

รายงานการประชุมผู้เชี่ยวชาญและผู้มีส่วนได้ส่วนเสีย
เพื่อให้ข้อเสนอแนะต่อโครงการวิจัยเรื่อง
“การประเมินความคุ้มค่าและความเป็นไปได้ในทางปฏิบัติของการตรวจหาลำดับพันธุกรรมด้วยเทคนิค
Next Generation Sequencing เพื่อวินิจฉัยโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงจากพันธุกรรมในประเทศไทย”
วันจันทร์ที่ 6 มกราคม พ.ศ.2568 เวลา 13.30-16.00 น
ณ ห้องประชุม 1 มูลนิธิเพื่อการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ
หรือผ่านสื่ออิเล็กทรอนิกส์ Zoom Meeting ID: 971 9718 4337 Passcode: 123456

ผู้มาประชุม ณ ห้องประชุม 1 มูลนิธิเพื่อการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ

- | | |
|----------------------------|--|
| 1. ดร. นพ.ยศ ตีระวัฒนานนท์ | มูลนิธิเพื่อการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ |
| 2. ภญ.โชติกา สุวรรณพานิช | มูลนิธิเพื่อการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ |
| 3. ดร.ฐิตา จงสมจิตต์ | มูลนิธิเพื่อการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ |
| 4. นสภ.ภานิชา กิตติธวัชราม | คณะเภสัชศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย |
| 5. นสภ.ปณณจิต สาทราคม | คณะเภสัชศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย |

ผู้มาประชุมผ่านสื่ออิเล็กทรอนิกส์

- | | |
|---------------------------------|---|
| 1. รศ. พญ.เด่นหล้า ปาลเดชพงศ์ | มูลนิธิเพื่อการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ |
| 2. พญ.วิษณุภรณ์ เอมราช แซ่โจ | โรงพยาบาลมหาราชนครราชสีมา |
| 3. พญ.พิมพ์ชนก กุศลศิริวจน์ | ศูนย์เป็นเลิศโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล |
| 4. ศ. พญ.อรณี แสนมณีชัย | ศูนย์เป็นเลิศโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล |
| 5. ศ. นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์ | ศูนย์เชี่ยวชาญเฉพาะทางด้านเวชพันธุศาสตร์ โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์
สภากาชาดไทย |
| 6. รศ.นพ. ชัยยศ คงคศิริธรรม | ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลรามาธิบดี |
| 7. ดร.ศิริประภา ทองกอบเพชร | ศูนย์เชี่ยวชาญเฉพาะทางด้านเวชพันธุศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย |
| 8. ผศ.ดร.อารีรัตน์ หนูนวล | ศูนย์เวชศาสตร์จีโนม มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์ |
| 9. ผศ. พญ.กมลวรรณ กตัญญูวงศ์ | ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่
สมาคมกุมารประสาทวิทยา (ประเทศไทย) |
| 10. ผศ. นพ.กฤษณ วิชาจารย์ | อนุสาขาเวชพันธุศาสตร์ สาขาวิชากุมารเวชศาสตร์
คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น |
| 11. นางน้ำฝน ทศพลดำเกิง | กรมบัญชีกลาง |

12. ดร.ปนัดดา เทพอัศธร	สถาบันชีววิทยาศาสตร์ทางการแพทย์ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
13. นางสาวอรอนงค์ จาเรือน	สถาบันชีววิทยาศาสตร์ทางการแพทย์ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
14. นางสาวกรรณิการ์ ปุณณภูมิ	สถาบันชีววิทยาศาสตร์ทางการแพทย์ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
15. นางสาวรจนาพรรณ ปั่นกาญจน์โต	ศูนย์ปฏิบัติการตรวจคัดกรองฯ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
16. นางพรรษา ไทยศรี	กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
17. ดร.ภาวิณี อินนา	กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
18. นางสาวสมลรัตน์ ปานทอง	สถาบันพยาธิวิทยา กรมการแพทย์
19. นางสาวสุกัญญา วัฒนาโกคยกิจ	กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
20. ดร.วริษฐา แสงดี	กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
21. นายปรินทร์ เขียวราชา	สถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข
22. ผศ.ดร.พูลศักดิ์ โกษียาภรณ์	สำนักงานคณะกรรมการส่งเสริมวิทยาศาสตร์ วิจัยและนวัตกรรม
23. ดร.ปิยะทัศน์ พาพอนุรักษ์	สำนักงานคณะกรรมการส่งเสริมวิทยาศาสตร์ วิจัยและนวัตกรรม
24. ดร.ศิษณุ ทองสีมา	สำนักงานพัฒนาวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยีแห่งชาติ
25. ดร.กิตติมา ศรีวัฒนกุล	สมาคมผู้วิจัยและผลิตเภสัชภัณฑ์
26. ภก. ดร.ยศนันต์วิต พูนคำกอบพิงตน	บริษัท โนวาร์ตีส (ประเทศไทย) จำกัด
27. นพ.ภูอิศร์ จิระกอบชัยพงศ์	บริษัท โนวาร์ตีส (ประเทศไทย) จำกัด
28. ภญ.ธันธิมา สุวรรณถาวรกุล	บริษัท โนวาร์ตีส (ประเทศไทย) จำกัด

