

# ตัวอย่างของโรคหายาก.....

- **โรคมีกรดในเลือด** ในทารกและเด็กเล็ก เริ่มมีอาการ ซึม กินไม่ได้ ไม่รู้ตัวโคม่า น้ำตาลในเลือดต่ำ ตับโต มีกรดในเลือด หากรักษาไม่ทันจะเสียชีวิต สมองพิการถาวร การรักษาต้องใช้นมและยาพิเศษ เช่น โรคลีโฮม (เอ็มเอสยูดี, MSUD) โรคเหงื่อเหม็น (กรดวิเอ, IVA)
- **โรคแอมโมเนียคั่งในเลือด** ในทารกและเด็กเล็ก มีอาการซึม กินไม่ได้ อาเจียน โคม่า สมองบวม ตับโต หากรักษาไม่ทันจะเสียชีวิต สมองพิการถาวร การรักษาต้องใช้นมและยาพิเศษ
- **โรคแอลอสตี** ปกติเมื่อแรกเกิด ต่อมา หน้าตาเปลี่ยน ตับม้ามโต หัวใจโต ซีด เม็ดเลือดขาวและเกล็ดเลือดต่ำ ปวดกระดูก พัฒนาการที่เลขปกติถดถอยลง อาการหลากหลายมากขึ้นกับโรค เช่น โรคโกเชอร์ โรคเอ็มพีเอส โรคพอมเพ บางชนิดมียารักษาที่ได้ผลดี
- **โรคพราเดอร์-วิลลี** ในวัยทารกหลับมาก ไม่ค่อยกิน น้ำหนักขึ้นน้อย 6-9 เดือนจึงเริ่มตื่นตัวดี กินไม่รู้จุกอิม ร่างกายอ้วนผิดปกติ พัฒนาการและสติปัญญาล่าช้า
- **โรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเชน** เด็กชาย อายุ 3-5 ปี เริ่มเดินขาปัด ล้มง่าย ทั้งที่เมื่อก่อนเคยวิ่งเล่นปกติ นั่งกับพื้นก็ลุกขึ้นเองไม่ได้ ต้องใช้มือดันตัวน้องโต เดินเขย่ง หลังแอ่น อายุ 8-9 ปี เดินเองไม่ไหว อาการรุนแรงมากขึ้นเรื่อยๆ

- **โรคมาร์แฟน** เริ่มอาการในเด็กโตรูปร่างสูง ผอม นิ้วยาว ข้อกระดูกบิดงอ ง่าย กระดูกหน้าอกนูน/โป่ง กระดูกสันหลังคด สายตาสั้นมาก เลนส์ตาเคลื่อนหลุดที่อันตรายคือ ความยืดหยุ่นของเส้นเลือดหัวใจผิดปกติ
- **โรคสมองน้อยเสื่อมจากพันธุกรรม (โรคเดินเซ)** อาการเริ่มในวัยผู้ใหญ่ เดินเซ เวลาก้าวเดินไม่มั่นคง ต้องกางขาเพื่อช่วยการทรงตัว เสียงพูดเปลี่ยนไป ต้ม น้ำแล้วสา่ก การใช้กล้ามเนื้อนิ้วและมือไม่สัมพันธ์กัน ลายมือเปลี่ยน บางรายมีตากระตุกไปมา อาการดำเนินไปอย่างช้าๆ ใช้เวลาเป็นปีๆ
- **โรคเพนเดรีด** มีหูหนวกแต่กำเนิด บางคนมีการทรงตัวไม่ดี เมื่อโตขึ้น มีต่อมไทรอยด์โตหรือคอพอกแบบไม่เป็นพิษ
- **โรคโครโมโซมผิดปกติ** มีความพิการแต่กำเนิดหลายอย่าง เช่น หน้าตาแปลก หัวใจพิการ ลำไส้อุดตัน ใดผิดปกติ การมองเห็นและการได้ยินผิดปกติ พัฒนาการทางสมองล่าช้า
- **โรคแองเจิลแมน** เริ่มอาการหลังอายุ 6-9 เดือน โดยมีพัฒนาการช้า มีปัญหาในการเคลื่อนไหว เดินเซ ไม่มั่นคง มีปัญหาในการพูด มักจะขี้มง่าย/หัวเราะเก่ง อารมณ์ดี ตื่นเต้นง่าย ชอบตบมือ สมาธิสั้น



