Policy Brief

PB

Volume 11

Issue 156 • AUG 2023

ความคุ้มค่าของ เทคโนโลยี Next Generation Sequencing

สำหรับผู้ป่วยที่มีอาการรุนแรงเฉียบพลันโดยไม่ทราบสาเหตุ

Highlight

- ประเทศไทย มีอุบัติการณ์การเสียชีวิตจากสาเหตุที่ไม่แน่ชัด (ill-defined conditions) ในเด็กและผู้ใหญ่กว่าร้อยละ 38 สาเหตุส่วนหนึ่งเกิดจากโรคทางพันธุกรรม โดยข้อมูลในสหรัฐอเมริกาพบผู้ป่วยเด็กที่เสียชีวิต ร้อยละ 41.1 เกิดจากโรคทางพันธุกรรม
- กรณีที่แพทย์สงสัยโรคทางพันธุกรรม การวินิจฉัยมาตรฐานในปัจจุบันจะใช้วิธีการส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการ ร่วมกับการตรวจรหัสพันธุกรรมเพียงยีนเดียว (single panel gene) ทำให้ไม่สามารถวินิจฉัยโรคทางพันธุกรรมโดยเฉพาะโรคหายากได้ทั้งหมด
- เทคโนโลยี next generation sequencing (NGS) เป็นเทคโนโลยีการตรวจลำดับเบสบนสายดีเอ็นเอหรือยีน ที่มีความไวในการตรวจหาการกลายพันธุ์สูง (high sensitivity) สามารถตรวจลำดับเบสได้ครั้งละจำนวนมาก (high throughput) และทำได้หลายตัวอย่างในเวลาเดียวกัน (multiplex) ทำให้สามารถวินิจฉัยโรคทางพันธุกรรมโดยเฉพาะโรคหายาก (rare disease) ได้ ปัจจุบันมีการรายงานผลได้อย่างรวดเร็ว เรียกว่า rapid next generation sequencing (rNGS) ได้แก่ rapid whole genome sequencing (rGS) หรือ rapid whole exome sequencing (rES)
- สภาวะเร่งด่วนในหอผู้ป่วยวิกฤติ (intensive care unit , ICU) การวินิจฉัยได้อย่างรวดเร็วจะช่วยให้ผู้ป่วยรอดชีวิต ลดจำนวนวันนอนในโรงพยาบาล และประหยัดต้นทุนทางการแพทย์จากการวินิจฉัย และรักษาอื่น ๆ ได้

ตรวจด้วย rES คุ้มค่าหรือไม่?

ผลการประเมินความคุ้มค่า (มุมมองทางสังคม)

เกณฑ์ความคุ้มค่าของประเทศไทย

ต้นทุนเพิ่มขึ้นไม่เกิน **160,000** บาทต่อปีสุขภาวะที่เพิ่มขึ้น

การตรวจวินิจฉัยด้วยเทคโนโลยี rES

(สำหรับผู้ป่วยที่มีอาการรุนแรงเฉียบพลันโดยไม่ทราบสาเหตุ)

ต้นทุนเพิ่มขึ้น **45,714** บาทต่อปีสุขภาวะที่เพิ่มขึ้น

คุ้มค่า

- มีต้นทุนตลอดชีพ และปีสุขภาวะ **มากกว่า** การตรวจวินิจฉัยมาตรฐานที่ไม่มี **rES** คิดเป็น **53,461** บาท และ **1.17** ปี ตามลำดับต่อผู้ป่วยหนึ่งราย

เทคโนโลยี rNGS

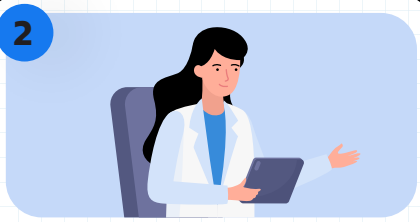
- หมายถึง**การตรวจยีนทั้งหมดในคราวเดียวกัน** ทั้งครอบครัวของ**ผู้ป่วย** คือ **บิดา มารดา และผู้ป่วย** เรียกว่า **trio rES**
- มีการ**รายงานผลภายใน 3-14 วัน** ทำให้ทราบถึง **ความผิดปกติของโรคทางพันธุกรรมในผู้ป่วยวิกฤติ** ที่มีอาการรุนแรงเฉียบพลันโดยไม่ทราบสาเหตุได้อย่างรวดเร็ว
- มี**ต้นทุนต่อครั้งเฉลี่ย 80,000 บาท** ต่อครอบครัว

ความพร้อมของการให้บริการในประเทศไทยและข้อเสนอแนะเชิงนโยบาย

1

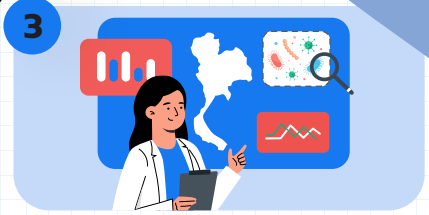
ด้วยข้อจำกัดของการลงทุนในเทคโนโลยี เครื่องมือ ศักยภาพของบุคลากรทางการแพทย์ และความพร้อมของการให้บริการ จึงแนะนำให้มีการจัดระบบบริการแบบรวมศูนย์ (centralization) ให้โรงพยาบาลในส่วนกรุงเทพฯ ปริมณฑล และส่วนภูมิภาคที่ยังไม่มีเทคโนโลยี สามารถส่งสิ่งส่งตรวจมาตรวจที่ศูนย์กลางที่มีความพร้อมได้