เปิดประชุมเวลา 13.30 น.

ดร.จิตา จงสมจิตต์ กล่าวต้อนรับผู้เข้าร่วมประชุมและชี้แจงวัตถุประสงค์ของการประชุม โดยการประชุมนี้จัดขึ้นเพื่อ 1) นำเสนอโครงการวิจัย 2) ขอข้อเสนอแนะต่อนโยบายการตรวจ Next Generation Sequencing (NGS) และ 3) รับฟังข้อคิดเห็นต่อแบบจำลองทางเศรษฐศาสตร์ที่ใช้ในการประเมินความคุ้มค่า จากนั้นคณะผู้วิจัยนำเสนอโครงการวิจัยโดยมีสาระสำคัญ ดังนี้

โรคทางระบบประสาทและกล้ามเนื้อ (Neuromuscular disorder: NMDs) มักเป็นโรคที่มีสาเหตุจากพันธุกรรม และมียีนส์ที่เกี่ยวข้องมากกว่า 500 ยีน การตรวจทางอณูพันธุศาสตร์ในปัจจุบันที่สามารถเบิกจ่ายได้ในระบบหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ สำหรับโรค NMDs จากพันธุกรรมมีเพียงการตรวจยีนเดียว คือ การตรวจ Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) ในผู้ป่วยโรค Duchenne/Becker muscular dystrophy (DMD) และ โรค Spinal muscular atrophy (SMA) การตรวจ NGS ที่มีความครอบคลุมสูงในการตรวจหลายยีน ยังไม่สามารถเบิกจ่ายได้ในระบบหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ เนื่องจากยังมีราคาสูงและยังไม่มีการศึกษาความคุ้มค่า ดังนั้นการศึกษานี้จึงมีวัตถุประสงค์เพื่อประเมินต้นทุนอรรถประโยชน์ ผลกระทบ

งบประมาณ และความเป็นไปได้ในทางปฏิบัติหากมีการบรรจุการตรวจทางพันธุกรรม NGS ในชุดสิทธิประโยชน์ เพื่อวินิจฉัยผู้ป่วยกล้ามเนื้ออ่อนแรงจากพันธุกรรม

จากนั้นผู้วิจัยนำเสนอระเบียบวิธีวิจัย โดยการศึกษาจะวิเคราะห์ต้นทุนอรรถประโยชน์และผลกระทบด้านงบประมาณโดยเลือกโรค NMDs จากพันธุกรรม 4 โรคมาเป็นตัวแทนในการศึกษาซึ่งเป็นโรคที่มีความชุกมากที่สุดของแต่ละตำแหน่งพยาธิสภาพ ได้แก่ โรค Spinal Muscular Atrophy (SMA) โรค Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) โรค Charcot-Marie-Tooth (CMT) และโรค Congenital Myasthenic Syndrome (CMS) ซึ่งผู้วิจัยใช้แบบจำลองการเปลี่ยนสถานะสุขภาพ (Markov model) และแบบจำลองต้นไม้ตัดสินใจ (Decision tree) ทำนายต้นทุนและผลลัพธ์ตลอดชีพของผู้ป่วย (direct) รวมถึงญาติในครอบครัวของผู้ป่วยในกรณีสามารถป้องกันไม่ให้เกิดโรคซ้ำได้ในอนาคต (indirect) เปรียบเทียบระหว่างนโยบาย 4 นโยบาย ได้แก่

