

'โกเชอร์' 1 ในโรคหายาก ที่ผู้ป่วยรอความหวังจากภาครัฐ

โรคโกเชอร์ (Gaucher) เป็นหนึ่งในโรคพันธุกรรมแอลเอสดี ซึ่งอยู่ในกลุ่มของ "โรคหายาก" มีอุบัติการณ์ผู้ป่วยประมาณ 1 ต่อ 100,000 คน หรือพบว่าในแต่ละปีจะมีผู้ป่วยรายใหม่ๆ จำนวน 5-6 คน อย่างไรก็ตาม จากข้อมูลของมูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี พบผู้ป่วยรายใหม่ที่ได้รับการรักษาในระบบเพียง 2-3 รายต่อปี ดังนั้น อาจเป็นไปได้ว่าผู้ป่วยจำนวนหนึ่งยังไม่ได้รับการวินิจฉัยที่ถูกต้อง

ปัจจุบันมีผู้ป่วยโรคโกเชอร์ประมาณ 20-30 คนทั่วประเทศ แต่จะมีผู้ป่วยที่ได้รับการรักษาและอยู่ในระบบสาธารณสุขเพียง 15-20 คน เนื่องจากบางรายมีอาการรุนแรงตั้งแต่เด็กและเสียชีวิตภายในช่วง 2 ปีแรก ซึ่งโดยส่วนใหญ่จะป่วยเป็นโกเชอร์ ชนิดที่ 2 ซึ่งเป็นชนิดที่มีความรุนแรงมากที่สุดจากทั้งหมด 3 ชนิด

ศ.พญ.ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล หัวหน้าสาขาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ โรงพยาบาล (รพ.) รามาธิบดี ให้ข้อมูลว่า โรคนี้ยังไม่เป็นที่รู้จักในวงกว้าง มีแพทย์จำนวนจำกัดที่เข้าใจอาการของโรคและสามารถวินิจฉัยโรคได้อย่างถูกต้องในระยะเวลาก่อนสั้น โดยจะต้องตรวจวินิจฉัยด้วยการเจาะเลือดเพื่อดูระดับเอนไซม์ของเม็ดเลือดขาว ถึงจะรู้ว่า เป็นหรือไม่เป็น

"โรคนี้เกิดขึ้นจากที่ร่างกายขาดหรือบกพร่องเอนไซม์กลูโคซิโดส (glucocere brosidase) ทำให้ไม่สามารถกำจัดสารประกอบไขมันเชิงซ้อนในเซลล์ชนิดหนึ่งออกไปได้ สารนี้จึงสะสมอยู่ในเซลล์ และทำให้เซลล์มีขนาดใหญ่ขึ้น ก่อให้เกิดรูปร่างที่ผิดปกติ เซลล์ต่างๆ เหล่านี้จะถูกสะสมอยู่ในอวัยวะต่างๆ เช่น ตับ ม้าม ไชกระดูก ฯลฯ สังเกตได้จากตับม้ามโต เห็นเส้นเลือดขีดภาวะซีด เกล็ดเลือดต่ำ ปวดกระดูก กระดูกบาง กระดูกหักง่าย ความดันสูงในเส้นเลือดในปอด เป็นต้น" ศ.พญ.ดวงฤดีกล่าว

ศ.พญ.ดวงฤดีกล่าวว่า อาการและชนิดของโรคโกเชอร์ แบ่งเป็น 3 ชนิด ได้แก่ โกเชอร์ชนิดที่ 1 ผู้ป่วยจะมีอาการตับโต ม้ามโต ซีด



