



# 'โรคหายาก' โอกาสเป็นน้อย รักษาลำบาก

ยังต้องรอผลการตรวจวินิจฉัยอย่างละเอียด จาก  
ทางโรงพยาบาลศิริราช ว่ากรณีการเสียชีวิตของ  
"น้ำตาล เดอะสตาร์ 5" (อ่านต่อหน้า 8)

## ต่อจากหน้า 1

หรือ น.ส.บุตรศรีณีย์ ทองชิว เมื่อวันที่ 14 มิถุนายนที่ผ่านมา ว่าเกิดจากโรคอะไรกันแน่

หลังจากที่ "น้ำตาล" เข้ารับการรักษาที่โรงพยาบาลศิริราช ด้วยอาการเลือดไหลออกปากและจุก หายใจไม่สะดวก จนต้องมีการปั๊มหัวใจเพื่อยื้อชีวิต

ก่อนที่ "น้ำตาล" จะเสียชีวิต ศ.ดร.

นพ.ประสิทธิ์ วัฒนาภา คณบดีคณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล แถลงข่าวเมื่อวันที่ 13 มิถุนายน ยอมรับว่ายังไม่สามารถระบุได้ว่า "น้ำตาล" ป่วยเป็นโรคอะไร พร้อมระบุว่าเคล็ดลับขณะนี้พบเจอได้ยากมาก

กระทั่ง "น้ำตาล" ลึ้นลม ก็ยังไม่ทราบสาเหตุอาการป่วยที่ทำให้เสียชีวิต แต่คาดว่าภายในสัปดาห์นี้น่าจะทราบผลการตรวจวินิจฉัยอย่างละเอียด

นอกจากผลของ "น้ำตาล" แล้ว ล่าสุด วินัย ไกรบุตร ดารานักแสดงชื่อดัง ออกมา

เปิดเผยว่า "ป่วยเป็นโรคตุ่มน้ำพอง ที่เกิดจากภูมิคุ้มกันผิดปกติที่ผิวหนัง ทำให้เกิดเป็นตุ่มทั้งตัว เป็นโรคที่พบได้ยาก คือราว 1 ใน 400,000 คน ยังไม่ทราบว่า จะหายเมื่อไหร่"

"โรคนี้น่ากลัวมาก ไม่รู้ว่า จะหายเมื่อไหร่เลย สภาพที่เป็นคือ มีตุ่มขนาดเท่าหัวแม่มือ โป่งขึ้นทั้งตัว ไม่ว่าจะเป็นที่ศีรษะ แขน ขา ผ่าเท้า รักแร้ ขาหนีบ แม้กระทั่งในปาก รู้สึกแสบร้อน คัน ทรมาน ไม่อยากให้ใครเห็นสภาพมันแย่มาก มันขึ้นลามทั้งตัว แล้วพอแตกก็เป็นเลือด เป็นแผลเป็น และทั้งตัวเลย" วินัยเผยอาการของตัวเอง

ตามข้อมูลของ "โกลบอล ยีน" เว็บไซต์ของกลุ่มรณรงค์เพื่อการรับรู้และการได้รับโอกาสรักษาสำหรับผู้ป่วยโรคหายาก ในประเทศอังกฤษ ระบุว่า ทั่วโลกมีโรคและอาการผิดปกติหายาก ซึ่งพบเห็นกันไม่น้อยนักมีมากถึงราว 7,000 ชนิด โดยยังมีการค้นพบใหม่อยู่ตลอดเวลาทุกวันอีกด้วย

"โกลบอล ยีน" เชื่อว่า ทั่วโลกมีผู้มีอาการป่วยด้วยโรคหายากอยู่ประมาณ 350 ล้านคน

ในสหรัฐอเมริกา นิยามของโรคและกลุ่มอาการที่ถือว่าหายากหมายถึง โรคหรือกลุ่มอาการที่ส่งผลกระทบต่อประชากรน้อยกว่า 200,000 คน ณ เวลาใดเวลาหนึ่ง โดยประเมินกันว่า คนอเมริกันเองทุกๆ 10 คนจะมีผู้ป่วยด้วยโรคหายากนี้ 1 คน

ภายใต้นิยามนี้ โรคบางอย่างจึงถือว่าเป็นโรคหายาก แม้ว่าจะเป็นที่คุ้นเคยกันก็ตาม อย่างเช่น มะเร็งในหลอดอาหาร หรือมะเร็งเม็ดเลือดขาวชนิดเฉียบพลันแบบไมอีลอยด์ เป็นต้น

อย่างไรก็ตาม มีโรคหลายโรคที่เป็นโรคประหลาด หายากจริงๆ พบเห็นได้ยากมากในหมู่ประชากรทั่วไป ตัวอย่างเช่น โรคมนุษย์หิน หรือ stone man syndrome ที่เกิดขึ้นจากการกลายพันธุ์ของยีนตามธรรมชาติ ส่งผลให้กล้ามเนื้อและเนื้อเยื่อยึดโยงอื่นๆ รวมทั้งเส้นเอ็น เปลี่ยนสภาพเป็นกระดูก ทำให้ตัวแข็งไม่สามารถเคลื่อนไหวเป็นปกติได้ ซึ่งพบในสัดส่วน 1 คนใน 2 ล้านคนเท่านั้น

