



# การตรวจหาลำพันธุกรรม ES ในเด็กที่เป็นโรคลมชักรุนแรง "คุ้มค่า แม่นยำ รวดเร็ว"

## ควรบรรจุเข้าชุดสิทธิประโยชน์

Highlight

- โรคลมชักที่ไม่ตอบสนองต่อการรักษา พบได้ประมาณ 1 ใน 3 ของผู้ป่วยโรคลมชักทั้งหมด สาเหตุส่วนใหญ่เกิดจากพันธุกรรม การตรวจวินิจฉัยด้วยวิธีมาตรฐานที่ระบบหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (บัตรทอง) ให้สิทธิประโยชน์นำไปสู่การวินิจฉัยที่แน่ชัดไม่ถึงร้อยละ 50 ของผู้ป่วยทั้งหมด ทำให้แพทย์ต้องเผชิญกับความยากลำบากในการวินิจฉัยและส่งผลถึงการดูแลรักษา เช่น ความล่าช้าของการได้รับการรักษาที่ถูกต้องของผู้ป่วย ทำให้มีผลต่อพัฒนาการและคุณภาพชีวิต นอกจากนี้ ครอบครัวผู้ป่วยยังเกิดความกังวลต่อการมีบุตรคนถัดไป
- ปัจจุบันมีการนำการตรวจหาลำพันธุกรรม exome sequencing (ES) มาใช้ในการวินิจฉัยโรคทางพันธุกรรม
- การตรวจหาลำพันธุกรรม ES ในผู้ป่วยเด็กโรคลมชักที่ไม่ตอบสนองต่อการรักษามีความคุ้มค่าในประเทศไทย เพราะช่วยให้แพทย์วินิจฉัยโรคได้ถูกต้อง รวดเร็วมากขึ้น ลดการส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการที่ไม่จำเป็นและให้การรักษาที่เหมาะสมกับโรค ซึ่งอาจนำไปสู่การรักษาที่หายขาดในผู้ป่วยบางกลุ่ม นอกจากนี้ การให้คำปรึกษาทางเวชพันธุศาสตร์จะช่วยให้การวางแผนครอบครัวและการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดในครรภ์ถัดไปได้
- ระบบหลักประกันสุขภาพในประเทศไทยกำลังพัฒนา รวมทั้งประเทศไทยยังไม่ชัดเจนค่าใช้จ่ายในการตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยี ES ทำให้ผู้ป่วยต้องแบกรับค่าใช้จ่ายเองหรือเข้าไม่ถึงบริการ ผลการศึกษาครั้งนี้ชี้ให้เห็นว่า บริการดังกล่าวควรได้รับการบรรจุเป็นสิทธิประโยชน์ในระบบประกันสุขภาพของประเทศไทย

### ผลการวิจัย

#### รู้จักการตรวจ ES / tES

**การตรวจ exome sequencing (ES)** คือ การตรวจยีนทั้งหมดในคราวเดียว ถือเป็นเทคโนโลยีใหม่ที่จะช่วยในการวินิจฉัยโรคที่มีสาเหตุทางพันธุกรรม

**การตรวจ trio exome sequencing (tES)** เป็นการตรวจหาลำพันธุกรรมทั้งครอบครัวของผู้ป่วย คือ บิดา มารดา และตัวผู้ป่วย โดยอาศัยผลการตรวจทางพันธุกรรมของบิดาและมารดาในการหาตำแหน่งที่เกิดการกลายพันธุ์หรือความผิดปกติของผู้ป่วย

**1** การตรวจหาลำพันธุกรรม ES ในผู้ป่วยเด็กโรคลมชักที่ไม่ตอบสนองต่อการรักษามีความคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์ในประเทศไทย



เกณฑ์ความคุ้มค่าของประเทศไทย

ไม่เกิน **160,000** บาทต่อปีสุขภาพะ



ต้นทุนประสิทธิผลส่วนเพิ่ม

**36,252** บาทต่อปีสุขภาพะ

**2** ผลกระทบด้านงบประมาณ (มุมมองของระบบหลักประกันสุขภาพ)

การตรวจหาลำพันธุกรรม ES ในผู้ป่วยเด็กโรคลมชักที่ไม่ตอบสนองต่อการรักษาช่วยประหยัดภาระงบประมาณของระบบหลักประกันสุขภาพประมาณ

**18-36** ล้านบาท

ในระยะเวลา 5 ปีข้างหน้า

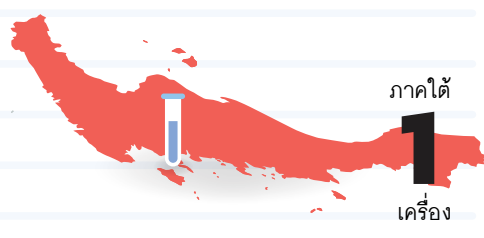
ทั้งนี้ คิดจากจำนวนผู้ป่วย 285-569 รายต่อปี

ซึ่งเป็นผลจากการตรวจพบสาเหตุของโรคและการรักษาที่เหมาะสม ช่วยลดค่าใช้จ่ายในการดูแลรักษาผู้ป่วย