ขอบคุณทุกความร่วมมือ



สอบถามข้อมูลเพิ่มเติมได้ที่  
rarethai@gmail.com

ศึกษารายละเอียดเพิ่มเติมได้

- โรคหายาก [www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)
- โรคพันธุกรรม [www.geneticrama.com](http://www.geneticrama.com)
- โรคแอลอสตี [www.lsdthailand.org](http://www.lsdthailand.org)
- โรคมาร์แฟน [www.thaimarfan.net](http://www.thaimarfan.net)



# Rare Disease Day วันโรคหายาก

วันสุดท้ายของเดือนกุมภาพันธ์ทุกปี

วันโรคหายากประเทศไทย ครั้งที่ 3

24 กุมภาพันธ์ 2556



**“Rare but Equal”**

ใส่ใจให้โอกาส บนความเท่าเทียม

**“Rare Disorders without Borders”**

หลากหลายโรคหายาก หัวใจเดียวกัน

คณะกรรมการ วัน Rare Disease ประเทศไทย

# Rare Disease (โรคหายาก) คือ .....

- บางที่เรียกว่า โรคกำพร้า (Orphan disease)
- เป็นโรคที่พบน้อย หรือมีความชุกของโรคต่ำกว่า 1 ใน 2,500 คนของประชากร หายารักษาได้ยาก และโรคมีความรุนแรง
- ปัจจุบันทั่วโลกมีโรคหายาก ถึง 6,000 -8,000 ชนิด ส่วนใหญ่ (80%) มีสาเหตุมาจากทางพันธุกรรม
- ร้อยละ 50 ของผู้ป่วยโรคหายากเป็นผู้ป่วยเด็ก และร้อยละ 30 ของผู้ป่วยเสียชีวิตก่อนอายุครบ 5 ปี หากไม่ได้รับการรักษาที่ดี
- บางโรคเริ่มแสดงอาการเมื่อเข้าวัยผู้ใหญ่แล้ว

“กายต่าง ใจไม่ต่าง หากเข้าใจ.....”

## สิ่งที่ผู้ป่วยโรคหายาก ต้องการ

- เผยแพร่โรคหายากให้เป็นที่รู้จัก เพื่อผู้ป่วยรายใหม่มีโอกาสรับการวินิจฉัยรวดเร็วขึ้น
- ให้สังคมทราบว่าโรคหายากแม้เป็นโรคเรื้อรังต้องรักษาตลอดชีวิต หากได้รับการรักษาที่ดีผู้ป่วยจะมีคุณภาพชีวิตที่ดีได้
- ให้ผู้ป่วยโรคหายากมีโอกาสเข้าถึง นมพิเศษ ยาและอุปกรณ์ที่ต้องใช้ตามมาตรฐานไม่ด้อยกว่าโรคอื่นๆ ได้รับการตรวจกรองโรคและการป้องกันโรคเกิดซ้ำในครอบครัว
- สื่อสารให้กลุ่มผู้ป่วยรวมตัวเพื่อช่วยเหลือในการดูแลรักษาและเป็นกำลังใจซึ่งกันและกัน
- ลดช่องว่างและสร้างความเสมอภาคในการบริการ ทางด้านสุขภาพและสังคม
- สร้างการเป็นเครือข่ายระหว่างกลุ่มผู้ป่วยและกลุ่มแพทย์



## “รวมพลัง งานวันโรคหายาก

## คืนรอยยิ้มสู่ผู้ป่วย”



## ความเป็นมาของ วันโรคหายาก

- วัน Rare Disease สากล จัดขึ้นครั้งแรก ใน ปี ค.ศ. 2008 ในประเทศสหภาพยุโรป ด้วยการสนับสนุนของ EURODIS ซึ่งเป็นกลุ่มผู้ป่วยและแพทย์ผู้ดูแลโรคหายาก โดยถือเอาวันสุดท้ายของเดือนกุมภาพันธ์ เป็นวันโรคหายาก และจัดต่อเนื่องกันมาทุกปี ได้มีการขยายกระจายไปทั่วโลกทั้งในอเมริกาและเอเชียรวมถึงประเทศจีน ไต้หวัน ญี่ปุ่น มาเลเซีย เป็นต้น
- ในประเทศไทย ปี 2556 นับเป็นปีที่ 3 ที่มีการจัดงานวันโรคหายาก โดยได้รับความร่วมมือจากกลุ่มผู้ป่วยและแพทย์ด้านเวชพันธุศาสตร์ทั่วประเทศ

