



การพัฒนาแนวทางการประเมินความคุ้มค่า (Reference Case) สำหรับการแพทย์เฉพาะบุคคล หรือการแพทย์แม่นยำ เพื่อพิจารณาในชุดสิทธิประโยชน์ ของระบบประกันสุขภาพในประเทศไทย

Dimple Butani

ข้อสรุปสำคัญ



โรคทางพันธุกรรม

ภาวะไขมันในเลือดสูงจากพันธุกรรมเป็นโรคทางพันธุกรรมที่พบได้บ่อย และเพิ่มความเสี่ยงของโรคหัวใจและหลอดเลือด (CVD) อย่างมีนัยสำคัญ



การวินิจฉัยที่ต่ำกว่าความเป็นจริง

มีการวินิจฉัยพบภาวะไขมันในเลือดสูงจากพันธุกรรม น้อยกว่า 7% ของเคสจริงทั่วโลก การตรวจพบโรคตั้งแต่ระยะเริ่มต้นสามารถป้องกันโรคหัวใจและหลอดเลือดได้



วัตถุประสงค์ของการศึกษา

เพื่อประเมินความคุ้มค่า ด้านต้นทุนของการตรวจคัดกรองทางพันธุกรรมแบบ Cascade Testing สำหรับโรคภาวะไขมันในเลือดสูงจากพันธุกรรม (FH) ในประเทศไทย และเพื่อให้คำแนะนำเชิงนโยบายในการรวมการตรวจพันธุกรรมเข้ากับแพ็คเกจสิทธิประโยชน์สุขภาพสากล

มาทำความเข้าใจกับ

ภาวะไขมันในเลือดสูงจากพันธุกรรม

ภาวะไขมันในเลือดสูงจากพันธุกรรมคืออะไร?

ภาวะไขมันในเลือดสูงจากพันธุกรรม (Familial Hypercholesterolemia): เป็นโรคทางพันธุกรรมที่ทำให้ระดับคอเลสเตอรอลชนิด LDL (LDL-C) สูงตั้งแต่เกิด ทำให้มีความเสี่ยงสูงต่อโรคหัวใจและหลอดเลือด (CVD) และการเสียชีวิตก่อนวัยอันควร โดยโรคนี้เกิดจากการกลายพันธุ์ของยีน LDLR เป็นหลัก

ความชุกของภาวะไขมันในเลือดสูงจากพันธุกรรม

ภาวะไขมันในเลือดสูงจากพันธุกรรมพบได้ประมาณ **1 ใน 500** ของคนทั่วโลก (0.2%) ขณะที่ประเทศไทย มีความชุกอยู่ที่ 0.9% ซึ่งสูงกว่าค่าเฉลี่ย

ผลกระทบต่อสุขภาพ

หากไม่ได้รับการรักษา จะมีความเสี่ยงต่อโรคหัวใจและหลอดเลือดสูงกว่าประชากรทั่วไปถึง **10-20 เท่า** และมีความเสี่ยงเสียชีวิตก่อนวัยอันควรสูงกว่าปกติถึง **100 เท่า** ดังนั้นการตรวจพบในระยะเริ่มต้นจึงมีความสำคัญอย่างยิ่ง

การทางเศรษฐกิจ

ส่งผลกระทบต่อค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพอย่างมีนัยสำคัญ เนื่องจากอาจก่อให้เกิดโรคหัวใจและหลอดเลือดตามมา แม้ว่าจะสามารถป้องกันได้ แต่การวินิจฉัยพบโรคภาวะไขมันในเลือดสูงจากพันธุกรรมนั้น มีน้อยกว่า **7%** ของเคสจริงทั่วโลก

วัตถุประสงค์ของการศึกษา



1 ประเมินความคุ้มค่าด้านต้นทุนของการตรวจคัดกรองทางพันธุกรรมแบบ Cascade Testing โดยใช้เทคนิคการตรวจลำดับจีโนมแบบ Whole Exome Sequencing (WES) และ Long-Read Sequencing (LRS) ในแต่ละขั้นตอนการพัฒนาของตลาด

การประเมินทางเศรษฐศาสตร์แบบดั้งเดิม
พัฒนาแบบจำลองการวิเคราะห์ความคุ้มค่าด้านต้นทุน (CEA) เพื่อประเมินความคุ้มค่าของการตรวจลำดับจีโนมแบบ Whole Exome Sequencing (WES)

