

## โรคกำพำร้ำ (Orphan disease)

พญ.ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล

23 เมษายน 2553

### ความหมายของโรคกำพำร้ำ

โรคกำพำร้ำ หรือบางครั้งเรียกว่า โรคที่พบน้อย (rare disease) ไม่มีเกณฑ์ที่แน่ชัดว่ามีความหมายอย่างไร โดยทั่วไปที่ใช้กัน คือ เป็นโรคที่พบน้อย มีความชุกของโรคต่ำ (low prevalence) หายารักษาได้ยากและโรคมีความรุนแรง

ในประเทศสหรัฐอเมริกา (Rare Disease Act of 2002) กำหนดว่า โรคกำพำร้ำ คือโรคที่พบผู้ป่วยจำนวนต่ำกว่า 2 แสนคนทั่วประเทศ หรือ ความชุกต่ำกว่า 1 ใน 1,500 คนของประชากร

ส่วนในสหภาพยุโรปกำหนดว่า โรคกำพำร้ำ คือโรคที่พบผู้ป่วยความชุกต่ำกว่า 1 ใน 2,000 คนของประชากร และเป็นโรคที่มีความรุนแรงถึงแก่ชีวิตหรือทำให้พิการเรื้อรัง

สำหรับในประเทศญี่ปุ่น นับที่ความชุกต่ำกว่า 1 ใน 2,500 คนของประชากร

องค์กรโรคกำพำร้ำของยุโรป (European Organization for Rare Disease) ได้ประมาณการว่า มีโรคกำพำร้ำประมาณ 5,000-7,000 โรค ดังนั้นเมื่อนับรวมๆ กันแล้ว น่าจะมีผู้ป่วยด้วยโรคกำพำร้ำสูงถึง ร้อยละ 6-8 ของประชากรในยุโรป

โรคกำพำร้ำส่วนใหญ่เป็นโรคทางพันธุกรรม และร้อยละ 30 ของเสียชีวิตก่อนอายุครบ 5 ปี เนื่องจากเป็นโรคพันธุกรรม ความชุกของโรคจึงอาจแตกต่างกันไปตามแต่ละชนชาติ โรคๆ หนึ่งอาจพบบ่อยในชนชาติหนึ่ง แต่พบน้อยในอีกชนชาติ ตัวอย่างเช่น โรคธาลัสซีเมียเป็นโรคที่พบบ่อยในคนไทยและเอเชียจึงไม่จัดเป็นโรคกำพำร้ำในประเทศไทย แต่โรคธาลัสซีเมียพบน้อยในชาวชนผิวขาวจึงจัดเป็นโรคกำพำร้ำในประเทศเหล่านั้น

### อาการและอาการแสดง

โรคกำพำร้ำมีอาการได้หลากหลายมาก และอาจเป็นโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกหรือไม่ใช่ก็ได้

อาการของโรคกลุ่มพันธุกรรมเมตาบอลิก ได้แก่

### **กลุ่มที่ 1** โรคกลุ่มที่มีความผิดปกติของการสลายกรดอะมิโน การสลายกรดออการ์นิค

ความผิดปกติของวงจรวจรยูเรีย การสลายกรดไขมัน เด็กกลุ่มนี้มักจะปกติเมื่อแรกเกิด เริ่มแสดงอาการเมื่ออายุ 3-4 วัน หรือในช่วงอายุขวบปีแรก โดยมีอาการซึม อาเจียน โคม่า บางรายมีน้ำตาลในเลือดต่ำและเป็นกรดในเลือดร่วมด้วย มีอาการทางตับ

หากให้การวินิจฉัยเร็วและให้การรักษาที่เหมาะสมทันทีที่ผู้ป่วยจะมีพัฒนาการปกติหรือช้าเล็กน้อย ผู้ป่วยที่รักษาช้าอาจเสียชีวิตหรือพิการทางสมองและพัฒนาการช้ารุนแรง ปัจจุบันกุมารแพทย์รุ่นใหม่เริ่มมีความรู้จักโรคเหล่านี้และหากสงสัยก็สามารถให้การรักษาฉุกเฉินเฉพาะหน้าไปก่อนได้ ก่อนที่จะมีการส่งตัวผู้ป่วยมาปรึกษาหรือส่งเลือดมาตรวจยืนยันโรคโดยผู้เชี่ยวชาญโรคเหล่านี้ต้องรักษาตลอดชีวิต ยกเว้นบางโรครักษาให้หายขาดได้ด้วยการปลูกถ่ายอวัยวะ เช่น ตับหรือไขกระดูก ครอบครัวของผู้ป่วยควรได้รับการช่วยเหลือป้องกันไม่ให้มีบุตรเป็นโรคอีกในท้องต่อไป ปัจจุบันแพทย์มีความลำบากในการรักษาผู้ป่วย และผู้ป่วยก็ยากลำบากเพราะค่ายาเหล่านี้เบิกไม่ได้ (ค่ายาประมาณเดือนละ 1,500-4,000 ต่อเดือน) ในรายที่ต้องใช้นมพิเศษจะต้องบวกค่านมอีก (ปัจจุบันใช้นมบริจาคน่ากว่า 10 ปี)