1) การตรวจ NGS แบบ Whole Genome Sequencing (WGS) ชนิด long read sequencing ในผู้ป่วยโรค NMDs จากพันธุกรรมทุกราย

2) การตรวจ MLPA ในผู้ป่วยที่สงสัยโรค SMA และ DMD ร่วมกับการตรวจ NGS แบบ Exome Sequencing (ES) ในผู้ป่วยโรค NMDs จากพันธุกรรมอื่น ๆ

3) การตรวจ MLPA ในผู้ป่วยโรค SMA และการตรวจ NGS แบบ ES ในผู้ป่วยโรค NMDs จากพันธุกรรมอื่น ๆ และ

4) การตรวจ MLPA ในผู้ป่วยที่สงสัยโรค SMA และ โรค DMD (ไม่มี NGS) หรือนโยบายปัจจุบัน

ซึ่งข้อมูลที่ใช้ในแบบจำลอง ได้แก่ ประสิทธิภาพของเครื่องมือ ข้อมูลการเปลี่ยนสถานะทางสุขภาพ ต้นทุนตรงทางแพทย์ มาจากการทบทวนวรรณกรรมร่วมกับการทบทวนเวชระเบียนผู้ป่วยโรค SMA โรค DMD โรค CMS และโรค CMT ในโรงพยาบาลศิริราช และโรงพยาบาลมหาราชานครราชสีมา สำหรับข้อมูลต้นทุนตรงที่ไม่เกี่ยวกับการแพทย์ เช่น ค่าอาหาร ค่าที่พัก ที่ผู้ป่วยต้องจ่ายเองและข้อมูลคุณภาพชีวิตจะมาจากการสัมภาษณ์ผู้ป่วยในโรงพยาบาลทั้ง 2 แห่ง

การศึกษาความเป็นไปได้ในทางปฏิบัติผู้วิจัยจะดำเนินการสำรวจความต้องการในการตรวจ NGS ของแพทย์ผู้รักษาผู้ป่วย NMDs และสำรวจความสามารถในการให้บริการตรวจ NGS ของสถานบริการที่ให้บริการอยู่ในประเทศไทย

อย่างไรก็ตาม แม้ว่าการศึกษานี้จะเป็นการประเมินความคุ้มค่าของการตรวจวินิจฉัยแต่เพื่อให้ครอบคลุมทั้งกระบวนการรักษาผู้ป่วยและครอบครัวประโยชน์ที่ผู้ป่วยได้จากการรักษาอันเนื่องมาจากการวินิจฉัยที่แม่นยำจึงพิจารณาการรักษาโรคด้วยวิธีต่าง ๆ ดังตาราง 1 โดยผู้วิจัยจะวิเคราะห์ฐานราก (base case analysis) ของยาที่มีอยู่ในบัญชียาหลักแห่งชาติ และวิเคราะห์ความอ่อนไหว (sensitivity analysis) ในกรณีที่ยายังไม่อยู่ในบัญชียาหลักแห่งชาติ

ตาราง 1 แสดงรายการการรักษาที่ใช้ในการวิเคราะห์

รายละเอียดของโรค

ขอข้อเสนอแนะที่ประชุมว่าควรพิจารณาที่ยังไม่อยู่ในบัญชียาหลักแห่งชาติในการศึกษาความอ่อนไหวหรือไม่

หัวข้อ	Spinal Muscular Atrophy (SMA)	Charcot-Marie-Tooth (CMT)	Congenital Myasthenic Syndrome (CMS)	Duchenne Muscular Dystrophy (DMD)
การวิเคราะห์ฐานราก (base case)	การดูแลแบบประคับประคอง เช่น การฟื้นฟูและจัดการปัญหาของกระดูก การดูแลด้านโภชนาการ การตรวจประเมินสมรรถภาพกล้ามเนื้อ การหายใจ และการดูแลระบบอื่น ๆ ในร่างกาย	เครื่องพยุง กายภาพบำบัด การผ่าตัดแก้ไขเมื่อเท้าผิดรูป รักษาตามอาการเมื่อผู้ป่วยมีอาการปวด	การใช้ยารักษาตามการกลายพันธุ์ของยีน ได้แก่ Pyridostigmine/Sulbutamol/Ephedrine/Fluoxetine/3,4-Diaminopyridine/Quinidine และกายภาพบำบัด	ยา Corticosteroid: Prednisolone ภายภาพบำบัด เครื่องช่วยเดิน (+ACEI/ ARB for prevent cardiomyopathy)
การวิเคราะห์ความอ่อนไหว (sensitivity)	- ยา Onasemnogene APOBAPROVEE ให้ทางหลอดเลือดดำ 1 ครั้ง - ยา Risdiplam รับประทานวันละ 1 ครั้ง ตลอดชีวิต	-	-	- ยา Ataluren oral suspension ในผู้ป่วย nonsense mutation - Deflazacort

