้ป่วยอยู่แล้ว แต่อาจมีจำนวนไม่เพียงพอหากมีการเพิ่มการให้บริการ ซึ่งขณะนี้โครงการจีโนมิกส์ไทยแลนด์กำลังดำเนินการพัฒนาระบบการส่งต่อข้อมูลสู่ผู้ป่วย เพื่อสนับสนุนให้เกิดการใช้ประโยชน์จากการตรวจทางพันธุศาสตร์อย่างมีประสิทธิภาพ

6. ข้อคิดเห็นต่อการพิจารณาอัตราเบิกจ่ายในการตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES

ความจำเป็นของการตรวจวินิจฉัยแบบ trio

ผู้แทนจากกรมบัญชีกลางซักถามถึงเหตุผลและความจำเป็นของการตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES ในรูปแบบที่ตรวจทั้งผู้ป่วย บิดา และมารดาของผู้ป่วย ซึ่งคิดค่าบริการเหมาจ่ายรายหัว 50,000 บาท ศ.นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์ ให้ข้อมูลว่า ผู้ป่วยลมชักจะมีการกลายพันธุ์ของยีนที่ได้รับจากบิดาและ/หรือมารดาของผู้ป่วย ดังนั้น การถอดลำดับสารพันธุกรรมของบิดาและมารดาจึงมีส่วนช่วยในการหาตำแหน่งของยีนที่มีความผิดปกติของผู้ป่วย ซึ่งจะนำไปสู่การทราบสาเหตุที่แน่ชัดของโรคลมชัก ทำให้ผู้ป่วยได้รับการรักษาที่เหมาะสม หากในอนาคตมีฐานข้อมูลทางพันธุกรรมที่เพิ่มมากขึ้นจะทำให้ความจำเป็นในการตรวจบิดาและมารดาของผู้ป่วยลดลง ในการนี้ ผู้แทนจากกรมบัญชีกลางได้ให้ข้อเสนอแนะต่อทีมวิจัยว่า ในการนำเสนอข้อมูลผลการศึกษาความคุ้มค่าฯ ต่อคณะทำงานเพื่อพิจารณาให้การตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES อยู่ในชุดสิทธิประโยชน์ของกรมบัญชีกลาง อาจต้องนำเสนอประเด็นความสำคัญของการตรวจบิดาและมารดา ร่วมกับการตรวจผู้ป่วยว่าเป็นการตรวจเพื่อช่วยวินิจฉัยโรคผู้ป่วยไม่ใช่เพื่อเป็นการวินิจฉัยโรคในบิดามารดา

วิธีการตรวจบุตรคนอื่น ๆ ในครอบครัวของผู้ป่วยโรคลมชัก

ที่ประชุมสอบถามเพิ่มเติมว่า ในการหาสาเหตุของการชักในพี่น้องหรือน้องของผู้ป่วยโรคลมชักที่มีบิดาและมารดาเดียวกันจะต้องตรวจสารพันธุกรรมในบิดาและมารดาด้วยอีกหรือไม่ ศ.นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์ ให้ข้อมูลว่า การตรวจเพิ่มเติมในพี่น้องหรือน้องของผู้ป่วยขึ้นอยู่กับผลตรวจทางพันธุกรรมของผู้ป่วย กล่าวคือ กรณีการชักของผู้ป่วยเกิดจากสาเหตุทางพันธุกรรมและมีการตรวจพบยีนที่ผิดปกติ แพทย์จะทำการตรวจเฉพาะยีนที่ผิดปกติเท่านั้น ซึ่งค่าตรวจวินิจฉัยเฉพาะยีนประมาณหลักพันบาท แต่หากการชักของผู้ป่วยไม่ได้เกิดจากสาเหตุทางพันธุกรรมหรือตรวจไม่พบความผิดปกติของยีนจะไม่จำเป็นต้องทำการตรวจซ้ำในพี่น้องหรือน้องของผู้ป่วย

7. ข้อคิดเห็นต่อความเป็นไปได้ในการบรรจุการตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES เข้าสู่ชุดสิทธิประโยชน์ของกองทุนในระบบหลักประกันสุขภาพ