จากการสำรวจของ "โกลบอล ยีน" ส่วนใหญ่คือราว 80 เปอร์เซ็นต์ของผู้ป่วยด้วยโรคประหลาดเช่นนี้มีสาเหตุมาจากความผิดปกติของยีน และราว 30 เปอร์เซ็นต์มักเสียชีวิตก่อนอายุครบ 5 ขวบเท่านั้น



นพ.มนต์ คุรุภักดิ์

ด้าน นพ.มนต์ ทรัพย์กุล กรรมการบริหารสมาคมโรคและหลอดเลือดแดงแห่งประเทศไทย ให้ข้อมูลเพิ่มเติมว่า ส่วนใหญ่แล้วคนไข้จะป่วยเป็นโรคที่มักเจอกันบ่อยๆ เช่น ไข้หวัด ปวดท้อง อย่างไรก็ตาม ยังมีโรคประเภทที่มีอาการ ซึ่งไม่ค่อยจะเห็นบ่อยนักอยู่บ้าง แต่โดยภาพรวมของโรคทุกวันนี้ ก็ไม่ได้แตกต่างจากโรคสมัยก่อน แต่อาจจะมีการเปลี่ยนแปลง หรือเพิ่มชนิด สาขา มีรายละเอียดมากขึ้น เช่น ไข้หวัด จากเดิมก็จะมิใช่หวัด ต่อมาก็คือไข้หวัดใหญ่ ต่อมาก็คือไข้หวัดใหญ่สายพันธุ์ที่แยกย่อยออกไป รวมไปถึงบางโรคอาการจะแปลกออกไป

แต่ในภาพรวมแล้วมันก็คือโรคที่เคยมีอยู่นั่นเอง เพียงแต่อาการของโรคจะแตกต่างจากคนอื่น ๆ เช่น โรคกระเพาะอาหาร อาการทั่วไปคือ ปวดท้อง จุกเสียด แต่บางคนอาเจียนเป็นเลือดมาเลยก็มี ซึ่งอาการอาเจียนเป็นเลือด ก็อาจจะเป็นไปทั้งโรคกระเพาะอาหาร และโรคอื่นๆ ได้เช่นกัน

“ถามว่าเราพบบ่อยแค่ไหนกับโรคแปลกๆ ในฐานะหมอ ถ้าแปลกมากก็ไม่พบบ่อย ถ้าพบบ่อยๆ เราก็จะไม่ถือว่ามันแปลกแล้ว ถามอีกว่า โรคแปลกนี้น่ากังวลหรือไม่ ตอบว่า ถึงโรคจะแปลก แต่ไหนและหมอยังไม่สามารถวินิจฉัยได้ว่าเป็นโรคอะไรกันแน่ แต่เมื่อถึงมือหมอแล้ว หมอก็จะทำการรักษาตามอาการ

ไป เช่น โรคทางพันธุกรรมหลายๆ เคส ไม่เคยเจอมาก่อน เช่น เด็กดักแด่ ท้าวแสนปม แต่หมอก็จะรักษาตามอาการได้” นพ.มนต์ แจกแจง

นพ.มนต์ให้ความเห็นถึงการป่วยของ “น้ำตาล” ว่า แม้ยังไม่ชัดเจนว่านี่เป็นโรคอะไรนั้น จะเห็นว่าหมอก็รักษาตามอาการไป กรณีนี้ไม่อยากจะบอกว่า ทุกคนมีโอกาสเป็นโรคประจำตัวทั้งสิ้น หากมีการซักประวัติ คนในครอบครัว มีรายละเอียดการใช้ยา ประวัติการเจ็บป่วยบันทึกเอาไว้ ก็จะเป็นประโยชน์สำหรับการหาสาเหตุ รวมไปถึงการรักษามากยิ่งขึ้น

อย่าวิตกกังวลว่าเราจะป่วยเป็นโรคที่ไม่มีใครเขาเป็นกัน และจะรักษาไม่หาย หมอกำลังจะบอกว่า มีคนไข้หลายคนที่มาหาหมอด้วยอาการที่ไม่ทราบสาเหตุ แต่หมอก็สามารถรักษาให้หายได้ ด้วยการรักษาไปตามอาการนั้นด้วยยา ด้วยเทคโนโลยีที่มีมากมายในปัจจุบัน

“อย่างไรก็ตาม การหาสาเหตุของโรค ก็ยังเป็นเรื่องสำคัญอยู่ เพราะจะทำให้การรักษาเป็นไปอย่างมีประสิทธิภาพมากขึ้น ประหยัดค่ารักษามากขึ้น แต่เมื่อยังหาสาเหตุไม่ได้ก็ต้องรักษาตามอาการไปก่อน” นพ.มนต์สรุป