2



เนื่องจากผลการศึกษาของความคุ้มค่าในเทคโนโลยี rES ยังมีความไม่แน่นอน จึงเสนอให้มีการบรรจุเทคโนโลยี rES อยู่ในชุดสิทธิประโยชน์ช่วงตั้งต้น เป็นระยะเวลา 3 ปี (coverage with evidence development) เพื่อให้ผู้ป่วยวิกฤติได้เข้าถึงการวินิจฉัยโรคได้อย่างทันท่วงที

3



ดำเนินการศึกษาหลักฐานทางคลินิกที่เกี่ยวข้องให้ได้ข้อมูลแห่งโลกความเป็นจริง (real-world evidence) มากขึ้น แล้วจึงประเมินความคุ้มค่าโดยแบบจำลองทางเศรษฐศาสตร์เพื่อการตัดสินใจ (value-based decision making) อีกครั้งในอนาคต

เกี่ยวกับการศึกษา

- การศึกษานี้เป็นการประเมินความคุ้มค่าของเทคโนโลยี rES ในผู้ป่วยที่มีอาการรุนแรงเฉียบพลันโดยไม่ทราบสาเหตุ โดยใช้แบบจำลอง Decision tree model และ Markov model ในการเปรียบเทียบต้นทุน และปีสุขภาวะตลอดชีวิตของผู้ป่วย
- ที่มาของตัวแปร และพารามิเตอร์ต่าง ๆ ได้แก่
  - ตัวแปรด้านความสามารถในการวินิจฉัยโรค และผลลัพธ์ทางสุขภาพของผู้ป่วยได้มาจากการศึกษาในโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ สภากาชาดไทย ที่ได้เผยแพร่ในวารสารนานาชาติ ฐานข้อมูลภายในโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ การทบทวนวรรณกรรมทั้งในและต่างประเทศ
  - ตัวแปรด้านต้นทุนการวินิจฉัยและการรักษาของกลุ่มผู้ป่วยที่ได้รับการวินิจฉัยมาตรฐานที่ไม่มีการตรวจ rNGS มีที่มาจากผลการศึกษาของโครงการวิจัยย่อยการประเมินผลกระทบของเทคโนโลยี NGS ในการวินิจฉัยและรักษาผู้ป่วยภาวะวิกฤตโดยไม่ทราบสาเหตุโดยผู้เชี่ยวชาญภายใต้เหตุการณ์สมมติ การสัมภาษณ์ผู้ป่วยหรือผู้ดูแลผู้ป่วย รายการต้นทุนมาตรฐานเพื่อการประเมินเทคโนโลยีด้านสุขภาพ ฐานข้อมูลการเงินผู้ป่วยนอก และผู้ป่วยในของโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์
  - ตัวแปรด้านอรรถประโยชน์ด้านสุขภาพ ได้มาจากการสัมภาษณ์ผู้ป่วย หรือผู้ดูแลผู้ป่วย

สแกน QR code เพื่อติดตามงานวิจัย

เอกสารนี้เป็นส่วนหนึ่งของงานวิจัยหัวข้อ การประเมินต้นทุนอรรถประโยชน์และการวิเคราะห์ผลกระทบด้านงบประมาณของเทคโนโลยี Next Generation Sequencing (NGS) ในผู้ป่วยที่มีอาการรุนแรงเฉียบพลันโดยไม่ทราบสาเหตุ (Cost-utility analysis and budget impact of Next Generation Sequencing (NGS) in critical ill patient with unknown etiology)

โดย ผศ. ดร. ภญ.ณัฏฐิญา ค้าผล, ผศ. ดร. ภก.สุรสิทธิ์ ล้อจิตรอำนวย, ผศ. ดร. ภญ.น้ำฝน ศรีบัณฑิต, นพ.วุทธิชาติ กมลวิศิษฏ์, พญ.ลลิดา ก้องเกียรติกุล, ศ. นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์, ภก.ณัฏฐพล สัมประสิทธิ์, ภญ.ธมลวรรณ ดุลสัมพันธ์, ภญ.ปานทิพย์ จันทมา, ภญ.ไชดิกา สุวรรณพานิช, พญ.ปองหทัย บุญสิมมา, รศ. ดร.วรรณฤดี อิสรานุวัฒน์ชัย, ดร. นพ.ยศ ตีระวัฒนานนท์

งานวิจัยนี้ได้รับการสนับสนุนจากสถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข (สวรส.)

ผู้เขียน

นพ.วุทธิชาติ กมลวิศิษฏ์
ศ. นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์
ผศ. ดร. ภญ.ณัฏฐิญา ค้าผล
ภญ.ปานทิพย์ จันทมา
ภก.ณัฏฐพล สัมประสิทธิ์
ดร. นพ.ยศ ตีระวัฒนานนท์

HITAP เป็นองค์กรวิจัยภายใต้สังกัดกระทรวงสาธารณสุข ที่ศึกษาผลกระทบทั้งบวกและลบจากการใช้เทคโนโลยี หรือนโยบายด้านสุขภาพเพื่อสนับสนุนการตัดสินใจด้านนโยบายของภาครัฐ เช่น คณะอนุกรรมการพัฒนาบัญชียาหลักแห่งชาติ สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ เป็นต้น รวมถึงทำการประเมินเพื่อพัฒนาองคาพยพต่าง ๆ ในองค์กรภาครัฐ

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

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

HITAPTHAILAND HITAP_THAI HITAP THAI HITAP.NET