ผู้แทนจากกรมบัญชีกลางให้ความคิดเห็นว่า การตรวจวินิจฉัยทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES มีประโยชน์และส่งผลให้เกิดการรักษาที่จำเพาะในผู้ป่วยโรคลมชัก คาดว่ามีความเป็นไปได้ในการบรรจุเทคโนโลยีดังกล่าวในชุดสิทธิประโยชน์ ซึ่งทีมวิจัยสามารถนำเสนอผลการศึกษาความคุ้มค่าฯ เพื่อให้คณะทำงานพิจารณาคู่ขนานไปพร้อมกับการพิจารณาเข้าสู่ชุดสิทธิประโยชน์ภายใต้ระบบหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ

ผู้แทนกองทุนประกันสังคมสอบถามทีมวิจัยถึงอัตราการรอดชีวิตของผู้ป่วยโรคลมชักที่มีโอกาสยืนยาวถึง 15 ปีหรือไม่ เนื่องจากผู้ประกันตนของกองทุนประกันสังคมจะมีอายุตั้งแต่ 15 ปีขึ้นไป พญ.ปองทัญ บุญสิมมา ให้ข้อมูลว่า ปัจจุบันยังไม่มีข้อมูลรายงานอายุขัยเฉลี่ยของผู้ป่วยโรคลมชักรุนแรงที่แน่ชัด จากการทบทวนข้อมูลผู้ป่วย พบว่า ร้อยละ 90 ของผู้ป่วยโรคลมชักรุนแรง

ที่ไม่ได้รับการวินิจฉัยที่ตรงจุด หากไม่สามารถควบคุมอาการชักได้จะมีอายุขัยเฉลี่ยไม่เกิน 10 ปี ดร.นพ.ยศ ตีระวัฒนานนท์ ให้ข้อมูลเสริมว่า หากพิจารณาการทำนายอายุเฉลี่ยของผู้ป่วยด้วยแบบจำลอง กรณีที่ผู้ป่วยอาการชักไม่ดีขึ้นจะมีอายุขัยเฉลี่ยประมาณ 11 ปี ซึ่งสอดคล้องจากข้อมูลที่น่าเสนอไปเบื้องต้น ผู้แทนประกันสังคมให้ข้อมูลเพิ่มเติมว่า ขณะนี้สำนักงานประกันสังคมได้มีการผลักดันสิทธิประโยชน์ให้กับกลุ่มโรคหายาก ซึ่งหากโรคลมชักจัดอยู่ในกลุ่มโรคหายากก็มีโอกาสที่การตรวจวินิจฉัยทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES จะถูกบรรจุเข้าสู่สิทธิประโยชน์สำหรับผู้ป่วยสิทธิประกันสังคม ดร.นพ.ยศ ตีระวัฒนานนท์ เสนอให้ทีมวิจัยหาข้อมูลเพิ่มเติมว่าจะสามารถผลักดันการตรวจวินิจฉัยทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES เข้าสู่สิทธิประโยชน์ของกองทุนประกันสังคมได้หรือไม่ ในกรณีนี้ ทีมวิจัยรับทราบข้อเสนอแนะและดำเนินการตามข้อเสนอแนะดังกล่าว

ผู้แทนจากสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติชี้แจงว่า เนื่องจากโครงการประเมินความคุ้มค่าของการตรวจวิเคราะห์รหัสพันธุกรรมในทารกที่เป็นโรคลมชักรุนแรงไม่ได้มาจากการคัดเลือกหัวข้อที่ต้องศึกษาความคุ้มค่าฯ ตามขั้นตอนของสสช. ดังนั้น จึงไม่สามารถนำเสนอเข้าสู่สิทธิประโยชน์ตามรอบปกติได้ และได้ให้คำแนะนำแก่ทีมวิจัยว่า อาจนำผลการศึกษาดังกล่าวเสนอเป็นหัวข้อเพื่อพิจารณาในรอบปีถัดไป อย่างไรก็ตาม หากต้องการผลักดันการตรวจด้วยเทคโนโลยี ES ให้เป็นชุดสิทธิประโยชน์อย่างเร่งด่วน อาจนำเสนอทาง Green channel ได้ แต่ต้องคำนึงถึงความจำเป็นเพื่อให้เกิดความเท่าเทียมกับหัวข้ออื่น ๆ ที่เสนอในขั้นตอนปกติ