การประเมินทางเศรษฐศาสตร์ในระยะเริ่มต้น
กำหนดคุณลักษณะของยาเตรียมเป้าหมาย (TPP) สำหรับการตรวจลำดับจีโนมแบบ Long-Read Sequencing (LRS) และดูศักยภาพความคุ้มค่าด้านต้นทุนเมื่อเทียบกับการตรวจคัดกรองไขมันแบบมาตรฐาน

2 ทดสอบความเกี่ยวข้องและการนำแนวทางการประเมินความคุ้มค่าทางการแพทย์แม่นยำ (PM-RC) ที่ได้พัฒนาใหม่มาใช้

กลุ่มประชากร: ประชากรไทยที่มีอายุตั้งแต่ 35 ปีขึ้นไป และมีระดับคอเลสเตอรอลสูงกว่า 189 mg/dL และไม่มีประวัติการวินิจฉัยภาวะไขมันในเลือดสูงจากพันธุกรรมหรือโรคหัวใจและหลอดเลือดมาก่อน

การแทรกแซง: การตรวจคัดกรองทางพันธุกรรมแบบ Cascade Testing โดยใช้เทคนิคการตรวจลำดับจีโนมแบบ Whole Exome Sequencing (WES) และ Long-Read Sequencing (LRS)

กลุ่มเปรียบเทียบ: การตรวจคัดกรองไขมันแบบฉวยโอกาส (มาตรฐานการดูแล)

ผลลัพธ์: การประเมินทางเศรษฐศาสตร์แบบดั้งเดิม (EE): อัตราส่วนระหว่างต้นทุนที่เพิ่มขึ้น (ICER) สำหรับ WES การประเมินทางเศรษฐศาสตร์ในระยะเริ่มต้น: คุณลักษณะของยาเตรียมเป้าหมาย (TPP) สำหรับ LRS

ผลลัพธ์

การประเมินทางเศรษฐศาสตร์แบบดั้งเดิม



การตรวจคัดกรองทางพันธุกรรมแบบ Cascade Testing โดยใช้เทคนิคการตรวจลำดับจีโนมแบบ Whole Exome Sequencing (WES)

มีความคุ้มค่าด้านต้นทุน โดยมีอัตราส่วนระหว่างต้นทุนที่เพิ่มขึ้น (ICER) อยู่ที่ **89,619 บาทต่อปีสุขภาวะ (QALY)** ซึ่งต่ำกว่าเกณฑ์ความเต็มใจจ่าย (WTP) ของประเทศไทยที่ **160,000 บาท**

การวิเคราะห์ความไว

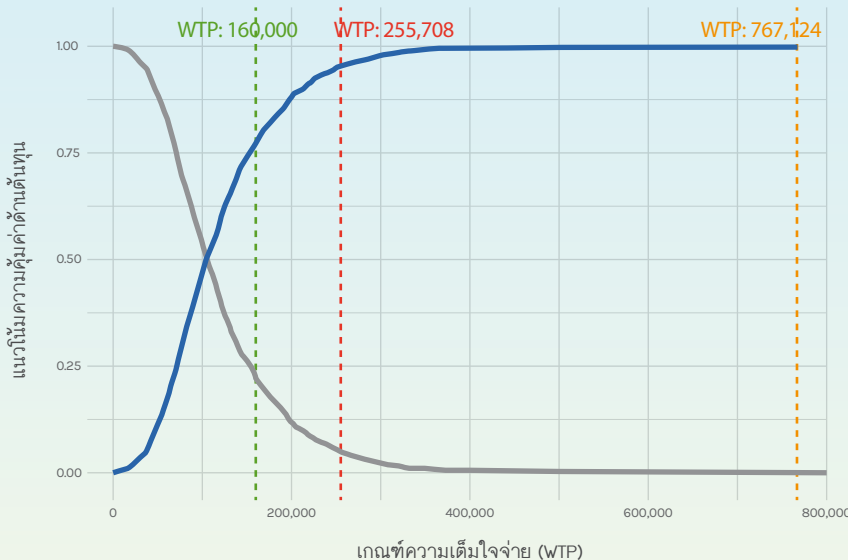
ตัวแปรสำคัญ ได้แก่ จำนวนญาติที่ติดต่อและอัตราการเข้ารับการตรวจ หากติดต่อญาติเพียงคนเดียวหรืออัตราการเข้ารับการตรวจต่ำกว่า **10%** การตรวจคัดกรองทางพันธุกรรมแบบ Whole Exome Sequencing (WES) จะไม่คุ้มค่าด้านต้นทุน