ในประสบการณ์ส่วนตัวในการทำงานกว่า 10 ปี ในประเทศไทย พบว่าโรคเหล่านี้เป็นในคนจนมากกว่าคนรวย ทั้งนี้เพราะครอบครัวที่จนผู้ป่วยมักไม่ได้รับการตรวจวินิจฉัยโดยแพทย์ที่เชี่ยวชาญด้านนี้หรือไม่ได้รับการตรวจที่โรงพยาบาลใหญ่จนถึงที่สุด จึงไม่ทราบการวินิจฉัยที่ชัดเจนและบุตรเสียชีวิตหรือพิการทางสมองแบบไม่ทราบสาเหตุ และทำให้ไม่มีโอกาสได้รับคำแนะนำและการช่วยเหลือป้องกันบุตรเป็นโรคอีกอย่างเหมาะสม

### **กลุ่มที่ 2** โรคกลุ่มแอลเอสดี

**กลุ่มที่ 3** โรคกลุ่มอื่น เช่น ความผิดปกติของไมโทคอนเดรียหรือเอนไซม์ต่างๆ บางโรคมีวิธีการรักษา บางโรคไม่มีวิธีการรักษาแต่ควรได้รับการตรวจยืนยันและตรวจพาหะเพื่อป้องกันการเป็นโรคซ้ำอีกในครอบครัว เท่าที่สามารถทำได้

**การช่วยเหลือจากภาครัฐและภาคประชาสังคม: เรียนรู้จากประเทศเพื่อนบ้าน**

ในประเทศสหรัฐอเมริกา ได้มีกลุ่มผู้ปกครองนำโดย Abbey Meyers ซึ่งมีลูกป่วยด้วยโรคทูเรตต์ (Tourette) เริ่มก่อตั้งองค์กรโรคที่พบน้อยแห่งชาติ (National Organization of Rare

Disease, NORD) หรือ “นอร์ด” ในปี ค.ศ. 1983 ซึ่งทำการรณรงค์ให้สังคมเห็นความสำคัญและความจำเป็นที่รัฐต้องให้การช่วยเหลือแก่ผู้ป่วยโรคกำพวด จนในที่สุดรัฐบาลสหรัฐได้ผ่านกฎหมายยากำพวด (Orphan Drug Act, ODA) ภายในปีนั้นเอง องค์กร “นอร์ด” ยังคงทำงานต่อเนื่องอย่างแข็งขันจนถึงปัจจุบัน ให้ความรู้แก่ประชาชนและผู้ป่วย ให้ความช่วยเหลือผู้ป่วยและครอบครัว และสนับสนุนงานวิจัยทางการแพทย์เพื่อผู้ป่วยโรคกำพวด

กฎหมายยากำพวดของสหรัฐอเมริกา (Orphan Drug Act) ครอบคลุมทั้งโรคที่พบบ่อยและพบน้อยแต่มีปัญหาหายารักษาได้ยาก

**ในประเทศไต้หวัน** มีการจัดตั้ง องค์กรโรคที่พบน้อยของไต้หวัน (Taiwan Foundation for Rare Disease, TFRD) ในปี ค.ศ.1999 (พศ. 2542) ซึ่งถือกำเนิดขึ้นจากกลุ่มพ่อแม่ที่มีลูกเป็นโรคที่พบน้อยรวมตัวกัน เป้าหมาย คือ ให้มีการควบคุมโรคที่พบน้อยและมีกฎหมายยากำพวด (Rare Disease Control and Orphan Drug Act) มีการรณรงค์ผ่านสื่อต่างๆ และรับบริจาคจากทุกภาคส่วนของสังคม มีการช่วยเหลือผู้ป่วยอย่างแข็งขันและทำงานร่วมกับฝ่ายแพทย์ จนในที่สุดกฎหมายดังกล่าวได้รับความเห็นชอบในปีนั้นเอง ทำให้ผู้ป่วยโรคกำพวดได้รับการคุ้มครองดูแลรักษา เนื้อหาหลักของกฎหมายนั้นมี 36 มาตรา ครอบคลุมประเด็นการวินิจฉัย การรักษา การควบคุมและป้องกันโรค