ทีมวิจัยสอบถามแพทย์ผู้เชี่ยวชาญถึงการค่าใช้จ่ายในการตรวจวินิจฉัยทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES พญ.อาภาศรี ลุสวัสถ์ ให้ข้อมูลว่า สำหรับผู้ป่วยโรคลมชักที่ไม่ทราบสาเหตุแน่ชัดและแพทย์พิจารณาว่าสมควรที่จะต้องใช้การตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES ปัจจุบันครอบครัวผู้ป่วยจะเป็นผู้รับภาระค่าใช้จ่ายในการตรวจเองทั้งหมด โดยจะมีการปรึกษาร่วมกับผู้ปกครองก่อนทำการตรวจ หากครอบครัวผู้ป่วยไม่สามารถจ่ายได้ แพทย์จะปรึกษานักสังคมสงเคราะห์เพื่อขอเงินอนุเคราะห์ค่าตรวจ หรือใช้ช่องทางการขอทุนวิจัยเพื่อให้ผู้ป่วยในกลุ่มนี้ได้รับการตรวจซึ่งจะถือเป็นการศึกษาวิจัยไปในคราวเดียวกัน ทั้งนี้ หากการตรวจวินิจฉัยทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES อยู่ในชุดสิทธิประโยชน์จะช่วยให้การเบิกจ่ายเป็นไปตามระบบ ลดความยุ่งยากซับซ้อนในการหาเงินสนับสนุน

5.8 ประเด็นอื่น ๆ

การตรวจ Prenatal genetic diagnosis (PGD)

ดร.นุสรา สัตย์เพริศพราย ให้ข้อมูลว่า ปัจจุบันมีการตรวจ Prenatal genetic diagnosis (PGD) ซึ่งสามารถที่จะตรวจวินิจฉัยผู้ป่วยกลุ่มโรคหายาก (Rare disease) หรือโรคทางพันธุกรรมทางเมตาบอลิกได้ หากครอบครัวที่มีบุตรเป็นผู้ป่วยโรคลมชักที่ไม่ตอบสนองต่อการรักษาและตัดสินใจที่จะมีบุตรคนถัดไปจะมีการส่งเสริมการใช้เทคโนโลยี PGD นี้ด้วยหรือไม่ ดร.นพ.ยศ ตีระวัฒนานนท์ ให้ความเห็นว่า การตรวจ PGD เป็นประโยชน์อย่างมาก ซึ่งอาจพิจารณาเป็นหัวข้อทำการศึกษาเพิ่มเติมในอนาคตได้

การพิจารณาโรคอื่น ๆ ที่สามารถตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES

ดร.นุสรา สัตย์เพริศพราย แสดงความคิดเห็นว่า การตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES สามารถนำไปใช้ในการวินิจฉัยโรคทางพันธุกรรมอื่นได้อีก รวมทั้งโรคมะเร็ง การศึกษานี้จึงถือว่าเป็นจุดเริ่มต้นที่ดีต่อการนำเทคโนโลยีทางเวชพันธุศาสตร์มาใช้ประโยชน์ในทางการแพทย์ ดร.นพ.ยศ ตีระวัฒนานนท์ กล่าวเสริมว่า หากการตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES ในผู้ป่วยโรคลมชักถูกบรรจุเข้าสู่สิทธิประโยชน์ จะช่วยให้เกิดการขยายขอบเขตของการตรวจวินิจฉัยโรคอื่น ๆ ได้ในอนาคต

5.9 การดำเนินงานขั้นตอนต่อไป

ทีมวิจัยจะดำเนินการประสานไปยังสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติเพื่อสอบถามถึงกระบวนการนำเสนอหัวข้อการศึกษาให้คณะทำงานฯ พิจารณาการตรวจวินิจฉัยโรคลมชักรุนแรงด้วยเทคโนโลยี ES เข้าสู่กระบวนการพัฒนาชุดสิทธิประโยชน์ ท้ายนี้ ทีมวิจัยกล่าวขอบคุณผู้เข้าร่วมประชุมทุกท่าน และแจ้งที่ประชุมว่าทีมวิจัยจะส่งรายงานการประชุมนี้ให้ผู้เข้าร่วมประชุมทุกท่านรับรองรายงานการประชุมภายใน 3 สัปดาห์ เพื่อนำไปเผยแพร่ในเว็บไซต์ HITAP ต่อไป

ปิดประชุมเวลา 11.30 น.