Reference: แนวทางเวชปฏิบัติการวินิจฉัยและการดูแลรักษาผู้ป่วยโรค SMA ของประเทศไทย, National Institute for Health and care Excellence <https://www.nice.org.uk/guidance/hs122/chapter/2-information-about-ataluren>, Sivera Mascaró R et al., 2024, Congenital Myasthenic Syndrome Treatment. Practical Neurology

จากนั้นผู้วิจัยนำเสนอแบบจำลอง Markov ของโรค SMA โรค DMD โรค CMT และโรค CMS ที่จะใช้ในการวิเคราะห์ความคุ้มค่าและผลกระทบงบประมาณ (รายละเอียดดังเอกสารประกอบการประชุม)

ที่ประชุมรับทราบการนำเสนอโดยมีประเด็นอภิปรายสรุป ดังนี้

1. นโยบายที่ศึกษา

ศ. นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์ ให้ข้อมูลเพิ่มเติมเกี่ยวกับแนวคิดนโยบายการตรวจวินิจฉัยทางอณูพันธุศาสตร์ ในโรค NMDs จากพันธุกรรม ว่าการตรวจที่ใช้กันมากในประเทศไทยในปัจจุบัน (นโยบายที่ 4) ใช้การตรวจ MLPA ในผู้ป่วยที่สงสัยโรค DMD และ SMA โดยตรวจเพียงยีนที่เกี่ยวข้องกับโรคดังกล่าวเท่านั้น แต่ยังมีอีกหลายยีนที่ก่อให้เกิดโรค NMDs จากพันธุกรรมได้ นโยบายที่ 2 จึงได้เพิ่มการตรวจ NGS แบบ ES เพื่อให้ครอบคลุมกลุ่มผู้ป่วยมากขึ้น ทั้งผู้ป่วยโรค NMDs จากพันธุกรรมอื่น ๆ และผู้ป่วยที่สงสัยโรค DMD หรือ SMA ซึ่งเกิดจากความผิดปกติของยีนแบบ point mutations ส่วนนโยบายที่ 3 ปรับลดความซ้ำซ้อนของการตรวจ โดยยกเลิกการตรวจ MLPA ในผู้ป่วยที่สงสัยโรค DMD เนื่องจากสามารถใช้การตรวจ NGS แบบ ES แทนได้ แต่ยังคงการตรวจ MLPA ในผู้ป่วยที่สงสัยโรค SMA เพราะการตรวจ NGS แบบ ES ไม่สามารถให้การวินิจฉัยโรค SMA ที่เกิดจากการขาดหายไปของยีน SMN1 ได้อย่างมั่นใจ สำหรับนโยบายที่ 1 เป็นแนวทางที่ก้าวหน้าที่สุด โดยการใช้การตรวจ NGS แบบ long read whole genome sequencing เพียงอย่างเดียว เนื่องจากสามารถตรวจครอบคลุมความผิดปกติทางพันธุกรรมได้ในผู้ป่วยทุกรายที่สงสัยโรค NMDs จากพันธุกรรม

ที่ประชุมสอบถามถึงความแตกต่างระหว่างนโยบายที่ 2 (ทำ MLPA สำหรับ DMD) และ 3 (ไม่ทำ MLPA สำหรับ DMD แต่ใช้ NGS แบบ ES แทน) ศ. นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์ จึงให้ข้อมูลว่าทั้ง 2 นโยบายมีข้อดีและข้อจำกัดที่ต่างกัน โดยนโยบายที่ 2 มี ข้อจำกัด คือ แพทย์ต้องมีความเชี่ยวชาญในการจำแนกและวินิจฉัยผู้ป่วยที่สงสัยเป็นโรค DMD ได้ ส่วนข้อดี คือ เนื่องจากผู้ป่วยโรค DMD พบได้มาก และการตรวจ MLPA มีราคาถูกรวมไปถึงการตรวจ MLPA มีรากฐานการใช้อยาวนาน จึงอาจจะมีความคุ้มค่า สำหรับนโยบายที่ 3 ข้อดี คือ ใช้การตรวจน้อยประเภท ไม่ต้องมีการตรวจ MLPA สำหรับ DMD แล้ว แต่ใช้ NGS แบบ ES ที่สามารถตรวจ DMD ได้ แต่มีข้อจำกัดที่การตรวจ NGS มีราคาสูงกว่า