ผู้ป่วยด้วยโรคกำพวดสามารถยื่นเอกสารร้องขอความช่วยเหลือจากรัฐ ผ่านทางแพทย์ที่รักษาหรือโรงพยาบาลที่รับการรักษา โดยต้องมีใบรายงานจากแพทย์ว่าเป็นโรค (Rare Disease Report Sheet) หรือสงสัยว่าเป็นโรคในกลุ่มนี้ พร้อมกับเอกสารย่อเกี่ยวกับโรคที่เป็นหรือสงสัยว่าเป็น ซึ่งแพทย์หรือโรงพยาบาลที่ทำการตรวจรักษาจะส่งข้อมูลต่อไปยังสำนักงานด้านสุขภาพของหน่วยงานสาธารณสุข (Bureau of Health Promotion, Department of Health) ผู้ป่วยที่ได้รับการตรวจสอบเอกสารยืนยันจากหลักฐานว่าเป็นโรคกำพวดจริง หรือสมควรได้รับการตรวจโรคกำพวดจริง ก็จะสามารถเบิกค่าตรวจรักษาโรคกำพวดได้ โดยเป็นการตรวจรักษาที่โรงพยาบาลใกล้บ้านหรือโรงพยาบาลโรงเรียนแพทย์ที่มีผู้เชี่ยวชาญด้านนี้ (Regional Teaching Hospital)

การครอบคลุมค่าใช้จ่าย จะรวมถึงการตรวจวินิจฉัย ค่ายา ค่าอาหารพิเศษหรือนมพิเศษที่ต้องใช้รักษา โดยสามารถเบิกคืนได้ 70% ของค่าใช้จ่ายจริง กรณีผู้ป่วยและครอบครัวยากจนมีรายได้น้อยสามารถขอรับการช่วยเหลือเต็ม 100%

**ในประเทศฟิลิปปินส์** มีแพทย์ผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุศาสตร์จำนวนจำกัดเช่นเดียวกับประเทศไทย นับตั้งแต่ปี ค.ศ. 1991 (พ.ศ. 2534) แพทย์เหล่านี้ได้ทุ่มเทช่วยเหลือผู้ป่วย และหาแหล่งช่วยเหลือทั้งจากบริษัทยาและจากองค์กรที่ไม่แสวงหากำไรต่างๆ แต่เนื่องจากโรคกำพร้าวเหล่านี้เป็นโรคเรื้อรัง ต้องการการรักษาต่อเนื่อง ต้องการยาและนมพิเศษ ด้วยจำนวนผู้ป่วยที่สะสมมากขึ้นเรื่อยๆ และแหล่งทุนที่หาได้ไม่เพียงพอต่อการดูแลผู้ป่วยได้ในระยะยาว ในปี ค.ศ. 2006 (พ.ศ. 2549) จึงได้มีการก่อตั้ง Philippine Society for Orphan Disorders ขึ้น และรณรงค์ประชาสัมพันธ์ และหาทางให้มีการช่วยเหลือผู้ป่วยโรคกำพร้าวอย่างเป็นระบบจากภาครัฐ

มีการเสนอร่างกฎหมายโรคกำพร้าว (Rare Disease Act of the Philippines) ในเดือนกุมภาพันธ์ ค.ศ. 2009 (พ.ศ. 2552) โดยใช้นิยามของยากำพร้าวว่าเป็นโรคพันธุกรรมที่ความชุกต่ำกว่า 1 ใน 20,000 ร่างกฎหมายดังกล่าวมีวัตถุประสงค์ เพื่อให้มีการดำเนินการตรวจวินิจฉัยแน่ชัด เน้นๆ และดำเนินการเพื่อให้มียารักษาโรคกำพร้าวแก่ผู้ป่วยในฟิลิปปินส์อย่างเพียงพอในระยะยาว ให้มีการควบคุมและป้องกันโรค ให้ความรู้แก่ประชาชน และจัดการฝึกอบรมบุคลากรทางการแพทย์ที่เกี่ยวข้อง พัฒนาการตรวจวินิจฉัยและรักษา เพื่อคุณภาพชีวิตของประชากรซึ่งถือเป็นทรัพยากรที่สำคัญของชาติ โรคกำพร้าวมีจำนวนผู้ป่วยน้อย ดังนั้นบริษัทยาส่วนใหญ่จึงไม่ค่อยสนใจพัฒนายาเพื่อการรักษาหรือไม่สนใจที่จะนำยาเข้าประเทศ