.....
(ภญ.โชติกา สุวรรณพานิช)
ผู้บันทึกรายงานการประชุม

.....
(ภญ.ธมลวรรณ ดุลสัมพันธ์)
ผู้ตรวจรายงานการประชุม

.....
(ภญ.ปานทิพย์ จันทมา)
ผู้ตรวจรายงานการประชุม

.....
(ดร.นพ.ศ ตีระวัฒนานนท์)
ผู้ตรวจรายงานการประชุม

รายงานผลการดำเนินงานจากมติที่ประชุม

1. ผลการศึกษาเพิ่มเติม

สืบเนื่องจาก พญ.อาภาศรี ลุสวัสดิ์ ให้ความเห็นเกี่ยวกับตัวแปรอัตราการเสียชีวิตของผู้ป่วยที่มีความถี่ในการชกน้อยกว่าหรือเท่ากับ 1 ครั้งต่อเดือน ที่ทีมวิจัยกำหนดให้มีค่าเท่ากับอัตราการเสียชีวิตในประชากรปกติ ซึ่งเทียบเคียงจากตัวแปรอัตราการเสียชีวิตของผู้ป่วยที่มีความถี่ในการชกน้อยกว่าหรือเท่ากับ 1 ครั้งต่อปี ว่าผู้ป่วยที่มีความถี่ในการชกน้อยกว่าหรือเท่ากับ 1 ครั้งต่อเดือน หรือผู้ป่วยที่มีความถี่ในการชกน้อยกว่าหรือเท่ากับ 12 ครั้งต่อปี จะมีโอกาสเสียชีวิตสูงกว่าผู้ป่วยที่มีความถี่ในการชกปีละ 1 ครั้ง ทีมวิจัยจึงได้ดำเนินการวิเคราะห์ผลการศึกษาเพิ่มเติม โดยปรับค่าตัวแปรอัตราการเสียชีวิตของผู้ป่วยในสถานะที่มีความถี่ในการชกน้อยกว่าหรือเท่ากับ 1 ครั้งต่อเดือน ให้มีค่าเท่ากับ 7.52 เท่า ของอัตราการเสียชีวิตในประชากรทั่วไปตามข้อเสนอแนะของ ดร.นพ.ศ ตีระวัฒนานนท์

ผลจากการปรับค่าตัวแปรอัตราการเสียชีวิตของผู้ป่วยในสถานะที่มีความถี่ในการชกน้อยกว่าหรือเท่ากับ 1 ครั้งต่อเดือน พบว่า ไม่เปลี่ยนแปลงข้อสรุปเชิงนโยบาย การตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES ยังคงมีความคุ้มค่า ในบริบทของประเทศไทย โดยมีค่า ICER ลดลงจากผลการวิเคราะห์เดิมที่ทีมวิจัยกำหนดให้มีค่าเท่ากับอัตราการเสียชีวิตในประชากรปกติ

2. ผลการดำเนินการประสานสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ

ดร.นพ.ศ ตีระวัฒนานนท์ สอบถามผู้แทนสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติเกี่ยวกับกระบวนการนำเสนอหัวข้อการศึกษาเพื่อพิจารณาให้การตรวจวินิจฉัยโรคลมชักรุนแรงด้วยเทคโนโลยี ES เข้าสู่กระบวนการพัฒนาชุดสิทธิประโยชน์ ซึ่งผู้แทนสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติให้ข้อมูลว่า หากทีมวิจัยจัดทำรายงานการประเมินความคุ้มค่าของการตรวจวิเคราะห์รหัสพันธุกรรมในทารกที่เป็นโรคลมชักรุนแรงฉบับสมบูรณ์เสร็จสิ้น ขอให้ประสานไปยังสมาคมกุมารประสาทวิทยาเพื่อให้ทางสมาคมฯ จัดทำหนังสือถึงเลขาธิการสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ พร้อมแนบรายงานการประเมินความคุ้มค่า ฉบับสมบูรณ์ โดยในการนำเสนอหัวข้อการศึกษาขอให้ทีมวิจัยเน้นประเด็นที่ว่า มาตรการการตรวจวินิจฉัยโรคลมชักรุนแรงด้วยเทคโนโลยี ES ในผู้ป่วยกลุ่มเด็กโรคลมชักรุนแรง จะช่วยประหยัดค่าใช้จ่ายโดยรวมได้ ทั้งนี้ สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติจะนำการตรวจวินิจฉัยโรคลมชักรุนแรงด้วยเทคโนโลยี ES เข้าพิจารณาด้วยกระบวนการพิเศษได้ทันที