# ข้อเสนอแนะเชิงนโยบาย

## ข้อมูลการให้บริการตรวจหาลำพันธุกรรม ES



โรงพยาบาลภาครัฐที่มีความพร้อมต่อการให้บริการตรวจด้วยเทคโนโลยีทางพันธุศาสตร์มากกว่าร้อยละ 60 กระจุกตัวอยู่ที่กรุงเทพฯ ควรวางแผนเพิ่มหน่วยให้บริการในพื้นที่อื่น ๆ ของประเทศ เช่น ภาคตะวันออกเฉียงเหนือ และในโรงพยาบาลรัฐระดับตติยภูมิ เพื่อให้กลุ่มผู้ป่วยเด็กโรคคมซึกที่ไม่ตอบสนองต่อการรักษาสามารถเข้าถึงการวินิจฉัยและได้รับการรักษาอย่างมีประสิทธิภาพและเท่าเทียมกันทั่วประเทศ

## เกี่ยวกับการศึกษา

การศึกษานี้เป็นการประเมินความคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์ของการตรวจหาลำพันธุกรรม exome sequencing (ES) ในเด็กโรคคมซึกที่ไม่ตอบสนองต่อการรักษาโดยใช้แบบจำลอง Decision tree และ Markov เพื่อประเมินต้นทุนและผลลัพธ์ในรูปของปีสุขภาวะ

ทำการศึกษาลดอคติของผู้ป่วย เปรียบเทียบสถานการณ์ระหว่างการตรวจหาลำพันธุกรรม ES กับสถานการณ์ที่ใช้การวินิจฉัยด้วยวิธีมาตรฐาน เช่น การตรวจภาพรังสีวินิจฉัย การตรวจคลื่นไฟฟ้าสมอง เป็นต้น รวมทั้งประเมินผลกระทบด้านงบประมาณในระยะเวลา 5 ปี หากการตรวจหาลำพันธุกรรม ES นี้ได้รับการบรรจุในชุดสิทธิประโยชน์ภายใต้ระบบประกันสุขภาพ

ทั้งนี้ ระเบียบวิธีวิจัยดำเนินการตามแนวทางการประเมินเทคโนโลยีด้านสุขภาพของประเทศไทย ตัวแปรที่ใช้ในแบบจำลองได้จากการทบทวนเวชระเบียนผู้ป่วยในโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ สภากาชาดไทย การทบทวนวรรณกรรมทั้งในและต่างประเทศ นอกจากนี้คณะผู้วิจัยรวบรวมข้อมูลสถานพยาบาลที่สามารถให้บริการตรวจด้วยเทคโนโลยีทางพันธุศาสตร์ในประเทศไทย เพื่อเป็นข้อเสนอแนะในการขยายการให้บริการตรวจ ES ให้ครอบคลุมทั่วประเทศ



## สแกน QR code เพื่อติดตามงานวิจัย

เอกสารฉบับนี้เป็นส่วนหนึ่งของการวิจัยเรื่อง การประเมินความคุ้มค่าของการตรวจวิเคราะห์หาลำพันธุกรรมในผู้ป่วยเด็กโรคคมซึกที่ไม่ตอบสนองต่อการรักษา

โดย พญ.ปองหทัย บุญสิมมา, ภญ.อมลวรรณ ดุลสัมพันธ์, ภญ.ปานทิพย์ จันทมา, ภญ.โชติกา สุวรรณพานิช, ศ. นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์, รศ. ดร.วรรณฤดี อิศรานันท์วัฒนชัย, ผศ. ดร. ภญ.ณัฐธิญา คำผล, ผศ. ดร. ภก.สุรสิทธิ์ ล้อจิตรอำนวย, ผศ. ดร. ภญ.นำฝน ศรีบัณฑิต, ภก.ณัฐพล สัมประสิทธิ์ และ ดร. นพ.ยศ ตีระวัฒนานนท์

งานวิจัยนี้สนับสนุนโดยสถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข (สวรส.)

## ผู้เขียน



ภญ.อมลวรรณ ดุลสัมพันธ์, ภญ.ปานทิพย์ จันทมา,  
ภญ.โชติกา สุวรรณพานิช, ดร. นพ.ยศ ตีระวัฒนานนท์

**HITAP** เป็นองค์กรวิจัยภายใต้สังกัดกระทรวงสาธารณสุขที่ศึกษาผลกระทบทั้งบวกและลบจากการใช้เทคโนโลยี หรือนโยบายด้านสุขภาพ เพื่อสนับสนุนการตัดสินใจด้านนโยบายของภาครัฐ เช่น คณะอนุกรรมการพัฒนาปัญญาหลักแห่งชาติ สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ เป็นต้น รวมถึงทำการประเมินเพื่อพัฒนาองค์ความรู้ต่าง ๆ ในองค์กรภาครัฐ



หน่วยงานที่สนใจรับ Policy brief ฉบับพิมพ์  
สมัครได้ที่ [comm@hitap.net](mailto:comm@hitap.net)  
โดยระบุชื่อ-ที่อยู่ เพื่อจัดส่ง



ท่านที่สนใจรับ Policy brief ฉบับ PDF  
สมัครได้ที่ [comm@hitap.net](mailto:comm@hitap.net)  
โดยระบุชื่อ-อีเมล เพื่อจัดส่ง หรือดาวน์โหลด Policy brief  
ฉบับอื่น ๆ ได้ที่ <https://www.hitap.net/resources/downloads>

### 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](mailto:comm@hitap.net)

เว็บไซต์: [www.hitap.net](http://www.hitap.net)



งานนี้ได้รับอนุญาตภายใต้  
ครีเอทีฟคอมมอนส์ แสดงที่มา  
ไม่ใช่เพื่อการค้า ไม่ดัดแปลง