การวิเคราะห์ความไวแบบอาศัยความน่าจะเป็น

แสดงความน่าจะเป็นในการคุ้มค่าด้านต้นทุนที่ 77.8% ที่เกณฑ์ความเต็มใจจ่าย (WTP) ของประเทศไทย เพิ่มขึ้นเป็น **95.1%** และ **99.95%** ที่ 1 เท่า และ 3 เท่าของ GDP ของประเทศไทย ตามลำดับ

ผลลัพธ์

การตรวจคัดกรองทางพันธุกรรมแบบ Cascade Testing โดยใช้เทคนิคการตรวจลำดับจีโนมแบบ Whole Exome Sequencing (WES) จะช่วยป้องกันโรคหัวใจและหลอดเลือด **ได้ 16 ราย** ต่อผู้เข้ารับการตรวจ 100 คน ส่งผลให้มียุขยืน **เพิ่มขึ้น 51 ปี** และมีค่าปีสุขภาวะ (QALY) **เพิ่มขึ้น 209 ปี** ต่อผู้เข้ารับการตรวจ 100 คน



Protocol

- ข้อกำหนดมาตรฐานการดูแล
- การตรวจคัดกรองทางพันธุกรรมแบบ WES ร่วมกับแบบ MLPA

ภาพที่ 1

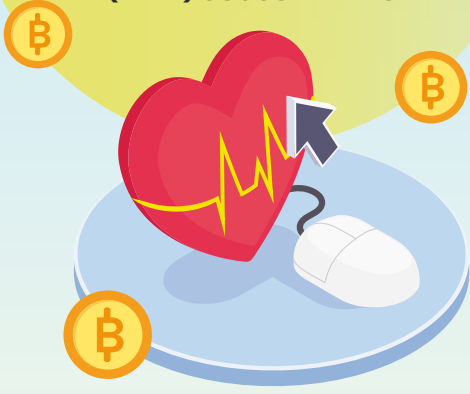
เส้นโค้งแสดงความยอมรับความคุ้มค่าด้านต้นทุนของการตรวจพันธุกรรมแบบ Whole Exome Sequencing (WES) เทียบกับมาตรฐานการดูแล



การประเมินทางเศรษฐศาสตร์ในระยะเริ่มต้น

การลำดับจีโนมแบบ Long-Read Sequencing (LRS)

ค่าใช้จ่ายสูงสุดอยู่ที่ **173,134** บาท เพื่อให้เกิดความคุ้มค่า ด้านต้นทุนที่เกณฑ์ความเต็มใจจ่าย (WTP) ของประเทศไทย



- เป้าหมายขั้นต่ำที่ยอมรับได้
- เป้าหมายที่ยอมรับได้
- เป้าหมายที่คาดหวัง

การวิเคราะห์ความไม่แน่นอน: ค่าใช้จ่ายสูงสุดสำหรับการลำดับจีโนมแบบ LRS ได้แก่

เป้าหมายขั้นต่ำที่ยอมรับได้:

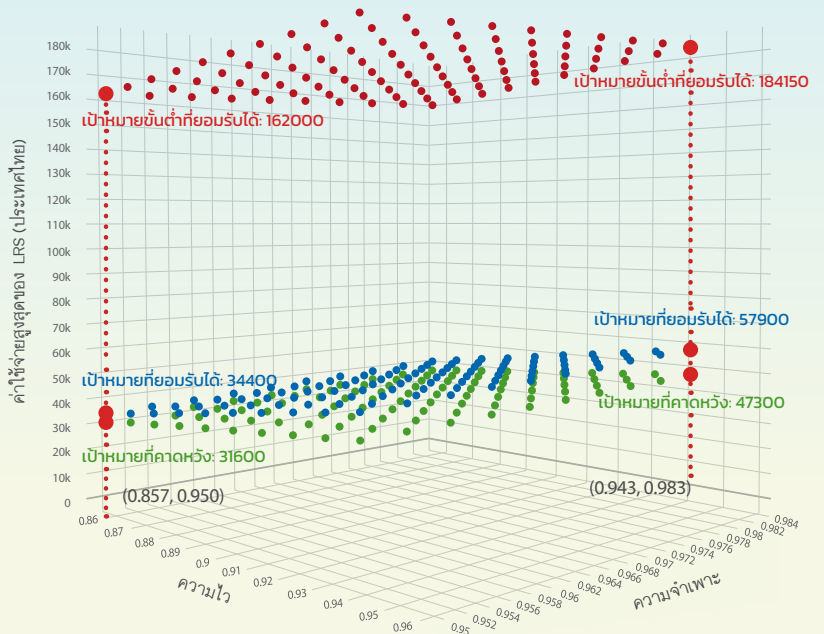
162,000 บาท
(ความไวและความจำเพาะขั้นต่ำ)

เป้าหมายที่ยอมรับได้:

34,400 บาท ถึง **57,900** บาท

เป้าหมายที่คาดหวัง:

31,600 บาท ถึง **47,300** บาท



ภาพที่ 2

การวิเคราะห์ความไม่แน่นอนของความแม่นยำของการลำดับจีโนมแบบ Long-Read Sequencing (LRS): ภาพนี้แสดงผลลัพธ์ที่บ่งชี้ถึงแพ็คเกจค่าใช้จ่ายสูงสุดของ LRS (แกน z) ที่เกี่ยวข้องกับ ความจำเพาะ (แกน y) และความไว (แกน x) ที่แตกต่างกันตามช่วงที่ผู้พัฒนาเทคโนโลยีระบุไว้

วิธีการ

วิธี:

แบบจำลอง Hybrid decision tree และแบบจำลอง Markov ที่สะท้อนการปฏิบัติงานทางคลินิกของประเทศไทย

กลุ่มประชากร:

ประชากรไทยที่มีอายุตั้งแต่ 35 ปีขึ้นไป และมีระดับคอเลสเตอรอลสูงกว่า 189 mg/dL และไม่มีประวัติการวินิจฉัยภาวะไขมันในเลือดสูงจากพันธุกรรม หรือโรคหัวใจและหลอดเลือดมาก่อน

กลุ่มเปรียบเทียบและการแทรกแซง:

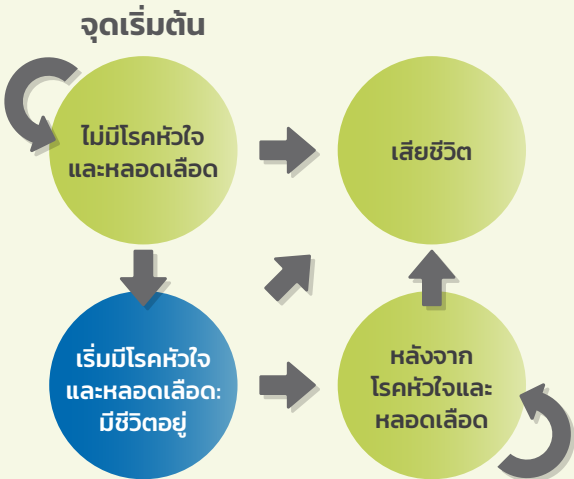
การตรวจคัดกรองไขมันแบบฉายเอกซเรย์ (มาตรฐานการดูแล) เทียบกับการตรวจลำดับจีโนมแบบ WES และ LRS

แหล่งข้อมูล:

ฐานข้อมูลภาวะไขมันในเลือดสูงจากพันธุกรรมของประเทศไทย โรงพยาบาลในท้องถิ่น เอกสารทางวิชาการ และความคิดเห็นของผู้เชี่ยวชาญ

วิธีการ:

สำหรับการประเมินทางเศรษฐศาสตร์แบบดั้งเดิม (Conventional EE) ได้ประเมินอัตราส่วนระหว่างต้นทุนที่เพิ่มขึ้น (ICER) ที่เกณฑ์ความเต็มใจจ่าย (WTP) ของประเทศไทยที่ 160,000 บาท โดยมีการวิเคราะห์ความไว สำหรับการประเมินทางเศรษฐศาสตร์ในระยะเริ่มต้น (Early EE) ได้พัฒนาคุณลักษณะของยาเตรียมเป้าหมาย (TPP) โดยใช้วิธีการ CEA แบบย้อนกลับ ความไม่แน่นอนใน TPPs ได้รับการประเมินผ่านการวิเคราะห์เชิงความน่าจะเป็นและการวิเคราะห์สถานการณ์



ภาพที่ 3

แบบจำลอง Markov เพื่อจำลองการพัฒนาของโรคหัวใจและหลอดเลือด

ข้อเสนอแนะ และข้อสรุป



การศึกษารูปแบบใหม่

การประเมินระดับโลกครั้งแรกของการตรวจคัดกรองทางพันธุกรรมแบบ Cascade Testing สำหรับภาวะไขมันในเลือดสูงจากพันธุกรรม โดยใช้ทั้งการประเมินทางเศรษฐศาสตร์แบบดั้งเดิมและแบบระยะเริ่มต้น



ข้อเสนอแนะสำคัญล่าสุด

สำหรับทั้งการประเมินทางเศรษฐศาสตร์แบบดั้งเดิมและแบบระยะเริ่มต้น การปฏิบัติตามแนวทางการประเมินความคุ้มค่าทางการแพทย์ที่แม่นยำ (PM-RC) มีมากกว่า 60% ทำให้มีความเกี่ยวข้องและนำไปใช้ได้กับประเทศอื่นๆ



คุณค่า

การตรวจคัดกรองทางพันธุกรรมแบบ Cascade Testing สำหรับภาวะไขมันในเลือดสูงจากพันธุกรรมมีความคุ้มค่าด้านต้นทุนที่เกณฑ์ความเต็มใจจ่าย (WTP) ของประเทศไทย



การลงทุนในการตรวจคัดกรองทางพันธุกรรมแบบ Cascade Testing สำหรับภาวะไขมันในเลือดสูงจากพันธุกรรม

เป็นกลยุทธ์ที่มีความคุ้มค่าด้านต้นทุน

ซึ่งมีส่วนช่วยในการพัฒนาการวินิจฉัยและการจัดการภาวะไขมันในเลือดสูงจากพันธุกรรมได้ตั้งแต่ระยะแรกเริ่ม ทั้งยังช่วยลดความเสี่ยงของโรคหัวใจและหลอดเลือด รวมถึงค่าใช้จ่ายด้านสุขภาพในประเทศไทย

รายละเอียดการวิจัย

บทสรุปนโยบายนี้เป็นส่วนหนึ่งของโครงการวิจัย "การพัฒนาแนวทางการประเมินความคุ้มค่าสำหรับการประเมินทางเศรษฐศาสตร์เกี่ยวกับการแพทย์ที่แม่นยำ สำหรับการเบิกจ่ายค่ารักษาพยาบาลจากประกันสุขภาพในประเทศไทย" ซึ่งได้รับทุนสนับสนุนจากสถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข (สวรส.) ภายใต้แผนปฏิบัติการบูรณาการจีโนมิกส์ประเทศไทย ความคิดเห็นและข้อเสนอแนะที่แสดงไว้ในเอกสารนี้เป็นของผู้วิจัยและอาจไม่สะท้อนความคิดเห็นของสวรส.

นักวิจัย

Zhang Yue, Wenjia Chen, ดร.ปรจณพัชร์ ลักขมีเศรษฐ์, Dimple Butani, สุธิณี ผู้ไพริน, ฉันทวัฒน์ ปฏิกรณ์, ณัฐณิชา กุลอนชัยโรจน์, ปารุตม์ วงศ์มโนวิสุทธิ์, ภก.ธนพล คูหารัตนไชย, ศ. ดร. นพ.วีรพันธุ์ ไชวิฑูรกิจ, พญ.ภรณ์ กนกโรจน์, ชนัญจิตต์ เขียวสมุทร, ศ. นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์, ดร. นพ.ยศ ตีระวัฒนานนท์