ศ. พญ.อรณี แสนมณียัย ให้ข้อมูลว่า การที่นโยบายที่ 2 และ 3 ยังใช้ MLPA ในการตรวจ SMN1 โดยไม่รอการตรวจ NGS แบบ ES ในผู้ป่วยที่สงสัยเป็นโรค SMA ก่อนนั้น เนื่องจาก ES ใช้เวลาประมาณ 2 เดือน หากผลเป็น negative แล้วจึงทำการตรวจ MLPA จะทำให้เกิดการวินิจฉัยล่าช้า ซึ่งส่งผลกระทบต่อการรักษาของผู้ป่วย ดังนั้นการตรวจ MLPA ในผู้ป่วยที่สงสัยเป็นโรค SMA ก่อน หากผลเป็น negative แล้วทำการตรวจ NGS แบบ ES จึงเป็นทางเลือกที่เหมาะสม

รศ. นพ.ชัยศ คงศิริธรรม ให้ข้อมูลเพิ่มเติมว่าอัตราการวินิจฉัย (diagnostic yield) ของการตรวจ MLPA ในผู้ป่วยที่สงสัยโรค SMA มากกว่าร้อยละ 95 และในผู้ป่วยที่สงสัยโรค DMD ร้อยละ 70

สำหรับความเป็นไปได้ในทางปฏิบัติของนโยบายที่ 1 (long-read whole genome sequencing) ศ. นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์ ให้ข้อมูลว่าการตรวจ NGS แบบ WGS ชนิด long read sequencing มีราคาสูงกว่าการตรวจ MLPA และการตรวจ NGS แบบ ES ความเป็นไปได้ในทางปฏิบัติในปัจจุบันอาจจะเป็นไปได้อย่างยาก แต่หากมีการศึกษาว่า ค่าใช้จ่ายของการตรวจนี้ต้องลดลงมาถึงเท่าใดจึงจะคุ้มค่าก็จะเป็นประโยชน์อย่างมาก เนื่องจากการตรวจ NGS ไม่ได้ใช้เฉพาะผู้ป่วยที่สงสัยโรค NMDs เท่านั้น แต่ยังมีประโยชน์ในการวินิจฉัยโรคอื่น ๆ รวมไปถึงการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด (newborn screening: NBS)

2. การวิเคราะห์สถานการณ์ (scenario)

รศ. นพ.ชัยศ คงศิริธรรม ให้ข้อมูลว่ายา 3,4 Diaminopyridine และยา Quinidine ในการรักษาผู้ป่วย CMS ยังไม่ได้อยู่ในบัญชียาหลักแห่งชาติและไม่มีในประเทศไทย

นอกจากนี้ยังขอเสนอจากที่ประชุมให้วิเคราะห์การรักษาที่มียา Deflazacort ในผู้ป่วย DMD ซึ่งยังไม่มีในประเทศไทย รวมทั้งยาในกลุ่ม Angiotensin-converting enzyme inhibitors (ACE inhibitors) และยากกลุ่ม ARBs (Angiotensin Receptor Blockers) ร่วมด้วยในการป้องกันภาวะกล้ามเนื้อหัวใจเสื่อม (cardiomyopathy)

3. ยา Onasemnogene abeparvovec ในผู้ป่วยโรค SMA

บริษัท โนวาร์ตีส (ประเทศไทย) จำกัด ให้ข้อมูลว่าจากการศึกษาประสิทธิภาพของยา Onasemnogene abeparvovec ในผู้ป่วยโรค SMA แสดงให้เห็นว่าการให้ยาก่อนผู้ป่วยมีอาการ (Pre - symptomatic) จะมี

ประสิทธิภาพดีกว่าการให้ยาเมื่อผู้ป่วยมีอาการ ซึ่งยาเป็นรูปแบบการฉีดครั้งเดียว ราคาที่บริษัทผู้ผลิตขึ้นทะเบียนกับองค์การอาหารและยา (อย.) รวมภาษี คือ 62.5 ล้านบาทต่อเข็ม