**ในประเทศไทย** มีผู้ป่วยโรคกำพร้าวทั้งที่เป็นโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกและที่ไม่ใช่ ผู้ป่วยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกส่วนใหญ่ได้รับการรักษาในโรงพยาบาลมหาวิทยาลัย เนื่องจากผู้เชี่ยวชาญด้านเวชพันธุศาสตร์สาขากุมารฯ ทำงานอยู่ในโรงเรียนแพทย์เป็นส่วนใหญ่ (ประมาณ 13 ท่าน) และมีผู้เชี่ยวชาญในโรงพยาบาลของกระทรวงสาธารณสุข 2 ท่านเท่านั้น คือที่ รพ.เด็ก และสถาบันราชานุกูล ผู้ป่วยไทยประสบปัญหาในการเข้าถึงการตรวจวินิจฉัยและรักษา รวมทั้งการป้องกันโรค เนื่องจากการตรวจเลือด ตรวจเอนไซม์ ตรวจยีน มีเป็นส่วนน้อยมากที่ได้รับการบรรจุในรายการที่เบิกได้ตามสิทธิของกรมบัญชีกลาง ยาที่ต้องใช้รักษาหลายรายการ แม้จะไม่แพง (เช่น ยา sodium benzoate, arginine hydrochloride, glycine, carnitine เป็นต้น) ค่ายา 1,500-4,000 บาท ต่อเดือนต่อคน สำหรับผู้ป่วยทั่วประเทศในขณะนี้อาจไม่เกิน 50-60 ราย ก็ไม่ได้รับการครอบคลุม เพราะไม่อยู่ในบัญชียาหลักแห่งชาติ

นอกจากนี้ การตรวจ พ่อแม่และญาติซึ่งไม่มีอาการแต่เสี่ยงต่อการเป็นพาหะ ไม่ถูกรวมค่าใช้จ่ายตามสิทธิประกันสุขภาพถ้วนหน้า ทั้งนี้เนื่องจากบุคลากรทางการแพทย์หรือรพ.ต้นสังกัด มักจะไม่เข้าใจว่าการตรวจหาพาหะมีความสำคัญในการป้องกันโรคเกิดซ้ำอีก จึงไม่ส่งตัวมาให้แม้จะได้รับจดหมายอธิบายความจำเป็น หรือไม่ยอมจ่ายเงินให้โรงพยาบาลที่ทำการตรวจ หลังจากที่ได้รับผลการตรวจแล้ว โดยไม่เข้าใจว่าการตรวจเอนไซม์และการตรวจยีนสำหรับหลายๆโรค ได้มาถึงจุดที่เป็นบริการที่ครอบครัวผู้ป่วยควรได้รับ ไม่ได้เป็นการตรวจเพื่อวิจัยอีกต่อไปแล้ว และเป็นการลงทุนที่น่าจะคุ้มค่าในการป้องกันโรคไม่ให้เป็นซ้ำอีกในครอบครัว

ในอดีตที่ผ่านมากว่า 30 ปี ในประเทศไทย แพทย์เวชพันธุศาสตร์สาขากุมาร มีที่ รพ.ศิริราช เพียงแห่งเดียว คือ ศาสตราจารย์ พญ.พรสวรรค์ วสันต์ ซึ่งท่านได้พยายามหาทางรักษาผู้ป่วยมาตลอด โดยได้รับความช่วยเหลือจากบริษัทยาบริษัทหนึ่งต่าง ๆ ช่วยบริจาค รวมทั้งแหล่งช่วยเหลืออื่นๆ ต่อมาในปี ค.ศ. 1999 (พ.ศ. 2542) ได้มีแพทย์ผู้เชี่ยวชาญเพิ่มขึ้น กระจายตามโรงพยาบาลต่างๆ และแต่ละท่านก็ได้ดำเนินการช่วยเหลือผู้ป่วยอย่างเต็มที่เช่นกัน แต่ก็ประสบปัญหาไม่ต่างจากเดิม และไม่ต่างไปจากฟิลิปปินส์ จึงจำเป็นที่จะต้องมีการดำเนินการเรื่องนี้อย่างจริงจังต่อไป

#### แหล่งข้อมูลอ้างอิง

1. Wikipedia [http://en.wikipedia.org/wiki/Orphan\\_disease](http://en.wikipedia.org/wiki/Orphan_disease)
2. Foundation for Rare Disorders <http://www.tfrd.org.tw>
3. Philippine Society for Orphan Disorders <http://www.psod.org.ph>
4. เอกสารประกอบการประชุม ใน “งานชุมนุม เด็กกลุ่มพันธุกรรมเมตาบอลิก LSD ครั้งที่ 1” ที่ คณะแพทยศาสตร์ ศิริราชพยาบาลงานชุมนุม เมื่อ 20 มีนาคม 2552