แหล่งอ้างอิง

- Benn M, Watts GF, Tybjaerg-Hansen A, Nordestgaard BG. Familial hypercholesterolemia in the danish general population: prevalence, coronary artery disease, and cholesterol-lowering medication. J Clin Endocrinol Metab. 2012;97(11):3956-64.
- Ademi Z, Marquina C, Zomer E, Bailey C, Owen A, Pang J, et al. The economic impact of familial hypercholesterolemia on productivity. J Clin Lipidol. 2020;14(6):799-806 e3.
- Ademi Z, Watts GF, Juniper A, Liew D. A systematic review of economic evaluations of the detection and treatment of familial hypercholesterolemia. Int J Cardiol. 2013;167(6):2391-6.
- Harada-Shiba M, Arai H, Ishigaki Y, Ishibashi S, Okamura T, Ogura M, et al. Guidelines for Diagnosis and Treatment of Familial Hypercholesterolemia 2017. J Atheroscler Thromb. 2018;25(8):751-70.
- Goldberg AC, Hopkins PN, Toth PP, Ballantyne CM, Rader DJ, Robinson JG, et al. Familial hypercholesterolemia: screening, diagnosis and management of pediatric and adult patients: clinical guidance from the National Lipid Association Expert Panel on Familial Hypercholesterolemia. J Clin Lipidol. 2011;5(3):133-40.
- Perez de Isla L, Alonso R, Watts GF, Mata N, Saltijeral Cerezo A, Muñoz O, et al. Attainment of LDL-cholesterol treatment goals in patients with familial hypercholesterolemia: 5-year SAFEHEART registry follow-up. Journal of the American College of Cardiology. 2016;67(11):1278-85.
- Marquina C, Morton JJ, Lloyd M, Abushanab D, Baek Y, Abebe T, et al. Cost-Effectiveness of Screening Strategies for Familial Hypercholesterolemia: An Updated Systematic Review. Pharmacoeconomics. 2024;42(4):373-92.
- Meng R, Wei Q, Zhou J, Zhang B, Li C, Shen M. A systematic review of cost-effectiveness analysis of different screening strategies for familial hypercholesterolemia. J Clin Lipidol. 2024;18(1):e21-e32.
- Ganokroj P, Muanpetch S, Deerochanawong C, Phimphilai M, Leelawattana R, Thongtang N, et al. Gaps in the Care of Subjects with Familial Hypercholesterolemia: Insights from the Thai Familial Hypercholesterolemia Registry. J Atheroscler Thromb. 2023;30(12):1803-16.



ท่านที่สนใจรับ Policy brief ฉบับ PDF สมัครได้ที่ comm@hitap.net โดยระบุชื่อ-อีเมล เพื่อจัดส่งหรือดาวน์โหลด Policy brief ฉบับอื่น ๆ ได้ที่ <https://www.hitap.net/resources/downloads>

HITAP Foundation เป็นองค์กรวิจัยที่ศึกษาผลกระทบทั้งบวกและลบจากการใช้เทคโนโลยีหรือนโยบายด้านสุขภาพ เพื่อสนับสนุนการตัดสินใจดำเนินนโยบายของภาครัฐ เช่น คณะอนุกรรมการพัฒนาปัญญาหลักแห่งชาติ สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ เป็นต้น รวมถึงทำการประเมินเพื่อพัฒนาองคภาพพต่าง ๆ ในองค์กรภาครัฐ

ติดต่อ: มูลนิธิเพื่อการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ
สำนักงานใหญ่ : 88/22 หมู่ที่ 4 อาคาร 6 ชั้น 6 กรมอนามัย กระทรวงสาธารณสุข
ถนนติวานนท์ ตำบลตลาดขวัญ อำเภอเมืองนนทบุรี จังหวัดนนทบุรี 11000

โทร. : 0 2590 4549, 0 2590 4374-5
โทรสาร : 0 2590 4369

อีเมล: comm@hitap.net
เว็บไซต์: www.hitap.net



งานนี้ได้รับอนุญาตภายใต้ครีเอทีฟคอมมอนส์แสดงที่มา ไม่ใช่เพื่อการค้า ไม่ได้ดัดแปลง



hitap.net



HITAPTHAILAND



@hitap_thailand



HITAP_Thailand



hitap thai



@hitapthailand



Health Information and Technology Assessment Program FOUNDATION