น้องเบนซ์กับคุณแม่

ซ้ำและเลือดออกง่าย ปวดกระดูก กระดูกพรุน และหักง่าย โกเชอร์ชนิดนี้มีความรุนแรงน้อยที่สุด พบได้ทั้งในเด็กและผู้ใหญ่ ผู้ป่วยที่มีความรุนแรงของโรคมักจะเริ่มมีอาการแสดงของโรคได้ตั้งแต่อายุ 1 ขวบ และอาจเสียชีวิตก่อนอายุ 10-30 ปี หากไม่ได้รับการรักษา ส่วนในรายที่มีความรุนแรงน้อยมักเริ่มมีอาการในวัยเด็กโตหรือวัยผู้ใหญ่และมีชีวิตยืนยาวใกล้เคียงกับประชากรทั่วไป โกเชอร์ชนิดที่ 2 และ 3 นอกจากมีอาการแบบเดียวกับชนิดที่ 1 แล้วยังมีอาการทางระบบประสาทร่วมด้วย เช่น ชัก ตาเหล่ ปัญญาอ่อน หรือพัฒนาการช้า ฯลฯ โดยเฉพาะผู้ป่วยโกเชอร์ชนิดที่ 2 มีอาการทางระบบประสาทรุนแรงและดำเนินไปรวดเร็วกว่าชนิดที่ 3 โกเชอร์ชนิดที่ 2 ผู้ป่วยจะมีอาการแสดงของโรคและเสียชีวิตก่อนอายุครบ 3 ปี ขณะที่ผู้ป่วยโกเชอร์ชนิดที่ 3 มักพบอาการแสดงของโรคในเด็กที่มีอายุต่ำกว่า 1 ปี และจะเสียชีวิตก่อนอายุครบ 30 ปี

นายบุญ พุดพิงศ์ธนโชติ ประธานมูลนิธิ

โรคพันธุกรรมแอลเอสดี (LSD Foundation) ซึ่งก่อตั้งมาตั้งแต่ปี 2552 กล่าวว่า ระบบสาธารณสุขของไทยได้พิจารณาโรคโกเชอร์เข้ามาอยู่ในระบบการรักษาของสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.) เมื่อปี 2556 ตลอดเวลา มูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดีได้

พยายามผลักดันโรคในกลุ่มแอลเอสดีเข้าสู่ระบบการรักษาของภาครัฐอย่างต่อเนื่อง แต่เนื่องจากเป็นโรคที่เกิดจากพันธุกรรม และค่าใช้จ่ายในการรักษาลูกสูงมาก จึงต้องใช้เวลาในการทำความเข้าใจกับภาครัฐ

นายบุญกล่าวว่า ปัจจุบันการรักษาโรคโกเชอร์ในประเทศไทยมี 2 วิธี คือ 1. ใชยารักษาเอนไซม์เป็นหลัก 2. ใชยารักษาเอนไซม์แล้วปลูกถ่ายไขกระดูกร่วมด้วย ซึ่งผู้ป่วยสามารถใช้สิทธิของบัตรทอง บัตรประกันสังคม และบัตรสวัสดิการรักษายาพยาบาลข้าราชการ เพื่อรับสิทธิยารักษาด้วยเอนไซม์ได้ แต่ก็ยังไม่สามารถหายขาดจากโรคได้ ผู้ป่วยต้องรับยาเอนไซม์ทุก 2 สัปดาห์ไปตลอดชีวิต จึงจะสามารถใช้ชีวิตได้ตามปกติ ในทางกลับกัน หากรับยาเอนไซม์และได้รับการปลูกถ่ายไขกระดูก จะทำให้ผู้ป่วยรายนั้นๆ หายขาดจากโรคได้และมีคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้นไม่ต่างจากคนปกติ

"แต่ด้วยเงื่อนไขของ สปสช. ยังมีข้อจำกัดอยู่มาก เช่น รักษาผู้ป่วยโรคโกเชอร์ เฉพาะชนิดที่ 1 ซึ่งเป็นชนิดเดียวที่ไม่มีอาการทางสมองร่วมด้วย หากจะรักษาด้วยการปลูกถ่ายไขกระดูก จะต้องได้รับไขกระดูกมาจากพี่น้องเท่านั้น จึงจะใช้สิทธิได้ ซึ่งในความเป็นจริงแล้วผู้ป่วยหลายรายไม่มีพี่น้อง หรือบางรายไขกระดูกของพี่น้องก็ไม่สามารถเข้าถึงได้ จึงทำให้ผู้ป่วยหลายรายไม่มีสิทธิได้รับการปลูกถ่ายไขกระดูก หาก

มองในระยะยาว การให้เงินสนับสนุนการปลูกถ่ายไขกระดูกให้กับผู้ป่วยกลุ่มนี้จะคุ้มค่าและประหยัดค่าใช้จ่ายของภาครัฐมากกว่า เพราะหากผู้ป่วยหายขาด ในระยะยาวรัฐจะใช้งบประมาณลดลงไปมากกว่าค่ายาเอนไซม์ที่ต้องจ่ายไปตลอดชีวิต” นายบุญกล้า