4. การตรวจคัดกรองโรค SMA ในทารกแรกเกิด

บริษัท โนวาร์ตีส (ประเทศไทย) จำกัด ให้ข้อมูลว่า ปัจจุบันประเทศไทยมีโครงการนำร่องคัดกรองโรค SMA ในเด็กแรกเกิด ซึ่งเริ่มเดือนพฤศจิกายน พ.ศ. 2566 และมีการคัดกรองทารกแรกเกิดแล้วประมาณ 24,000 ราย

ศ. นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์ สอบถามถึงผลของโครงการนำร่องดังกล่าว ผศ. นพ.กฤษฏา วิชาจารย์ ให้ข้อมูลว่าโครงการนำร่องใช้การตรวจคัดกรองแบบ Real time polymerase chain reaction (PCR) จาก Dry blood spot (DBS) และหากผลเป็น positive จะยืนยันด้วยการตรวจ MLPA โรงพยาบาลศรีนครินทร์ ขอนแก่น มีเป้าหมายการคัดกรอง 60,000 ราย ซึ่งในปัจจุบันคัดกรองไปแล้ว 20,000 ราย พบว่ามี 1 รายที่มีผลเป็น positive และยังไม่มีผลบวกложง (false positive) ที่ประชุมมีข้อสังเกตว่าพบผู้ป่วยจำนวนน้อยหากอ้างอิงตามอุบัติการณ์ทั่วโลกประมาณ 1 รายต่อ 10,000 ประชากรแรกเกิด ซึ่ง ผศ. นพ.กฤษฏา วิชาจารย์ ให้ข้อมูลว่าปัจจุบันประเทศไทยยังไม่มีข้อมูลอุบัติการณ์ อย่างไรก็ตามมีรายงานจำนวนผู้เป็นพาหะของโรค (carrier) 1 รายต่อประชากร 40 - 50 รายซึ่งหากคำนวณตามหลักการของ Hardy – Weinberg จะมีผู้ป่วยใกล้เคียง 1 รายต่อประชากรเกิดใหม่ 10,000 ราย

ศ. พญ.อรณี แสนมณีชัย ให้ข้อมูลเพิ่มเติมว่าโรงพยาบาลศิริราช มีเป้าหมายการคัดกรอง 20,000 ราย ปัจจุบันมีการคัดกรองไปแล้ว 3,000 ราย พร้อมให้ข้อสังเกตว่า สาเหตุที่จำนวนผู้ป่วยน้อยเนื่องจากจำนวนกลุ่มตัวอย่างน้อยเมื่อเทียบกับจำนวนทารกเกิดใหม่ต่อปี จึงทำให้โอกาสการตรวจเจอผู้ป่วยน้อย รวมไปถึงปัจจุบันมีปัญหาวาดูแลหากผู้ป่วยมีผล positive จะให้การรักษาด้วยยาในลักษณะ compassionate use ต่อมาเมื่อยาขึ้นทะเบียนในประเทศไทย compassionate use จึงหมดไปทำให้โครงการหยุดชะงักไปช่วงหนึ่งเนื่องจากไม่มียารักษาผู้ป่วย

5. การป้องกันผู้ป่วยรายใหม่ในครอบครัวของผู้ป่วย

ผศ. นพ.กฤษฏา วิชาจารย์ ให้ข้อมูลว่าปัจจุบันการป้องกันผู้ป่วยรายใหม่ในครอบครัวผู้ป่วยจะดำเนินการตรวจวินิจฉัยและให้คำแนะนำจากแพทย์เฉพาะทางระบบประสาทและกล้ามเนื้อ ร่วมกับผู้เชี่ยวชาญทางเวชพันธุศาสตร์ ซึ่งให้คำปรึกษาได้ทั้งก่อน (pre-test genetic counselling) และหลังจากได้รับการตรวจทางพันธุศาสตร์ (post-test genetic counselling) โดยมีศูนย์โรคหายากให้บริการคำแนะนำ จำนวน 7 ศูนย์ ทั่วประเทศ รวมทั้งกำลังก่อตั้งศูนย์ใหม่เพิ่มเติมในจังหวัดเชียงใหม่ อย่างไรก็ตามการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ในผู้ป่วยโรค NMDs จากพันธุกรรม ยังไม่ได้ปฏิบัติในผู้ป่วยทุกราย จะมีการให้บริการในโรงพยาบาลใหญ่ ๆ เท่านั้น ผู้ป่วยในพื้นที่ห่างไกลยังไม่สามารถเข้าถึงได้ แต่หากมีระบบการแพทย์ทางไกล (telemedicine) หรือการเพิ่มศูนย์โรคหายากในต่างจังหวัดจะเพิ่มการเข้าถึงมากขึ้น