ขณะที่คุณแม่ของน้องเบนซ์ ผู้ป่วยโกเชอร์วัย 14 ปี จ.อุดรธานี เปิดเผยว่า เมื่อปี 2550 น้องเบนซ์อายุเกือบ 3 ขวบ แพทย์ รพ.ศรีนครินทร์

จ.ขอนแก่น ตรวจเลือดและวินิจฉัยว่าป่วยเป็นโรคโกเชอร์ แต่ขณะนั้นยังไม่มียารักษา ต้องรักษาแบบประคับประคองอาการ “เห็นลูกทุกข์ทรมานกับอาการของโรค และยิ่งแย่ กระทั่งได้รับความช่วยเหลือจากมูลนิธิโรคพันธุ

กรรมแอลเอสดี จึงมีกำลังใจที่จะต่อสู้ไปกับลูก ซึ่งต่อมาในปี 2556 ยาเอนไซม์ได้ถูกบรรจุอยู่ในบัญชียาหลัก ลูกก็ใช้สิทธิระบบหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้า (บัตรทอง) ได้มารักษาด้วยการให้เอนไซม์ ปัจจุบันอาการของลูกดีขึ้นมาก กลับมาเหมือนเด็กปกติ แต่ยังคงต้องไปพบแพทย์ โดยได้รับการช่วยเหลือค่าใช้จ่ายในการเดินทางจากมูลนิธิ ทุกวันนี้ต้องรับเอนไซม์ 2 ลิปตาห์ต่อครั้ง แต่ในอนาคตก็อยากให้ลูกได้รับการปลูกถ่ายไขกระดูกเพื่อจะได้หายขาดจากโรค” แม่ น้องเบนซ์กล่าว

แต่ในความโชคดี ก็ยังมีสิ่งที่น่าวิตกกังวลอีกหลายประการ ที่แพทย์ยังกังวล เช่น แพทย์หลายรายไม่สามารถวินิจฉัยได้ชัดเจนในช่วงแรกว่าผู้ป่วยนั้นอาจเป็นโรคโกเชอร์ ชนิดที่ 3 เพราะอาการทางสมองยังไม่แสดงอาการทางระบบประสาทในระยะแรกๆ หลายรายจึงถูกวินิจฉัยว่าเป็นผู้ป่วยโกเชอร์ชนิดที่ 1 ที่ผ่านมามีผู้ป่วยที่เข้าข่ายกรณีนี้จำนวนหนึ่ง ซึ่งจะเสียชีวิตในเวลาต่อมาหลังจากมีอาการทางสมองร่วมด้วย โดยการรักษาที่ถูกต้องนั้น ในระยะแรกควรรักษาด้วยเอนไซม์ช่วงเวลาหนึ่ง จากนั้นควรจะต้องหาวิธีปลูกถ่ายไขกระดูก

ผลวิจัยทางการแพทย์ระบุว่า ประเทศในฝั่งเอเชียพบผู้ป่วยโกเชอร์ชนิด 3 สูงถึงร้อยละ 60 ขณะนี้กลุ่มแพทย์จำนวนหนึ่งจึงเรียกร้องให้ภาครัฐหาแนวทางปรับหลักเกณฑ์ใน สปสช. ร่วมกับแพทย์ผู้เชี่ยวชาญเฉพาะทางด้านพันธุกรรม เพื่อให้ผู้ป่วยได้รับสิทธิในการรักษาตรงกับอาการและชนิดของโรคที่เป็น และเกิดประสิทธิภาพที่คุ้มค่ากับงบประมาณ และจัดตั้งคณะแพทย์ผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุกรรม เพื่อประเมินและตรวจสอบการดูแลรักษาผู้ป่วยโกเชอร์ รวมถึงกลุ่มโรคพันธุกรรมต่างๆ ทั่วประเทศ เพื่อให้การรักษาเป็นมาตรฐานเดียว

ทั้งนี้ เพื่อช่วยเหลือผู้ป่วยและครอบครัวสามารถบริจาคได้ที่บัญชี “มูลนิธิโรคพันธุกรรมแอลเอสดี” ธนาคารกสิกรไทย หัวหมาก บัญชีออมทรัพย์เลขที่ 078-2-53947-9 (ใช้ลดหย่อนภาษีได้) หรือดูรายละเอียดที่ www.lsdthailand.com