6. ข้อมูลการเกิดผู้ป่วยซ้ำในครอบครัวผู้ป่วย

ผศ. นพ.กฤษณ์ วิชาจารย์ ให้ข้อมูลว่าโรคที่ถ่ายทอดผ่านทาง autosomal recessive เช่น โรค SMA โรค CMT และโรค CMS บางชนิด จะมีโอกาสเกิดซ้ำ 1 ใน 4 ของทุก ๆ การตั้งครรภ์ ปัจจุบันพบผู้ป่วยได้ 2 กรณี ได้แก่ กรณีที่ผู้ป่วยทราบการวินิจฉัยของบุตรคนแรกและตัดสินใจมีบุตรคนถัดไปแต่ป้องกันการเกิดผู้ป่วยซ้ำด้วยการวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด (prenatal diagnosis) และกรณีที่บุตรคนแรกไม่ได้รับการวินิจฉัย บุตรคนที่สองเป็นซ้ำจึงได้รับการวินิจฉัย ทำให้มีผู้ป่วย 2 รายในครอบครัว

ศ. นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์ และ รศ. นพ.ชัยยศ คงคติธรรม ให้ข้อมูลเพิ่มเติมว่าการเกิดผู้ป่วยซ้ำขึ้นอยู่กับหลายปัจจัย เช่น อายุที่ผู้ป่วยเริ่มแสดงอาการ (age of onset) โรค SMA บางชนิดผู้ป่วยมีอาการเร็วโอกาสการเกิดซ้ำในครอบครัวน้อย แต่โรค DMD ผู้ป่วยเริ่มแสดงอาการตอนอายุ 3 - 4 ปี ทำให้มีโอกาสที่จะมีบุตรคนถัดไปแล้วเป็นโรคเช่นกัน รวมทั้งลักษณะการถ่ายทอดทางพันธุกรรมก็มีผลเช่นกัน โดยเฉพาะอย่างยิ่งโรค DMD ที่ถ่ายทอดผ่านโครโมโซม X ซึ่งมีความซับซ้อนในการส่งต่อและประเมินความเสี่ยงในการเกิดโรค การสร้างแบบจำลองที่จะคำนวณการป้องกันการเกิดผู้ป่วยซ้ำในครอบครัวอาจจะต้องพิจารณาให้มีความครอบคลุมที่สุด

ท้ายนี้ ผู้วิจัยกล่าวขอบคุณผู้เข้าร่วมประชุม และแจ้งที่ประชุมให้ทราบว่า sẽ นำส่งรายงานการประชุมให้ทุกท่านรับรอง รวมทั้งภายหลังได้ผลการศึกษาเบื้องต้นผู้วิจัยจะจัดการประชุมผู้เชี่ยวชาญและผู้มีส่วนได้ส่วนเสีย และเรียนเชิญผู้เข้าร่วมประชุมทุกท่านเข้าร่วมเพื่อให้ความเห็นและขอข้อเสนอแนะต่อผลการศึกษา

ปิดประชุมเวลา 15.30 น.

.....
(ดร.จิตา จงสมจิตต์)
ผู้บันทึกรายงานการประชุม
.....
(ภญ.โชติกา สุวรรณพานิช)
ผู้บันทึกรายงานการประชุม

.....
(ดร. นพ.ยศ ตีระวัฒนานนท์)
ผู้ตรวจรายงานการประชุม
.....
(ศ. นพ.วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์)
ผู้ตรวจรายงานการประชุม
.....
(ศ. พญ.อรณี แสงณณชัย)
ผู้ตรวจรายงานการประชุม
.....
(พญ.พิมพ์ชนก กุลศิริขจรโรจน์)
ผู้ตรวจรายงานการประชุม

.....
(พญ.วิษณุภรณ์ เอมราช แซ่โจ้)

ผู้ตรวจรายงานการประชุม